



Upplevelser av primärvården hos vuxna med Neurofibromatos typ 1

Katarina Adolfsson
Inga Berggren Nylund

Hösttermin 2015

Självständigt arbete 15 hp

Specialistsjuksköterskeprogrammet med inriktning mot distriktssköterska 75 hp
Umeå Universitet. Institution för omvårdnad.

Handledare: Britta Berglund, Leg. Sjuksköterska, Med. dr., Uppsala

Universitet. Björn Nygren, Lektor, Umeå Universitet, Institution för omvårdnad



Experiences of primary care in adults with Neurofibromatosis type 1

Katarina Adolfsson
Inga Berggren Nylund

Hösttermin 2015

Självständigt arbete 15 hp

Specialistsjuksköterskeprogrammet med inriktning mot distriktssköterska 75 hp.
Umeå Universitet, Institution för omvårdnad.

Handledare: Britta Berglund, Leg. Sjuksköterska, Med. dr., Uppsala Universitet.
Björn Nygren, Lektor, Umeå Universitet, Institution för omvårdnad

Abstrakt

Syfte: Att beskriva upplevelsen av mötet med primärvården hos vuxna personer med diagnosen Neurofibromatos typ 1

Bakgrund: Neurofibromatos 1 (NF1) är en autosomt dominant sjukdom med symtom som café au lait fläckar på huden och flera godartade tumörer som växer från perifera nerver. Svårighetsgraden varierar mellan individer. Smärtor och sjukdomens oförutsägbarhet kan orsaka oro och medföra att patienter ofta besöker hälsocentraler. Omvårdnaden vid NF1 kan vara problematisk eftersom den innefattar en rad olika symtom och att få en helhetssyn på patienten kan vara en utmaning. Trots att en av 3000 har sjukdomen är den relativt okänd. Få studier beskriver hur primärvården upplevs av personer med NF1.

Design: En kvantitativ tvärsnittsstudie.

Metod: År 2015 deltog 30 personer i en enkätundersökning, med flervälsfrågor och utrymme för egna kommentarer, om upplevelser av primärvården.

Resultat: Hälften av deltagare upplevde primärvården generellt som bra eller mycket bra. Däremot upplevde 93 % av deltagarna att vårdpersonalen hade dåliga eller mycket dåliga kunskaper om NF1.

Slutsats: De flesta studiedeltagarna upplevde att många yrkesgrupper i primärvården hade bristfälliga kunskaper om och förståelse för NF1. Ett behov av bättre omhändertagande och djupare insikt i patienters problem framträder. Upprättande av centrum för sällsynta diagnoser bör eftersträvas. Likaså skulle vårdprogram om NF1 vid hälsocentraler förbättra omhändertagandet. Det finns ett behov av mer omvårdnadsforskning om informationsförmedling vid sällsynta diagnoser.

Nyckelord: *Neurofibromatos typ 1, upplevelser, vuxna, primärvård, omvårdnad*

Abstract

Aim: To describe how adults with Neurofibromatosis type 1 experience their encounter with primary care

Background: Neurofibromatosis type 1 (NF1) is an autosomal dominant condition including café au lait spots on the skin and multiple benign tumours that grow from peripheral nerves. The severity of the condition varies. Pains and the unpredictability of the disease may cause concern and result in repeated visits to health centres. Nursing patients with NF1 can be a challenge. The presence of multiple symptoms can cause difficulties in creating a holistic approach towards the patient. Despite the fact that one of 3000 has the condition it is relatively unknown. Few studies describe how people with NF1 experience primary care.

Design: A quantitative cross sectional study

Method: In 2015, 30 participants took part in a survey with multiple choice questions and space for comments about their experiences of primary care.

Results: Half of the participants perceived primary care generally as good or very good. However, 93 % perceived health professionals' knowledge about NF1 as poor or very poor.

Conclusion: Many professions in primary care had insufficient knowledge and understanding of NF1. This study indicates the need of improved care and a deeper insight into patients' problems. The authors suggest establishing more centres for rare diseases. Also care planning programmes for NF1 may result in improved care at health centres. More nursing research is needed on providing information about rare diseases.

Keywords: *Neurofibromatosis type 1, experiences, adults, primary health care, nursing*

Sammanfattning

Varför behövs denna studie?

- Trots att en person av 3000 har sjukdomen Neurofibromatos typ 1 är den en relativt okänd diagnos bland sjukvårdspersonal.
- Vårdpersonalens ökade kunskaper om hur denna patientgrupp upplever primärvården kan förbättra omvårdnad och bemötande.
- Få studier belyser detta ämne.

Vad visade huvudresultatet?

- Hälften av deltagarna var nöjda med primärvården generellt.
- I stort sätt alla upplevde att kunskapsnivån om Neurofibromatos typ 1 var bristfällig.

Hur kan studieresultatet påverka vårdpersonalen?

- Vårdpersonal blir mer medvetna om en sällsynt diagnos som Neurofibromatos typ 1 och kan få bättre insikt i hur en diagnos som denna påverkar livet för en person.
- Omvårdnaden av patienter med sällsynta diagnosen kan förbättras genom att vårdpersonalen kan stödja patienter och på så sätt öka deras självförtroende.
- Vårdpersonalen kan ha nytta av studiens förslag angående kunskapshantering och patientinformation vid sällsynta diagnoser.

Innehållsförteckning

INTRODUKTION	1
Bakgrund	1
<i>Problemformulering</i>	5
STUDIEN	6
Syfte	6
<i>Frågeställningar</i>	6
Design	6
Studiedeltagare	6
Datainsamling	7
Etiska aspekter	8
Analys av data	9
Validitet och reliabilitet	9
RESULTAT	10
Sammanfattning av deltagarnas egna beskrivningar	13
Redovisning av fritextsvar	13
<i>Upplevelser av vårdpersonalens kunskapsnivåer</i>	13
<i>Upplevelser av vårdpersonalens bemötande</i>	14
DISKUSSION	15
Resultatdiskussion	15
<i>Etisk reflektion</i>	18
Metoddiskussion	19
<i>Validitet och reliabilitet</i>	19
<i>Begränsningar</i>	21
SLUTSATS	22
Tack till	23
Referenser	23
Bilaga	

INTRODUKTION

Författarna i denna studie var intresserade av hur personer med sällsynta diagnoser upplevde mötet med öppenvården. För att kunna fördjupa sig i ämnet fokuserade författarna på den relativt ovanliga sjukdomen Neurofibromatos typ 1 eftersom tillståndet kan medföra flera olika besvär samtidigt, vilket kan leda till upprepade besök hos primärvården. Det är viktigt att patienter med ovanliga diagnoser och specifika behov upplever förståelse genom att deras unika situation uppmärksammas och att optimal behandling kan erbjudas.

Bakgrund

Neurofibromatos typ 1 (NF1) kallas också för von Recklinghausens sjukdom efter den tyske läkaren Friedrich von Recklinghausen som levde mellan 1833 och 1910 (Lindskog 2008, 522). Det finns två olika typer av Neurofibromatos och typ 1, som författarna fokuserar på, är betydligt vanligare än typ 2. Den gen som orsakar NF1 finns i kromosom 17. Sjukdomen är autosomt dominant och finns i samma utsträckning hos båda könen och i alla länder. Ärftlighet beräknas vara 50 % men även den spontana mutationen är vanlig bland patienter med NF1. Hos cirka hälften av alla drabbade är sjukdomsorsaken en nymutation av genen (Julian, Edwards, Decrane och Hingtgen 2014).

Trots sin höga prevalens på 1/3000 är NF1 en relativt okänd diagnos.

Sjukdomsbilden kan variera stort mellan de drabbade, där en del inte alls lider av sjukdomen och för andra har sjukdomen lett till funktionsnedsättningar (Wiklund och Lindberg 2012, 424). Det vanligaste kännetecknet för NF1 är café au lait fläckar i huden. Det är ljusbruna fläckar som inte är upphöjda och har en rund form. Ungefär 95 % av alla personer med NF1 har dessa. Andra vanliga kännetecken är fräknar i armhålorna och i ljumskar (Julian, Edwards, Decrane och Hingtgen 2014).

