

Bilaga 1 – Fördelar med Norden som underlag

Fördelar med Norden som underlag för verksamheten vid Rett Center

Genom att utveckla Rett Center i Östersund med hela Norden som patientunderlag erhålls många fördelar:

- 1. Patienter i samtliga nordiska länder får tillgång till högspecialiserad vård och behandling för patienter med Rett syndrom.* Vid Rett Center bedrivs högspecialiserad vård i form av utredningsveckor, bedömningar av hjärnstamsfunktioner, diagnostik och konsultation. Denna vård och behandling är specialgjord för patienter med Rett syndrom och skulle kunna komma patienter tillgodo i hela Norden.
- 2. Samtliga nordiska länder får tillgång till den kompetens och övriga resurser som finns på Rett Center.* På Rett Center finns många yrkesprofessioner representerade, neuropedatriker, neurofysiolog, sjukgymnast, musikterapeut, arbetsterapeut, logoped och kurator, samtliga med inriktning mot patienter med Rett syndrom. Därtill finns sedan länge ett långtgående samarbete med internationella experter på Rett syndrom och likaså med barnortoped från Karolinska sjukhuset. Rett Center har även tillgång till utrustning, apparatur och material. Dessa resurser skulle stå till förfogande för patienter, personal och anhöriga i hela Norden.
- 3. Nya forskningsresultat och behandlingsmetoder kan snabbare implementeras i vården av patienter med Rett syndrom i hela Norden.* I Rett Centers uppdrag ingår att vara uppdaterad på de forskningsresultat som publiceras över hela världen och som berör patienter med Rett syndrom. Denna kunskap används både i den egna verksamheten och sprids vidare till vårdpersonal och anhöriga till patienter med Rett syndrom. I ett nordiskt Rett Center skulle dessa kunskaper kunna spridas i samtliga nordiska länder.
- 4. Personal och anhöriga till patienter med Rett syndrom i hela Norden kan få information, stöd och rådgivning från Rett Center.* Det ”tredje benet” i Rett Centers uppdrag är att tillhandahålla information, stöd och rådgivning samt en kunskapsbank som kan nyttjas av alla berörda och intresserade utan kostnad. Denna service kan ett nordiskt Rett Center tillhandahålla till hela Norden.
- 5. Att öka patientunderlaget till att omfatta hela Norden ger ett bättre underlag för forskning och utveckling.* Ett nordiskt Rett Center skulle ha Nordens samtliga patienter med Rett syndrom som underlag för forskning och utvecklingsverksamheten. Möjligheterna att få tillräckligt patientunderlag för att kunna genomföra vetenskapliga projekt ökar kraftigt. Särskilt förbättras möjligheterna för den tillämpade kliniska forskningen.
- 6. Ett ökat patientunderlag ger ett ökat underlag för alla personalkategorier vid Rett Center att på sikt öka sina kunskaper om patienter med Rett syndrom och deras behov.* Även om patienterna med Rett syndrom har samma diagnos har de inte samma behov när det gäller åtgärder för vård och omsorg. Ett bredare patientunderlag gör att ett nordiskt Rett Center kan utveckla metodik och kvalitet betydligt effektivare, vilket kommer hela patientgruppen i Norden tillgodo.
- 7. Kurser och utbildningar.* Rett Center genomför idag som en del av sin verksamhet kurser, konferenser, utbildning, seminarier, workshops och symposier. Denna verksamhet skulle kunna utvidgas till hela Norden.
- 8. Ett nordiskt Rett Center skulle ge underlag för att införa en gemensam nordisk högskoleutbildning på 10-20 p.* Det finns behov att en grundläggande högskoleutbildning kring Rett syndrom, bl.a. avseende diagnostik, vård och behandling. Med Norden som underlag skulle det finnas betydligt större möjligheter att kunna genomföra en sådan

utbildning. Utbildningen skulle kunna gå att läsa inom ramen för andra utbildningar t ex läkarutbildningen och kunna ingå i det nordiska studentutbytet.

9. Minskad sårbarhet. Med ett ökat patientunderlag finns utrymme för flera behandlingsteam och därmed fler personer från respektive profession. Vilket ger förutsättningar för ökad kontinuitet i verksamheten och minskad sårbarhet.

10. Ökad verksamhetsvolym ger bättre utnyttjande för de infrastrukturella investeringarna _ vilket bl.a. möjliggör en viss sänkning av kostnaderna per vårddag. På Rett Center i Östersund finns investeringar i lokaler, utrustning, hjälpmedel, IT-system etc. Dessa investeringar skulle kunna nyttjas för att ta emot patienter från hela Norden med relativt små kostnadsökningar. T.ex. finns redan idag lokalmässig kapacitet för att klara behovet i Norden.

11. Kostnaderna för information och kunskapsbank blir trots språkproblematiken lägre per patient. Kostnaderna för att tillhandahålla information och att skapa och underhålla en kunskapsbank är rent innehållsmässigt ungefär lika stort för Sverige som för hela Norden. Däremot tillkommer kostnader för att översätta till de olika nordiska språken. Totalt kommer emellertid kostnaden per patient att minska.

12. Kostnaderna för forskning och utveckling ökar inte i proportion till patientunderlaget. Även om kostnaderna för att tillgodogöra sig möjligheterna som det större patientunderlaget ger ökar så är den problematik som patientgruppen har relativt lika mellan olika länder. Forskningsresultaten är nästan alltid användbara i alla nordiska länder. Kostnaden för att skapa ny kunskap kommer därför inte att öka lika mycket som antalet patienter ökar.

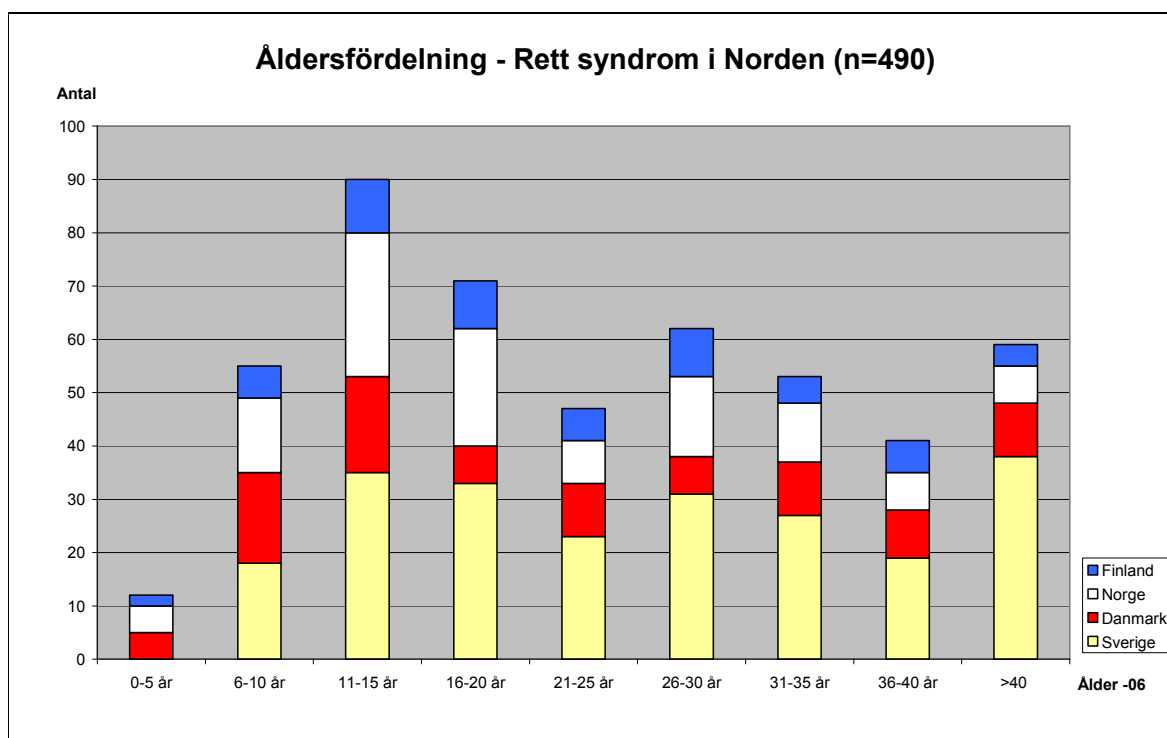
13. Ett Rett Center med hela Norden som upptagningsområde har bättre förutsättningar att utgöra en förebild för liknande verksamheter internationellt och framför allt inom EU. Rett syndrom är en relativt ny diagnos och trots att Sverige tidigt har varit bland de länder i världen där implementeringen av denna nya kunskap om patientgruppen kommit till användning, startades den enda Rett Centrat i Sverige 1995 och då i liten skala. Det finns inte i EU-länderna motsvarigheter till Rett Center i Östersund även om man i t.ex. Storbritannien och Italien påbörjat en utveckling i samma riktning. Ett Rett Center med hela Norden som underlag skulle kunna utgöra en viktig förebild för utvecklingen inom EU. Behovet inom EU-länderna är att det borde finnas minst tio motsvarigheter till Rett Center.

Bilaga 2 – Läget i de nordiska länderna

Patientgruppens sammansättning

Under projektets gång har vi sökt samla tillgängliga data om antalet kända personer med Rett syndrom i respektive nordiskt land och har idag följande, alltså något preliminära, siffror:

- Danmark	93
- Finland	57
- Island	2
- Norge	116
- Sverige	224
- Totalt i Norden:	492



I tabellen ovan framgår den sammantagna åldersfördelningen av patientgruppen i Norden. Uppgifterna om antalet diagnostiserade i Danmark och Norge kan sägas vara ganska väl uppfångat. Uppgifterna om antalet diagnostiserade, och idag levande, personer med Rett syndrom i Sverige och Finland varierar och måste hämtas från olika källor, då det inte finns några fulltäckande register. Bl. a saknas uppgifter om de yngsta flickorna/pojkarna i Sverige.

Utbud av vård och behandling

Danmark

1 januari 2007 förändrades de offentliga förvaltningsnivåerna i Danmark. Tidigare amtskommuner försvann och uppgifter som tidigare legat där fördelades mellan stat, 98 nya sammanslagna kommuner och fem nya regioner.

Regionerna har ansvar för sjukvården, i form av framförallt sjukhus, psykiatriska avdelningar, sjukföräkringen, privatpraktiserande läkare och specialistläkare. (*Sundhedsloven*)

Kommunerna ansvarar för rehabilitering, hälsofrämjande och förebyggande verksamhet, liksom att erbjuda och bekosta sociala lösningar för medborgarna. Det kan handla om ersättning för merutgifter, avlastning/handikaphjälpare, compensation för förlorad arbetsinkomst, hjälpmedel, bostadsanpassning och handikappbil. (*Sevicoloven*) Kommunerna har också fått ett samlat ansvar för specialundervisning av barn, ungdomar och vuxna (*Folkeskoleloven*), förutom när det gäller de mest specialiserade verksamheterna som då ligger på regionerna. Till specialskolorna är det ofta knutet arbetsterapeut, sjukgymnast och talpedagog.

Finland

Finland har 415 fastlandskommuner med ett större formellt ansvarsområde än kommunerna i de övriga nordiska länderna, då det bara finns en folkvald och beskattande kommunal nivå. Kommunernas tyngre uppgifter sköts genom interkommunalt samarbete, bl a inom ramen för obligatoriska samkommuner, såsom 19 landskapsförbund och 21 sjukvårdsdistrikt. Sjukvårdsdistriktets uppgift är att organisera den specialiserade sjukvården inom sitt område. (*Lagen om specialiserad sjukvård*)

De kommunala hälsovårdscentralerna har hand om primärvården. Till primärvården hör också rådgivningsbyråer för mödra- och barnavård, skolhälsovård, medicinsk rehabilitering och tandvård.

Tjänsterna för utvecklingsstörda personer produceras på mycket olika sätt på olika håll i landet. Det är inte bara allmänna tjänster de utvecklingsstörda kan behöva utan också egna specialtjänster, såsom undersökning, hälsovård, handledning, rehabilitering, funktionell träning, arbetsterapi, hjälpmedel och individuell omvårdnad. Specialomsorgerna om de utvecklingsstörda grundar sig på lagen och det är kommunens skyldighet att tillhandahålla dem. För omsorgerna om de utvecklingsstörda har landet indelats i 17 specialomsorgsdistrikt. (*Lag angående specialomsorger om utvecklingsstörda*)

Norge

I Norge är det kommunala ansvaret fördelat på två nivåer, 433 kommuner och 18 fylkeskommuner. År 2002 beslöt regeringen att förstatliga sjukvården, som tidigare legat på fylkeskommunerna. Ansvaret för den specialiserade sjukvården överfördes på fem statliga regionala hälsoföretag. (*Lov om spesialisthelsetjenesten*)

Barn- och vuxenhabiliteringen är en del av specialisthelsetjenesten och ska ge tjänster på specialistnivå i form av diagnostik, funktionsutredning, behandling, vägledning, information och utbildning, som ett komplement till det individuella habiliteringsutbudet som kommunen ansvarar för.

Förutom medicinsk rehabilitering består kommunens ansvar i att arbeta förebyggande, diagnostisera och behandla sjukdomar, ge vård och omsorg samt ge hjälp vid olyckor och akuta situationer. Kommunen ska tillhandahålla allmänläkare, sjukgymnaster, sjuksköterskor, och barnmorskor. (*Kommunehälsetjenesteloven*). Kommunen ansvarar också för sociala tjänster, såsom t ex brukarstyrd personlig assistans, avlastning, stöttekontakt, boende och individuell plan. (*Socialtjenesteloven*).

Sverige

I Sverige är det landstingen som ansvarar för primärvård och specialiserad vård. Det finns 18 landsting, två regioner och en kommun med landstingsansvar i landet. Ansvaret för rehabilitering för personer med funktionshinder och hjälpmedel ingår i hälso- och sjukvårdsansvaret. (*Hälso- och sjukvårdslagen*) Med rehabilitering avses sammansatta insatser för personer med funktionshinder i syfte att främja utvecklingen av förmågor utifrån de individuella förutsättningar som råder, samt verka för den enskildes psykiska och fysiska välbefinnande.

Kommunerna (290) ansvarar bl a för skola och sociala tjänster för alla medborgare. Förutom detta omfattas personer med stora och varaktiga funktionshinder av särskilda rättigheter, som kan ges i form av råd och stöd, personlig assistans, ledsagarservice, kontaktperson, avlösarservice, korttidsvistelse, korttidstillsyn, boende och daglig verksamhet. (*Lag om stöd och service till vissa funktionshindrade*)

Forskning

Forskningen kring Rett syndrom har tidigt varit stark, i synnerhet i Sverige, genom professor Bengt Hagbergs och Dr Ingegerd Witt Engerströms insatser. Denna översikt avser att presentera under 2007 pågående och i viss mån planerade forskningsprojekt i Norden. Sammanställningen är inte heltäckande utan grundar sig på personlig kännedom och diskussioner vid två möten på Rett Center våren 2007.

Vid det andra mötet utsågs kontaktpersoner för Danmark, Finland och Sverige, som skulle komma in med förslag till ett planerat så kallat paraplyprojekt. Den övergripande titeln är *Development of evidence based clinical management of Rett syndrome in the Nordic countries*. Avsikten var att på sikt öka livskvaliteten för personer med Rett syndrom genom att samla erfarenheter från en större population än vad varje land kan erbjuda.

Från Danmark rapporterar överläkare Jytte Biber Nielsen att alla personer med Rett syndrom bör karakteriseras med undersökning av de en eller två gener som den kliniska bilden motiverar. I stort sett alla danska personer med Rett syndrom är undersökta och en stor del av de yngre i de övriga nordiska länderna. Många av de äldre är inte utredda genetiskt.

Betydelsen av genetisk undersökning sammanfattar hon i fyra punkter:

1. kartläggning av eventuellt samband mellan genetiska mutationer och den autonoma dysfunktionen framför allt i hjärnstammen
2. viss korrelation finns i det danska materialet mellan mutationer och klinisk bild, men antalet personer med Rett syndrom är för litet för säkra slutsatser
3. en sammanställning av skillnader i klinisk bild mellan personer med och utan känd mutation kan möjligen öka kunskapen om orsakerna till Rett syndrom

4. Musförsök har gett hopp om framtida behandling, vilket sannolikt kräver genanalys.
5. genetisk undersökning är en förutsättning för kvalitativ genetisk rådgivning till föräldrar och syskon.

Från Finland rapporterar Satu Korpela om ett påbörjat arbete inriktat på rehabilitering och skolgång för personer med Rett syndrom. Uppläggningsen är epidemiologisk för att få kännedom om så många som möjligt i den finska populationen.

