

Årsrapport 2018

1/1-31/12 2018

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser



NATIONELLA FUNKTIONEN SÄLLSYNTA DIAGNOSER

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

Årsrapport 2018 till Socialstyrelsen

Hovås 21 februari 2019

Innehåll

Inledning	5
1. Bakgrund	7
2. Funktionens uppdrag	9
3. Sammanfattning av arbetet under 2018	11
4. Aktiviteter under 2018	13
5. Ekonomisk rapport	27

Inledning

Ågrenska AB (svb) har under perioden från och med den 1 januari 2012 och till och med den 31 december 2018 haft i uppdrag av Socialstyrelsen att driva Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD. Arbetet har bedrivits i enlighet med gällande avtal och har bestått i att samordna, koordinera och sprida information inom området sällsynta diagnoser i Sverige.

NFSD har åiterrapporterat verksamheten två gånger per år i en delårs- och en helårsrapport. Samtliga rapporter finns tillgängliga på webbplatsen nfsd.se. Den här rapporten innehåller en kortfattad beskrivning av NFSD:s verksamhet under 2018.

Det arbete som NFSD har bedrivit på uppdrag av Socialstyrelsen sedan 2012 har upphört vid årsskiftet 2018/19 och NFSD vill tacka dem vi har arbetat tillsammans med under de gångna åren för ett gott samarbete. Arbetet hade inte varit möjligt utan omfattande engagemang och samarbetsvilja hos företrädare inom de olika delarna av området sällsynta diagnoser.

Hovås den 21 februari 2019



Veronica Wingstedt de Flon
Verksamhetsansvarig

1. Bakgrund

En sällsynt diagnos innebär att ett mycket litet antal personer har samma tillstånd. Begreppet sällsynta diagnoser kan dock missuppfattas. Visserligen är antalet personer med en specifik diagnos få, men sammantaget är gruppen personer med sällsynta diagnoser stor. Inom EU uppskattar man att cirka 6-8 % eller 30-40 miljoner personer har en sällsynt diagnos. Diagnostiken har förbättrats under senare år och antal personer med fastställd diagnos ökar.

Sällsynta diagnoser är ofta syndrom, som är kombinationer av olika symtom, vilka kan leda till olika funktionsnedsättningar. Symtomen kan förekomma i olika svårighetsgrader och medför olika komplexa konsekvenser. Även om många utmaningar som personer med samma diagnos har är desamma så kan behoven av stöd skilja sig från individ till individ. Behoven är vanligen mångfacetterade och därför behöver man ofta stöd från olika delar av samhället.

Det faktum att en sällsynt diagnos är väldigt ovanlig innebär att kunskapen och erfarenheten om diagnosen samt dess konsekvenser i vardagen bland de professioner i samhället som har att ge stöd och service, är begränsad. Personer med sällsynta diagnoser och deras närstående måste därför ofta själva söka kunskap och nödvändigt kompetent stöd. Kunskapen får man många gånger själv förmedla till de man söker stöd hos. Många personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga vittnar om att man i dessa situationer upplever bristande tilltro och bemötande från de man möter och förmedlar kunskapen till. Bristen på kunskap och erfarenheter i samhället bidrar därmed till upplevelsen av marginalisering och utsatthet hos personer med sällsynta diagnoser och deras närstående. Bristen på kunskap och erfarenheter i samhället innebär också en extra börda för personer med sällsynta diagnoser och deras närstående i en redan svår situation.

Utöver brister vad gäller kunskap och erfarenhet om sällsynta diagnoser och dess konsekvenser i vardagen, finns det brister vad gäller samverkan mellan de samhällsaktörer som har ge stöd till personer med sällsynta diagnoser. Bristen i samverkan bidrar också de till att den tunga börda som personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga får hantera. Man får ofta själv samordna de insatser man behöver och förmedla information från en samhällsaktör till en annan.

Det finns en mängd aktörer som arbetar med att förbättra situationen inom området sällsynta diagnoser, internationellt såväl som nationellt.¹ NFSD har sedan den 1 januari 2012 haft i uppdrag att samordna, koordinera och sprida information inom området sällsynta diagnoser i Sverige. Arbetet har bedrivits enligt gällande avtal fram till och med den 31 december 2018 på uppdrag av Socialstyrelsen. NFSD har i sitt arbete samarbetat med intresseorganisationerna inom området och en mängd aktörer som tillhandahåller stöd och service i det svenska samhället.

¹ Se NFSD:s årsrapport 2017, <https://www.nfsd.se/contentassets/2bf7729ba7b5478f92a985b07abbd9bc/nfsd-arsrapp-2017.pdf>

2. Funktionens uppdrag

NFSD:s grundläggande uppgifter enligt gällande avtal är att:

- I. Bidra till kartläggning och ökad samordning mellan hälso- och sjukvårdens resurser och socialtjänst, frivilligorganisationer och andra aktuella aktörer inom området.

Kontinuerligt arbeta för att kartlägga de aktörer inom området sällsynta sjukdomar, såväl offentliga och privata som medicinska och sociala.

Inneha en överblick över befintliga resurser och identifiera behov som bättre behöver tillgodoses av olika samhällsinstanser för personer med sällsynta sjukdomar.

Arbeta med att skapa regionala och nationella nätverk mellan aktörer, offentliga såväl som privata och ideella, inom området.
- II. Bidra till spridning av kunskap och information till alla delar av hälso- och sjukvården och till andra berörda samhällsinstanser samt till patienter och anhöriga.

Koordinera och samordna arbetet med Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Göteborgs universitet, en annan aktör som ansvarar för Socialstyrelsens diagnosdatabas.

Bedriva ett nära samarbete med befintliga aktörer som redan idag arbetar med informationshantering avseende sällsynta sjukdomar.

I så stor utsträckning som möjligt använda Socialstyrelsens befintliga kvalitetssäkrade informationsmaterial gällande diagnostexter.
- III. Bidra till kunskapsöverföring, utbyte av information, kunskap och erfarenheter mellan de aktörer som bedriver verksamhet på området.

Föra ut kunskap till hälso- och sjukvården och andra samhällsinstanser om de problem som det innebär att leva med en sällsynt sjukdom.

Arbeta med att upprätta nätverk för kunskapsutbyten mellan olika professioner, mellan professioner som arbetar för olika huvudmän men också mellan professionen och personer med en sällsynt sjukdom samt deras närstående.
- IV. Identifiera möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenheter och information med andra länder och internationella organisationer.

Av avtalet framgår vidare att NFSD ska prioritera verksamhet som bidrar till ökad samordning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser för personer med sällsynta sjukdomar.