Vanligt förekommande är också neurofibrom som är godartade tumörer som växer från de perifera nerverna. Fibromen kan delas upp i tre olika grupper. Första gruppen kallas för kutana neurofibrom och den är allra vanligast. De är hudfärgade, ibland blåskimrande, mjuka upphöjningar som ligger ytligt på huden och kan ge upphov till klåda. Den andra gruppen kallas för subkutana neurofibrom, som växer på

nervutskotten. Dessa förändringar ligger under huden som en hård knöl och de kan vara smärtsamma. Sista gruppen kallas för plexiforma neurofibrom, ibland väldigt stora tumörer som växer runt nerverna. Till skillnad från de andra fibromen är den plexiforma inte tydligt avgränsad från resten av huden. Beroende på var och hur fibromen växer kan de skada organ eller frisk vävnad (Julian, Edwards, Decrane och Hingtgen 2014). Kranialnerv, nervrötterna på ryggraden, kan komprimeras och ge förlamning, skakningar och andra funktionsnedsättningar. På grund av att tumörerna växer på nerverna och ofta vid viktiga blodkärl är det svårt att avlägsna dem helt. Det går ofta bara att symtomlindra eller att kirurgisk begränsa storleken (Staser, Yang och Clapp 2012).

Patienter med NF1 har 8-13% risk att utveckla Malignant Peripheral Nerve Sheath Tumors (MPNST) som ofta uppkommer inom ett plexiformt neurofibrom.

Överlevnaden är ungefär 21 % på 5 år. Medianålder för att få MPNST för personer med NF1 är 26 år jämfört med 62 år för personer som inte har NF1. Ungefär 50 % av alla med MPNST har NF1 (Evans et al. 2002).

NF1 kan ge symptom från ögonen och 15 % - 20 % får Optisk gliom som är en tumör på synnerven (Chen och Gutmann 2014). Den växer generellt ganska sakta och i de flesta fall orsakar den inga besvär men kan ge synnedsättning eller orsaka blindhet. I dessa fall ska tumören behandlas med kirurgi eller cellgifter. Strålbehandling rekommenderas inte för personer med NF1 eftersom den ökar risken för att utveckla MPNST eller hög gradiga hjärntumörer (Guillamo et al. 2003). Det är vanligt förekommande med s.k. Lisch nodules som är pigmentförändringar, i form av bruna prickar, på ögats iris. De är inte farliga i sig och påverkar inte synen (Tonsgard 2006).

Förändringar i skelettet kan påvisas genom en speciell benvävnadsskada på tibia som gör att benet blir svagare och bryts mycket lättare än normalt. Det kan leda till falsk led eller att frakturen inte läker ordentligt (Julian, Edwards, Decrane & Hingtgen 2014).

För att kunna fastställa diagnosen NF1 måste två av dessa kriterier uppfyllas

- Minst 6 stycken café au lait fläckar som är över 5 mm
- Två eller fler neurofibrom eller ett plexiformt neurofibrom
- Fräknar under armarna eller i ljumskarna
- Optisk gliom
- Två eller fler Lisch nodules
- Benvävnadsförändringar med eller utan falsk led
- Föräldrar, barn eller syskon har diagnosen NF1

Vissa symtom kommer tidigt i livet som café au lait fläckar, plexiforma neurofibrom och benvävnadsförändringar. Dessa kan ses redan vid födelsen eller inom de första levnadsåren. Andra symtom som fräknar eller Optisk gliom brukar uppkomma vid sju års ålder. Kutana och/eller subkutana fibrom samt Lisch nodules brukar uppstå under tonåren eller i tidig vuxenålder (Tonsgard 2006).

Kutana och subcutana fibrom fortsätter att bli fler och växer under åren för att sedan stagnera först vid 50 års ålder (Doung et al. 2011). Samma tillväxt ses inte hos plexiforma fibrom, där koppling mellan hormoner och tillväxt saknas (Dagalakis et al. 2014).

En del personer med diagnosen NF1 har inlärningssvårigheter och/eller ADHD. En studie av Hyman, Shores och North (2005) visade att 51 % hade en eller flera svårigheter med inlärning och 38 % uppfyllde kriterierna för ADHD. Enligt SmågruppsCentrum (2000) kan även övriga symtom förekomma, till exempel försämrad motorik, huvudvärk/migrän, tidig eller sen pubertet, skolios, stort huvud och att kroppslängden är under medellängd.

Hummelvoll och Antonsen (2013) beskrev hur vissa unga vuxna med NF1 upplevde smärta, trötthet och depressiva besvär. De var oroliga för synliga fibrom, för sitt eget eller sina barns tillstånd och för sjukdomens oförutsägbarhet; att aldrig veta vad som ska hända. En relation med en kunnig allmänläkare med tillräcklig kunskap om NF1, och insikt om att remittera vidare till specialistvård vid behov, uppskattades och kunde minska oron.

Crawford et al. (2015) visar att en stor andel av personer med NF1 inte följde upp sin sjukdom, var ovetande om att tillståndet behövde kontinuerlig uppföljning och att det var svårt att veta var de kunde få hjälp. Flera ansåg sig vara så friska att uppföljningar var onödiga. Vid förfrågan om vem de skulle söka sig till om de behövde hjälp blev svaret primärvården, men den övergripande upplevelsen hos deltagarna var att primärvården inte kände till NF1 och dess konsekvenser. Ferner et al. (2007) menar att barn ska följas upp varje år, helst av en barnläkare. Vuxna bör erbjudas möjlighet att få återkommande uppföljningar. Unga vuxna mellan 16-25 år bör erbjudas utbildning kring NF1 och dess komplikationer. Alla med NF1 uppmuntras att söka hjälp om okända symtom uppkommer och om fibrom hastigt ökar i storlek.

Hart (2005) anser att primärvårdspersonal behöver en grundläggande kunskap om NF1 för att kunna identifiera sjukdomen, i synnerhet när den inte finns i familjen. Tidig upptäckt möjliggör snabb remittering till en specialist. Optimal sjukvård för dessa patienter kräver ett fungerande samarbete mellan vårdgivarna i primärvården och specialister inom genetik, dermatologi, ortopedi, neurologi och psykologi. Milliken (2007) som gjorde en fallstudie om en ung kvinnas sjukdomsutveckling med NF1 konstaterade att den personliga relationen mellan sjuksköterskan och patienten kan ha mer inflytande i läkningsprocessen än medicinska åtgärder.

Gravida kvinnor med NF1 har generellt ökad risk för högt blodtryck, njurartärstenos med bristning eller missfall i tidig graviditet. Vid mottagningsbesök bör sjuksköterskor eller barnmorskor göra en bedömning av smärta och neurologiska störningar för att upptäcka eventuella ändringar i tumörväxten som kan påverka det centrala och perifera nervsystemet. På detta sätt kan sjuksköterskor bidra till tidig diagnos och vidare remittering vid neurologiska komplikationer (Gresham, Braulin och Vuckovich 2010).

Omvårdnad vid neurofibromatos kan vara problematisk eftersom den innefattar en rad olika symtom och att få en helhetssyn kan då vara en utmaning. Det är viktigt att sjuksköterskan är lyhörd för patientens behov och hanterar frågor om exempelvis inlärningssvårigheter och kosmetiska problem varsamt (Towers 2004).

Det kan vara svårt att etablera förtroendefulla relationer med välinformerade

patienter eftersom personalen bedöms på vad de säger om sjukdomen och patienter uppger att det är viktigt att vårdpersonalen uppfattas som ärliga och uppriktiga (Garrino, Picco, Finiguerra, Rossi, Simone och Roccatello 2015). Även vårdpersonal som vårdar patienter med sällsynta diagnoser betonar vikten av att ta deras livshistoria i beaktning, att vara omtänksam och ägna tid till patienten. Att få en förståelse för deras smärta, lidande och de svårigheter de upplever i det dagliga livet framhålls då dessa ibland komplexa symtom har en stor inverkan på deras personliga val i livet (Garrino et al. 2015).

Coxs modell Interaction Model of Client Health Behaviour, IMCHB från 1982 kan användas som ett verktyg för att vägleda specialistsjuksköterskor genom att bevara sitt fokus på omvårdnad samtidigt som de arbetar parallellt med andra discipliner. Enligt modellen ska sjuksköterskan uppmärksamma varje patients unika situation och fokusera på relationen mellan patient och vårdgivare. Dessa aspekter påverkar hur patienten upplever omvårdnaden, vilket i sin tur är avgörande för vårdresultatet. Vårdpersonalens uppträdande har signifikant betydelse för patientens agerande. Kunskap kan betraktas som makt i en patient - behandlare relation och kan användas till att ge stöd och sätta mål för patienten, vilket kan öka möjligheten till en lyckad behandling. Modellen erbjuder en holistisk människosyn som är välanpassad för vägledning i primärvård (Mathews, Secrest och Muirhead 2008).

I Västerbotten har problemet med bristande kunskap om sällsynta diagnoser uppmärksamats i år. Verksamhetschef Veronica Wingstedt de Flon och överläkare Magnus Burstedt (Personlig kommunikation. 2015. Diskussionsmöte 28 september. Hotell Björken, Umeå) informerade om planer på att bilda ett centrum för sällsynta diagnoser (CSD) vid Norrlands Universitetssjukhus. Tanken var att till exempel läkare och distriktssköterskor inom primärvården skulle kunna vända sig till CSD för att få stöd av experter angående omvårdnaden av patienter med ovanliga diagnoser eller för att få hjälp att hänvisa patienter till rätt specialkompetens.

