



**Karolinska  
Institutet**

**Institution:** Institutionen för kvinnor och barns hälsa

Läkarprogrammet KI

Examensarbete 30 p

Höstterminen 2010

**En ovanlig studie –  
En enkätstudie om utbildning och informationsläget om  
ovanliga sjukdomar inom primärvården**

Seminarieversion

**Författare: Jonas Lindbäck**

Handledare: Desirée Gavhed, Institutionen för kvinnor och barns hälsa

Bihandledare: Annika Larsson, Institutionen för kvinnor och barns hälsa

---

**Postadress**

Institutionen för medicinsk  
epidemiologi och biostatistik, MEB  
Box 281, 171 77 STOCKHOLM

Org. nummer 202100 2973

**Besöksadress**

Nobels väg 12 A  
Karolinska Institutet, Solna

**Telefon**

08-524 86400, vx  
08-524 86759, dir

**Fax**

08-31 49 57

**E-Post**

riitta.moller@ki.se

**Webb**

www.ki.se/lakare/exjobb

### **En ovanlig studie – en enkätstudie om utbildning och informationsläget om ovanliga sjukdomar inom primärvården**

**Bakgrund:** Tidigare studier visar att patienter med ovanliga sjukdomar är missnöjda med vården i allmänhet och primärvården i synnerhet och kunskapsnivån inom denna. Det saknas idag en jämförbar studie ur läkarnas perspektiv.

**Syfte:** Målet med denna studie var att identifiera eventuella behov av utbildning och information om ovanliga diagnoser hos allmänläkare.

**Material och metod:** Studien genomfördes som en webbenkät som skickades ut med e-post till 1133 av Sveriges allmänläkare med frågor rörande deras kunskapsnivå, utbildning och informationskällor om ovanliga sjukdomar. Totalt svarade 293 läkare (25,9 %) med jämn geografisk spridning över landets alla delar.

**Resultat:** I studien uppgav 69,9 % av allmänläkarna att de skaffade sig den mesta av sin kunskap om ovanliga sjukdomar på egen hand. Över 70 % av läkarna uppgav också att de skulle ha hjälp av mer kunskap kring informationskällor om ovanliga sjukdomar i sitt vardagliga arbete. Existerande internationella informationskällor såsom Orpha.net och Medscape var i stort sätt okända och enbart 58,8 % av läkarna använde Socialstyrelsens hemsida om ovanliga sjukdomar. Mer än en femtedel av allmänläkarna (21,6 %) var mycket missnöjda med grundutbildningen och ännu fler (42,7 %) med ST-utbildningen rörande ovanliga sjukdomar.

**Slutsats:** Utbildning och kunskap om ovanliga sjukdomar tycks vara ett område med stor förbättringspotential. Framförallt behövs mer kunskapsspridning om tillgängliga informationskällor som är otillräckligt kända av många läkare.

### **A rare study- A survey about education and information regarding rare diseases in the primary care**

**Background:** Previous surveys show that patients with rare diseases are unhappy with their healthcare, particularly the primary care. However, a study from the doctors' perspective has not been done before.

**Aim:** The purpose of this study was to identify potential needs of education and information about rare diseases for General practitioners(GPs).

**Method:** The study was conducted as a web survey sent out by e-mail to 1133 of Sweden's GPs with questions concerning their knowledge, training and sources of information about rare diseases. A total of 293 GPs participated in the study(25,9 %) with the participants evenly geographically spread across the country.

**Results:** The study showed that most of the GPs (69,9 %) that participated in the study had gathered most information on their own and not from any form of education. More than 70 % also stated that they would find it helpful to learn more about where to find adequate information about rare diseases. Existing international web portals like Orphanet and Medscape were practically unknown. Only 58,8 % used the national database on rare diseases published by the National Board of Health and Welfare. Some of the doctors(21,6 %) were very dissatisfied with their training in medical school regarding rare diseases and even more GPs (42,7 %) were dissatisfied with their resident training.

**Conclusion:** Education and knowledge about rare diseases seems to be a field where the medical society can improve a lot. This work should most of all focus on distributing information about existing web portals which are practically unknown by the GPs.

**Mesh terms:** Rare diseases, Primary care, Education, Information

## Innehållsförteckning

<b><u>Arbetsfördelning</u></b>	<b><u>4</u></b>
<b><u>Bakgrund</u></b>	<b><u>4</u></b>
<b><u>Syfte</u></b>	<b><u>6</u></b>
<b><u>Material och metoder</u></b>	<b><u>7</u></b>
<b><u>Forskningsetiska överväganden</u></b>	<b><u>9</u></b>
<b><u>Resultat</u></b>	<b><u>9</u></b>
<b><u>Diskussion</u></b>	<b><u>18</u></b>
<b><u>Slutsatser</u></b>	<b><u>22</u></b>
<b><u>Tack</u></b>	<b><u>22</u></b>
<b><u>Egen Reflektion</u></b>	<b><u>23</u></b>
<b><u>Referenser</u></b>	<b><u>24</u></b>
<b><u>Bilagor</u></b>	<b><u>25</u></b>
Appendix 1	25
Appendix 2	26
Appendix 3	38

## **ARBETSFÖRDELNING**

Jag har arbetat på detta projekt tillsammans med Kjartan Thorarinsson. Valet av metod, utformning av enkäten och skrivandet av rapportens bakgrunds- och metoddel (samt även andra mindre moment) har utförts tillsammans. Resterande delar såsom analys av data och övrig rapportskrivning har gjorts individuellt.

## **BAKGRUND**

Sällsynta sjukdomar definieras i Sverige som "sjukdom eller skada som leder till omfattande funktionsnedsättningar och som finns hos högst 100 personer per miljon invånare"[1], vilket innebär att för att en diagnos ska räknas som ovanlig skall under 940 personer i Sverige vara drabbade av sjukdomen.

I Europa är definitionen bredare; tillstånd som är kroniskt nedsättande eller livshotande och förekommer hos högst 1 per 2000 invånare [2]. Hur många personer i samhället som är diagnosbärare av en ovanlig sjukdom är svårt att uppskatta, men enligt den europeiska patientorganisationen Eurordis [3] har ca 6-8 % av den europeiska befolkningen en ovanlig sjukdom (enligt den europeiska definitionen). Det är även svårt att uttala sig om antalet diagnoser men det talas idag om ca 5000-7000 ovanliga sjukdomar [3]. Det verkar således vara betydligt vanligare än vad namnet sällsynta diagnoser indikerar. Det antal diagnosbärare som finns inom svensk sjukvård idag kan antas vara toppen av ett isberg. Den största anledningen till varför man valt att "klumpa ihop" alla dessa tusentals diagnoser till en stor grupp är att de flesta av dessa sjukdomar uppvisar samma problematik kring diagnostisering, behandling etc. Exempelvis finns ingen ICD-kod för många ovanliga sjukdomar, vilket försvårar forskning, registrering och sjukvårdsekonomiska komponenter [4]. Det finns också en stor kunskapsbrist rörande information om dessa sjukdomar, svårigheter att finansiera forskning, och tillgängligheten på bra och framförallt billiga behandlingar är mycket liten [4].

I juni 2009 antogs en så kallad rådsrekommendation om en EU-satsning som rör sällsynta sjukdomar [5]. Målet med rådsrekommendationen är att inrätta en övergripande strategi som stöd för medlemsstaterna i deras arbete med sällsynta sjukdomar. Dessa ska säkerställa att patienterna får rätt diagnos, information och vård i rätt tid. Bland de olika delområdena

återfinns rekommendationer om att professionens behov av diagnosstöd och kunskap om sällsynta diagnoser och patienternas behov av information ska tillgodoses och om samordning av vård för dessa patienter. Ur rådsrekommendationen: "... 13. organisera vårdvägar för patienter som lider av sällsynta sjukdomar genom samarbete med relevanta experter, genom personalutväxling och utbyte av sakkunskap inom landet eller vid behov utomlands, 14. stödja användning av informations- och kommunikationsteknik, exempelvis telemedicin där detta krävs för att säkerställa distanstillgång till den specifika vård som behövs, 15. i sina planer eller strategier inkludera de erforderliga villkoren för kunskapens och expertisens spridning och rörlighet för att underlätta behandling av patienterna i deras närområde...", samt "samla expertis för sällsynta sjukdomar och stödja a) utbyte av bästa praxis om diagnosverktyg, vård, utbildning och sociala tjänster inom området sällsynta sjukdomar, b) adekvat utbildning för all vårdpersonal för att göra dem medvetna om förekomsten av dessa sjukdomar och de vårdresurser som finns till hands, c) utveckling av medicinsk utbildning inom områden med relevans för diagnos och hantering av sällsynta sjukdomar, såsom genetik, immunologi, neurologi, onkologi, pediatrik)..." [5]

Ovanliga sjukdomar är idag ett fält där det idag finns väldigt lite forskning gjord, och väldigt få publikationer finns inom ämnet. Ovanliga diagnoser inom primärvården är ett ännu mer utforskat område och väldigt få publikationer finns tillgängliga.

De som har sällsynta diagnoser har ofta omfattande vårdbehov av olika slag och behöver behandling av flera olika vårdgivare parallellt. Samordningen mellan dessa kan innebära praktiska svårigheter för den lokala vårdgivaren. Detta framkommer bland annat av en färsk rapport från Socialstyrelsen: "Ovanliga diagnoser. Organisation av resurser för personer med ovanliga diagnoser" [6].

Två enkätstudier om diagnos, behandling och vård av patienter med sällsynta diagnoser ur patientperspektiv har publicerats senaste åren. Dessa rapporter visade att patienter med ovanliga sjukdomar hade problem med att få god information, vård i rätt tid, rätt diagnos, eller att alls få en diagnos [7,8]. Kompetens och kunskapsnivå när det gäller sällsynta diagnoser hos de lokala vårdgivarna ansågs också variera påtagligt. Motsvarande rapportering ur ett läkarperspektiv har hittills saknats, men med resultatet av denna studie hoppas vi kunna belysa delar av detta. Med hjälp av en enkätundersökning har vi studerat hur läkare upplever arbetet med ovanliga diagnoser.

Primärvården upplevdes som den mest problematiska vårdformen av diagnosbärarna som deltog i Riksförbundet för Sällsynta diagnosers andra studie med titeln ”Fokus på vården” från 2008 [8]. Då primärvården utgör en så essentiell del av vårdkedjan föll det sig naturligt för oss att begränsa denna studie till allmänläkare. I ”Fokus på vården” kan man läsa att: ”De största svårigheterna redovisas i primärvården, i synnerhet för personer som inte har diagnostiserats förrän i vuxen ålder. Det är i nuläget den vårdform som är viktigast att påverka. Där behöver metoder utvecklas för att snabbt identifiera dem som har sällsynta diagnoser, för att därefter remittera vidare till specialiserad vård”[8]. Över 70 % av diagnosbärarna upplevde att kunskapsnivån inom primärvården var dålig till mycket dålig. Detta kan anses vara förståeligt då primärvårdens roll inte primärt är att ha fördjupad kunskap inom alla medicinska fält. Anmärkningsvärt nog var det den vårdform som i lägst utsträckning remitterade vidare patienten till annan vårdgivare när patienten önskade. Av de svarande upplevde 21,2 % också att primärvården var ”dålig” eller ”mycket dålig” i sin nuvarande form [8]. Detta kan jämföras med samtliga patienters nöjdhet med primärvården i en undersökning från SKL 2008 där en 5-gradig skala använts och enbart ca 5 % av patienterna upplevde vården som ”1” eller ”2” i betyg [9], vilket motsvarade ”dåligt” eller ”mycket dåligt” i ”Fokus på vården” [8].

Vi har i studien använt oss av gängse databaser såsom Pubmed, SveMed+ för att hitta relevant litteratur. En del av studiens referenslitteratur har även rekvirerats med hjälp av mina handledare då dessa besitter expertis inom studiens forskningsområde. När det gäller den kritiska granskningen av denna litteratur har vi använt oss av de färdigheter som erhållits under läkarutbildningens moment ”Vetenskaplig Utveckling”, där förhållningssätt till forskningsmaterial behandlats.

