



Rett Center – en ressource for hele Norden?

**Rapport fra projektet "Kortlægning af
forudsætningerne for at gøre Rett Center
tilgængeligt for hele Norden" finansieret af Nordisk
Ministerråd.**

Sammenfatning

Formålet med projektet er at få det bedst mulige grundlag for at vurdere om, og i givet fald hvordan, man bedst kan gøre Rett Centers aktiviteter tilgængelige for patienter i hele Norden. Efter omfattende kontakter med politikere, myndigheder, fagspecialister og forældreforeninger for Rett syndrom i hvert af de nordiske lande blev der indgivet en projektansøgning til NMR den 1. september 2005. NMR bevilgede i november 2005 75 .000 DKK til projektet.

Projektet har omfattet indlæsning af aktuel dokumentation, interviews med politikere, myndigheder, fagspecialister og forældreforeninger, spørgeskemaundersøgelse med pårørende og omsorgspersonale og en afsluttende konference.

Rett syndrom er en sygdom, der blev "opdaget" af de medicinske fagspecialister for kun godt 20 år siden. Det er den mest almindelige årsag til svær udviklingshæmning hos piger næst efter Downs syndrom. Rett syndrom rammer næsten udelukkende piger på grund af mutationer i X-kromosomet. Pigerne udvikles normalt frem til ca. 6-18 måneders alderen, standser i deres udvikling og mister derefter dele af deres bevægelsesevne, tale, kontakt og standser mentalt. De fleste lever helt op i en høj alder, totalt afhængige af hjælp med forringet gangevne, uden at kunne tale eller spise selv, svært udviklingshæmmede på småbarnsniveau men med varm øjenkontakt. De får skeletforandringer, epilepsi og åndedrætsforstyrrelser på grund af forstyrrelser i hjernestammens funktion.

Omkring 1:10.000 nyfødte piger rammes, hvilket betyder cirka 12 – 15 per år i Norden. Omkring 490 er kendte i Norden, men alle med Rett syndrom er ikke diagnosticerede. Tilstanden kan ikke afhjælpes, men en omfattende behandling er mulig for at mindske følgevirkningerne.

I Östersund startedes i 1995 Rett Center som et nationalt center for medicinsk specialistbehandling, forskning, uddannelse og information om Rett Syndrom på tværprofessionelt grundlag. Det er det eneste af sin art i Norden og et af få i verden. Siden 2003 har der eksisteret en statslig grundfinansiering.

Der har længe været forsket i Rett syndrom i Norden. I alle nordiske lande med undtagelse af Island findes der forældreforeninger for Rett syndrom.

Af den gennemførte spørgeskemaundersøgelse fremgår det blandt andet, at der findes stor variation i udbud og tilgængelighed med hensyn til indsatser samt mellem børn og voksne i deigestillede nordiske lande.

Det fremgår endvidere, at kunskabsbehovet er stort, og der er behov for kontinuerlig tværfaglig behandling og opfølgning i de nordiske lande.

Af interviewene fremgår det, at der findes mange væsentlige fordele ved nordisk samarbejde omkring Rett syndrom. Blandt andet nævnes kvalitet, økonomisk effektivitet og et bredere forskningsgrundlag. De ulemper, der berøres, gælder primært afstand og sprog. Samtlige adspurgte mener, at Rett Center kan fungere som et forbillede for det øvrige EU. De interviewede foreslår, at man kan gå videre via et nyt NMR-projekt og med fortsatte diskussioner med det aktuelle land.

Forældreforeningerne mener, at Rett Center i Östersund skal være tilgængeligt for alle patienter i de nordiske lande og være ledende samt holde høj kvalitet og kompetence.

Projektet giver følgende forslag til fortsættelse:

1. Rett Center undersøger mulighederne hos Nordisk Ministerråd for at opnå projektmidler til at undersøge, hvordan et samarbejde mellem Rett Center og de respektive lande skal kunne udvikles. Undersøgelsen bør da især fokusere på samarbejdsspørgsmål og finansieringsløsninger, som er rettet mod, hvad der er behov for fra den enkelte part. Man bør specifikt undersøge behovet for en national samarbejdspartner, om hvordan henvisninger skal fungere, samt hvordan Rett Center kan blive en del af den nationale behandlingskæde i hvert land.
2. De fire forældreforeninger i Norden tager fælles kontakt med Nordisk Ministerråd for at kunne få støtte til et projekt, hvor man undersøger, hvordan samarbejdet med Rett Center skal kunne udformes på den bedst mulige måde.
3. Rett Center i Östersund arrangerer et årligt forskningsmøde om Rett syndrom på nordisk plan. Rett Center undersøger mulighederne for at finansiere en sådan konference så snart som muligt.

Indholdsfortegnelse

Sammenfatning	2
Indledning	5
Formål	5
Processen til og med beslutning	6
Om projektet	6
Om Rett syndrom og Rett Center	7
Om Rett syndrom	7
Forekomst	7
Årsag/er til syndromet	8
Diagnostik	8
Behandling/tiltag	8
Rett Center –	9
Situationen i de nordiske lande (bilag 2)	11
Redegørelse for spørgeskemaundersøgelse (bilag 3)	12
Interviews (bilag 4)	12
Foreningernes synspunkter	14
Danmark	14
Finland	14
Norge	15
Sverige	15
Opsummering	16
Bilaga 1 – Fördelar med Norden som underlag	19
Bilaga 2 – Läget i de nordiska länderna	21
Bilaga 3 - Enkätredovisning	27
Bilaga 4 – Redovisning av intervjuresultat	76
Bilaga 5 – Brev från Lars Løkke Rasmussen	85
<u>OBS! Ovanstående bilagor översätts inte!</u>	

Indledning

I forbindelse med, at Rett Center forberedte grundlaget til den svenske regering vedrørende en langsigtet statslig finansiering kunne vi konstatere, at der var væsentlige fordele ved et bredere patientgrundlag (se bilag 1). I denne sammenhæng så vi det som en naturlig udvikling at henvende sig til de nordiske lande.

