

Åpen fagdag om Huntington sykdom, Scandic Hotell St. Olavs plass, 21. april 2018

Senter for sjeldne diagnoser & framtiden for Fagnettverk Huntington

Olve Moldestad, PhD

Senterleder, Senter for sjeldne diagnoser



Avdelingsleder, Avdeling for sjeldne diagnoser

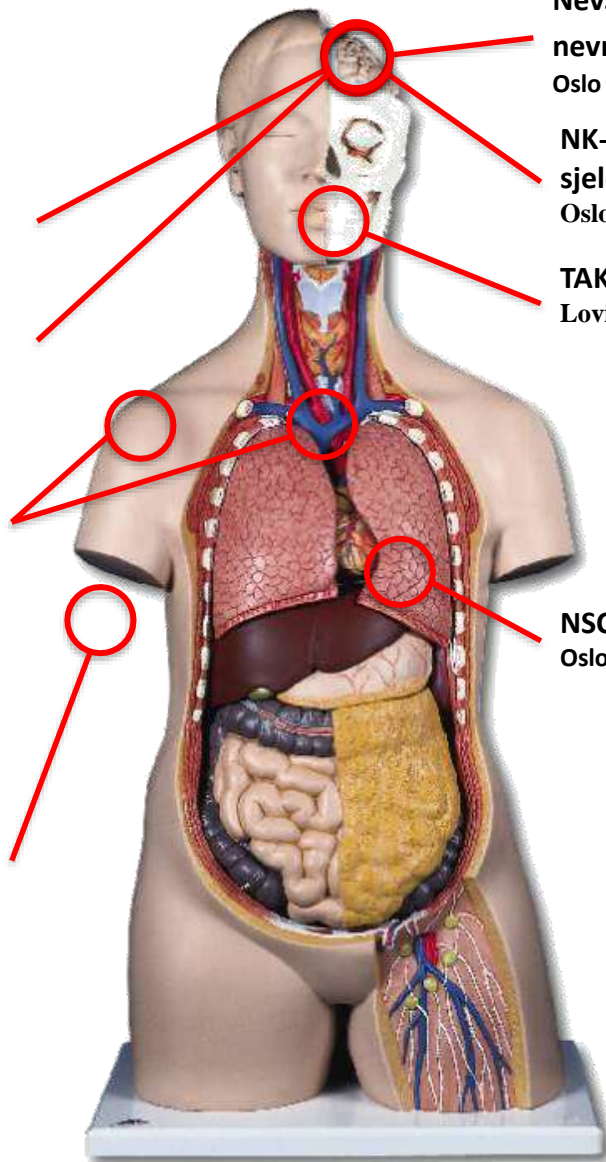


Nevromuskulært kompetansesenter
Universitetssykehuset Nord-Norge

Frambu senter for sjeldne diagnoser
Stiftelse, Siggerud

**Nasjonalt kompetansesenter for
porfyrisykdommer**
Haukeland universitetssykehus

**TRS kompetansesenter for sjeldne
diagnoser**
Sunnaas sykehus



**NevSom - Nasjonalt kompetansesenter for
nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier**
Oslo universitetssykehus

**NK-SE Nasjonalt kompetansesenter for
sjeldne epilepsirelaterte diagnoser**
Oslo universitetssykehus

TAKO-senteret
Lovisenberg Diakonale sykehus

NSCF Norsk senter for cystisk fibrose
Oslo universitetssykehus

SSD Senter for sjeldne diagnoser
Oslo universitetssykehus

Kriterier for å få tilbud gjennom NKSD

- Prevalens $\leq 1:10\ 000$
- Medfødt eller kjent genetisk årsak
- Sammensatt
- Langvarige behov

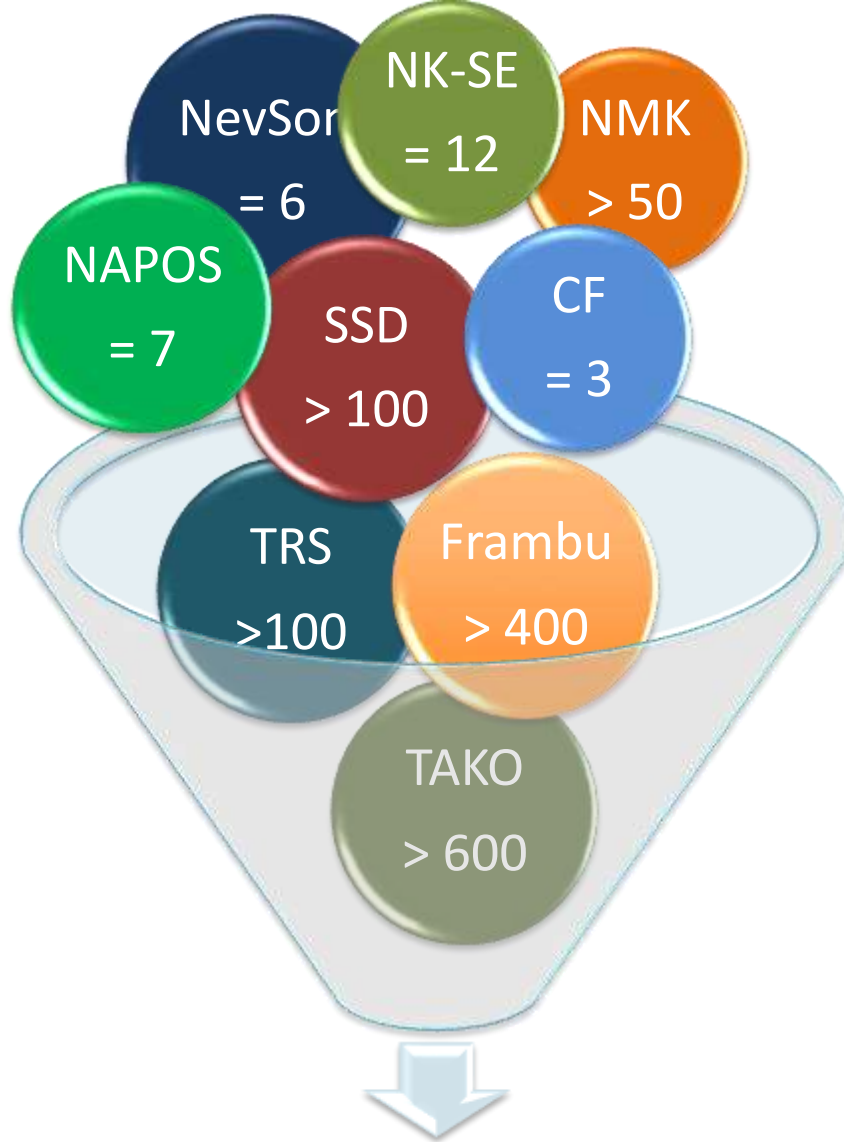
Endret definisjon -> 1:2000?

Kunstig skille?

Blir alt «sjeldent»?

Skjønnsmessig vurdering?

Hele livet eller faser av livet?



