

# Leiðbeinandi reglur fyrir upplýsingagjöf vegna sjaldgæfra sjúkdóma

## Inngangur

Allar manneskjur, óháð kynþætti, trúabrogðum og þjóðerni, eiga rétt á góðri og skilvirkri heilbrigðisþjónustu, sem er byggð á háum staðli. Hár staðall og siðferði í upplýsingaþjónustu skal vera í fyrirrúmi í öllum tilfellum.

Aðgangur að upplýsingum er grundvallaratriði, hvort sem sjúkdómurinn er almennur eða sjaldgæfur. Upplýsingar um sjaldgæfa sjúkdóma er ein veigamesta þjónustan, sem foreldrafélög geta veitt. Þetta er sérstaklega mikilvægt þar sem fólk með sjaldgæfa sjúkdóma finnst það oft vera einangrað vegna þess hversu sjaldgæfur sjúkdómur þeirra eða fjölskyldunnar er auk þeirra spurninga sem koma oft upp vegna erfðafræðilegra ástæðna fyrir sjaldgæfum sjúkdómum. Það er einnig ákveðnar hamlanir til staðar við nálgun á viðeigandi og nákvæmum upplýsingum um sjaldgæfa sjúkdóma, sem eru gildar og skiljanlegar fyrir foreldra. Oft kemur upp misskilningur vegna þess að margir sjaldgæfir sjúkdómar eru með flókin einkenni og með mörgum skilgreiningum og samheitum.

Sjaldgæfir sjúkdómar í Evrópu þýða<sup>1</sup>:

- 5 to 6% af fjölda íbúa í Evrópu eða 27 000 000 þegar öll frávik eru tekin til greina
- 6000 til 7000 eða jafnvel fleiri mismunandi sjúkdómar
- Mjög misleitur hópur þar sem flestir veikindahóparnir eru eingöngu með nokkra tugi til hundruð einstaklinga innan síns hóps
- 80% eru af erfðafræðingum uppruna
- Sjúkdómarnir valda fötlun (44% hreyfanlegan skaða), afmyndum eða lýti (37%) and leiða til mismununar og spurninga ,ekki eingöngu fyrir veiku börnin, sem þurfa að takast á við þjóðfélagið og lífið almennt, heldur einnig fyrir hina eldri, sem eru veikir og þurfa að ala upp börn, sem eru ekki með viðkomandi sjúkdóm eða önnur langvarandi veikindi
- Þeir eru langvarandi og eru 10% af öllum sjúkdómum og eru algengasta ástæðan fyrir dauða hjá ungum börnum (35% dánartíðni fram að eins árs aldri og 12% á aldursbilinu 5 og 15 ára )
- Engin sjúkdómsgreining er til staðar fyrir um helming þessara veiku barna

## Kynning

Foreldrafélög eru ótæmandi uppspretta upplýsinga um sjaldgæfa sjúkdóma. Þau hafa komið sér upp sérþekkingu, sem er einstök, og ætti að vera notuð til hins ítrasta svo framarlega sem þau fylgja þeim venjum og þeirri vinnu, sem hefur verið viðurkennd og notuð eru af öðrum sambærilegum foreldrafélögum í Evrópu.

Það er alltaf á ábyrgð þess, sem veitir upplýsingar, að búa yfir sem bestu upplýsingum sem eru aðlagaðar að þörfum þess, sem leitar eftir þeim hver sem ástæða viðkomandi er fyrir því að vera að leita eftir þessum upplýsingum. Upplýsingagjöf skal alltaf vera fagmannlega og ótvíræð.

---

<sup>1</sup> Orphanet 2003

Þessi tillögur eru hugsaðar sem leiðbeiningar að viðurkenndum venjum og er vonað að lesendur reyni að fremsta megni að notast við þessar venjur við þróun, uppsetningu og endurskoðun þeirra. Veittar upplýsingar eru byggðar á reynslu sjúklingsins og foreldra hans. Það er viðurkennt að þetta alltaf háð fyrirliggjandi upplýsingum og útsjónasemi, hvort sem þjónustan er veitt af fólki í sjálfboðavinnu eða í greiddu starfi hjá félaginu. Hins vegar eru ákveðin grundvallargildi, sem þurfa alltaf að vera til staðar óháð stærð, þroska eða fjárhagslegri stöðu.