I Norge finns en lång tradition av forskning kring Rett syndrom från både medicinskt, genetiskt och psykologiskt perspektiv. Vid ett möte på Rett Center utvecklade professor Ola Skjeldal idéer om möjliga projekt. I Norge finns ett behov av att epidemiologiskt utreda skillnader mellan norra och södra delen av landet, liksom att kliniskt noggrannare kartlägga varianterna av Rett syndrom. Anfällen behöver beskrivas bättre och relateras till utlösande område i nervsystemet i samarbete med neurofysiologer och epilepsispecialister. Effekten av ortopediska insatser behöver också utvärderas liksom åtgärderna inom den sociala, och medicinska rehabiliteringen.

I Sverige pågår forskning om hjärt- och andningsstörningar i en grupp i Stockholm (M Katz-Salamon m fl). Med annan metodik arbetar neurofysiologen Peter Julu i ett EU-stött projekt vid Rett Center om hjärnstammens funktioner. Samarbete håller på att utvecklas mellan stockholmsgruppen och professor Bengt Hagberg i Göteborg angående ett material av Rett syndrom med mycket tidig debut. Han har också initierat ett pågående doktorsarbete om tillväxt hos personer med Rett syndrom i samarbete med Umeå universitet (Dr Isa Lundström). I Göteborg har docent M Kyllerman och medarbetare också samlat ett litet material av personer med manlig Rett syndrom. För alla dessa studier är en genetisk karakterisering av stort värde och forskningen väl etablerad i Göteborg (Anna Erlandsson) och mer på grundforskningsnivå i Lund (U Nuber).

Vid Rett Center pågår doktorandarbeten dels om grovmotorik vid Rett syndrom – utveckling och behandling (Gunilla Larsson), dels om hjärnstammens respons på musik och vibroakustik vid Rett syndrom (Märith Bergström-Isaksson) och magisterarbeten om munmotorik och matning är i publiceringsfas (Magdalena Jochym, Inga Qvarfordt). Vidare planeras som del av det ovan nämnda paraplyprojektet en klinisk bedömningsmall, som eventuellt kan utvecklas som förslag till ett nordiskt vårdprogram (Ingegerd Witt-Engerström).

Rettföreningar

Norge:

Föräldrar till flickor med RS bildade den Norska Föreningen för Rett Syndrom (NFRS) på Frambu hösten 1987. Föreningen arrangerar seminarier för föräldrar och professionella, ferieweekends för ”Rettflickor” med föräldrar och anhöriga. Föreningen följer noggrant den forskning som pågår i Norge och i utlandet.

Fyra gånger årligen ges en informationsskrift ut till medlemmarna. Föreningen har flera videofilmer till salu eller till utlåning, samt en beställningslista över olika rapporter. Det finns ett internationellt samarbete med de föreningar som finns. Ett ”fagråd”, som består av två läkare, en sjukgymnast och en psykolog är knutet till föreningen.

Frambu arrangerar tillsammans med föreningen en eller två informationstillfällen för föräldrar professionella samt flickor/yngre kvinnor med Rett syndrom. Frambu och föreningen ger närmare upplysningar om tidpunkt och ansökningsförfarande. Föreningen har idag 418 betalande medlemmar. Av dessa är det 102 flickor/kvinnor med Rett syndrom. Föreningen har en webbplats: www.rettssyndrom.no.

Danmark:

Landsforeningen Rett Syndrom grundades 1988 av två mammor till flickor med Rett syndrom. Föreningen har ca. 160 medlemmar och det är ca. 100 patienter som är diagnostiserade med Rett syndrom i Danmark.

Föreningens primära mål är att sprida information om Rett syndrom och därmed ge möjlighet till utbyte av erfarenheter och upplevelser för familjer med en Rett syndrom patient. Föreningen framställer informationsmaterial och arrangerar kurser för både familjer och fackfolk.

Medlemmar i föreningens styrelse deltar i konferenser om Rett syndrom samt möten i RSE (Europeisk sammanslutning av Rett-föreningar) eller med de nordiske föräldraföreningarna.

Föreningen ger ut ett medlemsblad "Rett Nyt" 4 gånger per år och har en webbsida: www.rett.dk.

Sverige:

Föreningen för Rett syndrom i Sverige, RSIS är en intresseförening för personer med Rett syndrom och deras anhöriga. Föreningen är också öppen för professionella som kommer i kontakt med Rett syndrom och andra intresserade.

Föreningens huvudändamål är att stödja och hjälpa personer med Rett syndrom och deras anhöriga.

Övriga mål är att: sprida information om Rett syndrom. Arrangera träffar, läger, kurser, utbildningar och föreläsningar. Några exempel på detta är ett uppskattat årligt familjeläger, kurser för assistenter, och anhöriga till exempel hur man kan underlätta vardagen för personer med Rett syndrom. Arrangera föreläsningar varje år med olika teman, som till exempel om genetik eller familjen. Ge ut medlemstidningen Rettvisan. Ha god kontakt och utbyta erfarenheter med andra föreningar för Rett syndrom i Norden och övriga världen. Samarbeta med professionella som har kunskap om Rett syndrom.

Föreningen har ett fördjupat samarbete med Rett Center i Östersund, Drottning Silvias barnsjukhus och Ågrenska stiftelsen i Göteborg samt olika forskningsgrupper i Sverige.

Föreningen som är ideell och drivs av anhöriga har ca 270 medlemmar. Man kan bli medlem i RSIS om man är anhörig, professionell, verksamhet (dagis, skola, habilitering e. dyl.) eller enbart som stödmedlem.

Föreningen bildades 1997 och har en webbplats: www.rsis.se.

Finland:

Föreningen heter Autisternas och Rett personernas stöd. Föreningen hette ursprungligen Autisernas väl, och den är grundad på 80-talet.

Föreningen har 71 medlemmar, av dem är cirka hälften personer med Rett syndrom eller deras familjemedlemmar. Föreningen har kontakt med 45 personer med Rett syndrom.

Föreningen är medlem i den nationella Autismförbundet. Verksamheten omfattar kurs-och informationsverksamhet och är i övrigt typisk för en sådan förening.

Bilaga 3 - Enkätredovisning

Inledning

Föreningarna för personer med Rett syndrom i de fyra nordiska länderna Danmark, Finland, Norge och Sverige distribuerade en enkät sammanställd på Rett Center i Östersund. Enkäten var inriktad på att besvara demografiska uppgifter om personer med Rett syndrom, deras funktionsförmåga samt behov av hjälpmedel och omsorg. Enkäten berörde också utbildningar angående Rett syndrom och information om syndromet. Redovisning av resultaten sker mestadels som helhet för den nordiska gruppen, men om det förekommer större skillnader mellan de nordiska länderna så sker också en redovisning av dessa.

Antalet utsända enkäter var 557. I den mån det var möjligt sökte föreningarna begränsa att medlemmar kring samma person (föräldrar, andra anhöriga, personal etc) fick varsin enkät, men det berodde på hur detaljerade medlemsregister föreningarna hade. I ett medföljande brev uppmanades också medlemmar kring en och samma person att lämna in en gemensam enkät. En sökning efter eventuella dubbletter har gjorts. Totalt kom det in 288 svar (52 %) varav fyra svenska svar var ofullständiga eller dubbletter och måste uteslutas i bearbetningen.

Beträffande nationella siffror se tabell 1.

Tabell 1:

Enkäter	Utsända	Inkomna	Procent	Uppskattat antal, RTT	Giltiga enkäter	Procent
Danmark	135	62	46%	93	62	66%
Finland	46	28	61%	57	28	49%
Norge	105	70	67%	116	70	60%
Sverige	271	128	47%	224	124	55%
Totalt	557	288	52%	490	284	58%

Av enkäterna är 83 % besvarade av enbart föräldrar eller annan anhörig och 5 % av föräldrar /anhöriga och personal eller någon annan och 12 % enbart av personal eller någon annan person, som avlastnings- eller fosterföräldrar. Av svaren gäller 46 % barn upp till 18 år och 54 % gäller vuxna personer, vilket ibland kommer att särredovisas. Spridningen i åldrar ligger på 3-60 år, med en medelålder på 22 år. Medelåldern för de finska personerna ligger dock på 17 år. Antalet besvarade enkäter fördelade på land och åldersgrupper framgår av tabell 2.

Tabell 2:

		Hur gammal är personen 2007?						Total
		0-10 år	11-18 år	19-30 år	31-40 år	41-50 år	51-60 år	
Vilket land bor personen i?	Danmark	16	16	12	13	3	2	62
	Finland	9	8	8	3	0	0	28
	Norge	10	22	19	14	3	2	70
	Sverige	9	41	43	20	10	0	123
Total		44	87	82	50	16	4	n = 283

Diagnostik

Diagnostik av mutation i MECP2-genen har i stort sett varit möjlig sedan år 2000. Dessförinnan gjordes emellertid genetiska undersökningar när man utan specifika frågeställningar letade efter förändringar. Diagnosen Rett syndrom är dock klinisk och inte beroende av den genetiska undersökningen. Genetiska undersökningar är utförda i 65 % av hela materialet. Finland står för 93 %, Danmark för 83 %, Norge för 61 % och Sverige för 53 % av sina respektive länders enkätsvar. Ålder vid diagnos framgår av tabell 3.

Tabell 3:

		Hur många år efter födelsen sattes diagnosen?					Total
		1-5	6-10	11-15	16-20	>20	
Hur gammal är personen 2007?	0-10 år	41	1	0	0	0	42
	11-18 år	64	12	1	0	0	77
	19-30 år	42	21	7	3	2	75
	31-40 år	3*	4*	11	12	12	42
	41-50 år	2*	0	0	2	9	13
	51-60 år	0	0	0	0	2	2
Total		152	38	19	17	25	n = 251

* Några svar från de äldre åldersgrupperna ter sig lite märkliga då de indikerar att diagnosen ställdes innan 1986, då diagnoskriterierna för Rett syndrom lades fram.

Boende och daglig omsorg

Personer med Rett syndrom i Norden bor till största delen i familj (61 %) eller i gruppboende (19 %) och ibland i eget boende med personliga assistenter (11 %). Några få (9 %) bor i annat boende, eller med en kombination av ovanstående boendeformer.

Förutom de som har assistans i dygnet runt i ett eget boende, har ytterligare 37 % personlig assistans i vardagen, vilket är vanligast förekommande i Sverige. Totalt anger 47 % att personlig assistans förekommer i någon, men med olika, omfattning. För svenska barn gäller det för så många som 76 %, medan det för de vuxna i Finland bara är aktuellt för 9 %.

Av de anhöriga som angett hur många timmar de själva svarar för den dagliga omvårdnaden är det 45 % som anger att de ägnar motsvarande 10-20 tim/dag till detta. Inte mindre än 20 % anger att de använder 17-20 tim/dag för vården. I Finland är dock siffran ännu högre, 45 %, medan tyngdpunkten i Sverige ligger på 10-14 tim/dag. Det är 29 % som inte på något sätt deltar i vården utan uppger 0 timmar, av vilka 1/5 är barn och 4/5 vuxna.

I åldern 0-10 år anger 41 % att de lägger 17-20 tim/dag på personlig omvårdnad, medan motsvarande intervall omfattas av 28 % i åldern 11-18 år. Tillsammans motsvarar de 1/3 av alla barnen. Samma mängd tid anges för 10 % av de vuxna.

På frågan om den tid som någon eller några anhöriga i familjen lägger ner på kontakter med myndigheter, samhällsservice och sjukvård, för personens med Rett syndrom räkning, uppger 58 % att det rör sig mellan 2-10 timmar/månad. 15 % ägnar mer än 20 tim/mån för dessa kontakter.

Omkring 36 % får avlastning i form av korttidshem, vilket är lite vanligare i Sverige och mindre vanligt i Finland. Avlastning i stödfamilj förekommer i 6 % liksom avlastning i form av avlösare.

Symtom och funktionsförmåga

Personer med Rett syndrom har omfattande funktionshinder, vilket också framgår av enkäten. Andningsstörningar förekommer hos 69 % och anfall/kramper hos 66 %. Hos 49 % förekommer såväl andningsstörningar som anfall.

Epilepsimedicinering förekommer i 72 %. Av dessa uppger drygt hälften att personen är krampfri eller näst intill krampfri. Av dem som varit på Epilepsihospitalet i Dianalund, Danmark, är drygt en fjärdedel krampfria och av dem som varit på Specialsykehuset for Epilepsi (SSE), Norge, är knappt hälften krampfria.

Förmågan att gå utan stöd är likartad för alla fyra länderna och den ligger runt 35 % och oförmågan att gå ligger på 42 %. Däremellan finns en grupp på 22 % som kan gå med stöd.

Felställningar i form av skolios förekommer hos 74 % och kyfos hos 25 % medan 51 % uppger att de har felställningar i fötterna. Av hela materialet är det 27 % som uppger att de blivit opererade för skolios eller kyfos. Skillnaderna mellan de olika länderna är betydande. I Sverige är 40 % opererade medan man i Danmark varit mest återhållsam med 8 %.

Förmågan att äta är likartad mellan personerna i de olika länderna. Ofta förekommer en kombination av olika sätt att äta, som t ex med hjälp och vissa saker med händerna. 8 % kan äta själva och 75 % brukar matas.

Beträffande förmåga att påkalla endast uppmärksamhet uppger ca 83 % att detta går bra. Det förekommer också att personer med Rett syndrom kan visa vad de vill eller inte vill, men de har oftast svårt att förmedla vardagliga behov i olika situationer.

Hjälpmedel

Olika typer av hjälpmedel för kommunikation rapporteras av 42 % med en tämligen likartad fördelning mellan länderna. Hjälpmedel för att äta och allmänt vid måltiden används av 43 %. När det gäller hjälpmedel för personlig hygien uppges detta användas av 65 % och för förflyttning i 72 % i genomsnitt. Sverige och Norge ligger kring 80 % när det gäller förflyttningshjälpmedel medan Danmark och Finland ligger strax över 50 %. Hjälpmedel för stående och sittande används av 65 % med tämligen lika fördelning mellan länderna.

Förskola/skola/daglig verksamhet

Av dem som är upp till 7 år deltar 71 % i förskoleverksamhet. Övriga är 7-åringar som börjat i skolan eller så unga att de varken deltar i förskoleverksamhet eller skola. I åldern 8-20 år deltar 92 % i skolverksamhet, med något högre procentsatser i Norge och Sverige. 29 % av barnen, upp till 18 år, deltog i fritidsverksamhet och 9 % av de vuxna.

Av dem som är över 18 år har minst 60 % daglig verksamhet. Om man tittar på de skrivna svaren om deltagande i "annan verksamhet" har flera i Danmark och Norge angett att personen går på dag- eller aktivitetscenter, vilket gör att siffran då stiger till 73 % av de vuxna som deltar i daglig verksamhet/dagcenter.

Andra verksamheter som personerna deltar i är bl a ridning, bad och musik.

Sjukvård och habiliteringsutnyttjande

Av de yrkeskategorier, inom vården, som var exemplifierade i enkäten är sjukgymnast den yrkesperson som flest personer med Rett syndrom hade kontakt med. Under det senaste året hade 78 % haft kontakt med sjukgymnast, 57 % med specialisttandläkare, 42 % med arbetsterapeut och 39 % med ortoped.

De yrkeskategorier som det var minst kontakt med utgjordes av uroterapeuter (2 %), psykologer (5 %) och kuratorer (6 %). Se tabell 4 nedan för alla yrkeskategorier.

Tabell 4:

Förekomst av kontakter med olika yrkeskategorier, dess frekvens och skillnader mellan länder.

	Har kontakt	1-10 ggr/år	11-52 ggr/år	53< ggr/år	Förekommer mest i:	Förekommer minst i:
Arbetsterapeut n=281	42%	32%	8%	2%	Sverige Sverige Finland Danmark	Norge Finland/Norge Norge Finland/Norge
Dietist n=282	13%	13%			Sverige Sverige	Norge Norge
Kurator* n=282	6%	6%			Sverige Sverige	Norge Norge
Logoped* n=282	15%	11%	3%	1%	Finland Sverige Finland Danmark	Norge Finland Norge/Sverige Finland
Musikterapeut n=282	22%	3%	16%	3%	Finland Sverige/Finland Finland Norge	Danmark Danmark Danmark Danmark/Finland
Neurolog n=280	28%	28%			Finland Finland	Sverige Sverige
Ortoped n=282	39%	39%			Sverige Sverige	Finland Finland
Psykolog n=282	5%	5%			Finland Finland	Norge Norge
Sjukgymnast n=279	78%	26%	32%	20%	Finland Sverige Norge Finland	Sverige Danmark Sverige Sverige
Specialpedagog** n=281	23%	8%	4%	11%	Norge Sverige Norge Danmark	Danmark Danmark Danmark Sverige
Specialistläkare i habilitering n=282	31%	31%			Sverige Sverige	Danmark Danmark
Specialisttandläkare n=281	57%	57%			Finland Finland	Norge Norge
Uroterapeut n=282	2%	2%			Danmark/Sverige Danmark/Sverige	Finland Finland

* I den danska enkäten översattes inte logoped och kurator till talepædagog och socialrådgiver, varför svaren från Danmark kan vara lägre än förväntat på dessa yrkeskategorier. ** I Finland användes främst begreppen specialförskollärare eller speciallärare.