## **SYFTE**

Målet med denna studie var att identifiera eventuella behov av utbildning och information om ovanliga diagnoser hos allmänläkare. Ett sekundärt syfte var att informera om olika verktyg som allmänläkare kan ha hjälp av i sitt vardagliga arbete rörande ovanliga sjukdomar och skapa medvetenhet om de särskilda behov denna patientgrupp har.

## MATERIAL OCH METOD

För att undersöka hur allmänläkare såg på ovanliga sjukdomar och problematiken kring dessa utformades ett frågeformulär i form av en webbaserad enkät. Med bakgrund av problemen som finns för diagnosbärare av ovanliga sjukdomar inom primärvården valde vi att begränsa studiepopulationen till specialister och ST-läkare inom allmänmedicin. Övriga läkare verksamma inom primärvården (såsom AT-läkare) valdes att exkluderas då de sannolikt har kortare klinisk erfarenhet än den valda studiepopulationen. Exkluderades gjorde också alla läkare som var tjänstlediga under tiden för svarsperioden. Fördelen med vårt metodval var att vi enkelt och snabbt kunde nå väldigt många potentiella svarande utan någon större kostnad. Det var också möjligt att täcka in en studiepopulation som representerar hela Sverige då metoden inte har några geografiska begränsningar i jämförelse med exempelvis intervjuer. De största nackdelarna med metoden vi valde är att svaren i en enkätstudie inte blir nyanserade, ofta är man i en enkät hänvisad till direkta svarsalternativ för att de svarande skall ha tid med att svara på alla frågor. Kontrollen över mätsituationen minskar också med en enkätstudie. Även om vi skickat e-post till en försöksperson kan vi inte vara helt säkra på att det är just han/hon som svarar på enkäten [10].

Vi valde att skicka ut enkäten slumpmässigt till en fjärdedel av alla primärvårdsanläggningar i Sverige genom att utgå från HSI:s "Förteckningar över primärvårdsanläggningar" [11], där det finns 939 registrerade primärvårdsanläggningar. Således skickades enkäten ut till 235 anläggningar. För det slumpmässiga urvalet användes en slumpgenerator [12]. Vilka läkare som arbetar på de olika primärvårdsanläggningarna inhämtades från respektive anläggnings hemsida. Totalt arbetade det 1506 läkare på de 235 anläggningarna varav 1133 korrekta e-postadresser kunde rekvireras. Tio stycken läkare hörde av sig under svarsperioden av sig via e-post för att de inte kunde besvara enkäten på grund av tillfälligt tekniska problem med den hemsida enkäten var upplagd på.

Enkäten utformades mellan juni 2010 och oktober 2010 i linje med beprövad expertis inom enkätutforming [10]. Vi konsulterade även ett antal forskare på Karolinska Institutet med gedigen erfarenhet av enkätutforming för hjälp med detta. Innan det slutliga utskicket av enkäten lät vi tre specialister inom allmänmedicin ge synpunkter och reflektioner för att validera enkäten hos den tänkta studiepopulationen. Efter detta gjordes små förändringar av enkäten. Den 18 oktober sändes enkäten ut tillsammans med ett följebrev (appendix 1) i ett

e-postmeddelande. Fyra påminnelser skickades ut under enkätens svarsperiod. Svar mottogs fram till den 5 november 2010 och alla mottagna svar fördes över manuellt till ett kalkylblad i Excel. Samtliga svar var anonyma och avidentifierade. Hela enkäten med frågor och svar finns bifogad i Appendix 2.

Enkätens frågor delades upp i fyra kategorier; allmänna frågor, informationsfrågor, utbildningsfrågor och övriga frågor. Vi valde att begränsa studiens omfattning till totalt 52 frågor som uppskattningsvis tog 20-30 minuter att besvara, vilket vi antog vara en tid som de flesta allmänläkarna skulle kunna undvara för att svara på enkäten. Då enkätens frågor används till två examensarbeten inkluderas fråga 1-28 samt 48-52 i denna rapport. Fråga 49-52 ur den ursprungliga enkäten hänvisas härnäst till som fråga 29-32. Vi använde framför allt frågor med flera svarsalternativ, då dessa är betydligt mer lättanalyserade ur ett statistiskt perspektiv än textbaserade svar. Då det inte finns ”några standardrecept på frågeformulering eller förslag på färdiga frågor” [10] är gängse praxis att man om möjligt utformar frågorna som andra har använt sig av. Eftersom denna enkät speglar läkarnas perspektiv på vården valde vi att utgå från frågorna i enkäten ”Fokus på vården” [8] för att sedan på enklast möjliga sätt kunna jämföra läkarnas och patienternas syn på vården.

Någon bortfallsanalys av studiepopulationen genomfördes inte i denna studie, vilket är en stor svaghet. Detta på grund av den inte kunde inrymmas i tidsramen för studien. De personer som svarar sent på en enkätstudie antas vara mer lik bortfallet än de som svarar tidigare. Svarstrenderna efter varje påminnelse analyserades i studien och inga skillnader mellan de som svarade tidigt respektive sent på enkäten kunde ses [10].

För att lättare kunna jämföra grupper med sambandsanalyser exkluderades alla ”vet ej” svar vid dessa analyser. Alla grafer som presenteras är avrundades till jämna procenttal för att underlätta för läsaren.

Sambandsanalyser analyserades statistiskt med Pearsons' chi-square. När det har varit möjligt har Fisher's Exact Test utförts för detta ändamål. För analys av samband mellan variabler på ordinalskalenivå användes Spearman's rank-korrelationstest. Resultaten ansågs vara statistiskt signifikanta vid  $p < 0.05$ . Samtliga statistiska metoder valdes med hjälp av våra handledare och som ytterligare stöd användes böckerna Medical Statistics (A commonsense approach) och Medicinsk Statistik [13,14].



## **FORSKNINGSETISKA ÖVERVÄGANDEN**

Dnr 2010/1218-31

Vi planerade att undersöka hur allmänläkare kommer fram till diagnos när patienten inte har en vanligt förekommande sjukdomsbild. Studiepopulationen kunde möjligen uppleva att deras kunskaper och arbetssätt ifrågasattes. Undersökningen gjordes med hjälp av en frivillig webbenkät, vilken studiepopulationen fritt kunde välja att svara på eller ej. Förutom de nyss nämnda aspekterna anser vi att studien var riskfri att delta i. Samtliga svar var anonyma och avidentifierade samt inga känsliga personuppgifter efterfrågades.

För att kunna underlätta läkarnas arbete i framtiden måste först deras behov identifieras. I samband med enkätstudien informerades läkarna om olika diagnosstöd och på så sätt kunde vi därmed ha viss möjlighet att underlätta allmänläkarnas arbete omedelbart, även om de valde att inte delta i enkätstudien vilket gör att studiens positiva sidor överväger de negativa.

## **RESULTAT**

### **Bakgrundsfakta**

Av de totalt 1133 enkäter som skickades ut besvarade 293 stycken, vilket innebär en svarsfrekvens på 25,9 %. De läkarna som svarade på enkäten var jämnt spridda i jämförelse med befolkningens mängd över Sveriges tre landsändar samt uppvisade en blandad arbetserfarenhet (tabell 1) [15].

Tabell I - Karakterisering av studiepopulation

	Andel (%)	Antal (n)
Titel		
ST-läkare inom allmänmedicin	25,6	75
Specialist inom allmänmedicin	74,4	218
Hur länge har du arbetat som allmänläkare?		
1-5 år	26,7	72
6-10 år	14,8	40
11-15 år	12,2	33
16 eller fler	46,3	125
Var har du arbetat de senaste 6 månaderna?		
Götaland	41,2	117
Svealand	38,7	110
Norrland	19,4	55
Jag har flyttat mellan landsdelar	0,7	2

På frågan om läkaren tidigare hade hört talas om begreppet ovanliga sjukdomar svarade 79,7 % ja och 20,3 % att de inte hade hört talas om begreppet. Totalt uppgav 59,7 % att problematiken kring ovanliga sjukdomar inte uppmärksammades på den vårdcentral där de arbetade, endast 26,6 % att den uppmärksammades och 13,8 % svarade att de inte visste om den gjorde det eller ej. Av läkarna uppgav 43,4% också att de skulle vilja att ovanliga sjukdomar uppmärksammades mer på deras arbetsplats (fråga 11, appendix 2).

I en jämförelse mellan de läkare som arbetat 16 år eller längre och övriga läkare kunde man se att de som arbetat kortare tid ville att ovanliga sjukdomar skulle uppmärksammas mer inom primärvården. De som valt ”vet ej” exkluderades vid statistisk sambandsanalys av de två grupperna. Av de läkarna som arbetat kortare tid än 16 år ville 72,0 % att ovanliga sjukdomar skulle uppmärksammas mer i jämförelse med 54,0 % av de som arbetat längre än 16 år. Således tyckte 28,0 % respektive 46,0 % att det inte skulle uppmärksammas mer ( $p=0,011$ ) enligt Chi-square).

## Information

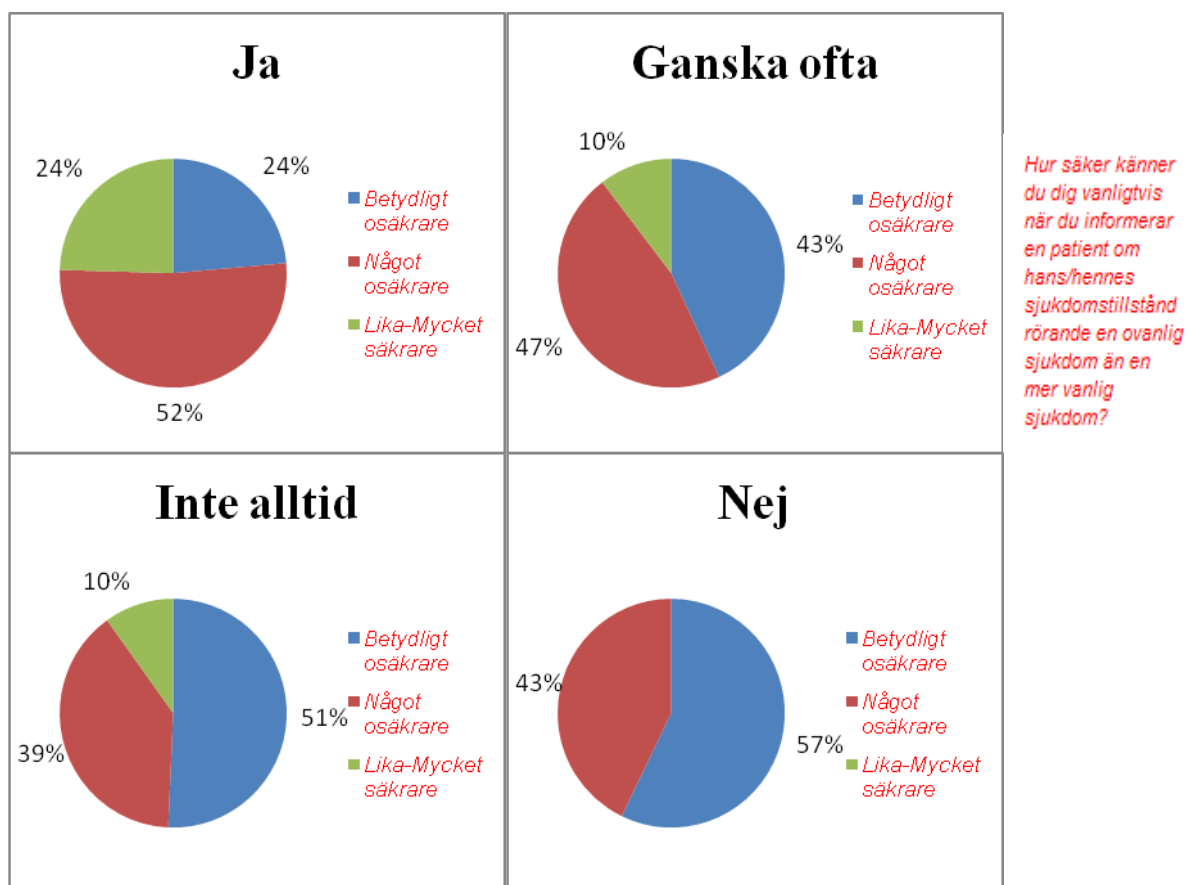
För att kartlägga hur studiepopulationen söker information om ovanliga sjukdomar efterfrågades vilka informationskällor de använder sig av vid diagnostisering av ovanliga tillstånd (flera svarsalternativ fick väljas). De vanligaste svaren var att använda sig av kollegor (59,9 %), Socialstyrelsens hemsida om ovanliga diagnoser[1] (58,8 %) och andra hemsidor (55,0 %) (tabell 2). Vidare angav 8,8 % av läkarna att de använde ”andra källor” varav åtta refererade till Google eller Internet och tre till deras patienter.