Filtrert total > 750 diagnoser

Ytre rammer og styringsdokumenter for NKSD og SSD



Stortinget & HOD



HOD



Helsedirektoratet



Referansegruppen

NKSD-strategi



Kunnskapsspredning

«NKSD formidler oppdatert og relevant kunnskap om sjeldne diagnoser.»

Strategiske mål:

- 1. Kommunikasjonsstrategi er utviklet og kunnskapsspredning inngår i tjenestens årlige virksomhetsplaner. Kommunikasjonsarbeidet skal bidra til at:**
 - a) tjenesten er synlig for målgruppen, og det er tydelig hvilke kompetansesenter som har ansvar for hvilke diagnoser;
 - b) alle forsknings- og utviklingsprosjekter har en formidlingsplan;
 - c) målgruppen har tilgang til både diagnosespesifikk kunnskap og diagnoseovergripende kunnskap som er særlig relevant;
 - d) informasjonen er tilpasset, universelt utformet og tilgjengelig;
 - e) rutiner for spredning av kunnskap er utarbeidet i samarbeid med målgruppen;
 - f) metoder og rutiner for kvalitetssikring av informasjonsmateriel er utarbeidet.
- 2. Det er utviklet nye måter å formidle kunnskap på, forankret i digitale læringsverktøy. Kurstilbudet er videreført sammen med brukerne og tilpasset målgruppens behov.**
 - a) Prosjekt for utvikling av egen læringsplattform (Sjelden.no) er gjennomført og evaluert. Etablering av drift er vurdert og eventuelt gjennomført;
 - b) Tjenesten dokumenterer og evaluerer systematisk alle tiltak for kompetansespredning;
 - c) Det arbeides aktivt mot universiteter og høyskoler;
- 3. NKSD er synlig og aktiv på relevante internasjonale arenaer.**
 - a) NKSD er en aktiv initiativtaker og bidragsyter i nordiske og andre internasjonale fag- og brukernetverk;
 - b) Et nasjonalt Orphanet-team er etablert for å oppdatere, utvikle og vedlikeholde de norske sidene i portalen. Fremtidig forankring av dette arbeidet er avklart.



Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) skal bidra til at personer med utvalgte sjeldne og lite kjente diagnoser får et likeverdig, helhetlig og individuelt tilpasset tilbud i et livsløpsperspektiv. Målgruppene er brukere, deres familie og tjenesteapparat på ulike nivåer.

Ved å formidle diagnosespesifikk kunnskap til tjenesteytere med behandlingsansvar, er målet at dette skal bidra til å bedre kvaliteten på tjenestene til personer med sjeldne diagnoser og deres familier. Brukermedvirkning skal styrke kunnskapsgrunnlaget.

NKSD er organisert med en felleseenhet og ni underliggende sentre. Kjernevirksomheten foregår ved sentrene.

NKSD er opprettet for å styrke faglig samarbeid, synliggjøre "sjeldenfeltet", sikre en enhetlig informasjonstjeneste, sikre god ressursutnyttelse og ivareta diagnosegrupper som ikke har et godkjent kompetansetjenestetilbud.

NKSDs felleseenhet er lokalisert på Oslo universitetssykehus HF, Ullevål.

Informasjon

Årsrapport	2017
Etablert år	2013
Ansvarlig person	Stein Are Aksnes
Institusjon	Oslo Universitetssykehus
Nettside	Vis nettside
Vedlegg	Åpne vedlegg

Faglig vurdering

Referansegruppen [Vis vurdering](#)

▼ Oppgaver og resultat

▼ Aktivitet

▼ Forskning

▼ Forankring

Nasjonal strategi – oppstart 2018



STORTINGET

SAKER ▾

REPRESENTANTER OG KOMITEER ▾

HVA SKJER? ▾

OM STORTINGET ▾

Du er her: [Forsiden](#) - [Saker og publikasjoner](#) - [Spørsmål: Interpellasjoner](#) - [Interpellasjon](#)

Del

Interpellasjon fra Ruth Grung (A) til helse- og omsorgsministeren

Interpellasjon nr. 10 (2016-2017)

Om å ta initiativ til en strategiplan for å gi personer med sjeldne sykdommer et likeverdig helsetilbud

Datert: 02.12.2016

Besvart: 19.01.2017 av helse- og omsorgsminister Bent Høie



Spørsmål

Ruth Grung (A): Sjeldne diagnoser er ofte alvorlige, medfødte og livslange, og pasienter, brukere og pårørende har ofte et stort behov for koordinerte og tverrfaglige tjenester. Det pågår et arbeid i hele Europa for å bedre livsvilkårene for små pasientgrupper med alvorlige og komplekse sykdommer. I en rekommendasjon fra 2009 anbefalte EU alle medlemslandene å utarbeide og implementere planer eller strategier for sjeldne sykdommer for å sikre at disse pasientene fikk tilgang til helsetjenester av høy kvalitet, herunder diagnostikk, behandling, rehabilitering og, hvis mulig, legemiddelbehandling. Norge er nå et av

Definisjonen av «sjelden diagnose» varierer

En diagnose defineres i Norge som sjelden når det er færre enn 500 som har tilstanden