Arbetsterapeuter, logoped, musikterapeuter, sjukgymnaster och specialpedagoger var de yrkespersoner som det förekom att personer med Rett syndrom träffade mer än 10 gånger per år. I Finland och Danmark är det vanligast att träffa en sjukgymnast mer än en gång i veckan, medan det i Norge är vanligare med upp till en gång i veckan och i Sverige 1-10 gånger per år. Vad gäller arbetsterapeuter så är kontakt med dem vanligast förekommande i Sverige, oftast 1-10 gånger per år. Av dem i Finland som har kontakt med arbetsterapeut har de flesta kontakt upp till en gång i veckan.

En tredjedel av individerna i materialet har varit på Rett Center i Östersund. I Sverige är det 73 personer (60 %) som har besökt Rett Center och i de övriga tre nordiska länderna tillsammans är det 21 personer (13 %). I Sverige har 53 % besökt Ågrenska utanför Göteborg och i Norge är det 76 % som har varit på Frambu. Respektive lands specialsjukhus för epilepsi har besökts av 29 % av personerna i Danmark respektive 48 % i Norge. I Norge nämner även några att de varit på Berg Gård/Rikshospitalet, och några i Danmark att de varit på Kennedy-institutet.

Utbildning/information

Omkring 40 % har varit på familjeläger i anhörigföreningarnas regi och lika stor andel ser kurser och utbildningar som den viktigaste källan till kunskap om Rett syndrom. I Norge anger 59 % kurser och utbildningar, medan motsvarande siffra i Finland är 25 %.

Omkring 20 % anser Internet vara den förnämsta källan och lika stor andel hämtar sin information från böcker eller från andra familjer. Habiliteringspersonal har haft mindre betydelse och 11 % anger dem som den bästa källan till kunskap om Rett syndrom. Särskilt betydelsefulla, enskilda personer nämns också.

I Danmark är det Landsforeningen Rett syndrom som genom sina weekendkurser och temadagar står för den mesta utbildningen om Rett syndrom, av såväl anhöriga som personal. I Finland nämner några anhöriga att de varit på utbildning arrangerad av Mannerheim-institutet. I Norge står Frambu för den mesta utbildningen av anhöriga, medan fler personal uppger att det är genom Norsk Forening for Rett Syndrom och deras fagseminar som man fått utbildning om Rett syndrom. I Sverige är det Rett Center som står för den mesta utbildningen av såväl anhöriga som personal, men även Ågrenska och föreningen Rett Syndrom i Sverige står för en del utbildning. I alla länderna svarar också flera att de inte alls fått några kurser eller utbildningar när det gäller Rett syndrom.

Exempel på de ämnen som föreläsningar, kurser och utbildningar har handlat om är: musik, kommunikation, epilepsi, taktil massage/beröring, ”en aktiv vardag”, andningsmönster etc.

Behov av ytterligare stöd, hjälp och resurser

Enkäten innehåller också en öppen fråga om behov utöver det som berörs i ovanstående frågor. I Danmark nämns bl a olika former av hjälp vid medicinska problem, sjukgymnastik/daglig träning, utbildning, forskning/kunskapscentra, ökning av befintliga resurser samt situationen på Färöarna och Grönland. I Finland var det många som önskade personlig assistent och mera specialistkunskaper om Rett syndrom inom vården. Anhörigas situation, kommunikation/fritid och de regionala skillnaderna i landet är också områden som berördes. Från Norge höjs röster om medicinsk uppföljning av personer som kan Rett syndrom, skillnaden mellan barn och vuxna, utbildning, bil/hjälpmiddel, musik, fritid mm.

I Sverige efterfrågas bl a sjukgymnastik, utredningar vid Rett Center, utbildning, mer personella resurser/avlastning, kunskap om Rett syndrom, meningsfull daglig verksamhet, habilitering, hjälpmedel/bilanpassning och utökade terapier/träning. Även om de flesta svaren påtalar brister i befintligt stöd, finns det i de fyra länderna också några svarande som är nöjda med befintliga resurser.

Utöver de svar som redovisats i kvantitativ form ovan redovisas nedan svar och kommentarer i textform.

Om den som besvarar enkäten

1 Vilken relation har du/ni till personen med Rett syndrom som du/ni svarar för?

☐ annan person

DANMARK (2 svar)

- aflastningsmor
- kontaktlærer

FINLAND (1 svar)

- Vårdpersonal och tolk

NORGE (0 svar)

-

SVERIGE (4 svar)

- fosterföräldrar/familjehemsmor (2)
- lärare (2)

21 Deltar personen i:

☐ annan verksamhet, vilken?.....

DANMARK (34 svar)

- ridning, ridefysioterapi (11)
- være/værksted/dagcenter/dagtilbud (4)
- svømning/handicapsvømning (13)
- Aflastning/ledsagertimer (2)
- musikterapi/musik og sang (2)
- næsten ingen - desværre
- daglige aktiviteter herhjemme
- fysioterapi + underholdende arrangementer på institutionen
- ungdomsskole
- 168 timer på døgninstitutionen
- højtlesning + ting der ellers foregår i huset
- På daghjem (fritidshjem) 2 x ugentlig
- ferie

FINLAND (6 svar)

- dagisverksamhet
- Musikverksamhet på Kuopio konservatoriet där föräldrarna fungerar som assistenter
- Arbetsförberedande utbildning i yrkeskola ca: 5 - 6 tim/dag.
- Scouter, musikklubb.
- På ett boendehem för att underhålla rehabilitering och aktivitet.
- Hobbydans

NORGE (18 svar)

- Aktivitetssenter/Dagsenter/Dagtilbud (16).
- Ragna Rindal, Oslo

- Avlastningsbolig 96 timer i mnd.

SVERIGE (14 svar)

- Ridning (4)
- Musikgrupp (1)
- Korttidsverksamhet/Avlastning (6)
- Bad (2)
- klubb + läger
- har lagt upp egen verksamhet
- personliga assistenter
- åker hem

Daglig omsorg

22 Hur ofta erhålls avlastning i form av: annat.....

DANMARK (22 svar)

- Bor ikke hjemme/bor i bofællesskab/institution (7)
- Far/mor/farmor (3)
- Afspænding/Kommunal aflastning/hjemme hos/barne pige (4)
- lejrskole 1 gg/år
- 15 timer tabt arbejdsfortj.
- Se punkt 21.
- 1 h
- se 20 (2)
- Ingen

FINLAND (15 svar)

- Tillfällig vård i dagsläget. Dagvård 2 x 8 tim/mån påbörjat 10/6 2006 och möjlighet till fortsättning år 2007.
- Önskar lagstadgad semester 24 dag/år för anhörigvårdare
- Släkthjälp/ I nödsituation hjälper mormor/farmor (2)
- Tillfällig vård 6 tim 6 ggr/år
- mängdangivelser, men ej angett i vilken form/8-15 tim/mån (3)
- På sjukhus 12 - 15 ggr/år
- Intervallsboende på boende för utvecklingsstörda 5 dag/mån.
- Boende 5 dygn/mån.
- Assistent hemma 8 dag/mån (c:a 6 tim/dag).
- Boende 50 ggr/år, 1 dygn åt gången.
- I kommunens grupper 18 tim/mån
- Bor på ett vårdhem och hälsar regelbundet på sina föräldrar från söndag till måndag.

NORGE (21 svar)

- avlastningsbolig/barnebolig/boligavlastning (10)
- bor i egen bolig/gruppbolig/utenfor hjemmet (4)
- støttekontakt (3)
- har ikke avlastning/ingen (2)
- hos familie, sommerferie, juleferie.
- 3 - 4 døgn i året.

SVERIGE (15 svar)

- mängdangivelser, men ej angett i vilken form (5)
- Bor i bostadsgrupp/egen lägenhet/gruppboende (4)
- personlig assistent (4)
- sover
- sommarkortis

Utbildning i Rett syndrom

23. Vilka kurser och utbildningar har familjen erhållit när det gäller Rett syndrom?

DANMARK (46 svar)

- Ingen (13)
- tale med læger - har selv sat sig ind i alt via nettet
- Egen opsøgning af oplysninger.
- Erfaringsudveksling

Varit på utbildningar arrangerat av:

- Landsforeningen Rett Syndrom i Danmark weekendkurser og temadage (26)
- Rett Center i Östersund (1) – udredningsuge, autonom undersøgelse + konference
- Center for autisme
- Evnesvages Vel (ej om RTT) (1)
- Via "IRSA" og "På rett væg".

Nämnda föreläsare:

- Jytte Bieber Nielsen

Ämnen:

- Noget om fysioterapi (3)
- Musikterapi (2)
- Tegn til tale kursus (4)
- kommunikationskursus (2)
- Pindstrup kursus, som vi har brugt.
- Deltaget i talrige konferencer i DK
- foredrag omkring epilepsi
- foredrag omkring hjælpemidler
- ernæring
- kursus i leg og læring.

Typ av utbildning:

- grundkursus for forældre
- netværksskursus

FINLAND (25 svar)

- Har inte fått utbildning. Mamma har själv sökt sig till tolkutbildning för personer med talsvårigheter
- Hjälp och kurser har ej hållits på modersmålet svenska (från Finland). Vi har deltagit i flera kurser och seminarier i Sverige (Göteborg + Östersund).
- I början några.
- Många. Jag har även själv ordnat kurser om Retts Syndrom i Finland, Estland och Ryssland.

Varit på utbildningar arrangerat av:

- Stödföreningen för utvecklingsstörda (4)
- MLL (The Mannerheim League for Child Welfare) (6)
- Försäkringskassan (2)
- Autismföreningen och Asbergers-föreningar (3)

Ämnen:

- Kommunikation (2)
- Epilepsi (2)
- Rett Center-utredning våren 2005 väldigt viktig!
- Mitt barn är annorlunda-kurs.
- Kunskaper från internet, autismförening, olika utskrifter.
- litteratur.

Typ av utbildningar:

- Familjekurs/familjeträffar (5)
- Habiliteringskurs (9)
- Första fakta om Rett Syndrom/Rett Syndrom-kurs (4)
- AAC-utbildningsdagar

NORGE (62 svar)

- Ingen (4)

Varit på utbildningar arrangerat av:

- Frambu, Senter for sjeldne funksjonshemninger (46)
- Norsk Forening for Rett Syndrom (NFRS) (40)
- Habiliteringstjenesten (bla Østerlunde, Ullevål, Vestlund, Levanger, Buskerud) (15)
- Rett Center, Östersund (4)

Ämnen:

- Fysioterapi

Typ av utbildningar:

- Opphold ved Frambu/Frambukurs/Veiledningskurs for foeldre (46)

- Fagseminar ved Rikshospitalet som Norsk Rettforening avholder 1 gang i året (38)
- Opphold ved Rett Center, Östersund (3)
- Opphold Rikshospitalet

Kunskapsutbyte/inhämtning:

- Kontakt og samtaler med foreldre til andre barn med Rett/likemannstreff (4)
- Samtale m lege Ola Skjeldal/personale på barnehabilitering/specialpedagog (3)
- Faglitteratur, artikler, aktiv innen forskning (3)
- Informationsblad/hefte/film om forløp av Norsk Retts forening (3)
- Informasjon ved diagnostisering
- Besøk på skoler med Rett-jenter. Informasjon fra PPT
- Vi har fått ett informasjonsblad ifra Rett forening i Norge
- Internett.
- ASK-studiet ved Høgskolen i Vestfold

SVERIGE (88 svar)

- Inga (14)
- Har fått lære oss själva. Litteratur m m. (3)
- Mycket lite/enda "fakta"blad (2)
- Många/troligen allt/kan inte räkna upp alla (4)
- 2 böcker av Barbro Lindberg. I bok av Inga Henriksson

Varit på utbildningar arrangerat av:

- Rett Center, Östersund (39)
- Ågrenska, Göteborg (33)
- Rett Syndrom I Sverige (RSIS) (23)
- Habiliteringen (bl a Hedemora, Malmö, Lund) (5)
- Sällsynta Diagnoser
- Världskongress i Göteborg 1996 (2)

Ämnen:

- Kommunikation (4)
- Andningsmönster
- Beröring taktil
- Musikterapi
- En genetisk föreläsning
- Pedagogiskt perspektiv på Rett syndrom
- "En aktiv vardag"
- Arbetsmiljö.

Typ av utbildning:

- I samband med utredning vid Rett Center (15)
- Kurser vid Rett Center (5)
- Temadag vid RSIS årsmöte/familjeläger (12)
- Kurser genom RSIS (9)
- Föreläsningar (12)
- Grundläggande kurs

- Fortsättningskurs
- Rett-dag
- Assistentutbildning (3)
- Föräldrautbildning/anhörigutbildning/anhöriga+personal (3)
- Musikworkshop

Nämnda föreläsare:

- Bengt Hagberg (3)
- Ingegerd Witt Engerström (2)
- Barbro Lindberg (2)

24. Vilka kurser och utbildningar har assistenter/omsorgspersonal erhållit när det gäller Rett syndrom?

DANMARK (30 svar)

- Ingen (16)
- 2 pædagoger
- Fysioterapeut
- 2 assistenter har deltaget i et enkelt
- Jeg har som forældre informeret om Rett Syndrom og så har de fået ? og information gennem medlemskab af Landsforeningen Rett Syndrom.

Varit på utbildningar arrangerat av:

- Landsforeningen Rett Syndrom i Danmark weekendkurser og temadage (7)

Ämnen:

- Rett Syndrom i fysioterapeutisk perspektiv. Musikterapi (2)
- tegn til tale (støtteperson)

Typ av utbildning:

- Kursus på Løkisbakke i 2001
- Kursus i autisme

Nämnda föreläsare:

- Inga Qvarfordt
- Märith Bergström-Isacsson

FINLAND (16 svar)

- Ingenting. (5)
- Vi föräldrar har utbildat vårdpersonalen (3)
- Lite utbildningar. Några personer har gått utbildning. Borde vara mer utbildning både för dem som arbetar med Rett Syndrom och för studerande..
- Som föregående
- Utskrifter.
- Mamma är ledare för utvecklingsstörda, personalen som är utbildade på ett boende.
- Som assistent till vårt barn finns speciallärare, klasslärare och logopedstuderande som har fått passande utbildning från specialpedagogkurs på Universitetet.

- Har ingen egen assistent. På sjukhuset vet inte sjuksköterskorna något om Rett Syndrom.OBS! Från Rett Center i Sverige rekommenderades olika former av terapi som vi hade stora problem att få tillgång till i Finland.

Ämnen:

- Alternativ kommunikation

Typ av utbildning:

- Kurser som är inriktade på autism.
- AAC-skötarutbildning.
- Kommunikationskurs

NORGE (56 svar)

- Blir lært opp av foreldre/pårørende (11)
- Artikler /aktiv innen forskning (4)
- Ingen (4)
- Brosjyrer/hefte fra Forening for Retts Syndrom (4)
- Litteratur (2)
- Internet
- Information
- Rett video
- Se fråga 23

Varit på utbildningar arrangerat av:

- Frambu, Senter for sjeldne funksjonshemninger (14)
- Norsk Forening for Rett Syndrom (NFRS) (33)
- Habiliteringstjenesten (bla Østerlide, Buskerud) (13)
- Rett Center, Östersund (2)

Ämnen:

- Kurs ang kommunikasjon, pc o s v av Frambu.

Typ av utbildningar:

- Fagseminar ved Rikshospitalet som Norsk Rettforening avholder 1 gang i året (29)
- Kurs i regi av NFRS (4)
- Habiliteringstjenesten: Nettverkssamling/Fagdag om Rett Syndrom (4)
- Ospecifiserad fagdag/seminar/kurs (4)

SVERIGE (87 svar)

- Inga kurser (18)
- Troligen allt
- Se fråga 23 (7)
- Skolpersonal/lärare-heldag/skolan jag har B-uppsats om Retts (4)
- Information av föräldrar (4) samt filmer från RSIS, IRSA (2)
- Läser litteratur/självstudier. (2)

- Informationstillfälle för all personal om Rett Syndrom/ Ett otal kortare info av råd o stöd. (2)
- Inga i den nuvarande skolan/assistansen är ny så ingen direkt utbildn finns. (2)
- De flesta av personalen har ej fått någon utbildning.
- Internet av föräldrar, skola och habiliterings personlig handlingsplan m m. (Har blivit hänvisade till KS och det team som finns där remiss till Östersund avslagen när det gäller autonom bedömning.)
- 4 - 5 st
- 4 - 5 tim
- 2 st vid olika tillfällen

Utbildning arrangerad av:

- Rett Center (29)
- RSIS (14)
- Ågrenska (9)
- Mittuniversitetet
- I Göteborg
- Eldorado

Ämnen:

- Kurs om kommunikation, beröring Sigtuna (2)
- Relation Play
- ”En aktiv vardag”
- Taktil massage/beröring (2)
- Musik
- PEG-utbildning
- Teckenspråk om Rett syndrom

Typ av utbildning:

- I samband med utredning vid Rett Center (7)
- Kurser vid Rett Center (20)
- Kurser genom RSIS (12)
- Föreläsningar/kortare utbildning (8)
- Lokala kurser med habil barnmott av ex sjg, at, läkare, sköterska (6)
- Föreläsningar ute i landet där personal från Rett Center medverkat (6)
- Assistentutbildning (6)
- Temadag vid RSIS årsmöte/familjeläger (3)
- Grundläggande kurs (3)
- Fortsättningskurs (3)
- Högskoleutbildning, Rett syndrom
- Läkepedagogutbildning

Nämnda föreläsare:

- Barbro Lindberg (2)
- Bengt Hagberg (2)
- Ingegerd Witt Engerström (2)
- Birgitta Wesslund
- Anne Brolin

27 b Har personen varit på något annat nationellt resurscentra i landet?

