



LUNDS UNIVERSITET

Att bli vuxen med en sällsynt diagnos

En kvalitativ studie om övergången från
barn- till vuxenvård

Siri Dunér Hennessey

19870624-4087

siri.hennessey.764@student.lu.se

Anna Bromée

19861031-8209

anna.bromee.934@student.lu.se

Handledare:

Ulf Kristoffersson, docent, överläkare

Avdelningen för klinisk genetik

Lunds universitet

ulf.kristoffersson@med.lu.se

Examinator:

Maria Soller, överläkare

Avdelningen för klinisk genetik

Lunds universitet

maria.soller@skane.se

Abstract

Background: Rare diseases, a diverse group of conditions which each represent few patients, are a challenge for the Swedish health care system. Despite efforts by the European Union and Swedish institutions to address these patients' needs, there is still a lack of scientific studies and political initiatives when it comes to adult patients living with these diagnoses. Many patient organizations have raised the issue that their members feel as if they are leaving their sense of security and continuity behind when they leave the pediatric health care system.

Objective: This project aims to describe how health care is organized for people with rare diseases and especially their transition to adult health care.

Methods: Semi structured interviews with patients, parents and health care providers were analyzed according to the Systematic text condensation method.

Results: The material is presented from two perspectives: that of health care workers' understanding and inside experiences of the system, and that of patients and parents' personal stories. We describe various experiences of the transition period, difficulties that might occur, differences between pediatric and adult health care and proposals of improvement for this particular patient group. In particular, we identify a lack of accessibility, coordination, information and recognition of the transition process in the current system.

Conclusions: To improve the situation we suggest that adult health care for rare diseases is organized in such a way that patients know where to turn. Centers of expertise are one possible solution for some groups. An inquiry into the role and responsibilities of primary care is also desirable. Finally, it is imperative that clinics make a priority of developing goals and guidelines for the transition process.

Populärvetenskaplig sammanfattning

Sällsynta diagnoser är en bred grupp diagnoser som, trots att de var för sig är mycket ovanliga, tillsammans drabbar ett stort antal personer. På senare tid har framsteg inom forskningen lett till att medellivslängden ökat för många av dessa diagnoser och allt fler patienter uppnår vuxen ålder. Detta har skapat en ny patientgrupp som vuxensjukvården har svårt att ta hand om. Många utredningar har visat på svårigheter i vården för vuxna patienter med dessa diagnoser och med denna uppsats vill vi ta reda på hur vården för personer med sällsynta diagnoser är organiserad, särskilt med fokus på perioden i övergången från barnsjukvården, vilka utmaningar som finns och hur man kan hantera dessa.

För att åstadkomma detta har vi framförallt gjort en intervjustudie, men även gjort en litteraturgenomgång av internationella artiklar samt av svenska patientundersökningar och utredningar. Vi har intervjuat personer med sällsynta diagnoser eller föräldrar till dessa samt läkare, tandläkare och andra som arbetar inom vården eller kommer i kontakt med sällsynta diagnoser på annat sätt. Totalt har vi intervjuat 23 personer och utöver det har vi skickat ut en minienkät som sju läkare har svarat på. Vi har sedan analyserat materialet utifrån en anpassad metod som heter systematisk textkondensering.

Vår studie visar att patienter och anhöriga generellt upplever barnsjukvården positivt, vuxensjukvården mindre positivt och övergången dem emellan som den sämsta tiden i vården. Moment som upplevs bristfälliga av alla intervjudeltagare är framförallt samordning, kommunikation och tillgänglighet. Positiva erfarenheter har deltagarna bland annat från vårdteam med olika yrkeskompetenser samt från de fall där vården erbjuder särskilda insatser i samband med övergången till vuxenvården.

Våra resultat stämmer överens med de mycket sparsamma undersökningar inom området som gjorts tidigare. Vi föreslår en organisering av vården för patienter med sällsynta diagnoser som tydliggör vart de ska vända sig när de uppnått vuxen ålder. Ett alternativ är nationella och regionala center, företrädesvis för grupper av diagnoser med liknande problematik. Vi förespråkar också en utredning av primärvårdens samt habiliteringens roll som vårdgivare för denna patientgrupp.

Innehållsförteckning

Inledning.....	5
Syfte och frågeställningar.....	6
Metodbeskrivning	7
Litteratursökning.....	7
Intervjuer	7
Analysmodell.....	8
Etik	8
Resultat.....	9
Bakgrund	9
Initiativ och ramverk för sällsynta sjukdomar	9
Tidigare forskning	13
Att övergå till vuxenvård med en sällsynt diagnos – intervjustudie	16
Övergången från vårdens perspektiv	16
Övergången från patienters och anhörigas perspektiv	26
Diskussion	38
Slutsatser från materialet	38
Överensstämmelse med andra studier	40
Vad behövs göras nu?	40
Referenser.....	44
Appendix	47
Tabell 1 A Vårdgivare vi har intervjuat	47
Tabell 1 B Diagnosbärare vi har intervjuat	48
Tabell 1 C Anhöriga vi har intervjuat	49
Tabell 1 D Minienkät till resurspersoner i Socialstyrelsens databas	50
Tabell 2 EU-projekt för sällsynta diagnoser.....	51
Tabell 3 Intervjuresultat patienter och anhöriga	52

Inledning

Sällsynta diagnoser är en bred grupp diagnoser som medför olika grader av funktionsnedsättningar och, trots att de var för sig är mycket ovanliga, tillsammans drabbar ett stort antal personer.

Merparten av dessa diagnoser är genetiskt betingade¹ och många innebar förr att de drabbade sällan uppnådde vuxen ålder. Idag har dock framstegen inom den medicinska forskningen lett till att den förväntade livslängden för personer med en stor del av de sällsynta sjukdomarna har ökat markant, vilket har skapat en ny patientgrupp som vuxensjukvården har svårt att ta hand om^{2,3}. Då flera utredningar har visat på svårigheter i vården för vuxna patienter med sällsynta sjukdomar⁴⁻⁶ har vi intresserat oss särskilt för denna grupp och tiden då man går från att behandlas i barnvården till att behandlas i vuxenvården. Vi vill här ge en bild av hur vården för personer med sällsynta diagnoser är organiserad, vilka utmaningar som finns och hur man kan hantera dessa.

I Sverige idag används olika begrepp för att beskriva sällsynta diagnoser. Termerna ovanlig/sällsynt och diagnos/sjukdom används i olika kombinationer och definieras även olika, både i Sverige och i övriga världen. Det pågår en debatt om hur man ska kunna komma fram till en gemensam terminologi men då det inte finns ett allmänt vedertaget begrepp i dagsläget har vi i denna uppsats använt termerna sällsynta diagnoser, sällsynta sjukdomar, ovanliga diagnoser samt ovanliga sjukdomar som synonymer. Vanligen definierar man i Sverige en sällsynt diagnos som en sjukdom eller skada som leder till omfattande funktionshinder och som finns hos högst hundra personer per miljon (1/10 000) invånare⁷. Den definitionen används exempelvis även i Norge medan man i Danmark räknar tillstånd som inte finns hos mer än 500 invånare som sällsynta⁸. Europeiska Unionens (EU) definition är ytterligare en annan och räknar alla sjukdomar som finns hos färre än 500 personer per miljon (1/2 000) invånare som sällsynta⁸. EU:s råd nämner i en rekommendation från 2009 att det finns mellan 5000 och 8000 sällsynta diagnoser som tillsammans drabbar 6-8 % av befolkningen⁹. Socialstyrelsen beskriver närmare 300 av dessa diagnoser i sin databas Ovanliga diagnoser⁷.

Ett annat begrepp vi hanterar i vår uppsats är övergången till vuxenvård, även kallad transition. Inom vården innebär transition en förflyttning mellan olika vårdgivare. Vi fokuserar i den här studien på sjukvårdens roll i övergången från barn till vuxen, men transition är ett begrepp som innebär mer än så. Det innefattar hela den planerade övergången från barn via ungdom till vuxen, från skola till arbete, från föräldrahem till eget boende och från en familjecentrerad barnsjukvård till den patientcentrerade sjukvården för vuxna¹⁰. Därför handlar en stor del av forskningen om hela livssituationen hos patienterna som genomgår transitionen, men vi kommer att fokusera på de delar som berör övergången specifikt inom vården. Då ordet transition har känts väl vetenskapligt att

använda under våra intervjuer har vi istället använt ”övergången” och även behållit den terminologin i de delar av uppsatsen som berör intervjumaterialet.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser, som är en paraplyorganisation för ett 40-tal patientföreningar, har i sina medlemsundersökningar ”Fokus på vardagen” och ”Fokus på vården” definierat flera problemområden relaterade till vårdsituationen för dess medlemmar. De menar att sällsyntheten i sig medför en särskild problematik, ett ”tillägghandikapp”. Detta kan bland annat innebära svårigheter i kontakter med vården och myndigheter samt okunskap bland vårdgivare och tjänstemän⁶. I förlängningen kan detta leda till negativt bemötande, bristande förståelse och acceptans för funktionsnedsättningen, större belastning för diagnosbäraren och anhöriga, försenad diagnostisering, felbehandling, felaktiga insatser eller att andra medicinska tillstånd inte upptäcks⁶. Situationen förvärras ytterligare av att många av de sällsynta diagnoserna även ger upphov till mycket komplexa symtombilder och flerfunktionsnedsättningar vilka kräver insatser från flera skilda instanser och specialister¹¹.

Sammanfattningsvis kan man säga att dessa problem accentueras i de material där man har sorterat ut personer över arton år. Kontakten med vården är en faktor som upplevs svårare där än inom pediatriken. Inom pediatriken finns mycket samlad kompetens samt en holistisk struktur. Däremot är strukturer som underlättar en helhetssyn för patientens situation ofta mer bristfälliga för vuxna. En speciellt utsatt tid för dessa patienter är ofta perioden då man går från att vara barn till att vara vuxen. Utöver allt vad vuxenblivande innebär med att hitta en identitet som en självständig individ i samhället måste denna grupp även finna sig till rätta i sjukvården när de lämnar sina kontakter inom pediatriken.

Syfte och frågeställningar

Mot bakgrund av detta har vi velat studera hur vården för personer med sällsynta diagnoser är uppbyggd idag och vilka ansträngningar som görs för att förbättra den. Särskilt fokus lägger vi på de vuxna diagnosbärarna och på den känsliga tiden då man flyttar över från barn- till vuxenvård. Följande problem och frågor behandlar vi i studien:

- Hur fungerar vårdsystemet för barn respektive vuxna patienter med sällsynta diagnoser?
- Hur genomförs övergången från barn- till vuxenvård?
- Vilka problem finns och var i vårdkedjan uppstår dessa?
- Hur kan man förbättra vårdsituationen för personer med sällsynta diagnoser?
- Är nationella center ett alternativ?
- Hur skulle dessa organiseras i praktiken?

Metodbeskrivning

Vi har använt oss av en kvalitativ metod med intervjuer samt en litteraturgenomgång för att utreda hur vården är uppbyggd för personer med sällsynta diagnoser och framför allt hur övergången till vuxenvården ser ut för dessa patienter.

Litteratursökning

För uppsatsens bakgrund och för att sätta vår studie i ett sammanhang har vi skrivit en översiktlig presentation av tidigare forskning inom ämnet. Vi har använt oss av databasen PubMed där vi sökt efter artiklar som handlar om övergången från barn- till vuxenvård samt EU:s initiativ i frågor kring sällsynta sjukdomar. I sökningar på PubMed har vi använt söktermerna ”Transition to adult care”[mesh] och ”Rare diseases”[mesh], var för sig, då dessa i kombination inte gett några träffar samt ”Rare diseases”[mesh] i kombination med ”Health policy” [mesh]. Vi har även hittat artiklar via ”related citations” på PubMed, samt via tips om liknande artiklar på databasen ScienceDirect.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser har utfört ett antal studier som delvis inkluderar de frågor vi har intresserat oss för^{4,6}. Dessa har använts dels för bakgrundskapitlet och dels inför problemformulering. Likaså har vi i jämförande syfte tagit del av gruppintervjuer från Ågrenska stiftelsens vuxenvistelser¹². Utöver detta har vi använt oss av olika aktörers hemsidor och deras beskrivning av sin verksamhet.

Intervjuer

I vår studie har vi intervjuat dels olika vårdgivare och dels patienter och anhöriga. Intervjuerna är semistrukturerade där vi har förberett frågor men också lämnat utrymme för associationer och ibland ställt följdfrågor på detta. I möjligaste mån har vi försökt träffa alla uppgiftslämnare och i dessa fall har vi spelat in intervjuerna och sedan transkriberat dem. I vissa fall har vi på grund av geografiska avstånd genomfört intervjuer via Skype eller telefon och vi har även haft ett par läkare som svarat på frågor via e-post.

Vad gäller intervjuerna med medarbetare inom vården har vi haft två syften. Dels har vi samlat information för att lära oss om hur systemet är uppbyggt och hur det är tänkt att fungera och dels har vi frågat om informanternas erfarenheter och uppfattningar. Totalt har vi intervjuat 14 personer som arbetar inom vården, utspridda på olika verksamheter. Se Tabell 1 A samt Figur 1 A.

Intervjuerna med diagnosbärare och anhöriga har varit inriktade på den personliga erfarenheten av vården. Vi har intervjuat fyra diagnosbärare och fem anhöriga från sju familjer. De diagnoser som är representerade i materialet är Noonans syndrom, Cystisk fibros, Sotos syndrom, Sturge-Webers

syndrom, Fragilt X samt en okänd diagnos. Se Tabell 1 B och 1 C samt Figur 1 B. För att få kontakt med dessa familjer har vi fått hjälp av olika patient- och anhörigföreningar. Då det handlar om sällsynta diagnoser har vi inte haft så många familjer att intervjua. Vi har därför inte gjort något riktat urval bland de vi fått kontakt med utan inkluderat alla som velat medverka.

Intervjuerna har även kompletterats med en minienkät till personer som står som resurspersoner på Socialstyrelsens databas för ovanliga sjukdomar. Vi valde att skicka detta till de personer som arbetar med någon av de diagnoser som har diskuterats i våra intervjuer. Totalt skickade vi ut 12 enkäter. Två stycken nådde aldrig mottagaren och sju av de övriga 10 besvarades. Enkäterna handlar om hur resurspersonerna utnyttjas och vad upprättande av nationella center skulle kunna tillföra jämfört med dagens system. Se Tabell 1 D samt Figur 1 C.

Analysmodell

Materialet från våra intervjuer har vi analyserat kvalitativt enligt metoden *systematisk textkondensering*. Enligt denna analyseras materialet i fyra steg där man tar ut gemensamma teman, bryter ner texten till meningsbärande enheter och kodar dem, sorterar de kodade enheterna i subgrupper samt summerar citaten till beskrivningar. Denna metod bygger på inslag av *Grundad teori* och *Giorgis fenomenologiska analys* och är speciellt utarbetad av Malterud för att analysera patientintervjuer inom vården. Intervjuerna med vårdpersonal respektive diagnosbärare och anhöriga har analyserats som två separata material för att sedan jämföras med varandra.

Etik

Alla intervjuer i studien har skett under informanternas medgivande. Alla har informerats i förväg om hur materialet skulle användas. Vi har inte tagit del av några journaluppgifter eller liknande utan endast sådan information som de medverkande har valt att delge oss. Med alla medverkande har vi diskuterat hur de ska bli citerade. Vi har fått tillstånd att referera till de som deltagit i form av sin yrkesroll med namn och position. Diagnosbärarna har tillåtit oss att referera till dem med kön, ålder och diagnos och de anhöriga med relation till den aktuella diagnosbäraren samt dennes kön, ålder och diagnos. Mot bakgrund av detta har ingen ansökan till etiska nämnden ansetts nödvändig.

Resultat

Bakgrund

Initiativ och ramverk för sällsynta sjukdomar

Då behovet av vård och omsorg för personer med sällsynta diagnoser länge har försummats i både samhällsdebatten och den medicinska forskningen har de fått benämningen ”health orphans”. På senare år har dock både forskare och politiker arbetat för att öka medvetenheten om denna problematik, vilket bland annat har visat sig i läkemedelsbranschen i och med framtagandet av säräkemedel (orphan drugs)¹³. Trots att varje diagnos inte omfattar så många patienter utgör den sammanlagda gruppen som är drabbade av sällsynta sjukdomar en betydande del av barn som vårdas på sjukhus. Då dessa patienters underliggande sjukdomar ofta medför att de har täta kontakter med vården förstärks denna effekt ytterligare¹⁴. Allt detta rättfärdigar att särskild uppmärksamhet riktas mot sällsynta diagnoser, trots att det kan verka oproportionellt mot en ringa prevalens hos en specifik sjukdom. Både i Europa och i USA har därför forskning om sällsynta diagnoser fått särskild prioritet¹⁵.

Europeiska Unionen

EU arbetar för att främja hälsa inom unionen genom att arbeta tillsammans med medlemsstaterna och har utsett sällsynta sjukdomar till ett särskilt prioriterat område¹⁶. EU-organens arbete med att få länderna att samarbeta i vårdfrågor står dock i konflikt med att hälso- och sjukvård omfattas av den så kallade subsidiaritetsprincipen som i detta fall innebär att länderna själva fattar alla beslut om hälso- och sjukvård inom sina gränser. Denna särställning för sällsynta sjukdomar har man motiverat med den effektivitet ett transnationellt samarbete kan tillföra till arbetet att sammanlänka få och utspridda resurser¹⁷.