1:10 000

1:10 000/1:2000

1:10 000/1:2000

1:2000



Nomenklatur for sjeldne diagnoser



Orphanet in numbers



5856
Diseases



3573
Genes



7135
Expert centres



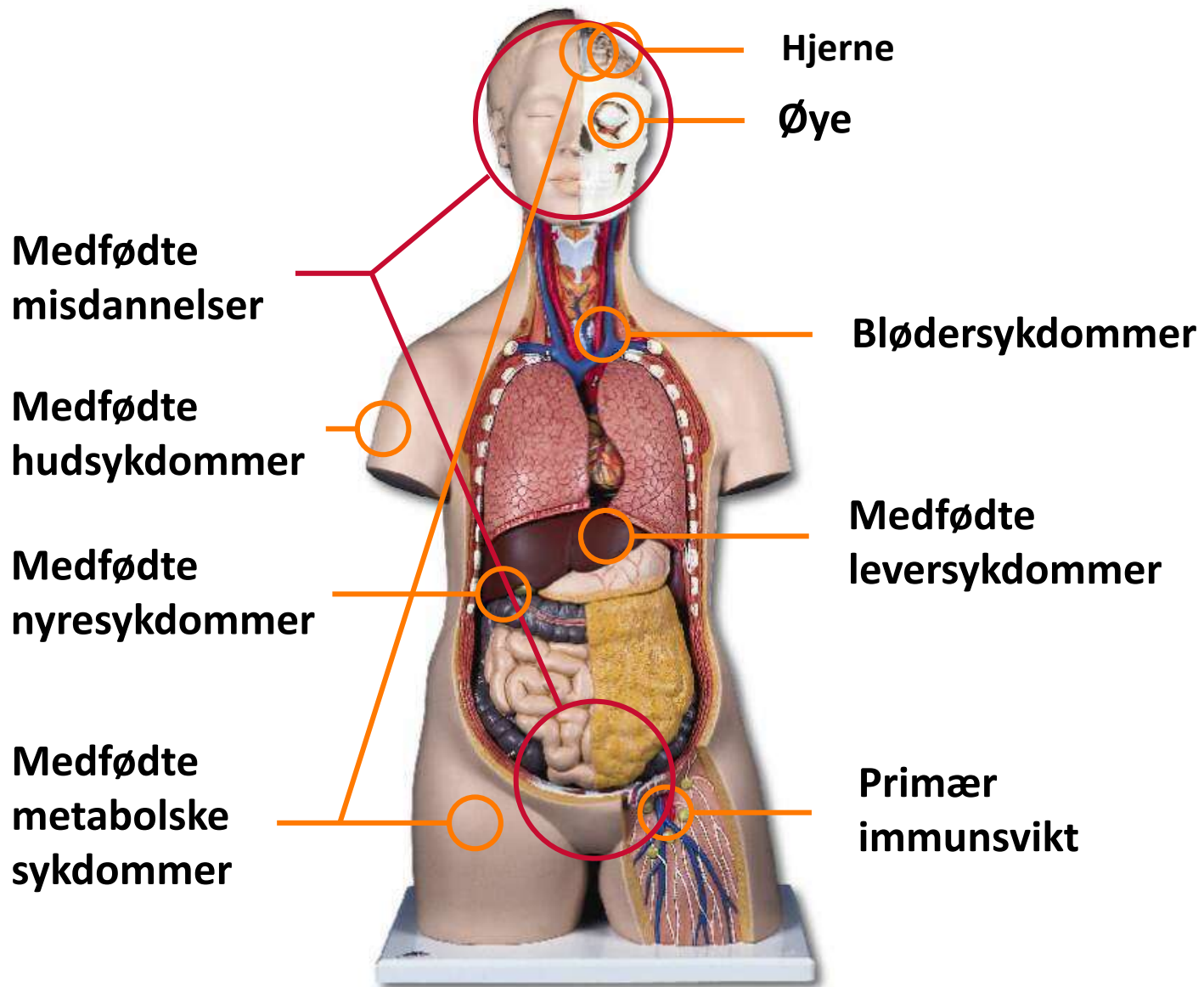
3367
Laboratories



20739
Professionals

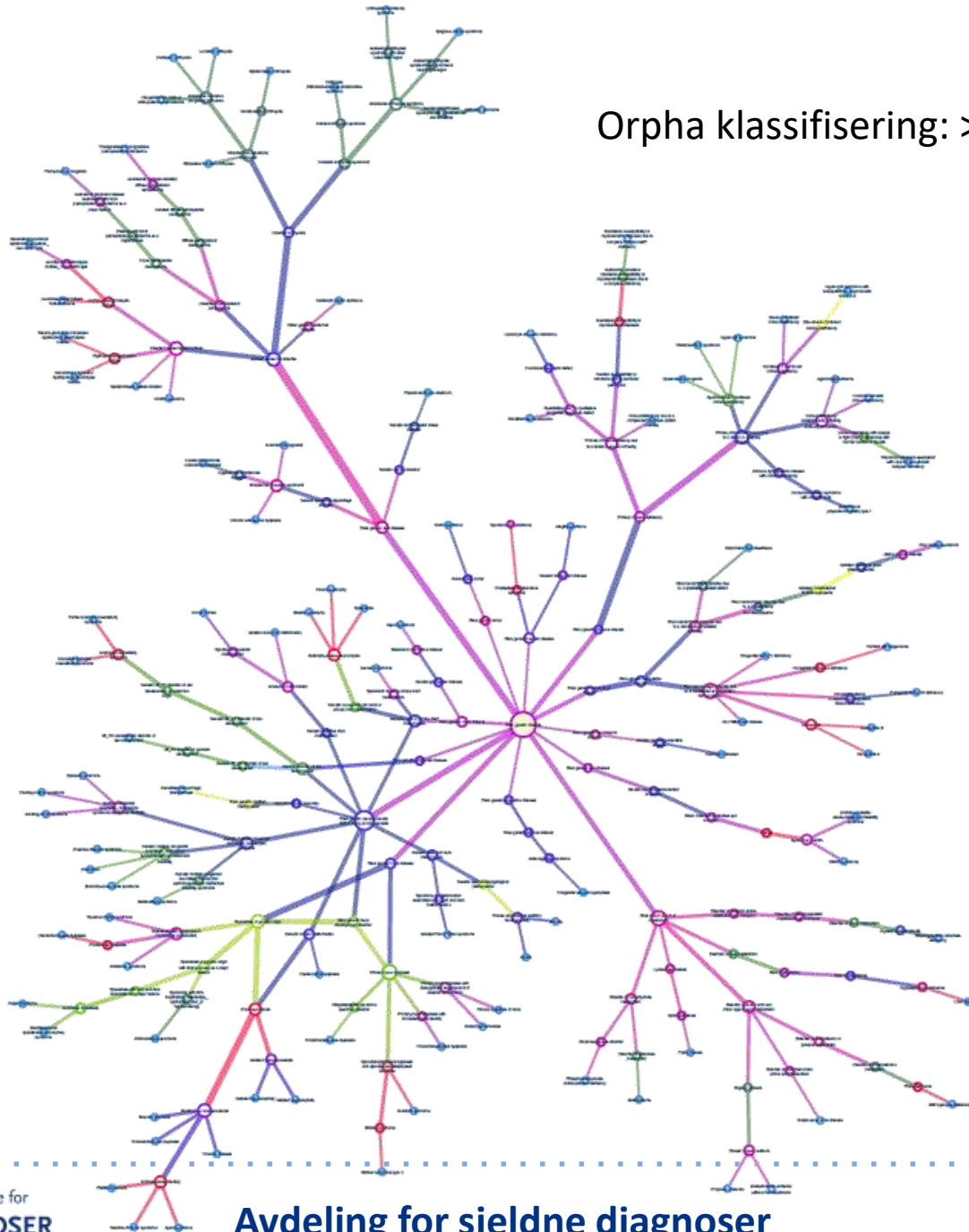


41644
Daily visitors



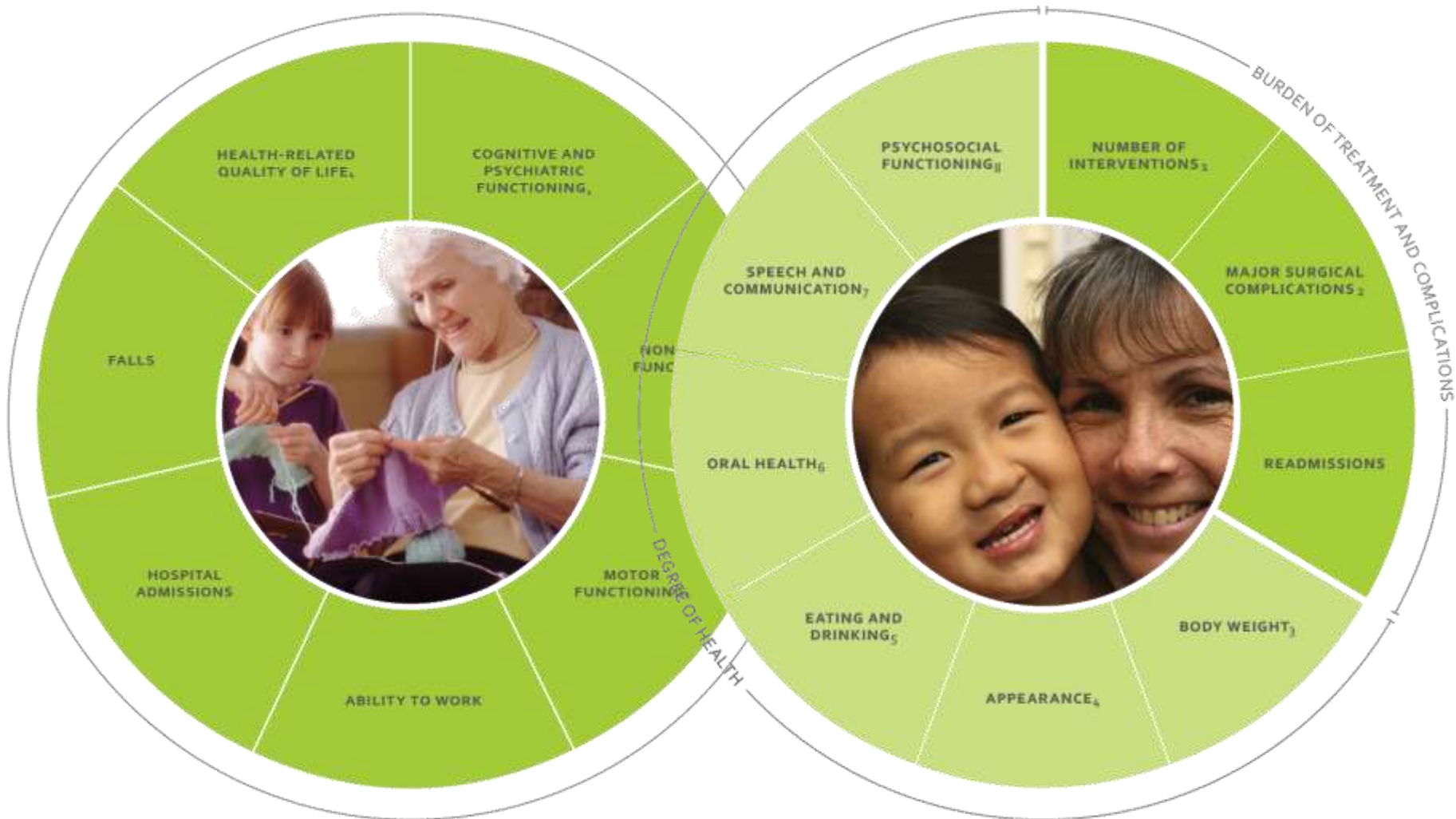
Mer enn 100 diagnoser

Orpha klassifisering: > 100 diagnoser



Nevrodegenerativ sykdom

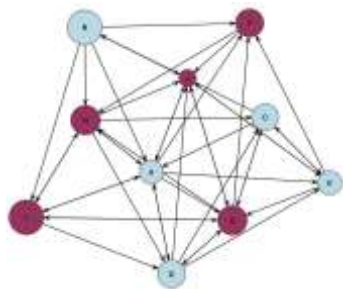
Kraniofasial misdannelse



Livet etter diagnosen,



... og etter sykehuset



Fagnettverk



Rådgivning



Diagnoseinformasjon,
e-læring m.m.



Kurs og fagdager



Monitorering



Register og kvalitetsregister



Klinikk



Forskning



Utvikling

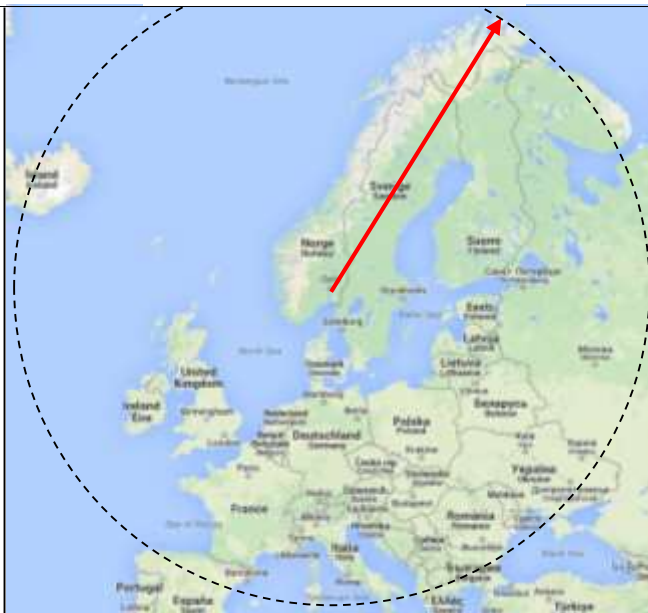
Utfordringer i levering av kompetansetjenester

Regionalisering



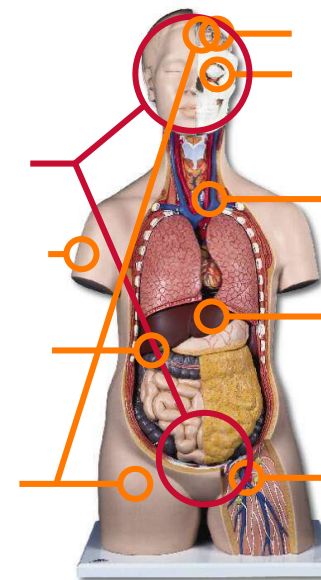
Mange fagmiljø
"Murer" mellom regionene
Ingen informasjons- eller
henvisningsplikt

Store avstander



Mye reisetid

Mange diagnoser



Mange fagmiljø

Maple Syrup Urine Disease (MSUD)

Behandlingsprogram, Nyfødtscreening

