

# Senter for sjeldne sykdommer og – *aktuell samarbeidspartner for*

TORILL RØNSEN EKEBERG INTERVJUET AV JANNIKE REYMERT

Noen tilstander er så sjeldne at vi bør tillate oss å la dem ligge i hjernens nedstøvete fjernlager. Diagnoser som LCAT-mangel, Aagenæs syndrom og fenylnitrosuri vekker i beste fall bare tilfeldige assosiasjoner i vårt vide, men ikke for spesialiserte kunnskapslager og slik skal det være. Men allikevel har noen av oss en og annen pasient som feiler noe svært sjeldent. Vår evne til å «lukte» det uvanlige bør være velutviklet selv om det må være (super-) spesialistene sin oppgave å stille diagnoser og iverksette behandling i slike tilfeller.

Vi kan likevel ikke fraskrive oss ansvaret for disse pasientene. De har rett til å være vanlige pasienter hos primærlegene for andre, vanlige medisinske problemer. At primærlegen håndterer alminnelige problemer fremfor å la spesialistene håndtere alt som måtte dukke opp er god strategi – der finner vi ofte smidigere løsninger. Pasientene kan dessuten få banale lidelser som kanskje skal behandles på en spesiell måte pga grunnsykdommen og med spesialisten utenfor rekkevidde bør vi ha en strategi for håndtering av ulike problemer når de dukker opp på allmennlegekontoret. Endelig vil endel pasienter med sjeldne lidelser ha behov for mer enn medisinsk ekspertise, det å leve med en funksjonshemming som kanskje krever en helt spesiell oppfølging kan bli svært krevende. Pedagogisk og psykologisk spesialkompetanse vil da være et viktig tilbud å gi pasientene.

Da kan det være godt å vite at vi av og til kan slippe å lete i jungelen av mer eller mindre skolerte spesialister på et eller annet sykehus vi måtte tro kanskje kan hjelpe oss. På Rikshospitalet er det opprettet et senter for 16 sjeldne sykdommer og syndromer. De har som primær oppgave å bedre livskvaliteten til mennesker med disse diagnosene. Senteret er ikke et behandlingssenter men en tilrettelegger for at pasienter med disse diagnosene kan få den hjelpen de trenger, både medisinsk og på andre måter. Ikke minst skal pasienten få hjelp og støtte til å fungere så godt som mulig i sitt lokalmiljø. I tillegg til administrativt personale og informasjonsrådgiver er senteret bemannet med følgende faggrupper: sykepleier, medisiner, ernæringsfysiolog, fysioterapeut, sosionom og pedagogisk psykologisk rådgiver/ spesialpedagog.



**Torill Rønsen Ekeberg**  
pedagogisk psykologisk rådgiver  
ved Senter for sjeldne sykdommer  
og syndromer, Rikshospitalet

UTPOSTEN: *Torill Rønsen Ekeberg, pedagogisk psykologisk rådgiver ved Senter for sjeldne sykdommer og syndromer, kan du fortelle litt om senterets virksomhet?*

Under overskriften: «kunnskap, innflytelse og mestring» arbeider vi som egen avdeling ved Rikshospitalet for å bidra til høyest mulig livskvalitet i hverdagen for den enkelte bruker og dennes familie i samspill med lokalt hjelpeapparat. Oppfølging og støtte skal ytes nærmest mulig brukeren, men ofte kan barnehage, skole, kommunelege, helsesøster, trygdekontor og andre lokale instanser trenge informasjon for å vite hvordan de best skal forholde seg ved den enkelte sjeldne tilstand. Definisjon på sjelden er mindre enn ett hundre kjente tilfeller pr. million innbygger, utledet til mindre enn fem hundre kjente tilfeller i hele Norge.

Vårt senter lager informasjonsmateriell om de 16 sjeldne diagnosene vi for tiden arbeider med. Det gjøres i nært samarbeid med interesseorganisasjonene for de ulike diagnosegruppene. Brukermedvirkning går for øvrig som en rød tråd gjennom hele senterets virke.

Dertil holder vi kurs for brukere og deres pårørende, der det i tillegg til opplæring om den enkelte diagnose også gis unik mulighet til å treffe mennesker i samme situasjon og drøfte hverdagslivets problematikk med andre som kjenner utfordringene på egen kropp. Hvis vi er flinke til å legge til rette, lærer brukerne enormt mye av hverandre ved slike samlinger.