När ”Europaparlamentet och Rådets förordning (EG) nr 141/2000 av den 16 december 1999 om säräkemedel” antogs var det första gången EU definierade sällsynta sjukdomar, då med hänsyn till vilka läkemedel som skulle få status som säräkemedel¹⁷. Inspiration till detta hämtade man från liknande åtgärder i USA 1983 och Japan 1993¹⁸. Denna definition användes också i unionens åtgärdsprogram avseende sällsynta sjukdomar 1999–2003, där man framför allt fokuserade på att sprida information och öka kunskapen om dessa tillstånd¹⁷. Sedan dess har man på EU-nivå arbetat för att bygga upp ett ramverk för hur man ska hantera sällsynta sjukdomar. I de åtgärdsprogram som har avlöst varandra, har man definierat tillgängliggörande av information, skapande av nätverk och bildande av strategier för transnationella samarbeten som särskilt viktiga frågor¹⁹. För att ytterligare specificera en helhetsstrategi samt stärka sällsynta diagnosers ställning i unionen och i individuella

medlemsländer lade Europeiska Kommissionen fram ”Meddelande om sällsynta sjukdomar: utmaningar för Europa” 2008²⁰. År 2009 kom ”Rådets rekommendation om en satsning avseende sällsynta sjukdomar”⁹ som preciserar vad medlemsstaterna rekommenderas göra¹⁹. Här uppmanas medlemsländerna att ta fram nationella strategier avseende sällsynta sjukdomar, underlätta en övergång till en gemensam europeisk definition och gemensamma åtgärder för informationsspridning, främja forskning och samordning inom forskning, inrätta kompetenscenter och organisera vårdvägar för patienterna, bidra till utbyte av expertis samt främja samarbete med patienter och patientföreträdare⁹.

EU arbetar för att samla nationella resurser, som ibland är knappa, i internationella projekt som kommer alla medlemsländerna till del. Det handlar om att stärka kunskapen om sällsynta sjukdomar, främja internationella kontakter mellan både patienter, forskare och kliniker, skapa gemensamma begrepp inom ämnet vilket underlättar informationssökande, hjälpa medlemsländer att hantera sällsynta sjukdomar inom sina respektive sjukvårdssystem med mera^{21,22}. En sammanställning av några EU-projekt som anknyter till sällsynta diagnoser finnes i Tabell 2.

Sverige

År 2010 publicerade Socialstyrelsen en utredning om organiseringen av resurser för personer med ovanliga diagnoser. Utredningen baserades på intervjuer med personer som på olika sätt arbetade med och hade kunskap om området ovanliga diagnoser och beskrev det dåvarande läget i Sverige, Norden och EU. Av denna framkommer att Sverige har en del resurser vars verksamheter är särskilt inriktade på personer med sällsynta diagnoser, exempelvis olika center för kompetens- och kunskapsutveckling samt informationsspridning. Den övergripande bilden som ges är dock att det råder en brist på kunskap om sällsynta diagnoser, samt att den kunskap som finns är fragmenterad, inom både hälso- och sjukvården och övriga samhällsinstanser. Resursläget skiljer sig väldigt mycket åt mellan olika diagnoser, såväl inom hälso- och sjukvården som när det gäller information och kunskapsförmedling. Ofta är kunskapen och kompetensen om enskilda diagnoser eller diagnosgrupper personberoende, vilket ger regionala skillnader. I kombination med det decentraliserade, finansieringssystemet av vården innebär detta att var i landet man bor kan ha en stor betydelse för vilken vård man erhåller. Slutligen framhåller utredningen att situationen för vuxna med sällsynta diagnoser är oklar, men vården befaras fungera sämre än den gör för barn, och kunskapsbrist råder särskilt gällande dessa personer (Socialstyrelsen 2010).

Lagstiftning

Hälso- och sjukvården i Sverige regleras av flera lagar och övervakas av Socialstyrelsen. Hälso- och sjukvårdslagen (HSL) (1982:763) anger de grundläggande reglerna och kompletteras av

tandvårdslagen (1985:125), socialtjänstlagen (SoL) (2001:453), lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade (LSS) (1993:387) med flera²³. Diagnoser i sig ger inte rätt till vård eller stöd enligt dessa lagar, utan alla fall prövas utifrån funktion och behov²⁴. I flera av lagarna finns stöd för att få olika planer definierade för den aktuella vårdtagaren. Exempel är rehabiliterings- och habiliteringsplan enligt HSL²⁵, individuell plan enligt LSS²⁶ samt samordnad individuell plan enligt SoL och HSL²⁷.

Riktlinjer och vårdprogram

I flera olika utredningar slås det fast att det saknas rekommendationer och vårdprogram för många sällsynta diagnoser och att detta bör utvecklas. Genom en sådan utveckling hoppas man uppnå ökad konsensus mellan olika aktörer och olika delar av landet^{5,8,28}.

Av de diagnoser som vi speciellt har kommit i kontakt med under arbetet med denna uppsats omfattas några av vårdprogram och andra inte. Vissa vårdprogram är regionala och har utarbetats utifrån en specifik kliniks arbetsmodell, medan några är nationella eller till och med nordiska. De flesta vårdprogram vi har hittat omfattar också endast eller framför allt barn. Förutom diagnosspecifika vårdprogram finns det de som omfattar problemområden där bland annat sällsynta diagnoser kan vara bakomliggande anledningar.

Befintliga resurser för sällsynta sjukdomar

I Göteborg finns sedan 1996 på Sahlgrenska akademien ett informationscentrum för ovanliga diagnoser, som bland annat ansvarar för informationen i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser²⁹. Beläget strax utanför Göteborg, på Stora Amundön, driver Ågrenska stiftelsen en omfattande verksamhet för personer med sällsynta diagnoser och anordnar sedan 1989 vistelser för familjer, ungdomar och vuxna. Tillsammans med riksförbundet Sällsynta diagnoser, drivs sedan 2005 Nationellt Kompetenscentrum Sällsynta Diagnoser som har som huvudsyfte att samla in och sprida kunskap om sällsynta diagnoser och hur det är att leva med dessa³⁰.

I Göteborg finns även ett nationellt orofacialt kunskapscenter för ovanliga diagnoser, Mun-H-Center, som också är ett nationellt resurscenter för orofaciala hjälpmedel. De erbjuder multiprofessionella team med olika specialister och samlad kompetens kring orofacial problematik vid ovanliga diagnoser. De samlar, utvecklar och sprider kunskap genom sin nationella databas MHC-basen. Information om sällsynta diagnoser med särskilt fokus på orofaciala manifestationer finns tillgänglig på deras hemsida samt sedan 2012 via en app, MHC-appen³¹. Ett nationellt kompetenscenter för sällsynta odontologiska tillstånd återfinns även i Jönköping. Centret fungerar som resurs för tandläkare och övrig vårdpersonal samt för patienter och patientföreningar³².

På Akademiska barnsjukhuset i Uppsala finns sedan ett tiotal år tillbaka ett center för barn och ungdomar med missbildningar och syndrom, som även är ett nationellt kunskapscenter för barn och ungdomar med ovanliga kromosomala syndrom och andra ovanliga missbildningssyndrom³³.

I Östersund har Rett Center sin verksamhet, ett nationellt center specifikt för Rett syndrom, som erbjuder högspecialiserad vård, utbildning, kunskap och information samt bedriver forskning och utveckling³⁴.

På fyra av landets universitetssjukhus finns särskilda center för cystisk fibros (CF). Tidigare var detta en sällsynt diagnos, men de senaste decennierna har överlevnaden ökat markant till följd av bättre behandlingsmöjligheter och prevalensen har gått över gränsen för den svenska definitionen för sällsynthet³⁵.

Vid universitetssjukhusen finns även ett flertal mindre center och team med kompetens kring enskilda eller grupper av sällsynta diagnoser. Dessa grupperingar är ofta uppkomna ur enskilda läkare eller forskargrupperns behov och har ingen garanterad fortlevnad om forskargruppen upplöses eller medarbetarna flyttar.

Patientföreningar

Många sällsynta diagnoser i Sverige har diagnosbärare och anhöriga organiserade i föreningar, både diagnosspecifika, till exempel Svenska Noonanföreningen och Sturge Weberföreningen Sverige, samt bredare samlingsföreningar där även icke sällsynta diagnoser ingår, exempelvis Neurologiskt Handikappades Riksförbund (NHR). Riksförbundet Sällsynta diagnoser erbjuder föreningarna för sällsynta diagnoser, samt diagnosbärare vars diagnos inte har någon egen förening, medlemskap för att som större organisation kunna ställa krav och arbeta för förbättringar gentemot samhället. I dagsläget har förbundet ca 11 000 medlemmar från ett 40-tal föreningar och diagnosgrupper. Deras intention är att belysa de svårigheter en sällsynt diagnos medför och bidra till att skapa en helhetssyn för de gemensamma problemen. Ett av huvudmålen förbundet arbetar för är uppbyggnaden av nationella medicinska center för de diagnoser som förbundet representerar³⁶.

Åtgärder för att förbättra situationen

Nationell strategi

Utifrån de rekommendationer som EUROPLAN har utfärdat har Socialstyrelsen utformat ett förslag till strategi, vars syfte är att se till att de samhällsresurser som behövs för en god hälsa är tillgängliga för personer med sällsynta diagnoser. Målen för strategin innefattar att personer med sällsynta sjukdomar ska ha tillgång till samordnad och individuellt anpassad vård och omsorg, bemötas utifrån sin unika situation samt ha en upprättad individuell vård- och omsorgsplan⁸.

Efter att förslaget överlämnats till Socialdepartementet den 1 november 2012 har Riksförbundet Sällsynta diagnoser publicerat en skuggstrategi med kommentarer och åtgärdsförslag²⁸.

Nationella Funktionen för Sällsynta Diagnoser

Nationella funktionen för sällsynta diagnoser (NFSD) inrättades av Socialstyrelsen på uppdrag av regeringen och syftar till att öka kunskapen och samordningen kring sällsynta diagnoser i samhället. De ska även göra en inventering av resursläget för personer med sällsynta diagnoser samt bidra till utbyte av kunskap, erfarenheter och information, både mellan verksamma aktörer i Sverige och med andra länder och internationella organisationer. Verksamheten har pågått sedan januari 2012 och bedrivs av Ågrenska AB³⁷.

Nystartade center

På Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm startades 2012, med bidrag från Stockholms läns landsting, ett regionalt kompetenscentrum som bland annat ska samordna insatser och tillhandahålla information och utbildning om sällsynta diagnoser³⁸. 2012 bildades även Centrum för sällsynta diagnoser på Sahlgrenska sjukhuset i Göteborg, ett samarbete mellan Drottning Silvias barnsjukhus och Ågrenska, som ska kombinera specialiserad barnsjukvård med annat stöd till patient och anhöriga. Centret finns för närvarande för ett tiotal sällsynta diagnoser, men planerar att utöka detta antal i framtiden samt att erbjuda vård även för vuxna³⁹.

Koordinatorer inom vården

Från flera håll har det dykt upp förslag till olika former av koordinatörer eller lotsar som ska hjälpa patienter och andra med många kontakter inom vården eller övriga myndigheter. Företaget Woxzia erbjuder exempelvis en tjänst, där man kan anlita en så kallad myndighetslots, som hjälper en med olika myndighetsärenden⁴⁰.

Tidigare forskning

Under artikelsökningarna har vi inte hittat någon publicerad forskning om övergång från barn- till vuxenvård specifikt för patienter med sällsynta diagnoser. Det finns dock en del skrivet om övergång till vuxenvård för patienter med kroniska sjukdomar generellt samt, i mindre utsträckning, om övergången för enskilda diagnoser, varav vissa är sällsynta². Vi kommer här att gå igenom några artiklar som knyter an till vårt intresseområde och vars slutsatser är representativa för forskningsläget idag.

2011 kom en reviewstudie från Storbritannien som tittade på övergångsmodeller för barn med komplexa vårdbehov, något som många sällsynta diagnoser medför. Studien inriktades på patienter med diabetes, cerebral pares (CP) och autismspektrumsyndrom och kom bland annat fram till att

det, trots överenskommelser om vikten av en välfungerande vård i övergången från barn till vuxen, finns mycket sparsam evidens kring övergångsprocessen och hur vården under denna period byggs upp på bästa sätt⁴¹. En liknande reviewstudie från USA kom 2012 fram till att evidensen är ofullständig kring transitionsstrategier för ungdomar med speciella vårdbehov. Två saker som föreslås kunna bidra till ett bättre resultat efter övergången är att ungdomarna introduceras till vårdgivare inom vuxenvården innan de lämnar pediatriken, samt att använda vårdkoordinatorer som är fokuserade på att underlätta transitionen⁴².

En nederländsk studie från 2011 undersökte hur övergången fungerade för ungdomar med kroniska sjukdomar, däribland hemofili, juvenil idiopatisk artrit, spina bifida, CF och sicklecellanemi, som alla är sällsynta enligt EU:s definition, samt medfödda hjärtsjukdomar, som är en del i många sällsynta syndrom. I studien intervjuades unga patienter som nyligen övergått till vuxenvården eller precis skulle till att göra det, deras föräldrar samt vårdgivare. De intervjuade uttryckte ett behov av förbättrad kommunikation och samordning mellan barn- och vuxenvården, bättre förberedelser med ett möte med den blivande vårdgivaren innan själva övergången samt en övergångsperiod med delad vård⁴³. En studie från USA bekräftar bilden av att välfungerande kommunikation är en förutsättning för en lyckad övergång till vuxenvården, både kommunikation mellan vårdgivare och patient/anhörig och mellan olika vårdgivare. Studien använde sig av fokusgruppsintervjuer med 10 ungdomar med diabetes, CF och inflammatorisk tarmsjukdom samt 24 vårdgivare, bland andra läkare och sjuksköterskor. De intervjuade betonade också vikten av att övergångsprocessen får ske gradvis över en längre tid, samt att det är viktigt för ungdomarna att träffa andra patienter i samma situation och utbyta erfarenheter⁴⁴.

Från Kanada kom 2011 en studie som utgick från erfarenheter från 17 föräldrar till ungdomar med komplexa neurologiska sjukdomar som alla hade en intellektuell funktionsnedsättning. Resultaten visade att föräldrarna kände sig oförberedda inför övergången och att de upplevde sig övergivna av sjukvården, särskilt i de fall när de inte fick en remiss utan själva fick leta upp specialister inom vuxenvården. Även när de fick en remiss till en specialist saknade de en multidisciplinär verksamhet, något som de upplevde att deras barn var i behov av, men som inte fanns tillgängligt. Föräldrarna kände att de själva fick stå för samordningen av sina barns vård, då sjukvården brast inom både koordination och kommunikation³. En annan kanadensisk studie sammanfattar punkter att ta hänsyn till vid transitionen av ungdomar med reumatiska sjukdomar. I artikeln beskrivs tre generella transitionsmodeller för ungdomar med kroniska sjukdomar: sjukdomsfokuserad övergång där patienten går från en barnklinik till en specialist inom vuxenvården, övergång koordinerad från primärvården som tar ansvaret för ungdomen in i vuxenvården samt något som de kallar ”generic adolescent health services”, med vårdgivare speciellt inriktade på vård för unga patienter.

Författarna utesluter primärvårdsmodellen för sina patienter då de menar att primärvården inte har den tid, de resurser och den kunskap och kompetens som krävs för dessa diagnoser med komplexa vårdbehov. De upplyser också om att specifika kliniker inriktade på vård för ungdomar inte är tillgängliga på många ställen i Europa och Nordamerika och drar således slutsatsen att den modell som oftast blir aktuell är den förstnämnda, där patienten beroende på sin diagnos går direkt från en barnspecialist till en specialist på en vuxenklirik¹⁰.

Riksförbundets Sällsynta Diagnosers två medlemsundersökningar ”Fokus på vården” och ”Fokus på vardagen” ger en detaljerad beskrivning av de problem personer med sällsynta diagnoser och deras närstående kan möta. De beskriver vården som godtycklig och osäker samt påpekar bristen på samordning som patienterna upplever. De tar upp okunskapen inom vården och kartlägger patienters och närståendes syn på olika delar av vårdssystemet. Feldiagnostisering, felbehandlingar och fördröjningar av olika slag är en realitet som framkommer i materialet⁴. Även vuxnas specifika situation belyses till viss del då man har tittat på skillnader i svar bland olika åldrar och kommer fram till att både vårdaktörer och föreningar huvudsakligen riktar sin verksamhet till barn och barnfamiljer. Vuxna diagnosbärare uppger att de lägger mindre tid på kontakter med vård och myndigheter än familjer med diagnosbärare i förskole- och skolåldern, men de säger sig samtidigt påverkas mer av sitt funktionshinder både praktiskt, känslomässigt och socialt jämfört med gruppen som är under 20 år. En annan grupp som identifieras som extra utsatt är de med flera funktionsnedsättningar och många vård- eller myndighetskontakter⁶. Man kan också se att vuxna patienter har det svårare med sin kontakt med vården och ofta hänvisas till primärvården, medan barn har sina kontakter via barnkliniken eller barnhabiliteringen. Utöver detta är det även mycket svårare att som vuxen få tillgång till habilitering och rehabilitering, jämfört med under barnåren⁴. Även vad gäller stöd från omgivningen sjunker stödet från kontakter utanför familjen ju äldre diagnosbäraren blir⁶. Detta är en problematik som också tas upp i Riksförbundet Sällsynta Diagnosers skrift ”Jag vill så väl”. Denna utgår från projektet med samma namn som hanterar övergångsprocessen från barn till vuxen från föräldrars perspektiv. ”Det är också en stor skillnad i omgivningens förståelse och förhållningssätt till små barn som behöver extra stöd av sina föräldrar och hur det är när vuxna behöver extra stöd av närstående”⁴⁵ skriver Elisabeth Wallenius där. Skriften fokuserar mycket på hur föräldrar ska våga ge sina vuxna barn självständighet när de inte känner sig helt säkra på att systemet runt vårdtagaren är tillräckligt för att överta föräldrarnas helhetssyn över vårdinsatserna⁴⁶.