MSUD skyldes feil i nedbrytningen av aminosyrer og av disse og giftige metabolitter.

Les mer om Maple Syrup Urine Disease
Informasjon fra helsenorge.no

1. UTREDNING

2. BEHANDLING

Innledning

Det finnes ulike varianter og barna er friske ved fødsel. De kan utvikle seg i løpet av de første eller andre leveuke. Typiske symptomer er spesiell søt lukt av lønnesirup, derav navnet på sykdommen. Sykdommen kan føre til respirasjonssvikt og død innen få uker.

Henvisning og vurdering

Send henvisninger til Oslo universitetssykehus

Maple Syrup Urine Disease (MSUD)

Maple Syrup Urine Disease (MSUD) er en arvelig stoffskiftesykdom (metabolsk sykdom). En enzymsvikt hemmer nedbrytningen av tre ulike aminosyrer. Dette resulterer i skadelig opphopning av disse aminosyrene i blodet. Sykdommens alvorlighet varierer fra person til person.

Sykdommen har ikke noe norsk navn. Det er vanlig å bruke forkortelsen MSUD. Navnet er engelsk og betyr «lønnesirup-i-urinen-sykdom». Navnet sikter til den karakteristiske krydderaktige lukten av lønnesirup som urinen får når nivået av skadelige aminosyrer i blodet blir for høyt.

