

# Årsrapport 2012

1/1-31/12 2012

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser



NATIONELLA FUNKTIONEN SÄLLSYNTA DIAGNOSER

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

Årsrapport 2012 till Socialstyrelsen

Hovås 21 februari 2013

## Innehåll

Inledning.....	5
1 Bakgrund .....	6
2 Funktionens uppdrag .....	7
3 Hittills genomfört .....	9
4 Sammanfattning av arbetet med kartläggningar.....	24
5 Överväganden och slutsatser.....	25
6 NFSDs verksamhet 2013 .....	27
7 Ekonomisk rapport.....	28

### Bilaga 1, Arbetsplan workshops



## Inledning

I Socialstyrelsens kunskapsdatabas finns omkring 300 dokumentationer om sällsynta diagnoser. Med förfinade diagnosmetoder upptäckts allt fler variationer av de sällsynta diagnoserna. Det innebär att skaran av personer med sällsynta diagnoser ständigt växer. Genom tidig diagnos, behandling, rätt stöd och helhetssyn från berörda samhällsaktörer kan livet underlättas för personer med sällsynta diagnoser.

Personer med sällsynta diagnoser har komplexa behov som kan förändras genom livet. Man behöver ofta behandling och vård av många olika specialister och insatser från många håll i samhället. Detta kräver gemensamt ansvarstagande, samordnade insatser och en helhetssyn. Eftersom diagnoserna är ovanliga finns sällan tillräcklig kunskap inom hälso- och sjukvården, försäkringskassan, socialtjänsten, skolan och andra samhällsinstanser. Därför finns det också brister i samordning och helhetssyn vilket medför särskilda svårigheter för personer med sällsynta diagnoser. Personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga får ofta själv agera samordnare mellan de aktörer man behöver stöd och hjälp av. Det kan innebära att man kan ha upp till 40 olika samhällskontakter att samordna bara på grund av sin diagnos. När personen är under 18 år fungerar samordningen inom hälso- och sjukvård mycket bättre än för den vuxne. Övergången mellan barn och vuxen är ett eftersatt område.

För att öka samordningen, samverkan och spridningen av information har Socialstyrelsen på regeringens uppdrag inrättat Nationella Funktionen för Sällsynta Diagnoser, NFSD. NFSD har under det första verksamhetsåret arbetat med att bygga upp kontaktnät och kartlägga de aktörer personer med sällsynta diagnoser möter. NFSD har också kartlagt behov av information, tillgänglig information och vilka förbättringar som behövs.

NFSD har skriftligen återrapporterat verksamheten i delårsrapport av den 31 juli 2012. Den här rapporten avser helåret 2012.

Hovås den 21 februari 2013

Veronica Wingstedt de Flon

Verksamhetsansvarig

# 1 Bakgrund

Den 23 juni 2010 fick Socialstyrelsen i uppdrag av regeringen att inrätta en funktion för samordning, koordinering och informationsspridning inom området sällsynta diagnoser. En diagnos betecknas som sällsynt om en person per 10 000 invånare har den, eller maximalt ca 900 personer per diagnosgrupp i Sverige. Denna definition skiljer sig i förhållande till den man använder inom EU, vilken motsvarar tillstånd som finns hos högst 500 personer per miljon innevånare. Sällsynta diagnoser är ofta syndrom, det vill säga kombinationer av flera olika symtom och funktionsnedsättningar. De leder vanligtvis till mångfacetterade, föränderliga och livslånga behov. Även om varje sällsynt diagnos berör ett fåtal individer är det sammantaget många personer som har sällsynta diagnoser.

Regeringsbeslutet 2010 om att inrätta en nationell funktion för sällsynta sjukdomar föregicks av analys om behovet av en nationell insats.

Efter en upphandling, fick Ågrenska AB uppdraget att inrätta Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD. Avtalet löper i tre år och inleddes den 1 januari 2012.

NFSD rapporterar sin verksamhet till Socialstyrelsen och har som stöd i sitt arbete en referensgrupp som utsetts av Socialstyrelsen. Referensgruppen ska bidra med sin sakkunskap inom medicin och samhällets olika funktioner tillsammans med representanter från brukargruppen och kan lyfta aktuella frågor som NFSD kan behöva fånga upp i sitt arbete.

## 2 Funktionens uppdrag

Den nationella funktionens uppgifter är att

- bidra till ökad samordning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser för personer med sällsynta sjukdomar liksom ökad samordning med bl.a socialtjänst, frivilligorganisationer mm
- bidra till spridning av kunskap och information till alla delar av hälso- och sjukvården och till andra berörda samhällsinstanser samt till patienter och anhöriga
- bidra till utbyte av information, kunskap och erfarenheter mellan de aktörer som bedriver verksamhet på området
- inventera tillgängliga resurser för personer med sällsynta sjukdomar
- identifiera möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenhet och information med andra länder och internationella organisationer