Problemformulering

Ungefär 3000 personer i Sverige lever med sjukdomen Neurofibromatos typ 1. Diagnostisering, rådgivning och remittering till olika specialiteter sker via primärvården. Många patienter besöker primärvården flera gånger per år, vilket

innebär att flera olika yrkesgrupper på hälsocentraler kommer, någon gång under sina yrkesverksamma liv, i kontakt med personer med NF1. Det är viktigt att vårdpersonalen har kunskap om sjukdomen och förståelse för hur diagnosen NF1 påverkar människors liv, och på så sätt kan ge stöd och hjälp till patienterna. Författarna var intresserade av hur mötet med primärvården upplevs av denna patientgrupp. Få vetenskapliga artiklar om detta (med svenska författare) kunde lokaliseras av författarna i denna studie, vilket pekar på en kunskapslucka i svensk omvårdnadsforskning om hur primärvården upplevs av personer med NF1.

STUDIEN

Syfte

Syftet med studien var att beskriva upplevelsen av mötet med primärvården hos vuxna personer med diagnosen Neurofibromatos typ 1 (NF1)

Frågeställningar

1. Har kön, ålder eller utbildningsnivå betydelse för hur man generellt upplever primärvården?
2. Har upplevd felaktig behandling någon betydelse för hur man generellt upplever primärvården?
3. Påverkas den generella upplevelsen av primärvården av hur ofta man får en önskad remiss?

Design

Kvantitativ metod med tvärsnittsstudie som design användes i studien. Studien var uppbyggd enligt formalia för kvantitativa studier beskriven i Author Guidelines i tidningen *Journal of Advanced Nursing* (Watson 2015). Begreppet *primärvård* användes i denna studie som samlingsnamn för hälsocentraler och familjecentraler i Sverige, vilket framgick i informationsbrevet till deltagarna.

Studiedeltagare

Populationen i en kvantitativ studie består av hela gruppen individer som har egenskapen som studeras. Forskaren specificerar populationens egenskaper och bestämmer inkluderings- och exkluderingskriterier. Den tillgängliga populationen är

de personer som forskare kan komma i kontakt med och vars egenskaper förhoppningsvis kan generaliseras till hela populationen. Med urval menas att forskare väljer en del av populationen som ska representera hela populationen. Icke slumpmässigt urval innebär att deltagare väljs till exempel genom bekvämlighet och/eller tillgång (Polit och Beck 2014, 177-178).

Populationen i föreliggande studie bestod av alla vuxna personer med NF1 i Sverige. Inkluderingskriterierna för deltagande i studien var att personen var 18 år eller äldre och hade diagnosen NF1. De som inte uppfyllde inkluderingskriterierna exkluderades från studien. Urvalet var icke slumpmässigt eftersom endast de som var medlemmar i Neurofibromatosförbundet, använde sig av sociala medier eller hade lämnat ut sina e-postadresser kunde delta i studien. Författarna använde sig av icke slumpmässigt urval för att under begränsad tid komma i kontakt med så många frivilliga studiedeltagare som möjligt.

För att lokalisera deltagare togs kontakt med Neurofibromatosförbundet i Sverige som har 437 medlemmar; siffran inkluderar även stödmedlemmar som inte har sjukdomen. En förfrågan ställdes till de 385 medlemmar som hade tillgång till sociala medier eller hade lämnat ut sina e-postadresser till föreningen om intresse att delta i undersökningen. Totalt 34 personer visade sitt intresse genom att lämna ut sina e-postadresser. Tjugoen personer besvarade enkäten och 17 av dessa inkluderades i studien. Fyra personer exkluderades eftersom de inte uppfyllde inkluderingskriterierna. För att erhålla fler svar tillfrågades personer som deltog vid ett läger som anordnades för personer med diagnosen Neurofibromatos typ 1. Tretton personer på lägret valde att delta i studien och sammanlagt deltog 30 vuxna personer med NF1 i studien.

Datainsamling

Data samlades in med hjälp av en enkätundersökning med både flervalfrågor och utrymme för egna kommentarer. Enkäterna skickades eller gavs till frivilliga deltagare som hade visat sitt intresse för studien. Enkäten var modifierad utifrån en enkät som genomförts av Riksförbundet Sällsynta diagnoser (Wallenius och Möller 2008). Enkäten i den aktuella studien bestod av ett informationsbrev, samt flervalfrågor om kön, ålder, diagnos, antal besök i primärvården under de senaste

sex månaderna och den svarandes utbildningsnivå. Dessutom efterfrågades den generella upplevelsen av primärvården, om deltagarna fick remisser till andra vårdgivare, den uppfattningen de hade om olika yrkesgruppers kunskap om NF1, samt upplevda felbehandlingar. Se bilaga med informationsbrev och enkät.

I tvärsnittsstudier samlas data under en begränsad tidsperiod (Polit och Beck 2014, 162). I föreliggande studie samlades data in under juli, augusti och september 2015 och deltagarna uppmanades att skicka in de ifyllda enkäterna senast 31/8 2015. När sista svarsdatum hade passerat hade fyra personer skickat in sina ifyllda enkäter varför en påminnelse skickades till återstående 30 personer. Efter påminnelsen hade totalt 21 personer lämnat in den ifyllda enkäten via e-post eller brev. Författarna fick även möjlighet att dela ut enkäter i pappersform under ett familjeläger som anordnades av NF förbundet 2015. Sexton vuxna lägerdeltagare hade diagnosen NF 1 och 13 av dessa valde att delta i studien. Muntlig information om studien gavs och enkäter delades ut till deltagarna när lägret började. Ifyllda enkäter samlades in vid slutet, samt skickades till en av författarnas hemadress.

Etiska aspekter

Polit och Beck (2014, 87) betonar vikten av att skydda studiedeltagare genom att erhålla deras informerade samtycke. Det betyder att deltagaren har adekvat information om studien, förstår informationen och har genom sin fria vilja möjligheten att delta i eller avstå från studien. Vanligen dokumenterar forskare informerat samtycke med blanketter som deltagare får skriva under. Vid enkätundersökningar antar forskare ofta att samtycke erhålls genom att deltagaren frivilligt returnerar det ifyllda frågeformuläret.

Neurofibromatosförbundet tillfrågades och förbundets ordförande godkände undersökningen. För att kunna nå flera frivilliga studiedeltagare under begränsad tid skickade författarna information om studien via sociala medier. De som var intresserade tog aktivt kontakt genom att lämna ut sina e-postadresser till författarna. Deltagarna informerades om att de gav sitt godkännande för deltagande i undersökningen genom att skicka den ifyllda enkäten till författarna. I informationsbrevet garanterades att resultat skulle presenteras på gruppnivå, att svaren skulle behandlas med anonymitet och att det var helt frivilligt att delta i

undersökningen, samt att deltagarna när som helst kunde avbryta utan att ange någon anledning.

Analys av data

Forskare kan genom statistiska procedurer organisera och tolka numerisk information. Beskrivande statistik (Descriptive statistics) används för att beskriva och syntetisera data. När olika index som till exempel medelvärde och procent beräknas kallas de för parametrar (Polit och Beck 2014, 215). För att fastställa skillnader eller samband mellan två olika variabler kan forskare göra chi-square tester med korstabeller (Kröner och Wahlgren 2015, 153).

Kvantitativ data analyserades med beskrivande statistik. Data från enkätsvaren lades in i statistikprogrammet Minitab 17 där olika parametrar som antal, andel (procent) och p-värdet beräknades. För att svara på frågeställningarna gjordes chi-square tester med korstabeller. Nollhypotesen var att det inte fanns någon signifikant skillnad mellan grupperna och mothypotesen att det fanns en skillnad. I enkätsvaren kunde fyra, ibland 5 olika variabler finnas. För att kunna utföra chi-square tester dikotomiserades följande variabler: För frågan om generell upplevelse av primärvården dikotomiserades variablerna ”mycket bra” och ”bra” samt ”dålig” och ”varken bra eller dålig”. För frågan om upplevelse av felaktig behandling samt om studiedeltagarna hade fått en önskad remiss dikotomiserades variablerna ”mycket ofta” och ”ofta” samt ”mycket sällan” och ”sällan”.

