



**Karolinska
Institutet**

Institution: Barncancerforskningsenheten
Institutionen för kvinnors och barns hälsa

Läkarprogrammet KI

Examensarbete 30 p

Hösttermin 2010

En ovanlig studie

**- en enkätstudie om primärvårdsläkarens perspektiv på
problematiken kring ovanliga sjukdomar**

Författare: Kjartan Thorarinsson

Handledare: Désirée Gavhed, Barncancerf.

Bihandledare: Annika Larsson, Barncancerf.

En ovanlig studie - en enkätstudie om primärvårdsläkarens perspektiv på problematiken kring ovanliga sjukdomar

Sammanfattning

Bakgrund: Tidigare patientorienterade studier har visat att patienter med ovanliga sjukdomar är en grupp patienter som upplever sig missnöjda med den vård de får inom primärvården. För att kunna få en helhetsbild av situationen behövs det en studie ur allmänläkarnas perspektiv. **Syfte:** Att i primärvården identifiera eventuella behov av kvalitetsförbättring inom den samlade vården av patienter med sällsynta sjukdomar. Denna studie fokuserar på diagnostik, kommunikation och samordning mellan primärvård och specialister. **Metod:** En webbaserad enkät skickades ut till 1133 specialister och ST-läkare inom allmänmedicin där 293 svarade. Enkäten var tänkt att belysa eventuell problematik som patienter med ovanliga sjukdomar står inför i primärvården ur ett läkarperspektiv. **Resultat:** Studiepopulationen ansåg att patientgruppen var problematisk på grund av dess heterogenitet och avsaknaden av riktlinjer för behandling av dessa ovanliga sjukdomar. Kommunikationen mellan allmänläkare och andra vårdgivare gällande denna patientgrupp visade sig vara bristfällig. Dessutom ansåg studiepopulationen att det var besvärligt att samordna dessa patienters alla vårdbehov på ett fullgott sätt. Men i stort sett var läkarna nöjda med primärvårdens insatser för patientgruppen. Läkarna hade uppfattningen att även patienterna i huvudsak var nöjda med primärvården. **Slutsats:** Det tycks råda stora brister inom vården av patienter med ovanliga sjukdomar. I primärvården verkar dessa huvudsakligen vara av organisatorisk karaktär. Kommunikationen och samordningen brister, och läkarna saknar stöd som riktlinjer för att kunna erbjuda den vård patienter med ovanliga sjukdomar behöver.

A rare study - A survey-study concerning primary care physicians' perspective on rare diseases

Abstract

Background: Patient-oriented studies have shown that patients with rare diseases are dissatisfied with the healthcare that the primary care offers. Since it, as far as we know, has not been explored before, we took an interest in looking at the family physicians' perspective on the matter. **Aim:** The main aim was to identify the possible needs for improvement of the care of patients with rare diseases. The study was limited to the primary care with focus set on diagnostics, communication and cooperation between family physicians and other caregivers. **Methods:** A web survey was sent to 1133 family physicians in Sweden, of which 293 responded. The purpose of the survey was to highlight the possible problems these patients face in the primary care from a physician's perspective. **Results:** The study population stated that the heterogeneity of the group of rare disease patients is a major problem. They indicated that there was a lack of information; in particular the physicians need more official guidelines concerning these diseases. The communication between family physicians and other caregivers was described as problematic. The study population claimed it to be quite difficult to coordinate a patient's medical needs sufficiently. Further, the physicians often felt that there were factors they themselves could not control that hindered them from providing the care patients with rare diseases needed. Interestingly enough, the physicians in this study were predominantly satisfied with the efforts of the primary care for this group of patients, and they assumed that the patients with rare diseases felt quite satisfied too. **Conclusion:** There seems to be many things that fall short in the care for patients with rare diseases. In the primary care this seems to mainly be an organizational issue. It is mainly the communication and the cooperation between caregivers that fail, and the physicians lack support, such as guidelines, to be able to provide the adequate care that these patients need

Mesh Terms: Rare diseases, Primary health care, Differential diagnosis, Communication

Innehållsförteckning

<u>Arbetsfördelning</u>	4
<u>Bakgrund</u>	4
Ovanliga sjukdomar i Sverige och EU	4
Diagnostik och vård	5
Kommunikation	7
Redovisning av databaser	8
<u>Syfte</u>	8
<u>Material och metoder</u>	8
Statistiska metoder	10
<u>Forskningsetiska överväganden</u>	10
<u>Resultat</u>	11
Allmänt	11
Diagnostik	14
Vårdkedjan	17
<u>Diskussion</u>	20
Styrkor och svagheter med studien	20
Allmänt	21
Diagnostik	22
Vårdkedjan	23
Rekommendationer	24
<u>Slutsatser</u>	24
<u>Tack</u>	25
<u>Referenser</u>	26
<u>Bilagor</u>	28
Appendix 1	28
Appendix 2	29
Appendix 3	36

Arbetsfördelning

Detta projekt har i det stora hela varit ett delat projekt tillsammans med en läkarstuderande och kurskamrat Jonas Lindbäck. Vi har samarbetat på planeringsstadiet kring utformningen av enkäten samt valet och utförandet av metod. Vi har även samarbetat till viss del avseende skrivandet av bakgrund och metod samt diskuterat studiens styrkor och svagheter tillsammans på ett mycket givande sätt.

Analys av data och rapportskrivning har gjorts individuellt, med stor hjälp av våra gemensamma handledare.

Bakgrund

OVANLIGA DIAGNOSER I SVERIGE OCH EU

Ovanliga 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 och omfattar 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 har ca 6-8% av den europeiska befolkningen en ovanlig sjukdom (enligt den europeiska definitionen) (3). Det är även svårt att uttala sig om antalet diagnoser men det talas idag om ca 5000-8000 ovanliga sjukdomar(4). Det verkar således vara betydligt vanligare än uttrycket ovanliga sjukdomar indikerar. De antal diagnosbärare som finns inom svensk sjukvård idag kan antas vara toppen av ett isberg. En anledning till varför man valt att "klumpa ihop" dessa diagnoser är att de flesta av dessa sjukdomar uppvisar liknande problematik kring exempelvis diagnostik och behandling. Det finns för flertalet ovanliga sjukdomar ingen ICD-diagnoskod (5). Detta försvårar forskning, registrering och sjukvårdsekonomiska komponenter.

I juni 2009 antogs en rådsrekommendation om en EU-satsning som rör sällsynta sjukdomar (6). 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...", (6) 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)..." (6).

DIAGNOSTIK OCH VÅRD

De patienter som har sällsynta diagnoser har ofta omfattande vårdbehov av olika slag och behöver koordinerad behandling av flera olika vårdgivare parallellt. Koordineringen kan innebära praktiska svårigheter för den lokala vårdgivaren som ska agera "spindel i nätet". Detta framgår bland annat i en färsk rapport från Socialstyrelsen (7).

Två enkätundersökningar om vården av patienter med sällsynta diagnoser ur patientperspektiv har publicerats senaste åren (8, 9). I dessa rapporter påvisades att patienter med ovanliga sjukdomar hade problem med att få god information, vård i rätt tid, rätt diagnos eller att alls få en diagnos. Kompetens och kunskapsnivå när det gäller sällsynta diagnoser hos de lokala vårdgivarna ansågs också variera påtagligt. Motsvarande rapportering ur ett behandlande läkarperspektiv saknas dock.

Att patienter med ovanliga sjukdomar är svårare att diagnostisera för allmänläkare är i sig inte svårt att förstå. Att utredningstiden för den här gruppen patienter är längre än för andra patientgrupper i samma ålderskategori förefaller uppenbart, eftersom diagnostiken ofta går ut på att utesluta de mest sannolika diagnoserna först. Uteslutningsdiagnoserna blir alltså många.

I en studie med fokus på försenad diagnostik av patienter med ovanliga sjukdomar visade det sig att 25 procent av patienterna med Ehler Danlos syndrom fick vänta i över 30 år på rätt diagnos (10). Så mycket som 40 procent av studiepopulationen fick minst en felaktig diagnos innan de gavs den rätta. Denna felaktiga diagnos i sig ledde till att 1/6 behandlades kirurgiskt och 1/10 genomgick psykiatrisk behandling baserat på den felaktiga diagnosen (10).