### **Prioriterade aktiviteter under 2012 har varit att:**

- A. Medverka till framtagandet av en nationell strategi för sällsynta sjukdomar i enlighet med de rådsrekommendationer som angetts i patientrörlighetsdirektivet.
- B. Kartlägga de aktörer som verkar inom området sällsynta diagnoser.
- C. Kartlägga befintliga aktörer som redan idag arbetar med informationshantering avseende sällsynta sjukdomar och skapa ett nära samarbete med dessa såväl offentliga och privata som medicinska och sociala.
- D. Identifiera och kartlägga kunskapsmaterial till personer med sällsynt sjukdom och deras närstående och olika yrkeskategorier som beskriver hela vårdkedjan för en vuxen med en sällsynt sjukdom.
- E. Kartlägga vilken information som samhällsinstanser och personer med en sällsynt diagnos behöver och vilken information som behöver utvecklas.
- F. Kartlägga och skapa överblick över befintliga resurser och identifiera områden som kan vara särskilt angelägna att utveckla i framtiden för personer med sällsynta sjukdomar.
- G. Initiera arbetet med att skapa regionala och nationella nätverk med viktiga aktörer, offentliga såväl som privata och ideella inom området.
- H. Arbeta med att upprätta nätverk för kunskapsutbyte mellan olika professioner som arbetar för olika huvudmän men också mellan professioner och personer med sällsynt diagnos och deras närstående.
- I. Utveckla och driftsätta en webbsida.
- J. Tjänstetillsätta och organisera funktionen.

**Prioriterade åtgärder under 2012, vilket gäller samtliga redovisningspunkter.**

Arbetet i den nationella funktionen har inletts med att bistå Socialstyrelsen med att ta fram ett förslag till nationell strategi för sällsynta diagnoser. Förslaget till strategi har överlämnats till Socialdepartementet den 31 oktober 2012.

I enlighet med önskemål från bland annat brukarföreningarna har funktionen prioriterat att kartlägga resurserna och kunskapen i sjukvården och samhällsinstanter som försäkringskassa, arbetsförmedling och socialtjänst.

Arbetet med att kartlägga vilka aktörer som personer med en sällsynt diagnos är beroende av har påbörjats, liksom kartläggning av vilken information som finns och vilken som behövs. En organisation har skapats en verksamhetschef är tillsatt och en webbsida, [www.nfsd.se](http://www.nfsd.se), har lanserats. En plan för fortsatt utveckling av hemsidan har också arbetats fram.



### 3 Hittills genomfört

Här följer i punktform redovisningen av NFSDs aktiviteter under 2012, i enlighet med Socialstyrelsens återrapporteringskrav.

Arbetet är baserat på befintligt kunskapsmaterial om sällsynta diagnoser, samt information inhämtad genom enkäter, personliga möten, telefonkontakter och e-mail.

#### **A. Redovisa arbetet i att medverka till framtagandet av en nationell strategi för sällsynta diagnoser i enlighet med de rådsrekommendationer som anges i patientrörlighetsdirektivet.**

Målsättning för funktionen har varit att bidra i den omfattning som behövs för att Socialstyrelsen på utsatt tid ska kunna presentera ett förslag till en strategi.

Funktionen har varit med och arrangerat ett dialogmöte med särskilt inbjudna aktörer den 31 januari samt en allmän hearing den 3 april. Redovisningen av denna hearing har på uppdrag av Socialstyrelsen utförts av annan utförare. Förslaget har tagits fram med utgångspunkt från befintliga strukturer och tidigare sammanställd kunskap inom området, samt med bidrag av en mängd erfarna yrkesverksamma personer inom området. NFSD är en av de aktörer som bidragit med sin sakkunskap i detta arbete. Ett bearbetat förslag till strategi har överlämnats till Socialdepartementet den 31 oktober 2012.

NFSD har också medverkat på den av Riksförbundet Sällsynta diagnoser anordnade EUROPLAN konferensen under hösten 2012 vid vilken förslaget till strategi diskuterades.

#### **B. Kartlägga de aktörer som verkar inom området sällsynta diagnoser.**

Kartläggning av aktörer innefattar:

- identifiering av vilka de är,
- vilka arbetsuppgifter/uppdrag de har och
- vilka behov de upplever att de har.

NFSD har under 2012 arbetat med att identifiera de aktörer som personer med sällsynta diagnoser möter.

Inför och under kartläggningen har NFSD inhämtat kunskap från en rad rapporter, dokumentationer och hemsidor inom ämnet sällsynta diagnoser.

Information har inhämtats från aktörerna via personliga besök och möten, telefon, e-post och enkäter.

Två olika enkäter har skickats ut. Den ena till 99 brukarorganisationer och den andra till tre myndigheter

En frågeguide har använts vid möten med alla de sju universitetssjukhusen samt med nationella såväl som lokala företrädare för försäkringskassa, arbetsförmedling och socialtjänst.

### **Information genom personliga möten, e-post och telefon**

Under året har NFSD haft kontakt med representanter för de sju universitetssjukhusen;

- Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm,
- Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg,
- Skånes Universitetssjukhus, Lund,
- Norrlands Universitetssjukhus, Umeå,
- Akademiska sjukhuset, Uppsala,
- Universitetssjukhuset i Linköping och
- Universitetssjukhuset Örebro.