Med utgångspunkt från de för NFSD ovan angivna grundläggande uppgifter presenteras NFSD:s aktiviteter under 2018 under följande punkter:

- Kartläggning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser
- Kunskaps- och informationsspridning
- Kunskapsöverföring
- Internationellt arbete

3. Sammanfattning av arbetet under 2018

Kartläggning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser

NFSD har under 2018 haft kontakter med, deltagit på och hållit i möten mellan olika representanter för CSD och företrädare för intresseorganisationerna inom området för att främja samarbete dem emellan på olika plan i olika frågor. NFSD har också stöttat CSD-verksamheterna i deras arbete på flera sätt bland annat genom kunskaps- och informations-spridning samt anordnande och medverkan vid olika arrangemang.

Enligt överenskommelse mellan staten och Sveriges Kommuner och Landsting, SKL, 2018 flyttas Socialstyrelsens uppdrag om att ansvara för en nationell funktion med uppgift att samordna, koordinera och sprida information inom området sällsynta diagnoser till den nationella programområdesstrukturen från och med 2019. Det avtal som tecknats mellan Ågrenska och Socialstyrelsen har därför upphört den 31 december 2018. I anledning av detta har en stor del av tiden under hösten ägnats åt kontakter med företrädare för bland annat SKL i akt och mening att bidra till att de erfarenheter NFSD har förvärvat, samt att genomfört och pågående arbete, tillvaratas framöver.

Kunskaps- och informations-spridning

NFSD har under perioden fortsatt arbetet med att utveckla information som är tillgänglig på den nationella webbplatsen nfsd.se. Det har skett i samarbete med aktörer som arbetar med informationshantering inom området sällsynta diagnoser. Den huvudsakliga kanalen för att spridning av information på webbplatsen har varit sociala medier. Förutsättningarna med att nå ut med information via den främsta mediekanalen Facebook har dock ändrats till det sämre då Facebook har ändrat sina algoritmer. Inlägg når per automatik inte följare i samma utsträckning som tidigare.

NFSD har också arbetat med kunskaps- och informations-spridning via de nyhetsbrev verksamheten producerat och distribuerat till prenumeranter. Även genom deltagande och medverkan vid ett stort antal konferenser och andra sammankomster.

Under perioden har NFSD genomfört ett omfattande arbete i anledning av de nya dataskyddsreglerna (GDPR) som trädde i kraft under maj månad.

Kunskapsöverföring

Under 2018 har NFSD anordnat och deltagit vid flera möten och konferenser där information, kunskap och erfarenheter utbyts mellan aktörerna på området. Löpande kontakter har hållits med i företrädare för flera intresseorganisationer inom området. Även med enskilda personer som vänt sig till NFSD, via telefon och e-post, med frågor om sällsynta diagnoser och det arbete som bedrivs inom området.

NFSD har också ägnat arbete med att, tillsammans med en läkare, planera och sätta samman en

arbetsgrupp, med såväl olika professioner som med företrädare för patienter, för framtagning av en nationell behandlingsrekommendation för diagnosen 22q11-deletionssyndromet. Under hösten 2018 har arbetsgruppen också påbörjat arbetet med behandlingsrekommendationen. Arbetet med den nationella behandlingsrekommendationen för diagnosen Prader-Willis syndrom har fortgått.

Frågan om ett nationellt kvalitetsregister för sällsynta diagnoser har varit aktuell under en längre tid och NFSD har under perioden deltagit i diskussioner kring registret.

Under 2017 bedrev NFSD en förstudie om möjligheterna att skapa förbättrade förutsättningar för samverkan mellan experter över landet, inom vårdprocesserna och för kunskapsöverföring, över landet, så kallad medicinska multidisciplinära konferenser, MDK . Efter att ha tagit fram ett förslag, eller en så kallad intresseanmälan, tillsammans med en företrädare vid Inera och förankrat den bland ledarna för CSD har Inera under hösten 2018 inlett en förstudie kring den tekniska lösningen av ett verktyg i enlighet med förslaget.

Internationellt arbete

NFSD har under perioden deltagit och medverkat vid flera olika möten och konferenser i internationella sammanhang. Under dessa sammankomster har utbyte av kunskap, erfarenheter och information skett.



4. Aktiviteter under 2018

I. Kartläggning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser

Arbetet med utveckling av Centrum för sällsynta diagnoser, CSD, vid landets universitetssjukhus styrs och finansieras av hälso- och sjukvårdens huvudmän inom respektive sjukvårdsregion. NFSD:s roll i arbetet har sedan 2012, och har fram till och med den sista december 2018, varit att stödja utveckling, samordning och koordinering av CSD verksamheterna på nationell nivå. Utvecklingsarbetet och samordningen på regional nivå leds av läkare vid universitetssjukhusen. Arbetet i sin helhet har skett i samverkan med bland företrädare för patientorganisationerna inom området, främst Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

Ett exempel på hur NFSD har arbetat med samordning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser är det möte rörande CSD verksamheterna som NFSD arrangerade under januari månad 2018. På mötet deltog ledare och samordnare vid CSD verksamheterna, företrädare för Riksförbundet Sällsynta diagnoser, företrädare för Ågrenska och NFSD:s kontaktperson vid Socialstyrelsen. Under mötet presenterade respektive verksamhet status i arbetet och utmaningar i detsamma. Vidare genomfördes två workshops. En workshop med fokus på praktiska frågor kring arbetet med bland annat stöttning av expertteamens verksamhet. Den andra workshopen med fokus på strategiska frågor om framtida primärvård, nära vård, för personer med sällsynta diagnoser samt ett förslag om utveckling av ett verktyg och en arbetsmodell för att skapa förutsättningar för ökat samarbete mellan specialister över landet, så kallade medicinska multidisciplinära konferenser, MDK.² Vid den senare workshopen deltog av regeringen utsedda utredaren för utredningen Samordnad utveckling för god och nära vård, Anna Nergårdh, och verksamhetsstrategen vid Inera, Christina Kling Hassler. Diskussionerna rörande framtida nära vård resulterade i att NFSD sammanställde de behov som CSD ledarna bedömde behöva tas tillvara i utredningen om samordnad utveckling för god och nära vård med hänsyn till det pågående arbetet vid universitetssjukhusen. Sammanställningen har lämnats till utredningen. Efter mötet har också förslaget till utveckling av ett verktyg och arbetsmodell för MDK lämnats in till Inera. Inera har därefter påbörjat en förstudie kring den tekniska lösningen av ett verktyg i enlighet med förslaget.

² Förslaget har arbetats fram av NFSD i samarbete med verksamhetsstrateg Christina Kling Hassler vid Inera.

Centrum för sällsynta diagnoser i Sverige

Till CSD har nu 92 multidisciplinära konstellationer med experter som har fokus på olika sällsynta diagnoser, expertteam/expertresurser, knutits. Arbetet med att knyta ytterligare team till CSD verksamheterna pågår. Teamen har kommit olika långt i sitt arbete med att nå de mål för verksamheterna som har satts upp på ett nationellt plan och CSD stöttar teamen i arbetet på olika sätt.

