Góðvild
STYRKTARSJÓÐUR

4.11.2020

Tillaga til þingsályktunar
57. mál: sértæk þjónustueining fyrir einstaklinga með sjaldgæfa sjúkdóma og langveik börn

Umsögn

Mikill meirihluti sjaldgæfra sjúkdóma hafa áhrif á fleiri en eitt líffæri og 85% af sjúklingunum finna fyrir einkennum á fyrstu 5 árum ævinnar. Sjúkdómar í börnum eru ekki flokkaðir eftir líffærum heldur eftir aldri (barnalæknar) en í fullorðnum er sérhæfing lækna einangruð við líffæri eins og hjarta, augu þvagfærakerfi osfrv.

Þar sem sjaldgæfir sjúkdómar virða ekki landamæri aldurs eða líffæris þá þarf að nálgast þessa sjúkdóma á annan hátt.

Það sárlega vantar sérstaka einingu sem sérhæfir sig í sjaldgæfum sjúkdómum án tillits til aldurs eða líffæris. Ástæðan er sú að það er mjög erfitt að vera í þeim sporum að þurfa sjálfur að leita að meðferðarúrræðum og fræða kerfið um sinn sjúkdóm, í stað þess að geta sótt stuðning og aðstoð til kerfisins.

Þá vantar einnig skrá yfir sjaldgæfa sjúkdóma hér á landi, en með slíkri skrá væri hægt að áætla fjölda þeirra sem glíma við sjaldgæfa sjúkdóma og þar með þörf fyrir aðstoð og fjármagn í málaflokkinn.

Í Danmörku eru tvær miðstöðvar um sjaldgæfa sjúkdóma sem innihalda alla þá sérþekkingu sem þarf til þess að annast sjúklinga með sjaldgæfa sjúkdóma. Önnur þessara miðstöðva er staðsett í Aarhus og þar nota þau aðferðafræðina “cradle to grave” eða frá vöggu til grafar. Þeir sjúklingar sem þar eru færast ekki yfir almenna heilbrigðisþjónustu við 18 ára aldur.

Í þessari miðstöð eru yfir 1.200 sjúklingum sinnt í dag en þessir sjúklingar hafa meira en 100 mismunandi greiningar. Þar eru þrír barnalæknar að störfum dags daglega sem hafa víðtæka þekkingu og sinna sjúklingum en hafa svo með sér til ráðgjafar sérfræðinga sem koma að þeim málum sem þarf.

Nauðsynlegt er að sjúklingurinn hafi gott utanumhald og að sú þjónusta sem sjúklingurinn þarfnast hvort sem er læknisfræðileg eða félagsþjónusta sé á einum stað svo að orka aðstandenda fari ekki í að eltast við þjónustu barnsins til margra aðila.

Mikilvægt er einnig að öll þekking varðandi sjaldgæfa sjúkdóma sé á einum stað og hún sé uppfærð reglulega enda eru stöðugar framfarir í meðferðum á sjaldgæfum sjúkdómum og það á ekki að vera á ábyrgð aðstandenda að finna nýjustu meðferðir eða rannsóknir.

Eins og heilbrigðiskerfið á Íslandi er byggt upp þá færist barn með sjaldgæfan sjúkdóm frá Barnaspítalanum þar sem einhver þekking hefur myndast gegnum árin yfir á fullorðinsstig við 18 ára aldur þar sem hugsanlega engin þekking er til staðar.

Það má leiða líkur að því að þekking á fullorðnum einstaklingum með sjaldgæfa sjúkdóma sé lítil og þá dreifast þessi einstaklingar um kerfið til heimilislækna og heilsugæsla þar sem engin miðlæg þekking er til staðar. Þetta er slæm staða og má ætla að þjónusta við þessa einstaklinga verði þjóðfélaginu ekki til sóma.

Miklu betra væri að það væri engin breyting við 18 ára aldur og einstaklingurinn haldi áfram að vera í umsjá Miðstöðvar Sjaldgæfra Sjúkdóma þar sem þekking og reynsla er til staðar. Málefni sjaldgæfra sjúkdóma er í miklum ólestri á Íslandi í dag enda er engin stofnun sem heldur utan um þennan hóp
Talið er að árlega fæðist 30 börn með sjaldgæfa sjúkdóma þannig að það mætti gefa sér að þessi hópur sé orðin nokkuð fjölmennur.

Það er því okkar von að miðstöð sjaldgæfra sjúkdóma verði að veruleika og erum við tilbúin að koma að þeirri vinnu sé þess óskað.

Stjórn Góðvildar styrktarsjóðs

Sigurður Hólmar Jóhannesson
Ásdís Arna Gottskálksdóttir

www.godvild.is