På Socialstyrelsens uppdrag har ledningen vid respektive universitetssjukhus utsett en person vardera att ingå i NFSDs referensgrupp. Vidare har en kontaktperson utsetts för respektive universitetssjukhus för det fortsatta arbetet med kartläggningen.

NFSD har även besökt företrädare och haft kontakt via e-post och telefon med företrädare i Sverige för Rett center, landets orofaciala center, Habilitering & Hälsa vid Stockholms läns landsting, Mo Gård med kringcentra, Riksförbundet Sällsynta diagnoser (RfSD) Specialpedagogiska skolmyndigheten (SPSM), Gillbergcentrum, Socialstyrelsens Informationscentrum för ovanliga diagnoser (IOD), Sahlgrenska Akademin vid Göteborgs Universitet, Försäkringskassan, Sveriges kommuner och landsting (SKL), Nationellt Kompetenscentrum Anhöriga (NkA), Inera, Statens Beredning för Medicinsk Utvärdering (SBU), Arbetsförmedlingen, socialtjänsten vid flera olika kommuner, regionalt medicinskt sektorsråd, allmänmedicin inom Västra Götalandsregionen samt Ågrenska. Funktionen har också haft kontakter med representanter i Finland vid nationella nätverket Harvinaiset, i Island på nationellt diagnos centrum Greiningar- og ráðgjafarstöð ríkisins, i Norge på Rikshospitalet, Frambu och Helsedirektoratet samt i Danmark på Socialstyrelsen.

Under året har NFSD också deltagit på flera arrangemang anordnade av olika aktörer inom området, däribland RfSDs vårdturné Sällsynt Sverige, Europlanmöte och brukarnätverksträff. Vidare NkAs Mötesdagar Anhöriga och nätverksträff med habiliteringsläkare inom Västra Götaland.

NFSD har också startat ett arbete med workshops runt om i landet med lokala företrädare vid förvaltningar med vilka personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga kommer i kontakt i vardagen.

## **Information hämtad via enkäter**

För att kartlägga brukarorganisationernas behov och önskemål har en enkät skickats ut till 99 föreningar.

En annan enkät har skickats till tre centrala myndigheter Försäkringskassan, Arbetsförmedlingen och Specialpedagogiska skolmyndigheten för att kartlägga deras arbete inom området. Enkäten innehåller frågor om de har riktlinjer för hur arbetet kring personer med sällsynta diagnoser ska genomföras och vilket behov de har av mer kunskap.

Kartlägningsarbetet kommer att fortsätta under 2013.

### **C. Kartlägga befintliga aktörer som redan idag arbetar med informationshantering avseende sällsynta sjukdomar och skapa ett nära samarbete med dessa såväl offentliga och privata som medicinska och sociala.**

De aktörer som kartlagts är de som producerar och sprider information om sällsynta diagnoser.

Det finns en mängd aktörer som arbetar med informationshantering inom området sällsynta diagnoser. Bland dessa kan nämnas:

- Brukarföreningarna, t ex Riksförbundet Sällsynta diagnoser, Primär Immunbrist Organisationen och PWS Föreningen
- Socialstyrelsens Informationscentrum för ovanliga diagnoser, IOD
- Orphanet
- Rarelink
- Ågrenska
- Nationellt kunskapscentrum för dövblindfrågor – Mo Gård
- Rett center
- Universitetssjukhusen, däribland Syndromcentrum vid Akademiska sjukhuset i Uppsala och de nystartade regionala centra för sällsynta diagnoser inom Stockholms läns landsting och Västra Götalandsregionen
- Habiliteringar, bl a Habilitering & Hälsa, Stockholms läns landsting
- Landets tre orofaciala center
- Specialistföreningar inom Sveriges läkarförbund, bl a Barnläkarföreningen
- Inera, bl a 1177.se
- Statens Beredning för medicinsk Utvärdering, SBU
- Försäkringskassan

Med i princip alla nämnda aktörer under punkten C har funktionen etablerat samarbete.

Flera aktörer i sjukvården anser att de har svårt att hitta lämpligt informationsmaterial, saknar överblick och därför producerar man ofta material själva.

Det finns sällan generella beslut om en informationssatsning bakom beslutet att ta fram informations- eller kunskapsmaterial inom det egna sjukhuset eller i regionen. De som författar informationsmaterialet är ofta engagerade enskilda professionella som inte sällan ägnar sig åt detta arbete på sin fritid. Någon möjlighet att göra detta under arbetstid verkar inte finnas. Informationen författas efterhand som behovet uppstår i mötet med patienter. En del är producerat av personal på sjukhuset, en del är översatt internationellt material, annat bygger på läkarkollegors översättningar eller skrivna material.

Spridningen av materialet är ofta begränsad till det egna upptagningsområdet, som ett landsting. Det gäller även om arbetet, som exempelvis en informationsskrift om genetik för barn, skulle kunna användas över hela landet. Samverkan för att tillvarata bra skrifter har efterfrågats.

Brukarföreningarna producerar ofta eget informationsmaterial. Som ett delresultat av den enkät som NFSD skickat till de 99 föreningarna svarar 85 procent att de tagit fram eget material. Riksförbundet Sällsynta diagnoser tillhandahåller t ex information om medlemsföreningar, medlemsundersökningar, informationsfilm, studiematerial och resultat från medlemsundersökningar. Inom brukargruppen sprids även information inom olika sociala media, t ex via Facebook och Familjeliv. Denna information är dock inte validerad och kvalitetsgranskad.