CSD:s arbete med att sprida information om verksamheterna till olika delar av hälso- och sjukvård och andra samhällsaktörer inom regionerna har fortgått på regional nivå under året. Flera CSD har också etablerat ett nära samarbete med andra samhällsaktörer på regional nivå för att stötta dessa i omhändertagandet av personer med sällsynta diagnoser och för att samordna insatser. På nationell nivå har NFSD arbetat tillsammans med CSD och andra aktörer för att nå ut med information om verksamheterna.

Flera av CSD bedriver utbildningsverksamhet riktad till olika målgrupper, själva eller i samarbete med andra aktörer. Utbildningsverksamheterna presenteras på respektive CSD:s webbplats och samlas på NFSD:s webbplats. NFSD har också spritt information om utbildningarna via sociala media.

Samtliga CSD verksamheter och NFSD är delaktiga i projektet ”Gemensamt lärande - samverkan mellan patienter och vårdgivare”³ som drivs av Riksförbundet Sällsynta diagnoser. Under 2018 har flera möten hållits i projektet.

Den nya strukturen för kunskapsstyrning inom hälso- och sjukvården samt överenskommelsen mellan staten och SKL inom området sällsynta diagnoser

Under 2018 har arbetet påbörjats inom landsting och regioner, med stöd av Sveriges Kommuner och Landsting, SKL, att etablera ett gemensamt system för kunskapsstyrning av hälso- och sjukvården. Syftet är att skapa förutsättningar för en mer kunskapsbaserad, jämlik och resurseffektiv vård av hög kvalitet.⁴ Så kallade programområden med olika fokus har inrättats, bland annat ett programområde för sällsynta sjukdomar. På nationell nivå har en grupp med sakkunniga inom området sällsynta diagnoser bildat en så kallad NPO (nationellt programområde) grupp. NPO Sällsynta diagnoser består bland annat av sakkunniga representanter för landets sjukvårdsregioner, vilket till största del är desamma som ledarna för CSD verksamheterna. NPO har i uppgift att bland annat genomföra behovs- och gap analyser, göra prioriteringar, föreslå åtgärder, handha omvärldsbevakning, arbeta med frågor rörande kunskapsstöd och kvalitetsregister. NPO ska också ta fram en verksamhetsplan och utse nationella arbetsgrupper, NAG, som har att arbeta med prioriterade frågor. Till stöd för sitt arbete inom NPO har man en bland annat en processledare från den region som står som värd för NPO. På regional nivå ska det bildas regionala programområden, RPO, och regionala arbetsgrupper, RAG, motsvarande den nationella strukturen. RPO ska initiera frågor för den nationella samverkan samt anpassa och omsätta den kunskap som tas fram nationellt samt säkra att den når hela vägen ut till mötet med patienterna. Vid årsskiftet 2018/2019 hade ännu

³ <https://www.sallsyntadiagnoser.se/verksamhet/gemensamt-larande/>

⁴ <https://skl.se/halsasjukvard/kunskapsstodvardochbehandling/systemforkunskapsstyrning.14031.html>

inte alla landets sjukvårdsregioner inrättat ett RPO för sällsynta sjukdomar.

Under slutet 2017 träffade regeringen och SKL en överenskommelse om en långsiktig satsning för vård och behandling av sällsynta diagnoser.⁵ Överenskommelsen har tillkommit för att man vill stärka de befintliga vårdstrukturerna, stärka och utveckla den nationella samordningen samt stärka patientperspektivet inom hälso- och sjukvården. För detta ändamål har respektive CSD verksamhet tilldelats en miljon kronor för 2018. Av överenskommelsen framgår att syftet med tilldelningen av medlen har varit att skapa en nationell och sammanhållen struktur för vården av personer med sällsynta diagnoser. Det uppdrag som Ågrenska AB (svb) haft sedan 1 januari 2012 att samordna, koordinera och sprida information inom området sällsynta diagnoser har upphört den 31 december 2018. Uppdraget har flyttats över till den nationella programområdesstrukturen från och med 2019. SKL har också tilldelats medel för att bland annat förbereda för att den nationella samordningen av sällsynta diagnoser inrättas inom ramen för programområdesstrukturen.

I Sverige finns det redan sedan ett antal år en struktur för samverkan mellan CSD verksamheterna vid universitetssjukhusen. Möten i olika konstellationer mellan olika företrädare för CSD har hållits regelbundet sedan 2012 och samarbetsklimatet har utvecklats positivt över tid. Vid i stort sett samtliga möten har företrädare patientorganisationerna inom området, framförallt Riksförbundet Sällsynta diagnoser medverkat. Under mötena har samsyn uppnåtts och samarbete skett i en mängd frågor inom flera områden. Bland annat har gemensamma nationella mål för CSD verksamheterna och för expertteamen samt en struktur och arbetsmodell för utveckling av nationellt kunskapsstöd, nationella behandlingsrekommendationer, tagits fram. Arbetet med att ta fram nationella behandlingsrekommendationer har påbörjats och samarbete kring framtagning av ett nationellt kvalitetsregister har skett. Prioriteringar i det gemensamma arbetet har också skett, synergier har tillvaratagits och samplanering av olika gemensamma aktiviteter, till exempel rörande information och kommunikation, har genomförts. NFSD har bidragit i arbetet samverkan genom att i vissa fall initiera arbetet samt samordna och stödja verksamheterna i arbetet. Arbetet har underlättats av att NFSD har haft en överblick över det sällsynta området och dess aktörer. NFSD har kartlagt de behov som såväl olika professioner som personer med sällsynta diagnoser och deras närstående har, har byggt upp ett strukturerat sätt att sprida kunskap och information och har haft ett omfattande nätverk av kontakter inom hela samhällsstrukturen. I enlighet med uppdraget har NFSD utgått ifrån ett helhetsperspektiv, det vill säga bland annat arbetat med kartläggning och samordning inom hälso- och sjukvården samt mellan hälso- och sjukvården och andra resurser som verkar inom området i samhället.

Utmaningen i uppbyggnaden och utvecklingen av CSD-verksamheterna har varit att de byggts upp och har drivits utifrån de förutsättningar som getts av respektive huvudmän och CSD har fått olika förutsättningar för det. Samordning av och samverkan har inte skett mellan vårdens huvudmän på nationell nivå. Istället har den skett mellan engagerade och kunniga professioner och företrädare för patientorganisationerna inom området. Det fokus som området sällsynta diagnoser fått genom att ett programområde bildats, skapar förhoppningsvis förutsättningar för samordning och samverkan mellan vårdens huvudmän i frågor rör framtida och långsiktiga satsningar inom området samt jämlika förutsättningar för CSD verksamheterna över landet. Det är samtidigt av yttersta vikt att den samsyn som uppnåtts mellan de aktörer som arbetar inom

⁵ Överenskommelse mellan regeringen och Sveriges Kommuner och Landsting 2018, Insatser för ökad tillgänglighet i barnhälsovården m.m.

området i en stor mängd frågor beaktas och tillvaratas i detta sammanhang samt att det samverkansarbete som bedrivits under lång tid får fortgå och inte förlorar fart. För att det ska ske krävs att upparbetade kompetenser, relationer och strukturer tillvaratas.