Erfarenheter från Ågrenskas vuxenvistelser har visat att just denna övergång från barn- till vuxenliv kan vara problematisk¹². De samtal som bedrivs under vuxenvistelserna dokumenteras i dokumentationer som kallas ”Att vara vuxen och leva med...”. Dessa är illustrerande texter som tar

upp vilka problem och behov deltagarna har samt gemensamma drag och erfarenheter. Punkter som ofta kommer upp är brist på samordning, okunskap inom vården och att inte bli trodd. Även problem med att vården är så inriktad på barn och ungdomar nämns⁴⁷.

Att övergå till vuxenvård med en sällsynt diagnos – intervjustudie

Övergången från vårdens perspektiv

Genom att intervjua representanter från vården har vi bildat oss en uppfattning om hur vården är uppbyggd och hur den är tänkt att fungera. Vi kommer i följande kapitel att försöka skildra de olika uppfattningar och idéer som informanterna har delgett oss utifrån sin professionella synvinkel.

Samordning och helhetssyn

Ett av de huvudteman som har framkommit i vårt material är vikten av samordning och helhetssyn. Vem som ska hålla i trådarna och samordna diagnosbärandens många kontakter inom främst vården, men även andra myndigheter, är en central fråga. Så länge diagnosbäranden befinner sig inom barnsjukvården är det enligt våra informanter oftast relativt problemfritt. De flesta barnläkare, vare sig de är på barn- och ungdomshabiliteringen (BUH) eller på barnkliniken, är duktiga på att samordna och se hela barnet och familjen, och ser det som sin roll att vara spindeln i nätet. När sedan diagnosbäranden kommer över på vuxensidan ser situationen väldigt annorlunda ut och nästan ingen känner att det ingår i deras roll att vara samordnare för de olika kontakterna, särskilt inte de kontakter som inte ligger under sjukvården. Vår informant som ansvarar för vuxenverksamheten på Ågrenska beskriver situationen så här:

”Det är ju svårt överhuvudtaget att det finns brist på kunskap och brist på samordning för det är ju det som är det tuffaste. Det är tufft som barn och det blir ju tuffare för då krävs det ju mer att man ska hålla ihop det själv så som vuxen.”

Från vuxenhabiliteringens (VuH) håll finns en kompetens för och en vilja att ta på sig den rollen, men i de regioner där det saknas läkare inom organisationen kompliceras arbetet när det dyker upp medicinska problem. Enligt våra informanter från en habilitering utan VuH-läkare kan detta kompenseras av att det finns ett välfungerande samarbete med primärvården, där primärvårdsläkaren håller i specialistläkarkontakterna och skickar remisser, men det utgör ingen garanti, då både patient och läkare ofta flyttar på sig och en ny allmänläkare har svårt att ta på sig det ansvaret. En informant som arbetar på en VuH där läkare finns med som resurs i teamet säger att deras patienter ofta har sin huvudansvarige läkare i primärvården. Vidare berättar han att patienter med neuromuskulära sjukdomar kan ha ansvarig läkare på en neurologklinik som samarbetar kring habilitering och rehabilitering med VuH. När behov finns, exempelvis i vissa fall där patienten har en flerfunktionsnedsättning, tar läkaren på VuH det samordnande ansvaret. Han

nämner också att VuH kan samordna kontakter även utanför vården, till exempel med kommunen eller andra myndigheter.

De av våra informanter som arbetar i multidisciplinära team upplever teamarbetet som en stor styrka i sitt arbete, särskilt med patienter som har komplexa vårdbehov. Även då man inte ingår i samma team men är placerade nära varandra rent fysiskt, exempelvis när BUH ligger i samma hus som barnkliniken, uppfattas samarbetet som okomplicerat och det är lätt att erhålla och dela med sig av information. Något annat som uppges underlätta samarbetet instanser emellan är samverkansavtal. En informant från VuH berättar exempelvis:

”Det man fastställer egentligen i det avtalet är att respektive aktör, alltså habiliteringen och psykiatrin, ska egentligen i praktiken *ta sig tid* för att prata med varandra och att inte patienten hamnar mellan stolarna. Nu fick vi ju det avtalet 2010, alltså snart två år sedan, och jag måste säga att det har blivit en stor förbättring efter att det avtalet kom till stånd. Sedan kan ju allting bli ännu bättre naturligtvis, men för oss har avtalet haft stor betydelse, och också för hur ärenden kommer och har sin gång, för ibland kommer ju ärenden till oss från psykiatrin direkt då, och hur man startar ett sådant ärende och hur samverkan sker på ett positivt sätt från början. Så det har varit väldigt bra.”

Många, om än inte alla, personer med sällsynta diagnoser kommer i kontakt med habiliteringen någon gång under sin livstid, liksom med primärvården som för många blir den enhet man ska vända sig till när man fyller 18. Vi kommer nu att gå igenom hur våra informanter ser på dessa instansers roller i vården för personer med sällsynta diagnoser.

Habiliteringens roll

Habiliteringens verksamhet riktar sig till personer med rörelsehinder, utvecklingsstörning eller autismspektrumdiagnos till följd av en skada som uppkommit innan 18 års ålder. BUH i Sverige är en väl uppbyggd organisation med multidisciplinära team, lång erfarenhet och förhållandevis stora resurser. VuH är betydligt nyare och är uppbyggd på olika sätt i olika regioner i landet. På vissa ställen finns samma yrkesgrupper som inom BUH, vanligen läkare, sjuksköterska, logoped, dietist, psykolog, specialpedagog, kurator, sjukgymnast och arbetsterapeut, medan det inom andra regioner saknas exempelvis läkare och dietist. De flesta som vi pratar med tycker att det är märkligt att man väljer att inte innefatta läkare i habiliteringsteamet på vuxensidan och från regioner där de finns med har vi mestadels uppfattat positiva erfarenheter. En BUH-läkare i en region där VuH har läkare säger:

”Vi har en VuH-läkare som blir naturlig mottagare för de mer komplicerade tillstånden. Vid mer isolerad eller dominerande neurologisk problematik skickas remiss till vuxenneurolog. Mindre komplicerade fall följs via allmänläkare. Hade vi inte haft VuH-läkare hade det varit betydligt mer otillfredsställande /.../ Självklart att det är en fördel med läkare i VuH. Finns inte det saknas läkare med djup och samtidigt vidseende”.

Där det saknas läkare inom VuH kan det vara svårare att hitta någon som vill ta över ansvaret för patienten när denne fyller 18, vilket en annan BUH-läkare beskriver:

”Och jag menar de landstingen som har läkare inom VuH, där är det ju oftast någon läkare från t ex medicinsk rehab plus en vuxenpsykiater på de här VuH-mottagningarna, och då kan ju de lite grand vara spindeln i nätet, och sedan använda sig av kardiologerna och hudläkarna och ögonläkarna och så, men håller lite grand i det. Och det är ju det som ibland har saknats, och där vi hos oss, jag menar det är lite grand där man har listat sig i primärvården som ska hålla i det, och där får vi lite motstånd från allmänläkarna, distriktsläkarna som tycker ’Ja, men herregud, jag kan inget om Williams syndrom. Vad är det jag ska tänka på nu då?’”

En VuH-läkare nämner att när man har en läkare finns det risk för att ”...andra medicinska verksamheter förlorar intresse och förmåga ifråga om svåra och ovanliga funktionshinder, man tror ibland att hab kan sköta allt”, en farhåga som fler informanter hyser. En annan aspekt som tas upp är att behovet av medicinsk expertis inom habiliteringen ofta förändras när patienten blir vuxen, när diagnosen är satt och man vet prognosen är det inte det medicinska som är utmaningen i det habiliterande arbetet, således är inte läkaren lika viktig.

Vår informant från Ågrenska betonar vikten av habiliteringens roll som komplement till annan specialistvård, oavsett om den sker på ett center eller en barnklinik och menar att det ena inte kan utesluta det andra. För de diagnosbärare som ingår i habiliteringens målgrupp kommer verksamheten där att ha en stor roll oavsett vilken form specialistkompetensen tar och hon menar att det är positivt om VuH så småningom kan komma att axla samma breda ansvar som BUH gör idag.

Primärvårdens roll

Inställningen till primärvårdens roll för personer med sällsynta diagnoser varierar en del bland våra informanter. Det är mångas åsikt att det är bra att tidigt etablera en kontakt med en primärvårdsläkare, även om man har en specialistläkare någon annanstans som tar hand om problem relaterade till ens sällsynta diagnos. Om man redan under barndomen går till sin primärvårdsläkare för vardagliga åkommor är tanken att det ska vara lättare både för personalen i primärvården och för diagnosbäraren med familj när ansvaret för vården eventuellt ska överlämnas senare. Dock försvåras detta vanligen av att man idag sällan träffar en och samma primärvårdsläkare från barndomen till dess att man är vuxen, ofta är man inte ens listad på samma vårdcentral till följd av flytt eller annat. En verksamhetschef inom VuH berättar att det varierar väldigt från fall till fall hur primärvården hanterar att dela den samordnande rollen med habiliteringen:

”Ibland så har patienterna en väldigt bra primärvårdsläkare, det finns ju fall där det fungerar och då är det ju inte konstigare än att primärvårdsläkaren är en samverkande part, precis som alla andra aktörer vi har kontakt med. Och så tar man kontakt ’Jaha, nu ser det ut så, hur kan man tänka här? Humelihum.’ och så skickas det en remiss och så kommer svaret tillbaka och så kan man titta på det tillsammans. Så är ju tanken att det ska fungera och så fungerar det också, i vissa fall. Men sedan finns det ju också fall där man har listat sig, och sedan har den doktorn slutat och så kom det en ny som inte tycker att man vet något om Williams syndrom och så förstår man inte riktigt ’Varför ska jag? Jag har inte riktigt tid att prata med er nu, jag förstår inte hur det kan bidra och så’. Så att det finns ju naturligtvis båda ytterligheterna.”

Vår informant nämner också att osäkerheten hos personalen inom primärvården kring hur de ska hantera den här patientgruppen kan få påtagliga konsekvenser för patienterna:

”Det har ju förekommit också, vi har ju haft ett par ärenden med vuxna personer som har blivit nekade att lista sig, med den motiveringen ’du är för sjuk’. Och det är ju inte någon som är sjuk, det är ju en person som har en funktionsnedsättning”.

Den primärvårdsläkare vi fått kontakt med menar att det underlättar om remissen för övertagande går till en primärvårdsläkare med erfarenhet av att arbeta med personer med funktionsnedsättningar och sällsynta diagnoser. Hon poängterar också vikten av ett etablerat samarbete mellan habiliteringen och den primärvårdsenhet som ska ta över. En informant från habiliteringen berättar att tankar har funnits om att förbättra primärvården genom att ha vissa vårdcentraler som specialiserar sig på exempelvis patienter inom den målgrupp som habiliteringen har, men att det inte gått att genomföra då primärvården ansett att det finns för många undantag att ta hänsyn till.

Organisering av vården

När man diskuterar hur vården ska organiseras för personer med sällsynta diagnoser är det ett antal saker man måste ha i åtanke. Något som diskuteras i Sverige idag och som vi därför har tagit upp med våra informanter är huruvida en centralisering av vården är den rätta vägen att gå, hur den centraliseringen ska se ut och vilka för- och nackdelar som finns med de olika alternativen.

Det finns flera modeller för en centraliserad vård, vilket visar sig när man tittar på de team och center som finns i Sverige idag. Rett center och de fyra CF-teamen i Sverige representerar väldigt olika former av centraliserade vårdorganisationer för enskilda diagnoser. Rett center finns i Östersund, geografiskt sett mitt i landet, men relativt långt från den största delen av Sveriges befolkning. Som patient kommer man dit en eller ett par gånger under livet för utredning och specialundersökningar och däremellan sköts vården hemifrån, med olika grader av stöd och råd från centret. Teamen för CF, som ju är betydligt vanligare än Rett syndrom, är uppbyggda annorlunda och tar i stort sett ett totalansvar för patienten från att de diagnostiseras och vidare genom livet. En läkare i ett CF-team berättar att de erbjuder en tillgänglighet som patienterna uppskattar mycket, att veta var man kan vända sig och snabbt få tag på en sjuksköterska eller läkare blir extra viktigt när man har en kronisk diagnos som dessutom inte är så vanlig. Vår informant från Rett center beskriver centret som ett komplement till den landstingsdrivna vården och berättar att trots att alla med Rett syndrom har rätt till remiss till centret är det många patienter som inte får ta del av denna möjlighet, för att deras hemmakliniker anser att de inte har råd eller att patienten inte har det behovet.

En diskussionspunkt när det gäller organisering av vård i nationella eller regionala center är varifrån initiativen till uppbyggandet av dessa ska komma från. Som det ser ut idag är många

specialistcenter med fokus på sällsynta diagnoser uppkomna till följd av ett lokalt engagemang från en eller några personer med intresse och erfarenhet. Resultatet av detta är att det är något slumpartat vilka diagnoser som får resurser och hur i landet dessa resurser fördelas. Alternativet är styrning uppifrån, med någon nationell enhet som beslutar vilka regioner som ska ansvara för vården vilka diagnoser, samt i vilken form vården ska organiseras. Vi har mött röster både för och emot dessa alternativ, exempelvis tror en läkare från CF-teamet att initiativet måste bygga på ett existerande kliniskt intresse:

”Och jag tror det har att göra med att i grund och botten handlar det om att det finns någon som har velat och orkat, förmått driva det och får resurser. Det tror jag är det som är grunden för allting. Sen tror jag inte man kan tillämpa, jag är tveksam till, men det bara en gissning eller bara en spekulering, jag tror inte riktigt på att man skulle kunna beordra startande av transitionsgrupper av sällsynta sjukdomar om inte det är någon som är villig att ta ett kliniskt intresse.”

Ytterligare en fråga att ta ställning till är huruvida blivande center ska inrikta sig på sällsynta diagnoser i allmänhet, enstaka diagnoser eller möjligen diagnosgrupper med liknande symtom och vårdbehov. Det sistnämnda är det som flera av våra informanter uppfattar som det bästa av alternativen, de har svårt att se vilken omfattande kompetens ett center för *alla* sällsynta diagnoser skulle besitta och är tveksamma till ett center för varje diagnos med tanke på det stora antalet diagnoser det handlar om.

Något som de flesta poängterar är vikten av kunskapsspridning ut från ett center, att informationen och kompetensen som samlas in tillgängliggörs för övriga vårdgivare, patienter och anhöriga. Det är av vikt att kunskapen är lättåtkomlig och delas aktivt med patienternas vårdgivare på hemmaplan, som ska ta hand om den vardagliga vården. Några informanter påpekar att det finns flera tekniska lösningar som kan underlätta informationsspridningen och även effektivisera den dagliga vården för patienter som bor långt från sitt specialistcenter. En tandläkare inom sjukhustandvården lyfter upp kompetenscenter som en värdefull källa till information och behandlingsriktlinjer för sällsynta diagnoser, han nämner särskilt Mun-H-Centers app som tillgängliggör kunskapen och underlättar hans arbete med patienterna. En läkare från BUH beskriver sina tankar om center på detta sätt:

”Risken med, jo de här centren kan vara bra som någon form av informationsuppsamlare men sedan måste man ju också ha kunskapsspridning därifrån till hemmalaget för annars så funkar det inte. /.../ I och för sig är det ju mycket man kan bygga ut, man tänker sig med den teknik vi har. Man kan ju se ett barn, jag tänker mig i framtiden, det gör man ju redan på kardiologsidan, man har barnet på ett ställe och gör ultraljuden och så sitter en där nere och tittar på det. /.../ Man kan ju ha motsvarande även med att visa upp ett barn och prata om det, ’Vad tycker du om det?’, alltså folk behöver inte resa åttio mil bara för att kanske få fem minuter eller nånting sådant utan där finns ju massor med tekniker man kan utnyttja idag så att man kan överföra information till hemmalaget. För det är ju hemmalaget som oftast ska jobba med de här sakerna.”

En viktig roll som ett kompetenscenter kan spela är som mötesplats för diagnosbärare och familjer som kan utbyta erfarenheter och hjälpa varandra, som komplement till exempelvis patientföreningar. Vår informant från Ågrenska uttrycker sig mycket positiv till bildandet av center:

”...det startar ju nu regionala center för många av de här ovanliga diagnoserna uppe på Drottning Silvias barnsjukhus. /.../ det var så som man bygger upp små center som sedan ska jobba ihop också naturligtvis och det är ju jättebra /.../ Så sådana team bildas det ju nu /.../ Så är det ju jättebra, jag känner ju att det är precis det som familjerna behöver så att säga, sedan så tror jag det är bra att man kommer till ett sådant här neutralt ställe där man träffas, det är ett komplement så det ena utesluter inte det andra. Så det är ju inget hot mot oss utan snarare en styrka för oss att vi kan säga 'Vad bra, när ni kommer hem kan ni ställa de här frågorna eller tänka så här och så'. Så för oss är det ju jättebra att det finns någon därute.”

Vissa av våra informanter har uttryckt en oro för att en centralisering av vården i form av center skulle komma att utarma kompetensen i övriga delar av landet. Andra farhågor är att ett center beläget långväga från patienten inte kommer att vara till någon större nytta, då den vardagliga vården ändå måste ske på hemmaplan. En informant från habiliteringen poängterar att det är viktigt att tänka till och bestämma sig för vad det är man behöver innan man bygger ett center och menar att det som behövs kan vara olika saker för olika diagnoser.