Ågrenska producerar sedan många år tillbaka dokumentationer över sina familjevistelser och vuxenvistelser samt även för närvarande, tack vare ett arvsfondsprojekt, lättlästa dokumentationer (nyhetsbrev) om fem sällsynta diagnoser. De sistnämnda skrifterna är anpassade för personer med kognitiva funktionsnedsättningar i samband med sällsynta diagnoser.

Av den kartläggning av information som NFSD genomfört har det framkommit att information om övergången från barn till vuxen efterfrågas men saknas. Under hösten 2012 har två ST-läkare skrivit ett examensarbete på masternivå under temat ” Att bli vuxen med en sällsynt diagnos - en kvalitativ studie om övergången från barn- till vuxenvård”. I arbetet har de beskrivit hur vården för personer med sällsynta diagnoser är organiserad och speciellt fokuserat på övergången från barn- till vuxenvård. För att utforska detta område, vilket det finns få studier om, har de genomfört intervjuer, dels med diagnosbärare och anhöriga och dels med olika vårdgivare. Arbetet publiceras troligen under februari månad 2013. Vidare kommer ett arbete med identifiering av brukarbehov området sällsynta diagnoser att påbörjas under 2013 inom landstinget i Östergötland. Fokus i det här arbetet kommer enligt uppgift att vara övergången från barn till vuxen. NFSD har etablerat en kontakt med ST läkarna och landstinget i

Östergötland för att ta del av arbetena. Förhoppningen är att dessa två arbeten så småningom kan resultera i information lämplig att sprida.

Det finns också en mängd litteratur, rapporter och doktorsavhandlingar om sällsynta diagnoser som förtjänar att lyftas fram som kunskapskällor.

Av de tillgängliga informationskällorna på internet framstår Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser vara den viktigaste idag. Under 2012 hade kunskapsdatabasen ca 1 miljon besökare (unika sidvisningar). Orphanet Sverige hade under perioden oktober 2011 till och med november 2012 1307 besök och den europeiska webbplatsen [www.orpha.net](http://www.orpha.net) hade under motsvarande period 9026 besök från Sverige. Ågrenskas Dokumentationer/Nyhetsbrev hade 7223 besökare på webbplatsen under 2012. Tillgänglig statistik saknas för övriga webbplatser med information inom området sällsynta diagnoser.

Det saknas en gemensam plattform för den idag tillgängliga kunskapen och informationen om sällsynta diagnoser på nationell nivå. Tillgänglig information publiceras på flera olika ställen och man kan inte få en samlad bild av den på en plats. Den som söker information får ägna mycket tid för att få en helhetsbild. Länkar till andra informationsleverantörer och källor finns dock att finna på flera hemsidor.

Förutsättningar att tillgängliggöra samlad information bedöms dock finnas i viss utsträckning.

1177.se är landstingens och regionernas gemensamma webbplats för råd om vård riktad till allmänheten. Webbplatsen tillhandahåller kvalitetssäkrad och användarvänlig information, och tjänster som underlättar den egna och närståendes kontakter med vården. Den innehåller tusentals faktatexter och en frågetjänst, där man anonymt kan ställa frågor och få ett personligt svar från olika experter ute i landet. Man kan också söka och hitta vård i hela Sverige och använda lokala e-tjänster för att kontakta vården. Stockholms läns landsting driver i samarbete med Stockholms läns kommuner webbplatsen Vårdguiden.se. 2013 går Vårdguiden.se och 1177.se samman. Den nya webbplatsens namn blir 1177 Vårdguiden. Vid en närmare granskning av 1177.se och Vårdguiden.se har NFSD kunnat konstatera att webbplatserna, med några få undantag, saknar information om sällsynta diagnoser. Vid en kontakt med 1177.se framkommer att intresse finns att utveckla innehållet inom området. NFSD kommer att ha fortsatta kontakter med 1177 Vårdguiden under 2013.

Under 2012 har en så kallad App, Mun-H appen, utvecklats av Mun-H-Center i samarbete med Innovationssluss Västra Götaland och Help IT. Mun-H appen innehåller information från MHC-basen och Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser. Mun-H appen gör det möjligt för användaren att snabbt och enkelt få tillgång till information om olika ovanliga diagnoser och deras påverkan på munhälsa. Mun-H appen är ett utmärkt exempel på hur information om sällsynta diagnoser kan samlas och

paketeras på ett ändamålsenligt och lättillgängligt sätt. I möte med företrädare för Mun-H Center, Informationscentrum ovanliga diagnoser, Ågrenska, Innovationssluss Västra Götaland och IT avdelningen Västra Götaland, har diskussioner förts hur applikationen skulle kunna utvecklas vidare inom hela det sällsynta området anpassad för olika målgrupper, såväl brukare som samhällsaktörer. Ytterligare möten är inplanerade under 2013.