**Tabell 2. Informationskällor som används vid diagnostisering av ovanliga tillstånd.**

	Andel (%)	Antal (n)
Socialstyrelsens hemsida om ovanliga diagnoser	58,8	154
www.orpha.net (europeisk informationsdatabas om ovanliga diagnoser)	1,5	4
e-medicine (emedicine.medscape.com, medscapes informationsdatabas på internet)	13,7	36
Andra hemsidor	55,0	144
Kollegor	59,9	157
Litteratur	44,7	117
Forskningsartiklar	13,4	35
Andra	8,8	23

Det ställdes också en fråga om läkarna kände att de kan hitta adekvat information om ovanliga sjukdomar. 40,9 % av läkarna uppgav ”alltid” eller ”oftast”, 23,2 % ”ganska ofta”, 27,8 % ”inte alltid” och 8,1 % uppgav att de inte kunde hitta adekvat information om ovanliga sjukdomar. De läkare som uppgav att de hade svårigheter att hitta adekvat information kände sig också osäkrare när de informerade patienter med ovanliga sjukdomar. Av de som kunde hitta adekvat information kände sig 23,6 % lika säkra till mer säkra att informera patienter med ovanliga sjukdomar (i jämförelse med en patient med en mer vanlig sjukdom) gentemot 0 % av de som inte kunde hitta adekvat information (figur 1). Av de som inte kunde hitta adekvat information om ovanliga sjukdomar kände sig 57,1 % också betydligt osäkrare på att förmedla information i jämförelse med 23,6 % av de som uppgav att de kunde hitta adekvat information (Spearman´s rho =-0,296 och p=<0,0001)(appendix 3).

Känner du att du kan hitta adekvat information om en ovanlig sjukdoms symptom, behandling etc?



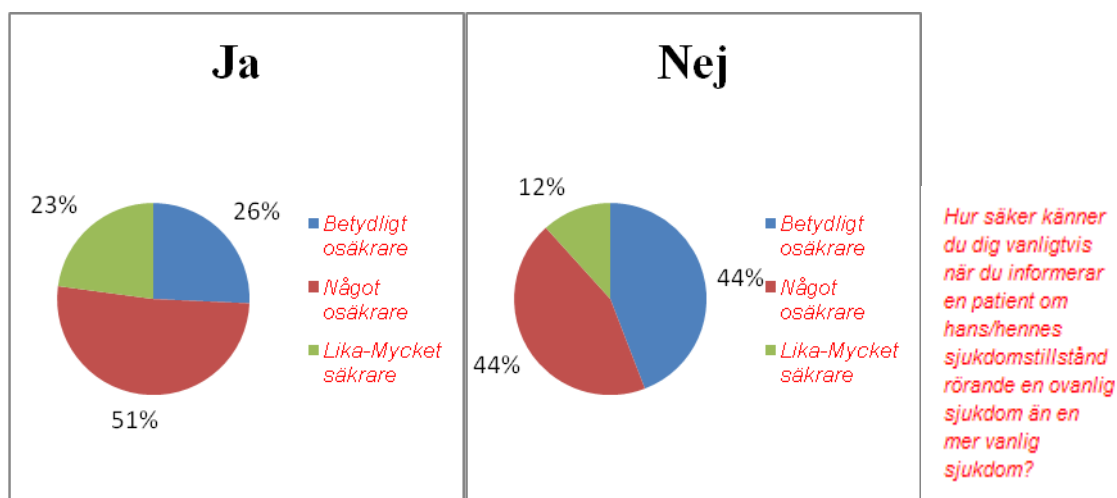
**Figur 1. En sambandsanalys mellan informationsinhämtning och hur säkra läkarna känner sig att informera patienter om ovanliga tillstånd (n=256) (fråga 14 och 16, appendix 2).**

Läkarna uppgav också i stor utsträckning (69,3 %) att de skulle ha mer hjälp av informationsinhämtning om ovanliga sjukdomar i sitt arbete. Omkring en femtedel (20,2 %) uppgav att de önskade ”något mer hjälp” om informationsinhämtning medan 6,6% angav ”ingen större hjälp”. 3,9 % av läkarna svarade ”vet ej”.

På frågan vilka hjälpmedel allmänläkarna helst skulle ses förbättras för att underlätta deras omhändertagande av patienter med ovanliga sjukdomar svarade 41,6 % att de skulle vilja ha bättre informationskällor medan endast 14,1 % tyckte att tillgängliga hjälpmedel var tillräckligt bra i dagsläget (fråga 15, appendix 2).

Allmänläkarna fick också uppge hur säkra de vanligtvis kände sig när de informerade en patient om dess sjukdomstillstånd i jämförelse med en mer vanlig sjukdom och då kände sig 38,5 % ”betydligt osäkrare”, 46,2 % ”något osäkrare”, 11,2 % ”lika säker” och 0,4 % ”betydligt säkrare”. De läkare som arbetade på en vårdcentral där ovanliga sjukdomar uppmärksammades kände sig säkrare på att förmedla information än de som arbetade på en vårdcentral där det inte uppmärksammades (figur 2). Endast 25,7 % var ”betydligt osäkrare” på att förmedla informationen om ovanliga sjukdomar uppmärksammades på vårdcentral de arbetade på i jämförelse med 44,2 % som arbetade på en vårdcentral där det inte uppmärksammades. De som kände sig ”lika” eller ”mycket säkrare” på att förmedla informationen var också överrepresenterade vid vårdcentraler där ovanliga sjukdomar uppmärksammades (22,9 % mot 11,7 %). Den sista gruppen, något osäkrare var relativt jämnt fördelad mellan de två grupperna (51,4 % respektive 44,2 %  $p=0,012$  enligt Chi-square test)(appendix 3).

#### Uppmärksammas problematiken kring ovanliga sjukdomar på din vårdcentral?



**Figur 2: En sambandsanalys mellan arbetsplatser där ovanliga sjukdomar uppmärksammas och hur säkra läkarna kände sig att informera patienter om ovanliga tillstånd (n=224) (fråga 10 och 16, appendix 2).**

För att få en bättre insikt i hur läkarna lyckas förmedla informationen till patienterna ställdes en fråga om hur insatta läkarna upplever att patienter med ovanliga sjukdomar är i sin sjukdomsproblematik. Av de som svarade tyckte 29,5 % tyckte att patienterna var ”betydligt mer” insatta och 44,2 % ”något mer” insatta i sin sjukdomsproblematik i jämförelse med patienter med mer vanliga sjukdomar (fråga 17, appendix 2).

Vi undersökte också varifrån patienterna hade fått sin kunskap om sin ovanliga sjukdom för att kunna redogöra primärvårdens roll i informationsflödet kring ovanliga sjukdomar. Enligt läkarna hade 53,8 % av patienterna fått sin kunskap från andra specialister eller annan sjukdomspersonal. Av de som svarade hade 23,5 % av patienterna fått kunskapen på egen hand och endast 4,7 % hade fått den via den svarande allmänläkaren samt 2,4 % från anhöriga. Totalt 15,7 % (40 personer) av de svarande uppgav att patienterna fått information på annat håll varav 16 svarade att patienterna fått kunskapen via Internet (i realiteten på egen hand alltså) och åtta från patientorganisationer. Sex personer svarade också att de inte visste var patienten fått sin information från. Värt att notera i sammanhanget är att bara 6,0 % av de svarande uppgav att primärvården påverkade hur pass insatta patienterna med ovanliga sjukdomar var i sin sjukdomsproblematik (fråga 18, appendix 2).

I princip alla allmänläkarna (95,0 %) i studien informerade inte sina patienter om någon patientorganisation för ovanliga sjukdomar trots att 18,3 % av allmänläkarna kände till åtminstone någon patientorganisation för dessa patienter. Således kände 81,7 % inte till någon patientorganisation alls för denna grupp och endast 5,0 % hade informerat om patientorganisationer.

## **Kunskap & utbildning**

För att undersöka hur utbildningen för läkare i allmänhet och specialister inom allmänmedicin i synnerhet såg ut ställdes först en fråga hur tillfredställande läkarna tycker att informationen om ovanliga sjukdomar har varit under grundutbildningen. Av de svarande tyckte 21,6 % att informationen hade varit mycket otillfredsställande medan endast 8,5 % tyckte att den hade varit mycket tillfredställande. Samma fråga ställdes om ST-utbildningen och där tyckte 42,7 % att informationen varit mycket otillfredsställande och endast 2% att den varit mycket tillfredställande (frågorna 24 och 25, appendix 2). De flesta läkarna (54,3 %) hade tillskansat sig den mesta av sin kunskap på egen hand och endast 30,1 % hade fått det mesta av sin kunskap om ovanliga sjukdomar från grund- eller ST-utbildningen (tabell 3). Av dem som svarade ”annat” uppgav alla att de skaffat sig den på egen hand på olika sätt vilket gör att dessa två grupper går att slå ihop.

**Tabell 3: De sätt allmänläkarna ansåg att de hade tillskansat sig det mesta av sin kunskap om ovanliga sjukdomar.**

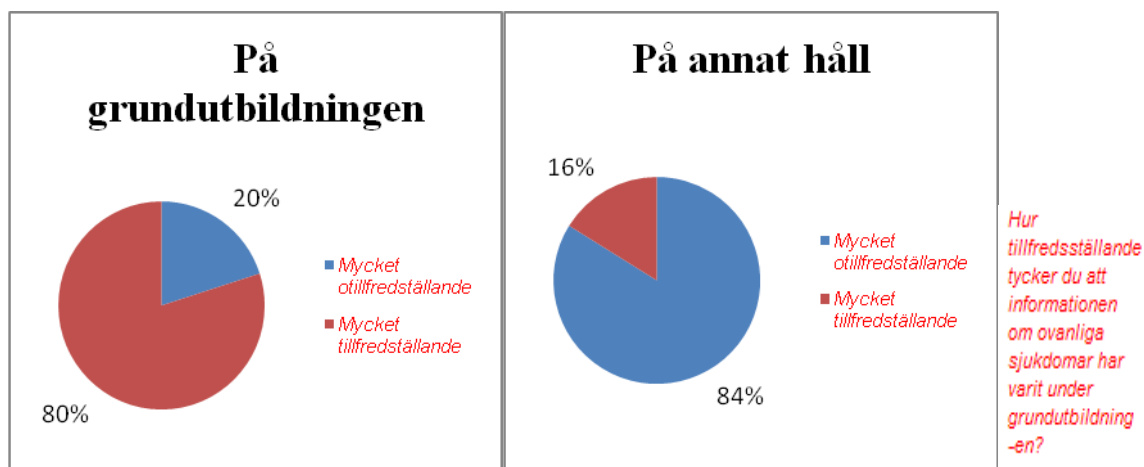
	<b>Andel (%)</b>	<b>Antal (n)</b>
Grundutbildningen	25,8	66
ST-utbildningen	4,3	11
På egen hand (som speciallitteratur, artiklar samt speciellt inriktade hemsidor)	54,3	139
Kollegor	8,2	21
Annat:	7,4	19

I samtliga analyser nedan har sambandsanalyser gjorts för att utröna om de som utbildat sig utomlands skiljer sig från dem som utbildat sig i Sverige. Alla p-värden vid dessa jämförelser var över 0,05.