Om ja, ange vilket/vilka.....

DANMARK (9 svar)

- Kennedy-institutet (3)
- Skejby Sygehus, Center for Små handicapgrupper med John Østergård.
- Børneklíniken Østerbro i København i årene 1982 - 1986
- 27a: Tidligere neuropædiatrisk afdeling Rigshospitalet. Nu egen læge + Roskilde Amtssygehus. 27b: Som barn. Kildehøj Grandbokus.
- IKT gruppen med henblik på vurdering af kommunikationskompetencer okt 2005
- Kun på weekendferier i Danmark (2 - 3 gange)
- 1 uge på Refsnæs i 1999

FINLAND (10 svar)

- För det mesta 1 gg/år beroende på hur habilieteringsplanerna är upplagda (varje besök c:a 2 tim).
- Satakunta Centralsjukhus
- Pääjärvi Kuntayhtymä, Lammi.
- Seinäjoki Centralsjukhus.
- Barn- och ungdomsuniversitetssjukhus i Helsingfors. Man kan jämföra deras kapacitet med ett resurscentra.
- Centralsjukhuset i Vasa, specialbarnavårdscentral i Eskoo Seinäjoki, kommunens egna barnavårdscentral.
- Centralsjukhuset i Kymenlaakso, Kotka.
- Bor på vårdhemmet i Pääjärvi, erhåller läkarservice samt annan specialservice genom kommunen
- Barnavårdscentralen för utvecklingsstörda i Kokkola.
- Specialistbarnavårdscentral.

NORGE (11 svar)

- Berg gård /Rikshospitalet (7)
- Frambu
- Barnepsyk avd Haukeland, Bergen 1981 -1982. Vestlund habil senter 1985 (c:a)
- Hovseter kurssenter og barnehage (1987)
- Åkershagan
- voksen toppen astma skal ditt også i 2007

SVERIGE (10 svar)

- Göteborg/Drottning Silvias Barn- och Ungdomssjukhus/Bengt Hagberg (4)
- Tomtebodas Resurscenter (2)
- Uppsala/Folke Bernadotte hemmet (2)
- Har kontakt med KS i Stockholm
- Ej medicinskt styrda.
- Linköping scoliosoperation

29 Ange den viktigaste källan till kunskap om Rett syndrom och behandling av Rett syndrom (Ange endast ett alternativ)

< Annat

DANMARK (14 svar)

- Landsforeningen Rett Syndrom (7)
- Jytte Bieber Nielsen (3)
- Rett Center (2)
- Lægrene på Rigshospitalet. Johannes Melchior, Flemming Juhl Hansen, Kare Tandorf, Kirsten Lee
- Videofilmen "Silent Angels".
- Artikler, bøger.
- forældrene
- Egne idéer, logisk tænkning, Kranio Sakral Terapi, Homøopati
- Selvstudie

FINLAND (4 svar)

- Rett Center och utskriften "På Rett väg".
- Terapeuternas kunskap och yrkesskicklighet tillsammans med familjens erfarenheter.
- Läkare (2)
- "Barnens borg"

NORGE (7 svar)

- Foreldreforretningen/Fagseminar (4)
- Frambu
- Erfaring
- Video

SVERIGE (19 svar)

- Rett Center/ Tidskriften På Rett Väg (9)
- RSIS/RSIS årsmöte (4)
- Familjen (3)
- Läkare Bengt Hagberg (2)
- Flickan själv/Egen erfarenhet (2)
- sjukvården

30. Vilka behov av ytterligare stöd, hjälp och resurser finns det för personen med Rett syndrom?

DANMARK (36 svar)

Hjælp vid medicinske problemer

- Alt for lidt og lægerne ved også alt for lidt. H er syg hvert år i ca. 5 måneder, taber sig mange kilo, kan ikke tåle at se mad for så kaster hun op og vil ikke gå, det begynder med en rød plet som klør voldsomt, og så breder det sig. Hun kan ikke tisse og ikke komme af med hendes afføring og har det bare helt forfærdeligt og lægerne ved bare ingenting så det skal gå væk af sig selv.

- Hjælp til hyperventilation, apnø og meget svære muskelspasmer med voldsomme benspjæt til følge.
- Nemmere adgang til hjælp og vejledning i sygdomstilfælde. (Kvalificeret bistand).
- Har problemer med fodfejlstilling, at vi ikke kan finde passende skotøj - hverken skomager eller bandagist har kunnet hjælpe

Fysioterapi/daglig træning

- Fysioterapi. Ideer til stimulering/fritidsakt. Diætist. Uroterapeut. Ortopæd/rådgivning om bevarelse af gangfunktionen m. støtte
- Vi kunne godt tænke os at få mere: -fysioterapi (gangfunktionen bliver dårligere og dårligere og kroppen bliver mere skæv). - talepædagog-bistand og evt musikterapi. - hjælp til deltagelse i aktiviteter med familien.
- Mere tid på institutionen til daglig træning
- Skal trænes hver dag, især under sygdom da det tit forværrer situationen. Mulighed for styrketræning i hjemmet af enten fys, fam eller lignende.

Utbildning av anhöriga och personal

- Der er behov for kurser til pædagoger med vægt på det tværfaglige, især med fokus på det motoriske, og vigtig ernæring
- Mere kundskab hos personalet og andre til hvordan man henvender sig/behandler mennesker med Rett Syndrom
- Stort behov for fritidsaktiviteter. Personale til at tage på ture. Behov for at pædagogerne på bostedet kan komme/bevilliges tid til kurser om Rett Syndrom
- Opgradering af pædagogernes viden. Sygeplejemæssig observation. Tilknytning til læge med specialviden. Speciallæge bør tilknyttes institutionen. Opsøgende af personale og forældre/pårørende.
- 5 t. mindst pr. uge. Kurser til forældre + andre pårørende. Adgang til Handicapteam.
- Kurser, foredrag fordelt forskellige steder i landet

Forskning/kunskapscentra

- Forskning i Rett Syndrom, kan man gøre noget for at afhjælpe sygdommen. Personer med specialviden inden for Rett Syndrom.
- nordisk Center for Rett Syndrom. Samlet ekspertise. Videnscenter for Rett Syndrom DK.

Ytterligere resurser

- Yderligere støtte i hjemmet
- Mangler botilbud
- Vi mangler en advokat for C:s behov, som er uvildig i forhold til de bevilgende myndigheder og som kender systemet, og derfor kan formulere ansøgninger og søge ad de rette kanaler og kan aflaste os med denne opgave. Vi har rigeligt med pleje, forsøg på kommunikation og forsøg på at beskæftige C/stimulere C på en hensigtsmæssig måde. Ikke altid foran TV.
- Har behov for kommunikationsmidler
- Børnehave
- Mere personale

Færøerne/Grønland

- Ingen. På Færøerne findes ingen andre børn med Retts, derfor er viden om dette handicap ikke eksisterende. Hverken læger, fysioterapeuter eller andre har interesse i at sætte sig ind i sygdommen. Desværre er indsatsen meget overfladisk m.h.t. udvikling (fysisk/psykisk), støtte og ressourcer.
- Fysioterapi - ergoterapi - og andre med viden omkring Rett Syndrom mangler i Grønland. Opbakning fra de ansvarlige instanser mangler/findes ikke, interessen for den enkelte rett-pige mangler/findes ikke.
- Fysioterapi, ergoterapi og andre med viden omkring Rett Syndrom mangler i Grl. Opbakning fra de ansvarlige instanser mangler/findes ej interesse.

Redan existerande resurser

- Foreningen Rett Syndrom. Jytte Bieber.
- Børnehaven er god for de kender til sygdommen og pt. har de 4 piger med Rett.
- Lige pt. har vi vores behov dækket, men tingene udvikler sig hele tiden så på sigt kan der komme flere behov. Jeg kunne godt tænke mig at man begyndte at arbejde på at samle data for at se hvad hjælper nogle og er der andre som kan have glæde af det man gør. Da C ret god. Jeg mener at det er vigtigt at man læser og forstår pigerne inden de lukker sig inde. Vi har kæmpet for C og det bevirker hun er meget med i hvad der foregår. Vi har fået hende op på benene og bliver med at kæmpe for det. Det er vigtigt at Rett-pigernes omgivelser ved hvad man ønsker af dem og at man mener det, ellers vil C gerne slippe og tage en slapper. Kan C slippe så gør hun det. Vi kan holde C renlig med pottestol. Skæv ryg har været ca. 10% men er rettet. C døjer ikke med kolde hænder og fødder. Det mener jeg er pga. daglig massage. Træg mave har C heller ikke. Det tror jeg er fordi hun holdes igang.
- Kennedy inst.
- Hun har det på Inst hun har brug for. God forældrekontakt. Mor på besøg 2 x ugentligt.
- Bor i døgntilbud ellers ingen, men med behov for omfattende hjælp til alt
- Ved ikke
- Ingen (3)
- Ingen
- ingen
- Ingen støttemuligheder specielt for Rett. (Tvetydigt formuleret spørgsmål, som både spørger om behov og støttemuligheder) Der er behov for kurser om pædagogik og Rett personens muligheder og begrænsninger m.h.t. kommunikation, opfattelse af omverdenen, re
- Forstår ikke spørgsmålet. Har brug for hjælp til alt, kan lege selv.

FINLAND (26 svar)

Personlig assistent

- Växelvårdsmöjlighet i ett fint och lugnt vårdställe. Möjlighet för självständigt boende i vuxen ålder och att ha en tillräcklig och bra personlig assistans, helst en personlig assistent.
- Egen assistent
- Assistent, tillfälligt vårdställe, kommunikationsutrustning, vuxenboende.

- Personen med Rett Syndrom behöver dygnet runt personlig assistent eller vårdare. Hon/han är fullständigt beroende av utomstående hjälp och stöd. I vårt fall är även behovet av hjälpmedel väldigt stor.
- Egen assistent till skola och hemma på morgnarna. Det viktigaste är att man får egen intresserad assistent med yrkeskunskaper.
- Personlig assistent hemma och till fritidsaktiviteter. Behöver hjälp i all daglig aktivitet.
- Personlig assistent, kommunikationshjälpmedel. Litet gruppboende där det alltid finns personlig assistent. När personen med Rett Syndrom bor hemma hos föräldrar vore det trevligt om någon utomstående kommer på fritiden och tar med henne på stan eller aktiviteter som bad eller ridning lite då och då.
- Assistent på dagvård, på skolan och på fritiden. Det vore viktigt att ha möjlighet till normala aktiviteter med andra. Små miner och uttryck i samband med kommunikation missar man lätt. Lägga mer vikt på kommunikation.
- Behovet av assistent växer hela tiden p g a att vikten och längden ökar. Behöver mer hjälp för att stödja ryggens position.

Specialistkunskaper om Rett syndrom inom vården

- Det behövs regelbundet stöd och hjälp och specialistkunskaper ang rehabilitering och undersökningar. Problemet i Finland är att neurologiska specialistsjukhus accepterar inte barn med Rett Syndrom. Läkarna har inte tillräckliga kunskaper, allting är upp till föräldrarna att leta efter hjälp och upptäcka problem och hitta lösningar. Dessa barn ses som utvecklingsstörda och då sköter man inte sjukdomen Rett Syndrom och det finns ingen helhetsbild för Retts-barn i Finland och ingen helhetsvård heller. Räddningen för vårt barn har varit de två resorna till Rett Center i Sverige, men framtiden är skrämmande. Var får vi hjälp ifrån?
- Yrkespersoner som läkare borde få bättre kunskap om Rett Syndrom så att barnet och familjen blir behandlade på rätt sätt från samhällets sida.
- Mer utbildning för vårdpersonal, gäller även läkare.
- Rett Syndrom borde göras mera känt inom medicin och neurologi. Det är sällan man träffar yrkesmänniskor hos oss i Finland som vet något som helst om Rett Syndrom.
- Utökning av ekonomiskt stöd. Tillfällig vår och korttidsvård. Personlig assistent. Jämngamla stödvänner. Specialisthjälp till medicinska problem och frågor och utökning av kommunikation och kognitiv

Kommunikation/fritid

- Kommunikationsundervisning och regelbunden ortopedisk prevention (fötter, rygg). Att hitta intressepunkterna.
- Möjligheter till hobbies på fritiden.
- Hjälp till kommunikation. Information om epilepsi- och Rett-anfall.
- Utbildning till gruppboende, kunskap om nya rön, rehabilitering, rehab- och kommunikationsutrustning för personalen i gruppboende och anhöriga.
- All möjlig stöd och hjälp, t ex förbättring av kommunikation

Regionala skillnader

- Vuxna med Rett Syndrom i Finland får sämre vård än barn samt att kunskaper om barn med Rett Syndrom är sämre utanför Helsingforsområdet. Vuxna med Rett Syndrom har sämre möjligheter till olika sorters boende p g a brist på vårdpersonal. Varje person med Rett Syndrom behöver egen assistent eller vårdare antingen han/hon bor hemma eller på boende eller institution. Detta är dåligt organiserat i Finland.

- Utanför Helsingforsområdet har inte läkarna mycket kunskap om Rett Syndrom. Rett-föreningen fungerar endast omkring huvudstadsområdet och delar inte med sig av kunskapen.

Anhörigas situation

- Vår dotter är 39 år. Vi träffar och umgås med henne regelbundet. När vi föräldrar blir äldre kommer vi att behöva stöd i framtiden för att kunna fortsätta med våra kontakter.
- Kommunerna känner inte till hur jobbigt det är för anhöriga att vårda personer med Rett Syndrom. På vårdtyngden borde alla få personlig assistent i hemmet. Alla mediciner borde vara billigare, Försäkringskassan ger ingen ersättning för många mediciner.
- Att klara av vardagen. Det är jobbigt speciellt för en ensamstående som inte ens har släktingar eller några äldre barn som skulle kunna hjälpa till med Rett-flickan. Fast hela tiden med henne!!!
- Som anhörig är det viktigt att få diagnosen tidigt.
- Längre rehabplaner och bättre framförhållning från Försäkringskassans sida. Nu måste vi kämpa en gång per år för varje rehabform. Försäkringskassan förstår inte och tycker inte de är nödvändigt för Rett-personer att rehabiliteras enl de föreskrifter som står i lagen och vad forskningen visar.

NORGE (37 svar)

Skillnad mellan barn/vuxna

- Fysioterapien ble stoppet da personen var over 18 år.
- voksen livet!!!!!!
- Veldig bra oppfølging men vi var i barnehabiliteringen. Etter det er det lite. Ønsker støtte til ferier.

Medicinsk oppfølging av personer som kan Rett syndrom

- Hvor finns hjelp og støtte for slike jenter?
- Regelmessig oppfølging - ca 3 års mellomrom - helhetlig gjennomgang - for personer m RS over 18 år. Gjerne lagt til normiljø; f eks reisekonsulent i tilhnytning til habilitering (evt Frambu) som vil kunne drive utadreeett virksamhet i tillegg til evt klinikksamlinger. Kvalitetstilførsel av dagsentervirksamheten.
- Savner oppfølging av helsepers som er ekspert på Rett Syndrom. Savner et Rett Center i Norge. Savner kontakt med andre Rett familier og deres erfaringer.
- Opphold på Rett Center i Östersund. Fag opplæring til fagpersoner, f eks fysioterapeut, ergoterapeut. Omsorgslønn till foreldre. Tilrettelegging/tilbud om fritidsaktiviteter, f eks snozlen, gruppeaktivitet.
- Dålig tilbud idag. Behov for tettere oppfølging av piken, familien og opplæring av de som jobber med jentene.
- Mer om forebygging - opptrening av funksjoner m m.
- Vi vet lite om dette. Får lite svar når vi kontakter helsepers. i Kommunen.
- økt kunnskap hos "spesialister" på lokalt plan.
- Kunne med fordel hatt fysioterapi fast. Det burde vært tilrettelagt med færre personer (større stillinger) i bolig, slik at det ble noen få med spiss kompetense om Rett Syndrom, som arbeidet der.

- Det hadde vært en fordel med et samlet ressurscenter hvor mest mulig kompetanse og støtte kunne tilbys.
- kjenner til Rett Syndrom.
- Lite informasjon blant helsepersonell om Rett Syndrom (leger o a), kun hun som har syndromet her i distriktet. Lite kunnskap om hvordan syndromet virker inn på bl a fordøyelsesystemet (?), og at hvilke medisiner som er best egnet når det anses som nødvendig.
- Trenger å vite mer generelt, vanskelig epilepsisituasjon som ikke vises på telemetri (EEG) syntes generelt folk har for lite.