Studiedeltagarna tillfrågades om hur de upplevde kunskapsnivån hos olika yrkesgrupper inom primärvården d.v.s. läkare, distriktssköterskor, sjukgymnaster, arbetsterapeuter, kuratorer, psykologer och barnmorskor. Under varje fråga i formuläret fanns utrymme för deltagare att, med egna ord, kommentera sina erfarenheter om primärvårdens kunskap om NF1. Dessa beskrivningar presenterades under olika rubriker som sammanfattade deltagarnas egna tankar om mötet med primärvården.

Validitet och reliabilitet

I kvantitativa studier strävar forskarna efter validitet och reliabilitet. Reliabilitet beskriver tillförlitligheten hos en metod och validitet är ett mått på

överensstämmelse mellan vad ett mätinstrument, till exempel en enkät, avser att mäta och vad den faktiskt mäter (Kröner och Wahlgren 2015, 15). I föreliggande studie användes en modifierad enkät från Riksförbundet för sällsynta diagnoser som godkändes av studiens handledare. Detta i syfte för att öka metodens tillförlitlighet. Vid hypotesprövning fastställer forskarna hur stor risken ska vara att förkasta nollhypotesen när den är sann. Risken kallas för testets signifikansnivå och den ska vara liten men kan inte elimineras helt. Ett vanligt värde på signifikansnivån är 5 % (Kröner och Wahlgren 2015, 122). I denna studie valde författarna att ha en signifikansnivå på 5 %. ($p < 0,05$).

RESULTAT

Sammanlagt deltog 30 personer i studien genom att svara på frågorna i enkäten, 24 kvinnor och 6 män. Samtliga deltagare hade diagnosen NF1. Fem deltagare tillhörde åldersgrupp 18-25 år, sex deltagare var 26-35 år och 19 personer var 36 år eller äldre. Sju personer hade folkskola som högsta utbildningsnivå. Två deltagare hade en gymnasieutbildning kortare än tre år. Tolv personer hade avslutat sin gymnasieutbildning. Fyra deltagare hade en eftergymnasial utbildning kortare än tre år och fem personer hade en eftergymnasial utbildning som var minst tre år.

Inom de senaste sex månaderna hade 21 personer besökt primärvården. Tre hade besökt primärvården en gång, 13 hade två till fem besök, tre hade sex till tio besök och två deltagare hade över tio besök under sex månader. Nio deltagare hade inte besökt primärvården under samma period.

Hälften av deltagare upplevde primärvården generellt som bra eller mycket bra medan nio deltagare (30 %) svarade varken bra eller dålig. Sex (20 %) av deltagarna upplevde primärvården generellt som dålig. Kunskapsnivån om NF1 i primärvården upplevdes som dålig eller mycket dålig av 28 (93,3 %) deltagare (Tabell 1).

Tabell 1 Deltagarnas upplevelser av primärvården

Svarsalternativ	Generellt	Kunskapsnivån om NF1	Felaktig behandling	Remiss vidare vid önskan
Mycket bra	2 (6,7)	0 (0)		
Bra	13 (43,3)	2 (6,7)		
Varken bra eller dålig	9 (30)			
Dålig	6 (20)	17 (56,7)		
Mycket dålig		11 (36,7)		
Summa: n (%)	30 (100)	30 (100)		
Mycket ofta			1 (3,3)	5 (16,7)
Ofta			7 (23,3)	8 (26,7)
Sällan			16 (53,3)	11 (36,7)
Mycket sällan			5 (16,7)	5 (16,7)
Inget svar			1 (3,3)	1 (3,3)
		Summa: n (%)	30 (100)	30 (100)

Sexton personer (53,3 %) ansåg att de sällan hade blivit felbehandlade och åtta (26,7%) upplevde att de ofta eller mycket ofta hade fått fel behandling.

Tretton deltagare (43,3 %) upplevde att de ofta eller mycket ofta fick remiss till annan vårdgivare om de så önskade medan sexton personer (53,3 %) fick sällan eller mycket sällan remiss till vidare vård.

Resultatet visade att det inte fanns någon signifikant skillnad mellan kön, ålder och utbildningsnivå och den generella upplevelsen av primärvården, eftersom P-värdet beräknades till 0,818 (kön), 0,155 (ålder) och 0,334 (utbildningsnivå). Detta betydde att nollhypotesen måste förkastas. Resultatet visade även att det inte heller fanns någon signifikant skillnad mellan hur ofta deltagaren fick en önskad remiss skickad och den generella upplevelsen av primärvården då p-värdet blev 0,101. Det som hade störst betydelse för hur primärvården upplevdes generellt var hur ofta deltagaren hade fått felaktig behandling. Här redovisades ett P-värde på 0,092. Slutsatsen var att vi inte kunde förkasta nollhypotesen i något av fallen.

Tabell 2 visar hur deltagarna upplevde kunskapsnivån av NF1 hos åtta olika yrkesgrupper i primärvården. Följande förkortningar användes i tabellen: DSK = distriktssköterska, SG = sjukgymnast, AT = arbetsterapeut och BVC = barnvårdscentral.

Tabell 2 Upplevd kunskapsnivå om NF1 hos primärvårdspersonal (n)

Yrke	Mycket bra kunskaper	Bra kunskaper	Bristfälliga kunskaper	svårt att bedöma	Antal svar
Läkare	1	3	17	7	28
DSK	-	2	17	6	25
SG	1	1	9	8	19
AT	-	1	7	7	15
Kurator	-	-	11	8	19
Psykolog	-	-	8	7	15
DSK i BVC	-	1	12	8	21
Barnmorska	-	-	7	8	15

Det framgår i tabell två att de flesta studiedeltagarna svarade på frågan hur de upplevde läkarnas (28 svar) och distriktssköterskan (25) kunskapsnivå om NF1. Av de 28 svarande ansåg 4 att läkaren hade mycket bra eller bra kunskap. Sjutton angav att läkare hade bristfälliga kunskaper. Sju personer svarade att kunskapsnivån var svår att bedöma. Liknande resultat räknades gällande distriktssköterskors kunskap om NF1, förutom att ingen upplevde att de hade mycket goda kunskaper. Kunskapsnivån hos både sjukgymnaster, arbetsterapeuter, kuratorer, psykologer, distriktssköterskor på BVC och barnmorskor upplevdes oftast som bristfällig eller svår att bedöma.

Resultatet visade att alla deltagare som upplevde läkarnas eller distriktssköterskors kunskaper om NF1 som mycket bra eller bra var kvinnor och 36 år eller äldre med olika utbildningsnivåer. Denna åldersgrupp var störst med 17 svar och 22 kvinnor svarade på frågan. Majoriteten av deltagare hos båda könen, alla åldersgrupper och utbildningsnivåer (förutom gymnasieutbildning under tre år) upplevde kunskapsnivån bland läkare och distriktssköterskor som bristfällig eller svår att bedöma.

Sammanfattning av deltagarnas egna beskrivningar

För att förstå vilken betydelse den upplevda kunskapen hade för deltagarna, gavs de utrymme i frågeformuläret att med egna ord beskriva sina erfarenheter om primärvården och vårdpersonalens kunskaper om NF1. Drygt hälften av deltagarna d.v.s. 16 personer valde att lämna kommentarer vilket resulterade i 54 olika inlägg som beskrev deras upplevelser av mötet med primärvården.

Redovisning av fritextsvar

Upplevelser av vårdpersonalens kunskapsnivåer

Kommentaren kring primärvårdens kunskaper var ofta liknande och återkom hos flera personer. Exempel på kommentar om läkarnas kunskap i primärvården:

Dom flesta vet inget om NF Kan bara på ytan

Andra kommenterade att kunskapen om NF1 fanns, men inte hos primärvården. Att den största kunskapen låg hos läkare med specialistutbildning inom neurologi eller ögonsjukdomar. Även Barnhabiliteringen kommenteras att erhålla kunskaper om NF1.

Min neurolog hade mycket kunskap och även empati. Det gäller dock inte någon annanMin son med NF1 har mött och upplever att barnhab har kunskapen

Upplevelser av bristande av kunskap finns inte bara hos läkare. Flera kommenterade om distriktssköterskans avsaknad av kunskap.

Har inte mött någon som vet nåt om NF Sällan hört någon känna till NF

Alla övriga yrkesgrupper som tas upp i enkäten, upplevs ha bristande kunskaper eller saknar helt kunskap om NF1. Om barnmorskans kunskaper skriver en deltagare:

Hon visste nog inte vad det var och ville inte oroa. Utan skickade mig vidare

I enkäten kommenterades vårdpersonalens sätt att söka information om NF1 när kunskapen inte var tillräcklig. Deltagarna upplevde att informationen ofta söktes på internet.