Svarsalternativen ovan (tabell 3) slogs ihop i en jämförelse mellan ST läkare och specialister i allmänmedicin till en ”utbildningsgrupp” (som bestod av grundutbildningen och ST-utbildningen) och en ”på egen hand-grupp” (som bestod av övriga). I denna jämförelse visade det sig att ST-läkarna i större utsträckning fick sin kunskap om ovanliga sjukdomar från utbildning än de färdiga specialisterna, 42,7 % i jämförelse med 28,7 % och således fick 57,3 % respektive 71,3 % kunskapen ”på egen hand” ( $p=0,042$ ).

För att vidare kunna undersöka grundutbildningen närmare delades grupperna upp på en ”grundutbildningsgrupp” och en ”på annat håll”-grupp där samtliga svarsalternativ utom grundutbildningen inkluderades. Läkarna som tillskansat sig det mesta av sin kunskap om ovanliga sjukdomar ”på annat håll” (än grundutbildningen) var också mer missnöjda med grundutbildningen än de som skaffade sig den mesta informationen från grundutbildningen. För att på ett tydligt sätt kunna jämföra de två grupperna jämfördes de som var mycket nöjda respektive mycket missnöjda med grundutbildningen (figur 3). Av de som skaffade informationen på annat håll tyckte 83,9 % att grundutbildningens information om ovanliga sjukdomar hade varit mycket otillfredsställande, i jämförelse med 20,0 % av de som tillskansat sig den från grundutbildningen. Av dem som tillskansat sig den mesta av sin kunskap från grundutbildningen tyckte 80% att den hade varit mycket tillfredsställande i jämförelse med 16,1 % av de som tillskansat sig den ”på annat håll” ( $p<0,0001$ ) enligt Fishers exakta test).

**Var har du tillskansat dig det mesta av din kunskap kring ovanliga sjukdomar?**

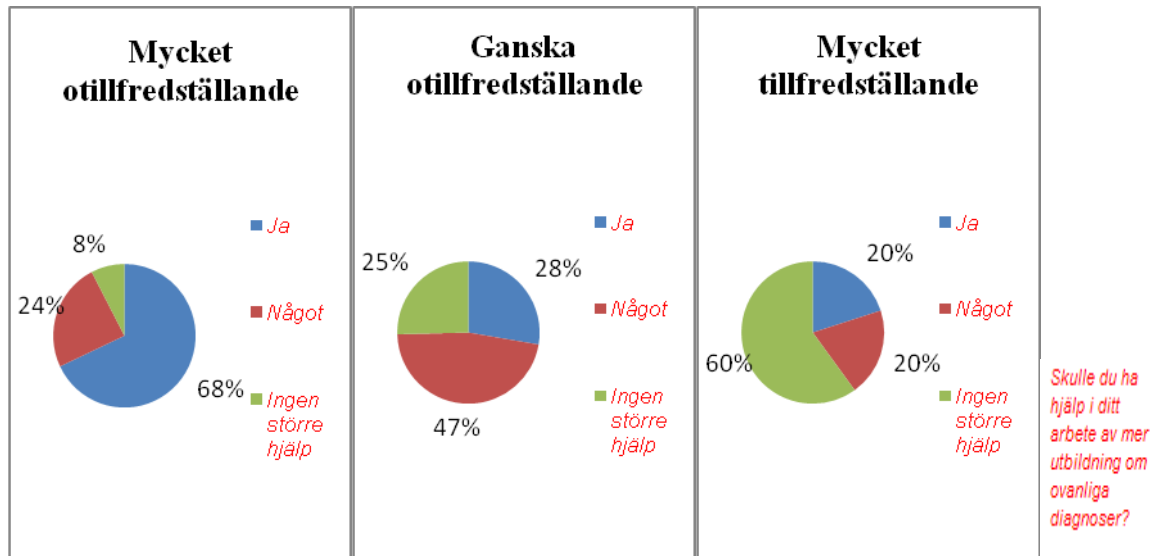


**Figur 3: En jämförelse mellan var allmänläkarna fått sin kunskap om ovanliga sjukdomar respektive hur nöjda de har varit med grundutbildningen (n=77).**

På frågan om läkaren skulle ha hjälp i sitt arbete av mer utbildning om ovanliga diagnoser svarade 32,8 % ”Ja”, 33,2 % ”något” och 22,7 % ”ingen större hjälp”. Det fanns också ett samband mellan att de som var missnöjda med grundutbildningen skulle ha mer hjälp i sitt arbete av mer utbildning om ovanliga diagnoser än de som var nöjda med grundutbildningen (figur 4). 67,9 % av dem som var mycket otillfredsställda med utbildningen tyckte att de skulle ha hjälp av sitt arbete av mer utbildning om ovanliga diagnoser i jämförelse med 20,0% av dem som var mycket tillfredsställda med grundutbildningen (Spearman´s rho=0,396. p=<0,0001) (appendix 3).



## Hur tillfredsställande tycker du att informationen om ovanliga sjukdomar har varit under grundutbildningen?



**Figur 4: En sambandsanalys mellan hur nöjda allmänläkarna var med grundutbildningen och om de skulle ha hjälp i sitt arbete av mer utbildning om ovanliga diagnoser (n=203) (fråga 24 och 27, appendix 2).**

### Övriga resultat

I enkätens slut inkluderades några sammanfattande frågor om ovanliga sjukdomar. Vi frågade bl.a. hur nöjda läkarna trodde att patienterna var med primärvårdens insats. Här svarade 48,3% av läkarna att patienterna var ”ganska nöjda” och 35,1 % ”varken nöjda eller missnöjda”. Läkarna själva hade liknande siffror på hur nöjda de var med primärvårdens insats, 43,8 % svarade ”ganska nöjda” och 43,2 % svarade att de var ”varken nöjda eller missnöjda” (fråga 29 och 30, appendix 2).

Allmänläkarna fick även svara på vad de upplever som det största problemet gällande diagnosbärare av en ovanlig sjukdom (flera alternativ fick väljas). Av de svarande tyckte 56,8 % att det var en ”för heterogen grupp av patienter” och 28,4 % tyckte att det fanns ”för få/dåliga informationskällor” (fråga 31, appendix 2).

Enkätens sista fråga lød ”Känner du att du lärt dig mer om ovanliga sjukdomar och/eller dess problematik efter denna enkät?” Knappt hälften av allmänläkarna (46,0 %) svarade att de hade lärt sig något mer om ovanliga sjukdomar efter studiens slutförande (tabell 4).

**Tabell 4: Om allmänläkarna lärt sig mer om ovanliga sjukdomar efter att ha besvarat enkäten.**

	Antal (%)	Antal (n)
Nej	54,0	107
Ja, något mer	45,5	90
Ja, mycket mer	0,5	1

## DISKUSSION

### Brister i vården

Patienterna med ovanliga sjukdomar är mycket mindre nöjda med primärvårdens insats än övriga patienter. I vår studie tyckte 21,2 % att vården var ”dålig” eller ”mycket dålig” i sin nuvarande form i jämförelse med samtliga patienters nöjdhet med primärvården där enbart 5 % upplevde vården som 1-2 i betyg av en 5-gradig skala, vilket är direkt överförbart till ”dåligt till mycket dåligt” [8,9]. Patienterna upplevde också att kunskapsnivån inom primärvården rörande sina tillstånd är mycket låg [8]. Läkarna i vår studie upplevde dock att patienterna i stort var mer nöjda än vad patienterna själva uppgivit. Endast 7,5 % av läkarna i vår studie uppgav att de upplevde patienternas syn på primärvårdens insats som ”dålig” eller ”mycket dålig”, vilket är mer än 10 % färre än vad patienterna själva uppgav i ”Fokus på vården”[8]. Vår studie visar däremot att en majoritet av läkarna själva var ganska nöjda med primärvårdens insats för patienter med ovanliga sjukdomar. Detta pekar på att läkarnas bild av hur nöjda patienterna är uppenbarligen inte stämmer överens, och att det här finns ett stort behov av att sprida kunskapen om att denna patientgrupp är väldigt missnöjd med primärvårdens insats.

Endast 6 % av allmänläkarna upplever att primärvården har betydelse för hur insatta patienterna är i sina sjukdomstillstånd vilket är anmärkningsvärt lågt. En amerikansk studie visade att 54 % av alla patienter med ovanliga sjukdomar blev diagnostiserade av allmänläkarna och att 76 % av allmänläkarna stod för deras kontinuerliga vård av sjukdomen [16]. Studien är rent generellt svårjämförbar med vår studie då definitionen av ovanliga

sjukdomar i den amerikanska studien är vag, men detta kan ändå ge en fingervisning om att primärvårdens roll är större än vad läkarna uppger.

Trots att endast 6 % av allmänläkarna uppger att primärvården har betydelse för hur insatta patienter är i deras sjukdomstillstånd så menade huvuddelen av läkarna att patienter med ovanliga diagnoser till stor grad är mer insatta än andra patienter om deras tillstånd. Trots eller kanske tack vare detta kände sig läkarna betydligt osäkrare i att förmedla information till patienter rörande ovanliga tillstånd i jämförelse med vanligare tillstånd. Detta kan tänkas vara en av förklaringarna till de missnöjda patienterna. Om patienterna upplever läkarna som osäkra kan man tänka sig att man upplever vården som sämre. Det fanns ett samband mellan att läkarna som arbetade på vårdcentraler som uppmärksammade ovanliga sjukdomar på ett eller annat sätt känner sig säkrare att informera patienter med ovanliga sjukdomar. Vi tror att om vårdcentralerna börjar uppmärksamma ovanliga sjukdomar mer så skulle också patienterna blir mer nöjda med vården. Detta är även någonting som stöds av studien ”The common problem of rare disease in general practice” [17]. Studien belyser bland annat att en systematisk strategi av primärvårdens handläggning av patienter med ovanliga sjukdomar skulle kunna förbättra informationsspridning och patienternas syn på vården [17].

### **Kunskap och utbildning**

Mer än 40 % av Sveriges allmänläkare skulle vilja att ovanliga sjukdomar uppmärksammas mer på sina arbetsplatser. Det fanns ett samband mellan att de läkare som hade mindre erfarenhet ville uppmärksamma detta ännu mer än de med mer erfarenhet. Detta kan förklaras av att nästan 70% av alla allmänläkare skaffar den mesta av sin kunskap om ovanliga sjukdomar på annat håll än under grund- respektive ST-utbildningen, d.v.s. att arbetslivserfarenhet bidrar till mest kunskap. Detta stöds av våra resultat som visade att de läkarna som fått mest av sin kunskap om ovanliga sjukdomar från utbildningarna är ST-läkarna. Man kan tänka sig att alla läkare fått en i stort sett liknande kunskapsbas under de båda utbildningarna och att detta sedermera kompenseras med erfarenhet, något som skulle kunna förklara att de äldre kollegorna känner att ovanliga sjukdomar bör uppmärksammas mindre än deras yngre kollegor. Detta kan tyda på att läkarnas utbildning om ovanliga sjukdomar är undermålig och att detta i viss mån kompenseras med erfarenhet och självstudier.