Databasen GenSvar framtagen av Klinisk Genetik vid Karolinska universitetssjukhuset och är en kunskapsdatabas som på svenska som beskriver genetiska sjukdomar inklusive uppkomst, kliniska aspekter samt diagnostik. GenSvar bedöms ha en viktig funktion inom kunskapsspridningen vad gäller de genetiska bakomliggande orsakerna till de flesta diagnoser som faller under kategorin "sällsynta". Databasen riktar sig till universitetsstudenter, profession inom vården och andra aktörer inom området. Databasen genomgår nu en omstrukturering och kommer att innehålla översiktskapitel, författade av experter, som beskriver diagnoser och diagnosgrupper med länkar till ett flertal andra databaser, svenska som internationella, samt information om de olika diagnostiklaboratorierna runtom i landet

Här kan också nämnas att Centrum för Sällsynta Diagnoser vid Karolinska universitetssjukhuset planerar att sammanställa information om pågående forskning inom området sällsynta diagnoser i Sverige vid Stockholms läns landsting och därefter nationellt under 2013.

Kunskap kan spridas på olika sätt t ex på webb och i trycksak, men också genom utbildningar. Idag sprids information inom området sällsynta diagnoser genom olika utbildningar som tillhandahålls av olika aktörer, bland dessa kan nämnas Ågrenska, Habilitering & Hälsa inom Stockholms läns landsting och de olika brukarorganisationerna. Utbildningar har tidigare också tillhandahållits av Syndromcentrum vid Akademiska sjukhuset i Uppsala. Dessa utbildningar riktar sig till såväl brukare som till yrkespersoner inom området. Det finns önskemål både bland brukarna och bland samhällsaktörerna att sprida information och öka kunskapen om ovanliga genom en utökad utbildningssatsning. Diskussioner har förts om olika sätt att göra detta. Här behövs en fördjupad analys vad gäller behov och finansiering.

NFSD har funnit att behov finns att samordna informationshanteringen inom området och har i anledning av detta tagit initiativ till och hållit i möte med några av leverantörerna av information inom området (Informationscentrum för ovanliga diagnoser, Habilitering & Hälsa inom Stockholms läns landsting, Orphanet, Ågrenska samt regionala centra för sällsynta diagnoser inom Stockholms läns landsting och Västra Götaland). Det finns anledning att ha återkommande möten om samordnad informationshantering och även göra brukarföreningar delaktiga i det framtida arbetet.

## **D. Identifiera och kartlägga kunskapsmaterial till personer med en sällsynt sjukdom, deras närstående och olika yrkeskategorier som beskriver hela vårdkedjan för en vuxen person med en sällsynt sjukdom.**

Sammanställningen av svaren i kartläggningen visar att det idag saknas informationsmaterial som beskriver hela vårdkedjan för vuxna personer med sällsynta diagnoser. För några få diagnosgrupper finns nationella vårdriktlinjer som ex för vissa primära immunbristsjukdomar. Inom de olika universitetssjukhusen förekommer dessutom flertalet regionala vårdguider/riktlinjer/planer, som enbart används inom den egna regionen.

Ågrenskas nyhetsbrev/dokumentationer från vistelser för vuxna beskriver visserligen inte hela vårdkedjan, men innehåller unik information om hur det är att vara vuxen och leva med en sällsynt diagnos.

I de fokusgruppsintervjuer Ågrenska hållit bland deltagare på vistelserna bekräftas bristen på information rörande hela vårdkedjan för vuxna med sällsynta diagnoser. Vidare bekräftas bristen på riktlinjer inom vården och den låga kunskapen om tillstånden. Flera brukare pekar också sin egen roll som samordnare vad gäller insatser från samhället.

## **E. Kartlägga vilken information som behöver tillhandahållas till aktörer och till personer med en sällsynt sjukdom och deras anhöriga samt vilken information som bör utvecklas.**

Under 2012 har kartläggningsarbete och analys av detta genomförs rörande vilken information som används och vilka behov olika aktörer beskriver. Kartläggningsarbete och behovsanalys beräknas fortgå under 2013.

### **Brukarorganisationernas bedömning av informationsbehov**

Behov av material med en helhetsbild bekräftas av enkäten till brukarorganisationerna. När det gäller specifikt material har man på-angivit att man saknar information inom följande områden:

- Diagnosspecifik information 52%
- Om att leva med en sällsynt sjukdom 69%
- Om vilka rättigheter man har 79%
- Om var man hittar olika aktörer 66%
- Om övergången från barn till vuxen 66%

Vidare omnämns i ett av svaren att "*Övergång barn till vuxen är bara en liten del - hur ska vuxenvården hanteras under hela livet*".

NFSD har under 2012 deltagit på flera möten/träffar som arrangerats av olika aktörer (se ovan under rubriken "Information genom personliga möten, e-post och telefon). Vid dessa och i samtal med ett antal brukare har vidare framkommit att man saknar information om hur systemet med



specialistvårdsremisser fungerar och hur gränsöverskridande vård fungerar för personer med sällsynta diagnoser. Tillgänglig information om vilka rättigheter man har inom socialförsäkringssystemet framstår också oklara för många brukare samt vilka rättigheter man har i skolan.