Redan existerande resurser

- Fagsenteret Frambu for skjeldene funksjonshemninger.
- Habiliteringstjenesten
- Rettforeningen
- Andre familier.
- Familien - de kjenner barnet sitt best!
- Ingenting
- ingenting
- Rideterapeut 2 x uken (skoleåret)

Utbildning av anhöriga och personal

- Mere opplæring av personer som jobber sammen med Rett-jenter/damer i f eks bolig.
- Kurs + seminar?/helgeturer f eks med andre familier.
- Ideer og hjelp til forebyggende trening for å unngå feilstille føtter, kyfose og skoliose. Idder og hjelp til å bygge opp en form for kommunikasjon. Idder og hjelp til selvstimulerende aktiviteter. Hjelp til å sette seg realistiske mål og veiledning og støtte til å nå de.

Bil/hjälpmedel

- Familien ønsker seg større bil. Skal i møte med trygdekontor for å søke - har små sjanser for støtte til bil så lenge barnet går sjøl.
- Tilrettelegging av bolig, specialbil.
- Egen bolig, egen bil
- Hjelp og støtte av fordeling av oppgaver rundt Rett jenta sånn som øgenlege, tilpassning av briller, tilpassning av ?, henting av medisin, bleier. Utproving av hjelpemidler på skolen og avlastning.

Musik

- Musikkterapeut
- Musikk

Fritid mm

- Hjelp på fritid. Hjelp/tilbud når skole/SFO er stengt. Hjelp hjemme. +++.
- Hjelp til stimulering og aktivisering. Hjelp til å forebygge feilstillinger.
- Støttekontakt. Aktivisering i fritid (utenom skole)
- Lovfestet rett til sfo - skolefritidsordning etter skoletid og i alle ferier etter at de har fylt 12 år. Finnes ikke idag, MÅ kjempe mot bydel/kommune. Lovfestet rett til økonomisk kompensasjon vid omsorg for funksjonshinret barn/voksen. Store variasjoner idag. Rett til å bli sykemeldt når man må være hjemme med sykt Rett

barn som har fult 18 år. Ikke rett i Norge idag. Raskere tildeling av hjelpemidler/reprasjoner.

SVERIGE (74 svar)

Sjukgymnastik

- Sjukgymnast åtminstone varannan månad. Någon (arbetsterapeut el dyl) som kan inspirera till nya aktiviteter/vad som kan ge mer till Rettsflickan. Vad som kan bidra till kommunikation.
- Sjukgymnastik regelbundet varje vecka!!!
- Mer sjukgymnastik, bad, ridning.
- Skulle vilja ha mer hjälp med kroppsliga aktiviteter.
- Skulle önska mer sjukgymnastiktips och tätare träffar. Kanke möjlighet till korttidsboende, i alla fall när hon blir lite äldre.

Utredning vid Rett Center

- Ett funderande system för att för remiss till Rett Center
- Att få komma till Rett Center och mer stöd och hjälp i övrigt.
- Önskemål om att få komma på utredning till Rett Center
- Uppföljning på Rett Center + Ågrenska.
- Hjälp med att få remiss till Rett Center. Har fått nej 4 - 5 ggr. Distriktsläkaren säger att spec.läkare ska skriva remiss och han säger att kompetensen finns här (Göteborg)!!
- Ett "Rett Center-ombud" i varje län i Sverige!
- Rett Center
- Rett Center
- Besök på Rett Center i Östersund då stora problem finns med aggressiva utbrott (personen slår sig själv och biter sig själv).

Utbildning av personal och anhöriga

- Utbildning av assistenter. Utbildning av personal i primärvård.
- Ökad kunskap och stöd hos personalen! Utökad tid då två assistenter arbetar tillsammans med NN. Badtider (flera) badar nu 1 gg/vecka. Logoped - Castillo Morales, Musikterapeut! Utbildad personal!
- Mer utbildning för personal i geografisk närhet.
- Utbildning av personal, fortsatt och ökad kontakt med habiliteringen, hjärnstamsundersökning.
- Alla typer av utbildning

Mer personella resurser/avlastning

- För lite hjälp med avlastning.
- Fler personal eller personlig assistent på boendet. Det finns 4 personal på 5 gravt handikappade personer alla rullstolsbundna.
- Växelvård mellan familjehemmet (föräldrarna) och alternativt boende.
- Fler timmar på korttidshem under 2007
- Hon skulle behöva personlig assistans dagtid om hon inte kan gå till dagcenter vid tillfällig sjukdom (ex förkylning).
- Aktivering med ledsagare

- Hjälp med att skaffa fram kontaktperson och ledsagare, men tyvärr bryr sig kommunen ej att hjälpa till.

Kunskap om Rett syndrom

- Stöd och hjälp på orten av habiliteringspersonal och andra med kunskap om Rett Syndrom. Kunskapen är fortfarande väldigt "liten och tunn". Ibland råkar du stöta på någon som är anhörig eller arbetat läge med Rett Syndrom och då "klickar" det till.
- En sammanhållande faktor med "rätt" kunskaper för genomgångar med 1 års eller 2-års intervaller där allt beaktas. Det skulle (förhoppningsvis) motverka den spretighet och känslan av punktinsatser som finns idag. Kunskap om Rett nödvändigt!
- Stöd kring dagliga frågor, dels kring hur man ger sitt barn bästa möjliga förutsättningar att leva ett bra liv, dels stöd i kontakt med myndigheter etc. Också stöd i att utforma den dagliga skolgången så att den passar. Stöd i utbildning/kunskap till alla personer som är involverade runt barnet; skolpersonal, habilitering, assistenter, kortis kring "Hur-gör-man frågor". Stöd till familjen som befinner sig under mer eller mindre stor press p g a barnets funktionshinder. Vem hjälper t ex syskon till barnet? När barnet med Rett är i småbarnsåren är det ju i allmänhet som mest turbulens kring barnet och för familjen med nattliga skrik, många läkarbesök etc. Viktigt med insatser då, men då går det i allmänhet trögt att få hjälp/insatser med hänsyn till "barnets låga ålder". I många fall liten kunskap om Rett i Primärvården, dit man är hänvisad vid öroninflammation, halsfluss etc. Överhuvudtaget behövs vårdplan som beskriver någon slags plan kring vilka insatser som direkt bör vidtas när man får diagnosen Rett Syndrom. Vi upplevde t ex inte att diagnosen föranledde något annorlunda agerande från hab etc. Allt har skett på vårt egna initiativ. Ett samordnat agerande från alla inblandade personer skulle underlätta, d v s att det blir självklart med vissa insatser och visst stöd när man vet att en person har Rett. Mera stöd kring mag- och tarmproblematiken och mera information till vården om detta.
- Saknar läkare med specialistutbildning för vuxna med Rett Syndrom i Stockholm.
- Vi behöver ännu mer kunskap/info om epilepsi och andningsstörningar, kommunikation och scolios.
- Mer info
- Mer info
- Tillförandet av kunskaper samt resurser utifrån ett omsorgspedagogiskt perspektiv där bemötande samt förhållningssätt utgår från anpassningar till individuell problematik.
- Större kunskap om kommunikation, flickornas/kvinnornas förståelse av omvärlden är så mycket större än de kan visa.

Redan existerande resurser

- Har enastående stöd hjälp och resurser av Kungsbacka kommun.
- För tillfället har hon det som behövs för att klara ett så bra liv som möjligt.
- Vet ej
- Inga just nu.
- Vet inte
- Vet ej
- Inga just nu.
- Inga
- Vet ej
- Olika behov förekommer hela tiden med åldern, svårt att rada bara 1 - 2 behov.
- Tandvården

Daglig verksamhet

- Meningsfull verksamhet på dagcenter!
- Pedagog för kommunikation! Tillgång till handledning inom de olika områden som är aktuella i olika perioder.
- Bättre daglig verksamhet i vuxenlivet. Fler besök på Rett Center. Mer utbildad personal runt personen med R.S.
- Mer meningsfullt att göra på daglig verksamhet. Så länge hon går i skolan får man vara glad. Vuxenlivet grubar vi oss för.
- I dagsläget bra! Men när skolan är slut kommer dagverksamheten och den är katastrofalt dålig i vår kommun!

Habilitering

- habiliteringsläkare. Detta är akut.
- Information! Habiliteringsteam som inte ständigt omorganiseras!
- För vuxna Rett-personer saknas en fungerande vuxenhabilitering, hjälpen är alldeles för "spretig".
- Fram till 18-årsdagen fanns en trygghet i att tillhöra Astrid Lindgrens Barnsjukhus, men efter 18-årsdagen finns ingen motsvarighet på habiliteringssidan (Stockholm).
- Kompetent habiliteringspersonal. Specialister på Rett Syndrom nära vår flicka. Mer stöd för skolpersonal. Sjukgymnastikgrupp/1 gång i veckan i V-ås för Rett-tjejer.
- ISP-team
- Utökad tomatisträning inom ramen för habiliteringsåtgärder.
- Mer stöd/insatser från logoped och specialpedagog.
- Mer stöd/insatser från logoped och specialpedagog.

Hjälpmedel/bilpassning

- Vi saknar stöd till handikappanpassat fordon. Det får man inte som fosterfamilj. Vi är hänvisade till färdtjänst vilket begränsar vårt liv oerhört. Det gick bra då tjejen var liten och gick att lyfta in i vanlig bil.
- Mer information om de få killar som finns. Vilka möjligheter till hjälpmedel som finns, slippa leta själv.

Terapier/träning

- Får numera "betala" för ridterapi, massage m m själv, vilket begränsar tillgången till insatser.
- Träning med det dagliga utifrån Personen med Rett Syndrom. T ex äta, promenad, tvättning, sång och musik. Social kontakt. 'Att inte allt ska bli slentrialt.
- Musikterapi
- Att utveckla kommunikationen hos M. Mera fysisk aktivitet. Mera fantasifullt! Redskapsträning - Gåstöd - teknisk utveckling! Träningsläger.
- Taktill massage på skolan av utbildad personal! 2 bad i veckan, ett tredje bad kan bli aktuellt. Tyvärr ta EP-kramper slut på energin - men mer kommunikation är alltid bra. Behöver komma ifrån stundvis - svarta rummet finns då.

Övrigt

- En samordnare som kan sköta alla kontakter - avlasta det administrativa.
- Hjälp med juridiska frågor (p g a språket) eftersom hon är myndig nu. Eventuella kurser som Rett SJ och taxi till massage.

- Få kontakt med personer som arbetar med Rett Syndrom.
- Att vissa analyser kunde göras på hemorten, ex hjärnbarksstörningskontroll.
- Regelbunden träff med kompetent utb-personal typ Rett Center.
- Lokala föreläsningar/träffar med personer från Rett Center, assistenter och annan personal från t ex hab, dagcenter o dyl och föräldrar.
- Behovet är omätligt. Finns något statistiskt underlag för att kunna sia om barnets framtid?

31. Saknar du någon fråga i enkäten? I så fall vilken/vilka?

DANMARK (9 svar)

- spørgsmål om søvnproblemer, spørgsmål om reflux
- unge med Rett Syndrom bør have mulighed for at få en ledsager betalt af det offentlige
- er der en sammenhæng mellem skoliose og knogleskørhed. Vores datter har en kraftig skoliose og ligger tæt på grænsen for at udvikle knogleskørhed
- Om pigen har sonde.
- "Hvordan er jeres raske, voksne børn blevet vejledt, når de tænker på at skabe familie selv?"
- Opfatter du Rett Syndrom som en form for autisme?
- Nogle spørgsmål er svære at tage stilling til, pga. den store afstand til de instanser/personer som har viden.
- Der kunne godt være nogle spørgsmål om hvordan hun viser sit psykisk. Den pågældende person har altid slået sig i ansigtet, hvilket har resulteret i at hun i dag er blind pga. nethindeløsninger.
- Ja jeg vil gerne have at vide hvor man kan få ordentlig lægehjælp til en rettpige i Danmark.

FINLAND (10 svar)

- Kunskap om föreningen. Vi i Finland har inte fungerande Retts-förening som servar det övriga Finland. Den befintliga föreningen i södra Finland runt huvudstaden räcker inte och på andra ställen i Finland finns inte medicinska kunskaper. Helsingfors och HUS servar endast familjer i huvudstadsområdet.
- Har personen fått alla behövliga hjälpmedel? Nej. Har personen fått personlig assistent? Nej.
- Har ni fått bidrag från samhället för att t ex skaffa en bil? Vi har blivit informerade om att vår dotter inte är svårt handikappad och hon har inte sådana behov av aktiviteter så att socialbyrån har inte gett bidrag till någon bil. I Finland är det väldigt brokigt att sköta det administrativa och besluten kan vara väldigt slumpmässiga. Är korttidsboenden i små grupper tillräckliga boenderesurser? Svar: Nej! Har de äldre med Rett Syndrom egna boenden. Svar: Nej! Åratals kö.
- För oss är det viktigt att det finns ett ställe här i Norden där expertisen är samlad och varifrån råd och hjälp samt senaste forskningsrön finns.
- Har anhöriga behövt byta arbetsplats, stanna hemma, förkorta arbetsvecka eller utnyttja friår m m för att vården ska bli lyckad? Hur många anhöriga deltar dagligen/veckovis i skötsel av Rett-personer i daglig vård? Vår situation är nu att pappa, mamma + 17-årig bror (vid behov även syster + farmor och mormor c:a 2 ggr/år) utan hjälp av brodern på morgnarna skulle inte mamma kunna jobba.

- Hur många lediga dagar per mån får anhöriga när de sköter personer med Rett Syndrom hemma.
- Frågor ang familjers och Rett-personers livskvalitet fattas samt frågor ang kommunikation fanns inte alls trots att ämnet är väldigt viktigt. PS. Dåligt översatt enkät. Texten i bifogade instruktionsbrevet är undermålig finska. Jag rekommenderar Rett Center översätta kommande brev och enkäter i en finsk översättningsbyrå i Finland.
- Hur kommunen sköter bidragsansökningar. Många får avslag. Fruktansvärt! Det borde lagfästas att kommunerna inte ger avslag så lätt!
- Skötare på vårdhemmet har också fått enkäten som hon också komer att svara på.
- Pratar personen eller inte? Som bäst pratade vår dotter meningar med sju ord. Patar inte längre. Är diagnosen Rett/Rett variant - som är vår diagnos.

NORGE (18 svar)

- Har personen spasmer? Ja!
- Klartlegging av økonomiske ytelser f ehs. grunnstanad/forhøyet. Tilfredshet med ulike tilbud (grad av) tilfredshet.
- Fritid? Vi har fått mye utstyr til fritidsaktiviteter + jenta er med på terapiriding 1 x uke.
- Livskvalitet, hobbyer: L elsker god mat, musik, lys, svømming.
- Hvor mange forskj personer (bistandsytøve) har jenta i uka? 2. Språk - bruk av språk, lyder, ord, peking, øjepeking.
- Nei
- Om de har svømming.
- Spørsmål om ferie - fritid og hvilke muligheter som finns, da det er svært mangelfullt tilbud tilpasset voksne med RS. Økonomi for voksne med RS (d v s er økonomien tilfredsstillende tilstrekkelige, dersom personen med RS også skal ha mulighet for feriereiser og da må betale alt for ledsagende.
- Dere får metodologisk problem med analyse av spr 19 eks alternativ 5 finnes både for 2 - 5 og 5 - 10 timer. Spørsmål om utredningstilbud fas i jobb med sunksjonell habilitering.
- Skulle ønske fokuset var også mer rettet toø "voksne" Rett-jenter. Hvordan opprettholde de funksjonene som er igjen - mye hjelp til opplæring!!!
- (Mor) kunne ønske mer kunnskap i forhold til jenter med Rett Syndrom og aldring - oppfølging i ? og aldring.
- Ja nor jenter med Rett Syndrom har flere diagnoser. Da vi har en jente som har følgende diagnoser: Rett Syndrom, skoliose, kyfose, epilepsi, astma, allergi, overømfimtlige luftveier, psoriasis, atopisk eksem, bruker briller
- Nei
- Kunne tenke meg å gi mere utfyllende svar på noen spørsmål. Spørsmål 14, 15, 16 aer jeg ikke som JA/NEJ/VET IKKE-spørsmål. Disse kunne kanskje vært litt mere nyanserte. Ang sp 25: Spesialpedagog og Musikterapeut finnes på skolen, men ikke med eget opplegg for vårt barn. Jobber i grupper.
- Synes skjemaet var uklart på noen av spørsmålene.
- Hvordan oppleves avlasting/kortidshjem? Svar: Dålig p g a for mange personer og lite kontinuitet (hun slår ut met herpes-sår nesten hver gang hun er der).
- Hvor mye personal som arbeider med vedkommende og kompetanse. (då det har betydning for kvaliteten på tilbudet hun får).
- Nei!