Ovanliga sjukdomar kan i många fall leda till flertalet komplikationer (3), som i sin tur kan tänkas resultera i fler vårdinsatser och mer frekventa besök än för andra patienter i samma ålderskategori. Det är möjligt att de oftare söker sig till mer specialiserad vård om den möjligheten ges. Förutsatt att patienterna i fråga följer direktiv, söker de till primärvården av samma orsaker som alla andra patienter. Med deras ofta komplicerade sjukdomsbild och eventuella specialistvård kan det tänkas vara svårt för allmänläkaren att ha överblick över exempelvis patienternas läkemedel. Utöver individens komplicerade sjukdomsbild så utgör den stora heterogeniteten inom gruppen ovanliga sjukdomar en utmaning för allmänläkaren. Det är högst sannolikt att tydliga riktlinjer och PM för den här gruppen patienter och diagnoser kan utgöra ett lika gott stöd för en allmänläkares praxis som för behandling av andra patientkategorier (7). Därutöver förefaller det finnas utrymme för utveckling av kommunikationskanaler vårdgivare emellan, för ett nätverkande kring dessa komplicerade patientbilder (8).

Primärvården upplevdes som den mest problematiska vårdformen av deltagarna med ovanliga sjukdomar som medverkade i studien "Fokus på vården". Cirka 44 procent av deltagarna upplevde att primärvården var bra efter det att de fått en diagnos. Innan diagnosen hade fastställts var det bara 30 procent som upplevde primärvården som bra (8). Dessa siffror kan jämföras med en annan nationell patientenkätstudie inom primärvården, där man visar att över 80 procent av de nästintill 100 000 patienter som gjort läkarbesök på en vårdcentral i Sverige har upplevt sig bli väl bemötta och varit nöjda med den vård de fått (11).

Att diagnostiseras med en ovanlig sjukdom kan ha psykosociala konsekvenser. Tillstånden i sig är ofta av den grad att de påverkar patienterna och deras anhöriga avsevärt (12). Patienterna kan komma att uppleva att deras livskvalitet och personliga frihet inskränks, och detta kompliceras ytterligare av bristen på psykosocial vård i form av samtalsterapi (3).

KOMMUNIKATION

Kommunikation innebär överföring av information från en person till en annan. Då omfattas för läkares och sjukvårdens del både verbal kommunikation kollegor emellan och infrastrukturella faktorer för informationsöverföring, såsom journalsystem. Om kommunikationen är bristfällig mellan specialister kan man tänka sig att samordningen av patientens alla vårdbehov blir problematisk. Att så är fallet framkommer bland annat i Socialstyrelsens utredning om ovanliga diagnoser från 2010 (7).

Patienter med ovanliga sjukdomar upplever ofta att de ”faller mellan stolarna” (8), när kommunikationen mellan vårdgivare brister och diagnosbärarna blir lidande av detta. Om kommunikationen upplevs som problematisk av läkarkåren kvarstår att se, men man kan tänka sig att det finns flertalet faktorer som kan påverka upplevelsen av kommunikationen.

Journalsystem utgör en essentiell del av den infrastruktur vi har i dagens landsting och sjukvård. Det är via journaler läkare oftast får tag på och kommunicerar viktig information om patienters hälsa. Sverige har inget nationellt journalsystem, istället används ett flertal inkompatibla journalsystem. Om det är svårt att snabbt få tag på journalanteckningar kan detta påverka behandlingsbeslut och ordinationer. Det är av stor vikt att läkare enkelt kan erhålla vital information om sina patienter. Inte minst vid vård av en patientgrupp som denna, där tillstånden i fråga ofta är främmande för en allmänläkare.

REDOVISNING AV DATABASER

Vi har använt oss av databaser som PubMed, SveMed+ för att få en överblick över relevant litteratur. En annan referenskälla har varit våra två handledare som personligen rekommenderat oss ett antal artiklar. När det gäller kritisk granskning av denna litteratur har vi använt oss av de färdigheter som erhållits under läkarutbildningens moment ”Vetenskaplig Utveckling”, där förhållningssätt till forskningsmaterial behandlats.

Syfte

Syftet med denna studie var att ur ett läkarperspektiv och med hjälp av en enkätundersökning:

- belysa vilka typer av stöd som finns och saknas vid diagnostik och behandling av patienter med ovanliga sjukdomar i primärvården.
- identifiera eventuella behov av kvalitetsförbättring inom den samlade vården av patienter med sällsynta sjukdomar, gällande kommunikation och samordning mellan primärvård och specialister.

Material och metoder

Då primärvården upplevdes som den mest problematiska vårdformen av diagnosbärarna som deltog i studien ”Fokus på vården” (8) och då detta utgör en så essentiell del av vårdkedjan föll det sig naturligt att begränsa studiepopulationen till allmänläkare som mottagare av enkäten. Vi valde specifikt specialister och ST-läkare inom allmänmedicin och exkluderade övriga läkare verksamma inom primärvården, såsom AT-läkare då de sannolikt har kortare klinisk erfarenhet än den valda studiepopulationen. Även läkare som var registrerade som tjänstlediga under tiden för svarsperioden exkluderades.

För att undersöka hur allmänläkarna såg på ovanliga sjukdomar och problematiken kring detta valde vi att utgå ifrån ett frågeformulär i form av en webbaserad enkät.

Vi utgick från Hälso- och Sjukvårdsinformationens ”Förteckning över primärvårdsanläggningar” (13), där det finns 939 registrerade primärvårdsanläggningar i Sverige och valde att skicka ut enkäten slumpmässigt till en fjärdedel av dessa. Således skickades enkäten ut till 235 anläggningar. För det slumpmässiga urvalet användes en slumpgenerator (14). Vilka läkare som

arbetar på de olika primärvårdsanläggningarna inhämtades från respektive anläggnings hemsida. Totalt arbetade 1506 läkare på de 235 anläggningarna, varav 1133 korrekta e-postadresser kunde rekvireras. Tio läkare hörde under svarsperioden av sig via e-post för att de inte kunde besvara enkäten på grund av tillfälliga tekniska problem med den hemsida enkäten var upplagd på (15).

Enkäten utformades mellan juni och oktober 2010 i linje med beprövad expertis inom enkätutforming (16, 17). Även ett antal personer på Karolinska Institutet med gedigen erfarenhet om enkätutforming kontaktades för hjälp med detta.

Syftet med enkäten var att belysa eventuella brister i vården för patienter med ovanliga sjukdomar, sett från ett läkarperspektiv. Svårigheten var att utforma frågor som inte får studieobjektet att känna sig utpekad. Målet med studier som denna är att den ska kunna leda till förbättrat och ökat stöd för läkare som bemöter patienter med ovanliga sjukdomar, vilket förhoppningsvis leder till förbättrad vård av patientgruppen. Frågorna i en enkät är tänkta att vara ställda utifrån hur de kommer att analyseras, ofta ur ett statistiskt perspektiv. Ofta är de i sin grund riktade och detta kan ses som en förvrängning av verkligheten. Därför gavs ofta möjligheten till skriftliga kommentarer. Enkäten bestod av totalt 52 frågor och uppskattades ta mellan 20 och 35 minuter att besvara. Den var uppdelad i fem moment; Allmänt, Information, Utbildning, Diagnostik och Kommunikation/Samordning. Denna rapport är grundad på de två sista momenten, med de allmänna frågorna som stöd. Utformningen kan anses ha gjort att svarsfrekvensen på dessa två moment var sämre än enkätens tidigare moment.

Innan det huvudsakliga utskicket av enkäten skickades den på prov ut till tre specialister inom allmänmedicin för återkoppling och reflektioner kring enkäten och den tänkta studiepopulationen. Efter detta gjordes små förändringar av enkäten. Den 18 oktober sändes enkäten ut tillsammans med ett följebrev (Appendix 1) i ett epostmeddelande. Fyra påminnelser skickades ut under enkätens svarsperiod i linje med beprövad erfarenhet inom enkätstudier. Studieobjekten gavs möjligheten att avregistrera sig från studien om så önskades. Svar mottogs fram till 5 november 2010 och alla mottagna svar fördes över manuellt till ett kalkylblad i Excel. Samtliga svar var anonyma och avidentifierade.

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.

STATISTISKA METODER

Samtliga metoder valdes med hjälp av våra handledare och som ytterligare stöd användes böcker om medicinsk statistik (18, 19). Beskrivande statistik som median och typvärde har använts där det ansågs lämpligt. Även har jag använt analytisk statistik i form av sambandsanalyser, då χ^2 -test och i något fall Fisher's Exact Test har tillämpats. Samband och skillnader ansågs som statistiskt signifikanta vid $p < 0,05$.