I dagsläget finns i socialstyrelsens databas Ovanliga diagnoser kontaktuppgifter till resurspersoner för varje diagnos. En informant från BUH hänvisar till dessa och betonar vikten av att inte bygga resurscenter utan att ha en genomtänkt plan för dess verksamhet:

”Nej, men jag menar redan idag finns det ett system där man kan vända sig till folk, för det finns resurspersoner överallt. Så då kan man tänka sig, det finns en resursperson, vad ska ett resurscenter göra? Alltså, jag tycker man får tänka till, innan man säger att man ska ha ett resurscenter, vad ska de göra?”

I den minienkät vi skickade ut till ett antal resurspersoner för olika sällsynta diagnoser framkommer det att de utnyttjas i sin roll som resurs av i första hand kollegor, patienter och anhöriga, men även andra personer, såsom arbetsförmedlingen, skolor, handläggare på kommunen, psykologer, kuratorer och personal från vårdcentraler och gruppboenden. En av resurspersonerna kontaktas bara ett par gånger per år medan andra kontaktas så ofta som 25 gånger per år, de flesta landar på ca 15-20 förfrågningar om året. Den stora fråga vi ställde i mailenkäten var hur resurspersonerna ser på utvecklingen av nationella eller regionala center för sällsynta diagnoser och inställningen till denna var uteslutande positiv. Uppfattningen som råder bland flera av respondenterna är att ju ovanligare en diagnos är, desto större är nyttan av ett nationellt center, för att samla den kunskap, kompetens och erfarenhet som finns i hela landet. Även för en relativt vanlig sällsynt diagnos finns ett behov av samlad, centraliserad vård, men åsikter framkommer om att det kanske inte är ett nationellt center som är det optimala i det fallet, utan det kan vara mer lämpligt med ett antal regionala center för att öka tillgängligheten till vården.

Vårdprogram och riktlinjer

Under ett flertal intervjuer har en efterfrågan på vårdprogram och behandlingsriktlinjer uttryckts. De flesta sällsynta diagnoser saknar vårdprogram, vilket gör arbetet särskilt svårt för läkare i primärvården som är ovana vid dessa patienter. En informant från BUH berättar:

”Det är väl det som är problemet när man jobbar med barn, ungdomar och vuxna som har ovanliga diagnoser, att det finns inte vårdprogram, för de är så få, så man kan inte på samma sätt göra riktlinjer. Man vet en hel del, men man kan inte göra riktlinjer. Och så blir det ännu värre då, när man kommer till distriktsläkaren.”

En annan informant, en läkare på BUH, gör en jämförelse med Downs syndrom, en diagnos som är långt ifrån ovanlig, men som medför symtom från flera organsystem och kräver kontakt med många specialister och vårdenheter, liksom många sällsynta syndrom gör.

”Men för de grupper där det inte finns något vårdprogram, där faller alla patienter i Sveriges land lite grand mellan stolarna. Och då vet vi t ex att det finns ett vårdprogram för barn och ungdomar och kanske vuxna med Downs syndrom. Nu är ju det en rätt vanlig diagnos, men eftersom den är välkänd och den kan distriktsläkarna med, så får de på sina mottagningar en vuxen person med Downs syndrom, då vet de lite grand. /.../ Det här kan distriktsläkarna på något vis, för det står i lite olika vårdprogram. Så de är inte så rädda för Downs.”

Alla våra informanter är dock inte odelat positiva till vårdprogram. En CF-läkare berättar att de olika teamen i Sverige har olika behandlingsstrategier och trots enhetliga rekommendationer med förslag på behandlingar inte gör likadant överallt. Han funderar på om det skulle vara en fördel att ha en bättre enhetlighet, men upplever inte skillnaderna som något egentligt problem, utan snarare att det kan vara en styrka att göra olika. Vår informant från Ågrenska som kommer i kontakt med många läkare som arbetar med sällsynta diagnoser berättar att hon har fått uppfattningen att det även finns risker med vårdprogram: ”Sedan vet ju jag att det här med vårdprogram och sådant där, då vågar inte läkarna gå utanför det och laborera om det står i ett vårdprogram, så det är ju också en komplikation.” Hon förespråkar dock starkt någon form av checklistor där viktiga moment finns med, såsom kontroller, labprover och skeenden i sjukdomsförloppet som kräver extra insatser.

Kommunikation och information

En god vård förutsätter en välfungerande kommunikation, mellan patient och läkare eller annan vårdgivare, samt olika vårdgivare emellan. Detta blir särskilt tydligt när patienten har ett komplext vårdbehov och många olika kontakter inom sjukvården. När det dessutom handlar om en sällsynt diagnos blir det ännu viktigare att de många aktörerna effektivt kommunicerar korrekt och relevant information sinsemellan.

De två tandläkarna vi intervjuar beskriver båda en bristande kommunikation med läkare som också har kontakt med deras patienter. Ofta handlar det om information tandläkarna behöver inför en sedering, eller i sällsynta fall vilken diagnos och medicinering en patient har. En tandläkare på sjukhustandvården uttrycker att han gärna skulle se en bättre kommunikation med utförligare information, särskilt kring patienter som bor på boenden med läkare och sjuksköterska kopplat till sig. Han säger att det händer mer sällan nuförtiden, men ger exempel på hur det kan låta när tandvården ringer upp för att fråga efter medicinlista:

”-’Det är inte intressant för er, det behöver inte ni veta’.

-’Jo, men vi behöver veta det, jag måste förstå patientens sjukdomsbild för att kunna göra en bedömning av vad vi kan göra och...’

-’Nej, det har inget med tänderna att göra, det är bara...’

Så så är det, men det är mer och mer sällan nu. Det finns liksom inte en förståelse för att vi behöver veta vilka läkemedel patienten tar, just för att en del ger muntorrhet och en del påverkar skelettet så att man inte kan dra ut tänder på patienterna. /.../ Det är lite det bemötandet man får ibland ’Ja, men det behöver väl inte ni känna till, laga ni tänderna så blir det nog bra’.”

En pedodontist på en specialistklinik berättar att de har gemensamma möten med BUH två gånger per termin, där både logoped och nutritionsteam med dietist deltar.

”Från början var läkarna med i varje sådant team, vilket var oerhört värdefullt, man kunde fråga ’Är det okej om vi söver det här barnet si och så?’, man fick en direktkontakt. Nu kommer inte läkarna, varken till nutritionsteamet eller habiliteringsronden, vilket vi tycker är rätt trist faktiskt”

Hon berättar om en patient nydiagnostiserad med en sällsynt diagnos som fått vänta länge på behandling av sin tandvärk enbart för att patientens ansvarige läkare inte har gått att nå och kunnat godkänna en sövning. Vi diskuterar, med henne och andra informanter, fördelarna med ett gemensamt journalsystem olika vårdgivande instanser emellan och alla är överens om att ett sådant skulle underlätta kommunikationen avsevärt. Hon fortsätter att beskriva hur de tillgängliga kommunikationsvägarna försvårar samarbetet med patienternas andra vårdkontakter:

”Kontakten upplever jag med ansvariga läkarna är svårt, det är väldigt trögt innan man får svar. Och alltså jag skickar inte mail om patienter, därför jag anser inte att man ska ha personnummer i mail, och det gör jag aldrig, utan jag skriver brev, och då vill jag ha ett skriftligt svar, och sedan vill jag ha det inskannat i min journal så jag har ordning och reda där. Jag vill inte ha massa konstiga mail där doktorn svarar liksom ’Ja, det är ok’, utan jag vill få fullständiga diagnoser så man kan ha det i sin diagnos även här. Men där har samarbetet försämrats avsevärt kan jag säga.”

De läkare och andra medarbetare inom sjukvården som vi har träffat har mestadels gett uttryck för positiva erfarenheter kring kommunikationen med andra vårdgivare. Från specialistvårdens sida är det endast kontakten med primärvården som från några håll lyfts som något haltande.

Vad det gäller kommunikationen mellan vårdgivare och patient eller anhörig har vi med aktörerna på vårdgivarsidan diskuterat en del kring hur information om sällsynta diagnoser förmedlas till patienter och deras familjer. De tillfällen i livet när information blir extra viktig är när patienten erhåller sin diagnos samt i samband med vuxenblivandet och överflyttningen från barnsjukvården. De instanser vi kommer i kontakt med använder sig av olika strategier för att erbjuda kunskap och svara på de frågor som dyker upp. Exempelvis anordnar CF-teamet träffar varje eller vartannat år för anhöriga till de barn som blivit nydiagnostiserade med sjukdomen. Förutom att personal från teamet finns med som resurs kommer även andra patienter och familjer till träffarna för att dela med sig av sina erfarenheter, något som enligt våra informanter är oerhört värdefullt för framförallt föräldrarna.

Habiliteringen erbjuder många olika utbildningar både för föräldrar och andra anhöriga och för yrkesverksamma som kommer i kontakt med habiliteringens målgrupp. Vissa utbildningar är riktade mot enskilda diagnoser, varav en del är sällsynta, medan andra är generella och har en bredare publik. Utbildningarna är anpassade mot diagnosbärare i olika åldrar och det finns särskilda utbildningar som ska ge en förberedelse inför skola och yrkesliv. Flera av våra informanter lyfter också framförallt Ågrenskas verksamhet, men även patientföreningars kurser och läger som viktiga aktörer vad det gäller information och erfarenhetsutbyte. Vår informant från Ågrenska påpekar dock att deras resurser är begränsade och att de inte kan erbjuda platser på sina kurser för alla som är intresserade, samt att ett deltagande oftast bygger på att diagnosbärande landsting betalar den för en privatperson relativt stora summa pengar vistelsen kostar.

En informant från sjukhustandvården upplever att patienterna och deras anhöriga saknar information när de kommer till vuxensidan, exempelvis om rättigheter i vården och hur möjligheterna till tandvård ser ut. Han funderar kring att då många av hans patienter bor på LSS-boenden med tillknuten medicinsk personal skulle det kanske finnas en möjlighet att från det hållet bidra med information:

”Vid 19-20, att man tänker till där, ja nu händer det här och det kanske ska vara informationsmöte /.../ inte bara tandvården, utan det är förmodligen många andra saker också som skulle passa in vid ett sådant möte. Information tror jag är bra och tillgång till berörda som vet det och att den läkare och sköterska som är ansvariga för patienten vet att det här är saker som den här personen ska ha med sig. Då hade man haft väldigt mycket gratis egentligen.”

En informant från VuH påpekar att det finns brister inom vården när det gäller bemötande av personer med intellektuell funktionsnedsättning. Han menar att de inte ges tillräckligt med tid under vårdbesöken och att vårdpersonalen ”har svårt att se bakom funktionsnedsättningarna” vilket leder till svårigheter att förstå varandra, över- eller undermedicinering samt att ”vanliga åkommor”, som patienten inte kunnat berätta om, går obehandlade.

Rutiner kring övergången

Det är inte alla vårdenheter som har särskilda rutiner de använder sig av när en patient ska övergå från barn- till vuxenvården. De flesta av våra informanter är dock överens om att vissa tillvägagångssätt underlättar övergången både för patient, anhöriga och vårdpersonal och kan bidra till att göra den till en mer positiv upplevelse. Ett sådant delmoment är ett möte där, utöver patient och anhöriga, både representanter för barnvården och vuxenvården deltar, företrädesvis den huvudansvariga barnläkaren och den läkare som ska ta över ansvaret. I CF-teamet är ambitionen att detta ska ingå i rutinerna, barnteamet bjuder ner vuxenläkaren till det sista planerade mötet hos dem, och följer sedan med på det första mötet på vuxenkliniken. En informant från BUH berättar att de, när de har en ungdom med svåra flerhandikapp som ska övergå till vuxenvården, har ett möte

med primärvårdsläkare, patient och föräldrar utöver de remisser som i övriga fall utgör informationsöverföringen. De har också alltid en träff med information och diskussion om fortsatta habiliteringsinsatser tillsammans med ungdomen med familj och sedan individmöten där representanter från både BUH och VuH närvarar.

I de organisationer där ett gemensamt möte i samband med övergången inte är praxis framkommer åsikter om att det skulle vara en positiv rutin som skulle underlätta övergången mycket, både för patienterna och vårdgivarna. Exempelvis svarar en tandläkare inom pedodontin så här på frågan om vad som skulle kunna göras för att underlätta i övergången:

”Ja det skulle egentligen vara att den nya vårdgivaren, t ex Fredrik, och jag och patienten hade träffats. För då är den gamla där, man kan muntligt prata på ett annat sätt än man kan i ett skriftligt brev. Patienten är där, kanske personlig assistent, kanske förälder, det hade blivit väldigt optimalt tycker jag. Det tror jag hade varit positivt för alla tre parter, både patient med föräldrar, den nya vårdgivaren, om det är sjukhustandvården, och den gamla. Och för mig då som överför patienten så är det en viss tillfredsställelse att jag vet att fortsättningen blir bra och jag får sagt så mycket som egentligen är mellan raderna i ett brev. Det är så mycket med de här barnen och ungdomarna som är så svårt att skriva i ett brev.”

Något som enligt våra informanter underlättar för den mottagande vårdgivaren i övergången och således förbättrar vården för patienten är välskrivna remisser med konkret och relevant information. Detta blir särskilt viktigt när remissen är den enda kontakten mellan tidigare och ny vårdgivare och inget gemensamt möte förekommer. Några informanter uttrycker en önskan om förtryckta mallar och checklistor med de viktigaste detaljerna, särskilt när ansvarsöverlämningen sker till en primärvårdsläkare som kanske inte är van att hålla i dessa sjukdomar. En BUH-läkare beskriver hur han tänker kring detta:

”Vi försöker hitta sätt att liksom, de måste ju också lära sig att skriva de här överförande remisserna på ett bra sätt. Poängtera vad är det nu som den här allmänläkaren ska tänka på, 1, 2, 3, 4, och hjälpa dem på traven. För benar man upp på något vis vad det är för bekymmer som ska tänkas på, då blir det mycket lättare för distriktsläkaren att ta hand om det”.

Den distriktsläkare vi intervjuat ingår i ett nätverk för funktionshinder i primärvården och har upprättat en egen rutin för övertagandet av patienter med särskilda vårdbehov. Hon ser en vinst med att BUH eller barnläkare på annan klinik remitterar direkt till distriktsläkare speciellt intresserade av att arbeta med personer med funktionsnedsättningar och märker en efterfrågan på denna grupp primärvårdsläkare från både barnläkare, patienter och anhöriga. När hon får en remiss från exempelvis BUH bokar hon ett möte med patienten samt anhörig och/eller personal för att lära känna varandra och etablera en kontakt som sedan underlättar när patienten behöver söka vård. På frågan hur hon upplever att övergången till primärvården fungerar svarar hon:

”Ibland kan det ju dyka upp en patient och boka tid utan att vi känner till personen överhuvudtaget innan. Det är olyckligt. Jag vill ha en bakgrundshistoria, helst remiss eller journaler innan besöket. Jag tror tyvärr att övergången ofta fungerar dåligt. Det är lättare för de som bor på en gruppbostad. Då finns ofta en sjuksköterska och läkare kopplade till boendet.”

I CF-teamen som vi talar med representanter för är en psykolog och en sjukgymnast gemensamma för barn- och vuxenteamet, och även kuratorn som tillhör barnteamet lånas ibland av vuxensidan. Detta är enligt våra informanter något som underlättar för patienterna, de tror att övergången blir mer märkbar när teamen är helt skilda åt och barn- och vuxenverksamheten kanske även är lokaliserade till olika sjukhus.

Övergången från patienters och anhörigas perspektiv

Vi har fått ta del av personliga historier från diagnosbärare och anhöriga. Detta visar på hur vårdssystemet uppfattas av de som befinner sig i det samt vilka effekter olika vårdinsatser har på individnivå. Några av de erfarenheter som har diskuterats sammanställs i Tabell 3.

Vårdkontakter

De diagnosbärare och anhöriga som vi har intervjuat vittnar om att man som patient ofta har många olika sjukvårdskontakter. Som barn kan man exempelvis ha kontakt med sin vårdcentral, medicinkliniken på hemorten, BUH, samt ett eller flera specialistteam vid något universitetssjukhus. Flera av våra informanter har dessutom haft ytterligare en sjukdom utöver sin syndromdiagnos och haft ett fristående team kopplat till detta. Många uppger även att de runt tiden de diagnostiserades reste runt till flera olika specialister i landet för olika utredningar. I vissa fall har en liknande procedur upprepats vid till exempel forskningsstudier, experimentella behandlingar eller tillstötande komplikationer. En ung kvinna har under perioder i sitt liv fått regelbunden sjukvård i tre olika städer samtidigt och beskriver det som att man får åka dit kompetensen och det medicinska kunnandet finns.

Ett undantag är när man har ett diagnosspecifikt team. En ung kvinna med cystisk fibros berättar om hur hon och hennes familj blev kopplade till det regionala CF-teamet direkt i samband med att hon fick sin diagnos.

”Jag har ju alltid gått dit sedan. Sedan har det ju inte varit att man är i kontakt med någon annan utan då är man ju liksom skjutsad till det teamet /.../ Har man något problem alltså man blir förkyld eller man märker något, alltså man undrar något konstigt så ringer man ju oftast till dem i alla fall. Och så får de i så fall säga, du får gå till vårdcentralen för vi kan inte hjälpa dig men det är liksom min, ändå min läkarkontakt överhuvudtaget om det händer någonting. Så till exempel, jag kanske inte går till akuten heller innan jag har pratat med dem. För det är ju oftast, har det med magen eller lungorna att göra så är det ju ändå de som tar det först för de vet ju ändå lite mer än vad en allmänläkare vet kanske i alla fall om just CF. Så att i så stor utsträckning som möjligt så är man ju hos dem liksom.”