Vi kunne konstatere, at nordisk samarbejde og synergi hviler på en fælles kulturarv og fælles historie, værdifællesskab omkring menneskesyn, demokrati og retfærdighed og folkelig forankring. Nordisk samarbejde har længe været etableret ikke mindst med hensyn til handicapspørgsmål. Der findes også lignende systemer for sundheds- og sygepleje. Yderligere en fordel i denne sammenhæng er, at det er et geografisk sammenhængende område.

Spørgsmålet om muligheder for nordisk samarbejde drøftedes i begyndelsen af 2003 med repræsentanter for det svenske socialministerium, blandt andet med den daværende chef for sundheds- og sygeplejesektionen Anders Blanck.

I forbindelse med denne drøftelse blev vi af socialministeriet anbefalet at ansøge om projektmidler hos Nordisk Ministerråd for via et projekt at få mulighed for at undersøge forudsætningerne for at gøre Rett Centers aktiviteter tilgængelige for patienter i hele Norden.

Formål

At få det bedst mulige grundlag for at vurdere **om, og i givet fald hvordan**, man bedst kan gøre Rett Centers aktiviteter tilgængelige for patienter i hele Norden. Formålet med undersøgelsen er også at opnå højest mulig medicinsk kvalitet og sikkerhed under optimal husholdning med ressourcerne

Følgende udgangspunkter har været vigtige:

- Rett Center er et nationalt center og medicinsk landsdækkende specialitet for patienter med Rett syndrom
- Rett syndrom er en sjælden sygdom, diagnosticeret hos godt 500 personer i Norden. Derfor er der behov for at samle kræfterne i form af centraliserede ressourcer
- Patienterne tilhører en højt prioriteret gruppe i overensstemmelse med de prioriteringsgrupper, der fastsættes af Sveriges Riksdag (prioriteringsgruppe 1b)
- Samtlige med Rett syndrom er multifunktionshandicappede med særlige behov
- Patienterne behøver pleje og behandling livet ud
- Sverige er befolkningsmæssigt Nordens største land, men til trods herfor relativt lille til denne form for virksomhed
- I de øvrige nordiske lande findes der ikke noget lignende center for patienter med Rett syndrom. Med samme prævalens i Norden som i Sverige bliver det ca. 550 patienter, der ville have større støtte på et Rett Center med hele Norden som opland
- Forholdene for patienterne varierer i de nordiske lande
- Nordisk samarbejde ligger i tiden

Processen til og med beslutning

I 2004 og 2005 inviteredes fem patienter fra både Danmark, Norge og Finland til at gennemgå en undersøgelses- og behandlingsuge på Rett Center til en lav pris. Patienterne kom via de nordiske forældreforeninger for Rett syndrom. Inden for rammerne for et forskningsprojekt finansieret med EU-midler er der desuden indbudt fire patienter fra Danmark, Norge, Finland og Sverige til at medvirke i projektet og dermed blandt andet gratis gennemgå en hjernestammevurdering. Af de skriftlige vurderinger fremgik det, at erfaringerne af opholdet på Rett Center var meget positive.

Inden ansøgningen om NMR-projektet blev indsendt, var der omfattende politiske kontakter og kontakter med myndigheder. Eksempler i Sverige: Daværende formand for den svenske riksdags socialudvalg Ingrid Burman, riksdags-medlem Gabriel Romanus, riksdagsmedlem Ronny Olander og riksdagsmedlem Margareta Israelsson, i Finland vice finansminister Ulla Maj Wideroos, i Danmark tidligere socialminister Ester Larsen, viceformand i sundhedsudvalget Preben Rudiengaard og folketingsmedlem Michael Aastrup Jensen, i Norge gennemførtes der drøftelser med Frambu samt inden for NMR med daværende generalsekretær Per Unckel.

Der blev også taget kontakt til chefpædiatriker Stefan Hreidarsson fra Island. Denne kontakt resulterede i, at Island med hensyn til, at der kun findes to voksne patienter med Rett syndrom i Island, afslog en aktiv rolle i projektet. Det besluttedes, at information fra projektarbejdet skulle formidles. Under forberedelserne til ansøgningen blev der ført drøftelser med samtlige nordiske forældreforeninger for Rett syndrom.

En projektansøgning blev indgivet den 1. september 2005. Beslutning om at bevilge ansøgningen blev truffet af NMR's embedsmandskomité i november 2005. Bidraget var 75.000 DKK.

Om projektet

Formålet med projektet er at få der bedst mulige grundlag for at vurdere om, **og i givet fald hvordan**, man bedst kan gøre Rett Centers aktiviteter tilgængelige for patienter i hele Norden. Projektet gennemføres i tæt samarbejde med forældreorganisationerne for Rett syndrom i Norden og repræsentanter for sundheds- og sygeplejesektionen i Norden.

Projektaktiviteter: I projektet har der indgået fire hovedaktiviteter:

1. indlæsning af aktuel dokumentation,
2. interviews med forældreforeningerne for Rett syndrom, myndigheder, politikere og repræsentanter for plejefagsgrupper i de respektive lande,
3. spørgeskemaundersøgelse med pårørende og omsorgspersonale for patienter i de pågældende lande
4. en afsluttende konference med deltagere fra forældreforeningerne og plejefagsgrupperne i de pågældende lande. Resultatet af interviews m.m. samt konklusioner af materialet blev fremlagt ved en konference i Östersund den 12. – 13. juni 2007.