Sedan slutet av första halvåret och under hela hösten har NFSD och Ågrenska lagt mycket tid och haft en omfattande mängd kontakter i anledning av övergången av pågående aktiviteter från NFSD till programområdesstrukturen. Frågor har kvarstått kring hur stora delar av det pågående arbetet ska omhändertas och av vem. Region Stockholm, som värd för NPO Sällsynta sjukdomar har under december månad året åtagit sig att ta ett utökat nationellt samordningsansvar för sällsynta diagnoser. Diskussioner har därefter påbörjats med Ågrenska om ett eventuellt samarbete inom området. Vidare har Socialstyrelsen och Ågrenska kommit överens att Ågrenska under en tremånaders period, utan ersättning, ska underhålla informationen på webbplatsen nfsd.se.

I de framtida satsningar som genomförs inom området sällsynta diagnoser anser NFSD att EU-rådets rekommendationer för att förbättra omhändertagandet av personer som har sällsynta diagnoser⁶ bör uppmärksammas.

“Because of their low prevalence, their specificity and the high total number of people affected, rare diseases call for a global approach based on special and combined efforts to prevent significant morbidity or avoidable premature mortality, and to improve the quality of life and socioeconomic potential of affected persons.”

Målsättningen för den svenska satsningen bör vara att förbättra livsvillkoren, eller hälsan⁷, för personer med sällsynta diagnoser. Personer med sällsynta diagnoser och deras närstående behöver ofta insatser från flera sektorer och verksamhetsområden. Insatser som idag i de flesta fall inte är samordnade. Det kräver ett helhetsperspektiv, eller systemperspektiv, och helhetsgrepp på området. Om ett sådant perspektiv inte finns ökar risken att insatser och stöd blir otillräckligt, osammanhängande och kortsiktigt. Därför bör de satsningar som genomförs fortsatt omfatta mer än hälso- och sjukvård, såsom social omsorg, socialförsäkring, utbildning och arbetsmarknad. Ett fortsatt arbete för att åstadkomma en ökad och mer jämlik hälsa för personer med sällsynta diagnoser behöver baseras på flera olika arbetssätt och utgå från flera olika perspektiv. Det kräver styrning och förutsättningar som överskrider sektors- och verksamhetsgränser. En nationell strategi eller handlingsplan för sällsynta diagnoser skulle bidra till att få ett fokus på utmaningarna inom hela området, samla olika aktörer inom olika sektorer och verksamhetsområden och få dem att stäva mot gemensamma mål.

NFSD har under 2018:

- Under januari månad hållit i konferens rörande CSD verksamheterna.
- Under januari, maj, september och november månad deltagit på expertteamsmöte vid CSD Väst.

⁶ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF>

⁷ WHO:s definition av hälsa: ” Health is a state of complete physical, mental and social well-being and not merely the absence of disease or infirmity.”

- Under mars månad besökt CSD Sydöst och i samband med det deltagit i slutredovisningen av arbetet i det så kallade "övergångsprojektet".
- Tillsammans med CSD Väst och Ågrenska planerat med och medverkat på två konferenser om sällsynta diagnoser i Göteborg som hållits under februari respektive april månad.⁸
- Under juni och oktober månad deltagit på möte mellan habiliteringsförvaltningen inom Västra Götalandsregionen och Ågrenska.
- Under juni månad haft möte med den utredare inom Sahlgrenska Universitetssjukhuset som arbetar med en översyn av frågan om transitionen från barn- till vuxenvård för patienter med sällsynta diagnoser.
- Medverkat vid de totalt 8 referensgruppsmöten, s.k. trillingträffar och storträffar, som har hållits i Riksförbundet Sällsynta diagnosers projekt "Gemensamt lärande – om samverkan mellan patienter och vårdgivare".
- Haft löpande kontakter med ledarna och samordnarna vid CSD samt med Riksförbundet Sällsynta diagnoser angående frågor som rör utvecklingen och uppföljningen av arbetet inom CSD.
- Medverkat vid möte och haft kontakter med flera personer inom SKL i anledning av etablering av den nya strukturen för kunskapsstyrning inom hälso- och sjukvården och den överenskommelse som staten och SKL träffat om sällsynta diagnoser.
- Under juli månad deltagit vid möte med NPO Sällsynta sjukdomar.
- Under oktober månad haft möte med personal vid CSD Syd.
- Under september månad haft möte med ny personal vid Mun-H Center.
- Under november månad haft möte med företrädare vid Habiliteringen i Halland kring övergången barn-vuxenvård.
- Under november månad medverkat vid möte inom det nationella expertteamet för Tuberös Skleros syndromet.
- Under november månad sammanställt kontaktuppgifter till de svenska ERN medlemmarna samt uppgift om svenska ePAGS, vilken har skickats till såväl Socialstyrelsen som till samtliga CSD verksamheter. Inget av universitetssjukhusen, utom Karolinska, har någon samlad information om ERN. Uppgifterna är spridda på olika webbplatser.

⁸ Se avsnitt 4.II



II. Kunskaps- och informationsspridning

NFSD har haft i uppdrag och arbetar med att sprida kunskap och information till samhällets aktörer om de problem som det innebär att leva med en sällsynt diagnos och annan för målgrupperna relevant kunskap och information. Arbetet har bedrivits i nära samarbete med andra aktörer inom området sällsynta diagnoser.

Webbplatsen nfsd.se

I det här arbetet utgör internet en väsentlig kanal. NFSD har sedan 2012 kontinuerligt jobbat med webbplatsen nfsd.se, både vad gäller innehåll och funktionalitet. Arbetet med NFSD:s webbplats kräver verktyg, kompetens, planering och strukturerade arbetsmetoder, vilket NFSD har utvecklat sedan verksamhetens start 2012.

Webbplatsen är en nationell informationsplattform med samlad information inom området sällsynta diagnoser. Uppbygganden och den löpande uppdateringen av webbplatsen kräver samarbete med aktörerna inom området. Webbplatsen innehåller bland annat information om sällsynta diagnoser, samhällets resurser, rättigheter och skyldigheter, regelverk, aktörer inom området, vårdprogram, goda exempel samt information om vad det kan innebära att leva med en sällsynt diagnos. På webbplatsen rapporteras också löpande nyheter inom området. Utbildningar, konferenser och andra sammankomster som äger rum nationellt och, i viss mån, internationellt presenteras också samlade på webbplatsen. Webbplatsen riktar sig till såväl till personer med sällsynta diagnoser och deras närstående som till professionerna inom området.