Det är många som betonar värdet av en fast vårdkontakt eller ett team. Fördelar som nämns är bland annat att få träffa samma människor, veta vad som händer, undvika att det blir rörigt, känna förtroende och trygghet, veta att man får kontakt med experter, ha en fast punkt och känna att man

hör till, samt att man inte blir skickad runt eller glöms bort. En kvinna med Sotos syndrom uttrycker sin lättnad över att komma i kontakt med specialistrehabiliteringsteamet:

”Och då hade jag ju det där teamet samlat, precis så som jag hade behövt ha, jag hade en läkare, en kurator, en arbetsterapeut och en sjukgymnast. Alla pratade med varandra inom kort, det är inte den här postjargongen mellan olika städer, utan de var där. De samtalade och de hjälpte mig väldigt mycket.”

Inom specialistvården upplever många av informanterna att man i regel får träffa samma kontakter. Undantaget är specialisttandvården där många säger sig ha haft olika tandläkare. Nästan alla intervjuade har dock varit med om att en vårdkontakt de har haft under barnåren har bytts ut vid minst ett tillfälle. Det kan vara till följd av pensionering, flytt eller omorganisering. De flesta som nämnt det verkar ha klarat den processen bra, särskilt de som har haft ett välkänt team runt omkring sig så att de har haft andra kontakter som de känner väl. Fasta vårdkontakter verkar däremot vara svårare att uppnå i primärvården. ”Men om man hittar något som funkar så kan man inte vara kvar, så är det ju, likadant om man träffar en kontakt inom vården som man känner att ’här har jag en bra kontakt’ så brukar det vara så att den förflyttas nästa vecka. /.../ Det har varit så många gånger i alla fall” säger en kvinna med Sotos syndrom som numera behandlas i primärvården.

Att ha en sällsynt diagnos innebär också att det finns ett begränsat antal specialister på området. En diagnosbärare talar om att det tidvis har varit jobbigt att det bara finns en läkare med kompetens för hennes sjukdom i regionen.

”Jag känner att jag kommer inte riktigt överens med den ena läkaren, han som är där fast och då känns det lite så jobbigt att det inte finns någon mer att välja på för det är ändå en väldigt, alltså man behöver ju en bra kontakt med dem när man ska gå dit så ofta och det handlar så mycket om ens liv och så mycket framåt /.../ Hade jag önskat någonting hade jag önskat att det fanns två att välja på i alla fall”.

Barn

Alla vi har pratat med har varit mer eller mindre nöjda med vården under uppväxtåren och majoriteten har tyckt att den har varit mycket bra. Termer som används om respektive pediatrika team är ”som en familj”, ”omhändertagen”, ”alla var helt underbara”, ”kände sig jättetrygg”, ”helt fantastiskt”, ”bra läkare”, ”fick träffa samma människor” och ”de kände oss som familj”. En mamma beskriver det så här:

”Men alltså jag kände mig trygg när du var på barnsjukhuset. /.../ Jag visste precis var jag skulle ringa när det var något. De tog inte bara hand om dig där, de tog hand om föräldrarna också. Stöttade, man kände att de bryr sig om mig också, fast det inte är jag som ligger där”.

Det är dock flera av våra informanter som berättar att de har hört många negativa historier från andra familjer med samma eller liknande diagnoser, även vad gäller barnsjukvården.

Vuxen

I det stora hela tycker alla vi har pratat med att de idag har en fungerande situation vad gäller sina vårdkontakter. Det finns fortfarande utrymme för förbättring och vid en jämförelse mellan barn- och vuxensidan väger fördelarna med barnsidan tyngre, men ingen säger att de är generellt missnöjda med den vård de får som vuxna. På vuxensidan får man enligt en kvinna med CF ta större ansvar, inte bara eftersom föräldrarna förväntas ha en mindre roll i vården, utan också då man inte är lika omhuldad som patient. Detta gäller även inom teamorganiserad vuxenvård. Hon upplever att man ofta som patient får påminna teamet om att det är dags att skicka ut kallelser i stället för att de håller koll på hur ofta man ska ses som det var i motsvarande barnteam. En annan ung kvinna beskriver sin erfarenhet av skillnaden mellan sina hjärteam i barn- respektive vuxenvården så här: ”Det kändes faktiskt lite skillnad. Det är svårt att förklara, vuxen har också bra läkare men det är inte riktigt samma. Barn känns mer som hemma”. Hennes mamma bekräftar att det fungerat bra på vuxensidan men fortsätter med liknelsen ”Jag tror det är det man känner. Om man kan säga kallt och varmt, så är det varmt där, och så är det kallt på andra sidan”. Mor och dotter enas dock om att det är ett svårlöst problem eftersom de ju känt sig mycket väl bemötta även på vuxensidan. Kanske är det till och med omöjligt att skapa samma atmosfär i ett vuxenteam. En förklaring de ger i sitt eget fall är att de helt enkelt inte har haft behov av att spendera lika mycket tid på sjukhus under vuxenåren.

De flesta av våra informanter uppger att de har färre vårdkontakter som vuxna än vad de hade under barndomen. I vissa fall beror det på att primärvården helt har tagit över ansvaret för den medicinska behandlingen, i andra fall på att vissa kontroller och behandlingar avslutades då patienten slutade växa. Som vuxna tenderar de vi pratat med även att ha mindre frekventa besök hos sjukvården och att ofta använda sina vårdkontakter som resurser endast när de behöver något jämfört med de regelbundna kontrollerna som är vanliga inom pediatriken.

Många talar om ändrade behov när man blir lite äldre.

”Nu så är jag inte där i alls så stor utsträckning längre. Det är, det känns som om min kropp har förändrats lite grand. Den har blivit bättre och jag är inte lika beroende av de här täta läkarkontrollerna längre. Och det känns lite konstigt, men jag har ju fortfarande möjlighet att ringa och säga till att jag vill komma dit. Men som barn var jag ju tvungen att gå dit hela tiden, kändes det som”.

Hon har inte träffat sin endokrinolog på två år när vi pratar med henne och är lite kluven till det. Å ena sidan skulle hon tycka det vore skönt att veta om det skett några förändringar, men å andra sidan så tycker hon det är skönt att slippa gå dit i onödan så länge allt är bra.

I andra fall kan detta att man själv ska kontakta vården vid behov skapa en avståndskänsla till vården och medföra brister i kommunikationen. En mamma till en kvinna med Sturge-Webers syndrom säger så här:

”Vuxen borde checka av lite då och då, att hur går det nu för I.? Är allt bra och så? Man har inte regelbundna kontakter med patienterna när man har Sturge Weber, man blir inte kallad en gång per år till möte. /.../ Där har vi avtalat att vi hör av oss, och det är okej när livet fungerar ju, men vi känner oss trygga med att när inte livet fungerar så vet jag att de finns där. Att de återkommer till oss. Nu skulle jag ha nytt läkarintyg på aktivitetsersättning som I. har p.g.a. nedsatt arbetsförmåga, och det skulle förnyas ju, och K. hade försvunnit från avdelningen i det arbete hon har där. /.../ Och då sa jag men när skulle vi få reda på det, för jag har inte uppfattat det. Ja, de har ju legat efter, men de tyckte att det är inga problem att hitta en ny läkare, så när patienten hör av sig så får dom reda på det, och det är inga problem att förnya recept”.

En mamma som framför allt har varit i kontakt med habiliteringen tycker att ansvaret på senare år har flyttats från kommunen till att man nu ska fråga efter hjälp utifrån sina behov. I förlängningen blir detta ofta föräldrarnas uppgift. ”Jag vet att de finns där. Och det är ju dem jag ringer när det behövs. /.../ Han själv kan ju aldrig ta en sådan kontakt. /.../ Ja då är det ju liksom vi som finns runtomkring honom då som måste kontakta kommunen och habiliteringen”.

Många säger att de skulle önska att vården var mer aktiv inom uppföljning på vuxensidan. Ett par mammor nämner att de gärna hade sett att deras barn blev funktionsutredda som vuxna. Att man får en genomgång utifrån ens funktion idag och utifrån vuxna behov och förutsättningar. Bristen på information ger också en osäkerhet om framtiden. En mamma säger:

”När man har en sällsynt diagnos, så tar det aldrig slut. Utan eftersom den är sällsynt så, det är klart att man har kommit fram till de flesta olika saker som kan hända med de som har en sådan här diagnos, men riktigt allt kanske man inte har kläm på. Och därför är det någonting som händer hela livet egentligen med det här. Så att vi brukar säga som så, ’Ja, lugnt just nu, men det kanske kommer något mer’.”

Primärvården

Majoriteten av diagnosbärarna som vi har intervjuat, särskilt de med mångfacetterade syndrom, har haft ganska lite kontakt med primärvården. Har man varit i kontakt med ett team så har de oftast fyllt primärvårdens roll också, åtminstone under barnåren. I vissa fall har informanterna upplevt ett direkt avståndstagande från vårdcentralernas sida. En mamma uttrycker det så här:

”Många gånger när vi har kommit, speciellt när A. var liten, ’Det är ingen idé ni kommer hit, ni får åka in till barnkliniken direkt’. De ville inte ta i henne, helt enkelt därför att hon hade någonting som inte de behärskade, utan då blev det ändå så att primärvården lämnade över till barnkliniken”.

I andra fall har man sökt sig till vårdcentralen med ”vanliga problem” när det inte har handlat om barnets syndrom. I de fall då det inte har varit aktuellt för patienten att höra till ett specialistteam i vuxen ålder har istället primärvården fått rollen att överta kontakten från barnläkare och i viss mån även från barnhabiliteringen. I flera fall där man har haft mycket kontakt med specialistvård under barndomen och kanske till och med har blivit avrådd från att söka sig till primärvården, drar man sig även som vuxen för att söka sig dit.

Habilitering

I det stora hela har vi fått intrycket av att patienterna och de anhöriga är mycket nöjda med habiliteringen och dess verksamhet. Det är ett av de ställen inom vården där många tycker att personalen ”ser hela människan”. Av de personer vi har intervjuat som har erfarenhet av BUH beskriver ungefär hälften en regelbunden kontakt, där de hade ”sin läkare” som ofta också är den som upplevs ha haft det övergripande ansvaret och den samordnande rollen för resten av vårdkontaktarna. ”Barnhab, hela det teamet, den världen där var ju väldigt omplåstrad. Där kände man sig trygg, man behövde inte ta egna initiativ, de tog hand om det” säger en mamma till en ung kvinna med Sturge Webers syndrom. Andra har haft olika punktsatser under begränsade perioder. Två informanter tycker att de hade velat ha mer habilitering. En hamnade som vuxen utanför habiliteringens målgrupp och en mamma säger att man inte alltid har vetat om möjligheterna och vart man ska vända sig. En mamma tycker att habiliteringen har varit bättre på fysiska behov än på pedagogiska lösningar. Hon upplever också en bristande kontinuitet. Den mesta hjälpen har satts in när familjen har slagit larm om att vardagen inte fungerar längre. Hon efterlyser mer stöd till både föräldrar och syskon samt uppföljning i vardagen så att man kan undvika akuta situationer.

Tandvård

Fem av de sju diagnosbärare vi har kommit i kontakt med har någon gång varit kopplade till specialisttandvården. De flesta verkar ganska nöjda med hur det har fungerat, åtminstone under barnåren. Det är bara en diagnosbärare som uppger sig vara i behov av omfattande specialisttandvård i vuxen ålder. I hennes fall har hon hittat en privat tandläkare som hon är nöjd med, men svårigheterna har legat på det ekonomiska planet, då ersättningssystemet skiljer sig så mycket för barn och vuxna.

”Ja, flera gånger så har jag ju försökt att få frikort på tandvården, men det har jag inte fått. /.../ Just eftersom jag är beroende av att gå till tandläkaren så ofta och med mina tandproblem så borde jag ha rätt att få det, men eftersom jag är självständig förövrigt och inte har någon personlig assistent och jag arbetar själv och så vidare så kan jag inte godkännas till det men jag bara tänker att mina problem sitter ju i det här fallet i munnen och inte någon annan stans då men det är, ja jag tycker det är synd att jag inte har fått förståelse för det. /.../ Inom sjukvården så har man ju högkostnadskort så där kan man ju samla ihop till ett frikort, men ett sådant system har de inte inom tandvården utan där gäller det ju att vackert betala för sig”.

Två anhöriga till andra diagnosbärare har uttryckt en känsla av att man hoppas på att just tandvårdskontaktarna ska kunna trappas ner i tid tills det börjar kosta vid 20 års ålder.

Samordning

Vad gäller samordning, kommunikation mellan vårdgivare och ansvar för helheten varierar det lite mellan olika vårdgivare. Beskrivningarna vi har fått tyder på att i de fall då man har varit kopplade till ett team (CF-team, hjärtteam, läpp-käk-gom-team, rehabiliteringsteam, BUH) så fungerar

kommunikationen väldigt bra inom den aktuella gruppen. Någon har erfarenhet av konferenser där alla blir uppdaterade och andra talar om att man har haft en huvudläkare i teamet som informerar om allt som ska göras där. En ung kvinna med cystisk fibros talar om värdet av att CF-teamet jobbar så bra tillsammans och att alla, även de som inte direkt är inkopplade i hennes fall, vet vem hon är. I ett fall berättar en mamma om hur de träffades med dotterns BUH-team en gång om året och diskuterade hur hon utvecklades. En mamma till en diagnosbärare som utöver sitt sällsynta syndrom även har haft en cancerdiagnos berättar att man på barnonkologen har varit väldigt duktiga på just samordning.

”Ja det är ju helheten, det är ju att ha någon som de här på barncanceravdelningen har ju varit lite grand vår räddning för de är ju väldigt kunniga och även på det här psykologiska planet att ta oroliga föräldrar är de ju mycket skickliga och duktiga på”.

När det däremot gäller kommunikationen mellan de olika teamen man har kontakt med eller mellan primärvården och olika specialister verkar det fungera sämre. ”Det får man göra själv” är ett vanligt svar. Många gånger har man en läkare med lite mer helhetssyn t.ex. på habiliteringen, i primärvården eller endokrinologen som remitterar till en aktuell specialist. Efter detta så upphör ofta kontakten dem emellan och de olika vårdkontaktarna fungerar som separata enheter. En mamma till en ung kvinna med Noonans syndrom är väldigt nöjd med vården från de olika aktörerna men säger att familjen har fått hålla i trådarna själva. ”De har inte hjälpt varandra. Alltså hörsel /.../ och syn och hjärtat, de har inte jobbat tillsammans. Alla har haft sin del. ”

En mamma säger att hennes son har så täta sjukvårdskontakter att samordningen underlättas av den anledningen. Fast ibland kan det ändå vara svårt att navigera mellan de olika enheterna i vården.

”Så när något har blivit sämre på något vis, för nu tyckte vi att det hade blivit sämre och då vet ju inte man riktigt vad det tillhör för specialist och då känner man att, men Gud, skulle jag ha gjort detta själv för de kanske tror att det är någon annan enhet som har hand om det och det är ju risken med att ha så många specialister så att man är i någon falsk trygghet. Men det vet jag inte...”

Ett par informanter beskriver hur enstaka individer har fungerat som den samordnande kraften för dem. ”A. var ju aldrig inskriven i barnhab, utan hon hade ju en väldigt bra läkare på barnkliniken /.../ och han tog det där greppet själv, med att liksom ta hela hennes situation, förutom hörsel då, där det behövdes specialkompetens. Så han fungerade som en barnhab i en och samma person.” säger en mamma till en kvinna med Noonans syndrom. En annan anhörig, en mamma till en pojke utan känd diagnos, berättar hur de hade en hjärtläkare som tog det samordnande ansvaret och kom in inför varje sövning för att se till att alla sonens olika diagnoser togs hänsyn till. I båda dessa fall har det varit en mycket positiv upplevelse, men det är en skör lösning eftersom det hänger på den enskilde läkarens engagemang och inte är inkorporerat i systemet. Den sistnämnda mamman fortsätter sin berättelse om hur det var när deras hjärtläkare slutade.

”Så då fick vi ju fortsätta att föra den talan själv. Men det var helt suveränt att ha honom så. /.../ Men det är väldigt nyttigt och bra när det kan vara någon sådan övergripande, för det har vi ju känt de här åren att det har ju fått vara vi föräldrar som har fått vara det där kittet emellan alla specialisterna som är ju superbra på sina delar men det är någonting emellan där som. /.../ Nu är han ju sövd så många gånger så vi har ju en hel del namn som vi då säger att hon eller han ska söva p.g.a. hans specifika hjärtfel.”

Även om det finns brister i samordningen och helhetsbilden inom pediatriken, menar de flesta vi talat med att dessa ökar inom vuxenvården. På frågan om vem som tog över det helhetsansvar för de olika vårdkontaktorna som hennes dotters barnläkare tagit på sig svarar en mamma rakt: ”Ingen. Det finns inte. /.../ Där får vi hjälpa A. med den biten. Hon vet ju nu vilka hon har idag, men vi får liksom påminna lite där, nu kanske du måste beställa och boka tid. Det är ingen samverkan, utan det sköter vi själva.” I stället nämner flera anhöriga att man byggt upp ett nätverk genom åren och går rakt till enskilda sjukvårdsanställda istället för att förlita sig till kliniker, även om man kanske formellt inte är en av dennes patienter.

Tillgänglighet

Något annat som värderas högt av personerna vi har talat med är tillgänglighet i vården. De flesta positiva erfarenheter har återigen att göra med de gånger då man organiserat vården i team. Flera familjer har uttryckt uppskattning av att ha en kontaktsjuksköterska. Där har de fått hjälp med allt från lugnande samtal till svar på frågor eller kontaktförmedling. I de fall det har nämnts har dessa dock varit knutna till specifika team. Som en mamma uttrycker det: ”Men du fick ju en sådan kontaktsköterska också på vuxen ju, som vi kan ringa om det är någonting, och det är också tryggt. Men det är bara hjärtat, och det är bara där du har en kontaktsköterska, ingen annanstans, så där får man leta”. En mamma talar om sin önskan att hennes son får tillgång till liknande kontaktvägar inom vården som de har arbetat fram i pediatriken, när han sedan ska behandlas på vuxensidan och dessutom ska sköta kontakterna själv. Särskilt med tanke på att vårdcentralen inte kan hjälpa honom behövs det ett annat kontaktsystem. Hon önskar ”att de med de här behoven ska kunna ha direktkanaler antingen via en kontaktsjuksköterska eller via en dagvård eller någonting sådant”.