Forskningsetiska överväganden

Etiskt tillstånd söktes i juni, tillståndet erhöles i oktober (Diarienummer: 2010/1218-31)

Enkätundersökningen gjordes med hjälp av en frivillig webbenkät, vilken studiepopulationen hade friheten att svara på eller ej. Denna metod är relativt riskfri för deltagarna i studien förutom att studiepopulationen möjligen kan uppleva att deras kunskaper och arbetssätt ifrågasätts.. Stor vikt lades på att utforma frågorna så att de inte skulle upplevas som utpekande, då hypotesen är att vårdkedjan är det som brister och inte den enskilde läkaren.

För att kunna underlätta läkarnas arbete i framtiden måste först deras behov identifieras. I samband med enkätstudien informerades vi om flertalet diagnosstöd och genom detta underlättade vi eventuellt allmänläkarnas arbete omedelbart, även om de inte valde att delta i enkätstudien. Om brister i vårdkedjan observeras, så kan detta i förlängningen leda till förenkling av både allmänläkarnas arbete och att patientens vårdbehov tillgodoses i större grad, vilket i båda fallen är något studiepopulationen kommer ha nytta av.

Resultat

ALLMÄNT

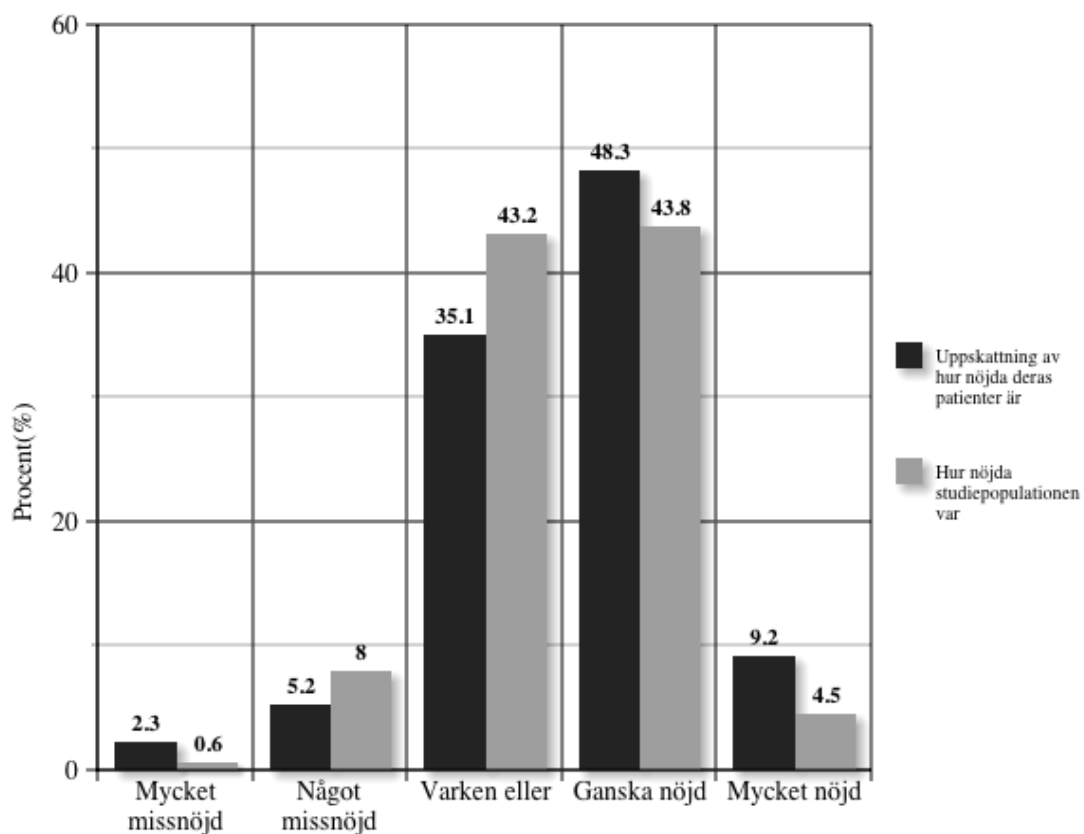
Av de totalt 1133 enkäter som skickades ut till specialister och ST-läkare inom allmänmedicin besvarades 293 stycken. Det innebär en svarsfrekvens på 25,9%. Den besvarande studiepopulationen karakteriseras i *Tabell I*.

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
Hur många invånare har kommunen du arbetat i de senaste 6 månaderna?		
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
Ligger vårdcentralen du arbetat på inom en timmes restid från ett läns- eller universitetssjukhus?		
Ja	86,6	252
Nej	13,4	39
Har du tidigare hört talas om begreppet "ovanliga sjukdomar"?		
Ja	79,7	232
Nej	20,3	59

I enlighet med tidigare undersökningar, såsom "Fokus på vården" (8), ställde vi två frågor kring hur studiepopulationen upplevde primärvården för patienter med ovanliga sjukdomar. Av studiepopulationen upplevde 57,5 procent att patienter med ovanliga sjukdomar var ganska eller mycket nöjda med primärvårdens insats. De 7,5 procent av allmänläkarna som besvarade frågan trodde att dessa patienter vara något eller mycket missnöjda med primärvårdens insats och 48,3 procent av allmänläkarna var själva ganska eller mycket nöjda med primärvårdens insats för denna patientgrupp. Av studiepopulationen var 8,6 procent missnöjda med insatsen (*Figur I*). Studiepopulationen uppskattade att patienterna var i stort sett lika nöjda med primärvården som de själva (*Figur I*).

Genom att tydliggöra problematiken i vården av ovanliga sjukdomar kan man enklare illustrera förbättringsmöjligheterna. Vi bad därför läkarna att ange vad de ansåg vara det största problemet i primärvården gällande patienter med ovanliga sjukdomar som grupp (*Tabell II*). De flesta som besvarade frågan (56,8 procent) ansåg att gruppens stora heterogenitet utgjorde det allra största problemet. Det var 25,8 procent av studiepopulationen som ansåg att avsaknaden av riktlinjer gällande bland annat behandling var ett stort problem. Av de besvarande tyckte 12,1 procent att det var problematiskt med många andra inblandade vårdgivare. Av de 13,2 procent som valde svarsalternativet "annat" kommenterade många den bristfälliga kommunikationen mellan vårdgivare. Andra problem som uppmärksammades var svårigheter att ge en tidig diagnos samt otydligheter kring ansvarstagande.



Figur I – En jämförelse mellan hur nöjda läkarna var med primärvårdens insats för patienter med ovanliga sjukdomar, i jämförelse med hur nöjda de uppskattade att patienterna var med primärvårdens insats.

Tabell II – primärvårdsläkarens främsta problem med gruppen patienter med ovanliga sjukdomar

	Antal svar	Antal obesvarade
Vad upplever du som det största problemet gällande patienter med ovanliga sjukdomar som grupp? (flervalsfråga)	190	103
	<u>Antal (n)</u>	<u>Andel (%)</u>
För heterogen grupp av patienter	108	56,8
För lite forskning gjord på många av sjukdomarna	16	8,4
För få riktlinjer gällande behandling etc	49	25,8
För få/dåliga informationskällor	54	28,4
För många andra vårdgivare inblandade	23	12,1
Annat:		

DIAGNOSTIK

Fokus i enkäten har legat på att illustrera hur frekvent läkargruppen möter patienter med ovanliga sjukdomar och hur dessa patienters väg till rätt diagnos ser ut, inte att belysa huruvida allmänläkare diagnostiserar på ett adekvat sätt eller ej. Har patienterna många eller snarare mindre välkända mediciner? Kräver de fler vårdinsatser? Diagnostiken, eller vårdtillfället, kartlades som underlag för diskussion av vårdkedjans eventuella brister.

Drygt hälften, 56,5 procent, bedömde utredningstiden vara längre hos patienter med ovanliga sjukdomar än andra patienter i samma åldersgrupp (*Tabell III*). Dock fanns inget statistiskt påvisbart samband mellan de som svarat att utredningstiden är längre hos dessa patienter och de som upplever svårigheter vid kommunikationen mellan sig och andra specialister när det gäller ovanliga sjukdomar (Appendix 3). Som underlag för att förstå vad en lång utredningstid innebär bad vi allmänläkarna att uppskatta sin längsta utredningstid för att ställa en diagnos, ej specificerat ovanliga sjukdomar. De allra flesta av dem, 77,2 procent, hade lyckats ställa diagnos på sina patienter inom loppet av ett år.