SVERIGE (18 svar)

- Om fritidsaktiviteter? Det är ju viktigt med bud & ridning m m. Hur fritidsaktiviteterna finansieras? och organiseras. Av personen själv (förälder, assistent) eller genom någon förening eller skola/dagis/daglig verksamhet.
- Inga frågor kring varför landsting är så obenägna att skicka patienter till Rett Center.
- Vet ej.
- Svårbehandlad epilepsi och åtgärder, bra behandlingar, operationer, ex vagusstimulering el liknande. Finns något lyckopiller?
- Nej
- Vet ej.
- Vilken utbildning på personalen + vikarier bör kommunen kräva? Är det inga krav som ställs på de som jobbar? Det känns inte tillfredsställande för anhöriga att se, att kommunikationen mellan förälder och personal samt personal till vikarier inte fungerar. Vanor och rutiner är viktigt, när personen inte kan förmedla.
- Från 1 jan 2007 skall Heby kommun överföras från Västmanland till Uppsala landsting. Vi anhöriga vet i skrivande stund inte var omsorgen hamnar.
- Hur mår personen med Rett Syndrom?
- Nej
- Har man genom blodprov kunnat påvisa en säker diagnos, Rett Syndrom? (I vårt fall inte).
- Mer frågor om kön? Skillnader mellan killar o tjejer.
- Skulle blivit med differentierade svarsalternativ speciellt betr funktioner.
- Vilket Landsting vi tillhör. Viktigt för att kunna se vilka landsting som man bör bearbeta t ex i fråga om specialistvårdsremisser till Rett Center.
- Skulle Du vilja komma till Rett Center? Vill Du göra någon utredning t ex neurologisk/epileptisk eller vad den heter? Önskar att man kom till Göteborg för att göra testet en gång.
- Vi tycker att personer med RS jämförs med autister i boende och annan verksamhet. Detta blir inte bra för vår flicka som är en mycket social tjej och tycker om när det händer saker.
- C flyttade till Simrishamn 1989 och har sen dess inte fått någon kontakt av läkare för sin sjukdom!
- Syskonpåverkan. Relationer med Försäkringskassan. Frågorna 14, 15, 16 om uppmärksamhet. Saknar möjligheter till ögonkontakt.

Spørgeskemaundersøgelse (Danmark)

Om den, som besvarer spørgeskemaundersøgelsen

1 Hvilken relation har du/I til personen med Retts syndrom, som du/I svarer for?

- ☐ Forælder
- ☐ anden pårørende
- ☐ personale eller tilsvarende
- ☐ anden person.....

Om personen med Retts syndrom

2 Fødselsår

3 Hvilket år fik personen diagnosen Retts syndrom?

4 Er der gennemført en genetisk undersøgelse?

- ☐ Ja ☐ Nej ☐ Ved ikke

5 Hvordan bor personen med Retts syndrom

- ☐ Hos familien
- ☐ i egen bolig med personlige assistenter
- ☐ i bofællesskab
- ☐ i anden bolig

Personens funktionsevne

6 Angiv personens evne til at gå

- ☐ kan gå uden støtte
- ☐ kan gå med støtte
- ☐ kan ikke gå

- 7 Hvordan spiser personen?
- ☐ kan spise selv
- ☐ spiser med hjælp
- ☐ spiser med bestik
- ☐ spiser med hænderne
- ☐ bliver madet
- 8 Har personen åndedrætsforstyrrelser (f.eks. vejrtrækningspauser, luftslugning/Valsalvas, hyperventilation)
- ☐ Ja ☐ Nej ☐ Ved ikke
- 9 Har personen anfald/kramper?
- ☐ Ja ☐ Nej ☐ Ved ikke
- 10 Får hun/han medicin mod epilepsi?
- ☐ Ja (se spørgsmål 1) ☐ Nej ☐ Ved ikke
- 11 Er personen krampefri eller næsten krampefri med medicinen?
- ☐ Ja ☐ Nej ☐ Ved ikke
- 12 Hvilke fejlstillinger har personen?
- ☐ skæv ryg (skoliose)
- ☐ fremoverbøjet ryg (kyfose)
- ☐ forkert fodstilling
- 13 Er personen blevet opereret for skoliose eller kyfose?
- ☐ Ja ☐ Nej ☐ Ved ikke
- 14 Kan personen påkalde sig opmærksomhed?
- ☐ Ja ☐ Nej ☐ Ved ikke
- 15 Kan personen vise, hvad hun/han vil eller ikke vil?
- ☐ Ja ☐ Nej ☐ Ved ikke
- 16 Kan personen formidle, når hun/han vil på toilettet, spise eller er sulten?
- ☐ Ja ☐ Nej ☐ Ved ikke

Hjælpemidler

- 17 Angiv, om personen har hjælpemidler til
- ☐ kommunikation/omgivelseskontrol
 - ☐ spisning og måltid
 - ☐ personlig hygiejne
 - ☐ Forflytning
 - ☐ stå og sidde
 - ☐ Andet

Daglig omsorg

- 18 En uge har 168 timer. Hvor mange timer står de pårørende alene for den personlige omsorg?
- 19 Vurdér, hvor meget tid et/flere familiemedlemmer i gennemsnit per måned bruger på kontakter med myndigheder, samfundsservice og sygepleje og andet, som hænger sammen med personens funktionsforstyrrelse?
- ☐ 0–1 time
 - ☐ 2-5 timer
 - ☐ 5-10 timer
 - ☐ 10-20 timer
 - ☐ mere end 20 timer
- 20 Hvis personen har personlig hjælp - hvor mange assistenttimer per uge?
.....
- 21 Deltager personen i:
- ☐ Børnehaveaktiviteter
 - ☐ Skole
 - ☐ Fritidshjem
 - ☐ daglige aktiviteter
 - ☐ andre aktiviteter – hvilke?.....

- 22 Hvor ofte gives der aflastning i form af:
- ☐ korttidsophold,gge/år
- ☐ støttefamilie,gge/år
- ☐ afløser,gge/år
- ☐ Andet.....

Uddannelse i Retts syndrom

- 23 Hvilke kurser og uddannelser har familien modtaget med hensyn til Retts syndrom?
-
-
-
-
- ☐ ved ikke
- 24 Hvilke kurser og uddannelser har assistenter/plejepersonale modtaget med hensyn til Retts syndrom?
-
-
-
-
- ☐ ved ikke

Sygepleje/rehabilitering

- 25 Hvor mange gange i de seneste tolv måneder har personen truffet:
-gge Speciallæge i rehabilitering
-gge Fysioterapeut
-gge Ergoterapeut
-gge Specialpædagog
-gge Logopæd
-gge Musikterapeut
-gge Psykolog
-gge Kurator
-gge Diætist
-gge Uroterapeut
-gge Ortopæd
-gge Neurolog
-gge Specialtandlæge

26 Har personen været på Rett Center i Östersund?

☐ Ja

☐ Nej

☐ Ved ikke

27 a Har personen været på Epilepsihospitalet i Dianalund?

☐ Ja

☐ Nej

☐ Ved ikke

27 b Har personen været på et andet ressourcecenter i Danmark?

☐ Ja

☐ Nej

☐ Ved ikke

Hvis ja, angiv hvilket/hvilke.....
.....

Øvrigt

28 Har personen været på familielevr eller tilsvarende i pårørendeforeningens regi?

☐ Ja

☐ Nej

☐ Ved ikke

29 Angiv den vigtigste kilde til viden om Retts syndrom og behandling af Retts syndrom (Angiv kun et alternativ)

☐

Kurser/uddannelser

☐

Internet

☐

Bøger

☐

Andre familier

☐

Rehabiliteringspersonale

☐

Andet.....

30 Hvilke behov for yderligere støtte, hjælp og ressourcer findes der for personen med Retts syndrom?

.....
.....
.....
.....
.....

31 Mangler du nogen spørgsmål i spørgeskemaet? I så fald hvilket/hvilke?

.....

.....

.....

.....

.....

Mange tak fordi du deltager!

Kiertokysely (Suomi/Finland)

Kysymyksiä vastaajasta

- 1 Millaisessa suhteessa olette Rettin oireyhtymää sairastavaan henkilöön, jonka osalta vastaatte?
- ☐ vanhempi
- ☐ muu omainen
- ☐ hoitohenkilö tai vastaava
- ☐ muu henkilö

Kysymyksiä Rettin oireyhtymää sairastavasta

- 2 Syntymävuosi
- 3 Minä vuonna hän sai Rettin oireyhtymän diagnoosin?
- 4 Onko geneettinen tutkimus suoritettu?
- ☐ On ☐ Ei ☐ En tiedä
- 5 Millaiset ovat Rettin oireyhtymää sairastavan asuinolosuhteet?
- ☐ perheoloissa
- ☐ omassa asunnossa yhdessä henkilökohtaisten avustajien kanssa
- ☐ ryhmäasunnossa
- ☐ muussa asunnossa

Toimintakyky

- 6 Kuvaa hänen liikkumiskykyään
- ☐ liikkuu ilman tukea
- ☐ liikkuu tuen avulla
- ☐ ei osaa kävellä

- 7** Miten hän syö?
- ☐ osaa syödä itse
- ☐ syö autettuna
- ☐ syö aterimilla
- ☐ syö käsillä
- ☐ syötetään
- 8** Onko hänellä hengitysvaikeuksia (esim. hengityskeskeytyksiä, ilman ahmimista/Valsalva, hyperventilaatio)
- ☐ On ☐ Ei ☐ En tiedä
- 9** Onko hänellä kohtauksia/kouristuksia?
- ☐ On ☐ Ei ☐ En tiedä
- 10** Saako hän epilepsialääkkeitä?
- ☐ Saa (ks. kohta 11) ☐ Ei ☐ En tiedä
- 11** Onko hänen lääkkeet saatuaan oireeton tai lähes oireeton kouristuksien suhteen?
- ☐ On ☐ Ei ☐ En tiedä
- 12** Millaisia virheasentoja hänellä on?
- ☐ vino selkä (skolioosi)
- ☐ etukumara selkä (köyryselkä)
- ☐ virheasennossa olevat jalat
- 13** Onko hänet leikattu skolioosin tai köyryselkäisyyden takia?
- ☐ On ☐ Ei ☐ En tiedä
- 14** Pystyykö hän pyytämään huomiota?
- ☐ Pystyy ☐ Ei ☐ En tiedä
- 15** Pystyykö hän näyttämään tahtonsa?
- ☐ Pystyy ☐ Ei ☐ En tiedä
- 16** Pystyykö hän viestimään haluavansa mennä vessaan, syödä tai olevansa nälkäinen?
- ☐ Pystyy ☐ Ei ☐ En tiedä

Apuvälineet

- 17 Mainitse onko hänellä apuvälineitä
- ☐ viestintään/ympäristön valvontaan
 - ☐ syömiseen ja ruokailuun
 - ☐ henkilökohtaiseen hygieniaan
 - ☐ siirtymiseen
 - ☐ seisomiseen tai istumiseen
 - ☐ muuhun

Päivittäinen huolenpito

- 18 Viikossa on 168 tuntia. Kuinka monen tunnin ajan yksinomaan omaiset vastaavat henkilökohtaisesta huolenpidosta?
- 19 Arvioikaa miten paljon aikaa joku/jotkut perheessä käyttävät kuukaudessa viranomaisiin, yhteiskunnallisiin palveluihin, sairaanhoitoon ja muihin hänen toimintaesteeseensä kytkeytyvien yhteyksien hoitoon?
- ☐ 0–1 tuntia
 - ☐ 2-5 tuntia
 - ☐ 5-10 tuntia
 - ☐ 10-20 tuntia
 - ☐ enemmän kuin 20 tuntia
- 20 Jos hänellä on henkilökohtainen avustaja, kuinka monta aputuntia hän saa viikossa?
- 21 Osallistuuko hän:
- ☐ esikoulutoimintaan
 - ☐ koulunkäyntiin
 - ☐ vapaa-ajankodin toimintaan
 - ☐ päivätoimintaan
 - ☐ muuhun toimintaan, millaiseen?

- 22 Miten usein saatte vuorotteluapua:
- ☐ lyhytaikaiskodissakertaa vuodessa
- ☐ tukiperheessä.....kertaa vuodessa
- ☐ vuorottajalta.....kertaa vuodessa
- ☐ muuta.....

Koulutus Rettin oireyhtymän tiimoilta

- 23 Millaisia kursseja ja koulutusta perheenne on saanut Rettin oireyhtymän tiimoilta?
-
-
-
-
- ☐ en tiedä
- 24 Millaisia kursseja ja koulutusta avustajat/hoivahenkilöstö on saanut Rettin oireyhtymän tiimoilta?
-
-
-
-
- ☐ en tiedä

Sairaanhoito/sopeutumisvalmennus

- 25 Miten monesti hän on viimeisten kahdentoista kuukauden aikana tavannut:
-kertaa sopeutumisvalmennuksen erikoislääkäriin
-kertaa lääkintävoimistelijan
-kertaa toimintaterapeutin
-kertaa erityisopettajan
-kertaa logopedin
-kertaa musiikkiterapeutin
-kertaa psykologin
-kertaa kuraattorin
-kertaa dieteetikon
-kertaa uroterapeutin
-kertaa ortopedin
-kertaa neurologin
-kertaa erikoishammaslääkäriin

26 Onko hän ollut Östersundin Rett Centerissä?

☐ On

☐ Ei

☐ En tiedä

27 Onko hän ollut suomalaisessa resurssikeskuksessa?

☐ On

☐ Ei

☐ En tiedä

Jos on, ilmoittakaa missä.....
.....

Muita kysymyksiä

28 Onko hän osallistunut omaisyhdistyksen järjestämään perheleiriin tai vastaavaan?

☐ On

☐ Ei

☐ En tiedä

29 Ilmoita tärkein Rettin oireyhtymää tai Rettin sairautta käsittelevä tietolähde
(Ilmoittakaa vain yksi vaihtoehto)

☐

Kurssit/koulutukset

☐

Internet

☐

Kirjat

☐

Muut perheet

☐

Sopeutumisvalmennushenkilöstö

☐

Muu

30 Millaisia lisätuen, avun ja resurssien tarpeita on Rettin oireyhtymää sairastavilla?

.....
.....
.....
.....
.....

31 Puuttuuko kaavakkeesta jokin kysymys? Mikä tai mitkä?

.....
.....
.....
.....
.....

Suurkiitos vastauksistanne!

Spørreskjema (Norge)

Om den som besvarer skjemaet

1 Hvilken relasjon har du/dere til personen med Retts syndrom som du/dere svarer for?

- ☐ forelder
- ☐ annen pårørende
- ☐ personale eller tilsvarende
- ☐ annen person

Om personen med Retts syndrom

2 Fødselsår

3 Hvilket år fikk personen diagnosen Retts syndrom?

4 Er det foretatt en genetisk undersøkelse?

- ☐ Ja ☐ Nei ☐ Vet ikke

5 Hvordan bor personen med Retts syndrom?

- ☐ i en familie
- ☐ i egen leilighet med personlige assistenter
- ☐ i gruppebolig
- ☐ i annen boform

Personens funksjonsevne

6 Angi personens evne til å gå

- ☐ kan gå uten støtte
- ☐ kan gå med støtte
- ☐ kan ikke gå

- 7** Hvordan spiser personen?
- ☐ kan spise selv
- ☐ spiser med hjelp
- ☐ spiser med bestikk
- ☐ spiser med hendene
- ☐ blir matet
- 8** Har personen pustebesvær (f.eks. pustestopp, sluker luft/Valsalvas, hyperventilering)
- ☐ Ja ☐ Nei ☐ Vet ikke
- 9** Har personen anfall/kramper?
- ☐ Ja ☐ Nei ☐ Vet ikke
- 10** Får hun/han medisin mot epilepsi?
- ☐ Ja (se sp. 11) ☐ Nei ☐ Vet ikke
- 11** Ha personen ingen kramper eller nesten uten kramper med medisinen?
- ☐ Ja ☐ Nei ☐ Vet ikke
- 12** Hvilke feilstillinger har personen?
- ☐ skjev rygg (skoliose)
- ☐ fremoverbøyd rygg (kyfose)
- ☐ feilstilte føtter
- 13** Er personen blitt operert for skoliose eller kyfose?
- ☐ Ja ☐ Nei ☐ Vet ikke
- 14** Kan personen påkalle oppmerksomhet?
- ☐ Ja ☐ Nei ☐ Vet ikke
- 15** Kan personen vise hva hun/han vil eller ikke vil?
- ☐ Ja ☐ Nei ☐ Vet ikke
- 16** Kan personen formidle når hun/han vil gå på toalettet, spise eller er sulten?
- ☐ Ja ☐ Nei ☐ Vet ikke

Hjelpemidler

- 17 Angi om personen har hjelpemiddel for
- ☐ kommunikasjon/omgivelseskontroll
 - ☐ spising og måltider
 - ☐ personlig hygiene
 - ☐ forflytning
 - ☐ ståing og sitting
 - ☐ annet

Daglig omsorg

- 18 En uke har 168 timer. Hvor mange timer har kun pårørende den personlig omsorgen?
.....
- 19 Vurder hvor mye tid en/noen i familien i gjennomsnitt per måned legger ned på kontakt med myndigheter, samfunnsservice og sykepleie og annet som henger sammen med personens funksjonshindring?
- ☐ 0–1 time
 - ☐ 2-5 timer
 - ☐ 5-10 timer
 - ☐ 10-20 timer
 - ☐ mer enn 20 timer
- 20 Om personen har personlig assistanse, hvor mange assistansetimer per uke?
.....
- 21 Deltar personen i:
- ☐ førskolevirksomhet
 - ☐ skole
 - ☐ daghjem
 - ☐ daglig virksomhet
 - ☐ annen virksomhet, hvilken?