Centralisering av vården

Många patientföreningar, däribland Riksförbundet Sällsynta Diagnoser, är starkt drivande i frågan om att organisera vården för sällsynta diagnoser i nationella eller regionala center. I vårt material är det framför allt de patienter och anhöriga som är aktiva i olika patientföreningar som har tagit ställning i dessa frågor. Många betonar dock fördelarna med att organisera vården i team. Patienterna tar ofta upp att det skulle vara bra att ha ett ställe dit man kunde vända sig om vården inte var tillräcklig på hemorten, men det verkar finnas en viss oro för att det ska bli väldigt långt till specialister vid ytterligare centralisering. Vad gör man om man bor väldigt långt bort från sina läkare? Vissa talar om att man borde ha fler än ett ställe att välja på och andra säger att de är

beredda att resa bara de vet att de får den bästa vården. En annan aspekt som några anhöriga tar upp är att man måste ha ett system som tillåter att kompetens lämnas över när särskilda individer pensioneras eller flyttar.

Ingrid Wadenheim berättar för oss om Riksförbundet Sällsynta Diagnosers ståndpunkt och talar om hur de helst skulle se att man centralt beslutar om att man endast behandlar en specifik diagnos vid ett center. Det kan mycket väl finnas flera olika center, men det ska inte finnas flera olika center för en och samma sak. Hon betonar även att svårigheterna inte endast är begränsade till hälso- och sjukvården, vilket våra frågor inriktar sig på.

”Men från förbundets sida, alltså sällsyntas riksförbund, att vi vill se hela biten, alltså både det sociala med arbetsliv, försäkringskassa, med skola och hela biten. Vi vill att allt det här samverkar tillsammans med vården, så man får det bästa möjliga, och att man då utbyter erfarenheter kring de sällsynta diagnoserna. Så egentligen säger vi att vi vill se ett helhetsåtagande från det att man är liten och får sin diagnos genom hela livet. Och det är därför som vi då kämpar för det här med nationella center”.

Ingrid tar även upp hur förbundet arbetar för att det ska finnas fastställda kriterier för vad ett kompetenscenter för sällsynta diagnoser ska vara. Hon menar att man kanske inte behöver besöka ett sådant center mer än ett par gånger i livet och mycket av dess verksamhet kan vara rådgivande.

Övergången till vuxenvården

De flesta vi har pratat med upplever att övergången från barn- till vuxenvården har varit en besvärlig tid, både för dem själva och när det gäller andra personer med sällsynta diagnoser som de känner. En mamma uttrycker det så här:

”Men det var vuxenvärlden, den började inte bra, den var fruktansvärd, det har jag hört från alla som har barn som har blivit vuxna, att det är jättehemskt, man måste göra allt själv, man måste vara sin egen läkare. Man måste begära, man får ingenting gratis, man får ingen information om vad man har rätt till ens en gång”.

Enligt Ingrid Wadenheim, styrelseaktiv i både Svenska Noonanföreningen och Riksförbundet Sällsynta diagnoser, är övergången till vuxenvården en angelägen fråga för både enskilda föräldrar, diagnosföreningarna och riksförbundet. Hon upplever det vara en stor skillnad mellan att vara barn och vuxen i vården, inte minst vad gäller helhetssynen. Det är en svår period i livet som diskuteras mycket i de olika patient- och anhörigföreningarna runt om i landet. Det är också en tid då man ska utvecklas till en fullvärdig medborgare med rättigheter och skyldigheter, vilket enligt Ingrid Wadenheim kan vara mycket svårt när man har ett funktionshinder. Förutsättningar inom utbildning och arbete kan ytterligare försvåras om man inte får adekvat vård.

”Men vi har då i förbundet så har vi då, som vi har sagt, att nu är det faktiskt arbetslivet som det är fokus på under 2013. Så då ska vi försöka fördjupa samarbetet med arbetsförmedlingen. För att det är ju så att funktionshindrade i alla former har svårare att få plats på arbetsmarknaden. Och det har ju regeringen sett, och de har ju destinerat pengar till detta, och då tror vi att vi kan se till att hjälpa arbetsförmedlingen till hur de ska använda de här pengarna”.

Tankar inför övergången

Inför övergången har några diagnosbärare sagt att de varit lite nervösa av tanken att byta läkare och att de till och med känt att de inte ville bli vuxna. En mamma vars son är sexton år och nu närmar sig övergångsperioden beskriver det hela som väldigt diffust. Hon säger att de inte vet hur deras specialistkontakter kommer se ut i framtiden och att det kan kännas som att ”nu är det vårdcentralen som gäller”. Hon känner en viss oro för att hinna med vissa behandlingar medan sonen fortfarande har sina nuvarande vårdkontakter kvar.

En annan diagnosbärare, kopplad till ett CF-team, upplevde övergången mycket mer positivt och som en möjlighet.

”Men sedan tyckte jag att det var ganska skönt just eftersom att jag var rätt så trött på att vara på barn för att jag kände att de som jobbade där är väldigt mycket barnläkare men att det är svårt att vara barnläkare och typ tonårsläkare. Alltså det är rätt svårt att vara både och. /.../ Så på ett sätt var det ju ganska skönt att kunna gå själv och gå till någon ny och känna sig lite vuxen liksom”.

Rutiner kring övergången

Även själva processen för övergången till vuxenvården varierar ganska mycket med hur ens vårdkontakter ser ut och hur stora ens behov är under den perioden. En kvinna säger att trots att hon var ganska negativt inställd till informationen när hon fick den, eftersom hon inte ville byta vårdkontakter, är hon glad att hennes vårdgivare tog upp frågan relativt tidigt så att det inte kom som en överraskning senare. ”Jag var inte riktigt beredd då när de sa det, men sedan så hade jag ju ganska lång tid på mig att fundera på det så att det blev ju inte ett byte över en natt utan det skiftet gick bra det också när det väl skedde sen”.

I ett par fall har någon läkare som diagnosbärarna varit i kontakt inom pediatriken på eget initiativ förlängt kontakten något år då man inte har hittat en bra ersättare på vuxensidan. En kvinna berättar att hon av en händelse bytte till sjukgymnasten som var knuten till vuxenteamet några år innan hon skulle gå över till vuxensidan. I sådana fall har övergången blivit lite mer successiv eftersom inte alla kontakter är nya samtidigt, och på så sätt upplevts som lite enklare.

I vårt material är det framförallt de med många vårdkontakter både inom pediatriken och inom vuxenvården som har upplevt övergången speciellt jobbig. Tre personer har sagt att de inte tyckte att steget inte var så avgörande. En av dessa personer har cystisk fibros och är kopplad till ett team där vuxenteamet och barnteamet är väldigt lika i sin organisation. ”Jag tror inte det var något jätteutarbetat utan det var nog liksom så där att nu händer det snart. Men det var ingen som berättade om det skulle vara något annorlunda. /.../ Alltså det mesta är ju likadant egentligen”. De två andra har haft mer oregelbundna kontakter med vården även under barndomen och tyckte inte det var så stor skillnad.

De patienter som har varit i en situation där de flyttats över från ett pediatrikt vårdteam till ett motsvarande inom vuxenvården upplever alla att övergången gick relativt smidigt. Flera av dessa personer har uppgett sig känna till att vissa av teamen i fråga strävar efter att vuxenläkaren ska vara närvarande vid ett besök på barnsidan och att sedan barnläkaren är närvarande vid det första besöket på vuxensidan. Ingen av de vi har pratat med har upplevt att detta fungerat fullt ut. I något fall kom vuxenläkaren till barn, men sedan fick patienten gå ensam vid besöket till vuxensidan ”Min läkare på vuxen kom ner till barn en gång och typ presenterade sig. Och sedan ska det vara meningen att barnläkaren ska följa med upp men det hände inte i mitt fall och jag vet inte varför”. En annan patient hade ett möte med både den nya läkaren, den gamla läkaren och sina föräldrar, vilket fungerade bra, men läkarna från barn kom aldrig till vuxensidan och tvärt om. ”Och jag fick möjlighet att berätta för den läkaren, så att det bytet fungerade också bra så att säga, erfarenheter och kompetensen den fördes vidare eller behölls”. Angående ett annat team som samma patient var i kontakt med träffade hon inte alls vuxenläkaren innan övertagandet, men hon tyckte att det märktes att de båda läkarna hade haft en bra kommunikation sinsemellan och att hennes nye läkare var väl informerad trots allt. I ett tredje fall inträffade så mycket akuta försämringar under tiden då diagnosbäraren var på gränsen mellan att tillhöra barn- eller vuxenvården så att man inte riktigt kunde förbereda ett övertagande. Mamman berättar:

”Ja, det skulle nog vara så men det blev inte så. De sista gångerna kom du in akut på sjukhuset och då var det så att då visste de inte vem som skulle ta hand om henne, det blev så fel. Barn ville inte ha dig och vuxen. /.../ Men du har blivit omhändertagen där också ju”.

Om dessa situationer säger alla att de hellre hade velat att man hade följt rutinen med överlämnandet men att det ändå fungerade och att de inte är missnöjda. En mamma vars son närmar sig åldern för övergången talar om sina förväntningar så här: ”Ja, det hade ju varit det bästa. Ja, en överlämning. En överlämning från de som har haft hand om honom till den som ska ha honom och att man överlämnar informationen och att man själv får vara med också där”. Hon säger dock att det viktigaste är att hennes son får tillräckligt med information så att han vet vart han ska vända sig i framtiden och vad de olika enheterna heter.

Situationen kan givetvis kompliceras av att det är flera parallella team som är inblandade. Vissa komponenter i vårdkontaktarna kan då bli lidande. Till exempel nämner en av våra informanter att hon har tappat kontakten med hörselvården som vuxen även om övergången inom kardiologin har fungerat väldigt väl. ”Så att jag kan känna inom hörselvården, jag vet inte riktigt var jag ska vända mig någonstans nu som vuxen, vad jag ska ta kontakt med någonstans. Och det kan jag tycka är lite synd att det inte finns ett ställe där man vet att här kan jag fortsätta gå eller något liknande...”.

Däremot har flera patienter sagt att de inte har funderat så mycket på övergångsprocessen rörande vårdkontakter de inte har så frekvent kontakt med, det blir mindre viktigt. En mamma tar upp olika

faktorer som har påverkat hennes dotters övergång. Hon nämner bland annat att de haft tur som träffat engagerade läkare där det kanske inte funnits ett utbyggt system, att man inom kardiologin som de har haft mycket kontakt med är speciellt duktiga på detta, men också att det inom andra områden där problematiken inte var så väl utredd tog en del tid innan de hittade bra kanaler.

Hur man upplever övergången påverkas också av hur man mår under den här perioden av sitt liv och i hur stor utsträckning man är i behov av fungerande insatser och kontakter. En diagnosbärare uttrycker det så här: ”Vi pratade väl om det ett tag innan om hur det skulle bli och så där men sedan i och med att jag mådde så bra så var det ju inte jättemycket för dem att föra över heller... Utan jag var rätt så lätt att bara skjutsa över”.

Vad gäller de patienter som har haft mycket kontakt med habiliteringen skiljer sig upplevelserna åt en del beroende på hur systemet är uppbyggt där man bor. En mamma till en man med fragilt x beskriver sin erfarenhet som problemfri eftersom BUH där de bodde då hörde samman med VuH. Det var samma människor de hade kontakt med. När de sedan flyttade har de fått höra om problemen vid övergången från andra de har träffat via habiliteringen, men inte själva varit med om det. Hon säger att hon tror starkt på den modell de själva upplevde eftersom det kan bli väldigt mycket att när man ska sluta skolan, flytta hemifrån och bli vuxen och dessutom byta habilitering. Hon menar att det är möjligt i mindre kommuner.

”Det blir liksom mindre enheter. Det är skillnad i stora kommuner då har man liksom, då gör man på ett annat sätt. /.../ Jag skulle nog förespråka det om jag kunde välja. Att barnhabiliteringen hörde samman med vuxenhabiliteringen på ett naturligt sätt”.

En annan mamma som bor i en region där BUH skiljer sig en del från VuH beskriver hur de hamnade in en situation där hennes dotters habiliteringsteam skulle ersättas med en neurolog. Efter ett noggrant samtal med läkaren på barnhabiliteringen där hon fick sin dotters medicinska tillstånd förklarar för sig och fick kopior på journalerna var de upp till henne själv att välja en läkare på vuxensidan.

”Barnhab, det enda de gör, det är att informera den läkaren som tar över, vem denna patient är. Och då har ju vi gett samtycke till att de får göra det, och så lämnar de över alla papperna så att de får läsa på. Men inget annat, de var inte med på något möte, det har jag hört vissa som var, att habläkaren är med på första träffen hos vuxenläkaren, men det hade inte vi. /.../ Men jag tror det hade varit mer lämpat att läkarna satt tillsammans och fick denna sällsynta diagnos presenterad, vem är det som kan detta, vem känner att den har tid, för det kräver lite när det händer saker”.

Hon berättar vidare om att personalsituationen på kliniken gjorde det svårt att få tag på läkarna och det slutade med att mamman själv ringde runt till läkare i hela landet för att hitta någon som kunde något om dotterns syndrom och som var motiverad att följa henne.

Bland våra informanter har vi inte träffat någon som har haft ett sådant här överlämningsmöte inom habiliteringen. Flera säger dock att andra föräldrar de har träffat har delat med sig av sina

erfarenheter av sådana överlämningar och det beskriver våra informanter som ett önskvärt förfarande.

Föräldrarnas roll

Många av våra informanter talar om hur deras föräldrar har ställt tydliga krav på vården och kämpat för att de ska få träffa vissa läkare eller få tillgång till specifika behandlingar. Det resulterar i en känsla av tacksamhet mot föräldern men också en oro för hur det går för personer i liknande situationer som inte har haft en drivande förälder med sig. Föräldrarna talar istället om hur de är ”envisa”, ”drivande”, ”påstridiga och ”inte ger sig”. Den generella uppfattningen är att om de på detta sätt kämpar för sina behov så lyssnar vårdgivarna, men många uttrycker oro för vad som skulle hända om de inte gjorde det.

”Och hade inte I. haft en mamma som mig som var pådriven så hade det barnet inte haft en chans i världen, alltså jag vet inte hur det hade gått, hon hade i alla fall inte varit där hon är idag. Det tycker jag är så hemskt. Jag träffar ju kompisar till I., jag träffar ju vuxna med Sturge Weber nu som inte har något stöd hemifrån, som det är jättesynd om, så dåligt de mår, psykiskt. De kämpar ju på men samhället tar inte det ansvaret om man inte har någon som kan prata för ens sak.”

Detta kan vara lite svårt att hitta en balans i när diagnosbäraren blir vuxen. De flesta av de diagnosbärare vi träffat har nära relationer med sina föräldrar även i vuxen ålder och bor också nära dem. Många säger att de fortfarande har med sina föräldrar på läkarbesök men att föräldrarna har fått en annan roll. De kanske sitter i väntrummet eller så följer de med in fast de håller sig i bakgrunden medan diagnosbäraren själv för sin talan. Vanligt är att vilja ha möjligheten att fråga en förälder om man blir osäker eller har glömt hur saker var tidigare. Det kan också vara bra att ha ett extra par öron med om det är mycket information som ska tas in. Någon säger dock att hon skulle önska att hon i framtiden kan få det stödet av en partner istället och en annan informant tycker att hennes läkare har reagerat negativt på att hon har velat ha någon med sig.

”Alltså det är klart att man kanske ska lära sig att klara sig men om jag vill ha med min mamma då så kan jag ju fortfarande ha det för att jag känner att det är ett stöd för mig i min sjukdom liksom. Där var det som att ’Nej nu kan du inte ha med din mamma’, ungefär. Och det är ju tycker jag, alltså jag var ju ändå 18. Det är väl mitt val om jag vill ha med henne eller inte.”

Det finns också situationer då hjälp utifrån lämpar sig bättre. Det är något som många säger att de har upptäckt efter hand. En mamma beskriver det så här:

”Tbland har jag följt med A. i olika situationer, som egentligen inte alls har känts bra. Bara för att jag är mamma. Och sedan innan vi kom underfund med att ’Mamma, jag ska nog ha tolk istället’. ’Ja, men det är klart du ska ha tolk!’ Men som förälder då så är man ju så här: ’Jag måste se till att det här ordnar sig’. Och så glömmen man bort att hon är självständig, hon ska gå på detta själv, jag ska inte vara med. Och då måste hon ju också ha någon slags styrka i sig, så att hon både själv kan frigöra sig och sedan ta stöd i samhället, det som hon har rätt till. Och har man då inte någon aning om att man har rätt till olika saker, då går det ju inte heller, då står man där.”

Stöd i övergången

En del informanter ger uttryck för en önskan om någon inom vården som skulle kunna hjälpa till med just kontakter och upplysningar om hur systemet fungerar. Vem vänder jag mig till? Vad gäller kring sjukresor? Vilka ekonomiska villkor råder? Olika förslag kommer upp. Någon vill ha en speciell funktion för detta och någon tycker att en fast läkarkontakt och en kurator skulle kunna fylla den funktionen.