MSUD er en svært sjelden diagnose. Basert på internasjonale tall på forekomst, kan man anta at det i gjennomsnitt fødes ett barn med MSUD i Norge hvert annet til hvert tredje år. Cirka 20 personer lever med diagnosen i Norge i dag.

Tegn og symptomer på MSUD

De første symptomene kan oppstå i barnets første levedager. Milde former for MSUD vises først senere, ofte i forbindelse med en infeksjon.

Hos alle med MSUD kan vanlige sykdommer og infeksjoner eller andre situasjoner som stresser kroppen fysisk føre til at mengden aminosyrer i blodet øker til farlig nivå. Dette kalles dekompenisering eller metabolsk krise.

De første tegnene på høye aminosyrenivåer og metabolsk krise er ofte

- nedsatt allmenntilstand
- irritabilitet
- dårlig appetitt

INNHold

- Tegn og symptomer på MSUD
- Årsaker til MSUD
- Hvordan stilles diagnosen?
- Behandling og oppfølging av MSUD
- SOS-regime: Behandling av metabolsk krise
- Annen oppfølging av barn og voksne
- Mestring av hverdagen

Sjeldne diagnoser



Sjeldne diagnoser på Facebook

Følg med på Facebook ↗



En sjelden guide

Last ned brosjyren (PDF) ↗

Denne brosjyren er for deg som har fått vite at du har en sjelden diagnose, og for dine pårørende



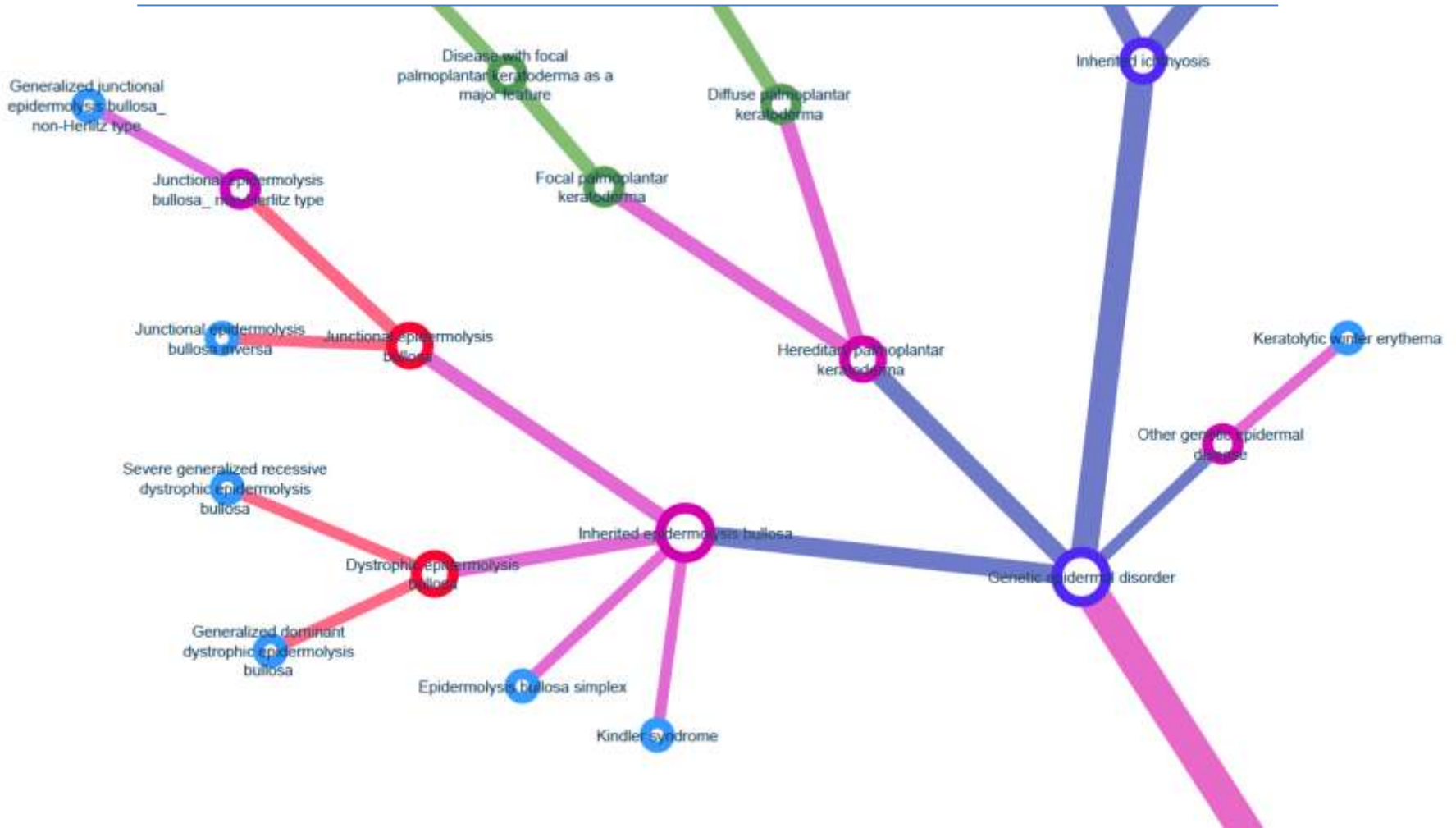
Sjeldnetelefonen

80041710

Sjeldnetelefonen gir informasjon om sjeldne diagnoser og tjenestetilbud.