Vet mycket lite, mest läst på internet..... sökte på 1177

Det var vanligt att personer med NF 1 själva fick informera om sjukdomen. De upplevde att vårdpersonalen vände sig till dem för att få information och att det ibland tog upp hela besöket. En deltagare beskriver detta:

Kunskapsnivån är helt obefintlig, har fått berätta vad mina nervknutor dus NF1 är vid besöken där min besökstid har gått åt till att berätta vad NF1 är istället för att få hjälp med det som jag sökte för Oftast kan dom väldigt lite och man måste alltid sitta och berätta en massa om sjukdomen

Upplevelser av vårdpersonalens bemötande

Enkätsvaren vittnar om olika upplevelser av relationen mellan patient och vårdpersonal. Somliga deltagare beskriver i enkäten mötet med primärvården som bra när vårdpersonalen visar intresse och andra berättar om ett bemötande där de blir ifrågasatta.

De kan ha frågat om den och bara konstatera att "aha är det den typ, men inget negativt Upplever att det är svårt att komma förbi sjuksköterskorna som svarar i telefonen när man söker sig till vårdcentralen när det rör sig om saker som handlar om NF1. Blir ifrågasatt om man ens har sjukdomen och om man är säker på att man har det. Och om den ens finns!

I enkätundersökningen skriver några av deltagare om den oförståelse de har mött från vårdpersonalen.

Har enbart dåliga minnen från psykologer p.g.a. att dom tyckte bara för jag har NF1 så skulle jag ej bo hemma för det skulle vara bättre för mig att inte åka så långt till skolan varje dag. Jag tyckte det är mycket bättre att kunna komma hem varje dag efter skolan och få kunna lägga sig och vila än när man har något eget och man har massor att göra

DISKUSSION

Resultatdiskussion

NF1 är en relativt okänd diagnos i vården (Wiklund och Lindberg 2012). Detta framkommer tydligt i enkätsvaren. Majoriteten av deltagarna upplevde primärvårdens kunskap om NF1 som bristfällig. Kunskapsnivån beskrevs som obefintlig eller ytlig och många upplevde att personalen inte alls kände till sjukdomen. Många hade svårt att bedöma vårdpersonalens kunskapsnivå, vilket kan härledas till både diagnosen men också den information som hälsocentraler lämnar. Flera deltagare upplevde att kunskapsnivån var mycket varierande bland vårdpersonalen i primärvården. Neurologer och ögonspecialister ansågs ha goda kunskaper om sjukdomen, dock saknas dessa personalgrupper generellt i primärvården.

Ovanstående resultat bekräftas av en brittisk studie av Barke, Harcourt och Coad (2013) som fann att unga människor med NF1 upplevde att hälso- och sjukvård hade dålig förståelse för deras tillstånd. De som beskrev positiva erfarenheter av vårdpersonalens professionalitet och expertis hade fått användbara råd och god omvårdnad av specialistsjuksköterskor och neurologer. Jaeger, Røjvik och Berglund (2015) rapporterade att människor med sällsynta diagnoser upplevde som problem att sjukvårdspersonal hade bristfälliga kunskaper om deras diagnoser och saknade en helhetssyn av situationen. Gottberg (2015, 14) menar att det ingår i sjuksköterskans kompetens att informera och undervisa patienter och närstående, samt betonar att vid vård av patienter med olika neurologiska sjukdomar ska bemötande och undervisning ses som en central del i omvårdnaden. Undervisningen bör formas efter patientens egna förutsättningar och önskemål och utifrån evidensbaserad vård inom neurologi.

För personer med ovanliga diagnoser kan det vara av stor betydelse att vårdpersonalen visar intresse för hur sjukdomen påverkar individens vardag och vilka svårigheter den innebär. I vår studie upplevde flera deltagare att vårdpersonalen var oförstående eller hade bristande empati för deras unika situation. Flera personer upplevde bristande omvårdnad vid besök i primärvården. Däremot, trots olika yrkesgruppers bristande kunskaper i NF1, upplevde några deltagare att

relationen till vårdpersonalen var god. Ett antal deltagare upplevde förståelse av specialistläkare. En deltagare beskrev ett bra bemötande från en distriktssköterska. En barnmorska remitterade en deltagare till specialistvård. Det är möjligt att dessa vårdgivare hade en helhetsbild av individens aktuella situation och fick patienterna att känna sig sedda och lyssnade till.

Också Coxs omvårdnadsmodell (IMCHB) bygger på vikten av en god relation mellan patient och vårdgivare med fokus på patientens unika situation (Mathews, Secrest och Muirhead 2008). Även Socialstyrelsen (2015) betonar vikten av att patienter får känna sig trygga och respekterade. Enligt Hälso- och sjukvårdslagen (HSL 1982:763 §2a, 4) ska sjukvården bedrivas för att: "främja goda kontakter mellan patienten och hälso- och sjukvårdspersonalen". I mötet mellan patient och vårdpersonal är det viktigt att se patienten som en helhet, inte bara se sjukdomen (Socialstyrelsen 2015). Cox omvårdnadsmodell användes som inspiration i denna studie eftersom den utgår från en holistisk människosyn där stor vikt läggs på att se helheten i varje människas aktuella situation (Mathews, Secrest och Muirhead 2008).

I föreliggande studie upplevde en större andel av deltagare med avslutad gymnasieutbildning (eller högre) att läkare hade dåliga kunskaper om NF1 jämfört med deltagare med lägre utbildningsnivå. Inga manliga deltagare upplevde att läkare hade bra eller mycket bra kunskaper om NF1. En ny studie av Platonova och Shewchuk (2015) beskrev liknande resultat där forskarna fann att patienter med högre utbildning var i större utsträckning missnöjda med läkarnas kompetens i primärvården. Män var också mer benägna att vara missnöjda med läkarnas kunskaper.

I denna studie upplevde ungefär lika många deltagare att läkare och distriktssköterskor hade bra kunskaper om NF1. Detta kan bero på att deltagarna var i lika stor utsträckning nöjda med båda yrkesgrupperns insatser. En liknande upptäckt gjorde Moth (2014) i sin randomiserad kontrollerad studie. Hon hittade ingen skillnad mellan deltagarnas nöjdhet efter besök hos läkare jämfört med besök hos distriktssköterska när det gällde behandling av okomplicerade åkommor.

En ofta återkommande kommentar i enkätsvaren var att studiedeltagarna hade fått informera vårdpersonalen om sin sjukdom istället för att få hjälp med sina aktuella problem. Crawford et al. (2015) fick liknande resultat i sin studie om australiensiska vuxna med NF1. Studiedeltagare berättade att brist på medvetenhet och förståelse ledde till situationer där de förväntades förklara NF1 till andra människor.

Flera deltagare hade upplevt situationer där vårdpersonal sökte information från Internet eller böcker under mottagningsbesöket istället för att ge information. Barke, Harcourt och Coad (2013) beskriver samma erfarenheter. En deltagare i deras studie berättar att hon blev frustrerad när hon ville ha information. I stället för att ge svar bad läkaren henne att vänta och bläddrade i stora läkarböcker framför henne.

En kvinnlig deltagare i vår studie uttryckte sin oro för sin son som skulle fylla 18 år eftersom hon upplevde att Barnhabiliteringen hade den bästa kunskapen om NF1. Crawford et al. (2015) fann också att flera australiensiska mödrar var oroliga för vilka symtom och komplikationer av NF1 skulle utvecklas hos deras barn.

Trots erfarenheter av sjukvårdpersonalens låga kunskapsnivå upplevde hälften (15) av deltagarna att primärvården var generellt bra eller mycket bra. En möjlig orsak till detta kan vara att deltagarna hade fått önskad information eller behandling med problem som inte var relaterade till NF1. Största andelen av personer som upplevde primärvården som bra fanns i åldersgruppen 26- 35 år. En större europeisk studie med 3020 primärvårdspatienter visade resultat som skiljer sig något från enkätsvaren i vår studie. Alberto Sánchez, Javier Prado-Galbarro, García-Pérez och Sarría Santamera (2014) rapporterade att över tre fjärdedelar av deltagarna var generellt nöjda med vårdinsatserna inom primärvården och att tillfredsställelsen var större i högre åldersgrupper. Att studieresultaten blev olika kunde bero på skillnaden i deltagarantalet.

Sju av de 15 personer som upplevde vården generellt som mycket bra eller bra hade besökt primärvården två till fem gånger under det senaste halvåret. Tre av dessa 15 personer hade 6 besök eller fler. Det är möjligt att dessa studiedeltagare hade träffat samma läkare eller distriktssköterska flera gånger och fått förtroende för dem. En dansk studie av Frederiksen, Kragstrup och Dehlholm-Lambertsen (2009) visade att

patienter var nöjda med primärvården om de upplevde att läkaren kom ihåg dem och tog dem på allvar genom lyssna och visa respekt. Däremot om patienter kände sig förnedrade eller glömda, litade de inte på läkaren och var missnöjda med vården.