Ett par av informanterna har erfarenhet av träffar för unga vuxna genom patientföreningarna eller Riksförbundet Sällsynta Diagnoser. Särskilt utbildningen om kontakt med myndigheter och förberedelser inför att komma ut i arbetslivet verkar vara uppskattade moment.

Ingrid Wadenheim berättar om erfarenheterna från Svenska Noonanföreningen:

”Vi har ordnat träffar på väg in i vuxenlivet också, de har träffats när de gick i gymnasiet inför arbetslivet och vi har haft två st sådana träffar nu, och då är de då mellan 17-18 och upp till 25, för det är ju lite varierande hur mogen man är va. Och vi hade den andra nu i september, i Växjö, vi har två stycken, det är vår kassör och vår tidigare ordförande som driver detta då, och arrangerar studiebesök på arbetsförmedlingen och försäkringskassan och de får göra en sådan här livslinje och lite olika saker. Så de har fått en väldigt tät kontakt de här som är ungefär jämnåriga, och då kan man ju säga som så, då är ju internet och facebook suveränt”.

Diskussion

Slutsatser från materialet

Ett återkommande tema i våra patient- och anhörigintervjuer är att man uppskattar vården under barndomen högst och att även om man tycker att vuxenvården fungerar ganska bra så känns den inte lika trygg och personlig som barnvården gjorde. Tiden däremellan är generellt sett den som upplevs vara sämst. Under några år då man precis gått över till vuxensidan och inte etablerat kontakterna där är det många som har negativa upplevelser. Både vårdtagare och vårdgivare talar om förändrade behov när patienten uppnår vuxen ålder. Oftast är diagnosen satt, man är medveten om prognosen och förändringar som har med tillväxt att göra avtar. Kanske krävs inte en lika tät kontakt med vården. Å andra sidan tillkommer problem som bedömning av arbetskapacitet, atypiska graviditeter och den åldrande kroppen. En aspekt som lyfts från diagnosbärarna är att det ofta saknas information om vad man kan vänta sig i framtiden vilket gör att många efterlyser mer uppföljning.

Ett problem som betonas av både vårdtagare och vårdgivare är bristen på samordning inom vården. Vem ska hålla i trådarna när vårdkontakterna blir många? Båda grupperna är överens om att detta fungerar bäst under barnåren då barnläkare är tränade att se hela barnet och familjen, medan ingen

självklar efterträdare finns i den organspecificerade vuxenvården. Möjliga kandidater för denna uppgift i vuxenvården är vuxenhabiliteringen och primärvården. Det är dock inte för alla diagnosbärare vuxenhabilitering blir aktuell och ofta är läkarkontakten sparsam. I många regioner är vuxenhabiliteringen inte bemannad av läkare och den medicinska överblicken faller då bort. För primärvården är båda våra intervjugrupper generellt ganska kritiska till kompetensen vad gäller sällsynta sjukdomar. I båda materialen framkommer exempel på vårdcentraler som helt enkelt sagt att de inte kan ta emot patienter med dessa problem. Dock säger några vårdgivare att de har sett en förbättring inom primärvården och dess intresse för sällsynta diagnoser under senare år.

Både vårdgivare och patienter har nästan uteslutande positiva saker att säga om ett arbetssätt med multidisciplinära team. De som arbetar med det tycker att det underlättar för dem och patienterna känner sig trygga och upplever att kontinuiteten och tillgängligheten ökar. Att faktiskt träffa varandra, oavsett om det är en kollega, patient, läkare eller annan vårdgivare, upplevs som mycket värdefullt och inte att jämföra med en skriftlig kommunikation.

I nuläget diskuteras ofta huruvida man bör centralisera vården för sällsynta diagnoser genom införande av regionala eller nationella center. Fördelar som nämns är att man vet vart man kan vända sig vid problem och att kompetensen samlas. Vissa vårdaktörer är istället kritiska och poängterar risken att den kompetens som redan finns ute i landet kan utarmas samt att nyttan för patienterna blir begränsad om kompetensen är belägen långt ifrån dem. Vårdgivare oroar sig i allmänhet även för hur detta ska kunna organiseras, vilka diagnoser som ska omfattas och hur man ska sprida informationen därifrån. Diagnosbärarna tar istället huvudsakligen upp de geografiska avstånden som ett orosmoment. Därför anses det viktigt att eventuella center även bedriver en stor verksamhet som stöd för vårdpersonal ute i landet och arbetar för att föra ut kunskap till de reguljära vårdgivarna.

Många patienter talar om övergången från barnsjukvården till vuxensjukvården som en svår period, men deras upplevelser varierar, framförallt beroende på typen av vårdkontakter de har haft. De flesta som vi har talat med tycker att det underlättar att ha särskilda rutiner gällande övergången från barn- till vuxenvård. Olika förslag har kommit från både diagnosbärare och vårdgivare. Till exempel nämner många möten där familjen, barnläkare och vuxenläkare närvarar. Ett annat alternativ är att vuxenläkaren är närvarande vid ett läkarbesök på barnsidan och att sedan barnläkaren deltar vid det första besöket på vuxensidan. Det är dock många diagnosbärare som vittnar om att man inte har följt några rutiner i deras fall. På vissa ställen och i vissa situationer har det helt enkelt inte funnits några rutiner att följa, i andra fall har det inte bedömts aktuellt eller så har vissa moment i befintliga rutiner bara fallit bort. I vilken utsträckning ska man ha speciella insatser för övergången? Ofta säger vårdgivare att det endast praktiseras i komplicerade fall. Vad är

ett komplicerat fall? Kanske är man inom vården för restriktiv när det gäller sådana insatser. I vårt material är det i alla fall tydligt att många patienter inte har fått de insatser kring övergången som de hade velat ha. Det förekommer heller inga negativa röster i de fall sådana insatser existerat.

Överensstämmelse med andra studier

Generellt kan man säga att våra frågeställningar är ringa uppmärksammade i litteraturen och att evidensen kring övergången till vuxenvård är låg. Mycket få studier tar upp vuxna patienters särskilda behov och då det görs är det ofta enbart ett konstaterande om att kunskapen är bristfällig. Patientföreningar har också slagit larm om att tiden runt övergången till vuxenvården upplevs väldigt osäker och många gånger problemfylld. Vår studie har bekräftat mycket av den problembeskrivning som Sällsynta Diagnoser och Ågrenska har presenterat i sina dokumentationer samt bilden vi fått från internationellt publicerade studier om övergången.

Precis som i andra material har våra informanter tagit upp förbättringsmöjligheter som anknyter till att börja övergångsprocessen i god tid, användning av kontaktpersoner och vårdkoordinatorer, ökad kommunikation mellan barn- och vuxenvården och ökad information. Något som diskuterats en del internationellt men som inte tagits upp av de personer vi intervjuat är att man skulle ha en period då man vårdas på både barn- och vuxenklirik eller att man skulle inrätta speciella kliniker för unga vuxna.

När det gäller de ramverk som finns kan man dra flera slutsatser. Det råder brist på ramverk i olika former som hanterar sällsynta diagnoser och i den mån de finns tar de sällan upp vuxna patienters speciella behov. Även gällande övergången från barn- till vuxenvård finns det få riktlinjer och när de finns är det ej självklart att de följs.

Vad behövs göras nu?

Kontinuitet, någon som samordnar, bra kommunikation, tillgänglighet, dessa är ju saker som alla uppskattar och behöver inom vården, men det blir ännu viktigare för denna patientgrupp med större utsatthet och komplexa behov. Då sällsynta diagnoser står för en så stor del av vårdbelastningen bedömer vi att åtgärder som genomförs för denna grupp är något som alla kan få nytta av i förlängningen.

När det gäller övergången kan vi se möjligheter till ett antal praktiska förbättringar. Kliniker bör gå igenom sina rutiner för övergången till vuxenvård och behandla den som den viktiga och känsliga period den ofta är. Det är också viktigt att definiera de mål man har för en lyckad övergång. Patienter och anhöriga behöver tydlig information i god tid om vilka insatser de kan vänta sig i samband med övergången. Utifrån våra resultat förordar vi att alla inblandade vårdkontakter,

överlämnande och övertagande, samt diagnosbäraren och familjen träffas och lägger upp en plan för den kommande tiden. I vissa fall räcker det med att man får namn på de kontakter man kommer ha i vuxenvården och vart man ska söka sig i fortsättningen, men det är viktigt att man får det innan man ska ta steget och innan man upphör att ha kontakt med de vårdgivare man känner. I de fall då man tillämpar olika praxis kring rutinerna beroende på hur komplicerat fallet är det viktigt att patienterna får klart för sig varför de till exempel inte blir kallade till möten som andra blir. Man bör dock ha i åtanke att dessa insatser är mycket uppskattade och kan vara behjälpliga för en större grupp. En annan insats som våra informanter har haft stor nytta av i den mån de har haft möjlighet att ta del av det är speciella kurser eller sammankomster för unga vuxna som ibland ordnas av patientföreningar. Då patientföreningarna i regel drivs ideellt med begränsade resurser och detta är långt ifrån tillgängligt för alla skulle det kanske vara en möjlighet att habilitering, barnklinik eller socialtjänst startade liknande verksamhet för ungdomar med kroniska sjukdomar och funktionsnedsättningar. Det krävs även ytterligare forskning inom detta område och det är därför viktigt att man dokumenterar de insatser som görs vid olika verksamheter.

För att övergången skall fungera är det givetvis viktigt att det finns ett utbyggt system för vuxna patienter, någon som tar emot efter barnsjukvården. Vi tror att nationella och regionala center är det bästa alternativet. I vissa fall kan dessa behöva vara omfattande med utredningsenheter och möjligheter till specialistvård, medan det i andra fall kan räcka med att ha en rådgivande verksamhet. Vi förespråkar att center byggs upp kring diagnosgrupper med liknande symtombild och behov av specialistkompetens. Huruvida det ska finnas endast ett nationellt center eller ett flertal regionala center för en diagnosgrupp bör avgöras med hänsyn till prevalens och gruppens vårdbehov.

För att underlätta samordningen tror vi det är viktigt att medarbetare inom vården blir uppmärksammade på denna problematik och arbetar aktivt för att se till att patienterna får information om hela sin situation och hur insatser från en klinik kan komma att påverka andra klinikers ansvarsområden. Det är också viktigt att information om rätten till individuella planer inom olika verksamheter sprids, både bland personal och brukare, så att dessa utnyttjas på de sätt de är ämnade för. En koordinator kan vara viktig för dessa patienter oavsett var i livet de befinner sig. Ofta har de många vårdkontakter som är svåra att koordinera för familjen själv och det är dessutom inte alla diagnosbärare som har föräldrar eller andra som kan hjälpa dem med detta. Var denna resurs ska finnas behöver utredas vidare. För att vara en tillgång just i övergången tror vi att det är viktigt att dessa personer är speciellt medvetna om problematiken under den perioden och är insatta i hur både barn- och vuxensjukvården är upplagd.

Genom mer forskning vad gäller vuxna diagnosbärares behov kan man komma fram till om det är barnsjukvårdens holistiska synsätt vi ska sträva mot inom hela hälso- och sjukvården. Om detta är fallet måste det nog delvis till ett attitydbyte inom vuxenvården. Att se hela människan är alltid viktigt inom vården, men när det kommer till patienter med sällsynta diagnoser, och framför allt de som har ett komplext vårdbehov, kan man aldrig vara ansvarig för endast ett organsystem.

Viktiga komponenter för samordningen är habiliteringen och primärvården. I vårt material tycker vi att det finns stort stöd för att ha läkare även inom vuxenhabiliteringen. Vi tror att detta skulle vara särskilt givande för de patienter med sällsynta diagnoser som ingår i habiliteringens målgrupp. Många patienter verkar ha uppfattningen att primärvården inte är för ”sådana som jag”. Vi skulle vilja se en diskussion inom primärvården hur den kan bli mer tillgänglig för patienter med mångfacetterade funktionsnedsättningar i allmänhet och sällsynta sjukdomar i synnerhet. Vi tror att det skulle gagna både patienter och vården i helhet om även barn med sällsynta diagnoser, i större utsträckning än idag uppsökte primärvården, i de fall detta är möjligt, i syfte att etablera en tidig kontakt.

Denna studie har flera begränsningar. Vi har försökt beskriva situationen vad gäller skillnader mellan barn- och vuxenvård samt övergången dem emellan genom att visa på exempel från de intervjuer vi genomfört med vårdgivare, diagnosbärare och anhöriga. Denna bild är givetvis långt ifrån fullständig. Vi har träffat ett begränsat antal människor och har inte haft möjlighet att göra ett selekterat urval. En möjlig uppföljning skulle kunna vara en enkätstudie bland diagnosbärare speciellt inriktad på behov som vuxen diagnosbärare, skillnader mellan barn- och vuxenvård samt andra erfarenheter från övergången. Det är svårt att generalisera kring sällsynta diagnoser då det är en så stor och heterogen grupp. Särskilt gäller det de grupper som har en intellektuell funktionsnedsättning jämfört med de som inte har det. I vårt intervjumaterial har diagnosbärare från båda grupperna inkluderats men vi har inte haft utrymme att specifikt diskutera skillnaderna i deras situationer. Vår uppsats utgår enbart från svenska förhållanden. Vi har tagit del av utländsk litteratur, men det hade även varit intressant att göra en jämförelse av modeller från olika länder. Vår litteraturgenomgång är heller inte fullständig och ett möjligt framtida projekt skulle kunna vara en översiktsartikel vars resultat man sedan kunde jämföra med hur det ser ut i olika delar av Sverige.

Konklusion

I vår studie bekräftas och förstärks bland annat intrycket av att övergången från barn- till vuxenvård kan vara en mycket påfrestande tid för patienter och anhöriga. Ett särskilt stort problem utgör bristen på samordning och helhetssyn. Vi kan konstatera att det just nu händer mycket och tas

många initiativ till förbättringar inom området sällsynta diagnoser. Dock tas problematiken om övergången från barn- till vuxenvård och situationen för vuxna diagnosbärare upp i mycket liten utsträckning. Det behövs mer forskning inom detta område men det krävs även konkreta förändringar som utökade övergångsrutiner inom vården och verksamhet inriktad på vuxna. Frågan om center för sällsynta diagnosgrupper är komplex och omfattar många aspekter. Utifrån vårt perspektiv på övergången från barn- till vuxenvård och att sjukvården ska kunna fokusera på patientens hela livsspann tror vi att det är en metod som har mycket att tillföra. Slutligen konstaterar vi att primärvården och habiliteringens roll i vården för personer med sällsynta diagnoser, samt hur denna förändras i livets olika faser, bör utredas.

Tack

Stort tack till alla våra intervjudeltagare. Vi vill även rikta ett särskilt tack till Ingrid Wadenheim, Jan Mårtensson och Kristina Aspengren som förmedlat kontakter.

Referenser

1. S. Ayme, J. Schmidtke. Networking for rare diseases: a necessity for Europe. Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz 2007;50:1477-83.
2. G. L. Freed, E. J. Hudson. Transitioning children with chronic diseases to adult care: current knowledge, practices, and directions. The Journal of pediatrics 2006;148:824-7.
3. H. Davies, J. Rennick, A. Majnemer. Transition from pediatric to adult health care for young adults with neurological disorders: parental perspectives. Canadian journal of neuroscience nursing 2011;33:32-9.
4. Riksförbundet Sällsynta Diagnoser. Fokus på vården; 2008.
5. Socialstyrelsen. Ovanliga diagnoser, Organisationen av resurser för personer med ovanliga diagnoser; 2010 June 2010.
6. Riksförbundet Sällsynta Diagnoser. Fokus på vardagen; 2004.
7. Ovanliga diagnoser. (Accessed 121108, 2012, at <http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/>.)
8. Socialstyrelsen. Sällsynta sjukdomar - En slutrapport om nationell funktion och förslag till strategi; 2012 2012-10-31. Report No.: 2012-10-11.
9. Europeiska Unionens Råd. Rådets rekommendation om en satsning avseende sällsynta sjukdomar. Luxemburg; 2009 8 juni 2009.
10. L. B. Tucker, D. A. Cabral. Transition of the adolescent patient with rheumatic disease: issues to consider. Pediatric clinics of North America 2005;52:641-52, viii.
11. Vägledning. (Accessed 121108, 2012, at <http://www.agrenska.se/Vagledning/>.)
12. Vuxenvistelser. (Accessed 121108, 2012, at <http://www.agrenska.se/Vuxenvistelser/>.)
13. A. Schieppati, J. I. Henter, E. Daina, A. Aperia. Why rare diseases are an important medical and social issue. Lancet 2008;371:2039-41.
14. R. C. Hennekam. Care for patients with ultra-rare disorders. European journal of medical genetics 2011;54:220-4.
15. G. Remuzzi, S. Garattini. Rare diseases: what's next? Lancet 2008;371:1978-9.
16. Health programme. 2012. (Accessed 07102012, 2012, at http://ec.europa.eu/health/programme/policy/index_en.htm.)
17. A. M. Moliner. Creating a European Union framework for actions in the field of rare diseases. Advances in experimental medicine and biology 2010;686:457-73.
18. EUROPAPARLAMENTET OCH RÅDET. EUROPAPARLAMENTET OCH RÅDETS FÖRORDNING (EG) nr 141/2000 av den 16 december 1999 om sär läkemedel. Europeiska gemenskapernas officiella tidning 2000;L 18:1.
19. D. Taruscio, L. Vittozzi, R. Stefanov. National plans and strategies on rare diseases in Europe. Advances in experimental medicine and biology 2010;686:475-91.
20. Europeiska Gemenskapernas Kommission. MEDDELANDE FRÅN KOMMISSIONEN TILL EUROPAPARLAMENTET, RÅDET, EUROPEISKA EKONOMISKA OCH SOCIALA KOMMITTÉN SAMT REGIONKOMMITTÉN om sällsynta sjukdomar: utmaningar för Europa; 2008 2008-11-11.
21. Rare Diseases, Policy. (Accessed 05/10/2012, at http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_en.htm.)
22. Rare diseases - Policy. 2012. (Accessed 5/10, 2012, at http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_en.htm.)
23. Lagar i hälso- och sjukvården. Vårdguiden. (Accessed 2013-01-01, 2013, at <http://www.vardguiden.se/Sa-funkar-det/Lagar--rattigheter/Lagar-i-halso--och-sjukvard/>.)