Diagnoseevaluering 2017 – «fasemodellen» epidermolysis bullosa

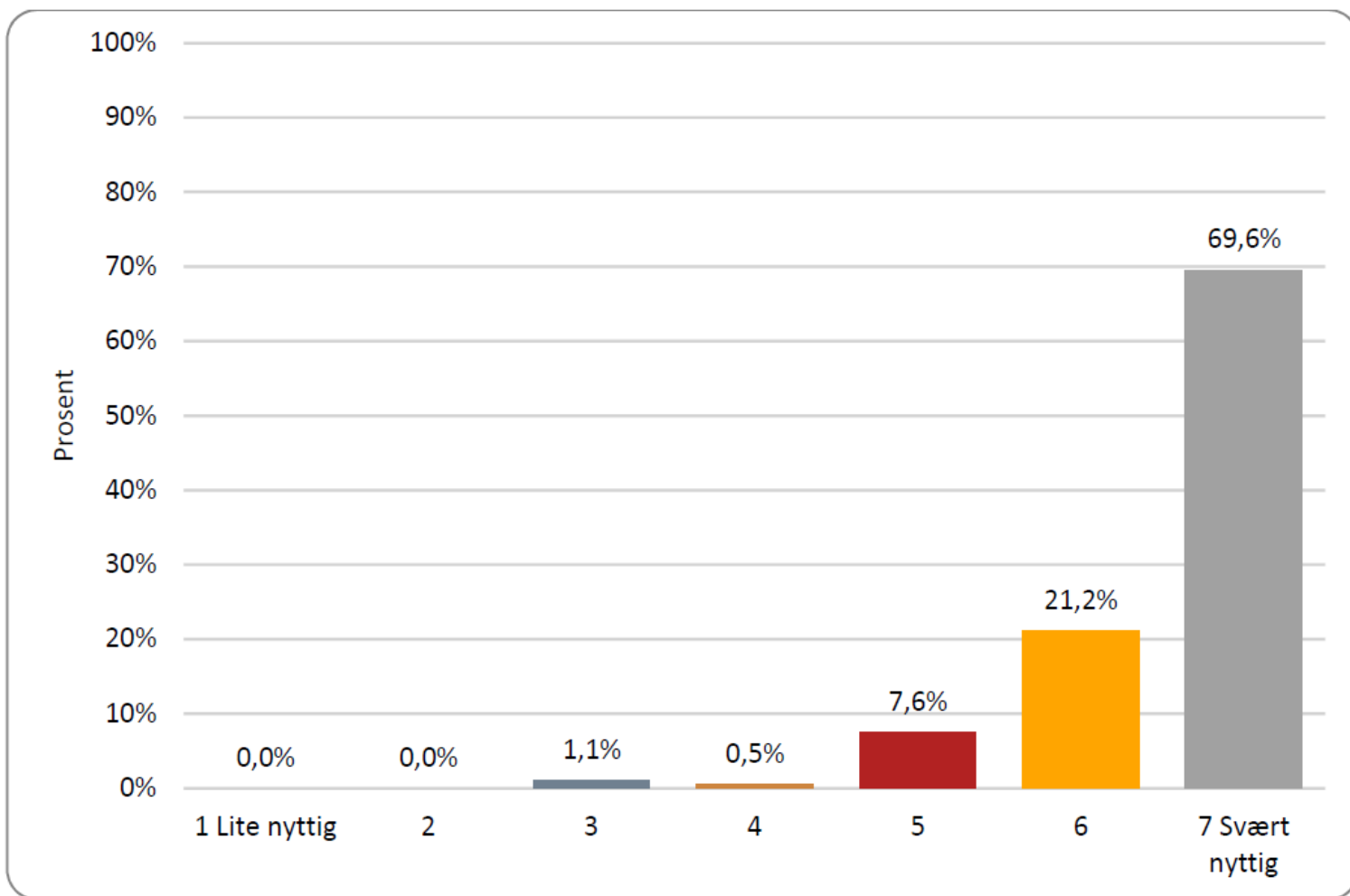
Konklusjon: sentertilhørighet fortsetter, etablere fagråd med brukerforeningen og hudavdelingen



Diagnoseevaluering 2018 – «fasemodellen»

- Aktuelle diagnoser
 - **Aniridi**
 - **Alport**
 - Osler (2019)
 - **Mikroti/anoti**
 - DSD-diagnoser (2019)
 - Choanalatresi
 - *LCAT-mangel*
 - *Primære immunsviktsykdommer (354 diagnoser, ca. 50 kjent i Norge)*
- Alle diagnoser skal evalueres
- Aktuelle brukerforeninger vil bli kontaktet
- Brukerinvolvering er sentral i prosessen

Informasjonsmøter - måling av brukeropplevd kvalitet





PUBLIC HEALTH

European Commission > DG Health and Food Safety > Public health > European Reference Networks > Scope of the ERNs

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS

[Home](#) [All topics](#)

[Policy](#)

[Scope of the ERNs](#)

[Networks](#)

[Procedures](#)

[Projects](#)

Go back to [European Reference Networks](#) > [Scope of the ERNs](#)

Scope of the ERNs

To review a patient's diagnosis and treatment, healthcare providers / members of an ERN consult, exchange information and share knowledge with other members in their network. Coordinators and other networks leaders convene 'virtual' advisory boards of medical specialists across different disciplines, using a dedicated IT platform and telemedicine tools.

❖ Treatment of patients with rare or complex diseases

ERNs are not directly accessible to individual patients. However, with the patients' consent and in accordance with the rules of their national health system, the patient's case can be referred to the relevant ERN member in their country by their healthcare provider.



Tverrfaglige møter med klinikk

- OUS - Bardet-Biedl syndrom
- OUS - Craniofacialt team
- OUS - Fabry team
- OUS - Gorlin
- OUS - **Team for Huntingtons sykdom**
- OUS - Mastocytose-nettverket
- OUS - Metabolsk tverrfaglig gruppe & PKU-team
- OUS – Hjemmetransfusjonsprogrammet for blødere
- OUS - Primær immunsvikt-team

HJEM

AKTUELT

FAGMILJØ ▾

OM SYKDOMMEN ▾

NASJONALT SEMINAR ▾

OM OSS

Velg ditt ressurscenter



NKS Olaviken



NKS Grefsenlia



Prestheia



Knorrebakken



Ranheim HVS

- Rettet mot kommunale helsetjenester – fokus på siste fase og opphold på sykehjem
- SSD (Huntingtonkontoret/Nasjonalt kompetansesenter)
- LHS
- Under omorganisering: 5 millioner/år

Beregnet til
Helsedirektoratet

Document type
Rapport

Date
Mars 2017

HELSEDIREKTORATET KARTLEGGING AV FAGNETTVERK HUNTINGTON



RAMBOLL

Huntington

1. SAMMENDRAG

Rambøll har gjennomført en kartlegging av tjenestetilbudet som Fagnettverk Huntington gir til kommuner som har pasienter med Huntingtons sykdom med behov for kommunale pleie- og omsorgstjenester.

Kartleggingen er basert på et begrenset datagrunnlag. Imidlertid kan kartleggingen bidra til å belyse ulike problemstillinger og momenter som Fagnettverk for Huntington og Helsedirektoratet kan benytte seg av i det videre utviklingsarbeidet for å styrke Fagnettverkets virksomhet.

I det følgende presenteres et sammendrag av rapporten, med vekt på å belyse hvilke områder som særlig bør styrkes.

1.1 Barrierer og suksesskriterier for å kunne gi et godt tilbud til pasienter med Huntington

Under oppsummeres identifiserte barrierer og suksesskriterier for å kunne gi et godt tilbud til pasienter med Huntington i kommunene.

Barrierer

- Manglende kompetanse på Huntington i tjenestene og bestillerkontoret
- Kompetanseheving i kommunene prioriteres i for liten grad
- Manglende kompetanseoverføring innad i kommunen
- Manglende kunnskap om Huntington i kommunens ledelse fører til manglende prioriteringer
- Manglende ressurser/prioriteringer resulterer i uegnede bo- og tjenestetilbud
- Uegnete botilbud, særlig institusjon med eldre demente
- Manglende stabilitet og kontinuitet i personalet
- Mangler egnede dagaktivitetstilbud
- Manglende planlegging av fremtidig sykdomsforløp og behov
- Manglende samhandling og kommunikasjon mellom tjenestene – manglende tverrfaglighet i tilbudene

Suksesskriterier

- Kompetanse i tjenestene som arbeider med pasientene
- Forankring på ledernivå - kunnskap og forståelse i kommunens ledelse
- Små skjermede boenheter – tilpasset den enkelte bruker
- Kontinuitet i personalet, små turnuser
- Aktivitetstilbud tilpasset den enkeltes behov, ønsker og funksjonsnivå
- Tidlig planlegging av fremtidig sykdomsforløp og behov sammen med pasient og pårørende
- Tverrfaglig samhandling og koordinering
 - Aktiv koordinator og/eller primærkontakt
- Tilgang på hjelpemidler