Mye av vårt arbeid går for øvrig ut på å besvare henvendelser pr. telefon eller e-post. Vi er et lavterskeltilbud der alle kan henvende seg uavhengig av henvisning fra lege eller andre.

# syndromer ved Rikshospitalet for primærleger?

Noen ganger reiser vi til pasientens hjemmemiljø for å orientere lokalt hjelpeapparat. Det gjøres etter grundig forarbeid sammen med brukeren og/eller vedkommendes foresatte. I slike tilfeller skaffer vi oss på et tidlig tidspunkt i forberedelsene en kontakt på stedet som blir koordinator for det store informasjonsmøtet, og som er den som holder i trådene, innkaller formelt til møtet osv. Denne finner vi fram til etter å ha innhentet tips fra familien det gjelder.

**UTPOSTEN:** *Vi undrer oss litt over utvalget av de diagnosene dere har kompetanse på. Kan du fortelle litt om hvorfor disse 16 diagnosene er arbeidsfeltet deres, er det ikke mange andre sjeldne tilstander som da forblir like stemoderlig behandlet?*

Fra det hele startet som et prosjekt i 1993 ønsket overordnede myndigheter å prøve ut smågruppesenter-modellen i forhold til ulike typer sykdommer og tilstander som hadde tilknytning til Rikshospitalet. Ettersom vi i hovedsak er finansiert fra Avdeling for sjeldne funksjonshemninger i Sosial- og helsedirektoratet, er føringene ganske klare derfra, og diagnosene vi har ansvar for har endret seg noe gjennom de ti årene som er gått siden starten.

Det finnes flere kompetansesentra for sjeldne tilstander i Norge. Pr i dag har vi omkring ett tusen kjente sjeldne tilstander i landet vårt, men bare vel to hundre av dem har tilknytning til de ulike smågruppesentrene. Det arbeides i ret-

ning av å gi flest mulig en slik tilhørighet. Utvalget vi pr. i dag skal betjene består av noen medfødte stoffskiftesykdommer som behandles med diett, en rekke medfødte misdannelser, sjeldne lever- og nyresykdommer, noen syndromer, medfødt immunsvikt og en progredierende tilstand som ikke viser seg før i voksen alder. Felles for alle er at de representerer sammensatt problematikk som krever tiltak fra ulike hold.

**UTPOSTEN:** *Når tilstandene er så sjeldne, er det realistisk å tenke seg at allmennleger vil ha dere i mente dersom vi skulle få en pasient med en av disse lidelsene i vår praksis?*

Vi håper det, da! Informasjonsmateriellet vårt prøver vi å spre utover helse-Norge så godt vi kan, men vet at det er vanskelig å nå alle. Nettopp derfor er det fint å bli presentert i et organ som Utposten. Det øker muligheten for at vi blir husket den dagen noen «der ute» trenger oss. For full oversikt over de 16 diagnosene og utfyllende informasjon om senterets virksomhet, se våre nettsider: [www.rikshospitalet.no/smagruppesenteret](http://www.rikshospitalet.no/smagruppesenteret). Vi tar gjerne imot henvendelser, og sender ut materiell. Kontakt oss gjerne per e-post: [smagruppesenteret@rikshospitalet.no](mailto:smagruppesenteret@rikshospitalet.no), eller på telefon: 23 07 53 40.

Hva gjelder andre sjeldne diagnoser, se: [www.shdir.no/sjelden](http://www.shdir.no/sjelden) der det finnes lenker til andre kompetansesentra eller ring gratis servicetelefonen for sjeldne tilstander: 800 41 710.



## Senterets diagnoser

Senter for sjeldne sykdommer og syndromer arbeider i forhold til følgende diagnoser:

- |                                                                                                                      |                                                                                                                                                                                                                                     |                                                                                                                                                                                              |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• Alagille syndrom</li> <li>• Alport syndrom</li> <li>• Analatresi</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Blæreekstrofi og epispadi</li> <li>• Fabry sykdom</li> <li>• PKU</li> <li>• Galaktosemi</li> <li>• Gallegangsatresi</li> <li>• Genitale anomalier</li> <li>• Huntingtons sykdom</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Medfødte immunsviktsykdommer</li> <li>• LCAT-mangel</li> <li>• LMBB</li> <li>• MSUD</li> <li>• Øsofagusatresi</li> <li>• Aagenæs syndrom</li> </ul> |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|