Det stora antalet ovanliga diagnoser som finns talar för att hela patientgruppen inte är lika ovanlig som termen ovanliga sjukdomar indikerar. Det är därför av intresse att veta i vilken utsträckning allmänläkare träffar på dessa patienter. Det visar sig att studiepopulationen uppskattningsvis har haft två patientbesök av patienter med ovanliga sjukdomar senaste halvåret, då två var typvärde av svaren (notera att alternativet ”3 eller flera” ej fanns som alternativ i enkäten (Appendix 2), utan detta är en sammanslagning). Det utgör uppskattningsvis fyra per kalenderår.

Vidare så ansåg 42,9 procent av studiepopulationen att de träffade patienter med ovanliga sjukdomar mindre frekvent än andra patienter inom samma ålderskategori och 6,6 procent menar att de träffade patientgruppen mer frekvent (*Tabell III*).

Knappt hälften, 48,4 procent, av studieobjekten visste inte hur många vårdinsatser patienter med ovanliga sjukdomar i snitt hade besökt. Det vanligaste svarsalternativet var 2-5 vårdinsatser bland de som svarade annat än ’Vet ej’ (*Tabell III*).

Tabell III – Utredningstid och vårdinsatser

	Antal svar	Antal obesvarade
Har dessa patienter oftare haft en kortare, lika lång, eller längre utredningstid än andra patienter i samma åldersgrupp?	154	139
	Antal (n)	Andel (%)
Mycket kortare	6	3,9
Något kortare	9	5,8
Lika lång	52	33,8
Något längre	54	35,1
Mycket längre	33	21,4
Träffar du patienter med ovanliga diagnoser mer eller mindre frekvent än andra patienter i samma ålderskategori?	196	97
	Antal (n)	Andel (%)
Mer frekvent	13	6,6
Ingen skillnad	50	25,5
Mindre frekvent	84	42,9
Vet ej	49	25,0
Hur många patienter med ovanliga sjukdomar har du haft på patientbesök det senaste halvåret?	185	108
	Antal (n)	Andel (%)
0	37	20,0
1	34	18,4
2	46	24,9
3 eller flera	68	36,7
Hur många vårdinstanser har dessa patienter i snitt besökt?	184	109
	Antal (n)	Andel (%)
1	16	8,7
2-5	68	37,0
6-10	8	4,3
Fler än 10	3	1,6
Vet ej	89	48,4
Uppskattningsvis, hur lång har din längsta utredningstid för att ställa EN diagnos under din tid som leg. läkare varit?	145	148
	Antal (n)	Andel (%)
<6 mån	54	37,2
7-12 mån	58	40,0
1-3 år	21	14,5
3-5 år	3	2,1
>5 år	9	6,2

Allmänläkarna var ombedda att försöka minnas de tre senaste patienterna med ovanliga sjukdomar de mött. De frågades sedan om hur många av dessa tre de hade kunnat ställa diagnos på via vårdcentralen med hjälp av provtagning eller undersökningar specificerat att de inte hade remitterat vidare till specialister för diagnostisk hjälp (Tabell IV). Av de svarande kunde 72,5 procent inte ställa diagnos på egen hand på någon av dessa tre patienter och intressant nog

meddelade 27,5 procent att de kunnat ställa diagnos på en eller flera av dessa tre patienter via vårdcentralen (*Tabell IV*).

Tabell IV – Diagnostik av ovanliga sjukdomar vid vårdcentral

	Antal svar	Antal obesvarade.
Vilka tre senaste ovanliga sjukdomar har du träffat på som du varit med och ställt diagnos på?	143	150
63 Ehler-Danlos syndrom		
49 Sklerodermi		
23 Dermatomyosit		
22 Cystiskfibros		
19 Von Willebrants syndrom		
Hur många av dessa har du kunnat ställa diagnos vid vårdcentralen med hjälp av provtagning eller undersökningar (dvs. ej remitterat vidare för diagnostisk hjälp)?	189	104
	Antal (n)	Andel (%)
0	137	72,5
1	40	21,2
2	10	5,3
3	2	1,1

*189 har svarat på följdfrågan där 143 besvarat, vilket försvårar tolkningen av resultaten.

I vår studie sågs inget som direkt talade för att patienter med ovanliga sjukdomar skulle ha fler läkemedel än andra patienter, då endast 21,8 procent svarade ja (*Tabell V*). På följdfrågan indikerade nästan hälften att de träffat på problem gällande läkemedel till någon av sina patienter med ovanliga sjukdomar. Av dessa (46,4 procent) har 63,1 procent svarat att patienten har haft läkemedel okända för besvarande läkare (*Tabell V*).

Tabell V – Läkemedel

	Antal svar	Antal obesvarade
Skulle du säga att dessa patienter har fler läkemedel än andra patienter inom samma ålderskategori?	188	105
	Antal (n)	Andel (%)
Ja	41	21,8
Nej	62	32,9
Vet ej	103	54,8
Har du träffat på något problem rörande läkemedel till någon av dina patienter med ovanliga sjukdomar?	181	112
	Antal(n)	Andel (%)
Ja, patienten har haft läkemedel okända för mig	53	29,3
Ja, läkemedlet jag velat ordinera har varit för dyrt	5	2,8
Ja, patienten har haft läkemedel som interagerat med andra läkemedel	12	6,6
Ja, det har saknats läkemedel för att behandla patienten	28	15,5
Nej	97	53,6
Ja, annat:	4	2,2

Trots den omtalade svåra utredningsgången med denna patientgrupp så har 27,9 procent av allmänläkarna ändrat diagnos på en patient som visade sig ha en ovanlig sjukdom. Av vikt är att 31,6 procent svarade att de inte visste om så varit fallet (Appendix 2).

VÅRDKEDJAN

Vi ville undersöka hur Sveriges allmänläkare upplever vårdkedjan i avseende kommunikation och samordning. Det visade sig att 22,4 procent av studiepopulationen upplevde, alltid eller ofta, svårigheter vid kommunikationen mellan sig och andra specialister gällande patienter med ovanliga sjukdomar (*Tabell VI*). Visade sig vara 34,7 procent som upplevde ibland svårigheter med kommunikationen. Det innebär att 57,1 procent ”ibland” eller ”ofta” upplevde svårigheter med kommunikationen mellan dem och andra vårdgivare. Vid svar på frågan gavs möjlighet att svara i skrift vad som kunde förbättra kommunikationen. Tillgängligheten till specialister var dålig, enligt kommentarerna. Fem läkare tyckte att det var svårt att få kontakt med rätt vårdgivare och att detta borde förbättras. Lika många av de svarande ansåg att ansvarsfördelningen inom vården för dessa patienter är oklar, vilket gjorde att ”patienter faller mellan stolarna”. Kommentarererna var få i antalet, 24 stycken, och ses därför endast som diskussionsunderlag (Appendix 2).

För att enklast kunna undersöka organisatoriska brister i enkäten beskrevs ett scenario där studieobjektet i fråga har en patient med en ovanlig sjukdom som besöker två eller flera specialister för olika problematik med sin sjukdom. Studiepopulationen fick då besvara om de tyckte att de som ansvarig vårdgivare hade problem med att samordna patientens vård så att alla dess behov tillgodoses. Av allmänläkarna tyckte 35,2 procent att detta alltid eller ofta var problematiskt (*Tabell VI*).

Man skulle kunna tänka sig att vårdcentraler/enheter med mer än en timmes restid till ett läns- eller universitetssjukhus i sig skulle leda till mer problematik med samordning för allmänläkarna. Inget sådant samband kunnat påvisas i denna studie (Appendix 3).

Tabell VI – Kommunikation och samordning

Upplever du svårigheter vid kommunikation mellan dig och andra specialister gällande patienter med ovanliga sjukdomar?

	Antal svar	Antal obesvarade
	194	97
	Antal (n)	Andel (%)
Alltid	12	6,1
Ofta	32	16,3
Ibland	68	34,7
Sällan	68	34,7
Aldrig	16	8,2

Om patienten besöker mer än två specialister för olika problematik med sin sjukdom, tycker du som ansvarig vårdgivare att det kan vara problematiskt att samordna detta så att patientens alla behov tillgodoses?

	Antal svar	Antal obesvarade
	190	103
	Antal (n)	Andel (%)
Alltid	17	8,9
Ofta	50	26,3
Ibland	89	46,8
Sällan	30	15,8
Aldrig	4	2,1

I vår studie svarade 55,8 procent att journalsystemet på vårdcentralen som de arbetade på skiljde sig från det journalsystem närmaste sjukhus/specialistkliniker använder, varav mer än en fjärdedel ansåg att detta ”alltid” eller ”oftast” innebar ett problem i kommunikationen rörande patienter med ovanliga sjukdomar (*Tabell VII*).