### **Sjukvårdens bedömning av informationsbehov**

Aktörerna inom vården är eniga om att Socialstyrelsens databas om sällsynta diagnoser är betydelsefull. En önskan som är framförd är att den och Orphanet (sök tjänst för sällsynta diagnoser) kopplas samman.

I mötet med en patient önskar företrädarna för universitetssjukhusen tillgång till ett virtuellt informationsmaterial. Det bör vara framtaget på ett nationellt plan i konsensus mellan experterna inom området. I detta material bör de medicinska liksom de pedagogiska och sociala aspekterna på diagnosen finnas med. Aktörerna i vården uttrycker ett behov av ett material som är skrivet för att kunna användas till barn, unga och vuxna med sällsynta diagnoser och ett annat som kan skickas ut av läkarna vid behov till andra samhällsinstanser som försäkringskassa, skola, arbetsförmedling eller socialtjänst.

Efterfrågan av riktlinjer och kvalitetsregister framstår som en av de viktigaste frågorna vad gäller informationsbehov inom vården. Riktlinjer för att skapa standarder som garanterar en miniminivå på kvaliteten och likabehandling inom vården och kvalitetsregister bl a för att följa upp insatserna och utveckla vården.

Inom primärvården bekräftar man att det saknas kompetens rörande sällsynta diagnoser och att det inte är rimligt att kräva att man ska ha denna kompetens. Istället efterfrågar man tydliga remissvägar, tydlig och lättillgänglig information om sällsynta diagnoser samt observandum rörande behandling. En verksamhetschef uttalade sig ”Satsa på en omfattande informationskampanj!”.

### **Handläggare vid försäkringskassan, socialtjänsten och arbetsförmedlings bedömning av informationsbehov**

Arbetsförmedlingen saknar specifika riktlinjer för vilken information som alltid behöver införskaffas och ingå för att handläggaren skall kunna fatta korrekta beslut när det gäller personer med en sällsynt diagnos. Man beskriver i enkätsvaren sitt tillvägagångssätt att ta till sig information på följande vis *"För de medarbetare som arbetar med arbetslivsinriktad rehabilitering ges utbildningar om ett antal grupper av funktionshinder. I dessa moment ges information om vissa specifika diagnoser och den funktionsnedsättning/aktivitetsbegränsning som ofta följer av tillståndet."* Det generella tillvägagångssättet är att handläggaren gör en undersökning tillsammans med den sökande om vilka behov av stöd som



personen har. För diagnoser som ex. rör syn, hörsel, adhd, Asperger, intellektuell funktionsnedsättning och rörelsehinder finns kunskap och information, men kan också variera från en region till en annan.

Försäkringskassan har ingen specifik information till handläggarna om de särskilda behov som personer med sällsynta diagnoser kan ha. Försäkringskassans nya Vägledning 2012:1 för Vårdbidrag nämns inte sällsynta diagnoser eller sällsynta sjukdomar i innehållsförteckningen, däremot finns det i vägledningen några korta rader underrubriken *Små och mindre kända handikappgrupper* och en hänvisning till Socialstyrelsens kunskapsdatabas. Som i de flesta andra sammanhang så påverkas situationen mycket av de enskilda handläggarnas förmåga att använda sig av olika informationskällor. Vilket material som används varierar därför i stor utsträckning. Man beskriver i enkätsvaren sitt tillvägagångssätt att ta till sig information på följande vis *"Viss information kan finnas på via beslutsstödet på SOS hemsida. Handläggarna kan rådfråga Försäkringsläkarna. Men vi har ingen särskild rutin. Bedömningen ska göras utifrån regelverket och där spelar det ingen roll vilken sjukdom som avses. Det är konsekvenserna av sjukdomen som påverkar våra beslut."* Erfarenheter från personer med sällsynta diagnoser visar att konsekvenserna av deras sjukdomar ofta innebär en större komplexitet än de flesta andra grupper.

Det har även framkommit förslag att ta fram en mall för hur läkarintyg skall utformas för att tillgodose alla de formella krav på beslutsunderlag som finns inom försäkringskassa och socialtjänst.

Av hittills framkommen information har det inte visat sig att vare sig landstingens eller kommunernas handläggare har något specifikt informationsmaterial rörande sällsynta diagnoser som underlag.

Under NFSD:s kartläggning har det framkommit önskemål om tillgång till validerad och kvalitetssäkrad information. Informationen skulle vara anpassad för alla de olika yrkeskategorier som personer med sällsynta diagnoser möter. En handläggare på Försäkringskassan behöver mer än en medicinsk beskrivning av symtomen för den sällsynta diagnosen. Man efterfrågar en beskrivning av de praktiska konsekvenserna av diagnosen för att förstå vilka insatsbehov personen kan ha.