Nästan hälften av alla allmänläkare tyckte att ST-utbildningen har varit ”mycket otillfredsställande” och endast ca 4 % hade fått den mesta av sin kunskap om ovanliga sjukdomar från denna. Detta innebär att de flesta allmänläkarna fått huvuddelen av sin kunskap om ovanliga sjukdomar utbildningsmässigt från grundutbildningen, en utbildning som mer än en femtedel av alla allmänläkare upplever som mycket otillfredsställande. Som nämnts ovan skaffar sig också de flesta sin kunskap om ovanliga sjukdomar på egen hand och ett samband fanns mellan dem som tyckte att grundutbildningen varit mycket otillfredsställande och de som skaffat sig informationen på egen hand. De som menade att grundutbildningen har varit otillfredsställande uppgav också att de skulle ha mer hjälp i sitt dagliga arbete av mera utbildning än sina kollegor. Detta kan tyda på att på grund av en bristfällig grundutbildning samt en ännu mer bristfällig ST-utbildning tvingas Sveriges allmänläkare att skaffa sin kunskap om ovanliga sjukdomar på egen hand. I en liknande enkätstudie från Centrum för Allmänmedicin från 2006 om ST-utbildningen svarade enbart 14 % alternativ 1-2 (mycket dålig-dålig) på en 5 gradig skala. Detta pekar på att ST-utbildningen för allmänmedicinare skulle behöva förbättras framförallt inom området ovanliga diagnoser[18].

Det är självfallet inte möjligt för Sveriges allmänläkare att vara insatta i de tusentals ovanliga diagnoser som finns. Det viktigaste är att kunna hitta dessa ”ovanliga fåglar” och kunna ha möjlighet att läsa på mera om dem när man väl träffar patienter med dessa diagnoser. Läkarna uppgav att de i liten utsträckning (32,8 %) skulle ha hjälp av mer utbildning om ovanliga sjukdomar i sitt vardagliga arbete, men i stor utsträckning (69,3 %) att de skulle ha mer hjälp av var man hittar information om ovanliga sjukdomar. Vi tror helt enkelt att utbildningen borde inrikta sig mer på att förbättra informationen om vilka informationskällor som existerar och förbättra kunskapsinhämtning på egen hand.

### **Informationskällor**

Knappt hälften av alla läkare vill ha bättre informationskällor om ovanliga sjukdomar. Detta tror jag beror på att läkarna i stor utsträckning inte har kunskap/använder de tillgängliga informationskällorna som finns. Exempelvis uppger ca 35 % av läkarna att de ”inte alltid” eller ”aldrig” kan hitta adekvat information om ovanliga sjukdomar. Endast drygt hälften av läkarna använder Socialstyrelsens hemsida om ovanliga diagnoser[1] och färre än 2% använder den största tillgängliga databasen om ovanliga sjukdomar, [www.orpha.net](http://www.orpha.net)[2]. Tjugoåtta procent av alla läkarna uppger också att de upplever att det största problemet med

ovanliga sjukdomar är att det finns för få/dåliga informationskällor. Här finns det helt klart en förbättringspotential att nå ut med information om dessa kunskapsdatabaser. Det fanns även ett samband mellan de läkare som uppgav att de i stor utsträckning kan hitta information om ovanliga sjukdomar och de som var säkrare på att informera patienter om ovanliga sjukdomar. Som diskuterats ovan skulle denna osäkerhet kunna vara en del i patienternas missnöje med vården och således skulle mer utbildning om informationsinhämtning kunna stävja detta.

En del av arbetet med att nå ut med information om kunskapsdatabaserna påbörjades redan med utskicket av denna enkät. Ett av enkätens syften var att ”att informera om olika verktyg som allmänläkare kan ha hjälp av till vardags rörande ovanliga sjukdomar och skapa medvetenhet om särskilda behov för denna patientgrupp”. Detta var något vi lyckades med i ganska stor omfattning då nästan hälften av alla svarande uppgav att de lärt sig mer om ovanliga sjukdomar och/eller dess problematik efter att ha deltagit i studien.

### **Styrkor och svagheter med studien**

Denna studie om kunskaps- och informationsläget om ovanliga sjukdomar inom primärvården är den första studien av sitt slag vilket får ses som studiens största styrka. Nackdelen med detta är att jämförelser med liknande studier är i princip omöjligt. Det finns generellt väldigt lite forskning gjord kring ovanliga sjukdomar, framförallt om ovanliga sjukdomar inom primärvården [16]. Tack vare studiens metodval har vi också lyckats nå ut till en stor del av Sveriges alla allmänläkare och studiens generaliserbarhet i Sverige får anses vara hög. Studiens internationella generaliserbarhet är något lägre då begreppet ovanliga sjukdomar är bredare i Europa än Sveriges definition som användes i denna studie samt att primärvårdens roll skiljer sig åt i olika länder. Detta till trots tror vi att den på ett bra sätt speglar kunskaps och informationsnivån i de andra europeiska länderna eftersom det inte finns någon anledning att tro att problematiken kring ovanliga sjukdomar skiljer sig åt nämnvärt mellan Sverige och övriga Europa[6,7,8] samt att inga statistiskt signifikanta skillnader har uppvisats mellan de läkare som studerade utomlands och i Sverige[7,8].

På grund av att studiens yttrande från den regionala etikprövningsnämnden blev kraftigt försenat tvingades studiens svarsperiod att förkortas till fyra veckor. Detta, i kombination med allmänläkares stressiga arbetssituation, kan vara en orsak till att svarsfrekvensen blev ca 26%, vilket i dessa sammanhang är en låg siffra. Studiens största svaghet är bristen på en

genomförd bordfallanalys som ej genomfördes på grund av tidsbrist. Det är därför svårt att uttala sig om studiens generaliserbarhet. Vissa frågor i studien var också suboptimalt ställda, t.ex. så saknar bl.a. fråga 15-19 alternativet ”vet ej”. Frågorna 24-25 saknar ett ”ganska otillfredsställande” som svarsalternativ vilket gör att svaren på dessa frågor mer svårutvärderade. Fråga 29-32 hade en väldigt låg svarsfrekvens då dessa utgjorde de sista frågorna i webbenkäten (ursprungligen fråga 49-52, se metoddelen). Många hade troligtvis på grund av enkätens längd tröttnat på frågor då, vilket gör resultaten mer svårtolkade än fråga 1-28 (appendix 2). Det finns självklart också en nackdel med enkätstudier som metod. Detta har diskuterats i metoddelen.

## **SLUTSATSER**

Utbildning och kunskap om ovanliga sjukdomar tycks vara ett område med stor förbättringspotential. Studien pekade på att framförallt ST-utbildningen är mycket undermålig rörande ovanliga sjukdomar. Kännedomen hos allmänläkare om tillgängliga informationskällor om ovanliga sjukdomar, framförallt de internationella, är mycket låg och här finns ett stort arbete att göra. Denna studie har varit en liten del i förbättringsarbetet som denna studie pekar på behövs, och strax under hälften av alla allmänläkare har lärt sig mer om olika verktyg såsom informationskällor, efter att ha deltagit i studien.

## **EGEN REFLEKTION**

### **Processen**

Jag tycker att denna termin har varit mycket roligare än förväntat, arbetet har varit oerhört givande och terminen har gått fortare än i princip alla andra terminer på utbildningen hittills. Det har varit extremt roligt och lärande att vara med och ta fram någonting från grunden, att se detta växa och sedan få fram några mätbara resultat ur detta. Jag tror och hoppas att dessa resultat är någonting som kommer primärvården till gagn och att mitt arbete på sikt kan hjälpa till att förbättra vårdssituationen för många, om än bara litet. Det är med stor stolthet jag presenterar detta arbete och jag är idag för första gången mycket nöjd med att gå på det nya läkarprogrammet snarare än det gamla för att ha fått chansen att göra detta arbete.

## **Lärandet**

Jag har under kursen lärt mig att genomföra en datainsamling från början till slut genom vårt enkätarbete. Jag har gjort allt ifrån att planera, utforma och genomföra en enkätstudie. Under detta arbete har en bra och givande diskussion förts med mina handledare och andra erfarna forskare som bidragit mycket till mitt lärande och samarbetsförmåga.

Under denna process har jag också lärt mig mycket om den etiska processen som omgärdar ett vetenskapligt arbete och vårt arbete har fått etiskt yttrande via EPN tack vare denna lärandeprocess. Jag har också under kursens gång lärt mig att gå från tanke till en färdig produkt och att få bakgrunden till studien att leda till faktiska frågor och slutgiltigen en vetenskaplig rapport.

Jag har också lärt mig att analysera all data jag samlat in och att redovisa denna på ett vetenskapligt sätt, detta efter att ha lärt mig ett antal statistiska metoder och lärt mig välja vilka av dessa som passa bäst för att presentera olika typer av statistik.

Jag har under kursen lärt mig att granska andra vetenskapliga arbeten på en fördjupad nivå och lärt mig förstå vilka arbeten som är relevanta för mitt vetenskapliga arbete. Jag och också lärt mig skriva en etisk ansökan. Som ovan har jag också lärt mig att praktiskt genomföra en enkätstudie med allt vad det innebär. Jag har också lärt mig att dra nytta av andra personers kunskap och expertis inom olika områden under denna process.

Det som kvarstår nu för mig är att lära mig att muntligt och skriftligt presentera och försvara ett vetenskapligt arbete samt sakligt kunna opponera på ett vetenskapligt arbete.

## **TACK**

Jag vill rikta ett stort tack till mina handledare Desirée Gavhed och Annika Larsson, som har varit till stor hjälp i alla projektets faser. Utan dem hade det aldrig blivit någon rapport.

Jag vill även tacka primärvårdsläkarna Per Melander, Jerker Heyman samt Janita Sahlin för deras viktiga återkoppling i arbetet med enkäten. Ett tack till Krister Boman för att han delade med sig av sin expertis inom enkätarbete. Jag vill tacka hela Barncancerforskningsenheten där min forskning har bedrivits. Till sist vill jag tacka min vän och kollega Kjartan Thorarinsson för outtröttligt arbete och sena nätter, som till slut har resulterat i denna rapport.

## REFERENSER

- [1] Ovanliga Diagnoser [Internetdatabas]. Socialstyrelsen. 2010 [Hämtad 2010-11-10]. Tillgänglig på: <http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser>.
- [2] Orphanet [Internetdatabas]. Orphanet. 2010 [Hämtad 2010-11-15]. Tillgänglig på: <http://www.orpha.net>
- [3] Eurordis. Rare diseases: understanding this public health priority. 2005.
- [4] Schieppati et al. Why rare diseases are an important medical and social issue? Lancet 2008; 371: 2039-41
- [5] EUR-Lex. Rådets rekommendation av den 8 juni 2009 om en satsning avseende sällsynta sjukdomar, EUT C 151, 3.7.2009, s. 7–10
- [6] Socialstyrelsen. Ovanliga diagnoser – Organisationen av resurser för personer med ovanliga diagnoser.2010.
- [7]. Eurordis.The voice of 12000 patients: Experiences & Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis & Care in Europe. 2009.
- [8] Riksförbundet Sällsynta Diagnoser. Fokus på vården - en medlemsundersökning. Nyköping: Österbergs & Sörmlandstryck; 2008
- [9].Sveriges kommuner och landsting. Vårdbarometern- befolkningens syn på vården, årsrapport från 2008. 2009.
- [10]. Allebeck P, Hansagi H. Enkät och intervju inom hälso- och sjukvård. Studentlitteratur AB; 1994.
- [11] SjukvårdsInformation H-o. Förteckning över primärvårdsanläggningar. In: HSI, editor. 16:e utgåvan ed. Arlandastad: HSI Förlag; 2010.
- [12] Slumpgenerator, <http://www.randomizer.org/form.htm> . [Hämtad 2010-10-01]
- [13] Campbell MJ, Machin D. Medical statistics : a commonsense approach. 3rd ed: Chichester : Wiley; 1999.
- [14] Gellerstedt M. Medicinsk statistik. Merck Sharp & Dohme; 2004.
- [15] Statistiska Centralbyrån. [http://www.scb.se/Pages/TableAndChart\\_293162.aspx](http://www.scb.se/Pages/TableAndChart_293162.aspx). Hämtad 2010-11-20
- [16] Phillips, W. R. Zebras on the commons: Rare conditions in family practice. J Am Board Fam Pract, 17(4), p. 283-286. 2004.
- [17] A Knight, T Senior. The common problem of rare disease in general practice. MJA 2006; 185 (2): 82-83
- [18] Centrum för allmänmedicin(CEFAM)- Sammanställning enkät till ST-läkare i allmänmedicin under 2006. 2006.