NFSD:s nya webbplats lanserades den 4 december 2013. Trafiken till webbplatsen har utvecklats sedan lanseringen enligt följande:

Period	Antal besök nfsd.se	Andel återkommande besök under resp år	Antal sidvisningar nfsd.se
2014	27 408	21%	79 212
2015	60 688	17%	151 312
2016	79 223	19%	208 024
2017	91 469	19%	254 551
2018	74 431	12%	197 356

Bedömning är att trafiken till webbplatsen har minskat i förhållande till tidigare år på grund av förändrade förutsättningar att nå ut med information via Facebook (se nedan).

Informationen på webbplatsen nyttas även av andra aktörer, bland andra organisationer för patienter och professioner, Socialstyrelsens kunskapsdatabas för ovanliga diagnoser och olika kompetenscentra, genom länkar till olika sidor på nfsd.se.

Under juni månad 2016 lanserade NFSD en ny funktionalitet på webbplatsen, en sökbar sammanställning med sällsynta diagnoser. Under varje diagnos har länkar till interna och externa webbplatser med kvalitetssäkrad information, till exempel Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser, sammanställt. Information som tar höjd på flera områden som rör respektive diagnos, såväl medicinsk information som annan information. Funktionen benämns "Länksamling per diagnos". Länksamlingen kräver kontinuerligt underhåll och uppdateringar. Länksamlingen har haft 33 389 sidvisningar under 2018.

Sociala medier

För att nå ut med informationen på webbplatsen krävs också kontinuerlig kommunikation med målgrupperna genom olika medier, främst sociala medier, och i andra sammanhang. NFSD jobbar i enlighet med den kommunikationsplan som tagits fram för ändamålet.

Förutsättningarna att nå ut med information via den främsta sociala mediekanalen, Facebook, har dessvärre ändrats till det sämre sedan Facebook ändrade sina algoritmer. Detta har fått konsekvenser för alla företag och verksamheter som sprider information via Facebook. Inlägg når per automatik inte samma omfattning av följare som tidigare. Detta påverkar trafiken till de webbplatser till vilka NFSD länkar till, bland annat NFSD:s egen webbplats, i inläggen.

Ett exempel på hur vi arbetar med att sprida information via sociala media för att uppmärksamma sällsynta diagnoser och skapa trafik till NFSD:s webbplats och till andra informationsleverantörer, är uppmärksammandet av så de kallade "diagnosdagarna", internationella såväl som nationella. Diagnosdagarna är inrättade av intresseorganisationerna för att uppmärksamma de diagnoser man representerar. NFSD för vanligtvis en dialog med intresseorganisationen i fråga för att stämma av vilken information de vill förmedla via NFSD i samband med NFSD publicering av diagnosdagen i sociala media. Intresseorganisationen i sin tur länkar till NFSD:s publicering av diagnosdagen och delar inlägget i sociala media. NFSD:s inlägg i sociala media om diagnosdagen, under rubriken "Focus på", innehåller en inledande beskrivande text om diagnosen vilken hämtas från Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser och en länk till diagnosen i länksamling per diagnos.⁹ Under 2018 har NFSD kommunicerat 96 diagnosdagar under rubriken "Focus på" på Facebook. För att nå målgrupperna använder NFSD sig också av i sammanhanget relevanta hashtags som är unika för respektive diagnos.

Antal personer som följer NFSD på Facebook har ökat från 379 per den sista december 2014 till 1 854 personer per den 31 december 2018. Antal personer som följer NFSD på Twitter har ökat från 379 per den 31 december 2014 till 1 178 per den sista december 2018.

⁹ Länksamlingen innehåller länkar till en mängd källor med information om respektive sällsynta diagnos, till exempel Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser, Orphanet, intresseorganisationer och olika resurser.

Under 2018 har flera webbaserade kampanjer, såväl på webbplatsen nfsd.se som i sociala medier, genomförts. Bland dessa kan nämnas en kampanj olika arrangemang runt om i landet under sällsynta dagen i slutet februari, en kampanj inför en konferens som hölls i Göteborg under april, en kampanj för att informera om de föräldraträffar som har hållits vid flera av CSD verksamheterna och en kampanj inför Almedalsveckan.

Filmer

Sedan år 2013 har NFSD själv och tillsammans med Ågrenska producerat totalt 36 filmer som bland annat publicerats på NFSD:s webbplats och på NFSD:s Youtube-kanal. Filmerna har under hela perioden 18 september 2013 - 31 december 2018 visats totalt cirka 83 000 gånger. Under 2018 har filmerna haft cirka 12 000 visningar.

Sedan den 1 februari 2016 använder NFSD också de egenproducerade filmerna för publicering på vår Facebooksida. Fram till och med den sista december 2018 har filmerna visats 101 669 gånger.

Övrig kunskaps- och informations-spridning

Sedan ett antal år ger NFSD ut ett digitalt nyhetsbrev fyra till sex gånger per år. I nyhetsbrevet sammanfattar NFSD händelser och aktiviteter inom det sällsynta området. Sammanfattningarna i nyhetsbrevet är länkade till webbplatsen nfsd.se där prenumeranten kan läsa mer. Under 2018 har NFSD arbetat aktivt med att få in fler prenumeranter bland annat vid de mässor och konferenser som NFSD har medverkat på. Nyhetsbrevet hade per den sista december 2018, 1 004 prenumeranter.

Under året har NFSD också deltagit och, i samarbete med andra aktörer, medverkat vid flera konferenser. Under konferenserna har NFSD bland annat bidragit med att sprida information om sällsynta diagnoser i möten med konferensdeltagare och genom att dela ut informationsmaterial som NFSD tagit fram.

I sammanhanget vill NFSD särskilt lyfta de konferenser som CSD Väst, i samarbete med Ågrenska och NFSD, har hållit under februari och april månad för att sprida information om sällsynta diagnoser inom regionen.¹⁰ Konferenserna föregicks av omfattande planering och arbete. Konferensen som hölls under februari månad hade temat "Fördjupa dina kunskaper om sällsynta diagnoser" och hade 300 anmälda deltagare, såväl olika professioner som personer med sällsynta diagnoser och deras närstående. Syftet med konferensen var att bland annat att presentera utmaningarna med att leva med en sällsynt diagnos och arbetet som de expertteam som är knutna till CSD Väst bedriver. Konferensen filmades av UR Samtiden och har visats i Kunskapskanalen. Konferensen finns också tillgänglig på UR Play uppdelade i 10 olika avsnitt. Enligt uppgift från UR Samtiden är tittarsiffrorna väldigt bra. Konferensen som hölls under april månad hade som tema "Vårdprocesser genom hela livet" och som primär målgrupp beslutsfattare i regionen. Konferensen syftade till att öka kunskapen om sällsynta diagnoser och få ett större fokus på området bland beslutsfattare i regionen. Konferensen hade 170 anmälda

¹⁰ Sammanfattningar av konferenserna finns tillgängliga på <https://www.nfsd.se/om-sallsynta-diagnoser/aktuellt/nyheter/sallsynta-diagnoser-ar-inget-ovanligt-men-kunskapen-om-dem-ar-daremot-sallsynt/> och <https://www.nfsd.se/om-sallsynta-diagnoser/aktuellt/nyheter/vardprocesser-genom-hela-livet/>

deltagare.