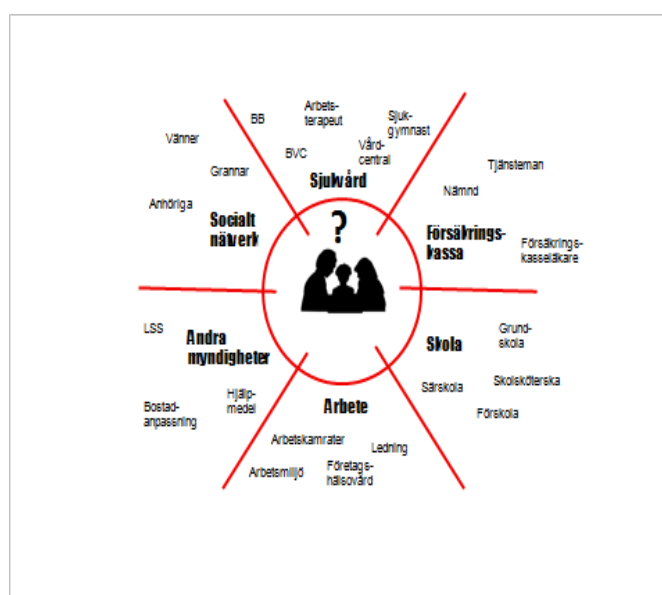
Under hösten 2012 har NFSD påbörjat ett arbete med workshops med lokala handläggare vid olika förvaltningar på orter runtom i landet. Detta för att utröna arbetssätt och behovet av information inom området sällsynta diagnoser. Vid mötena ges också tillfälle att sprida information om NFSDs arbete, nu tillgänglig information samt om den situation och de behov personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga har. Målsättningen är att totalt genomföra sju workshops (bilaga 1). Av den workshop NFSD genomfört i Trollhättan under året framkom bland annat att kunskapen om sällsynta diagnoser och de behov brukarna har varierar bland handläggarna,

att man ”hungerar” efter mer kunskap, att man inte känner till var man kan finna information idag, att man förstår att samverkan är nödvändig för förbättra situationen för brukarna och att man vill samverka i högre utsträckning. Man pekar på brister i stöd vid handläggningen och brister i läkarintyg. Man efterfrågar också en modell för samverkan och en koordinator i detta arbete. NFSD har efter workshopen haft vidare kontakter med omsorgsförvaltningen i Trollhättan och där kommer man fortsätta arbetet med att försöka finna en gemensam arbetsmodell. NFSD kommer att finnas med som stöd i detta arbete.

De flesta aktörernas önskan är att en nationell funktion kan samla och ha länkar till aktuell, värdesäkrad och lättillgänglig information. Information bör ge en helhetsbild av de behov barn, unga och vuxna med sällsynta diagnoser har, från medicinsk diagnostik och behandling till kunskap om sociala och pedagogisk konsekvenser.

## **F. Kartlägga och skapa överblick av befintliga resurser och identifiera områden som kan vara särskilt angelägna att utveckla i framtiden för personer med sällsynta sjukdomar.**

Av NFSDs kartläggning och analys av densamma framgår att kunskapen om sällsynta diagnoser är generellt sett låg i vårt samhälle. Det finns också brister i samordning mellan olika aktörer, vilket medför särskilda svårigheter för personer med en sällsynt diagnos. Personer med sällsynta diagnoser och dennes anhöriga får ofta själv agera samordnare mellan de aktörer man behöver stöd och hjälp av. Det kan innebära att man kan ha upp till 40 olika samhällskontakter att samordna bara på grund av sin diagnos. Eller som en brukare själv uttryckte det ”Det hela blir som ett brottsoffer skulle bli ombedd av polisen att leda sin egen förundersökning”.



När diagnosbäraren är under 18 år fungerar samordningen inom hälso- och sjukvård mycket bättre än för den vuxne. Övergången mellan barn och vuxen är ett eftersatt område.

Utifrån den kartläggning NFSD genomfört under 2012, vilken redovisats under punkterna B-E ovan, har NFSD funnit följande områden som särskilt angelägna att utveckla i framtiden:

- En ingång till tillgänglig information inom området sällsynta diagnoser.
- Utveckling av information med ett mottagar-/brukarperspektiv. Mycket av den information som finns tillgänglig idag är strukturerad utifrån ett internt och organisatoriskt perspektiv.
- Kartläggning och tillgängliggörande av expertis per diagnos och grupper av diagnoser inom hälso- och sjukvården samt andra för brukarna relevanta aktörer inom området.
- Utveckling av kunskapsmaterial som beskriver hela vårdkedjan för såväl barn som vuxna personer med sällsynta diagnoser.
- Modeller för och information om övergången från barn till vuxen.
- Utveckling och spridning av målgruppsanpassad information och utbildning för olika samhällsaktörer för att öka kunskapen om sällsynta diagnoser. Ökad kunskap ger förutsättningar för bättre bemötande.
- Spridning av befintliga samverkansmodeller . Ett exempel på ett sådant är ”Modell för samverkan kring barn och ungdomar med funktionsnedsättning och social problematik” som har tagits fram inom Huddinge kommun. Modellen rör samverkan mellan IFO och LSS inom socialförvaltningen. Ett annat exempel är verksamheten vid Ågrenska.
- Översyn av processen, innehållet i, upprättandet av och bedömningen av läkarintyg/-utlåtanden. Detta bör ske i samverkan

mellan brukare, samhällsaktörer såsom Försäkringskassan och Sveriges Kommuner och Landsting.

- Utveckling av riktlinjer/guidelines med utgångspunkt ”hela människan, hela livet” och av verktyg för uppföljning av de insatser vilka stipuleras i riktlinjerna.

