

Sällsynta diagnoser

- erfarenheter från Ågrenska

Johanna Skoglund, socionom, koordinator, Familjeverksamheten

Maria Björkqvist, utbildningskoordinator, Utbildningsverksamheten



ÅGRENSKA

Vad är Ågrenska?



- Nationellt kompetenscenter
 - Familjeverksamhet
 - Vuxenverksamhet
- Regionala verksamheter
 - Korttid- och sommarverksamhet
 - Utbildning
 - Ågrenska Assistans
 - ADHD konsulent
 - Familjestödsenhet
 - Arbetsprövning –träning
 - Daglig verksamhet
- Nationella funktionen för sällsynta diagnoser, NFSD

Sällsynta diagnoser – vad är det?

- 3 minuter film om sällsynta diagnoser
- Du hittar den här:
- <http://www.nfsd.se/om-sallsynta-diagnoser/Sallsynt-profession1/Sallsynta-diagnoser---vad-ar-det/>



Sällsynta diagnoser – en utmaning

Komplext

Syndrom

Varierande

Påverkar flera
delar av kroppen

Livslång funktionsnedsättning



Generell brist på kunskap

Svårt att få diagnos

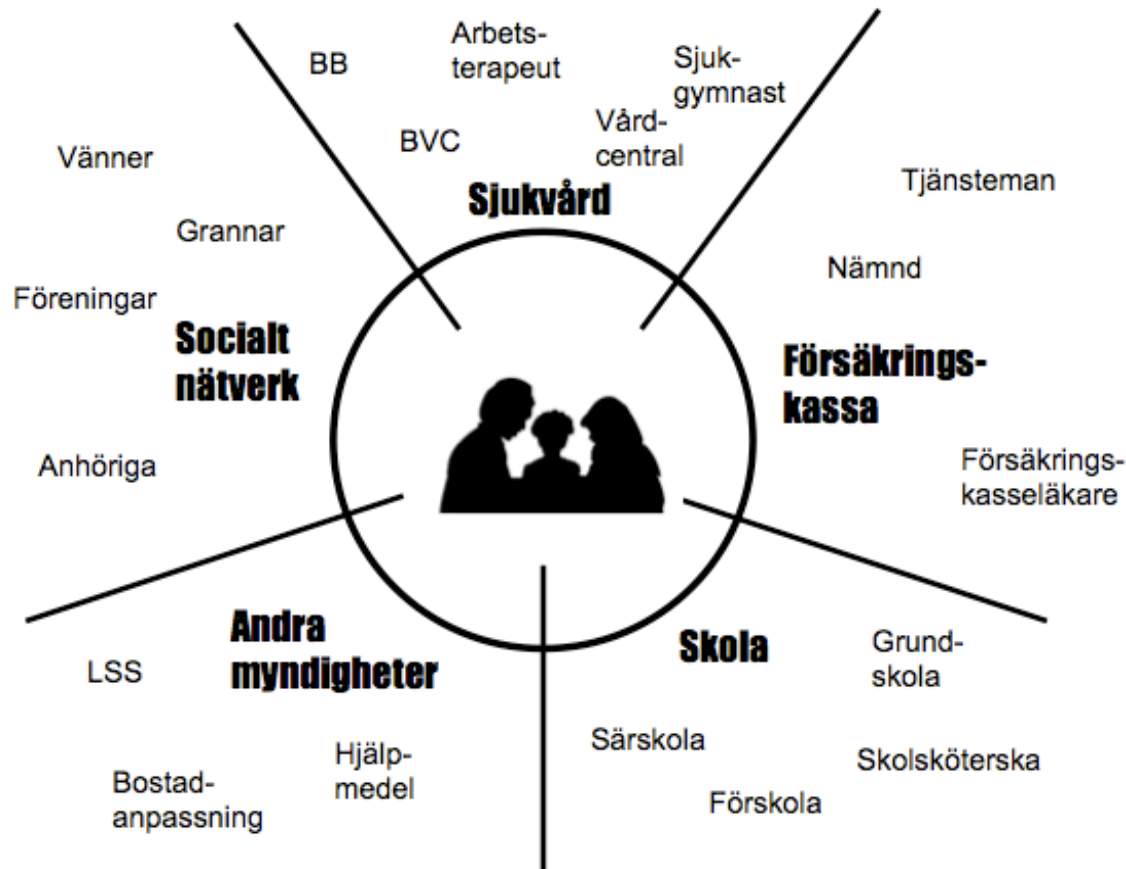
Svårt att få rätt insatser

Samordningsbrister



ÅGRENSKA

En familjs verklighet > 40 samhällskontakter



Sällsynta diagnoser

- Brist på kunskap
- Brist på samordning



Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

- Uppgifter:
- Bidra till ökad samordning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser.
- Bidra till spridning av kunskap och information.
- Bidra till utbyte av information, kunskap och erfarenheter.
- Inventera tillgängliga resurser för personer med sällsynta diagnoser.
- Identifiera möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenhet och information med andra länder och internationella organisationer.