En av studiedeltagarna upplevde att en sjuksköterska ifrågasatte hennes diagnos och inte ville koppla henne vidare under ett telefonsamtal till primärvården. Det är möjligt att patienten kände sig kränkt av sjuksköterskans bemötande. LaVela, Gering, Schectman, och Weaver (2012) fann i sin studie att patienter som ringde primärvården angående akuta medicinska ärenden var mer benägna att vara missnöjda med samtalet jämfört med de som ringde om andra orsaker. Andelen patienter som var nöjda med samtalet var större när de upplevde att personalen var artig, förstående, och gav medicinsk information eller den hjälp som efterfrågades.

Resultaten i vår studie beskrev hur personer med NF1 kunde uppleva kontakten med primärvården i Sverige. Denna nya kunskap kan bidra till att hjälpa olika yrkesgrupper inom primärvården att förstå vilka svårigheter och behov patienter med NF1 har. Den förståelsen kan leda till åtgärder som förbättrar omhändertagandet av dessa patienter vid besök i primärvården. Det är svårt för vårdpersonalen att känna till alla sällsynta diagnoser men det är viktigt att de har strategier som syftar till ett bra bemötande av patienten och förmedlande av relevant information om sjukdomen.

Etisk reflektion

Med anonymitet menas att inte ens forskarna kan koppla ihop individer med den informationen de tillhandahöll. Frågeformulär erbjuder möjlighet till anonymitet som kan vara avgörande för att erhålla information om vissa åsikter, beteende eller drag. Några fördelar med att delta i en studie kan vara: tillfredställelse över att informationen som deltagare ger kan hjälpa andra med liknande problem, att göra något utöver det vanliga, det känns spännande att vara med i en studie, ökad kunskap om sig själv och sin diagnos, eller att känna tröst när det ges möjlighet att diskutera ens problem med vänliga och objektiva personer (Polit och Beck 2014, 374, 186, 86).

I vår studie var negativa upplevelser av primärvården en gemensam erfarenhet för många studiedeltagare. Flera personer svarade på samma sätt eller skrev liknande

kommentarer i enkäterna. Resultaten redovisades i grupper, vilket gjorde det svårare att identifiera enskilda deltagare utifrån svaren. Ändå kunde det vara viktigt för en del personer att kunna känna igen sina egna åsikter i de redovisade resultaten. På så sätt kan deltagandet i studien bli en positiv erfarenhet för individen.

Metoddiskussion

Tvärsnittsstudier är lämpliga för att studera fenomen vid en vald tidsperiod och de är ekonomiska och lätta att hantera (Polit och Beck 2014, 162-163). Författarna valde denna design till föreliggande studie eftersom de ville studera upplevelser av primärvården hos flera personer med NF1 under samma tidsperiod. Andra faktorer som påverkade val av metod var att tiden för studien var begränsad till drygt sju veckor och att metoden var möjlig och mest ekonomisk att genomföra.

Några fördelar med enkätundersökningar är att de är ekonomiska och att de med fördel kan användas i ett större geografiskt område (Polit och Beck, 186). I föreliggande studie ville författarna lokalisera så många studiedeltagare som möjligt och genom att skicka enkäterna till e-postadresser kunde studiedeltagare kostnadseffektivt lokaliseras i hela Sverige.

Författarna använde ett icke slumpmässigt urval i studien för att lokalisera så många frivilliga studiedeltagare som möjligt. Därför användes även sociala medier för detta syfte. Polit och Beck (2014, 178) menar att nackdelar med icke slumpmässigt urval är att urvalet är mindre representativt för populationen än vid slumpmässiga urval. Trots detta är icke slumpmässigt urval den metod som används mest i omvårdnadsforskning.

Validitet och reliabilitet

Validitet och reliabilitet är viktigt i kvantitativa studier. Med validitet menas tillförlitligheten hos en metod. Intern validitet syftar på tillförlitligheten av studieresultaten och extern validitet betyder i vilken grad undersökningens resultat kan generaliseras, för att till exempel innefatta alla personer med samma problem (Willman, Stoltz och Bahtsevani 2011, 185). För att nå optimal intern validitet i studien användes en tvärsnittsstudie med syfte att under en och samma tidsperiod få en uppfattning om deltagarnas upplevelser om primärvården. På grund

av att urvalet var begränsat kan inte studieresultaten generaliseras och den externa validiteten kan sägas vara av lägre grad.

Statistisk styrka, d. v. s. forskningsmetodens förmåga att upptäcka verkliga betydelse mellan variabler, tenderar att vara låg om urvalet är litet. Analysen kan misslyckas med att visa att variabler påverkar varandra även när de gör det (Polit och Beck 2014, 167). I föreliggande studie bestod urvalet av 30 personer som kan räknas som ett litet urval, vilket kunde påverka de statistiska beräkningarna om signifikans mellan variabler. Deltagarnas egna beskrivningar om upplevelser av primärvården antyder dock att till exempel utbildningsnivå eller antalet upplevda felbehandlingar hade betydelse för den generella upplevelsen av primärvården trots att dessa variabler inte visade någon signifikant skillnad.

Den statistiska felmarginalen beror framförallt på hur stort antal individer som finns i urvalet. Om stickprovet består av en mindre andel än 10 % av populationen spelar det i stort sätt ingen roll hur stor populationen är (Körner och Wahlgren 2015, 23). Denna studie omfattade 30 deltagare med diagnosen NF1. I Sverige finns ungefär 3000 personer sammanlagd med denna diagnos. Således hade författarna beskrivit endast drygt en procent (inga barn var med i studien) av den vuxna populationen med NF1. På grund av studiens begränsande format kan det inte garanteras att resultaten skulle bli lika om alla personer med NF1 studerades.

I kvalitativa studier eftersträvas pålitlighet och trovärdighet. Forskarna ska diskutera möjligheten av bias som betyder att forskningen påverkats av annat än slumpen. Bias stör forskningsresultaten genom procedurfel eller fel i tolkningen eller hanteringen av resultaten. Ett exempel på bias är betydelsen av forskarnas förförståelse i datainsamlingen och analysprocessen (Willman, Stoltz och Bahtsevani 2011, 106-017, 185).

Författarna i denna studie presenterade deltagarnas fria text från enkäterna under rubrikerna: upplevelser av vårdpersonalens kunskapsnivå och upplevelser av vårdpersonalens bemötande. På grund av att båda författare är sjuksköterskor som vidareutbildar sig till distriktssköterskor fanns det dock risk för bias i tolkningen av den fria texten eftersom författarna kan förväntas ha liknande förförståelse. Däremot

citerades flera studiedeltagares svar ordagrant vilket borde minska risken för feltolkningar. Författarna ansåg att genom att använda texttrutor med fri text i enkäterna kunde deltagarnas upplevelser beskrivas på bästa möjliga sätt som ett komplement till kvantitativa resultat och på så sätt öka studiens pålitlighet och trovärdighet.

Begränsningar

Två svagheter i studiens urval var: 1) Att endast personer med NF1 som var registrerade medlemmar i föreningen kunde lokaliseras och därmed tillfrågas om att delta i studien. 2) Svarsfrekvensen var låg. Av 385 tillfrågade medlemmar i NF föreningen visade 47 personer sitt intresse för studien och av dessa kunde endast 30 personer delta eftersom de fyllde urvalskriteriet d.v.s. vuxna med NF1. Trots det låga deltagarantalet kan en begränsad studie som denna påvisa behov som på sikt kan stimulera ett ökat intresse för forskningsfältet.

En annan begränsning i denna studie var att köns- och åldersfördelningen var ojämn i urvalet vilket kunde påverka studieresultatet. Nitton av trettio deltagare var 36 år eller äldre och endast sex deltagare var män. Personer som upplevde kunskapsnivån som låg i primärvården kunde ha varit mer motiverade att delta i studien jämfört med de som hade mer positiva erfarenheter, vilket också kunde påverka resultatet.

Det är möjligt att de som hade en allvarligare form av NF1, och många besök i primärvården, inte kunde delta i vår studie på grund av till exempel inlärningssvårigheter. Hyman, Shores och North (2005) fann att ca hälften av personer med NF1 hade en eller flera svårigheter med inlärning.

Eftersom NF1 är en sjukdom som finns i alla länder är det sannolikt att primärvårdspersonalen träffar personer från ett annat land som har denna diagnos. På grund av till exempel svårigheter med det svenska språket eller kulturskillnader kan det vara extra viktigt för utländska patienter att få ett bra bemötande, tydlig och adekvat information och att läkare skriver remisser till specialister.