Projektgruppe:

Overlæge Jytte Bieber Nielsen (Danmark)

Overlæge Anne Lise Hoyland (Norge) til og med februar 2007

Overlæge Seija Raudasoja (Finland)

Docent Bengt Lagerkvist, Rett Center (Sverige)

Kurator Birgitta Wesslund, Rett Center (Sverige)

Økonom Thomas Aronsson, Rett Center (Sverige)

Kommunikationsstrateg Anders Lewander, Rett Center, projektleder (Sverige)

Projektgruppen har haft tre møder. Formændene i de nordiske forældreforeninger for Rett syndrom har deltaget i et møde.

Om Rett syndrom og Rett Center

I dette afsnit gives en kortfattet oversigtsbeskrivelse af Rett syndrom og Rett Center.

Om Rett syndrom

Rett syndrom (RTT) er betegnelsen på en kombination af svære funktionsforstyrrelser, som udvikles i en forudsigelig sekvens. De første diskrete tegn kan somme tider opfattes allerede i 1/2 - 1-års alderen, men som oftest bliver symptomerne ikke tydelige nok før i 1 - 1 1/2-års alderen, når børnene begynder at miste funktioner, de har udviklet.

Syndromet i dets klassiske form ses stort set kun hos piger. Syndromet har fået sit navn efter børnelægen Andreas Rett i Wien, som i 1966 publicerede en indgående undersøgelse af 21 piger/kvinder med disse symptomer i Østrig. I 1978 publiceredes 3 tilfælde fra Japan. Syndromet blev først internationalt kendt i 1983 via en sammenstilling fra Göteborg, Paris og Lissabon af 35 piger.

Den første medicinske afhandling og den første psykologisk-pædagogiske kortlægning kommer fra Sverige (I. Witt Engerström 1990 hhv. B. Lindberg 1987). En usædvanlig skildring af Rett syndrom i skønlitterær form har eksisteret i Sverige lige siden 1956. Det er kapitlet "Lotta" i bogen "Mit barn er anderledes", af Greta Bohlin.

Forekomst

Rett syndrom forekommer hos piger og kvinder over hele verden. Enkelte drenge/mænd med syndromet er rapporteret, ofte med mere omfattende funktionsforstyrrelser end gennemsnittet hos piger/kvinder, men somme tider i form af lettere varianter.

I Sverige fødes i gennemsnit 4 – 5 piger hvert år, som siden udvikler Rett syndrom i dens klassiske form. Totalt er der diagnosticeret over 240 piger/kvinder i Sverige (født 1941 - 2004). Over 2/3 opfylder de oprindelige, klassiske diagnosekriterier. Af de øvrige har de fleste mildere varianter (såkaldte frosne varianter) og nogle få har andre, mere sjældne former. Kvinder med Rett syndrom kan blive midaldrende eller endnu ældre. Erfaring og forskning viser dog en overdødelighed ved pludselig død.

Årsag/er til syndromet

Intensiv forskning er i gang for fuldstændig klarlæggelse af årsagen/årsagerne til Rett syndrom. Der foreligger specifikke forstyrrelser af udviklingsprocesser i hjerne og hjernestamme med konsekvenser for bl.a. centralnervesystemet og det autonome nervesystem.

Den tilgrundliggende årsag til Rett syndrom er en fejl i modningen af hjernen og centralnervesystemet. Man ved i dag, at det, der først og fremmest påvirkes er modningen af det finmaskede, komplekse og minutiøst konstruerede netværk af nervetråde til kommunikation mellem nervecellerne (såkaldt dendrito-synaptogene net), og hvor de hårdest ramte partier findes. Der findes en kobling mellem denne forstyrrelse og en genetisk forandring, mutation.

Diagnostik

Diagnosen Rett syndrom er klinisk og bygger på et samlet sammensat symptombillede i kombination med specifikke karakteristika i barnets tidlige udvikling. Siden 1984, revideret 1988, har der eksisteret internationalt accepterede diagnostiske kriterier for Rett syndrom.

Fundet i september 1999 af en genetisk kobling mellem Rett syndrom og mutationer (forandringer) på MECP2-genet, på X-kromosomets lange arm (locus Xq28), har betydet store fremskridt for bekræftende diagnostik og bedre forståelse af syndromets biologiske baggrund. Det er dog vigtigt at være bevidst om, at man hos en del piger med klinisk helt typisk Rett syndrom ikke har kunnet påvise nogen mutation i MECP2-genet, og at man har fundet mutationer i MECP2-genet hos en del personer, som adskiller sig fra de kliniske diagnostiske kriterier.

Behandling/tiltag

Behandling eller forebyggende tiltag, som helbreder Rett syndrom findes endnu ikke, men visse symptomer kan behandles og komplikationer forebygges.

Med hensyn til syndromets art med meget svær flerfunktionsforstyrrelse, bevægelseshæmning, svær skoliose, dyspraksi, indlæringsvanskeligheder, tab af tale og anvendelse af hænderne, udtalt autonom dysfunktion (med meget svag kontrol over hjerte, blodtryk, vejrtrækning, døgnrytme, anfald, ernærings- og forstoppelsesproblemer) samt total afhængighed af omgivelserne, rettes behandlingen mod at give optimal stimulans, forebygge komplikationer, behandle enkelte symptomer, kompensere for funktionsnedsættelser og tilstræbe en god livskvalitet.

Til grund for behandlingen ligger indgående undersøgelser og analyse af symptomer og funktioner hos den enkelte. Behandlingen skal altid lægges individuelt til rette ud fra den enkeltes specielle forudsætninger og problemer. Hver enkelt patient skal tilbydes hjælp til at udnytte sine evner og stimuleres til videreudvikling.

Familien bør tidligt tilbydes kontakt med børne- og ungdomsrehabiliteringen lokalt med henblik på støtte og vejledning, behandlingsplaner og samordning af kontakter og samarbejdspartnere. Det er vigtigt, at hele familien får social og psykologisk støtte og tilbydes en fungerende aflastning, som man kan føle sig tryk ved.