24. SmågruppsCentrum. Noonans syndrom - en informationsskrift. In. 2 ed; 1999.
25. Sveriges riksdag. Hälso- och sjukvårdslag (1982:763). In; 1982.
26. Sveriges riksdag. Lag (1993:387) om stöd och service till vissa funktionshindrade. In; 1993.
27. Sveriges riksdag. Socialtjänstlag (2001:453). In; 2001.
28. Riksförbundet Sällsynta diagnoser. Sällsynta diagnosers skuggstrategi; 2012 20121119.
29. Informationscentrum för ovanliga diagnoser. (Accessed 121108, 2012, at [http://www.sahlgrenska.gu.se/ovanligadiagnoser/.](http://www.sahlgrenska.gu.se/ovanligadiagnoser/))
30. Ågrenska. (Accessed 121108, 2012, at [http://www.agrenska.se/Nksd/.](http://www.agrenska.se/Nksd/))
31. Mun-H-Center. Annette Carlsson. (Accessed 121108, 2012, at [http://mun-h-center.se/sv/Mun-H-Center/Om-Mun-H-center/.](http://mun-h-center.se/sv/Mun-H-Center/Om-Mun-H-center/))
32. Kompetenscenter för sällsynta odontologiska tillstånd. 2012. (Accessed 3/1, 2013, at <http://www.lj.se/index.jsf?nodeId=26405&nType=12.>)
33. Syndromcentrum. (Accessed 2/1, 2013, at [http://www.akademiska.se/sv/Verksamheter/Klinisk-genetik/Syndromcentrum/.](http://www.akademiska.se/sv/Verksamheter/Klinisk-genetik/Syndromcentrum/))
34. Rett Center. (Accessed 121108, 2012, at [http://www.rettcenter.se/rettcenter/index.htm.](http://www.rettcenter.se/rettcenter/index.htm))
35. Orphanet. Prevalence of rare diseases: Bibliographic data; 2012.
36. Om oss. (Accessed 2013-01-01, 2013, at http://www.sallsyntadiagnoser.se/Om_oss.)
37. Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser. (Accessed 121108, 2012, at [http://www.nfsd.se.](http://www.nfsd.se/))
38. Regionalt kompetenscentrum för sällsynta diagnoser. Klinisk genetik, Karolinska universitetslaboratoriet. (Accessed 121108, 2012, at [http://www.karolinska.se/Karolinska-Universitetslaboratoriet/Kliniker/Klinisk-genetik/Sallsynta-diagnoser/.](http://www.karolinska.se/Karolinska-Universitetslaboratoriet/Kliniker/Klinisk-genetik/Sallsynta-diagnoser/))
39. Centrum för sällsynta diagnoser. (Accessed 121116, 2012, at <http://www.sahlgrenska.se/su/sallsyntadiagnoser.>)
40. Om företaget Woxzia, myndighetslots. (Accessed 2013-01-01, 2013, at <http://www.myndighetslots.se/sv/om-woxzia.>)
41. R. Watson, J. R. Parr, C. Joyce, C. May, A. S. Le Couteur. Models of transitional care for young people with complex health needs: a scoping review. *Child: care, health and development* 2011;37:780-91.
42. S. R. Bloom, K. Kuhlthau, J. Van Cleave, A. A. Knapp, P. Newacheck, J. M. Perrin. Health care transition for youth with special health care needs. *The Journal of adolescent health* : official publication of the Society for Adolescent Medicine 2012;51:213-9.
43. A. L. van Staa, S. Jedeloo, J. van Meeteren, J. M. Latour. Crossing the transition chasm: experiences and recommendations for improving transitional care of young adults, parents and providers. *Child: care, health and development* 2011;37:821-32.
44. J. S. Huang, M. Gottschalk, M. Pian, L. Dillon, D. Barajas, L. K. Bartholomew. Transition to adult care: systematic assessment of adolescents with chronic illnesses and their medical teams. *The Journal of pediatrics* 2011;159:994-8 e2.
45. Sällsynta Diagnoser. Jag vill så väl. In; 2011:4.
46. Sällsynta Diagnoser. Jag vill så väl. In; 2011.
47. Att vara vuxen och leva med... (Accessed 8/9, 2012, at [http://www.agrenska.se/Nksd/Vuxen-att-leva-med/.](http://www.agrenska.se/Nksd/Vuxen-att-leva-med/))
48. Androulla VASSILIOU. COMMISSION DECISION of 30 November 2009 establishing a European Union Committee of Experts on Rare Diseases. *Official Journal of the European Union* 2009;L 315:18-21.

49. Members. 2012. (Accessed 20121104, 2012, at [http://www.eucerd.eu/?page_id=42.](http://www.eucerd.eu/?page_id=42))
50. European Union. Reaching out to rare disease patients across Europe. In: Programme TEH, ed.; 2011.
51. EUROPLAN Project. 2012. (Accessed 2012.11.04, 2012, at [http://www.euoplanproject.eu/newsite_986987/project.html.](http://www.euoplanproject.eu/newsite_986987/project.html))
52. Who we are. (Accessed 4/11, 2012, at [http://www.eurordis.org/who-we-are.](http://www.eurordis.org/who-we-are))
53. In brief. 2009. (Accessed 2/3, 2013, at [http://www.eurordis.org/content/brief-0.](http://www.eurordis.org/content/brief-0))
54. Mission and achievements. 2012. (Accessed 2/1, 2013, at [http://www.eurordis.org/content/mission-and-achievements.](http://www.eurordis.org/content/mission-and-achievements))

Appendix

Tabell 1 A Vårdgivare vi har intervjuat

	Namn	Arbetsplats	Intervjusätt
Person 1. Läkare	Peter Meyer	CF-team barn, Lund	Samtal
Person 2. Läkare	Lennart Hansson	CF-team vuxen, Lund	Samtal
Person 3. Läkare	Marianne Forslund	BUH, barnklinik, Malmö	Samtal
Person 4. Läkare	Mats Ageberg	BUH, Lund	Samtal
Person 5. Läkare	Martin Jägervall	BUH, Växjö	Mail
Person 6. Läkare	Anders Nyqvist	VuH, Växjö	Mail
Person 7. Läkare	Malin Nystrand	Primärvården, Angered	Mail
Person 8. Läkare	Ingegerd Witt Engerström	Rett center, Frösön	Mail
Person 9. Kurator	Staffan Nilsson	VuH, Örebro	Mail
Person 10. Verksamhetschef	Margareta Nilsson	BUH, Skåne	Samtal
Person 11. Verksamhetschef	Ingrid Kongslöv	VuH, Skåne	Samtal
Person 12. Verksamhetsansvarig	Ann-Catrin Røjvik	Ågrenska, vuxenverksamheten	Samtal
Person 13. Specialisttandläkare	Fredrik Gränse	Sjukhustandvården vuxen, Malmö	Samtal
Person 14. Specialisttandläkare	Susanne Brogårdh-Roth	Tandvårdshögskolans specialistklinik för barn- och ungdomstandvård, Malmö	Samtal

Figur 1 A Intervjufrågor till vårdgivare

Detta är en generaliserad version, intervjuerna har sedan anpassats efter den aktuella verksamheten.

- Hur kommer du i kontakt med personer med sällsynta diagnoser i ditt arbete?
 - Vilka diagnoser handlar det om?
- Vid vilken typ av problematik kontaktas du?
- Vad handlägger ni och vad handlägger någon annan?
 - Hur ser kontakten mellan er och övriga vårdgivare ut?
 - Hur ofta kommer patienterna till er?
- Hur ser övergången ut från barnsjukvården till vuxensjukvården?
 - Hur upplever du att detta fungerar?
 - Har ni några speciella åtgärder för att förmedla en helhetsbild av patienternas vårdbehov till vuxensidan?
 - Hur ser kontakten mellan er och överlämnande/övertagande vårdenhet ut?
 - Vilka problem ställs ni inför när en patient ska övergå till vuxenvården?
 - Finns det några styrkor eller brister i systemet?
 - Vilka systemåtgärder tror du skulle förenkla för dig och dina patienter, särskilt i övergången till vuxenvården?
- Hur har vårdsituationen för dessa patienter förändrats över tiden?
- Vad har ni för nationella och internationella samarbeten gällande patienter med sällsynta diagnoser?
- Vilka problem finns det med tillgänglighet? Hur fungerar det utanför universitetssjukhusen?
- Kan vi kontakta dig för att ställa kompletterande frågor i efterhand?

Tabell 1 B Diagnosbärare vi har intervjuat

	Kön	Ålder	Diagnos	Intervjusätt
Diagnosbärare 1. (D1)	Kvinna	26	Noonans syndrom	Samtal
Diagnosbärare 2. (D2)	Kvinna	28	Sotos syndrom	Samtal
Diagnosbärare 3. (D3)	Kvinna	23	Cystisk fibros	Samtal
Diagnosbärare 4. (D4)	Kvinna	25	Noonans syndrom	Samtal

Tabell 1 C Anhöriga vi har intervjuat

	Diagnosbärarens kön	Diagnosbärarens ålder	Diagnosbärarens diagnos	Intervjusätt
Förälder 1. (F1)	Man	16	Okänd diagnos	Samtal
Förälder 2. (F2)	Man	32	Fragilt x	Skypesamtal
Förälder 3. (F3)	Kvinna	29	Sturge-Webers syndrom	Samtal
Förälder 4. (F4)*	Kvinna	25	Noonans syndrom	Samtal
Förälder 5. (F5)**	Kvinna	26	Noonans syndrom	Samtal

*Förälder till diagnosbärare 4 **Förälder till diagnosbärare 1

Figur 1 B Intervjufrågor till diagnosbärare och anhöriga

- Vill du berätta lite om när du/ditt barn fick din diagnos?
 - Vilka besvär har du/ditt barn haft p.g.a. din diagnos?
 - Hur påverkas din/ditt barns vardag?
 - Vilka hjälpinsatser har du/ditt barn behov av?
- Hur har dina/ditt barns vårdkontakter sett ut genom livet?
 - Vem har/har haft det övergripande ansvaret för din/ditt barns vård?
 - Hur ser skillnaden ut mellan barn- och vuxenvården?
 - Hur har kontakten mellan dig/er och vården fungerat?
 - Hur upplever du/ni att kommunikationen mellan dina/ditt barns olika vårdkontakter har fungerat?
 - Finns det något du/ni har saknat inom vårdsystemet?
- Hur fungerade övergången till vuxenvården för dig/ditt barn?
 - Har du/ni exempel på vad som fungerade bra och dåligt?
 - Finns det något i systemet som du/ni tänker borde förändras för att underlätta i övergången?
- Hur mycket av problematiken tror du/ni kommer sig av just "sällsyntheten" i din diagnos?
- Vilka forum använder du/ni för att ställa frågor om din/ditt barns diagnos och komma i kontakt med andra med diagnosen?
- Har du/ni någon vision om den perfekta vården för personer med din/ditt barns diagnos?

Tabell 1 D Resurspersoner i Socialstyrelsens databas som svarat på minienkät

	Namn	Arbetsområde	Intervjusätt
Person 1. Läkare	Kristina Tornqvist	Sturge-Webers syndrom	Mail
Person 2. Läkare	Agneta Troilius	Sturge-Webers syndrom	Mail
Person 3. Läkare	Barbro Westerberg	Sotos syndrom	Mail
Person 4. Läkare	Britt-Marie Anderlid	Fragilt X m fl	Mail
Person 5. Läkare	Maritn Ritzén	Prader-Willis syndrom	Mail
Person 6. Läkare	Margareta Wigren	Prader-Willis syndrom	Mail
Person 7. Läkare	Ricard Nergårdh	Prader-Willis syndrom	Telefon

Figur 1 C Minienkät till resurspersoner

Skulle du kunna skriva ett par rader om vad det innebär att vara resursperson för en sällsynt diagnos?

Exempelvis:

- I vilken utsträckning kontaktas du i egenskap av resursperson?
- Vem är det som kontaktar dig? (Patienter, vårdcentralsläkare, andra?)
- Ingår du i något formellt nätverk som gör att du får en överblick av dessa patienter i Sverige?
- Vad är din inställning till nationella kompetenscentra? Tror du att det skulle underlätta ditt arbete?
Ser du några risker med det sättet att organisera vården?

Tabell 2 EU-projekt för sällsynta diagnoser

<i>EUCERD</i>	En expertkommitté för sällsynta sjukdomar, instiftad av Europakommissionen år 2009. Den ersätter den tidigare verksamma arbetsgruppen för sällsynta sjukdomar (RDTF) från 2004 ⁴⁸ . Kommittén utgör ett regelbundet forum där representanter för medlemsstaternas hälsoministerier, patientorganisationer, läkemedelsindustrin med flera kan arbeta med åtgärder vad gäller sällsynta sjukdomar ^{19,49} . Gruppen utgör också ett stöd till europeiska kommissionen i dessa frågor och en arena varifrån de olika europeiska projekten kan styras ⁴⁸ .
<i>EUROPLAN</i>	Projekt som bildades år 2008 för att underlätta införandet av nationella strategier bland medlemsländerna. De ska även se till att strategierna lever upp till visa riktlinjer som är gemensamma inom EU samt följer EU:s övergripande strategi angående sällsynta sjukdomar ^{50, 17} . EUROPLAN utgör också ett forum där medlemsländer kan dela med sig av sina olika erfarenheter och diskutera EU:s åtgärder(Union 2011). En nationell strategi ska enligt EUROPLAN omfatta både förslag på åtgärder, en tidsram för när dessa ska införas samt ett förslag på en budget för dem ¹⁷ . EUROPLAN har också utvecklat så kallade indikatorer vilka tjänar som gemensamma punkter för jämförande så att man ska kunna utreda hur medlemsländerna lever upp till sina åtaganden(Union 2011). Det fortsatta arbetet kommer framförallt vara inriktat på att implementera de strategier som nu börjar ta form samt vara en resurs i denna process ⁵¹ .
<i>EURORDIS</i>	En europeisk paraplyorganisation för patientorganisationer för sällsynta sjukdomar ⁵² . Över 4000 olika diagnoser täcks in genom över 500 medlemsföreningar ⁵³ . Den bildades 1997 för att kunna påverka EU:s antagande av förordning om sär-läkemedel ⁵⁰ . EURORDIS verkar för att förbättra villkoren för patienter med sällsynta diagnoser genom att företräda dem på europeisk nivå, stödja forskning, utgöra ett nätverk för diagnosbärare och anhöriga samt att sprida kännedom om sällsynta sjukdomar. Organisationen deltar även i många projekt och kommittéer inom EU ⁵⁴ .
<i>ORPHANET</i>	En europeisk databas för information om sällsynta sjukdomar som riktar sig både till patienter och professionella. Det grundades 1997 av en fransk läkare och finansieras delvis av Frankrike och delvis av den europeiska kommissionen. Olika funktioner är bland annat en sökfunktion baserat på symtom för att underlätta diagnostisering, förteckning över sär-läkemedel, ett elektroniskt informationsblad, en förteckning över forskningsprojekt samt möjligheter för patienter att kontakta andra med samma diagnos ⁵⁰ .
<i>European Reference Networks</i>	Som en del i att samla utspridd kunskap har den europeiska kommissionen beslutat att upprätta European Reference Networks (ERN) som ska utgöras av flera expertcenter i olika länder. Dessa ska delvis tjäna som högspecialiserade kliniker och ta emot patienter från olika delar av Europa och dels utgöra forskningscenter(Moliner 2010). Två exempel på redan aktiva nätverk är ECRON-CF för Cystisk fibros och CARE-NMD för Duchennes muskeldystrofi(Union 2011).

Tabell 3 Intervjuresultat patienter och anhöriga

Fråga	D1	D2	D3	D4	F1	F2	F3	F4	F5
Ålder vid diagnos	6 år	10 år	6 år	18 år	Ingen diagnos vid 16 års ålder	4 år	3,5 mån	Se D4	Se D1
Kopplad till teamverksamhet	Kardiologen	Endast tillfällig rehab	CF-team	Kardiologien, tillfälligt BUH	Flera bl.a. Barnonk., LKG-team, kardiologen.	BUH, VuH	BUH, neurologen	Se D4	Se D1
Insats vid Övergången	Möte med barnläkare + vuxenläkare	Ingen insats, hänvisad till VC	Vuxenläkare närvarande vid sista barnkontroll	Inga insatser	Ej aktuellt än	Samma personal på BUH och VuH	Avslutande samtal med barnläkare, remiss	Se D4	Se D1
Nöjd med barnvård	Ja	Delvis	Ja	Ja	Ja	Delvis	Ja	Ja	Ja
Nöjd med övergången	Ja	Nej	Ja	Delvis	Ej aktuellt	Ja	Nej	Delvis	Ja
Nöjd med vuxenvård	Delvis	Nej	Ja	Ja	Ej aktuellt	Delvis	Ja	Ja	Delvis
Huvudsaklig informationskälla	Läkare, Ågrenska, internetforum	Internetforum	CF-teamet	Ågrenska, förening, andra diagnosbärare	Läkare, föreningen	Tidningar, andra i föreningen	Läkare, letat upp experter, Ågrenska	Internet, andra föräldrar	Läkare, förening

Tabellen är en sammanställning av våra intryck från samtalen, informanterna har ej fyllt i en enkät med denna utformning.