Under båda konferensdagarna bidrog flera aktörer inom området i de utställningar som hölls i anslutning till konferenslokalerna. Konferenserna har följts upp med enkätundersökningar av vilka bland annat framgår att 97 respektive 94 procent av respondenterna anser att de förväntningar man hade inför konferensdagarna infriades.

Under första halvåret 2018 har NFSD även bedrivit ett omfattande arbete med planering och framtagning av rutiner i anledning av de nya dataskyddsregler (GDPR) som trädde i kraft under maj månad. Register har rensats och information om hantering av personuppgifter har kommunicerats.

Som tidigare år deltog NFSD även 2018 under Almedalsveckan i Visby. Under veckan bevakade NFSD seminarier och aktiviteter som rörde det sällsynta området, sammanfattade dem och återgav dem via nfsd.se och sociala media.

NFSD har under 2018:

- Gjort 268 inlägg på Twitter och 311 inlägg på Facebook.
- Planerat, deltagit och medverkat vid följande konferenser: "Allmänläkardagarna" i Göteborg under januari månad, "Fördjupa dina kunskaper om sällsynta diagnoser" i Göteborg under sällsynta dagen den sista februari, "Livets möjligheter" i Stockholm under april månad, "Barnveckan" i Västerås under april månad, "Vårdprocesser under hela livet" i Göteborg under april månad, "Kvalitetsdagarna" (habilitering) i Göteborg under september månad, "Framtidens Specialistläkare" i Malmö under september månad och "Sjuksköterskedagarna" i Stockholm under november månad.
- Annonserat i tidningen Barnbladet som bland annat delades ut till deltagarna vid Barnveckan under april månad.
- Under april månad deltagit på de så kallade Tillgänglighetsdagarna anordnad av företaget Funka.
- Under juli månad deltagit under Almedalsveckan i Visby.
- Producerat och spridit fem digitala nyhetsbrev till registrerade prenumeranter.
- Genomfört flera kampanjer på Internet, både på webbplatsen nfsd.se och i sociala medier.
- Haft löpande möten och kontakter med de aktörer som tillhandhåller information inom området, t.ex. Informationscentrum för ovanliga diagnoser, CSD verksamheterna och Mun-H-Center.
- Löpande arbetat med uppdatering av och i enlighet med plan för webbplatsen nfsd.se, bland annat med publicering av nyheter, egna artiklar och aktiviteter som genomförs av andra aktörer inom området.



III. Kunskapsöverföring

Under 2018 har NFSD anordnat och deltagit på flera möten och sammankomster där information, kunskap och erfarenheter utbyts mellan aktörerna på området. Här kan bland annat nämnas den konferens som NFSD anordnade under januari månad och som behandlade samarbetet CSD emellan.¹¹ Här kan även nämnas Riksförbundet Sällsynta diagnoser projekt "Gemensamt lärande – samverkan mellan patienter och vårdgivare" som bland annat handlar om att fördjupa kunskapen om och finna gemensamma modeller för samverkan. NFSD har medverkat i projektet sedan starten av densamma, så även under 2018. NFSD har också, tillsammans med Ågrenska, bidragit i arbetet med de konferenser som har anordnats av CSD Väst under våren 2018.¹² Under perioden har NFSD även deltagit på flera konferenser och på dessa informerat om området sällsynta diagnoser, dess aktörer och de problem det innebär att leva med en sällsynt diagnoser.¹³ NFSD har under flera år hållit föreläsning om sällsynta diagnoser och det nationella arbetet inom området vid de SK-kurser som hållits för ST-läkare vid Karolinska universitetssjukhuset, så också under första halvåret 2018. Slutligen, har NFSD bidragit med överföring av information, kunskap och erfarenheter i möten med företrädare för SKL i anledning av övergången av NFSD:s uppdrag till den nationella programområdesstrukturen 2019.

Av det kartläggningsarbete genomfört har tidigare framkommit att det saknas praktiska kunskapsstöd för flera sällsynta diagnoser. Kunskapsstöd som inte enbart omfattar utredning, diagnostik och medicinsk behandling, utan omfattar ett helhets- och livsperspektiv. En modell och stöd för framtagning av nationella behandlingsrekommendationer har sedan tidigare arbetats fram under NFSD:s ledning. Modellen och stödet har testats i ett pilotprojekt för diagnosen Prader-Willis syndrom. Under våren har NFSD tillsammans med överläkaren Solveig Oskarsdottir, arbetat med att planera arbetet och sätta samman en arbetsgrupp, med såväl olika professioner som företrädare för patienterna, för framtagning av ytterligare en nationell behandlingsrekommendation för diagnosen 22q11-deletionssyndromet. Arbetsgruppen har därefter under hösten 2018 haft två arbetsmöten under ledning av NFSD.

¹¹ Se avsnitt 4.I

¹² Se avsnitt 4.II

¹³ Se avsnitt 4.II

Det saknas säkra uppgifter om hur många personer i Sverige som lever med en sällsynt diagnos. Personer med sällsynta diagnoser är en heterogen grupp där behoven av insatser från samhället varierar mellan olika diagnoser och mellan olika individer. En ansats till att samla information om personer med sällsynta diagnoser i Sverige har bedrivits i arbetet med att få till ett nationellt kvalitetsregister. Arbetet har letts av CSD vid Karolinska Universitetssjukhuset och flera andra aktörer, däribland NFSD. Under våren 2017 lades dock arbetet legat på is på grund av resursbrist. Parallellt med arbetet för att få till ett nationellt kvalitetsregister har arbete bedrivits med att utveckla ett regionalt kvalitetsregister inom CSD Syd. Diskussioner har förts om det kvalitetsregister som nu finns i södra regionen kan användas nationellt. NFSD har under senare delen av första halvåret 2018 tagit initiativ till en presentation av kvalitetsregistret över internet med möjlighet för samtliga CSD att delta. Presentationen genomfördes av personal vid CSD Syd.