Det er normalt, at pigerne har en ødelagt døgnrytme, hvilket er en stor belastning for hele familien. Aflastningen kan være i form af f.eks. en kontaktfamilie eller et korttidsophold for at give forældrene lejlighed til hvile og afslapning. Søskende kan reagere med sorg og forvirring over, hvad der sker med deres søster/bror, og de behøver præcis som alle andre i omgivelserne en åben og aldersadækvat information om sygdommen. De kan også have behov for at få lov at tale med nogen om deres tanker og spørgsmål uden for familien, f.eks. psykolog eller socialrådgiver inden for børne- og ungdomsrehabiliteringen.

Som supplement til den aktuelle regions ressourcer til såvel diagnose som behandling, og til udvikling af behandlingsmuligheder ved denne usædvanlige og komplekse tilstand er der i Sverige skabt et nationalt center på Frösön - Rett Center.

Rett Center –

Rett Center er et nationalt center for medicinsk specialistbehandling, forskning og information om Rett syndrom på tværfagligt grundlag. Det er det eneste af sin art i landet og et af få i verden. Rett Center blev grundlagt i 1995 og er siden 1998 optaget i "Socialstyrelsens Vårdkatalog för Högspecialiserad Vård av Rikskaraktär" og siden 2000 i den regionale programaftale inden for "Barnspecialiteten för Norra hälso- och sjukvårdsregionen".

Centret har samlet en **flerprofessionel kompetence**, som kan afhjælpe komplicerede, specifikke multihandicapbehov ved Rett syndrom. Centret fungerer som specialistklinik, forsknings- og udviklingsenhed og kompetencecenter.

Rett Center er smukt beliggende ved Storsjöns bred på den naturskønne Frösön. Det drives af Jämtlands läns landsting (regional administration) som en fritstående specialistbehandlingsklinik. Siden slutningen af 2002 har staten haft det finansielle ansvar for Rett Center.

Rett Centers aktiviteter bygger på fem grundlæggende fundament:

1. Fokus udelukkende på patienter med Rett syndrom eller anden autonom dysfunktion
2. En tværprofessionel arbejdsmåde
3. Kombinerer forskning og klinisk virksomhed
4. Et led i behandlingskæden
5. Nært samarbejde med forældreorganisationen

I forbindelse med en præsentation af regeringens budgetforslag til Rett Center den 8. oktober 2002 gav socialminister Lars Engqvist besked om, at staten fra og med 01-01-2003 påtager sig et langsigtet økonomisk ansvar for virksomheden. I 2003 og 2004 har Rett Centers virksomhed været finansieret via såkaldte "Dagmarmedel". Af regeringens budgetforslag for 2005 fremgår det, at Rett Center får 7 millioner kroner per år i tre år fremover via en bevilling på statsbudgettet. Den 9. september 2003 indviedes Rett Center af HM Dronning Silvia.

Rett Center har et tæt samarbejde med forældreorganisationen i Sverige (RSIS). Befuldmægtiget for Rett Center er Jämtlands läns landsting (regional administration).

Statens beslutning om støtte til Rett Center indebærer et langsigtet økonomisk ansvar for udvikling og videre eksistens af virksomheden. I overensstemmelse med skrivelse fra Jämtlands läns landsting som blev overdraget til socialministeriet i april 2002 udnyttes støtten primært til opbygning af viden og kompetencer, forskning, udviklingsarbejde, uddannelse samt informations- og kundskabsudbredelse i overensstemmelse med rollen som højt specialiseret, nationalt center.

Via sit engagement har staten givet Jämtlands läns landsting til opgave, på nationalt niveau at sørge for, at patienter med Rett syndrom i Sverige får mulighed for at få adgang til indsatser af høj kvalitet ud fra denne patientgruppes specielle forudsætninger. I opgaven indgår at sikre adgang til højt specialiseret behandling af høj kvalitet for denne lille højt prioriterede patientgruppe nu og i fremtiden. Den pleje og behandling, der gives ved Rett Center, er tilpasset patientgruppens specielle behov og forudsætninger såvel ved ophold på centeret som i hjemområdet.

Som national ressource for Rett syndrom yder Rett Center støtte til de lokale og regionale ressourcer, som er af afgørende betydning for den daglige tilværelse for personer med Rett syndrom. Ved at give det lokale niveau den samlede viden fra det nationale niveau kan den, der har Rett syndrom i Sverige, få adgang til samlet og aktuel viden og erfaring om Rett syndrom indvævet i det lokale arbejde. Det nationale center danner en plejekæde med lokale og regionale ressourcer. Ressourcer på de forskellige niveauer supplerer hinanden. I normale tilfælde kan man regne med, at en patient i gennemsnit under en seksårs periode opholder sig 2,5 uger på Rett Center, hvilket svarer til 0,6 % af tiden.

Rett Center tilbyder **specialistbehandling og konsulentindsatser**

- Stiller diagnose/differentialdiagnose
- Foretager enkelte/flerprofessionelle vurderinger
- Formidler behandlingsmuligheder
- Arbejder for udvikling af behandlingskæder

I specialistbehandlingen indgår lægeundersøgelse med "børneneurologisk vurdering". Vi søger at udvikle forskellige **besøgsformer**. En patient eller familie kan komme til Rett Center for

- Undersøgelser- og behandlingsuge
- Hjernestammevurdering - et par dages undersøgelse af den centrale kontrol i det autonome nervesystem
- Et par dages undersøgelse, information og samtale med hensyn til diagnose eller andre specifikke spørgsmål
- Et modtagelsesbesøg over en dag (konsulentbesøg)

I det flerprofessionelle arbejde med patienterne, i erfaringsudvekslingen med forældre og personale samt i for- og efterarbejdet sker der en udvikling af strategier, behandlingsveje og kompensationsmuligheder. Viden samles, systematiseres og anvendes i det fortsatte arbejde.