Þær eiga við um allan heim og fyrir litla hópa sem stóra og samanstanda af langtíma markmiðum sem ætlast er til að unnt verði að ná. Innsetning þeirra og sú vinna, sem er unnin til að ná essum markmiðum, þarf að endurspeglar bakgrunn hvers hóps með tilliti til menningar, þjóðfélagslegrar stöðu, pólitík, umfangs, stærðar og efnahags. Að síðustu þurfa upplýsingarnar að vera eingöngu ein af mörgum þjónustum foreldrafélög geta veitt.

### *Grunnvallaratriði í skipulagningu*

- **Sérþekking sjúklings:** Viðurkenna mikilvægi sjúklings og foreldra þeirra sem uppsprettu upplýsinga og sérþekkingar. Tryggja þarf að þjónustuna veiti fólk með þekkingu á sjaldgæfum sjúkdómum á öllum stigum stjórnunar og þjónustu, þar sem hægt er að koma því við.
- **Þátttaka:** Viðurkenna gildi fjölskyldunnar og ástvina og veita þeim þátttöku þegar að það er viðeigandi, þar sem að einstaklingar með sjaldgæfa sjúkdóma geta haft líkamlegar hamlanir eða almennar taugaskemmdir. Það á ekki að vera gerður greinamunur á félagsmönnum, hvort sem það eru börn eða fullorðnir.
- **Aðgangur:** Veita upplýsingar um þjónustu í aðgengilegu formi sem þó tryggir trúnað milli beggja aðila. Veruleg fötlun er algeng afleiðing sjaldgæfra sjúkdóma. Þegar því er við komið skal þjónustan vera gjaldfrjáls fyrir fólk með sjaldgæfa sjúkdóma og fjölskyldu þeirra.
- **Viðkæmni:** Tryggja þarf viðeigandi en áhrifaríkrar þjónustu af fólki, sem er spegilmynd hinna sjúku og geta sett sig í spor þeirra sem sérfræðingar í að skilgreina þarfir þeirra og óskir. Á meðal óska og þarfa eru svör við erfðafræðilegum spurningum mjög algengar þar sem að mikill hluti sjaldgæfra sjúkdóma eru af erfðafræðingum uppruna.
- **Mannlegar skyldur:** Veita þarf upplýsingaþjónunstu af fólki hvort, sem það er í sjálfboðavinnu eða er á launum, sem eru vel stakk búið til að veita þessar upplýsingar og hafa þekkingu og áreiðanleika til þess.
- **Sérhæfður ráðgjafahópur:** Þar, sem upplýsingar um sjaldgæfa sjúkdóma eru oft rýrar og frá takmörkuðum heimildum, þá þarf að setja á laggirnar sérhæfðan ráðgjafahóp með sérfræðingum sem vísa má félagslegum, læknisfræðilegum og vísindalegum spurningum til og myndu sem dæmi félagsfræðingar, lögfræðingar, heilsugæslufólk og rannsóknarfólk vera í þessum hópi. Slíkur ráðgjafahópur getur einnig innifalið erfðafræðilega sérfræðinga þegar að þörf krefur.

