

Erbjudande från Nationellt Center för Rett syndrom & närliggande diagnoser - Abonnemangssjukvård för patienter med Rett syndrom

Nationellt Center för Rett syndrom & närliggande diagnoser är en nationell enhet som verkar för individers rätt till jämlik vård oavsett bostadsort. Det är viktigt med regelbundna utredningar och insatser för att åtgärder och behandlingsstrategier ska kunna anpassas efter varje persons förutsättningar och behov. På detta sätt bibehålls bästa möjliga hälsa och livskvalitet genom hela livet. Rekommendationer och behandlingsstrategier från Centret är baserade på mer än 20 års kunskap om diagnosen. Kompetensen på Centret har byggts upp med kliniska erfarenheter av ett stort antal personer med Rett syndrom i olika åldrar och stadier, forskning och metodutveckling samt nationellt och internationellt nätverksarbete.

Huvudman för Centret är Region Jämtland Härjedalen. Centret har sedan 2012 ett samarbetsavtal med Norrlands Universitetssjukhus i Umeå och har även ett nära samarbete med intresseorganisationen för Rett syndrom i Sverige (RSIS). Sedan 2015 pågår ett samarbete med ett regionalt team knutet till Karolinska Institutet inom ramen för Centrum för sällsynta diagnoser. Nationellt Center för Rett syndrom är genom sina patientnära och praktiskt riktade arbetsmodeller ett komplement till andra statligt finansierade delar som Stiftelsen Ågrenska, Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser samt Riksförbundet Sällsynta Diagnoser.

Rett syndrom tillhör gruppen sällsynta diagnoser och innebär en kombination av svåra funktionsstörningar som utvecklas i tidig ålder. Rett syndrom ses huvudsakligen hos flickor, 1:10 000 födda flickor, men förekommer också hos pojkar där prevalensen ännu inte är fastställd. Syndromet betraktas som genetiskt men inte ärftligt, mindre än 1 % ärftlighet. Diagnosen ställs utifrån kliniska kriterier men kan fastställas av ett genetiskt test. Det finns idag patienter där man ännu inte hittat någon genetisk mutation men som tvivelsutan ändå har diagnosen Rett syndrom. Kunskapen kring Rett syndrom har ökat runt om i landet, men är fortfarande bristfällig vilket påverkar patientgruppen, anhöriga, men även vårdgivare. Preventiva åtgärder och kunskap om diagnosen motverkar sekundära svårigheter och symtom som orsakar fysiska och psykiska besvär för patienten, en ökad belastning på anhöriga samt reella kostnadsökningar för ansvariga vårdgivare på hemorten i form av ökat krav på omhändertagande och vård.

Det finns likheter mellan Rett syndrom och en del andra diagnoser men Rett syndrom särskiljer sig dock i vissa avseenden vilket kräver specifika angreppssätt gällande utredning och bedömning samt medicinsk behandling, ortopedi, kommunikation, kognition, motorik och aktiviteter.

Från 1 januari 2017 är det möjligt att teckna avtal med Nationellt Center för Rett syndrom. Kostnaderna i avtalet utgår från statistisk prevalens och befolkningsunderlag, och bygger på den fasta prislistan, samt en generell besöksfrekvens. Avtalet tecknas mellan Nationellt Center för Rett syndrom & närliggande diagnoser och ansvarig för hälso- och sjukvården i respektive landsting/region. Detta för att möjliggöra att samtliga patienter ska omfattas av avtalet oavsett om man tillhör barnhabilitering, vuxenhabilitering eller primärvård.

I abonnemanget ingår:

- Diagnosutredningar/second opinion på Nationellt Center.
- Vid ny fastställd diagnos får habiliteringsteamet på hemorten en introduktionskurs i Rett syndrom.
- Generella och riktade specialistutredningar inklusive telefonuppföljning, samt återkopplingsbesök på hemorten efter 4 månader.
 - Vårdgivaren remitterar till *generell specialistutredning (SU)* vart fjärde år upp till 21 år och därefter vart femte år.
 - *Riktad specialistutredning (RSU)*. Familjer och eller vårdgivare kan vid behov själva, i samråd med patientansvarig läkare, initiera RSU. Vårdgivaren skickar remiss där specifik frågeställning tydligt framgår.
- I samband med återkopplingsbesök 4 mån efter SU/RSU kan berörd personal på hemorten få specifikt avsatt tid och utrymme för introduktion och möjlighet att ställa frågor.
- Yrkes specifika konsultationer och handledning vid behov.
Detta kan ske via videolänk eller på hemorten.
- Om habilitering/vårdgivare önskar kan Nationellt Centers team vara behjälplig i kontakter med skola och daglig verksamhet.

Kostnader för centers teammedlemmars resor och boende ingår inte i avtalet. Undantag är återkopplingsbesök i samband med SU och RSU då inga extra kostnader tillkommer.

Tidiga och individuellt anpassade insatser

Erfarenhet visar att det är av största vikt för barn att få tillgång till individuellt anpassade insatser och behandlingsstrategier för en optimal utveckling såväl fysiskt som kognitivt.

Det går givetvis att ge generella råd via telefon, men det är omöjligt att ge specifika och anpassade råd utan en utredning av person i fråga då det är stor spridning och mycket stora individuella skillnader. Alla individer i vårt samhälle har rätt att utvecklas och att få lära sig nytt genom hela livet. Detta gäller givetvis även individer med Rett syndrom.

Samarbetsklimat mellan vårdansvariga vårdgivare/regioner och de föräldrar och gode män som idag kämpar för att få de insatser de behöver kommer att förbättras eftersom patienterna, i samband med ett abonnemang, får sina behov tillgodosedda vilket även borgar för en god hälsa och livskvalitet.

Konsekvenserna om man väljer att inte regelbundet erbjuda adekvat vård och/eller ger ut felaktig information kan bli förödande för individen.

Många patienter har det bra på alla sätt – men det gäller långt ifrån alla. Det är inte ovanligt att familj och personal kring både vuxna och barn (från olika delar av landet) efter utredning på Centret beskriver att de arbetar på ett nytt sätt och att tillvaron påtagligt förbättrats.

Att med regelbundenhet remittera patienter med Rett syndrom till Nationellt Center är ett steg i rätt riktning mot rätten till jämlik vård oavsett var i landet man bor. Ett abonnemang borgar för detta, och underlättar för samtliga parter.