Rett Centers forskning er tværfagligt indstillet med det formål at udvikle viden og tiltag/behandling for patientens funktionsevne og livskvalitet. Rett Center satser på tilbagevendende videnskabelige møder og samtaler, en aktiv forskergruppe og forskeruddannelse af personalet, nationalt og internationalt samarbejde og medvirken i møder og uddannelse. Rett Center driver en række projekter for forskning og for udvikling af virksomheden.

Situationen i de nordiske lande (bilag 2)

I de nordiske lande findes der ifølge tilgængelige statistikker 490 diagnosticerede patienter. 228 af disse er 20 år eller yngre, hvilket svarer til ca. 47 %.

Ansvar for behandling af og omsorg for disse patienter er hovedsageligt fordelt mellem det kommunale niveau og det regionale niveau. Det kommunale niveau står primært for den daglige omsorg, og det regionale niveau står primært for specialistsygeplejen. Der er imidlertid forskel landene imellem, hvor Finland har lagt hovedansvaret for rehabiliteringen på kommunalt niveau, mens det i Sverige findes på regionalt niveau. De øvrige lande er en mellemting mellem disse.

Når det handler om forskning om Rett syndrom, er der en lang tradition i de nordiske lande. Igangværende forskning om Rett syndrom er bl.a.

- Hjernestammens funktioner og Rett syndrom
- Hjerter- og respirationsforstyrrelser ved Rett syndrom
- Vækst hos personer med Rett syndrom
- Rehabilitering og skolegang for personer med Rett syndrom
- Musikterapi og Rett syndrom
- Grovmotorik ved Rett syndrom
- Mundmotorik, aktivitetsevne og madning ved Rett syndrom
- Mænd med Rett syndrom

Desuden planlægges forskning med bl.a. følgende tema

- Udvikling af evidensbaseret behandling af patienter med Rett syndrom i Norden
- Personer med tidlig debut af Rett syndrom
- Forskelle mellem forskellige geografiske områder med hensyn til spredning af Rett syndrom
- Genetiske undersøgelser af alle patienter med Rett syndrom
- Undersøgelse af anfald for patienter med Rett syndrom

Der findes foreninger for Rett syndrom i fire af de nordiske lande, men ikke i Island. Foreningerne blev oprettet i 1980'erne og 90'erne. I Finland omfatter foreningen også autisme. Foreningerne har tilsammen ca. 1050 medlemmer, og af disse er ca. 400 personer med Rett syndrom. Foreningernes primære aktiviteter er rettet mod information til familier samt kurser, lejre og lignende.

En mere udførlig redegørelse for situationen i de nordiske lande findes i bilag 2.

Redegørelse for spørgeskemaundersøgelse (bilag 3)

En spørgeskemaundersøgelse, der er udsendt via forældreforeningerne i de deltagende lande har fået 284 gyldige og bearbejdede svar. Op til 83 % af spørgeskemaerne er besvaret alene af forælder eller anden pårørende. Svarene repræsenterer en spredning i alder på 3-60 år med en gennemsnitsalder på 22 år. Personer med Rett syndrom i Norden bor for de flestes vedkommende i familie eller i bofællesskab og sommetider i egen bolig med personlige assistenter. De fleste deltager i børnehave, skole eller daglige aktiviteter, afhængigt af alder. Mens det er 29 % af de pårørende, der ikke deltager i den daglige pleje, idet personen med Rett syndrom ikke bor hjemme, er det 45 %, der angiver at de bruger i retning af 10-20 tim./dag til dette hver uge. 15 % af de pårørende bruger mere end 20 tim./måned til kontakter med myndigheder, samfundsservice og sygepleje.

Spørgeskemaundersøgelsen viser, at personer med Rett syndrom har omfattende plejebehov og funktionshæmninger. Respirationsproblemer forekommer hos 69 %, og anfald/kramper hos 66 %.

Evnen til at gå uden støtte er ensartet for alle fire lande, og den ligger omkring 35 %, mens 42 % ikke kan gå. Derimellem findes en gruppe på 22 %, som kan gå med støtte.

Holdningsfejl i form af skoliose forekommer hos 74 % og kyfose hos 25 %, mens 51 % angiver fejlstillinger i fødderne. Forflytningshjælpemidler anvendes af 80 % i Sverige og Norge, men kun hos 50 % i Danmark og Finland.

I det seneste år havde 78 % haft kontakt med fysioterapeut, 57 % med specialisttandlæge, 42 % med ergoterapeut og 39 % med ortopæd. Ergoterapeuter, talepædagoger, musikterapeuter, fysioterapeuter og specialpædagoger traf personer med Rett syndrom sommetider mere end 10 gange om året. I Sverige har 60 % været på Rett Center, i de øvrige lande 13%. Ågrenska uden for Göteborg og Frambu uden for Oslo er andre ressourcecentre, der udnyttes nationalt.

Omkring 40 % har været på familielejre i pårørendeorganisationernes regi og en lige så stor andel ser kurser og uddannelser som den vigtigste kilde til viden om Rett syndrom. Ud over Mannerheim-institutet (Finland), Frambu (Norge), Rett Center (Sverige), Ågrenska (Sverige) arrangerer pårørendeorganisationerne en del af den uddannelse, der vedrører Rett syndrom.

De behov for yderligere støtte, der nævnes fra respondenterne i flere af landene, er bl.a. medicinsk opfølgning og specialistviden om Rett syndrom, uddannelse, fysioterapi/terapi/træning, flere personlige ressourcer/aflastning og hjælpemidler. Flere oplever også forskelle i indsats afhængigt af, om det gælder et barn eller en voksen, samt hvor i landet man bor.

En udførlig redegørelse for spørgeskemasvarene på de forskellige spørgsmål findes i bilag 3.