Centrum för sällsynta diagnoser

Expertteam med patientfokus och helhets- och livsperspektiv för personer med och anhöriga till personer med sällsynta diagnoser

Mål – att finnas vid alla Sveriges sju universitetssjukhus.

Kontaktyta för såväl profession som personer med och anhöriga till personer med sällsynta diagnoser.

- Skapar förutsättningar för:
- Kunskapsbaserad vård och omsorg
- Utveckling av behandlingsrekommendationer
- Upprättande av kvalitetsregister
- Ökad forskning
- Tidig diagnos



Ågrenskas familjevistelser 2015

- Vår 2015
 - LCHAD-brist
 - Fragilt x syndrom
 - Williams syndrom
 - Beckwith-Wiedemanns syndrom
 - Mitokondriella sjukdomar
 - Hjärntumör, Barncancerfonden
 - Ektodermal dysplasi
 - 22q11-deletionssyndromet
 - Anonymous
 - Stroke, barn och unga
 - Spinal muskelatrofi
- Höst 2015
 - Lennox-Gaustaut syndrom
 - Silver Russels syndrom
 - Leukemi – Barncancerfonden
 - Sturge-Webers syndrom
 - Ehlers Danlos syndrom
 - Hjärntumör, Barncancerfonden
 - Rubinstein-Taybis syndrom
 - Mukopolysackaridos, MPS-sjukdomar
 - PANDAS/PANS
 - Duchennes muskeldystrofi

Familjevistelse



Föräldrarnas program

Måndag – introduktion

Tisdag – medicinsk information

Onsdag – konsekvenser i vardagen

Torsdag – ”att leva med...”

Fredag – samhällets stöd,
utvärdering

Barnens program

Barn med diagnos

- Inför vistelsen
- Inskolning
- Fråga doktorn
- Skola
- Aktiviteter
- Dela erfarenheter
- Berättelsebok

Syskon

- Inför vistelsen
- Inskolning
- Fråga doktorn
- Skola
- Aktiviteter
- Dela erfarenheter
- Berättelsebok



Närstående och yrkesverksamma

- Utbildningsdagarna
- Kunskap
- Erfarenhetsutbyte
- Förberedelser för vardagen hemma



Vuxenvistelse

- att deltagarna ska få ökad kunskap och kompetens om funktionshindret för att bättre bemästra och hantera vardagen
- att samla kunskap om vuxna med sällsynta funktionshinder och dess konsekvenser
- att sprida dessa erfarenheter och kunskap



Vuxenvistelser 2015

Narkolepsi i samband med
pandemrixvaccination

22q11 deletionssyndrom

Ryggmärgsbråck

Aperts syndrom

Friedreichs ataxi

Akondroplasi



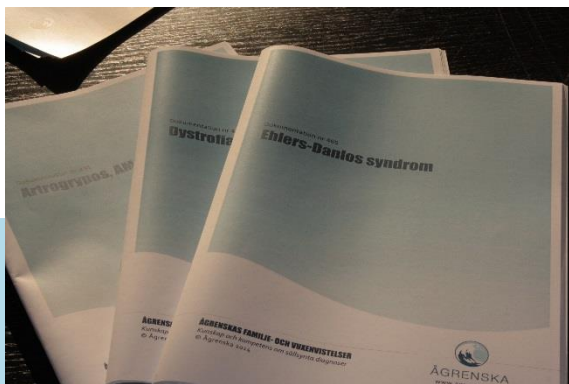
Erfarenheter från vuxenvistelsen

- för få professionella har kunskap om vuxna med sällsynta funktionshinder
- samhällets insatser samordnas inte för vuxna
- behöver diskutera möjligheter i stället för hinder
- beskriver ofta sig själva som "outsiders"
- måste alltid förklara och "försvara" sina svårigheter/sitt funktionshinder pga sällsyntheten och omgivningens okunskap
- behöver i livets olika skeden få kunskap
- möta andra i samma situation - "i denna grupp tillhör vi normaliteten"
- utmaningar utöver det vanliga

