



Sällsynta diagnoser

Ågrenska är ett nationellt kompetenscentrum för barn, ungdomar och vuxna med sällsynta diagnoser – en unik mötesplats. Centrumets huvuduppgift är att samla, utveckla och sprida kunskap om sällsynta diagnoser och dess konsekvenser.

I början på 1900-talet köpte grosshandlare Axel Ågren och hans hustru Lilla Amundön, en ö söder om Göteborg, för att bygga ett konvalescenshem. Konvalescenthemmet invigdes 1914 av biskopen och var då i första hand till för barn med TBC. Samtidigt byggde Axel Ågren upp en donationsfond, Ågrenska Stiftelsen. Avkastningen från fonden skulle gå till konvalescenshemmets verksamhet.

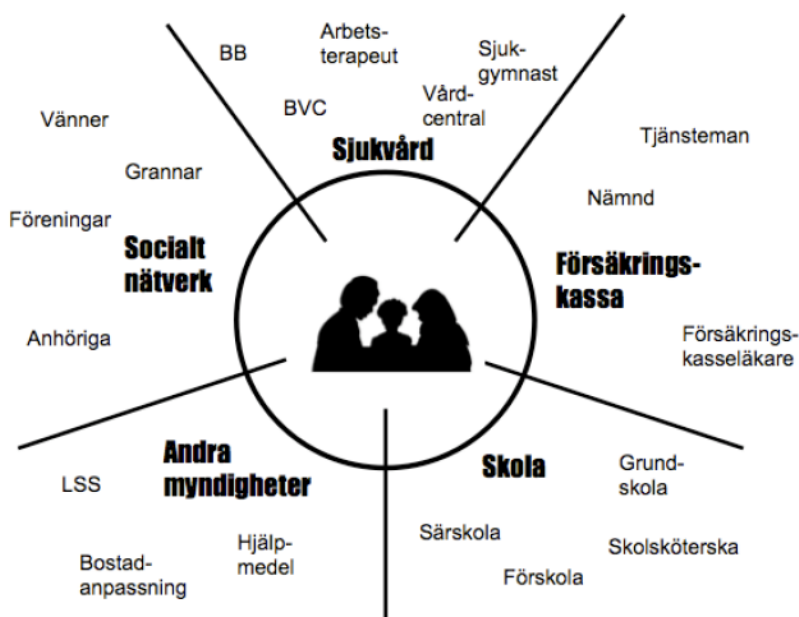
År 1985 startade planeringen av "Projekt Ågrenska" på initiativ av Anders Olauson, ett centrum för barn med funktionsnedsättningar och dess familjer.

I Sverige definieras en diagnos som sällsynt om färre än 100 personer per en miljon invånare har den, och den ska leda till omfattande funktionsnedsättning. För närvarande finns cirka 300 st sällsynta diagnoser i Socialstyrelsens kunskapsdatabas. Sällsynta diagnoser är ofta *syndrom*, d v s en kombination av olika symptom.

De är:

- ofta genetiska
- kan vara medfödda eller utvecklas senare under livet
- många gånger livslånga
- ofta komplexa

Sällsynta diagnoser är många gånger okända och behovet av kunskap är därför omfattande. Eftersom diagnoserna är sällsynta saknas ofta tillräcklig kunskap i hälso- och sjukvården. Därför finns det också brister i samordning och helhetssyn. En familj kan ha över 40 st samhällskontakter, och det är vattentäta skott mellan "väggarna". För att få vardagen att fungera krävs ofta olika stödåtgärder från samhället i övrigt.





Ågrenska arrangerar varje år cirka 20 familjevistelser för familjer från hela Sverige, som har barn med sällsynta sjukdomar och syndrom. Vid varje vistelse kommer cirka tio familjer med barn (och syskon) som har samma sällsynta diagnos till ön. Familjevistelse på Ågrenska bekostas oftast av hemlandstinget. Familjevistelsen består i ett "föräldra-program", "barn-med-diagnos-program" samt "syskon-program". Under dessa dagar får man lära sig mer om den sällsynta diagnosen, hur det är att leva med diagnosen samt en viktig sak – dela erfarenheter med andra som har samma diagnos/lever med samma diagnos.

På Ågrenska arrangeras också korttidsvistelser, syskonvistelser samt vuxenvistelser. Ågrenska arrangerar också kurser, seminarier, utbildningar och konferenser med inriktning på sällsynta diagnoser.

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser (NFSD) är inrättad av Socialstyrelsen 1 januari 2012 för att samordna, koordinera och sprida information inom området sällsynta diagnoser. NFSD arbetar med att förbättra livssituationen för personer med en sällsynt diagnos och deras anhöriga. NFSD bedriver sin verksamhet inom Ågrenska.

Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) har ett antal expertteam som har som uppgift att arbeta utifrån en sällsynt diagnos eller en grupp av sällsynta diagnoser. Teamen arbetar utifrån fyra målområden: medicinska, empowerment, kommunikation och utvärdering. Teamet måste också uppfylla vissa kriterier inom områdena organisation, samverkan, dokumentation, uppföljning samt information och kommunikation. Både mål och kriterier för expertteamerna har arbetats fram på nationell nivå i konsensus mellan företrädare för landets sjukvårdsregioner, Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Ågrenska. Expertteam finns i Västra Götaland och Karolinska universitetssjukhuset samt under uppbyggnad Uppsala-Örebro-regionen, Linköping samt Skåne. Målet är att finnas vid alla sju universitetssjukhus i Sverige.

Läs mer på:

www.agrenska.se

www.nfsd.se

www.sallsyntadiagnoser.se

Sammanställt av Veronica Myrelid för RDK-styrelsen