Interviews (bilag 4)

Politikere, myndigheder, fagspecialister og foreninger er generelt positive over for nordisk samarbejde. Politikerne fremhæver, at det er en **fordel** og økonomisk effektivt at koncentrere ressourcer, når det gælder sjældne sygdomme. Myndighederne understreger betydningen af at fokusere på en patientgruppe samt at øget patientmængde fører til øget kvalitet. Professionen fremhæver betydningen af, at forskningsresultater kan udbredes, og at tværfaglige erfaringer fører til bedre forskning. Foreningerne peger på betydningen af udveksling af erfaringer og information.

På spørgsmålet om **ulempen** ved nordisk samarbejde tager samtlige spørgsmålet om afstand og sprog op. Også spørgsmål om finansiering, forskellige systemer for sundheds- og sygepleje og at der kan være risiko for, at national ekspertise bremses nævnes.

En majoritet af de interviewede giver udtryk for støtte til at **samarbejde skal finde sted med det pågældende land** og at NMR kan spille en rolle ved at finansiere en ny udvikling og give støtte til fortsat projektarbejde.

Hvad kræves af Rett Center? Til dette spørgsmål fremhæver samtlige, at udbredelse af viden og information er vigtige opgaver. Politikerne nævner, at virksomheden skal tilføre noget ekstra og være et tillæg til eksisterende udbud. Blandt myndighederne betones det, at resultaterne skal dokumenteres, fagspecialisterne nævner, at der behøves nationale centre, som kan vurdere landets behov for henvisninger til Rett Center. Foreningerne mener, at virksomheden skal være tilgængelig for alle patienter, uanset hvor de bor og hvilken alder de har, og at virksomheden skal være førende inden for flere specialismråder. Rett Centers arbejde inden for forskning og at Rett Center skal have ansvar for uddannelse af eksperter fra andre nordiske lande understreges.

Regler og finansieringss spørgsmål vedrørende behandlinger udenlands, at der mangler en koordinerende institution for sundheds- og sygepleje i Norden er nogle af de **hindringer** for nordisk samarbejde, der tages op.

Når det gælder meninger om nordisk samarbejde inden for **forskning og uddannelse**, er alle enige om, at dette er et vigtigt spørgsmål. Betydningen af klinisk forskning, behovet for nordiske forskningsmiljøer og fælles forskningsregister er blevet fremhævet. Både fagspecialister og foreninger nævner, at et øget patientgrundlag giver bedre muligheder for forskning.

Alle understreger **foreningernes betydning** med hensyn til støtte og hjælp til familierne, informations- og påvirkningsarbejde. Foreningerne mener selv, at de spiller en vigtig rolle i informationsudvekslingen mellem medlemmerne og Rett Center, og det fremhæves, at brugernes medvirken er et erkendt princip inden for sundheds- og sygepleje.

Samtlige interviewede er positive over for spørgsmålet om Rett Center som en nordisk ressource kan fungere som et forbillede for EU.

Som eksempel på **hvordan vi kan gå videre** foreslår det politiske niveau i Finland en opfølgning i et nyt NMR-projekt. Myndighederne understreger, at det er vigtigt med støtte fra fagspecialister, og at der behøves enighed omkring spørgsmålet. Fagspecialisterne foreslår, at der oprettes en fælles nordisk styregruppe, som skal planlægge aktiviteterne og udpege de personalegrupper, der skal findes. Endvidere understreges behovet for politiske beslutninger, som gør det muligt at indrette centeret, og som garanterer en økonomisk langsigtethed. Foreningerne nævner, at der bør indledes et arbejde, der har til formål at identificere, hvilke samarbejdspartnere, der findes, og at der bør oprettes et kontaktnet mellem Rett Center og en national organisation fra hvert af de nordiske lande. Det understreges, at der skal eksistere et økonomisk grundlag for samarbejdet samt at samarbejdsområder og ansvar skal fordeles mellem Rett Center og nationale centre. Andre spørgsmål, der nævnes, er at de berørte lande løser finansieringss spørgsmålene på en lignende måde, og at foreningerne i Norden og Rett Center samarbejder f.eks. omkring kurser.

Blandt **øvrige spørgsmål**, der er fremhævet, kan nævnes, at fagspecialisterne mener, at Rett Center skal være en garant for den mest optimale behandling, og at uddannelse af både behandlende personale og forældre er vigtigt. Rett Center bør udgive et nyhedsbrev om Rett syndrom og skal kunne tilbyde kurser og give rådgivning i enkelte tilfælde. Endvidere fremhæves det, at der kræves tæt kontakt med udenlandske forskere, og at forskning kan ske sammen med forskellige grupper, der har viden på området.

En mere udførlig redegørelse for interviewsvarene findes i bilag 4 og 5.

Foreningernes synspunkter

Danmark

Foreningen forventer, at alle danske patienter med Rett Syndrom får lov at udnytte de ressourcer, der findes på Rett Center i Sverige, og at sundhedsvæsenet står for omkostningerne. Foreningen mener, at Rett Center i Sverige skal

- Gennemføre hjernestammeundersøgelser og opfølgninger. Det er ønskeligt med en opfølgning hvert tredje år.
- Gennemføre tværfaglige undersøgelser af hver enkelt patient. Her findes et stort behov for alle professionelles ekspertise, viden og erfaring og samarbejde dem imellem.
- Stå for uddannelse af danske (og nordiske) fagfolk inden for hver disciplin
- Stå for forskning og indsamling af ny viden om Rett syndrom og have ansvaret for, at denne viden udbredes til danske fagspecialister og patienter og pårørende.

Foreningen mener, at Dansk Center for Rett syndrom skal

- Have en koordinerende funktion i forhold til patienterne (læger, specialistlæger, fysioterapeuter og andre relevante specialistgrupper samt det sociale system)
- Stå for løbende kontrol og vejledning
- Have en opsøgende funktion, specielt over for nye familier og ved særlige behov
- Stå for forskning og formidling af viden nationalt og internationalt
- Holde kurser for fagfolk og familier.

