Veiledning for pasienter med sjeldne sykdommer

Dette dokumentet gir veiledning for pasienter som er diagnostisert med sjeldne genetiske sykdommer. Informasjonen er spesifikk for denne pasientgruppen og kan avvike fra standard behandlingsprotokoller.

1. Diagnostisering og testing

Diagnostisering av sjeldne genetiske sykdommer krever spesialiserte tester som ikke er rutinemessig tilgjengelige. Pasienter må henvises til spesialister ved universitetshospitaler eller nasjonale kompetansesentre.

2. Behandlingsalternativer

Behandling av sjeldne sykdommer er ofte eksperimentell og basert på begrenset forskning. Pasienter kan bli tilbudt deltakelse i kliniske studier eller få tilgang til nye medisiner gjennom spesialtilgangsordninger.

3. Støtte og ressurser

Pasienter med sjeldne sykdommer kan oppleve isolasjon og mangel på forståelse fra omgivelsene. Det finnes pasientorganisasjoner og nettverk spesifikt for mange sjeldne sykdommer.