

Kunskapsbrist vanligt problem för ovanliga handikappgrupper

Epidermolysis bullosa, »Skelleftesjukan», fragil X-syndromet, Sotos syndrom, Vacterl-syndrom ... Det är bara några exempel av hundratals på s k små och mindre kända handikappgrupper. Handikappförbundens samarbetsorgan (HSO) genomför ett projekt med syfte att organisera dessa smågrupper, vilka har ett gemensamt problem: brist på kunskap hos de yrkesgrupper som ska ge dem hjälp. Nyligen har en samarbetsorganisation bildats: Riksförbundet för små och mindre kända handikappgrupper.

I varje grupp »med ovanliga sjukdomar eller skador som leder till omfattande funktionshinder» finns det per definition mindre än 100 per miljon invånare, dvs mindre än 900 i hela Sverige. (En annan definition tillämpas inom EU: en sjukdom eller funktionsnedsättning som berör mindre än en av 2 000 invånare, dvs 500 per miljon.)

Det rör sig om mycket varierande konsekvenser av en mängd olika sjukdomar, syndrom och skador. Personer med samma diagnos kan dessutom ha skiftande symtom, ibland inga symtom alls.

Lång väntan på hjälp

Bristen på kunskaper om sällsynta funktionshinder innebär att många människor inte får det stöd och den hjälp de har rätt till. De vandrar runt i sökandet efter en diagnos, till stora kostnader för sjukvården. Många får vänta i årtal på att få rätt diagnos, och ofta är det slumpen som avgör om man

hittar rätt specialist på sitt syndrom, sin sjukdom eller skada. Även om behandling och bot saknas är diagnosen en plattform att gå vidare ifrån. Man kan själv skaffa sig kunskap, förklara för andra vilken sjukdom eller skada man har och – inte minst viktigt – söka sig till en handikappförening.

Samla expertkunskapen

I regel finns det endast ett fåtal medicinska auktoriteter för varje smågruppsdiagnos, ibland finns det ingen alls i Sverige. Därför är det extra viktigt för den enskilde att få veta var expertisen finns. Att samla denna till ett fåtal centrum i landet är ett sätt att bättre tillgodose behovet av kunskap hos såväl vårdpersonalen som individerna och deras anhöriga. Det är ju inte realistiskt att räkna med att kunskap om alla små grupper ska kunna finnas överallt. En läkare eller sjukgymnast kanske träffar någon som har en sällsynt diagnos bara en enda gång under hela sitt yrkesliv.

Smågruppsdiagnoserna är i regel så gott som okända inom sjukvården, försäkringskassan, socialtjänsten etc. Ofta skaffar sig diagnosbärarna och deras anhöriga mer kunskap om tillstånden än vad de yrkesgrupper har som de söker hjälp hos. För många smågrupper är det ett dilemma att den enskilde möter en rad olika läkare, såväl allmänläkare som specialister, men vem ser till helheten, hela människan?

Viktigt träffa andra

Det är lätt hänt att de som har en smågruppsdiagnos och deras anhöriga känner sig ensamma med sina problem. De behöver få träffa andra med samma diagnos och liknande problem. Eftersom det gäller små grupper och individerna med samma tillstånd är spridda över landet försvåras kontakterna mellan dem.

Som forum för utbyte av erfarenheter finns det emellertid minst ett 60-tal smågruppsföreningar i Sverige. Där kan medlemmarna bygga upp kunskap om sin sjukdom eller skada. Kunskap som knappast finns någon annanstans: hur det är att leva med ett mindre känt funktionshinder och hur detta påverkar vardagen.

Paraplyorganisation

Det är oftast inte lätt att inordna smågrupperna i de stora handikapporganisationerna. Målet för HSOs smågruppsprojekt – som fått stöd av Socialstyrelsen – har varit att grupperna skall hitta en hemvist i något större förbund samt att skapa en paraplyorganisation även för grupper som inte gör det.

Det nya riksförbundet är ett sådant samlande organ, som skall tillvarata gruppernas intressen samt sprida kunskap om deras gemensamma problem och om hur det är att leva med en sällsynt diagnos.

Exempel

på sällsynta handikapp

Dysmeli innebär medfödd avsaknad av arm, ben eller del därav. Orsaken till skadorna är inte klarlagd. I Sverige föds varje år ett 50-tal barn med dysmeli. Omkring 70 procent har hand- och armskador. En del av barnen använder arm- eller benproteser, andra genomgår operationer för att få ett användbart grepp. En stor andel av de skadade väljer dock bort hjälpmedel och klarar sig bra utifrån sina egna förutsättningar.

Ehlers-Danlos' syndrom är en ärftlig bindvävsförändring, som medför sämre hållfasthet i vävnaderna. Detta leder till bl a överörliga leder, tånjbar eller skör hud, tunna och breda ärr, blödningar, värk och tandlossning. Man känner till sex olika former av sjukdomen med varierande symtom och svårighetsgrad. Eftersom varje person har sin egen kombination av symtom kan det vara svårt att ställa rätt diagnos, särskilt hos barn. Uppskattningsvis har en av 5 000 svenskar sjukdomen.

Epidermolysis bullosa (EB) är en grupp ärftliga hudsjukdomar som karakteriseras av skör hud och blåsor i huden. Vid vissa av sjukdomarna uppstår blåsor även i slemhinnorna, exempelvis i munnen och matstrupen. Omkring 800 personer i Sverige har EB, som delas in i tre huvudgrupper: EB simplex, junctional samt dystrofisk EB.

»Skelleftesjukan», dvs familjär amyloidos med polyneuropati (FAP), är vanligast i Skellefteå kommun men förekommer också i andra delar av Sverige. Sjukdomen kännetecknas främst av

Författare

RAOUL DAMMERT

informationssekreterare, Smågruppsprojektet vid Handikappförbundens samarbetsorgan (HSO), Stockholm.