Finland

Foreningen fremhæver betydningen af, at alle patienter med Rett syndrom bør have lov at udnytte Rett Centers ressourcer, og at indsatsen skal bekostes af samfundet. Kundskaberne hos alle faggrupper er meget begrænset i Finland, da det handler om en sjælden sygdom. Manglen på viden er særlig mærkbar, når det handler om voksne patienter. Det er nødvendigt at give patienterne mulighed for at udnytte den ekspertise, der findes på Rett Center. Det er selvfølgelig ønskværdigt, at man på sigt får adgang til ekspertise i sit eget land, men da det tager meget lang tid at opbygge kompetence, mener foreningen, at den viden, der findes på Rett Center, skal udnyttes. Det sker desværre tit, at patienter med Rett syndrom og deres familier overhovedet ikke får nogen adækvat støtte i hjemlandet.

Der behøves et vist patientgrundlag for at føre forskningen videre. Rett Center bør blive et ledende centrum for koordinering af videnskabelig forskning i Norden. Rett Center i Östersund bør også tage ansvar for uddannelse af eksperter fra andre nordiske lande. Spørgsmålet bør støttes af Nordisk råd og eventuelt også føres op på EU-plan.

Norge

Foreningen fremhæver, at fordelene ved et samarbejde kan ligge i en forbedring af eksisterende ressourcer, som tilbydes vores medlemmer inden for sundheds- og sygeplejen og eller en supplerende af adgangen til kompetence.

Forbedring af udbuddet. I dag er den rehabilitering, der tilbydes, meget varierende, og store dele af sundheds- og sygeplejen mangler adækvate ressourcer på området. Det, som Rett Center tilbyder, en individuel tværfaglig undersøgelse af funktionsniveauet hos patienter med Rett syndrom samt en individuel vurdering af forskellige tiltag for at øge deres færdigheder, står i skarp kontrast til det, der tilbydes af sundheds- og sygeplejen i Norge. Via et samarbejde vil gennemførelsen og organisationen af den rehabilitering, der gives, kunne udvikle "best practice" og dermed være en reference for kvalitetsforbedringen af rehabiliteringsindsatserne i hjemlandet. Modellen har desuden en overførselsværdi til andre diagnosegrupper, hvor patienterne har et sammensat rehabiliteringsbehov. Dette kan ske både regionalt og inden for sundheds- og sygeplejen og centralt, ved Frambu.

Supplerende af udbuddet. De fleste patienter med Rett syndrom har anfald, som i varierende grad skyldes skader i det autonome nervesystem. Til trods for, at statens Centrum for Epilepsi i Norge har stor kompetence om epilepsi, har de for øjeblikket ikke noget diagnostisk værktøj til at kortlægge autonome skader. Ved et samarbejde med Rett Center i undersøgelsen af patienternes autonome nervesystem kan man få vigtig supplerende viden, hvor der er behov for det. For eksempel ved epilepsi, som er vanskelig at medicinere. Kriterierne for at få supplerende undersøgelser bør udarbejdes af det medicinske miljø ved Statens Center för Epilepsi.

Sverige

1. Foreningen mener, at alle, uanset hvor man bor i Sverige, skal have adgang til samme behandling og indsats.
2. Vi forventer os, at samtlige patienter med Rett syndrom kan komme til Rett Center til undersøgelse, diagnosticering m.m., samt at der lægges en plan for løbende opfølgning.
3. Vi ønsker, at alle skal kunne få foretaget en autonom vurdering ved Rett Center, dels for deres egen skyld, men også for forskningens fortsatte arbejde med Rett syndrom.
4. Når Rett Center eventuelt gøres tilgængeligt for hele Norden, så er det ud fra vores synsvinkel vigtigt, at svenske patienter med Rett syndrom garanteres pladser på Rett Center. Det ville være synd, hvis en region, der henviser for første gang, skulle blive afvist på grund af pladsmangel.
5. Det er vigtigt, at Rett Center arbejder for et udvidet samarbejde i spørgsmål vedrørende uddannelse, kurser og lejre.

6. Vi ønsker også, at henvisningsprocessen skal udgå fra Rett Center over for de rehabiliteringslæger, der findes ude i landet i dag.

Opsummering

Formålet med projektet er at kortlægge forudsætningerne for at gøre Rett Center tilgængeligt for hele Nordens patienter med Rett syndrom.

Kortlægningen viser, at der er stor interesse for at samarbejde, når det handler om Rett syndrom i Norden. I Sverige, Danmark og Finland har samtlige aktører, der har ytret sig, stillet sig bag den indstilling. I Norge har den politiske ledelse og i særdeleshed patientforeningen udtalt støtte til tanken.

Der er enighed med hensyn til, at et større patientgrundlag giver bedre forudsætninger, primært med hensyn til forskning, men også behandling og undersøgelse. Der er også store fordele med hensyn til fælles viden- og informationsbank for Norden.

De begrænsninger og ulemper, der er fremført, har primært handlet om afstand og sprog. Med hensyn til afstand er det dog interessant at kunne konstatere, at repræsentanter for Rettforeningerne i Norden bekymrer sig mindst om dette. Foreningerne har egne erfaringer med ophold på Rett Center, idet indbydelse til at deltage i undersøgelsesuger og autonome hjernestammevurderinger er blevet kanaliseret gennem foreningernes bestyrelser.

Sprogproblemer er af naturlige grunde fremført, især af Finland. Dette stiller krav til, at RC skal have skriftlig information på alle nordiske sprog og også sørge for, at der er muligheder for at kommunikere på finsk ved besøg af patienter og pårørende.

En anden hindring, der er påpeget, er hvordan systemerne for sundheds- og sygepleje og patienthenvisninger ser ud i de forskellige lande.