Det gick inte att påvisa något starkt samband mellan de som upplevde skillnader i journalsystem som ett problem i kommunikationen mellan vårdgivare och de som svarat att de ”alltid” eller ”ofta” upplevde svårigheter vid kommunikationen mellan sig och andra specialister (Appendix 3).

Tabell VII – Journalsystem

Skiljer sig journalsystemet ni använder på er vårdcentral ifrån de journalsystem som de närmaste sjukhusen/specialistklinikerna använder?

	Antal svar	Antal obesvarade
	197	96
	Antal (n)	Andel (%)
Ja, det skiljer sig från samtliga sjukhus/...	68	34,5
Ja, det skiljer sig från vissa sjukhus/...	42	21,3
Nej	87	44,2

Om ja, upplever du detta som ett problem i kommunikationen rörande patienter med ovanliga sjukdomar?

	Antal svar	Antal obesvarade
	105	188
	Antal (n)	Andel (%)
Ja, alltid	14	13,3
Ja, oftast	14	13,3
Ganska ofta	27	25,7
Inte alltid	26	24,8
Nej, aldrig	24	22,9

Utan riktlinjer tvingas läkarna i fråga ta till andra hjälpmedel. Jag ville ta reda på hur de gick tillväga när det saknades riktlinjer för en patientgrupps behandling (*Tabell VIII*). 62,2 procent av de som besvarade frågan säger att de konsulterade en kollega och 75,1 procent remitterade till annan specialist. Notera att detta var en fråga där fler än ett alternativ kunde väljas. Här gavs även möjlighet att svara ”Annat” och ge ett skriftligt svar. Det var 18 som valde att göra det, varav 12 svarade att de söker information på internet (*Appendix 2*).

Tabell VIII – Avsaknad av riktlinjer

Hur går du till väga när det saknas riktlinjer om en patientgrupps behandling?	Antal svar	Antal obesvarade
	193	100
	Antal (n)	Andel(%)
Konsulterar kollega	120	62,2
Läser forskningsartiklar om ämnet	47	24,4
Remitterar till annan specialist	145	75,1
Annat:	18	9,3

Jag ville också ta reda på om det fanns faktorer som gjorde att allmänläkare känner att de inte kan erbjuda patienterna fullgott stöd vad gäller vårdinsatser som exempelvis sjukgymnastik, arbetsterapi och samtalsterapi vid ovanliga sjukdomstillstånd. Om detta var studiepopulationen splittrad. Det var 27,5 procent som svarade att det fanns faktorer, 29,0 procent svarade att det inte finns och 43,5 procent svarade att de inte vet. På följdfrågan ombads de som svarade ”Ja” att specificera i skrift vilka dessa faktorer var och vad som skulle kunna förbättras. Av dessa svarade 25,7 procent att de ansåg det vara dålig tillgång till samtalsstöd (kuratorer, psykologer, terapeuter etc). Av de som svarade på följdfrågan var det 17,1 procent som uppgav att det fanns problem kring kommunikationen mellan vårdgivare och otydlighet kring ansvarstagande. Resurs- och/eller tidsbrist menade 20,0 procent utgjorde främsta faktorn (*Appendix 2*).

Diskussion

STYRKOR OCH SVAGHETER MED STUDIEN

Studiens främsta styrka är att det är den första studien i sitt slag. Det finns väldigt lite forskning gjort kring ovanliga sjukdomar, framförallt om ovanliga sjukdomar inom primärvården (20). De flesta tidigare studier har gjorts i intervjuform, alternativt postdistribuerade enkäter. Tack vare vårt metodval av webbaserad enkät har vi på begränsad tid lyckats nå ut till många av Sveriges alla allmänläkare (293 stycken) och studiens generaliserbarhet i Sverige får anses hög utifrån karakteriseringen av studiepopulationen (*Tabell 1*). Huruvida vi kan dra slutsatser i ett internationellt perspektiv är öppet för diskussion, då begreppet ovanliga sjukdomar är bredare i Europa än Socialstyrelsens (1) definition som använts i denna studie. Dessutom är det värt att notera att primärvårdens roll ser olika ut i olika länder. Trots dessa skillnader kan man tänka sig att allmänläkarna runt om i världen i stort delar samma problematik med dessa patienter med ovanliga sjukdomar. Studien har även styrkan att den belyser flertalet brister i vården av patienter med ovanliga sjukdomar som kan komma att vara högtintressanta vid vidare studier inom ämnet.

Att använda en webbaserad enkätstudie kan medföra nackdelar. Att studiens svarsperiod var nerkortad till fyra veckor på grund av tidsbrist orsakad av ett försenat etiskt yttrande kan anses ha försämrat svarsfrekvensen och på så sätt studiens värde. När man talar om svarsfrekvenser av postdistribuerade enkäter så anses en 26-procentig sådan som låg (17), dock är vetenskapliga webbaserade enkätstudier en relativt ny metod att använda sig av och därför finns det inget vedertaget värde på vad som innebär en god svarsfrekvens. Det är lätt att tänka sig att den utvalda gruppen allmänläkare har svårt att ta sig tid att svara på enkäter som denna. De e-postkommentarer vi fick från läkare som inte besvarade enkäten tyder på att de lider av stress och tidsbrist. En annan kommentar var att allmänläkarna redan får väldigt många andra enkäter, vilket kan innebära att de måste prioritera vilka studier de ska delta i. På grund av tidsbrist genomfördes inte någon bortfallsanalys vilket gör att vi inte kan uttala oss om hur bortfallet såg ut. Detta får ses som studiens största svaghet.

Dessutom kan några frågor anses ha varit felaktigt ställda, vilket gör att de kan ha missuppfattats och därmed försvårat svarsanalysen. Längden på enkäten var eventuellt inte optimal, detta kan ha försämrat svarsfrekvensen mot enkätens slut då deltagarna möjligen hade tröttnat. Omkring en tredjedel till hälften av de allmänläkare som valde att delta i studien besvarade inte de två avslutande delarna om diagnostik och vårdkedjan, vilka utgjorde basen för denna analys. Det var

även ofördelaktigt att frågor som krävde reflektion och skriftliga svar placerades mot slutet av enkäten.

ALLMÄNT

Studiepopulationen tyckte det största problemet gällande gruppen ovanliga sjukdomar var den stora heterogeniteten. Resultaten tyder på att detta utgör ett hinder i primärvården för allmänläkarna. Begreppet ovanliga sjukdomar används för att gruppera dessa tillstånd tillsammans, då de ofta delar samma problematik i vården. Tillsammans utgör de en stor grupp patienter (3). Att de är en heterogen grupp patienter råder det ingen tvekan om, då antalet ovanliga diagnoser uppskattas till över 5000 stycken (4) och då diagnoserna förekommer inom alla medicinska specialiteter. En del av studiepopulationen tyckte att det ofta saknades riktlinjer om exempelvis behandling för patientgruppen, vilket det också faktiskt ofta gör (1). Problematik kring bristen på bra informationskällor eller kännedom om de källor som finns och att det ofta är för många andra vårdgivare inblandade indikerar att läkarna saknar fullgott stöd i form av information och samordning.

I Sverige var 2010 uppskattningsvis 80 procent av alla patienter nöjda med primärvårdens insats och endast 3 procent missnöjda enligt (11). I ”Fokus på vården” visade det sig att patienter med ovanliga sjukdomar är mycket mer missnöjda med primärvården, 32,9 procent upplevde primärvården som dålig eller mycket dålig innan fastställande av diagnos (8). Dessa två undersökningar skiljer sig dock kraftigt, exempelvis gällande storlek på studie och syfte. Det ska även noteras att ”Fokus på vården” är gjord av Sällsynta Diagnosers Riksförbund. Vår studiepopulation, dvs. allmänläkarna, var i stort sett nöjd med primärvårdens insats för denna patientgrupp. Som kontrast till de 30,3 procent ur ”Fokus på vården” som ansåg primärvården vara bra (innan fastställande av diagnos, siffran var 43,7 procent efter diagnos)(8) skattade 57,5 procent i vår besvarande studiepopulation att patienter med ovanliga sjukdomar var nöjda med primärvårdens insats. Detta antyder att läkarnas och patienternas upplevelser av vården skiljer sig. Det kan eventuellt förklaras med att patienter ofta saknar den insyn i vården som läkare besitter. Möjligen ansåg läkarna i fråga att de problem som dessa patienter stöter på inom primärvården är fullt naturliga vad gäller en sådan heterogen grupp. Man kan inte genom denna studie härleda vad som orsakar denna diskrepans mellan patienters och läkares bild av situationen, men det ska självklart vara målet att både patienter och läkare känner sig nöjda med primärvårdens insatser.