- 22 Hvor ofte mottas avlastning i form av:
- ☐ korttidshjem,ggr/år
- ☐ støttefamilie,ggr/år
- ☐ avløser,ggr/år
- ☐ annet

Opplæring om Retts syndrom

- 23 Hvilke kurs og opplæring har familien fått når det gjelder Retts syndrom?
-
-
-
-
- ☐ vet ikke
- 24 Hvilke kurs og opplæring har assistenter/omsorgspersonale fått når det gjelder Retts syndrom?
-
-
-
-
- ☐ vet ikke

Sykepleie/rehabilitering

- 25 Hvor mange ganger de siste tolv måneder har personen vært hos:
-ggr spesialist i rehabilitering
-ggr fysioterapeut
-ggr arbeidsterapeut
-ggr spesialpedagog
-ggr logoped
-ggr musikkterapeut
-ggr psykolog
-ggr kurator
-ggr dietist
-ggr uroterapeut
-ggr ortoped
-ggr neurolog
-ggr spesialisttannlege

26 Har personen vært på Rett Center i Östersund?

☐ Ja

☐ Nei

☐ Vet ikke

27 a Har personen vært på Frambu?

☐ Ja

☐ Nei

☐ Vet ikke

27 b Har personen vært på Spesialsykehuset for epilepsi (SSE)?

☐ Ja

☐ Nei

☐ Vet ikke

27 c Har personen vært på noen annet nasjonalt resurssenter i Norge?

☐ Ja

☐ Nei

☐ Vet ikke

Om ja, angi hvilket/hvilke.....
.....

Annet

28 Har personen vært på familieleir eller tilsvarende i foreldreforeningens regi?

☐ Ja

☐ Nei

☐ Vet ikke

29 Angi den viktigste kilden til kunnskap om Retts syndrom og behandling av Retts syndrom (angi kun ett alternativ)

☐

Kurs/opplæring

☐

Internett

☐

Bøker

☐

Andre familier

☐

Rehabiliteringspersonale

☐

Annet

30 Hvilke behov for ytterligere støtte, hjelp og ressurser finnes det for personen med Retts syndrom?

.....
.....
.....
.....
.....

31 Savner du noen spørsmål i spørreskjemaet? I så fall hvilket/hvilke?

.....

.....

.....

.....

.....

Tusen takk for din medvirkning!

Enkät (Sverige)

Om den som besvarar enkäten

1 Vilken relation har du/ni till personen med Rett syndrom som du/ni svarar för?

- ☐ förälder
- ☐ annan anhörig
- ☐ personal eller motsvarande
- ☐ annan person

Om personen med Rett syndrom

2 Födelseår

3 Vilket år fick personen diagnosen Rett syndrom?

4 Har en genetisk undersökning genomförts?

- ☐ Ja ☐ Nej ☐ Vet ej

5 Hur bor personen med Rett syndrom?

- ☐ i familj
- ☐ i eget boende med personliga assistenter
- ☐ i gruppboende
- ☐ i annat boende

Personens funktionsförmåga

6 Ange personens förmåga att gå

- ☐ kan gå utan stöd
- ☐ kan gå med stöd
- ☐ kan inte gå

- 7** Hur äter personen?
- ☐ kan äta själv
- ☐ äter med hjälp
- ☐ äter med bestick
- ☐ äter med händer
- ☐ blir matad
- 8** Har personen andningsstörningar (exempelvis andningsuppehåll, luftslukning/Valsalvas, hyperventilation)
- ☐ Ja ☐ Nej ☐ Vet ej
- 9** Har personen anfall/kramper?
- ☐ Ja ☐ Nej ☐ Vet ej
- 10** Får hon/han medicin mot epilepsi?
- ☐ Ja (se fråga 11) ☐ Nej ☐ Vet ej
- 11** Är personen krampfri eller nästintill krampfri med medicinen?
- ☐ Ja ☐ Nej ☐ Vet ej
- 12** Vilka felställningar har personen?
- ☐ sned rygg (skolios)
- ☐ framåtböjd rygg (kyfos)
- ☐ felställda fötter
- 13** Har personen blivit opererad för skolios eller kyfos?
- ☐ Ja ☐ Nej ☐ Vet ej
- 14** Kan personen påkalla uppmärksamhet?
- ☐ Ja ☐ Nej ☐ Vet ej
- 15** Kan personen visa vad hon/han vill eller inte vill?
- ☐ Ja ☐ Nej ☐ Vet ej
- 16** Kan personen förmedla när hon/han vill gå på toaletten, äta eller är hungrig?
- ☐ Ja ☐ Nej ☐ Vet ej

Hjälpmedel

- 17 Ange om personen har hjälpmedel för
- ☐ kommunikation/omgivningskontroll
 - ☐ ätande och måltid
 - ☐ personlig hygien
 - ☐ förflyttning
 - ☐ stående och sittande
 - ☐ annat

Daglig omsorg

- 18 En vecka har 168 timmar. Hur många timmar svarar enbart anhöriga för den personliga omsorgen?
- 19 Uppskatta hur mycket tid någon/några i familjen i genomsnitt per månad lägger ned på kontakter med myndigheter, samhällsservice och sjukvård och annat som hänger ihop med personens funktionshinder?
- ☐ 0–1 tim
 - ☐ 2-5 tim
 - ☐ 5-10 tim
 - ☐ 10-20 tim
 - ☐ mer än 20 tim
- 20 Om personen har personlig assistans, hur många assistanstimmar per vecka?
- 21 Deltar personen i:
- ☐ förskoleverksamhet
 - ☐ skola
 - ☐ fritidshem
 - ☐ daglig verksamhet
 - ☐ annan verksamhet, vilken?.....

- 22 Hur ofta erhålls avlastning i form av:
- ☐ korttidshem,ggr/år
- ☐ stödfamilj,ggr/år
- ☐ avlösare,ggr/år
- ☐ annat.....

Utbildning i Rett syndrom

- 23 Vilka kurser och utbildningar har familjen erhållit när det gäller Rett syndrom?
-
-
-
-
- ☐ vet ej
- 24 Vilka kurser och utbildningar har assistenter/omsorgspersonal erhållit när det gäller Rett syndrom?
-
-
-
-
- ☐ vet ej

Sjukvård/habilitering

- 25 Hur många gånger de senaste tolv månaderna har personen träffat:
-ggr specialistläkare i habilitering
-ggr sjukgymnast
-ggr arbetsterapeut
-ggr specialpedagog
-ggr logoped
-ggr musikterapeut
-ggr psykolog
-ggr kurator
-ggr dietist
-ggr uroterapeut
-ggr ortoped
-ggr neurolog
-ggr specialisttandläkare

26 Har personen varit på Rett Center i Östersund?

☐ Ja

☐ Nej

☐ Vet ej

27 a Har personen varit på Ågrenska utanför Göteborg?

☐ Ja

☐ Nej

☐ Vet ej

27 b Har personen varit på något annat nationellt resurscentra i Sverige?

☐ Ja

☐ Nej

☐ Vet ej

Om ja, ange vilket/vilka.....
.....

Övrigt

28 Har personen varit på familjeläger eller motsvarande i anhörigföreningens regi?

☐ Ja

☐ Nej

☐ Vet ej

29 Ange den viktigaste källan till kunskap om Rett syndrom och behandling av Rett syndrom (Ange endast ett alternativ)

☐ Kurser/utbildningar

☐ Internet

☐ Böcker

☐ Andra familjer

☐ Habiliteringspersonal

☐ Annat

30 Vilka behov av ytterligare stöd, hjälp och resurser finns det för personen med Rett syndrom?

.....
.....
.....
.....

31 Saknar du någon fråga i enkäten? I så fall vilken/vilka?

.....
.....
.....
.....
.....

Stort tack för din medverkan!

Bilaga 4 – Redovisning av intervjuresultat

Tillvägagångssätt

Intervjuerna har i huvudsak skett vid personliga möten med respektive svarsgrupp. Intervjuerna har gjorts utifrån ett antal frågeställningar som har varit desamma för alla kategorier i samtliga fyra länder.

När det gäller Danmark besökte det danska sundhetsudvalget Rett Center den 22 – 23 april 2007. Därefter skulle en intervju ske med sundhetsminister Lars Løkke Rasmussen. Intervjun hann inte genomföras innan den avslutande konferensen den 12 - 13 juni 2007 i Östersund.. I stället skickade sundhetsministern ett brev med sina synpunkter kring frågeställningarna. Brevet bifogas i sin helhet som bilaga 5.

Övriga intervjuer i Danmark har gjorts med:

Avdelningsläkare Marianne Jespersen och specialkonsulent Marianne Kristensen båda från Sundhedsstyrelsen, den 11 april 2007

Överläkarna Jytte Bieber Nielsen och Susanne Blichfeldt via mailkontakt den 2 maj 2007

Ordföranden i Landsföreningen för Rett syndrom i Danmark Winnie Pedersen och vice ordföranden Vibeke Skovgaard Nielsen via mailkontakt den 9 maj 2007.

I Finland har intervjuer gjorts med:

Omsorgsminister Liisa Hyssälä den 12 december 2006

Medicinalrådet Risto Pomoell den 12 december 2006

Specialplanerare Marja Anttila, STAKES, den 26 mars 2007

Barnneurolog Teija Salokorpi, den 26 mars 2007

Överläkare Seija Raudasoja, den 26 mars 2007

Barnneurolog Raija Vanhala, den 26 mars 2007

Ordföranden i den finska föräldraföreningen Leena Savela-Syvjärvi via mailkontakt den 7 maj 2007.

I Norge har intervjuer gjorts med:

Statssekreteraren i Helse- og omsorgsdepartementet Wegard Harsvik, den 14 december 2006

Ordföranden i norsk förening för Rett syndrom Jörg Kirchoff, via mailkontakt den 3 maj 2007.

Avdelingsdirektør Lisbeth Myhre, Sosial- og helsedirektoratet har avböjt att bli intervjuad

Professor Ola Skjeldal, Rikshospitalet har avböjt att bli intervjuad

Direktør Tove Wangensten, Frambu har avböjt att någon från Frambu blir intervjuad

I Sverige har intervjuer gjorts med:

Socialminister Göran Hägglund, den 11 december 2006

Överläkare Ingegerd Witt Engerström, Rett Center den 9 maj 2007 .

Handläggare Hasse Knutsson, Sveriges Kommuner och Landsting den 12 april 2007

Ordföranden i Rett syndrom i Sverige, RSIS, Lars-Åke Bergkvist via telefon den 3 maj 2007.

Dessutom har en överläggning ägt rum med direktör Inge Ovesen och projektledaren Maarit Aalto på NSH, den 12 april 2007.

Intervjusammanställning

Fördelar med nordisk samverkan

Politiker

Politikerna framhåller att det är ekonomiskt effektivt att koncentrera resurser när det gäller sällsynta sjukdomar.

Danmark anser med hänsyn till sjukdomens allvarliga karaktär och att patientantalet är ganska litet att Danmark är för litet för optimalt underlag för behandling och forskning kring sjukdomen.

Finland som förklarar sig vara positiv till nordisk samverkan inom området framhåller betydelsen av en fungerande helhet – inte bara medicin, pekar på möjligheten av en gemensam finansiering samt lyfter fram betydelsen av utbildning, information, kunskap och teamwork. Norge uttalar sig obetingat positivt till nordisk samverkan och betonar nyttan av erfarenhetsutbyte och forskningssamarbete.

Sverige anser att en ökad patientmängd leder till ökad skicklighet samt att det är bra om vi i Norden kan ligga i framkant inom EU.

Myndigheter

Bland myndigheterna som generellt ställer sig positiva till samverkan betonar Danmark betydelsen av att fokusera på en patientgrupp samt att ökad patientmängd leder till ökad kvalitet. Sverige betonar att patientutbyte leder till utveckling, att skalfördelar och att en stabilare ekonomisk grund uppnås. Finland betonar vikten av att kunskapen utnyttjas så att hela familjen får ta del av den.

Professionen

Professionen är positiv och lyfter fram olika fördelar med samverkan och framhåller bland annat vikten av att forskningsresultat kan spridas. Danmark betonar att tvärfackliga erfarenheter leder till bättre forskning. Finland anser det viktigt att forskningen är kopplad till kliniskt arbete och Sverige anser att samarbete leder till ökad kompetens och minskad sårbarhet.

Föreningarna

Föreningarna är positiva och lyfter fram betydelsen av erfarenhetsutbyte och information. Danmark betonar att samarbete ger ökad kunskap om Rett syndrom. Sverige anser att riktade insatser leder till ökad träffsäkerhet samt att personalens skicklighet ökar. Norge som pekar på att ett samarbete kan skapa möjligheter till såväl förbättring som komplettering av det existerande utbudet.

Nackdelar med nordisk samverkan

Politiker

Flertalet anser att såväl avstånd samt språk i vissa fall kan vara en svårighet.

Myndigheter

Danmark framhåller att det kan finnas risk för att nationell expertis bromsas, att det finns olika system för hälso- och sjukvård i Norden samt att det finns behov av en nationell samarbetspartner. Övriga myndigheter har inte angett några nackdelar.

Professionen

I likhet med politikerna tar man upp frågan om avstånd och språk. Finland och Danmark tar även upp frågan om finansiering, Finland nämner risk för svårigheter med olika register. Sverige pekar på risken med att samarbete med forskning utanför Norden kan försvåras.

Föreningarna

Danmark tar upp långa resor som ett eventuellt problem. Finland anser att det inom området råder brist på personal i hemlandet,. Sverige nämner att det kan finnas en risk med att olika finansieringslösningar kan bli styrande för remittering av patienter och att väntetider kan uppstå. Norge anger inga nackdelar.

Samarbete med respektive land eller är en gemensam lösning att föredra?

Politiker

Politikerna uttalar stöd för att samarbete ska ske med respektive land, Finland framhåller dock att båda alternativen kan förekomma.

Myndigheter

De svenska och finska myndigheterna anser att samarbete ska ske med intresserade och på det sätt som ger bäst resultat. Danmark uttalar stöd för samarbete med nationella organ samt vikten av att det finns ett nationellt center.

Professionen

Danmark uttalar stöd för en gemensam lösning, Sverige för respektive land.

Föreningar

Sverige, Finland och Norge anser att samarbete ska ske med respektive land eller både och. Danmark uttalar stöd för en gemensam lösning.

Vilken roll kan NMR spela?

Politiker

Finland anser att NMR kan spela en roll genom att finansiera en ny utveckling. Norge anser att NMR ska tillföra ”added value”.

Myndigheter

Danmark anser att nya medel från NMR kan nyttjas för fortsatt projektarbete. Liknande synpunkter framförs av Finland. Sverige anser att det är positivt att ha stöd av en sådan organisation.

Professionen

Danmark anser att stöd från NMR kan ha inverkan på besluten i respektive land. Stödet kan ge uppbackning från politisk nivå, från myndigheter både ekonomiskt och i fråga om angreppssättet. Sverige anser att NMR kan finansiera projekt och ge stöd till nordisk samverkan

Föreningar

Danmark anser att NMR kan medverka till att säkerställa en ekonomisk grund eller påverka varje enskilt land att ge ekonomiskt stöd till exempelvis forskning och utredning så att alla patienter har samma möjligheter att komma till Rett Center. Sverige anser att NMR kan ge stöd i patientremitteringsärenden samt till samnordiska veckor som resulterar i att nätverket breddas. Finland ser att NMR kan ge stöd i såväl finansiella som administrativa frågor.

Vad krävs av Rett Center för att vi ska kunna fungera som en resurs för Norden?

Politiker

Finland anser att Rett Center ska ge relevant information till föräldrar och fungera som en del i vårdkedjan. Språkfrågan är viktig att lösa. Dessutom ska verksamheten vara väl fungerande och vara en resurs för läkarna. Kunskapsspridning är viktigt. Sverige anför liknande synpunkter och understryker behovet av aktuell dokumentation och evidensbaserade vetenskapliga belägg för behandling. Norge lyfter fram att verksamheten ska tillföra något extra och vara ett tillägg till befintligt utbud. Rett Center ska dela med sig av erfarenheter och ”best practise”.