## Appendix 1

### Till Dig som är specialist inom allmänmedicin / alternativt gör din ST inom allmänmedicin

#### Bakgrund och syfte

Du har blivit utvald att delta i en riksomfattande enkätstudie som ska studera vården av patienter med **ovanliga diagnoser**. Bakgrunden till undersökningen är att man i två stora patientenkäter har sett att patienter med ovanliga diagnoser upplever brister inom primärvården. Detta är en patientgrupp som **till stor del sköts inom primärvården**, då ca 33% av dessa patienterna aldrig sökt vård på specialistmottagning eller varit inlagda på sjukhus.

Det är viktigt att problematiken även belyses ur **läkarperspektiv**. Svaren i enkäten kan ge ett bra underlag för förbättringar i primärvården både för allmänläkare och patienter genom att identifiera allmänläkares behov av information och stöd inom området samt att identifiera eventuella problem kring vården av nämnda patientgrupp.

En ovanlig sjukdom definieras i Sverige som "sjukdom eller skada som leder till omfattande funktionsnedsättningar och som finns hos högst 100 personer per miljon invånare". Än så länge finns det inga siffror på hur många patienter det finns i Sverige med ovanliga diagnoser, men i Europa (som har en bredare definition av ovanliga diagnoser) uppskattas det att **uppåt 8% av alla människor har eller kommer att få en ovanlig diagnos**. Anledningen till att denna patientgrupp brukar föras ihop till en grupp är de gemensamma problem som dessa personer kan drabbas av i vården.

**Genom att delta i denna studie kan du bidra till en förbättring av vården för dessa patienter i framtiden. Du gör detta genom att besvara enkäten som nås via länken [xxxx]**

Enkäten tar ca 20-35 min att svara på. Insamlingen av data **avslutas den 5/11 2010**, men vi uppskattar givetvis ett snabbt svar.

#### Vad får jag ut av att vara med i studien?

Vi hoppas att du, när du deltagit i enkäten, har fått användbar information om databaser rörande ovanliga sjukdomar och mer insikt om omfattningen av de särskilda behov denna patientgrupp har.

Enkätsvaren kommer att utmytna i en rapport som du kan välja att ta del av. I slutet av enkäten finns en möjlighet att meddela intresse för den. Rapporten kommer utgöra två läkarstudenters examensarbeten på Karolinska Institutet och kommer redovisas muntligen där 10-11 januari 2011. Resultaten kommer också att presenteras på ett KI-seminarium om ovanliga sjukdomar den 28/2, 2011 och preliminärt rapporteras på en internationell konferens för ovanliga diagnoser 2011 (ICORD 2011).

#### Ansvariga för studien

Ansvarig institution är Institutionen för kvinnors och barns hälsa vid Karolinska Institutet och denna enkätstudie är en del av ett större forskningsarbete om ovanliga sjukdomar på denna institution.

Ansvarig för projektet är Désirée Gavhed, PhD, som driver den svenska delen av EU-projektet [www.orpha.net](http://www.orpha.net), en kunskapsdatabas för och om ovanliga sjukdomar och som deltar i EU-projektet EUROPLAN om nationella planer för ovanliga sjukdomar.

#### Hantering av data och sekretess.

Dina svar och dina resultat kommer att avidentifieras och behandlas så att obehöriga inte kan ta del av dem, enligt kraven i personuppgiftslagen (1998:204). Dina svar kommer ej gå att koppla till dig personligen. Enkätsvaren kommer att bevaras i en databas som upprättas enbart för studien. Ansvarig för databasen är Karolinska Institutet och kontaktperson där är Désirée Gavhed. Syftet med databasen är att bevara data på ett skyddat sätt och i en form som medger statistiska analyser och bearbetning som är en förutsättning för att tolka och förstå resultaten. Det är helt frivilligt att lämna uppgifter.

**Mer upplysningar** och information **lämnas gärna** via mail på [ovanliga-diagnoser@kbh.ki.se](mailto:ovanliga-diagnoser@kbh.ki.se) eller av ansvarig forskare Désirée Gavhed, Barncancerforskningsenheten, Karolinska Institutet, Astrid Lindgrens Barnsjukhus Q6:05, 171 76 Stockholm. Epost: [desiree.gavhed@ki.se](mailto:desiree.gavhed@ki.se), Telefon: 08-51772870

Länk till enkäten [xxxx]

#### Information om Orphanet

[www.orpha.net](http://www.orpha.net) är ett nätverk med en webbportal som innehåller information om ovanliga sjukdomar och läkemedel för bl a vårdpersonal, forskare och patienter. Målet med Orphanet är att öka kunskapen om alla sällsynta diagnoser för att på så sätt förbättra vård och behandling.

I databasen, som är gratis och tillgänglig för alla, finns bl a. en encyklopedi med över 5000 diagnoser, information om forskning, kliniska prövningar, genetik, patientorganisationer, diagnostiska lab, specialister, diagnostiska hjälpmedel; "Search by sign" och riktlinjer för akutvård av patienter med vissa ovanliga diagnoser.

Om du finner innehållet i detta brev / studie stötande kan du välja att inte deltaga via länken nedan [xxxx]

## Appendix 2.

### Fråga 1

Titel		
Svarsalternativ	Antal(%)	Antal(n)
ST-läkare inom allmänmedicin	25,6%	75
Specialist inom allmänmedicin	74,4%	218
<b>Besvarade</b>		<b>293</b>
<b>Ej besvarade</b>		<b>0</b>

### Fråga 2

Hur länge har du arbetat som allmänläkare?		
Svarsalternativ	Antal(%)	Antal(n)
1-5 år	26,7%	72
6-10 år	14,8%	40
11-15 år	12,2%	33
16 eller fler	46,3%	125
<b>Besvarade</b>		<b>270</b>
<b>Ej besvarade</b>		<b>23</b>

### Fråga 3

om ST, hur många år har du gjort på din ST-utbildning?		
Svarsalternativ	Antal(%)	Antal(n)
1 år	19,5%	17
2 år	12,6%	11
3 år	21,8%	19
4 år	18,4%	16
5 år	27,6%	24
<b>Besvarade</b>		<b>87</b>
<b>Ej besvarade</b>		<b>206</b>

### Fråga 4

Var har du arbetat de senaste 6 månaderna?		
Svarsalternativ	Antal(%)	Antal(n)
Götaland	41,2%	117
Svealand	38,7%	110
Norrland	19,4%	55
Jag har flyttat mellan landsdelar	0,7%	2
<b>Besvarade</b>		<b>284</b>
<b>Ej besvarade</b>		<b>9</b>

**Fråga 5****Hur många invånare har kommunen du arbetat i de senaste 6 månaderna? (markera närmaste alternativ)**

Svarsalternativ	Antal(%)	Antal(n)
0-10000	16,4%	47
10000-30000	24,0%	69
30000-80000	26,1%	75
80000-150000	18,8%	54
150000-250000	4,9%	14
Över 250000	9,8%	28
<i>Besvarade</i>		<b>287</b>
<i>Ej besvarade</i>		<b>6</b>

**Fråga 6****Ligger vårdcentralen du arbetat på inom en timmes restid från ett läns- eller universitetssjukhus?**

Svarsalternativ	Antal(%)	Antal(n)
Ja	86,6%	252
Nej	13,4%	39
Vet ej	0,0%	0
<i>Besvarade</i>		<b>291</b>
<i>Ej besvarade</i>		<b>2</b>

**Fråga 7****Hur många leg. läkare arbetar på din vårdcentral?**

Svarsalternativ	Antal(%)	Antal(n)
1-5	39,1%	113
6-10	46,0%	133
11-15	9,7%	28
16 eller fler	5,2%	15
<i>Besvarade</i>		<b>289</b>
<i>Ej besvarade</i>		<b>4</b>

**Fråga 8****I vilket land har du genomfört din grund- respektive ST-utbildning?**

Svarsalternativ	Antal(%)	Antal(n)
Bägge i Sverige	77,2%	223
Grundutbildningen utomlands	20,1%	58
ST-utomlands	0,3%	1
Bägge utomlands	2,4%	7
<i>Besvarade</i>		<b>289</b>
<i>Ej besvarade</i>		<b>4</b>

**Fråga 9****Har du tidigare hört talas om begreppet "ovanliga sjukdomar"?**

Svarsalternativ	Antal(%)	Antal(n)
Ja	79,7%	232
Nej	20,3%	59
<i>Besvarade</i>		<b>291</b>
<i>Ej besvarade</i>		<b>2</b>

**Fråga 10**

<b>Uppmärksammas denna problematik på din vårdcentral?</b>		
<b>Svarsalternativ</b>	<b>Antal(%)</b>	<b>Antal(n)</b>
Ja	26,6%	77
Nej	59,7%	173
Vet ej	13,8%	40
<b>Besvarade</b>		<b>290</b>
<b>Ej besvarade</b>		<b>3</b>

**Fråga 11**

<b>Skulle du vilja att ovanliga sjukdomar uppmärksammades mer inom primärvården?</b>		
<b>Svarsalternativ</b>	<b>Antal(%)</b>	<b>Antal(n)</b>
Ja	43,4%	126
Nej, det finns för få patienter med ovanliga diagnoser inom primärvården	12,8%	37
Nej, det uppmärksammas tillräckligt	13,4%	39
Vet ej	24,8%	72
Nej, annat:	5,5%	16
<b>Besvarade</b>		<b>290</b>
<b>Ej besvarade</b>		<b>3</b>

**Textsvar:**

Diagnosticeras oftast ej av oss. Får man pat med diagnos kan man läsa på jag informerar mig när det blir aktuellt

ja, gärna men det måste verkligen framgå hur sällsynta de är och om det finns något lätt sätt att skilja ur dem, man kan inte tänka på allt!

tidsbrist

Primärvården har tillräckligt brett ämnesområde

Vi brukar gå in på Socialstyrelsens utmärkta hemsida

Kanske egentligen, men eftersom antalet är få, och sjukdomarna många är det svårt att upprätthålla kompetensen då det blir sällan man träffar resp pat.

vi får skaffa mer kunskap när det blir aktuellt

Ovanliga sjukdomar är ovanliga

Det finns tillräcklig för mycket att göra på vårdcentralen

Jag vet inte exakt vad ni menar. Ingår t ex Ehler-Danlos syndrom.

bättre utredning på specialistkliniken

hänvisning till nån som kan...via nätet

Det viktiga är att vara uppmärksam när symptomen inte "stämmer" med de vanliga sjukdomarna

pat mkt få möjligen ngn form av lokal patientfallsbeskrivning för att lära av varandra

Det ärsvårt eftersom det finns så många ovanliga sjukdomar.

**Fråga 12**

<b>Har du något eget intresse inom ovanliga sjukdomar? (flera svarsalternativ kan väljas)</b>		
<b>Svarsalternativ</b>	<b>Antal(%)</b>	<b>Antal(n)</b>
Ja, jag forskar/har forskat inom ämnet	3,1%	9
Ja, jag har personligt intresse inom området	17,7%	51
Ja, deltar/har deltagit i konferenser/riktade utbildningar inom ämnet	4,2%	12
Nej	67,4%	194
Ja, annat:	11,5%	33
<b>Besvarade</b>		<b>288</b>
<b>Ej besvarade</b>		<b>5</b>

**Textsvar:**

Intressant att kunna lite om dem  
träffar ibl pat med ngn ovanlig sjd  
inom hud

Jag använder nätet som uppslagsbok, följer några patienters bloggar, etc  
får jag en patient med ovanligt diagnos så tar jag tillfället i akt och läsa på kring diagnosen (mest för att hålla kunskapen uppdaterad)

Jag har några patienter med ovanliga sjukdomar och därför intresse för detta.