Den oerhörda heterogeniteten inom gruppen ovanliga sjukdomar kan i sig ses som en svårighet för allmänläkarna. Ofta saknas det riktlinjer för behandling och annan vård vid ovanliga sjukdomar (7). Riktlinjer som PM är ett gott stöd för läkare i allmänhet, och särskilt vid vård av patienter som dessa, med tillstånd som kanske tidigare varit främmande för läkaren i fråga. Vad gör allmänläkarna i brist på riktlinjer? Kontakt med andra mer insatta vårdgivare krävs, men om denna kommunikation är bristande så förvisas läkarna till att söka information själva. Anmärkningsvärt nog var det just primärvården som i lägst utsträckning remitterade vidare patienten till annan vårdgivare när patienten önskade det, enligt Riksförbundet för Sällsynta Diagnosers studie "Fokus på vården" (8).

DIAGNOSTIK

Som förväntat uppskattade läkarna att patienter med ovanliga sjukdomar har haft en längre utredningstid än andra patienter. Läkarna hade sällan själva haft någon patient som behövts utredas så länge som vissa av fallen i patientstudien EurordisCare2 (10), där en fjärdedel av patienterna med Ehler-Danlos syndrom fick vänta i över 30 år på rätt diagnos. Gällande vårdinsatser så föreföll studiepopulationen osäker på vad patientgruppen krävde, detta kan i mycket vara orsakat av den otydliga frågeställningen då det inte var specificerat i tid. Därför är det svårt att dra några slutsatser från just de resultaten ur enkäten.

Resultaten i *Tabell III* indikerar att patienter med ovanliga sjukdomar inte är så vanliga inom primärvården. Uppskattningsvis fyra patientbesök om året per allmänläkare utgörs av patienter med ovanliga sjukdomar. Uppskattat att en allmänläkare tar 25 minuter per besök och 7 arbetande timmar om dagen innebär 16,8 patienter var dag. Detta ger cirka 3800 potentiella patientbesök för en allmänläkare. Även om siffran halveras kommer dessa fyra patientbesök om året utgöra en mycket liten andel av det totala antalet besök. Att notera är möjligheten att dessa patienter eventuellt inte söker sig till primärvården utan direkt till mer specialiserad vård, en annan att antalet patienter med ovanliga sjukdomar underskattas av studiepopulationen.

Resultaten i denna studie indikerar att 27,5 procent av patienterna med ovanliga sjukdomar diagnostiserades inom primärvården. En amerikansk studie (21) visar att 54 procent av alla patienter med ovanliga sjukdomar diagnostiseras inom primärvården och att 76 procent av allmänläkarna stod för deras kontinuerliga vård av sjukdomen. Med detta i åtanke är det oroväckande att endast 79,7 procent av vår studiepopulation som känner till begreppet ovanliga sjukdomar

EurordisCare2 visade på en hög grad felaktiga diagnoser innan den rätta ställdes för patienter med ovanliga sjukdomar (10). Det är inte mer än naturligt, då en utredningsgång ofta går ut på att utesluta de mer vanliga diagnoserna först. Betydelsefullt i detta fall är att primärvårdsläkarna ges det diagnostiska stöd de behöver för att underlätta att rätt diagnos ges så fort som omständigheterna möjliggör det. Studiepopulationen framförde att det ofta saknades tillgång till bra information. I överensstämmelse med detta, så hade hälften av studiepopulationen upplevt någon form av problematik kring läkemedelsbehandling av patienter med ovanliga sjukdomar. Då rörde det sig oftare om att läkarna inte kände till läkemedlen, snarare än att patientgruppen skulle ha haft fler läkemedel än andra patienter.

En annan form av stöd är riktlinjer, och studiepopulationens svar antydde att det rådde en brist på dessa för den stora gruppen ovanliga sjukdomar. Det är troligt att behovet av riktlinjer är större ju mindre läkarna i fråga kan om en sjukdom eller ett tillstånd. Läkarna som deltog konsulterade kollegor, remitterade vidare och försökte att på egen hand, bäst de kunde, ta reda på mer information.

VÅRDKEDJAN

Patientcentrerade studier har antytt att det är själva vårdkedjan som brister. Särskilt har det rapporterats att det är kommunikationen vårdgivare emellan som inte är av önskvärd standard (12). I denna enkätstudie tycks trenden vara densamma. Många upplevde kommunikationen mellan vårdgivare som problematisk. Att agera ”spindeln i nätet” och samordna en patients alla vårdbehov upplevdes av allmänläkarna också som problematiskt. Patienter med ovanliga sjukdomar och deras anhöriga menar att bristen på samordning och kommunikation tvingar de att själva ta rollen som budbärare mellan vårdgivarna (8). Bland de många skriftliga kommentarerna som gavs i föreliggande enkät konstateras det att oklarheter rådde kring ansvarsfördelning inom vården för dessa patienter och det förelåg dålig tillgänglighet till specialister. Att kliniker och sjukhus har olika journalsystem upplevs av vissa bidra till kommunikationsproblemen. Med dessa resultat i åtanke är det inte svårt att tänka sig att patientgruppen ofta känner att de ”faller mellan stolarna”. Vad som menas med att falla mellan stolarna i det här avseendet, är att patienterna inte får den vård de behöver på grund av bristande ansvarstagande. Det verkar saknas tydliga instruktioner gällande ansvar och primärvårdsläkarens roll. Vårdgivarna verkar sinsemellan inte ha någon optimal kommunikation. Fullgott stöd inkluderar mer än diagnostik och underhållsbehandling. Ofta upplever dessa patienter psykiska påfrestningar kopplade till sin

diagnos (12). I föreliggande studie fanns en antydning till att primärvården brister sett med utgångspunkt i läkarens möjligheter att erbjuda sina patienter med ovanliga sjukdomar stöd i form av vårdinsatser som samtalsterapi. Studiepopulationen indikerade att saker som resursbrist och dålig tillgång till samtalsstöd var "kuggar i hjulen", faktorer som läkarna själva inte kunde råda över.

REKOMMENDATIONER

EUs rådsrekommendationer 2008 är en bra startpunkt på vägen mot förbättring av vården för patienter med ovanliga sjukdomar. Bland annat rekommenderas att "samla expertis för sällsynta sjukdomar och stödja utbyte av bästa praxis om diagnosverktyg, vård, utbildning och sociala tjänster inom området sällsynta sjukdomar"(6). Att upplysa om de hjälpmedel och informationskällor som redan finns och att utöka och förbättra dessa informationskällor kan tänkas leda till positiva resultat. I rådsrekommendationen uppmanas även att fler och bättre riktlinjer för ovanliga diagnoser tas fram åt läkarna.

Rent organisatoriskt kan det krävas mer resurser i form av exempelvis mer tillgänglig samtalsterapi för patienterna. Tydligare ansvarsfördelning behövs för att undvika att patienter ska "falla mellan stolarna". Att överväga är att inrätta medicinska centra, som har visat sig ge bra resultat för andra patientgrupper (22). Medicinska centra är tänkta att underlätta samordningen av patienters vårdbehov genom en helhetssyn och övergripande ansvar. Kanske kan förbättringar som dessa förhoppningsvis leda till att patienter med ovanliga sjukdomar en dag känner sig nöjda med primärvårdens insats.

Slutsatser

Denna studie tyder på att patienter med ovanliga sjukdomar utgör en svår grupp för allmänläkare, som sin tur är i behov av ett mycket större stöd än det som finns i nuläget för att kunna ge dessa patienter en fullgod handläggning. På grund av detta blir patienter med ovanliga sjukdomar lidande.

Studien visar på att allmänläkarna ansåg att det finnas stora brister i kommunikationen och infrastrukturen inom vården gällande patienter med ovanliga sjukdomar. Kommunikationen mellan vårdgivare var besvärlig och det uttrycktes vara en brist på riktlinjer och

ansvarsfördelning för denna patientgrupp. Detta är bland de saker som leder till att allmänläkarna inte känner att de kan ge fullgod vård till patienter med ovanliga sjukdomar.

Denna patientgrupp kommer sannolikt alltid att ha en längre väg att vandra mot rätt diagnos än de flesta andra patienter. Men med ökat stöd för läkarna kommer förhoppningsvis tiden till rätt diagnos förkortas markant.

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 Jonas Lindbäck för outtröttligt arbete och sena nätter, som till slut har resulterat i denna rapport.