NFSD har under 2018:

- Medverkat vid ett antal möten i det terminologiarbete som har drivits av Socialstyrelsen.
- Föreläst på en SK-kurs om sällsynta diagnoser som anordnats av CSD vid Karolinska Universitetssjukhuset
- Tillsammans med överläkare Solveig Oskarsdottir vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset. planerat för arbete med en nationell behandlingsrekommendation för diagnosen 22q11-deletionssyndromet. Därefter hållit i två möten, i augusti och december månad, med den arbetsgrupp som har påbörjat arbete med en nationell behandlingsrekommendation för diagnosen 22q11-deletionssyndromet.
- Under september månad, tillsammans med företrädare vid Socialstyrelsen haft möte med företrädare vid Statens beredning för medicinsk och social utvärdering, SBU, angående förutsättningar att genomföra en sökning av litteratur och studier om "äldre med sällsynta diagnoser".
- Fortsatt arbete med att sammanställa och tillgängliggöra material som används vid de olika CSD internt och i kontakten med patienter. Syftet med sammanställningen har varit att möjliggöra för CSD att ta del av den kompetens som finns på andra CSD, att skapa förutsättningar för likartat arbetssätt och att undvika dubbelarbete.
- Haft kontakter med företrädare för intresseorganisationerna inom området sällsynta diagnoser, bland andra Riksförbundet Sällsynta diagnoser, Föreningen 22q11, Aortadissektion Sverige och Riksförbundet Ehlers-Danlos syndrom.
- Löpande svarat på frågor från personer med sällsynta diagnoser och deras närstående via telefon och e-post.
- I övrigt, själv och tillsammans med andra, bidragit till kunskapsöverföring, utbyte av information, kunskap och erfarenhet mellan de aktörer som bedriver verksamhet inom området.



IV. Internationellt arbete

Under 2018 har NFSD fortsatt arbeta med att identifiera möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenheter och information med aktörer inom området sällsynta diagnoser i andra länder.

Sverige har under 2018 varit ordförandeland i det nordiska nätverket för sällsynta sjukdomar, The Nordic Network on Rare Diseases (NNRD). NFSD har deltagit i arbetet och representerat svenska kompetenscentra för sällsynta diagnoser. Under 2018 har två möten hållits i nätverket vid vilka NFSD har medverkat. Temat för diskussionerna under mötena har varit åldrande och sällsynta diagnoser. Därutöver har bland annat frågor om förutsättningar för samarbete de nordiska länderna emellan i arbetet inom European Reference Network, ERN, diskuterats.

NFSD har också deltagit vid European Conference on Rare Diseases, ECRD, i Wien. Konferensen är en viktig mötesplats för diskussion och uppdatering av status i arbetet med sällsynta diagnoser i Europa.

Sedan två år ingår NFSD i det europeiska projektet INNOVCare:s (Innovative Patient-Centred Approach for Social Care Provision to Complex Conditions) referensgrupp (advisory group). Under 2018 har ett möte hållits i Norge, vid vilket NFSD närvarade på. Under den avslutande konferensen i Bryssel, deltog NFSD via internet.

NFSD har under 2018:

- Under januari månad medverkat vid möte i Göteborg med av företrädare för den europeiska patientorganisationen EURORDIS.
- Under maj och november månad medverkat på möte i NNRD.
- Under maj månad deltagit vid konferensen ECRD i Wien.
- Under oktober månad medverkat vid möte med koordinatören vid Orphanet Network, Ana Rath.
- Deltagit på två på möten i det europeiska projektet INNOVCare.

- Haft kontakter med verksamhetsansvarig vid NKSD (Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser) i Norge.

5. Ekonomisk rapport

Övergripande ekonomisk redovisning

Under 2018 har största delen av resurserna gått, i enlighet med plan, till fortsatt arbete med samordning, koordinering, informationsspridning och kunskapsöverföring.

Ekonomisk resultatredovisning	Tkr
Intäkter medel från Socialstyrelsen (not 1)	3500
Resor, logi (not 2)	135
Lokal (not 3)	180
S:a materialkostnader	316
S:a personalkostnader (not 4)	2200
Informationsspridning och konferenser (not 5)	211
Hemsida, infostruktur (not 6)	164
Tjänster (not 7)	96
Trycksaker, övriga kostnader (not 8)	41
S:a övriga kostnader	512
Kostnader totalt	3027
Överskott 2018	473
Överfört överskott från 2012-2017 (not 9)	1182
Nytt balanserat överskott (not 9)	1655

Prestationer enligt fördelning	%
Kartläggning och samordning av hälso- och sjukvårdens resurser	36%
Kunskaps- och informationspridning	30 %
Kunskapsöverföring	30 %
Internationellt arbete	4 %

Not 1 Intäkter, medel från Socialstyrelsen

Medel från Socialstyrelsen utbetalas till Ågrenska AB (svb) för att bedriva NFSD i enlighet med gällande avtal. Bidraget har efter utbetalning av Socialstyrelsen året varit fonderat i balansräkning. När kostnader för funktionens arbete uppkommit har avräkning skett i NFSD:s resultaträkning och motsvarande belopp "plockats fram" för att täcka kostnaderna. Allt i enlighet med uppgörelsen mellan Ågrenska och Socialstyrelsen.

Not 2 Resor och logi

Resor och logi uppgår under perioden till 135 tkr. Möten har genomförts med bland andra representanter för universitetssjukhusen samt Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

Not 3 Lokalkostnader

Lokalkostnaderna uppgår till 180 tkr för lokaler på Ågrenska.

Not 4 Personalkostnader

Personalkostnaderna uppgår till 2200 tkr. NFSD:s arbete har under 2018 i huvudsak utförts av verksamhetschefen Veronica Wingstedt de Flon och kommunikatör/assistent Mette Larsen, båda heltid. Vd Robert Hejdenberg och styrelseordförande Anders Olauson, båda Ågrenska (vilka tillsammans med Veronica utgör ledningen för NFSD) har varit engagerade i viss omfattning under perioden.

Not 5 Informationsspridning och konferenser

Det har investerats cirka 211 tkr i aktiviteter för informationsspridning, en annons i Barnbladet och därutöver i deltagande på konferenser och på möten.

Not 6 Hemsida, infostruktur

Arbetet för att underhålla NFSD:s webbplats och sociala media har skett internt. Kostnaderna om 164 tkr avser i huvudsak licenskostnader (Apsis, Meltwater (nyhetstjänst) och hosting av server).

Not 7 Tjänster

Tjänster uppgår till 96 tkr och avser i huvudsak arbete med NFSD:s webbplats genomfört av Funkanu.

Not 8 Trycksaker, övriga kostnader

Totalt uppgår trycksaker och övriga kostnader till 41 tkr. Merparten av kostnaderna består i nytryck flikfolder som presenterar aktörerna inom området sällsynta diagnoser. Foldern används bl a av CSD verksamheterna vid regionala aktiviteter.