1.2 Utviklingsområder for Fagnettverket

1.2.1 Sikre likeverdig tilbud til pasienter med Huntington

Kartleggingen viser at det finnes store variasjoner i tilbudet til pasienter med Huntington i ulike kommuner. Ressurssentrene bør arbeide mer målrettet med å sikre mer likeverdige tilbud. Hvordan dette bør gjøres kan ikke kartleggingen fullt ut besvare. Kartleggingen synliggjør imidlertid at det ikke kun er manglende kunnskap i tjenestene som er en barriere for å utvikle et godt tilbud i kommunen. Manglende ressurser og prioriteringer anses også som betydelige barrierer. For å få en positiv utvikling synes det sentralt å arbeide målrettet og strategisk med å øke kunnskapen i kommuneledelsen. Dette kan bidra til å sikre mer tilrettede tilbud for denne pasientgruppen. Videre vil det være sentralt å bistå kommunene med konkrete råd om hvordan de kan planlegge for fremtidig sykdomsforløp og behov.

Utvalgte utviklingsområder

- Styrke arbeidet for å bistå kommunene med å planlegge fremtidig sykdomsforløp
- Arbeide strategisk med kompetanseheving og kunnskapsoverføring til kommunens ledelse
- Sikre likeverdig tilbud til pårørende
- Sikre lik tilgang på kompetanse ved ressursentrene
- Innretning av veiledningsvirksomheten overfor kommunene

Forskning 2016

1. **Diesen PS.** (2016). "I Feel Lucky" - Gratitude Among Young Adults with Phenylketonuria (PKU). *J Genet Couns.* 25(5):1002-9.
2. Berg E, Haaland ØA, **Feragen KB**, Filip C, Vindenes HA, Moster D, Lie RT, Sivertsen Å. (2016). Health status among adults born with an oral cleft in Norway. *JAMA Pediatr*, 1;170(11):1063-1070.
3. Berg E, Sivertsen Å, Steinsland AM, Ariansen, Filip C, Vindenes H, **Feragen KB**, Moster D, Lie RT, Haaland ØA. (2016). Socio-economic status and reproduction among adults born with an oral cleft: A population-based cohort study in Norway. *PLoS One*, 15;11(9):e0162196.
4. **Feragen KB**, Stock NM. (2016). A longitudinal study of 340 young people with or without a visible difference: The impact of teasing on self-perceptions of appearance and depressive symptoms. *Body Image*, 16:133-42.
5. **Feragen KB**, Stock NM, Sharratt ND, Kvalem IL. (2016). Self-perceptions of romantic appeal in adolescents with a cleft lip and/or palate. *Body Image*, 18:143-52.
6. **Feragen KB**, Stock NM. (2016). Psychological adjustment to craniofacial conditions (excluding oral clefts): A review of the literature. *Psychology & Health*, 32(3), 253-288. PMID: 26800428
7. **Feragen KB**, Stock NM. (2016). Risk and Protective Factors at Age 10: Psychological Adjustment in Children With a Cleft Lip and/or Palate. *Cleft Palate Craniofac J*, 53(2):161-79.
8. **Møllersen L, Moldestad O, Rowe AD, Bjølgerud A, Holm I, Tveterås L, Klungland A, Retterstøl L.** (2016). Effects of anthocyanins on CAG repeat instability and behaviour in Huntington's Disease R6/1 Mice. *PLoS Curr.* 2016 Jul 5;8. pii: [ecurrents.hd.58d04209ab6d5de0844db7ef5628ff67](https://doi.org/10.1371/journal.plocr.58d04209ab6d5de0844db7ef5628ff67)
9. Stock NM, **Feragen KB**, Rumsey N. (2016). Adults' narratives of growing up with a cleft lip and/or palate: Factors associated with psychological adjustment. *The Cleft Palate–Craniofacial Journal*, 53(2) pp. 222–239.
10. Stock NM, **Feragen KB.** (2016) Psychological adjustment to cleft lip and/or palate: A narrative review of the literature, *Psychology & Health*, 31:7, 777-813.
11. **von der Lippe C**, Frich JC, Harris A, Solbrække KN. (2016). Experiences of being heterozygous for Fabry disease: A qualitative study. *J Genet Couns.* 25(5):1085-92.
12. **von der Lippe C**, Frich JC, Harris A, Solbrække KN. (2016). Treatment of hemophilia: A qualitative study of mothers' perspectives. *Pediatr Blood Cancer*, 00: 1–7.

Forskning 2017

1. **Feragen KB**, Stock NM. Psychological adjustment to craniofacial conditions (excluding oral clefts): A review of the literature. *Psychol Health*. 2017, 32(3):253-288. PMID:27925479.
2. **Feragen KB** et al. (2017). The Scandcleft randomized control trial: Parent's perceptions of appearance and treatment outcomes in their 5-year-old child with cleft lip and palate. ScandCleft prosjektet (Nordisk og UK samarbeid). *Journal of Plastic Surgery and Hand Surgery*, 2017, 51, 81-87. PMID:28218558.
3. **Feragen KB**, Rumsey N, Heliövaara A, Boysen BM, Johannessen EC, Havstam C, Marcusson A, Nyberg J, Pedersen NH, Bogh-Nielsen J, Eyres P, Bradbury E, Semb G. Scandcleft randomised trials of primary surgery for unilateral cleft lip and Palate: 9. Parental report of social and emotional experiences related to their 5-year-old child's cleft diagnosis. *J Plast Surg Hand Surg*. 2017 51(1):73-80. PMID:28218553
4. **Feragen KB**, Aukner R, Særvold TK, Hide Ø. Speech, language, and reading skills in 10-year-old children with palatal clefts. *Journal of Communication Disorders*, 7;66:1-12. PMID:28292606.
5. Impieri D, Tønseth K, Hide Ø, **Feragen K**, Høgevoid H, Filip C, Change in quality of life after treatment of mild velopharyngeal insufficiency with autologous fat transplantation, *JPRAS Open* (2017), doi: 10.1016/j.jptra.2017.05.003.
6. Morland C1, Andersson KA, Haugen ØP, Hadzic A, Kleppa L, Gille A, Rinholm JE, Palibrk V, Diget EH, Kennedy LH, Stølen T, Hennestad E, **Moldestad O**, Cai Y, Puchades M, Offermanns S, Vervaeke K, Bjørås M, Wisløff U, Storm-Mathisen J, Bergersen LH. Exercise induces cerebral VEGF and angiogenesis via the lactate receptor HCAR1. *Nat Commun*. 2017, 23;8:15557. doi: 10.1038/ncomms15557.
7. Ngcungu T, Oti M, **Sitek JC**, Haukanes B, Linghu B, Bruccoleri R, Stokowy T, Oakeley EJ, Yang F, Zhu J, Sultan M, Schalkwijk J, van Vlijmen-Willems IMJJ, von der Lippe C, Brunner HG, Erslund KM, Grayson W, Buechmann-Moller S, Sundnes O, Nirmala N, Morgan TM, van Bokhoven H, Steen VM, Hull PR, Szustakowski J, Staedtler F, Zhou H, Fiskerstrand T, Ramsay M. Duplicated enhancer region Keratolytic Winter Erythema in South African and Norwegian families. *Am J Hum Genet*. 2017 May 4;100(5):737-750. PMID:28457472.
8. Semb G et al.Scandcleft randomised trials of primary surgery for unilateral cleft lip and palate: 1. Planning and management. ScandCleft prosjektet (Nordisk og UK samarbeid). *Journal of Plastic Surgery and Hand Surgery*, 2017, 51, 2-13. PMID:28218559.
9. **Solberg O**, Frich J, **Filkuková P**, **Feragen KB**. Age at death and causes of death in patients with Huntington Disease in Norway in 1986-2015. *J Huntingtons Dis*. 2018;7(1):77-86. doi: 10.3233/JHD-170270. PID:29480207
10. Stock NM, **Feragen KB**, Moss TP, Rumsey N. Toward a conceptual and methodological shift in craniofacial research. *Cleft Palate-Craniofacial Journal*, vol. 55, 1: pp. 105-111. doi.org/10.1177/1055665617721925
11. Stock, NM., **Feragen, KB**. An illustration of methodological challenges in craniofacial research: An example from the Psychology literature. *Cleft Palate-Craniofacial Journal* . 55(1);105-111. doi.org/10.1177/1055665617721925
12. van Walsem MR, Howe EI, **Ruud GA**, Frich JC, Andelic N. Health-related quality of life and unmet healthcare needs in Huntington's disease. *Health Qual Life Outcomes*. 2017 Jan 7;15(1):6. doi: 10.1186/s12955-016-0575-7.
13. **von der Lippe C.**, **Diesen PS**, **Feragen KB**. Living with a rare disorder: a systematic review of the qualitative literature. *Mol Genet Genomic Med*. 2017, 5(6):758-773. PMID:29178638
14. **von der Lippe C**, Frich JC, Harris A, Solbrække KN. "It was a lot tougher than I ythought it would be". A qualitative study on the changing nature of being a hemophilia carrier. *J Genet Couns*. 2017, 26(6):1324-1332. doi: 10.1007/s10897-017-0112-9
15. **von der Lippe C**, Frich JC, Harris A, Solbraekke KN. Treatment of hemophilia: A qualitative study of mothers' perspectives. *Pediatr Blood Cancer*. 2017; 64(1):121-127. doi: 10.1002/pbc.26167