Informationskällor

Många av smågruppsföreningarna har gett ut information (HSO-projektet kan förmedla kontakt). Socialstyrelsen ger ut foldrar om olika tillstånd och bygger upp en kunskapsdatabas.

På Internet finns mycket information att hämta, exempelvis följande:

Socialstyrelsens kunskapsdatabas:

www.sos.se/smkh

SmågruppsCentrum, Göteborg:

www.gsv.se/sgc

Ågrenska, Göteborg:

www.agrenska.se

Handikappförbundens samarbetsorgan (HSO):

www.hso.se

EURORDIS, European organization for rare disorders:

www.eurordis.org

NORD – National organisation for rare disorders:

www.pcnet.com/~orphan

Center for små handikapgrupper, Danmark:

www.handicap.dk/csh

Smågruppesenteret på Rikshospitalet, Norge:

www.rh.uio.no/ssss/index.html

Association Française pour la Recherche Genetique (paraplyorganisation, franska, engelska):

www.multimania.com/afrg

domningar i fötterna, försämrad känslighet för smärta, lågt blodtryck, hjärtsvikt, skadade njurar samt förstoppning omväxlande med diarré. Omkring 200 människor i landet har FAP, och varje år insjuknar 30–40.

Fragil X-syndromet, även kallat FRAXA-syndromet, är en ärftlig DNA- och kromosomförändring som kan ge varierande grad av utvecklingsstörning. Ungefär en pojke av 5 000 föds med syndromet. En lika stor andel av flickorna bär på anlaget, men endast 20 procent av dem får syndromet och då ofta med mindre uttalade symtom än pojkarna. Dessa blir utvecklingsstörda, framför allt försenas utvecklingen av tallet. Koncentrationssvårigheter, hyperaktivitet, läs- och skrivsvårigheter och problem med kamrater är vanliga likasom autistiska symtom.

Vacterl-syndrom diagnostiseras varje år hos ett 30-tal nyfödda i Sverige. Varje bokstav i Vacterl står för en kroppsdel eller ett organ som kan vara missbildat: V–vertebra/ryggkota, A–analöppning, C–cor/hjärta, T–trakea/luftstrupe, E–esofagus/matstrupe, R–ren/njure, L–limb/extremitet. •

Se även medicinsk kommentar i detta nummer.

Nya möjligheter mäta habiliteringens kvalitet

Kvalitetskriterier och standarder fastställda

Habilitering, den verksamhet som landstingen enligt lag skall tillhandahålla för barn och ungdomar med funktionshinder och deras föräldrar, är olika organiserad på olika håll. Väsentligt är att likvärdig habilitering av god kvalitet erbjuds alla med habiliteringsbehov. Här presenteras ett instrument för att beskriva och mäta kvalitet i habilitering, som kan användas i olika verksamhetsformer.

Barn- och ungdomshabilitering har utvecklats snabbt och är en mångfaceterad verksamhet med många krav från olika håll. Arbetet är tvärfackligt, dvs många olika yrkespersoner arbetar med samma barn och kan ha olika uppfattning om vad som är god kvalitet. Hela familjen blir involverad i habiliteringen och varje familj/barn har många olika, ofta långvariga kontakter med habiliteringen och andra vårdformer.

Kravet på god kvalitet är självklart och samtidigt är god kvalitet svår att definiera. Programskriften »Bra habilitering för barn och ungdom» [1], som kom 1993, beskriver vad habiliteringen bör erbjuda barn och familj. Den är skriven av brukarorganisationerna Riksförbundet för utvecklingsstörda barn, ungdomar och vuxna (FUB), Riksförbundet för rörelsehindrade barn och ungdomar (RBU) och Riksföreningen Autism (RFA) tillsammans med Tvärsektionsgruppen för yrkesföreträdare inom barn- och ungdomshabilitering.

Ungefär samtidigt gjorde en arbetsgrupp inom Svenska barnläkarföreningens sektion för barnneurologi och habilitering en pilotstudie omfattande sex habiliteringar [2]. De undersökta habiliteringarna hade olika organisation och funktion och svaren var därför inte jämförbara, men studien pekade på intressanta skillnader, som gav anledning att gå vidare i ett mer omfattande arbete.

Statliga stimulansbidrag för utveckling

1 januari 1994 kom de statliga stimulansbidragen, som var avsedda att stöd-

SERIE ReHABILITERING

Författare

INGRID BJERRE

docent, f d överläkare vid barn- och ungdomshabiliteringen, Universitetssjukhuset MAS, Malmö, projektledare för projektet »Utarbetande av kvalitetskriterier för barn- och ungdomshabilitering» och sammanställande i arbetsgruppen för kvalitetsfrågor i Svenska barnläkarföreningens sektion för barnneurologi och habilitering

HARRY FERNGREN

docent, f d överläkare vid neurope-diatriiska enheten, Karolinska sjukhuset/S:t Görans sjukhus barnkliniker, Stockholm, ledamot i arbetsgruppen för kvalitetsfrågor

BENGT LAGERKVIST

docent, överläkare, Folke Bernadottehemmet, Akademiska Barnsjukhuset, Uppsala, för närvarande internationell konsult i rehabilitering, Rehab Euro, Umeå, ledamot i arbetsgruppen för kvalitetsfrågor

INGEGERD WITT ENGERSTRÖM

med dr, överläkare vid barn- och ungdomshabiliteringen, Östersunds sjukhus, medicinskt och administrativt ansvarig för Rett Center, Frösö Strand, Frösön, ledamot i arbetsgruppen för kvalitetsfrågor och ordförande i Tvärsektionsgruppen för yrkesföreträdare inom barn- och ungdomshabilitering.