Tyvärr är det tidsbrist och tills nu inga utbildningar utöver SK-kurser  
Självklart ett intresse för att bättre kunna hjälpa de patienter som man kör fast på.

Jag har pat med Sotos syndrom, Fruktosintolerans och Ögonalbinism

Jobbat med akutsjukvård 25 år

Har patienter med dessa av och till

vi har flera pat. med Huntingtons sjukdom

har 2 patienter med Friedrich ataxi, samt ytterligare några patienter med muskelsjukdomar

Jag blir alltid nyfiken när jag hör talas om någon sådan sjukdom och brukar då läsa mer

varje distr läk med fast personligt ansvar får ta ansvar för de ovanliga inom egna ansvarsområdet

ovanliga sjukdomar är vanliga dvs sammanlagd frekvensen blir hög

Jag har utbildning i internmedicin som bakgrund

har upptäckt familj med Von-hippel Lindaus sjd under min ST tid - samarbetade med kliniska genetiker då

jag har pat med ovanlig sjukdom

tycker att ovanliga diagnoser förekommer inte alltför sällan hos våra pat

I enstaka patientfall som jag mött har jag försökt läsa på om diagnosen

Jag har haft ett par pat med ovanliga sjd.

Svårt att svara på frågan eftersom jag inte vet exakt vad ni menar.

har en pat m ovanlig diagnos

intressant men fågan hur många man har chans att se

Det är ju intressant om tid för utbildning finns.

Efterlyser mer information

alltid spännande när man hittar en ovanlig sjukdom

jobbar i vuxenhabilitering i primärvård

Frun har disputerat på cystisk fibros har aldrig diagnostiserat någon sådan på vårdcentraen

Ja ovanlig ärftlig sjukdom finns i nära släkten (Krabbes sjd) screenat våra barn för detta

träffar patienter med ovanliga sjd

Behandlar patienter med ovanliga sjukdomar i mitt upptagsområde!

**Fråga 13**

<b> Vilka informationskällor använder du dig av vid diagnostisering av ovanliga tillstånd? (flera alternativ får väljas)</b>		
<b>Svarsalternativ</b>	<b>Antal(%)</b>	<b>Antal(n)</b>
Socialstyrelsens hemsida om ovanliga diagnoser	58,8%	154
www.orpha.net (europeisk informationsdatabas om ovanliga diagnoser)	1,5%	4
e-medicine (emedicine.medscape.com, medscapes informationsdatabas på internet)	13,7%	36
Andra hemsidor	55,0%	144
Kollegor	59,9%	157
Litteratur	44,7%	117
Forskningsartiklar	13,4%	35
Andra	8,8%	23
	<b>Besvarade</b>	<b>262</b>
	<b>Ej besvarade</b>	<b>31</b>

**Textsvar:**

HAB, har egen son med ovanlig diagnos...

specialister

patienterna har med sig info från internet

30 års erfarenhet

google

google

nätet

internetmedicin t.ex.

Sjukhusspecialister

pubmed  
 Patienten  
 google  
 söker på internet  
 Jag sätter knappast diagnosen, men för information använder jag Socialstyrelsen  
 patienterna själva  
 jag har egentligen aldrig stött på ett riktigt ovanligt tillstånd  
 tidskrifter,internet etc  
 intranätet  
 Patientens uppgifter  
 internet  
 Sallsynta sjukdomar.nu och NID  
 Allt efter behov, hade inte information om särskilda hemsidor, mer information  
 uptodate.com best practice

#### Fråga 14

<b>Känner du att du kan hitta adekvat information om en ovanlig sjukdoms symptom, behandling etc?</b>		
<b>Svarsalternativ</b>	<b>Antal(%)</b>	<b>Antal(n)</b>
Ja, alltid	3,1%	8
Ja, oftast	37,8%	98
Ganska ofta	23,2%	60
Inte alltid	27,8%	72
Nej, jag anser att det saknas bra hjälpmedel	5,8%	15
Nej, annat:	2,3%	6
	<b>Besvarade</b>	<b>259</b>
	<b>Obesvarade</b>	<b>34</b>

#### Textsvar:

jag är rätt ny, inte träffat på så många ovanliga diagnoser än  
 ibland  
 har jag ingen uppfattning om  
 Inte informerad om var jag kan söka just sådant  
 remitterar dessa patienter till sjukhusspecialist  
 Idag "går det att finna information om nästan allt på nätet

#### Fråga 15

<b>Vilka av nedanstående hjälpmedel skulle du helst se förbättrades för att underlätta ditt omhändertagande av en patient med en ovanlig sjukdom? (flera alternativ får väljas)</b>		
<b>Svarsalternativ</b>	<b>Antal(%)</b>	<b>Antal(n)</b>
Riktlinjer för behandling/diagnoskriterier	50,8%	133
Mer utbildning	24,0%	63
Bättre litteratur	6,1%	16
Bättre informationskällor (som hemsidor etc.)	41,6%	109
Lättare tillgänglighet till sjukhus/specialistklinik	33,6%	88
Jag tycker tillgängliga hjälpmedel är tillräckligt bra	14,1%	37
Annat:	3,8%	10
	<b>Besvarade</b>	<b>262</b>
	<b>Ej besvarade</b>	<b>31</b>

#### Textsvar:

mer kännedom om de databaser som finns redan idag  
 SOC är bra  
 Problemet är väl att överhuvudtaget tänka på ovanliga diagnoser, inte att hitta info när man väl kommit på att det kan vara ngt ovanligt.  
 Man hittar ofta info om man vet diagnosen, det svåra är att hitta diagnosen utifrån symtom  
 Inget  
 har jag ingen uppfattning om  
 Info om var man hittar bra hemsidor.  
 Kort utbildning om akt. Hemsidor  
 får alltid hjälp av sjukhus

Nationella resurser (pengar) för att säkra tillgång till bra informationskällor.

#### Fråga 16

**Hur säker känner du dig vanligtvis när du informerar en patient om hans/hennes sjukdomstillstånd rörande en ovanlig sjukdom än en mer vanlig sjukdom?**

Svarsalternativ	Antal(%)	Antal(n)
Betydligt osäkrare	38,5%	100
Något osäkrare	46,2%	120
Lika säker	11,2%	29
Något säkrare	3,8%	10
Betydligt säkrare	0,4%	1
	<b>Besvarade</b>	<b>260</b>
	<b>Ej besvarade</b>	<b>33</b>

#### Fråga 17:

**Hur insatta upplever du att dina patienter med ovanliga diagnoser i allmänhet är i sin sjukdomsproblematik (frågan berör ej nydiagnostiserade patienter) jämfört med patienter med mer vanliga sjukdomar?**

Svarsalternativ	Antal(%)	Antal(n)
Betydligt mindre	4,4%	11
Något mindre	9,6%	24
Lika insatta	12,4%	31
Något mer	44,2%	111
Betydligt mer	29,5%	74
	<b>Besvarade</b>	<b>251</b>
	<b>Ej besvarade</b>	<b>42</b>

#### Fråga 18:

**Vilka faktorer upplever du påverkar hur pass insatta dina patienter med ovanliga sjukdomar är i sin sjukdomsproblematik?**

Svarsalternativ	Antal(%)	Antal(n)
Tid sedan diagnos	47,6%	120
Ålder	49,6%	125
Utbildningsnivå	69,4%	175
Primärvården	6,0%	15
Anhöriga	20,2%	51
Annat:	20,2%	51
	<b>Besvarade</b>	<b>252</b>
	<b>Ej besvarade</b>	<b>41</b>

#### Textsvar:

vet ej

Patientföreningar

Jag upplever stor individuell skillnad hur engagerade personer är i sina diagnoser, något jag oftast uppfattar som ett uttryck för deras personliga läggning, snarare än utbildningsnivå eller annat. Det finns väl en dragning åt att personer med allvarigare åkommor är lite mer insatta än personer som inte känner av sin sjukdom så mycket.

Blandat

kognitiv nivå

information via exempelvis internet och sekundärvård

vet ej

Kognitiv förmåga och nyfikenhet

Vilken sjukdom det är. Hur mycket som är känt

den klinik patienten fått sin diagnos och får sin behandling hos

Hur svåra symtomen är

Sjukdomens påverkan på pats mentala kapacitet

vet ej

ingen aning

Kan vara intresseorganisationer

information som givits på den klinik där diagnosen satts  
 Saknar tillräcklig erfarenhet för att kunna svara  
 Egenintresse. Symptomens svårighetsgrad/inverkan på ADL  
 jag har får sådana patienter, skillnaden mellan deras kunskaper varierar för mycket för att jag skulle kunna svara på denna fråga  
 patientföreningar (t.ex. FAP)  
 Ej tillräckligt många pat. för att besvara en sådan fråga.  
 Intresse  
 Mitt patientmaterial är för litet för att svara på denna fråga.  
 om de är med i ngn patientförening  
 vet ej  
 Hur specialistklin informerat  
 Vet ej  
 Om det finns aktiva patientföreningar  
 deras eget intresse  
 Tid TILL diagnos.  
 allmänt intresse hos patienten  
 ev föreningar  
 Datakännedom  
 Irrelevant  
 Internet  
 kontakt med annan sjukvård  
 information från sjukvården, hur bra den varit  
 Personlighet  
 Annan specialist  
 Vilken information de har fått  
 har jag ingen uppfattning om  
 Vet fortfarande inte vilken diagnos ni menar. Hur insatta de är beror alltid fr a på utbildningsnivå men även personlighet.  
 Internet  
 nyfikenhet hos pat "gogling" och sedan mera frågor  
 sjukdomens art  
 Vet inte  
 kontakt med specialistklinik  
 vvt ej  
 Måste vara informerade då läkarna inte kan så mycket  
 Datorvana  
 patientens intresse och vilja till förståelse, behandling och må bra

#### Fråga 19

Var har patienterna oftast erhållit denna kunskap?		
Svarsalternativ	Antal(%)	Antal(n)
Från dig	4,7%	12
På egen hand	23,5%	60
Från annan specialist	51,4%	131
Från annan sjukvårdspersonal	2,4%	6
Från anhöriga	2,4%	6
Annat:	15,7%	40
	<b>Besvarade</b>	<b>255</b>
	<b>Ej besvarade</b>	<b>38</b>

#### Textsvar:

internet/patientföreningar  
 oftast flera källor, både specialist, hemsidor, patientföreningar om sådana finnes.  
 vet ej  
 internet eller patientförening eller släkting med sjukdomen  
 Vet ej  
 all of the above  
 Google  
 Internet  
 oftast från flera olika  
 från annan specialist + nätet



Internet  
 Se fråga 6  
 Kan vara både på egen hand, fr specialist men även från patientföreningar  
 jag har får sådana patienter, skillnaden mellan deras kunskaper varierar för mycket för att jag skulle kunna svara på denna fråga  
 Internet  
 Internet  
 Intresseförening  
 Mitt patientmaterial är för litet för att svara på denna fråga.  
 Patientföreningar  
 Vet ej  
 kombination av ovanst  
 Diagnos ställs sällan i primärvården utan av organspecialist men misstanken väcks i primärvården. Ingen info före diagnos!!!!  
 patient föreningar  
 Internet  
 internet-info  
 Irrelevant  
 Internet  
 varierar - vad är detta för kass enkät som inte har ett "avstår att svara" alternativ?  
 Patientförening  
 Genom diskussion med likasinnade  
 har jag ingen uppfattning om  
 Internet mycket vanligt  
 mycket olika,  
 både från sjukvården och på egen hand  
 Internet  
 Så få av mig kända, svårt svara på  
 Internet  
 pat-anhöriggrupper, föreningar  
 Internetkällor  
 annan specialist, på egen hand

**Fråga 20:**

<b>Känner du att ett medicinskt center för dina patienter med ovanliga sjukdomar skulle underlätta för dig som läkare?</b>		
<b>Svarsalternativ</b>	<b>Antal(%)</b>	<b>Antal(n)</b>
Ja	49,6%	129
Nej	15,4%	40
Vet ej	35,0%	91
<b>Besvarade</b>		<b>260</b>
<b>Ej besvarade</b>		<b>33</b>