Årsmøte for Foreningen
for Huntington sykdom
April 2018

Å vokse opp i en familie der en av foreldrene har Huntington sykdom

Kristin Billaud Feragen
Forskningskoordinator
Psykolog/PhD



- Senter for sjeldne diagnoser fikk for 2018 forskningsmidler fra Norsk kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) for en ny studie om Huntington sykdom
- Studien gjennomføres i samarbeid med Foreningen for HS
 - Referansegruppen består av to personer som representerer dere brukere (første møte 20/4-2018)
- Det er planlagt å samle inn:
 - Spørreskjema om livskvalitet hos pårørende (Kvantitative data)
 - Dybdeintervjuer (Kvalitative data)
- Deltakere: Ungdom og voksne som bor/har vokst opp i en familie der en av foreldrene har/hadde HS under oppveksten

Status for prosjektet (april 2018)

- Tre studenter involvert i prosjektet (Bergen og Oslo):
Hovedoppgaver for profesjonsutdanningen for psykologer
- Rekruttert 31 personer
 - Mistet to personer (får ikke tak i dem for videre avtale om intervju)
 - Det er gjennomført 22 intervjuer (flere planlagt)
- Deltakere:
 - 6 ungdommer: 3 gutter og 3 jenter
 - 23 voksne: 18 kvinner og 5 menn
 - Status:
 - Noen har testet seg og fått godt eller dårlig svar (flest med godt svar er med)
 - Noen har ikke testet seg
 - Noen få deltakere har tidlige symptomer på HS

Foreløpige resultater

(basert på inntrykk etter intervjuene)

- Informantene husker godt - alder synes ikke å begrense datakvaliteten
 - Det er mange detaljerte erindringer
 - Mange sterke og viktige historier
- Voksne informanter synes naturlig nok å ha et mer reflektert blikk på egen oppvekst (på godt og ondt)
- Ungdommene bidrar med gode «øyeblikksfortellinger», men strever muligens mer med å forstå sykdommens konsekvenser og med det «overordnede bildet»
- Dette med åpenhet rundt sykdommen har endret seg (godt voksne vs. ungdommer)

Foreløpige resultater

(basert på inntrykk etter intervjuene)

- Mange beskriver humørsvingninger, atferdsendringer, personlighetsendringer som skremmende og uforståelige for barnet (de er/var)
- Trekk som ofte beskrives hos den syke: Uforutsigbarhet i følelsemessig reaktivitet, manglende empati, aggresjon, eller passivitet og utmattelse
- Godt voksne informanter har oftere enn dagens ungdommer vokst opp med lite åpenhet om sykdommen og lite informasjon eller kunnskap om HS:
 - Særpreg ved sykdommen (endringer i atferd, humør osv) var dermed mer uforståelige og dermed også mer skremmende
 - Det var færre voksne barnet kunne betro seg til, søke trøst hos eller få støtte av (fordi mindre åpenhet, skam, hemmelighold)
 - Dette kan føre til en mer markant ensomhetsfølelse

Foreløpige resultater

(basert på inntrykk etter intervjuene)

- Egen status synes å ha betydning for opplevelsen av sykdommen hos far/mor: Mye faller på plass når egen status er avklart
- Alle snakker om egen status – selv om dette ikke er tema i intervjuet og vi ikke etterspør dette
 - De fleste som har fått godt svar har hatt (kortere eller lengre) perioder det de har lyttet til egne symptomer og vært sikre på at de hadde arvet sykdommen
 - Dersom egne barn: Risiko er et sentralt tema
 - De fleste ungdommene med usikker status sier de vil teste seg så snart det er mulig

Veien videre

- Vi rekrutterer fram til juni 2018
- Arbeid med søknad om forskningsmidler til en større studie om samme tema (PhD)



Kunne du tenkt deg å delta eller kjenner noen som kan være aktuelle?

Ta kontakt med:
Kristin Billaud Feragen
krifer@ous-hf.no



Kontakt den nasjonale kompetansetjenesten



- Bruk nettsidene på Helsenorge.no for å finne ut om din diagnose kompetansesentertilbud: <https://Helsenorge.no/Sjeldnediagnoser>
- Kontakt kompetansesenteret direkte hvis du finner diagnosen i listene. Alle sentrene og kontaktinformasjon finnes på nett
- Ring vår felles gratis hjelpelinje hvis du ikke finner diagnosen, eller har et overordnet spørsmål om sjeldenhet: Sjeldentelefonen på 800 41 710
- Bruk nettsidene og følg sentrene i sosiale medier for å bli oppdatert.
- **Senter for sjeldne diagnoser**, kontaktinformasjon (se også første lysark): Tlf.: 23 07 53 40 / www.sjeldnediagnoser.no