## Grundvallaratriði í siðferði

- **Trúnaður og notkun upplýsinga:** Upplýsingar og gögn eiga alltaf að vera meðhöndluð sem trúnaðarmál og tryggja þarf nafnleynd nema óskað sé eftir öðru skriflega frá viðkomandi aðila. Tryggja þarf að gagnasöfnunin hafi ákveðinn tilgang og sé skráning í samræmi við það. Öll gögn fyrir tölfraeðilegar rannsóknir eða aðrar staðfestingar á eingöngu að vera dreift til almennings eða stærri hópa ef að það er gert með nafnleynd og fyrirliggur samþykki fyrir því að dreifa þessum upplýsingum.
- **Hollusta:** Tryggja þarf að hollustu þess, sem veitir upplýsingar, sé við þann aðila sem leitar eftir þeim og alltaf á þann hátt að trúnaður sé tryggður við viðkomandi aðila.
  - **Vörn gegn mismunum:** Skoða þarf hverja persónu án þess að gera greinamun á henni og annarri og koma þannig í veg fyrir mismunum með tilliti til þjóðfélagslegrar stöðu, menntunar, trúar, þjóðernis, kyns eða landfræðilegs uppruna. Þjónustan á að vera aðgengileg fyrir fólk með sjaldgæfa sjúkdóma óháð menningu, þjóðerni eða tungumáli.
- **Árekstrar:** Leggja þarf sig fram við að vera sjálfstæður, óháður og lágmarka hagsmunaárekstra.
- **Nálgun á upplýsingum:** Sjaldgæfir sjúkdómar hafa mikil áhrif á daglegt líf fyrir utan áhrifin á heilsu viðkomandi. Hafa þarf í huga takmarkanir félagsins og gera sanngjarna tilraun til að bjóða öguð vinnubrögð við að nálgast læknisfræðileg viðfangsefni ásamt nálgun á þáttum eins og lagalegum, stjórnmálalegum, þjóðfélagslegum, lagalegum, siðferðislegum og fjárhagslegum. Vita þarf á hvern skuli vísa fyrirspurnum á hverju sinni miðað við þau viðfangsefni, sem verið er að vinna með.
- **Hlutleysi:** Tryggja þarf að veitt ráð eða upplýsingar séu hlutlausar og komi ekki fram sem áfellsdómur fyrir þann, sem leitar eftir þeim.

## Grundvallaratriði almennra starfshátta

**Markmið:** Veita gildar, uppfærðar og skiljanlegar upplýsingar um alla þætti sjúkdómanna til sjúklinganna, fjölskyldu þeirra and sérfræðinganna, sem vinna með þeim.

Hvernig á að ná þessu:

- **Sérfræðingssvið og sjúkdómsgreining:** Skilgreina þarf sérstaklega það sérfræðingssvið sem er einstakt fyrir upplýsingaþjónstuna. Sjaldgæfir sjúkdómar eru oft flókin einkenni með mörgum skilgreiningum og samheitum. Fyrirspyrjandi gæti hringt vegna þess að ekki er fyrirliggjandi nákvæm sjúkdómsgreining eða til að fá upplýsingar um sjúkdómsgreiningu sem nú þegar er búið að staðfesta. Þar, sem sjaldgæfir sjúkdómar og einkenni hafa mörg nöfn og samheiti, þá er það mikilvægt að staðfesta að fyrirspyrjandi er að hafa samband við réttan þjónustu- og upplýsingaðila.
- **Viðbótarhlutverk:** Tryggja þarf að upplýsingaþjónustan samanstandi eingöngu af útskýringum, þýðingum yfir á skiljanlegt tungumál og viðbótarupplýsingum. Þjónustan er ekki hugsuð til að gefa greiningar eða læknisfræðileg ráð.

- **Gildistími:** Endurskoða þarf upplýsingarnar reglulega og kerfisbundið til að tryggja gildi þeirra.
- **Áhrif upplýsinga:** Hafa þarf í huga að upplýsingar má túlka á mismunandi hátt af fólki eftir tilfinningastöðu þeirra, menntun og reynslu. Hafa þarf nálgun við þessa aðila í samræmi við þetta og vera raunsær og sannsögull án þess að hræða viðkomandi og leyfa fyrirspyrjanda að ákveða þann hraða sem upplýsingarnar eru veittar. Spá um þróun sjaldgæfs sjúkdóms er oft mjög erfið.
- **Stöðug menntun:** Fylgjast þarf marvisst og stöðugt með læknisfræðilegri þekkingu og þróun hennar, þjálfun sjálfboðaliða og starfsmanna markvisst og stöðugt.
- **Einangrun einstaklinga:** Auðvelda þarf fyrir samskiptum milli einangraðra einstaklinga og byggja upp traustan grunn af upplýsingum um mjög sjaldgæfa sjúkdóma.
- **Samskiptahæfni:** Tryggja þarf að sá, sem spyr, fái óskipta athygli. Þetta næst með góðum samskiptahæfileikum þar sem litið er framhjá persónulegum efnum og gefa viðmælandanum þannig allan þann tíma, sem hann þarf.
- **Skýrleiki:** Tryggðu að allar aðferðir, sem notaðar eru til að gefa frá sér upplýsingar, séu í stöðugu eftirliti varðandi nákvæni, skýrleika og aðgang miðað við innihald, form og birtingu.