**Fråga 21:**

<b>För dina patienter?</b>		
<b>Svarsalternativ</b>	<b>Antal(%)</b>	<b>Antal(n)</b>
Ja	66,0%	169
Nej	7,0%	18
Vet ej	27,0%	69
<b>Besvarade</b>		<b>256</b>
<b>Ej besvarade</b>		<b>37</b>

**Fråga 22:**

<b>Vilka av dessa patientorganisationer känner du till?</b>		
<b>Svarsalternativ</b>	<b>Antal(%)</b>	<b>Antal(n)</b>
NORD	0,8%	2
Riksförbundet för Sällsynta diagnoser	15,6%	40
EURORDIS	1,6%	4
Ingen av dessa	81,7%	210
Andra liknande:	0,4%	1
	<i>Besvarade</i>	<b>257</b>
	<i>Ej besvarade</i>	<b>36</b>

**Textsvar:**

Internet

**Fråga 23:**

<b>Har du informerat någon patient om någon/några av dessa patientorganisationer?</b>		
<b>Svarsalternativ</b>	<b>Antal(%)</b>	<b>Antal(n)</b>
Ja	5,0%	13
Nej	95,0%	249
	<i>Besvarade</i>	<b>262</b>
	<i>Ej besvarade</i>	<b>31</b>

**Fråga 24:**

<b>Hur tillfredsställande tycker du att informationen om ovanliga sjukdomar har varit under grundutbildningen?</b>		
<b>Svarsalternativ</b>	<b>Antal(%)</b>	<b>Antal(n)</b>
Mycket otillfredsställande	21,6%	56
Ganska tillfredsställande	54,8%	142
Mycket tillfredsställande	8,5%	22
Vet ej	15,1%	39
	<i>Besvarade</i>	<b>259</b>
	<i>Ej besvarade</i>	<b>34</b>

**Fråga 25:**

<b>Hur tillfredsställande tycker du att informationen om ovanliga sjukdomar har varit under ST-Utbildningen?</b>		
<b>Svarsalternativ</b>	<b>Antal(%)</b>	<b>Antal(n)</b>
Mycket otillfredsställande	42,7%	108
Ganska tillfredsställande	33,6%	85
Mycket tillfredsställande	2,0%	5
Vet ej	21,7%	55
	<i>Besvarade</i>	<b>253</b>
	<i>Ej besvarade</i>	<b>40</b>

**Fråga 26:**

<b>Var har du tillskansat dig det mesta av din kunskap kring ovanliga sjukdomar?</b>		
<b>Svarsalternativ</b>	<b>Antal(%)</b>	<b>Antal(n)</b>
Grundutbildningen	25,8%	66
ST-utbildningen	4,3%	11
På egen hand (som speciallitteratur, artiklar samt speciellt inriktade hemsidor)	54,3%	139
Kollegor	8,2%	21
Annat:	7,4%	19
	<b>Besvarade</b>	<b>256</b>
	<b>Ej besvarade</b>	<b>37</b>

**Textsvar:**

Jämfört med klientelet på en vårdcentral innehöll grundutbildningen en överdos av ovanliga diagnoser, dvs massor av diagnoser som jag under mina 14 år inom primärvården ännu inte stött på. Men det är ändå via grundutbildningen som jag lärt mig så pass att jag har en viss möjlighet att reagera rätt då jag stöter på dom diagnoser som jag kanske bara hittar en av under mitt yrkesliv. Då jag väl stött på min första amyloidos eller DISH-syndrom så har jag skaffat mig mer information om just den åkomman på egen hand, mestadels via Internet.

se tidigare svar

patientmöten

all of the above

via patientfall

nätet, samt fått information av mycket kunniga patienter

annan specialistutb

monter på läkarstämman

Patienter

har inte så mycket kunskap

möte med patienter eller anhöriga

går ej att svara på

Skönlitteratur, Selma Lagerlöf, Kafka, Söderberg

på egen hand och grundutbildning

kollegor och på egen hand

Internet

internet

grundutb samt spec.litt

via Patienter

**Fråga 27:**

<b>Skulle du ha hjälp i ditt arbete av mer utbildning om ovanliga diagnoser?</b>		
<b>Svarsalternativ</b>	<b>Antal(%)</b>	<b>Antal(n)</b>
Ja	32,8%	84
Något	33,2%	85
Ingen större hjälp	22,7%	58
Vet ej	11,3%	29
	<b>Besvarade</b>	<b>256</b>
	<b>Ej besvarade</b>	<b>37</b>

**Fråga 28:**

<b>Skulle du ha hjälp av mer information var man hittar information om ovanliga diagnoser?</b>		
<b>Svarsalternativ</b>	<b>Antal(%)</b>	<b>Antal(n)</b>
Ja	69,3%	178
Något	20,2%	52
Ingen större hjälp	6,6%	17
Vet ej	3,9%	10
<b>Besvarade</b>		<b>257</b>
<b>Ej besvarade</b>		<b>36</b>

**Fråga 29:**

<b>Hur nöjd upplever du att DIN PATIENT med en ovanlig sjukdom är med primärvårdens insats?</b>		
<b>Svarsalternativ</b>	<b>Antal(%)</b>	<b>Antal(n)</b>
Mycket missnöjd	2,3%	4
Något missnöjd	5,2%	9
Varken eller	35,1%	61
Ganska nöjd	48,3%	84
Mycket nöjd	9,2%	16
<b>Besvarade</b>		<b>174</b>
<b>Ej besvarade</b>		<b>119</b>

**Fråga 30:**

<b>Hur nöjd är DU med primärvårdens insats för denna patientgrupp?</b>		
<b>Svarsalternativ</b>	<b>Antal(%)</b>	<b>Antal(n)</b>
Mycket missnöjd	0,6%	1
Något missnöjd	8,0%	14
Varken eller	43,2%	76
Ganska nöjd	43,8%	77
Mycket nöjd	4,5%	8
Vad skulle kunna förbättras?		18
<b>Besvarade</b>		<b>176</b>
<b>Ej besvarade</b>		<b>117</b>

**Textsvar:**

kurator/psykolog, labbkostnader för dyrt för VC, jag har för lite tid

Patienten själv eller anhörig är aldrig nöjd med "bara" primärvård i dessa fall. De vill ha specialistkontakt och tycker oftast att de själva vet mycket mer än primärvårdsläkaren och jag respekterar deras synsätt. Vår del blir att åtgärda tillfälliga medicinska problem, men inte att ha den långvariga kontakten.

Specialistklinikerna har sällan den tid anhöriga behöver, t ex vid allvarliga mitokondriesjukdomar hos barn kommunikation mellan olika vårdgivare

Samarbete mellan överläkare på sjukhus, ibland känns det som de inte vet att han kommer till mig mellan årsvis återbesök till HS!

tycker inte det ska utredas i primärvården överhuvudtaget

kunskapen om tillståndet

att veta säkert var pat "hör hemma" och lättillgänglig inf

det mesta

Information och kunskap

Kunskap om patienten som bärare av specifikt mänskliga kvaliteter

Snabbare diagnos

mer möjligheter att hjälpa pat. t.ex paramedicin eller alternativmedicin.

diagnostiska hjälpmedel

Kunskap om när sjd skall misstänkas, sedan bra remittering

allt - bemötande, "lots"ansvar, uppföljning

Bättre kunskapskällor och rutiner för samverkan med specialist

Primärvården är ffa till för de vanliga folksjukdomarna, Sjukhusspecialister bör ta större ansvar för ovanliga tillstånd.

**Fråga 31:**

**Vad upplever du som det största problemet gällande patienter med ovanliga sjukdomar som grupp?**

Svarsalternativ	Antal(%)	Antal(n)
För heterogen grupp av patienter	56,8%	108
För lite forskning gjord på många av sjukdomarna	8,4%	16
För få riktlinjer gällande behandling etc	25,8%	49
För få/dåliga informationskällor	28,4%	54
För många andra vårdgivare inblandade	12,1%	23
Annat:	13,2%	25
	<b>Besvarade</b>	<b>190</b>
	<b>Ej besvarade</b>	<b>103</b>

**Textsvar:**

jag har för lite tid för patienten, specialister har för långa väntetider (minst 3 månader)  
ovanliga diagnoser och sjukdomar är ju en ganska korkad definition. Det handlar ju om patienter med väldigt olika besvär som endast har det gemensamt att de har just en diagnos som är ovanlig...

Svårt att genast se att det är en ovanlig sjukdom man har att göra med. Lätt att vid första kontakterna försöka styra in diagnostiserandet till diagnoser som man är vanliga och man bättre känner till.

Största problemet är att jag som läkare aldrig kommer att få någon erfarenhet av diagnostik och behandling och därför har sämre möjligheter att verkligen hjälpa patienten.

de är för få

Att komma på tanken(Diagnosen)

ska allm. med. vara inblandad måste kontakt med respektive specialist flyta  
vet ej

Inget problem. Fungerar utmärkt bra

dålig kunskap om informationskällor

Mitt patientmaterial är för litet för att svara på denna fråga.

Lågfrekvent förekommande hos var och en.

Att hitta dem primärt, sedan aldrig problem. Dessa sjukdomar har gräddfil till specialister.

för lite kunskap

Har inte upplevt problem

för få fortbildningar om ovanliga sjukdomar

bristande kunskap hos mig

Kunskap om patienten som bärare av specifikt mänskliga kvaliteter

har inte så många att det blir en grupp

Saknar kunskap om hemsidorna.

upplever inget större problem då specialistvården tar över

bekymmer att de inte tar sig fram och kan söka vård själva.

Bollas runt i sjukvårdssystemet, ingen på sekundär nivå känner ansvar när diagnosen är oklar

Oklart vem som är ansvarig för vården. För lätt att smita undan ansvar i slutenvården

de är sällsynta fåglar; man är mer inkörd på det som är vanligt

**Fråga 32:**

**Känner du att du lärt dig mer om ovanliga sjukdomar och/eller dess problematik efter denna enkät?**

Svarsalternativ	Antal(%)	Antal(n)
Nej	54,0%	107
Ja, något mer	45,5%	90
Ja, mycket mer	0,5%	1
	<b>Besvarade</b>	<b>198</b>
	<b>Ej besvarade</b>	<b>95</b>

### Appendix 3

Figur 1: En jämförelse mellan fråga 14 och 16 (Appendix 2) där ett samband har analyserats mellan informationsinhämtning och hur säkra läkarna känner sig att informera patienter om ovanliga tillstånd.

		Känner du att du kan hitta adekvat information om en ovanlig sjukdoms symptom, behandling etc?				Total(n)
		Ja	Ganska ofta	Inte alltid	Nej	
Hur säker känner du dig vanligtvis när du informerar en patient om hans/hennes sjukdomstillstånd rörande en ovanlig sjuk	Betydligt osäkrare	25	25	36	12	98
	Något osäkrare	55	27	28	9	119
	Lika-Mycket säkrare	26	6	7	0	39
Total(n)		106	58	71	21	256

Figur 4: En jämförelse mellan fråga 24 och 27 (Appendix 2) där ett samband har analyserats mellan hur nöjda allmänläkarna var med grundutbildningen och om de skulle ha hjälp i sitt arbete av mer utbildning om ovanliga diagnoser.

Hur tillfredsställande tycker du att informationen om ovanliga sjukdomar har varit under grundutbildningen? \* Skulle du ha hjälp i ditt arbete av mer utbildning om ovanliga diagnoser?

		Skulle du ha hjälp i ditt arbete av mer utbildning om ovanliga diagnoser?			Total(n)
		Ja	Något	Ingen större hjälp	
Hur tillfredsställande tycker du att informationen om ovanliga sjukdomar har varit under grundutbildningen?	Mycket otillfredsställande	36	13	4	53
	Ganska otillfredsställande	36	61	33	130
	Mycket tillfredsställande	4	4	12	20
Total(n)		76	78	49	203