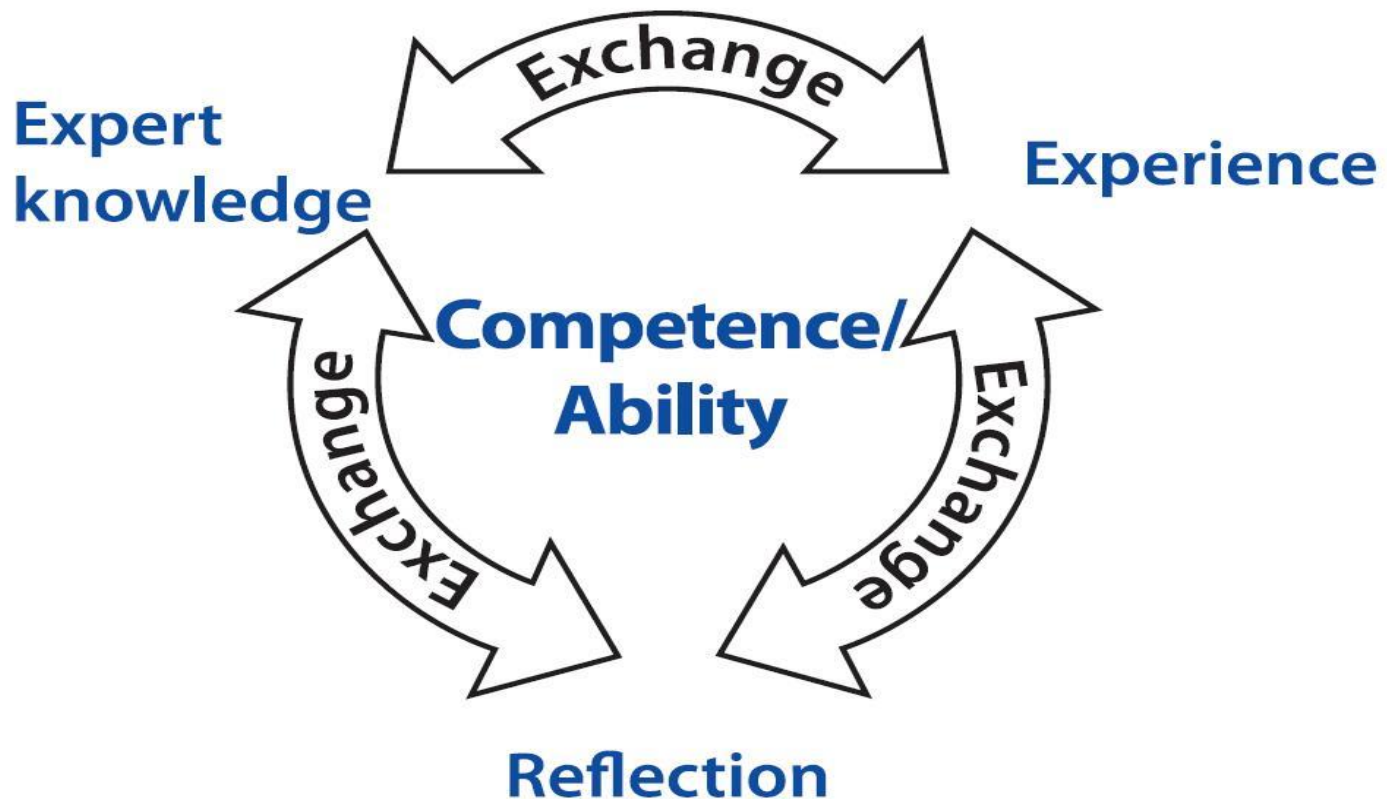


Dokumentationer

- Mål
 - Att sprida kunskap om diagnosen
 - Att sprida kunskap om vad konsekvenserna av diagnosen medför i familjernas vardag
- Metod
 - Sammanfattning av föreläsningar samt frågor och svar
 - Fallbeskrivning, en familj
 - Kan laddas ner eller beställas via www.agrenska.se



Empowerment - egenmakt



Föräldrarnas respons:



- Känsla av att vara "normal"
- Får energi, känner sig starkare
- Kunskap ger trygghet
- Bli förstådd
- Att få dela erfarenheter är lika viktigt som att få information från experter



Till sist

- Se individen
- Kunskap om diagnosen
- Kunskap om dess specifika konsekvenser.



Om du vill vet mer:

- www.agrenska.se
- www.nfsd.se
- www.syskonkompetens.se



Tack för oss!