En begränsning i föreliggande studie kan vara att endast personer som behärskar det svenska språket hade möjlighet att delta i undersökningen. Tidigare studier visar att

personer som är födda i ett annat land upplever mer svårigheter i kontakten med primärvården jämfört med lokalbefolkningen. Bachmann et al. (2014) menar att immigranter upplever många fler problem i kontakten med läkare jämfört med lokalbefolkningen. Svårigheter med språket anses som det största problemet. Li et al. (2014) fann liknande problem i Kina där utländska medborgare var mindre nöjda med vårdpersonalens attityder och primärvårdens effektivitet jämfört med infödda kineser.

SLUTSATS

Syftet med denna studie var att beskriva hur vuxna personer med diagnosen NF1 kan uppleva primärvården. Vår studie visade att patienter med sällsynta diagnoser som NF1 kunde vara missnöjda med omvårdnaden och/eller bemötandet i primärvården eftersom de upplevde att både läkare, distriktssköterskor och andra yrkesgrupper oftast hade dåliga kunskaper om NF1. Att läkare eller distriktssköterskor sökte information om sjukdomen under mottagningstid kunde upplevas besvärande av flera studiedeltagare. Övrigt var att patienter kunde bli ifrågasatta om sin diagnos när de sökte hjälp inom primärvården.

Patienter med NF1 (och andra ovanliga diagnoser) kommer i första hand i kontakt med primärvården vid försämring av sjukdomen. Vår studie visar att patienter ofta får informera läkare och distriktssköterskor om sitt tillstånd. Över hälften av deltagarna hade sällan fått remiss vidare när de hade önskat det. Nästan en tredjedel upplevde att de ofta eller mycket ofta hade fått fel behandling i primärvården. Författarna anser att det finns ett behov av fortsatt forskning om till exempel ökat samarbete och fungerande kunskapsöverföring mellan primärvården och specialistvården när det gäller sällsynta diagnoser hos vuxna och barn. Ett intressant forskningsområde skulle kunna vara på vilka sätt vårdpersonalens tillgång till olika journalsystem skulle kunna underlättas för att skapa en mer effektiv överföring av information till patienterna.

Resultaten belyser ett behov av mer insikt i patienters situation och bättre omhändertagande vid mottagningsbesök. För att kunna förbättra kunskapen om NF1 bör ett centrum för sällsynta diagnoser inrättas vid alla universitetssjukhus i Sverige. Ett regionalt eller nationellt vårdprogram om NF1 för vårdpersonal i öppen- och

slutenvård bör finnas på varje hälsocentral för att underlätta omvårdnaden under mottagningsbesök. Detta kan vara ett sätt att bidra till att bygga en bro över diket mellan barn- och vuxensjukvård.

Tack till

Alla som deltog i studien och till Neurofibromatosförbundet för den hjälp som möjliggjorde att studien kunde genomföras.

<http://www.nf-forbundet.se>

Referenser

Alberto Sánchez, C., Javier Prado-Galbarro, F., García-Pérez, S. och Sarría Santamera, A. 2014. Factors associated with patient satisfaction with primary care in Europe: results from the EUprimecare project. *Quality in Primary Care*. 22(3): 147-155.

Bachmann, V., Völkner, M., Bösnerr, S. och Donner-Banzhoff, N. 2014. The experiences of Russian-speaking migrants in primary care consultations. *Deutsches Ärzteblatt International*. 111(51-52): 871-876.

Barke, J., Harcourt, D., och Coad, J. 2014. 'It's like a bag of pick and mix - you don't know what you are going to get': young people's experience of neurofibromatosis Type 1. *Journal of Advanced Nursing*. 70(7): 1594-1603.

Chen, Y. H. och Gutmann, D. H. 2014. The molecular and cell biology of pediatric low-gliomas. *Oncogene*. 33(16): 2019-2026.

Crawford, H. A., Barton B., Wilson, M. J., Berman, Y., Mc Kelvey-Martin, V. J., Morrison, P. J. och North, K. N. 2015. Uptake of health monitoring and disease self-management in Australian adults with neurofibromatosis type 1: strategies to improve care. *Clinical Genetics*. doi:10.1111/cge.12627.

Crawford, H., Barton, B., Wilson, M., Berman, Y., McKelvey-Martin, V., Morrison, P. och North, K. 2015. The impact of neurofibromatosis type 1 on the health and wellbeing of australian adults. *Journal of Genetic Counseling*. doi:10.1007/s10897-015-9829-5

Dagalakis, U., Lodish, M., Dombi, E., Sinaii, N., Sabo, J., Baldwin, A., Steinberg, S. M., Stratakis, C. A. och Widemann, B. C. 2014. Puberty and plexiform neurofibroma tumor growth in patients with Neurofibromatosis type I. *Journal of Pediatrics*. 164(3): 620-624.

Duong, T. A., Bastuji-Garinb, S., Valeyrie-Allanorea, L., Sbidianb, E., Ferkal, S. och Wolkensteina, P. 2011. Evolving Pattern with Age of Cutaneous Signs in Neurofibromatosis Type 1: A Cross-Sectional Study of 728. *Dermatology*. 222(3): 269-273.

Evans, D., Baser, M., McGaughran, J., Sharif, S., Howard, E. och Moran, A. 2002. Malignant peripheral nerve sheath tumours in neurofibromatosis 1. *Journal of Medical Genetics*. 39(5): 311-314.

Ferner, R. E., Huson, S. M., Thomas, N., Moss, C., Willshaw, H., Evans, G. D., Upadhyaya, M., Towers, R., Steiger, C. och Kirby, A. 2007. Guidelines for diagnosis and management of individuals with neurofibromatosis 1. *Journal of Medical Genetics*. 44(2): 81-88.

Frederiksen, H., Kragstrup, J. och Dehlholm-Lambertsen, G. 2009. It's all about recognition! Qualitative study of the value of interpersonal continuity in general practice. *BMC Family Practice*. 10: 47.

Garrino, L., Picco, E., Finiguerra, I., Rossi, D., Simone, P., Roccatello, D. 2015. Living with and treating rare diseases: Experiences if patients and professional health care providers. *Qualitative Health Research*. 25(5): 636-651.

Gottberg, Kristina. 2015. Inledning. I Kristina Gottberg (red.). *Omvårdnad vid neurologiska sjukdomar*. Lund: Studentlitteratur. Sid. 13-17.

Gresham, D., Braunlin, J. och Vuckovich, S. 2010. Caring for the pregnant woman with neurofibromatosis. *MCN. The American Journal of Maternal Child Nursing*, 35(1): 18-23.

Guillamo, J. S., Créange, A., Kalifa, C., Grill, J., Rodriguez, D., Doz, F., Barbarot, S., Zerah, M., Sanson, M., Bastuji-Garin, S. och Wolkenstein, P. 2003. Prognostic factors of CNS tumours in Neurofibromatosis 1 (NF1): a retrospective study of 104 patients. *Brain*. 126(1): 152-160.

Hart, L. 2005. Primary care for patients with neurofibromatosis 1. *The Nurse Practitioner*. 30(6): 38-43.

Hummelvoll, G. och Antonsen, K. 2013. Young adults' experience of living with neurofibromatosis type 1. *Journal of Genetic Counseling*. 22(2): 188-199.

Hyman, S. L., Shores, A. och North, K. N. 2005. The nature and frequency of cognitive deficits in children with neurofibromatosis type 1. *Neurology*. 65(7): 1037-1044.

HSL 1982:763. Sveriges Riksdag. <https://www.riksdagen.se/sv/Dokument-Lagar/Lagar/Svenskforfattningssamling/Halso--och-sjukvardslag> Hämtad 150924.

Jaeger, G., Røjvik, A. och Berglund, B. 2015. Participation in society for people with a rare diagnosis. *Disability and Health Journal*. 8(1): 44-50.

Julian, N., Edwards, N. E., De Crane, S. och Hingtgen C. 2014. Neurofibromatosis 1: Diagnosis and Management. *The Journal for Nurse Practitioners*. 10(1): 30-35.

Körner, Svante och Wahlgren, Lars. 2015. *Statistiska metoder*. 3 uppl. Lund: Studentlitteratur.

LaVela, S., Gering, J., Schectman, G. och Weaver, F. 2012. Optimizing primary care telephone access and patient satisfaction. *Evaluation & the Health Professions*. 35(1): 77-86.

Li, H., Chung, R., Wei, X., Mou, J., Wong, S., Wong, M., Zhang, D., Zhang, Y. och Griffiths, S. 2014. Comparison of perceived quality amongst migrant and local patients using primary health care delivered by community health centres in Shenzhen, China. *BMC Family Practice*. 15: 76.