Referenser

1. Ovanliga Diagnoser [database on the Internet]. Socialstyrelsen. 2010 [cited 2010-12-20]. Available from: <http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser>.
2. Orphanet. Orphanet. 2010; Available from: <http://www.orpha.net/>.
3. EURORDIS. Rare Diseases: understanding this Public Health Priority2005: Available from: http://www.eurordis.org/IMG/pdf/princeps_document-EN.pdf.
4. Communities CotE. Summary of the Impact Assessment: Accompanying the Communication from the Commission to the Council, the European Parliament, The European Economic and Social Committee and the Committee of the Regions On Rare Diseases: Europe's challenges. 2008.
5. Aymé S, Rodwell C. 2009 Report on Initiatives and Incentives in the Field of Rare Diseases of the European Union Committee of Experts on Rare Diseases. European Union Committee of Experts on Rare Diseases; 2010.
6. Europeiska Unionen. Rådets rekommendation om en satsning avseende sällsynta sjukdomar, C151, sidor 0007-0010; 2009.
7. Kärnström J. Ovanliga diagnoser - Organisationen av resurser för personer med ovanliga diagnoser. Socialstyrelsen; 2010.
8. Riksförbundet för Sällsynta Diagnoser. Fokus på vården - En medlemsundersökning. Nyköping: Österbergs & Sörmlandstryck; 2008.
9. EURORDIS. The Voice of 12000 Patients - Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe. 2009.
10. Faurisson F. EurordisCare 2: Survey of the delay in diagnosis for 8 rare diseases in Europe. EURORDIS; 2004.
11. Institutet för kvalitetsindikatorer. Patientupplevd kvalitet - Nationell patientenkät för god vård. Primärvård - Sverige; 2010.
12. Riksförbundet för Sällsynta Diagnoser. Nästan men inte helt - Brister i samhällets stöd till personer som har nedsatt kognitiv förmåga. Nyköping: Österberg & Sörmlandstryck; 2009.
13. SjukvårdsInformation H-o. Förteckning över primärvårdsanläggningar. In: HSI, editor. 16:e utgåvan ed. Arlandastad: HSI Förlag; 2010.
14. Research Randomizer. Available from: <http://www.randomizer.org/form.htm>.
15. Surveymonkey.[cited 2010]; Available from: <http://www.surveymonkey.com/>.
16. Allebeck P, Hansagi H. Enkät och intervju inom hälso- och sjukvård. Studentlitteratur AB; 1994.

17. Ejlertsson G. Enkäten i praktiken - En handbok i enkätmetodik. 2:6 ed. Lund: Studentlitteratur AB; 2005.
18. Campbell MJ, Machin D. Medical statistics : a commonsense approach. 3rd ed: Chichester : Wiley; 1999.
19. Gellerstedt M. Medicinsk statistik. Merck Sharp & Dohme; 2004.
20. Knight AW, Senior TP. The common problem of rare disease in general practice. Med J Aust. Australia. p. 82-3. 2006.
21. Phillips, W. R. Zebras on the commons: Rare conditions in family practice. J Am Board Fam Pract, 17(4), p. 283-286. 2004.
22. Nordenström A, von Döbeln U. Medfödda metabola sjukdomar – ovanliga men ändå vanliga. Läkartidningen, vol. 107, Issue 42, p.2560-2563. 2010.

Bilagor

APPENDIX 1 - Följebrev

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 specialismottagning 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 utmynna 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, 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 eller av ansvarig forskare Désirée Gavhed, Barncancerforskningsenheten, Karolinska Institutet, Astrid Lindgrens Barnsjukhus Q6:05, 171 76 Stockholm. Epost: desiree.gavhed@ki.se. Telefon: 08-51772870

Information om Orphanet Orphanet

www.orpha.net är ett nätverk med en webbportal som innehåller information om ovanliga sjukdomar och sällsynta 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 delta via länken nedan [xxxx]

APPENDIX 2 – Enkätundersökningens frågor och svar.

Generella frågor

	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
Hur många invånare har kommunen du arbetat i de senaste 6 månaderna?		
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
Ligger vårdcentralen du arbetat på inom en timmes restid från ett läns- eller universitetssjukhus?		
Ja	86,6	252
Nej	13,4	39
Har du tidigare hört talas om begreppet "ovanliga sjukdomar"?		
Ja	79,7	232
Nej	20,3	59

Svar på frågor i Appendix 2 presenteras som: Antal svar (Antal obesvarade)

Exempelvis i fråga 1, nedanför: 143 (150). Innebär att 143 har besvarat, 150 har ej besvarat.

1. Vilka tre senaste ovanliga sjukdomar har du träffat på som du varit med och ställt diagnos på? 143(150)

63	Ehler-Danlos syndrom
49	Sklerodermi
23	Dermatomyositis
22	Cystisk fibros
19	Von Willebrants syndrom
19	Marfans syndrom
15	Polymyositis
6	Fragile X syndrom
5	Malign hypertension
4	Mb Huntington
3	Myastenia Gravis
3	Thalassemi
3	Malign hypertermi
3	SLE

2. Hur många av dessa har du kunnat ställa diagnos vid vårdcentralen med hjälp av provtagning eller undersökningar (dvs. ej remitterat vidare för diagnostisk hjälp)? 189(104)

	Antal (n)	Andel (%)
0	137	72,5
1	40	21,2
2	10	5,3
3	2	1,1

*189 har svarat på följdfrågan ovanför (fråga 1) där 143 besvarat, vilket försvagar resultaten

3. Har dessa patienter oftare haft en kortare, lika lång, eller längre utredningstid än andra patienter i samma åldersgrupp? 154 (139)

	Antal (n)	Andel (%)
Mycket kortare	6	3,9
Något kortare	9	5,8
Lika lång	52	33,8
Något längre	54	35,1
Mycket längre	33	21,4

4. Beskriv uppskattningsvis den ungefärliga utredningsgången för EN av dessa patienter genom att fylla i antal utförda åtgärder. 144 (149)

Antal åtgärder	0	1	2	3	4 eller flera
Remiss till annan specialist	13	80	32	12	4
Laboratorieprovtagning på vc	20	48	18	12	24
Laboratorieprovtagning på sjukhus/speciallabb	37	28	15	6	11
Remiss till annan vårdgivare (sjukgymnast, psykolog etc.)	47	23	6	5	3
Omprovning av initial diagnos	35	25	15	3	5
Spirometri/röntgen/arbetsprov etc.	39	19	10	6	6
Annat					18

5. Vilken sjukdom hade patienten i fallet ovan? 122 (171)

Svarsprevalens:

- 28 Ehler-Danlos syndrom
- 24 Sklerodermi
- 8 Polymyosit
- 6 Cystisk fibros
- 5 Marfans syndrom
- 4 Von Willebrants syndrom
- 4 Dermatomyosit

6. Hur många patienter med ovanliga sjukdomar har du haft på patientbesök det senaste halvåret? 185 (108)

	Antal (n)	Andel (%)
0	37	20,0
1	34	18,4
2	46	24,9
3	31	16,8
4	16	8,6
5	11	5,9
6	3	1,6
7	0	0
8	0	0
9	0	0
10	3	1,6
11+	4	2,2

7. Träffar du patienter med ovanliga diagnoser mer eller mindre frekvent än andra patienter i samma ålderskategori? 196 (97)

	Antal (n)	Andel (%)
Mer frekvent	13	6,6
Ingen skillnad	50	25,5
Mindre frekvent	84	42,9
Vet ej	49	25,0

8. Hur många vårdinstanser har dessa patienter i snitt besökt? 184 (109)

	Antal (n)	Andel (%)
1	16	8,7
2-5	68	37,0
6-10	8	4,3
Flerän 10	3	1,6
Vet ej	89	48,4

9. Skulle du säga att dessa patienter har fler läkemedel än andra patienter inom samma ålderskategori? 188(105)

	Antal (n)	Andel (%)
Ja	41	21,8
Nej	62	32,9
Vet ej	103	54,8

10. Har du träffat på något problem rörande läkemedel till någon av dina patienter med ovanliga sjukdomar? 181(112)

	Antal (n)	Andel (%)
Ja, patienten har haft läkemedel okända för mig	53	29,3
Ja, läkemedlet jag velat ordinera har varit för dyrt	5	2,8
Ja, patienten har haft läkemedel som interagerat [...]	12	6,6
Ja, det har saknats läkemedel för att behandla patienten	28	15,5
Nej	97	53,6
Ja, annat:	4	2,2

11. Uppskattningsvis, hur lång har din längsta utredningstid för att ställa EN diagnos under din tid som leg. läkare varit? 145(148)