Myndigheter

Finland betonar att Rett Center ska vara en kunskapsbank och känna till de habiliteringsmöjligheter som finns. Danmark anser att Rett Centers verksamhet ska vara godkänd av socialstyrelsen när det gäller rätt att bedriva rikssjukvård samt att det måste finnas rätt kompetens på Rett Center. Resultaten ska dokumenteras och Rett Center ska bedriva nätverksarbete. Sverige anser att Rett Center bör ta reda på vilka krav en vårdgivare ställs inför i samband med mottagande av utländska patienter.

Professionen

Sverige anser att Rett Center måste kunna hantera språkfrågan särskilt i förhållande till Finland. Danmark betonar vikten av ett statligt ekonomiskt ansvar så att alla patienter blir likställda och oberoende av att varje kommun/landsting ska betala utgifterna. Man anser också att det behövs nationella centra som kan värdera landets behov av remisser till Rett Center. Finland anser att Rett Center ska organisera möten med vårdprofessionen och understödja utbyte av information.

Föreningar

För att Rett Center ska vara en resurs för Norden anser Danmark att det krävs att verksamheten ska vara tillgänglig för alla patienter oavsett var de bor och vilken ålder de har. Verksamheten ska vara ledande inom flera specialistområden så att ett besök vid centret ger information/behandling som inte kan ges nationellt. Finland betonar betydelsen av att alla patienter med Rett syndrom bör få ta del av Rett Centers resurser och att insatsen ska bekostas av samhället. Finland anser också att Rett Center bör bli ett ledande centrum för att

koordinera vetenskaplig forskning i Norden samt att Rett Center ska ha ansvar för utbildning av experter från andra nordiska länder. Frågan bör stödjas av NMR och eventuellt också lyftas till EU-nivå. Norge anser att Rett Centers arbete inom forskning är en viktig resurs som i sig borde vara nog för att stimulera till nordiskt samarbete. Man tillägger att det är betydelsefullt att Rett Center när man påtar sig ansvaret för att initiera samarbetsprojekt säkerställer att man ger andra länder möjlighet att påverka utformning, organisation och genomförande av projekten på ett sådant sätt att det blir ett verkligt samarbete. Sverige anser att en dialog med brukarföreningarna om remitteringsproblematiken är viktig samt pekar på att språkfrågan framförallt med Finland måste lösas.

Vilka hinder finns för Nordisk samverkan?

Politiker

Norge pekar på att regelverket för behandlingar utomlands kan vara ett hinder, Sverige anser att en decentraliserad struktur samt att patientströmmarna inte styrs på nationell nivå kan utgöra hinder.

Myndigheter

Danmark anser att det kan vara ett hinder att det saknas en koordinerande institution för hälso- och sjukvården i Norden. Finland lyfter fram eventuella svårigheter med att hitta lösningar på finansieringsfrågor. Sverige konstaterar att det handlar om medicinska bedömningar och tilltron till behandlingar men anser också att det tekniska borde fungera eftersom det finns upparbetade system.

Professionen

Finland pekar på problem med systemen för patientremitteringar. Danmark betonar vikten av politiska beslut samt konstaterar att det finns motstånd till samarbete i vissa kretsar i ett av de nordiska länderna. Sverige framhåller att det behövs ett ömsesidigt förtroende samt att det finns olikheter i ländernas sjukvårdssystem.

Föreningarna

Norge konstaterar att Rett Center inte är godkänd som en kompletterande resurs i Norge och anser att det är viktigt med ett sådant godkännande. Man anser också att det behövs handlingsutrymme bland annat för Frambu för att samarbete ska kunna ske. Finland lyfter fram avstånd och språk och att det är för få aktiva personalgrupper i Finland. Danmark ser problem med sjukvårdens finansiering av vistelse på Rett Center för danska patienter. Sverige betonar att det är viktigt att professionen står bakom. Det är också viktigt att det råder rättvisa med olika finansieringssystem, inga skillnader får finnas.

Synpunkter på nordisk samverkan inom forskning och utbildning avseende patienter med Rett syndrom

Politiker

Danmark framhåller vikten av tvärnationellt samarbete bland annat när det gäller forskning.

Finland betonar vikten av klinisk forskning.

Myndigheter

Finland anser att samverkan inom detta område är mycket viktigt och anser att det finns behov av gemensamma forskningsregister. Danmark anser att det finns behov av nordiska forskningsmiljöer och konstaterar att vi i Norden har lika människosyn, gemensam tradition och gemensam grundsyn inom hälso- och sjukvården. Sverige betonar kunskaps- och erfarenhetsutbyte och möjligheten att kunna utveckla behandlingsformer samt att tillkännage och utveckla medicinsk kunskap och kompetens.

Professionen

Danmark och Sverige anser att när patientunderlaget ökar ges bättre möjligheter till forskning och det ges möjligheter till utbildning även för små grupper av professionella. Finland konstaterar att detta är en viktig fråga.

Föreningarna

Norge anser att nordiska projekt ger tillräckligt stort patientunderlag och ökar möjligheten att få fram ny kunskap. Liknande synpunkter framhålls av övriga länder. Danmark konstaterar att ett samarbete stärker forskningen i hela Norden.

Vilken roll bör/kan anhörigorganisationerna spela i det nordiska samarbetet?

Politikerna

Sverige och Finland betonar föreningarnas betydelse när det gäller stöd och hjälp till familjerna. Finland pekar också på att föreningarna genomför mångsidiga sociala arrangemang och har en viktig roll när det gäller information. Norge slår fast att stor vikt fästs vid organisationernas roll.

Myndigheter

Finland anser att föreningarna har en mycket viktig roll och att Rett Center kan ge stöd till föreningarna. Danmark anser att föreningarna är en viktig medspelare som identifierar och beskriver problem men beskriver både för och nackdelar med föreningarnas sätt att se på förhållandena.

Sverige anser att föreningarnas värderingar och prioriteringar är en viktig input i systemet..

Professionen

Danmark anser att föreningarna kan ge uttryck för sina åsikter och önskan om ett nordiskt samarbete och att åsikterna tas på allvar. Finland konstaterar att föreningarna har en viktig roll bland annat i forskningssammanhang. Sverige anser att föreningarna ger stöd till patienter och anhöriga, information till familjerna och är med i diskussionen om gemensamma frågor och behov för patienter och familjer. Alla länders föreningar ska ha en systematisk och djupgående samverkan med Rett Center i Sverige.

Föreningarna

Norge konstaterar att brukarmedverkan är en erkänd princip i all hälso- och sjukvård i Norge och bör också vara en överordnad princip i utvecklingen av nordiskt samarbete. Danmark anser att föreningen kan fungera som ett led i informationsutvecklingen mellan medlemmarna och Rett Center. Detta kan gälla bland annat uppdatering om nya

forskningsresultat och utskick av frågeformulär som rör olika forskningsstudier. Föreningen kan också hålla kurser om Rett syndrom tillsammans med professionella från Rett Center. Finland anser att föreningen har en nyckelroll när det gäller distribution av information och pekar på att föreningarna kan påverka politiker i olika ärenden om Rett syndrom i de nordiska länderna. Varje nationell förening kan utnyttja sitt nätverk för att möjliggöra samarbete mellan länderna.

Kan Rett Center som en nordisk resurs fungera som en förebild för EU när det gäller vård och omsorg av patienter med Rett syndrom?

Politiker

Danmark framhåller nordiskt samarbete kan ske i EU-regi när uppbyggnad av så kallade referensnätverk (ERN) mellan expertcenter etablerats. Ett sådant referensnätverk är enligt Danmark relevant för Rett syndrom.

Både Finland och Sverige svarar ja på denna fråga. Finland lägger till att Rett Center ska sprida vetenskaplig dokumentation inom EU och också kan vara en förebild för de baltiska länderna. Sverige framhåller att Rett Center kan vara en förebild för EU både när det gäller Rett syndrom och andra sällsynta sjukdomar.

Myndigheter

Finland svarar ja. Danmark konstaterar att arbete inom EU innebär många problem men att det finns vissa möjligheter att fungera som förebild. Sverige anser att det är viktigt att resultaten får tala och att det är viktigt att tydliggöra, visa.

Professionen

Både Finland, Danmark och Sverige svarar ja på frågan. Danmark med det tillägget att modellen kan användas som en förebild. Många av de europeiska länderna har en större befolkning än de nordiska länderna tillsammans och skulle kunna upprätta ett center efter svensk modell. Modellen kan vara användbar också för många andra sällsynta sjukdomar.

Föreningar

Den danska föreningen framhåller att de ser Rett Center som ett av de ledande centren i världen och med starkt samarbete i Norden kommer det att bli en förebild för EU. Finland anser att Rett Center har en viktig roll i detta och Sverige svara ja på frågan.

Om - hur går vi vidare?

Politiker

Finland förespråkare en uppföljning i ett nytt NMR-projekt samt rekommenderar fortsatta kontakter i Finland med ministeriet, centralsjukhuset och patientföreningar. Norge anser att det är för tidigt att säga och vill avvakta slutrapporten. Sverige rekommenderar kontakter med Sveriges Kommuner och Landsting (SKL).

Myndigheter

Danmark betonar att det är viktigt med stöd från professionen och att enighet behövs kring frågan i landet i fråga. Finland föreslår att samarbetet med familjerna kan stödjas genom att

den kunskap som Rett Center har utnyttjas och rekommenderar fortsatta kontakter med Mannerheimsinstitutet. Sverige föreslår kontrollstationer där driftinformativ information ges.

Professionen

Finland föreslår fortsatt kontakter med Mannerheimsinstitutet. Danmark anser att det måste finnas politiska beslut som möjliggör att centret kan inrättas samt att den ekonomiska situationen garanterar en långsiktighet. Det måste finnas personal med expertkunskap inom olika områden. Personalen ska bestå av läkare (pediatriker, neurolog och ortoped), sjuksköterska, dietist, logoped, sjukgymnast, kommunikationsexpert, specialpedagog och sekreterare. Strukturen ska planläggas noga.

Danmark föreslår vidare att det vara en gemensam nordisk styrgrupp som planlägger strukturen med a) åtgärder för patienten b) erbjudande om utbildning till familjer och professionella c) forskning d) internationella kontakter. Det är viktigt att säkerställa att patienterna förstår vad de som behandlar dem säger, antingen med hjälp av tolk eller ännu bättre genom att ha behandlingspersonal som talar deras eget språk. Man måste också fråga sig om språket ska vara skandinaviska eller engelska. Forskning ska vara en viktig funktion för centret.

Sverige anser att en diskussion ska startas med varje land om deras behov och förutsättningar för samverkan inom området.

Föreningarna

Norge anser att ett arbete bör inledas som syftar till att identifiera vilka samarbetspartners som finns. Det bör upprättas ett kontaktnät mellan Rett Center och en nationell organisation från varje nordiskt land. Den nationella organisationen roll bör klarläggas (t.ex. Frambu). Detta samarbetsorgan kan föreslå möjliga samarbetsområden inom exempelvis forskning och rehabilitering. Danmark betonar att det måste finnas en ekonomisk grund för samarbetet så att personer med Rett syndrom från de nordiska länderna kan komma till Rett Center. Mellan nationella center och Rett Center ska ansvar och samarbetsområden fördelas.

Sverige anser att det är viktigt att berörda länder löser finansieringsfrågorna på liknande sätt. Föreningen anser att samverkan mellan Rett Center och de nordiska föreningarna är viktigt t.ex. när det gäller kurser och att bjuda in patienter och anhöriga.

Övriga synpunkter

Professionen

Danmark anser att Rett Center ska vara en garant för den mest optimala behandlingen. De som svarar för behandlingen ska vara experter. Expert blir man genom klinisk erfarenhet kombinerat med teoretisk kunskap. Utbildning av såväl behandlande personal och föräldrar är viktig. Centret bör ge ut ett nyhetsbrev om Rett (kanske i två delar, en till föräldrar och en till medicinsk personal) Centret ska kunna erbjuda kurser men också ge rådgivning i enskilda fall vid behov.

Det krävs tät kontakt med utländska forskare, kanske kan samma person som svarar för nyhetsbrevet samla in forskningsresultat från utlandet och förmedla detta vidare till alla grupper av specialister. Forskning kan också ske tillsammans med olika grupper i utlandet som har kunskaper inom området.

Föreningar

Sverige vill understryka det goda nära samarbetet mellan Rett Center och den svenska föreningen RSIS i olika frågor.

Bilaga 5 – Brev från Lars Løkke Rasmussen

Brev från danska indenrigs – og sundhedsministeren Lars Løkke Rasmussen från den 23 augusti 2007.

Indenrigs- og sundhedsministeren



Anders Lewander
anders.lewander@jll.se

København, den 23. august 2007
j.nr.: 2005-1215-158

Kære Anders Lewander

På baggrund af henvendelse af 24. april 2007 fra folketingsmedlem Preben Rudiengaard i forlængelse af Folketingets Sundhedsudvalgs besøg på svensk Rett Center kan jeg forstå, at svensk Rett Center arbejder på at styrke samarbejdet om behandlingen af Rett Syndrom mellem de nordiske lande. Via Preben Rudiengaard beder du om et interview om sagen med udgangspunkt i en videresendt liste over spørgsmål.

Rett Syndrom er en alvorlig sygdom med store konsekvenser for både patienterne og deres familier, og jeg finder det særdeles vigtigt, at patienterne tilbydes behandling af høj kvalitet, der kan lindre følgerne af deres sygdom så meget som muligt.

Vi arbejder i øjeblikket i Danmark på at styrke behandlingskapaciteten i forhold til Rett Syndrom blandt andet via oprettelsen af et tværfagligt team under lægefaglig ledelse ved Kennedy Centret til at varetage behandling og koordinering heraf. Så vidt jeg er orienteret, arbejder Kennedy Centret allerede sammen med svensk Rett Center. Endvidere er Sundhedsstyrelsen i gang med at revidere vejledningen til specialeplanlægningen i Danmark. Rett Syndrom vil her blive behandlet separat, hvilket ikke er tilfældet i den tidligere vejledning. Arbejdet forventes færdiggjort ultimo 2008.

Ikke mindst sygdommens alvorlige karakter taget i betragtning er dens trods alt begrænsede udbredelse glædelig. Det betyder dog samtidig, at det optimale grundlag for behandling og forskning i sygdommen ikke er til stede i et lille land som Danmark. Derfor er jeg overbevist tilhænger af tværnationalt samarbejde på området.

Jeg er orienteret om, at svensk Rett Center yder en både højt kvalificeret og stor indsats for patienter med Rett Syndrom og deres familier. Jeg glæder mig derfor over, at også danske patienter nyder gavn af centrets ekspertise både via vidensudveksling med danske behandlere og forskere og ved direkte behandling på centret.

På baggrund af ovenstående er det efter min mening særdeles positivt, at svensk Rett Center arbejder på at øge samarbejdet om Rett Syndrom mellem de nordiske lande, og jeg kan varmt støtte en udbygning af samarbejdet.

Slotsholmsgade 10-12	Telefon +45 7226 9000	www.im.dk
DK-1216 København K	Telefax +45 7226 9001	im@im.dk

Samtidig er det afgørende, at grundlaget for lige adgang for alle borgere til sundhedsvæsenet sikres. Derfor er det efter min mening vigtigt at opretholde det enkelte lands almindelige procedurer for behandling og henvisning af patienter, også når der gælder Rett Syndrom. På den baggrund finder jeg, det vil give de bedste resultater at arbejde på at videreudvikle og styrke det fleksible samarbejde mellem behandlere og forskere på tværs af de deltagende lande, som allerede foregår, frem for at etablere et egentligt nordisk center for behandling.

Som du sikkert ved, arbejdes der i EU-regi på at opbygge såkaldte europæiske referencenetværk (ERN) mellem behandlings- og forskningsafdelinger (ekspertcentre), i første omgang netop for sjældne sygdomme. Principperne for disse referencenetværk er, at det prioriteres at udveksle ekspertise frem for patienter, samt at der ikke opbygges hierarkier, hvor nogle behandlingscentre står over andre. Der foregår i øjeblikket en række pilotprojekter, samtidig med at der arbejdes på at udvikle en procedure for identifikation af referencenetværk. En sådan samarbejdsform rummer mange fordele, og såfremt ERN institutionaliseres, kunne opbygningen af et sådant europæisk referencenetværk efter min vurdering også være relevant for Rett Syndrom. Både Norge og Island har observatørstatus i arbejdsgruppen vedrørende ERN og vil have mulighed for at tilslutte sig samarbejdet herom, så på den baggrund skulle der ikke være noget til hinder for at bygge videre på et nordisk samarbejde i EU-regi.

Jeg finder, at 1/2 der på nuværende tidspunkt ikke er grundlag for at mødes om sagen, men jeg håber, nærværende brev har givet dig de oplysninger, du efterspørger, så I kan gå videre med at udvikle samarbejdet til gavn for patienterne med Rett Syndrom.

Jeg ønsker jer held og lykke med det videre arbejde.

Med venlig hilsen

Lars Løkke Rasmussen