Lindskog, Bengt. 2008. *Medicinsk terminologi*. 5 uppl. Stockholm: Nordstedts Akademiska Förlag.

Mathews, S., Secrest, J. och Muirhead, L. 2008. The Interaction Model of Client Health Behavior: a model for advanced practice nurses. *Journal of the American Academy of Nurse Practitioners*. 20(8): 415-422.

Milliken, S. 2007. Neurofibromatosis: a young woman's journey -case study. *The Journal of Neuroscience Nursing*. 39(6): 332-335.

Moth, G. 2014. No difference in patient satisfaction or quality of care provided by nurses or GPs for low-complexity primary care presentations. *Evidence-Based Nursing* 17(4): 119.

Platonova, E. och Shewchuk, R. 2015. Patient assessment of primary care physician communication: segmentation approach. *International Journal of Health Care Quality Assurance*. 28(4): 332-342.

Polit, Denise F. och Beck, Cheryl Tatano. 2014. *Essentials of Nursing Research. Appraising Evidence for Nursing Practice*. 8. uppl. Philadelphia: Lippincot Williams & Wilkins.

SmågruppsCentrum. 2000. Neurofibromatos 1. En informationsskrift. Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra. Göteborg. http://www.sahlgrenska.gu.se/digitalAssets/1201/1201256_nfskrift.pdf. Hämtad 150907.

Socialstyrelsen. 2015. *Att mötas i hälso- och sjukvård – Ett utbildningsmaterial för reflektion om bemötande och jämlika villkor*. <http://www.socialstyrelsen.se/publikationer2015/2015-1-5>Hämtad 150924.

Staser, K., Yang, F, och Clapp, D.W. 2012. Pathogenesis of plexiform neurofibroma: tumor-stromal/hematopoietic interactions in tumor progression. *Annual Review of Pathology*.7: 469–495.

Tonsgard, J. H. 2006. Clinical Manifestations and Management of Neurofibromatosis type 1. *Seminars in Pediatric Neurology*. 13(1): 2-7.

Towers, R. 2004. Clinical. The physical and psychological implications of neurofibromatosis. *Nursing times*. 100(27):

Wallenius och Möller. 2008. *Fokus på vården. En medlemsundersökning. Riksförbundet Sällsynta diagnoser*. http://www.sallsyntadiagnoser.se/wp/wp-content/uploads/2015/06/Fokus_pa_varden.pdf Hämtad 150925.

Watson, Roger., Gallagher, Robyn., Hayter, Mark., Noyes, Jane., Pickler, Rita och Roe, Brenda. 2015. Author Guidelines. Detailed guidelines. Original research. Empirical research - quantitative. Senast uppdaterad november 2015. *Journal of Advanced Nursing*. Online ISSN: 1365-2648. http://onlinelibrary.wiley.com/journal/10.1111/%28ISSN%291365-2648/homepage/empirical_research_-_quantitative.htm Hämtad 151125

Wiklund, Leif och Lindberg, Christopher. 2012. Neurogenetik. I Jan Fagius och Dag Nyholm (red.). *Neurologi*. 5 uppl. 403-428. Stockholm: Liber.

Willman, Ania., Stoltz, Peter och Bahtsevani, Christel. 2011. *Evidensbaserad omvårdnad. En bro mellan forskning och klinisk verksamhet*. 3 uppl. Lund: Studentlitteratur.

Bilaga

Informationsbrev och enkät

Hej!

Vi heter Katarina Adolfsson och Inga Berggren Nylund. Vi är legitimerade sjuksköterskor och studerar till specialistsjuksköterskor med inriktning mot distriktssköterska vid Umeå Universitet. Under september och oktober 2015 ska vi skriva vår D-uppsats. Vi har valt att skriva om hur personer som har diagnosen Neurofibromatos typ 1 (NF) upplever kunskapen om denna diagnos hos personalen i primärvården.

Trots att Neurofibromatos typ 1 är en sällsynt diagnos, finns det en stor patientgrupp, cirka 3000 personer, som har diagnosen i Sverige. Det är därför av stor vikt att öka förståelsen och kunskapen om denna diagnos hos personalen i primärvården. Genom att beskriva era egna upplevelser har ni möjlighet att bidra till att kunskaper om NF i primärvården kan öka och vi hoppas att uppsatsen ska bidra till detta.

I den här studien använder vi begreppet *primärvården* som samlingsnamn för hälsocentraler och familjecentraler i Sverige. Det är helt frivilligt att delta i studien och ni kan avbryta när som helst utan att ange någon anledning. Deltagare måste vara över 18 år och ha fått diagnosen Neurofibromatos typ 1. Alla svar kommer att vara anonyma och redovisas som gruppresultat. Genom att besvara enkäten godkänner ni att vi använder den i vår studie.

För att undersöka detta skickar vi ut den här enkäten som vi hoppas att ni vill besvara. Det är 18 frågor som besvaras med kryss och kommentarer kan lämnas och är välkomna.

Skicka den besvarade enkäten till oss via e-mail till vår egen e-postadress för detta projekt: Neurofibromatos@hotmail.com senast den 31/8 2015.

Vi hoppas att många väljer att delta!

Med vänliga hälsningar

Katarina Adolfsson & Inga Berggren Nylund

ENKÄT

Hur personer med NEUROFIBROMATOS upplever primärvården

Besvara varje fråga med att markera med kryss (x) i den ruta som stämmer för dig.
Kom ihåg att spara dokumentet med dina svar innan du skickar den till oss.

Kön:

Kvinna

Man

Ålder:

18-25

26-35

>36

Jag har fått diagnosen Neurofibromatos (NF):

Ja

Nej

Jag har besökt primärvården inom de senaste 6 mån:

Ja

Nej

Antal besök:

1

2-5

6-10

>10

Högsta utbildningsnivå:

Folkskola/grundskola

Gymnasialutbildning kortare än 3år

Gymnasial utbildning avslutad

Eftergymnasial utbildning kortare än 3år

Eftergymnasial utbildning minst 3 år

Generellt upplever jag primärvården som:

- Mycket bra
- Bra
- Dålig
- Varken bra eller dålig

Jag upplever att kunskapsnivån om Neurofibromatos inom primär vården är:

- Mycket bra
- Bra
- Dålig
- Mycket dålig

Jag upplever att jag vid något tillfälle fått felaktig behandling inom primärvården:

- Mycket ofta
- Ofta
- Sällan
- Mycket sällan

Jag upplever att jag får remiss till annan vårdgivare om jag så önskar:

- Mycket ofta
- Ofta
- Sällan
- Mycket sällan

Markera din upplevelse av olika yrkesgruppers förutsättningar att ge dig vård:

Min bedömning av läkares kunskaper om NF inom primärvården:

Har mött någon från denna yrkesgrupp:

Ja

Nej

Mycket bra kunskaper

Bra

Bristfälliga kunskaper

Svårt att bedöma

Kommentera gärna:

Min bedömning av distriktssköterskors kunskap om NF inom primärvården:

Har mött någon från denna yrkesgrupp:

Ja

Nej

Mycket bra kunskaper

Bra

Bristfälliga kunskaper

Svårt att bedöma

Kommentera gärna:

Min bedömning av sjukgymnasters kunskap om NF inom primärvården:

Har mött någon från denna yrkesgrupp:

Ja

Nej

Mycket bra kunskaper



Bra



Bristfälliga kunskaper



Svårt att bedöma



Kommentera gärna:

Min bedömning av arbetsterapeuters kunskap om NF inom primärvården:

Har mött någon från denna yrkesgrupp:

Ja

Nej

Mycket bra kunskaper



Bra



Bristfälliga kunskaper



Svårt att bedöma



Kommentera gärna:

Min bedömning av kuratorers kunskap om NF inom primärvården:

Har mött någon från denna yrkesgrupp:

Ja

Nej

Mycket bra kunskaper

Bra

Bristfälliga kunskaper

Svårt att bedöma

Kommentera gärna:

Min bedömning om psykologers kunskap om NF inom primärvården:

Har mött någon från denna yrkesgrupp:

Ja

Nej

Mycket bra kunskaper

Bra

Bristfälliga kunskaper

Svårt att bedöma

Kommentera gärna:

Min bedömning av distriktsköterskors kunskap om NF inom barnhälsovården:

Har mött någon från denna yrkesgrupp:

Ja

Nej

Mycket bra kunskaper

Bra

Bristfälliga kunskaper

Svårt att bedöma

Kommentera gärna:

Min bedömning av barnmorskors kunskap om NF inom primärvården:

Har mött någon från denna yrkesgrupp:

Ja

Nej

Mycket bra kunskaper

Bra

Bristfälliga kunskaper

Svårt att bedöma

Kommentera gärna:

Tack för din medverkan!