Der er udtalt stærk støtte til spørgsmålet om, hvorvidt Rett Center kan fungere som et forbillede for de øvrige EU-lande.

Af spørgeskemaundersøgelsen fremgår:

- Udbud og tilgængelighed til undersøgelses-, behandlings-, og rehabiliteringsindsatser varierer stærkt de Nordiske lande imellem. Inden for landene forekommer der også regionale variationer.
- Der er desuden store forskelle, afhængigt af om patienterne er børn eller voksne.
- Funktionsnedsættelsen begrænser autonomien i stort omfang. Dette betyder, at de fleste er afhængige af assistentstøtte hovedparten af døgnet.
- Videnbehovet er stort hos såvel pårørende som andre involverede plejere omkring patienten.
- De aller fleste pårørende og plejere opfatter, at der må bruges betydelige mængder tid hver måned på myndigheds- og sygeplejekontakter.

- I alle lande spiller patientforeningen en stor og afgørende rolle med hensyn til udbredelse af viden og information relateret til Rett syndrom.
- Patienternes mulighed for at få konsultation hos relevante specialister varierer stærkt. Det er lettest at få adgang til fysioterapeut, mens kontakterne med psykolog, uroterapeut og socialrådgiver er meget begrænsede.
- Behovet for yderligere støtte er i samtlige lande tydeligt udtalt og stort. Behovet for kontinuerlig (også i voksen alder) tværfaglig opfølgning er i samtlige lande særlig tydeligt.
- Ønsker om og forhåbninger til forskningsarbejdet omkring syndromet er meget udtalt i alle landene.

Ud fra ovenstående besvares spørgsmålet, om det er passende at gøre Rett Center tilgængeligt for det øvrige Norden med et JA.

Næste skridt er at belyse spørgsmålet **hvordan** dette skal ske. For det første er det ikke aktuelt at gøre Rett Center til en nordisk institution, men i stedet gøre det svenske Rett Center tilgængeligt for patienter fra andre nordiske lande. Jämtlands läns landsting skal stadig være befuldmægtiget for virksomheden. Også med hensyn til dette kan man tænke sig forskellige løsninger, enten en samnordisk variant eller at finde en løsning med det pågældende land. Forudsætningerne er forskellige landene imellem med hensyn til, hvilket udbud af pleje og behandling der findes, organisations- og finansieringsformerne for sygeplejen samt på hvilken måde, man er interesseret i nordisk samarbejde med hensyn til patienter med Rett syndrom. Projektet viser dermed tydeligt, at det på nuværende stadium ikke er aktuelt med en samnordisk løsning, men at en løsning med hvert enkelt land er at foretrække. Samtidig er man i de nordiske lande enige om, at Nordisk Ministerråd spiller en vigtig rolle også i fremtiden ved at yde støtte til projekter, der gælder udvikling af samarbejdet i Norden på området. Det er også vigtigt at understrege, at man fra svensk side ser meget positivt på, at der sker et samarbejde med øvrige nordiske lande.

En del af "hvordan-spørgsmålet" er, hvad der kræves af Rett Center i Östersund for at kunne udfylde rollen som en ressource for patienter fra hele Norden. Af materialet i projektet fremgår det, at Rett Center bør opfylde bl.a. følgende krav:

- Centeret skal være førende på området og have høj kompetence og kvalitet.
- Centeret skal være den drivende kraft inden for forskning og udvikling inden for Norden
- Centeret skal iværksætte og gennemføre uddannelse for berørte behandlingsprofessioner samt personer under uddannelse inden for relevante pleje- og omsorgsfag.
- Centeret skal kunne håndtere sprogspørgsmålet, specielt med hensyn til finsk.
- Centeret skal samarbejde med de nationale ressourcer, der findes med hensyn til patienter med Rett syndrom
- Centeret skal have en veludviklet dokumentation, som gør det muligt at vurdere værdien af forskellige indsatser på området.

En anden vigtig del af "hvordan-spørgsmålet" er hvilken rolle Rett-foreningerne skal have med hensyn til samarbejde inden for Norden. I projektet kommer det frem, at foreningerne spiller flere vigtige roller.

Det gælder bl.a.:

- Foreningerne bør have et systematisk samarbejde med Rett Center.
- Foreningerne bør være en vigtig kommunikationskanal mellem deres medlemmer og Rett Center.
- Foreningerne bør på en passende måde være delagtige i den forskning, der sker på Rett Center.
- Foreningerne bør både kunne deltage i uddannelser og konferencer og arrangere sådanne aktiviteter.
- Foreningerne bør yde støtte til den nordiske udvikling.

Derfor er der et behov for at formalisere samarbejdet mellem Rett Center i Östersund og forældreforeningerne for Rett syndrom.

Projektet giver følgende forslag til fortsættelse:

1. Rett Center undersøger mulighederne hos Nordisk Ministerråd for at opnå projektmidler til at undersøge, hvordan et samarbejde mellem Rett Center og de respektive lande skal kunne udvikles. Undersøgelsen bør da især fokusere på samarbejdsspørgsmål og finansieringsløsninger, som er rettet mod, hvad der er behov for fra den enkelte part. Man bør specifikt undersøge behovet for en national samarbejdspartner, om hvordan henvisninger skal fungere, samt hvordan Rett Center kan blive en del af den nationale behandlingskæde i hvert land.
2. De fire forældreforeninger i Norden tager fælles kontakt med Nordisk Ministerråd for at kunne få støtte til et projekt, hvor man undersøger, hvordan samarbejdet med Rett Center skal kunne udformes på den bedst mulige måde.
3. Rett Center i Östersund arrangerer et årligt forskningsmøde om Rett syndrom på nordisk plan. Rett Center undersøger mulighederne for at finansiere en sådan konference så snart som muligt.