Not 9 Överfört överskott från tidigare års verksamhet

Överskotten från åren 2012-2017 om 1182 tkr har balanserats enligt överenskommelse med Socialstyrelsen. Överskottet för 2018 uppgår till 473 tkr. Det totala överskottet om 1655 tkr föreslås balanseras.

Hovås 2019-02-21

A handwritten signature in blue ink, reading "Veronica Wingstedt de Flon". The signature is written in a cursive style.

Veronica Wingstedt de Flon

Verksamhetschef

Referenser

Centrum för sällsynta diagnoser Syd

<https://vardgivare.skane.se/kompetens-utveckling/sakkunniggrupper/centrum-for-sallsynta-diagnoser-csd/>

<https://sodrasjukvardsregionen.se/csd/>

<https://www.1177.se/Hitta-varld/Skane/Kontakt/Centrum-for-Sallsynta-Diagnoser-Syd-CSD/>

Centrum för sällsynta diagnoser Sydöst

<http://csdsydot.se/>

<https://www.1177.se/Ostergotland/Fakta-och-rad/Sjukdomar/Sallsynta-diagnoser/>

Centrum för sällsynta diagnoser Uppsala-Örebro

<http://xn--csduppsalarebro-itb.se/>

Centrum för sällsynta diagnoser vid Karolinska universitetssjukhuset

<https://www.karolinska.se/sallsyntadiagnoser>

<https://www.1177.se/Hitta-varld/Stockholm/Kontakt/Centrum-for-sallsynta-diagnoser/>

Centrum för sällsynta diagnoser Väst

<https://www.sahlgrenska.se/centrum-for-sallsynta-diagnoser>

<https://www.1177.se/Vastra-Gotaland/Hitta-varld/Vastra-Gotaland/Kontakt/Centrum-for-sallsynta-diagnoser-Goteborg/>

INNOVCare, Innovative Patient-Centered Approach for Social Care Provision to Complex Conditions

<https://www.eurordis.org/project-innovcare>

Nationellt Center för Rett syndrom och närliggande diagnoser

<http://www.nationelltcenter.se/>

NFSD, Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

<https://www.nfsd.se/>

Nordic Council of Ministers, Terms of reference, A Nordic network on rare diseases, 2015

Orphanet

<http://www.orphanet.se/national/SE-SV/index/hemsida/>

Orphanet, Prevalence and incidence of rare diseases: Bibliographic data, June 2018

https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_alphabetical_list.pdf

Regeringen, Uppdrag att inrätta en funktion för samordning, koordinering och informationsspridning inom området sällsynta sjukdomar, S2010/4935/HS

<https://www.regeringen.se/regeringsuppdrag/2010/06/s20104935hs/>

Regeringen, Proposition 1992/93:159, om stöd och service till vissa funktionshindrade

<https://data.riksdagen.se/fil/1B206C4B-E466-473B-AD84-0E1D9C87B719>

Regeringen. Uppdrag att ta fram en arbetsprocess för att nivåstrukturera den högspecialiserade vården, S2017/00506/FS (delvis)

<http://www.regeringen.se/48fe4b/contentassets/05709582a3fe40fb98fa5ce0c5c30f1c/uppdrag-till-socialstyrelsen-att-ta-fram-en-arbetsprocess-for-att-nivastrukturera-den-hogspecialiserade-varden.pdf>

Regeringen, Samordnad utveckling för en modern, jämlik, tillgänglig och effektiv vård med fokus på primärvården, Dir 2017:24 samt tilläggsdirektiv Dir 2017:97 och 2018:90

https://www.regeringen.se/492dca/contentassets/1debb59daaf34db490dd094157a31185/samordnad-utveckling-for-en-modern_-jamlik_tillganglig-och-effektiv-vard-med-fokus-pa-primarvarden-dir2017_24.pdf

<https://www.regeringen.se/4a7235/globalassets/regeringen/dokument/socialdepartementet/fokhalsa-och-sjukvard/kommittedirektiv.-tillaggsdirektiv-till-samordnad-utveckling-for-god-och-nara-var-d-201701.pdf>

https://www.regeringen.se/4a4958/contentassets/8e4359114bb147ecbbddfbaa9a715e09/tillaggsdirektiv-till-utredningen-om-samordnad-utveckling-for-god-och-nara-var-d-2018_90.pdf

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

<https://www.sallsyntadiagnoser.se/>

SKL, Sveriges kommuner och landsting, delredovisning av överenskommelsen om insatser för ökad tillgänglighet inom barnhälsovården mm, SKL dnr 17/05957, Socialdepartementet dnr S2017/07519/FS

Socialstyrelsen, Insatser och stöd för personer med funktionsnedsättning, Lägesrapport 2018

<https://www.socialstyrelsen.se/Lists/Artikelkatalog/Attachments/20874/2018-2-18.pdf>

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser

<https://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser>

Socialstyrelsen, Nationella funktionen för sällsynta diagnoser, Förslag på framtida förvaltning, erfarenheter och resultat, 2016

Socialstyrelsen, Att nivåstrukturera en nationell högspecialiserad vård.

Socialstyrelsen förslag till arbetsprocess, juni 2017

<https://www.socialstyrelsen.se/Lists/Artikelkatalog/Attachments/20646/2017-6-9.pdf>

SOU 2017:53, God och nära vård – En gemensam färdplan och målbild, Delbetänkande av utredningen Samordnad utveckling för god och nära vård

https://www.regeringen.se/49c297/contentassets/bbb35df88be240b08c5134090fe48b43/delbetankande-av-utredningen-samordnad-utveckling-for-god-och-nara-vard-sou-2017_53.pdf

SOU 2018:39, God och nära vård – En primärvårdsreform, Delbetänkande av utredningen Samordnad utveckling för god och nära vård

https://www.regeringen.se/49c941/contentassets/85abf6c8cfdb401ea6fbd3d17a18c98e/god-och-nara-vard--en-primarvardsreform_sou-2018_39.pdf

Sveriges Kommuner och Landsting, Etablering av en sammanhållen struktur för kunskapsstyrning – hälso- och sjukvård

<https://skl.se/download/18.21b4e0115bf09bdc023a910/1494587567317/09-2017-WEBB-Rekommendation+sammanh%C3%A5llen+struktur+f%C3%B6r+kunskapsstyrning.pdf>

Vårdanalys – Myndigheten för vård- och omsorgsanalys, Från mottagare till medskapare, Ett kunskapsmaterial för en mer personcentrerad hälso- och sjukvård, Rapport 2018:8

<https://www.vardanalys.se/rapporter/fran-mottagare-till-medskapare/>

Vårdanalys – Myndigheten för vård- och omsorgsanalys, Möten med mening, En analys av patienters erfarenheter av vårdmöten, Rapport 2018:12

<https://www.vardanalys.se/rapporter/moten-med-mening/>

WHO, World Health Organization

<https://www.who.int/en/>

Ågrenska

<http://www.agrenska.se/>