	Antal (n)	Andel (%)
< 6 mån	54	37,2
7-12 mån	58	40,0
1-3 år	21	14,5
3-5 år	3	2,1
>5 år	9	6,2

12. Hur går du till väga när det saknas riktlinjer om en patientgrupps behandling? 193 (100)

	Antal (n)	Andel (%)
Konsulterar kollega	120	62,2
Läser forskningsartiklar om ämnet	47	24,4
Remitterar till annan specialist	145	75,1
Annat:	18	9,3

13. Har du någon gång varit tvungen att ändra diagnos på en patient som sedan visade sig ha en ovanlig sjukdom? 193 (100)

	Antal (n)	Andel (%)
Ja	54	27,9
Nej	78	40,4
Vet ej	61	31,6

14. Om ja, tror du att detta hade kunnat undvikas med bättre utbildning inom ovanliga sjukdomar? 126 (167)

	Antal (n)	Andel (%)
Ja	30	23,8
Nej	25	19,8
Vet ej	71	56,3

15. Upplever du svårigheter vid kommunikation mellan dig och andra specialister gällande patienter med ovanliga sjukdomar? 194(97)

	Antal (n)	Andel (%)
Alltid	12	6,1
Ofta	32	16,3
Ibland	68	34,7
Sällan	68	34,7
Aldrig	16	8,2

Vad skulle kunna förbättras?

Riktlinjer om ansvarstagande	5
Tillgänglighet till specialister, svårkontaktade	5
Generell förbättring på kommunikation inom vården	4
Bristfälliga journaler, alternativt okompatibla journalsystem	3
Medicinska centra	2
Bättre informationkällor, alternativt information om dessa	2
Annat	2
Mer utbildning	1

16. Om patienten besöker mer än två specialister för olika problematik med sin sjukdom, tycker du som ansvarig vårdgivare att det kan vara problematiskt att samordna detta så att patientens alla behov tillgodoses? 190 (103)

	Antal (n)	Andel (%)
Alltid	17	8,9
Ofta	50	26,3
Ibland	89	46,8
Sällan	30	15,8
Aldrig	4	2,1

17. Finns det faktorer som gör att du inte känner att du kan ge fullgott stöd vad gäller t.ex. sjukgymnastik, arbetsterapi, kurator eller psykologhjälp etc vid ovanliga sjukdomstillstånd? 193(100)

	Andel (%)	Antal (n)
Ja	27,5	53
Nej	29,0	56
Vet ej	43,5	84

Om ja, vilka är dessa faktorer och vad kan förbättras?: 36 skriftliga svar:

dålig tillgång till samtalsstöd 9

kunskapsbrist 8

resursbrist/tidsbrist 7

samordningsproblematik, vem som ansvarar, kommunikation 6

sjukdomsgruppen EJ AL ansvar 2

annat (oförstående försäkringskassa bla) 3

borttaget svar: "minskad klinisk tjänstgöring, genomsnittligt 25%."

18. Uppskattningsvis hur många patienter har du remitterat till annan specialist för utredning senaste halvåret, men inte fått veta slutlig diagnos för? 157 (136)

Svar	Antal (n)	Andel (%)
0	46	29,3
1	15	9,6
2	13	8,3
3	15	9,6
4	9	5,7
5	26	16,6
6	3	1,9
8	2	1,3
10	18	11,5
15	1	0,6
20	2	1,3
30	2	1,3
50	3	1,9
100	1	0,6
475	1	0,6

19. Skiljer sig journalsystemet ni använder på er vårdcentral sig ifrån de som de närmaste sjukhusen/specialistklinikerna använder? 197 (96)

	Antal (n)	Andel (%)
Ja, det skiljer sig från samtliga sjukhus...	68	34,5
Ja, det skiljer sig från vissa sjukhus...	42	21,3
Nej	87	44,2

20. Om ja, upplever du detta som ett problem i kommunikationen rörande patienter med ovanliga sjukdomar? 105 (188)

	Antal (n)	Andel (%)
Ja, alltid	14	13,3
Ja, oftast	14	13,3
Ganska ofta	27	25,7
Inte alltid	26	24,8
Nej, aldrig	24	22,9

21. Hur nöjd upplever du att DIN PATIENT med en ovanlig sjukdom är med primärvårdens insats? 174 (119)

	Antal (n)	Andel (%)
Mycket missnöjd	4	2,3
Något missnöjd	9	5,2
Varken eller	61	35,1
Ganska nöjd	84	48,3
Mycket nöjd	16	9,2

22. Hur nöjd är DU med primärvårdens insats för denna patientgrupp? 176 (117)

	Antal (n)	Andel (%)
Mycket missnöjd	1	0,6
Något missnöjd	14	8,0
Varken eller	76	43,2
Ganska nöjd	77	43,8
Mycket nöjd	8	4,5

23. Vad upplever du som det största problemet gällande patienter med ovanliga sjukdomar som grupp? 190 (103)

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

APPENDIX 3 - Sambandsanalyser

Kortstabel I - Upplever du svårigheter vid kommunikation mellan dig som allmänläkare och andra specialister när det gäller patienter med.. MOT Har dessa patienter oftare haft en kortare, lika lång, eller längre utredningstid än andra patienter i samma åldersgrupp som patienten?

			Har dessa patienter oftare haft en kortare, lika lång, eller längre utredningstid än andra patienter i samma åldersgrupp som patienten?					Total
			Mycket kortare	Något kortare	Lika lång	Något längre	Mycket längre	
Upplever du svårigheter vid kommunikation mellan dig som allmänläkare och andra specialister när...	Alltid/	Antal (n)	3	4	26	24	11	68
	Ofta	Radprocent (%)	4,4	5,9	38,2	35,3	16,2	100,0
	Sällan/	Antal (n)	1	2	14	16	11	44
	Aldrig	Radprocent (%)	2,3	4,5	31,8	36,4	25,0	100,0
Total		Antal (n)	4	6	40	40	22	112
		Andel (%)	3,6	5,4	35,7	35,7	19,6	100,0

χ^2 -Test på Kortstabel I

	Value	df	Asymp. Sig. (2-sided)
Pearson χ^2	1.807 ^a	4	.771
N of Valid Cases	112		

Korstabell II - Ligger vårdcentralen du arbetat på inom en timmes restid från ett läns- eller universitetssjukhus? MOT Om patienten besöker mer än två specialister [...] problematiskt att samordna detta så att patientens alla behov tillgodoses?

			Om patienten besöker mer än två specialister för olika problematik med sin sjukdom, tycker du som ansvarig vårdgivare att det kan vara problematiskt att samordna detta så att patientens alla behov tillgodoses?		Total
			Alltid/Ofta	Sällan/Aldrig	
Ligger vårdcentralen du arbetat på inom en timmes restid från ett läns- eller universitetssjukhus?	Ja	Antal (n) Radprocent (%)	53 63,9	30 36,1	83 100,0
	Nej	Antal (n) Radprocent (%)	14 77,8	4 22,2	18 100,0
Total		Antal (n) Andel (%)	67 66,3	34 33,7	101 100,0

χ^2 -Test på Korstabell II

	Value	df	Asymp. Sig. (2-sided)	Exact Sig. (2-sided)	Exact Sig. (1-sided)
Pearson χ^2	1.284 ^a	1	.257		
Continuity Correction ^b	.736	1	.391		

Korstabell III - Om ja, upplever du detta som ett problem i kommunikationen rörande patienter med ovanliga sjukdomar? MOT Upplever du svårigheter vid kommunikation mellan dig som allmänläkare och andra specialister ..

			Upplever du svårigheter vid kommunikation mellan dig som allmänläkare och andra specialister när det gäller patienter med ovanliga sjukdomar?		
			Alltid/Ofta	Sällan/Aldrig	Total
Upplevs skillnaderna i journalsystem som ett problem i kommunikation..	Ja, alltid/ofta/ibland	Antal (n)	19	22	41
		Radprocent (%)	46,3	53,7	100,0
	Nej, inte alltid/aldrig	Antal (n)	38	11	49
		Radprocent (%)	77,6	22,4	100,0
Total		Antal (n)	57	33	90
		Andel (%)	63,3	36,7	100,0

χ^2 -Test på Korstabell III

	Value	df	Asymp. Sig. (2-sided)	Exact Sig. (2-sided)	Exact Sig. (1-sided)
Pearson χ^2	9.363 ^a	1	.002		
Continuity Correction ^b	8.067	1	.005		

a. 0 cells (.0%) have expected count less than 5. The minimum expected count is 15.03.