

# Grupper med sällsynta handikapp behöver mer stöd och information

Kompetenscentrum och faktadatabas skapas

**D**en 1 januari 1994 trädde en handikappreform i kraft för att förbättra stöd och service för personer med funktionshinder. Reformen innebar främst förändrad lagstiftning, nya stats- och stimulansbidrag samt förbättrat stöd till små och mindre kända handikappgrupper. Det gäller här ovanliga sjukdomar och skador som leder till omfattande funktionshinder och som finns hos högst 100 personer per miljon invånare.

En allvarlig missbildning ses hos 1 procent av svenska barn. En tredjedel av dessa har ett syndrom med multipla missbildningar. Man känner till drygt 4 000 olika syndrom. Det vanligaste är Downs syndrom, så gott som samtliga andra är mycket ovanliga.

Årligen föds ca 300 barn med ett syndrom i vårt land. Orsaken är vanligtvis en kromosomavvikelse eller en genmutation. Flertalet av barnen blir förstånds- och/eller rörelsehandikappade.

Läkare, annan vårdpersonal, lärare, daghemspersonal och anhöriga är ofta okunniga om vad det sällsynta syndromet eller den sällsynta sjukdomen innebär. Det är vanligt att både den enskilde med det sällsynta tillståndet och de anhöriga känner sig ensamma med sina problem. De har stort behov av att få träffa andra i samma situation. Därför behövs det smågruppsföreningar för utbyte av erfarenheter och för att informera beslutsfattare och myndigheter om önskemål och behov.

## Riksförbund för smågrupper

Handikappförbundens samarbetsorgan (HSO) påbörjade 1995 ett angelä-

## Författare

KARL-HENRIK GUSTAVSON  
professor, med dr, avdelningen för klinisk genetik, Akademiska barnsjukhuset, Uppsala.

get projekt i samråd med Socialstyrelsen för att stödja de små och mindre kända handikappgrupperna samt fungera som en paraplyorganisation för de grupper som så önskar, tills de funnit en egen organisatorisk form. Projektet utmynnade nyligen i bildandet av Riksförbundet för små och mindre kända handikappgrupper, som skall bevaka och tillvarata gruppernas gemensamma intressen samt sprida kunskap om hur det är att leva med ett handikappande sällsynt tillstånd (se Raoul Dammerts artikel i detta nummer av Läkartidningen).

Många av de drabbade får inte någon säkerställd diagnos, vilket gör det svårt eller omöjligt att bedöma långtidsprognosen och risken för upprepning i familjen. Även när diagnosen är ställd kan det vara svårt att veta vilken behandling och vilket stöd som patienten och familjen behöver.

## Svårt bygga upp kompetens

Molekylärbiologin och andra grundläggande forskningsområden och deras medicinska tillämpningar har redan gett oss nya möjligheter till diagnostik och framgångsrik behandling av patienter med sällsynta sjukdomar och olika utvecklingsstörningar. För att kunna ställa rätt diagnos, ange prognos, bedöma upprepningsrisk samt ge optimal medicinsk och habiliterande behandling krävs ofta ett multidisciplinärt omhändertagande. Ju sällsyntare ett syndrom eller en sjukdom är, desto svårare är det att bygga upp kompetens för diagnostik och behandling.

För att förbättra stödet till funktionshindrade personer och påskynda utvecklingen av kvalificerad habilitering och rehabilitering, förbättra livskvaliteten samt samordna insatserna för dessa grupper fick Socialstyrelsen regeringens uppdrag att fördela 1,4 miljarder kronor som stimulansbidrag för habilitering och rehabilitering under åren 1994–1997.

Som framgår av Gunilla Wallgrunds och Gunnar Grimbys artikel i detta nummer av Läkartidningen har resultaten av dessa projekt varit mycket goda. Inte minst för de små och mindre kända handikappgrupperna har stimulansbidraget varit mycket värdefullt. Dels har grupperna fått medel via landstingen, dels har omkring 140 övergripande smågruppsprojekt startats. Exempel på sådant arbete ges i Christopher Gillbergs och medarbetares artikel i detta nummer av Läkartidningen. Bland annat redovisas det omfattande projekt som bedrivits vid Ågrenska utanför Göteborg och som syftar till att ge barn med sällsynta handikapp och deras familjer en förbättrad livssituation genom att från ett helhetsperspektiv ge information och ta fram nya verksamheter.

## Rikscentrum för utredning och central kunskapsdatabas

Ett annat övergripande projekt har haft som mål att vid Akademiska barnsjukhuset i Uppsala bygga upp ett riks-

## Översikt eller medicinsk kommentar?

Många av Läkartidningens läsare följer utvecklingen inom olika områden i internationella specialtidsskrifter och böcker. Om nya rön är av så stor betydelse att stora läkargrupper i Sverige borde informeras om dem kanske en medicinsk kommentar eller kort översikt i Läkartidningen är motive-rad.

Redaktionen sätter stort värde på artiklar där flera aktuella arbeten jämförs och sammanfattas så att kliniskt viktiga slutsatser kan dras, likaså på översikter som speglar spännande utveckling inom en specialitet eller ett ämnesområde.

Skriv eller ring gärna innan du skriver en artikel av denna typ!

centrum, en resurs för hela landet, för utredning, behandling och habilitering av barn med multipla missbildningar och syndrom. Att detta projekt, liksom två tredjedelar av de övriga avslutade projekten, övergått i ordinarie verksamhet visar att stimulansbidraget i hög grad uppnått målet om långsiktighet. För att garantera hög kompetens i omhändertagandet av dessa patienter krävs oftast att verksamheten koncentreras till en enhet eller ett fåtal enheter i landet, så kallad högspecialiserad vård av rikskaraktär (se Socialstyrelsens Vårdkatalog).

Som ett led i regeringsuppdraget att förbättra informationen om små och mindre kända handikappgrupper har en kunskapsdatabas byggts upp vid Socialstyrelsen. Målgrupper för informationen är främst personal inom landsting, kommuner, försäkringskassor, medlemmar av handikapporganisationer och patientföreningar samt enskilda med funktionshinder och deras anhöriga.

Materialet publiceras både som utförliga databastexter och i kortfattade informationsfoldrar. Databastexterna finns på Internet och kan nås på en egen adress eller via Socialstyrelsens hemsida. Många föreningar ger också ut eget informationsmaterial.

Omkring 80 diagnoser täcks nu i den centrala databasen och ytterligare 120 är under bearbetning. Materialet uppdateras årligen. Ett informations- och resurscentrum för hela landet, SmågruppsCentrum, har inrättats vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra i Göteborg. Från och med januari 1999 svarar detta centrum för att samla in och sammanställa underlag för Socialstyrelsens databas om små och mindre kända handikappgrupper i samarbete med Socialstyrelsens expertgrupp inom området.

### Bättre samordning önskvärd

Det är önskvärt med ökat samarbete och bättre samordning när det gäller att



ta fram material från de olika informationsverksamheterna. Insatser för allt fler små och mindre kända handikappgrupper bör ingå i Socialstyrelsens Vårdkatalog över högspecialiserad vård av rikskaraktär. Enligt ett regeringsuppdrag skall Socialstyrelsen också successivt utöka katalogen på detta sätt.

Det är vidare angeläget att fler personer med sällsynta och mindre kända handikapptillstånd av sina hemlandsting beviljas remiss till landets kunskapscentra. •

*Se även artiklarna i detta nummer med start på sidan 1823.*

**Information** om sällsynta handikapptillstånd finns bl a i foldrar utgivna av Socialstyrelsen samt i växande faktadatabaser.