### **G. Initiera arbetet med att skapa regionala och nationella nätverk med viktiga aktörer, offentliga såväl som privata och ideella, inom området.**

Många personer med sällsynta diagnoser upplever att det idag saknas samordning mellan de vård- och samhällskontakter de är beroende av. Bristen på samordning innebär att personen med diagnos själv tvingas vara expert och samordnare i mötet med dem de behöver hjälp av. Det gör ofta vardagslivet onödigt svårhanterligt.

Genom NFSD:s kontakter vid personliga besök och telefon med aktörer för de sju universitetssjukhusen och företrädare för samhällsinstitutioner, privata vårdgivare och patientorganisationer har kontakter skapats. Mötena och informations- och kunskapsutbytena har lagt grunden för framtida regionala och nationella nätverk inom yrkesgrupper och mellan yrkesgrupper och funktioner.

Flera representanter för de sju universitetssjukhusen har framfört önskemål om att NFSD ska initiera nätverk bland annat för att skapa gemensamma vårdguider och vårdplaner som kan användas nationellt. I detta sammanhang är NFSD:s roll tänkt att vara samordnare.

NFSD har under 2012 tagit initiativ till möte med representanter för de olika universitetssjukhusen och Riksförbundet Sällsynta diagnoser att diskutera riktlinjer och kvalitetsregister. En samsyn vad gäller ”mallarna” behöver tas fram för att produktion av desamma ska kunna ske inom vården. Mötet kommer att hållas under mars månad 2013.

Av enkäten till brukarorganisationerna framgår att två tredjedelar av organisationerna inte samarbetar med andra samhällsinstitutioner. 90% av organisationerna anger att de tror att situationen för medlemmarna skulle förbättras om föreningen samarbetade med fler. De samhällsaktörer NFSD har kartlagt visar också ett allmänt intresse för ökad samverkan mellan olika yrkesgrupper och över fackgränser.

Både det initiativ Riksförbundet Sällsynta diagnoser tagit genom sitt arbete i projektet ”Regionala strukturer för brukarmedverkan” och NFSDs arbete med lokala workshops med handläggare vid olika förvaltningar, och där brukare medverkar, syftar till att öka samverkan mellan brukare och samhällsaktörer. Fler initiativ kan behöva tas inom det här området.

## **H. Arbeta med att upprätta nätverk för kunskapsutbyte mellan olika professioner, mellan professioner som arbetar för olika huvudmän men också mellan professionen och personer med en sällsynt sjukdom samt deras närstående.**

Personer med sällsynta diagnoser kan ha uppåt fyrtio olika vård- och samhällskontakter för att få vardagen att fungera. Men samarbeten mellan de olika yrkeskategorierna är mer ovanliga än vanliga. Det samarbete som sker förekommer mestadels inom respektive yrkeskår. Ett exempel är genetikerna, som möts i sin regionala eller nationella yrkesförening. Det finns även andra slags kollegiala utbyten, som när en läkarkollega konsulterar en annan i ett patientfall. Dessa samarbeten sker ofta inom det egna sjukhuset eller regionen.

Ett annat exempel är Försäkringskassans handläggare som möts till exempel en gång i veckan då även Försäkringskassans Medicinska rådgivare, FMR, kan delta. Liknande veckomöten förekommer även hos socialtjänsten för bl a råd & stödinsatser.

Men möten mellan professioner för olika huvudmän sker sällan. Det betyder till exempel att pedagoger inte har ett regelmässigt kunskapsutbyte med läkare i sin yrkesutövning. Konsekvensen av denna brist på samverkan är att kunskapen ofta är låg om de speciella behov som personer med sällsynta diagnoser har. Återigen visar det sig att medicinsk information måste översättas till respektive yrkeskategori för att bli användbar i dennes yrkesutövande.

Förbättring inom området samverkan för kunskapsutbyte har skett under 2012. Under året har man på flera universitetskliniker arbetat med att upprätta centrum för sällsynta diagnoser. Inom Västra Götalandsregionen och Stockholms läns landsting har centrum upprättats och uppbyggnadsarbetet fortsätter. Målsättningen med dessa centrum är bland annat att tillhandahålla information om sällsynta sjukdomar och dess behandling, att koordinera insatser från andra vårdgivare, att skapa kontaktmöjligheter med andra brukare och på olika sätt stärka förutsättningarna och förmågan för den enskilde att hantera kontakten med olika samhällsaktörer.

Inom Sydöstra sjukvårdsregionen väntas ett beslut tas om inrättande av ett centrum under första delen av 2013. Inom landstinget i Östergötland har man också beslutat att under 2013 genomföra ett arbete med en så kallad brukardialogberedning inom området sällsynta diagnoser. En behovsanalys ska genomföras för att identifiera patientbehov som underlag för hälso- och sjukvårdsnämndens arbete med att styra hälso- och sjukvårdens insatser efter medborgarnas behov. En brukardialogberedning bestående av sju ledamöter från olika politiska partier ska träffa lyssna och ta in information om behovsgruppens situation. Brukardialogberedningens resultat ska sedan sammanställas i en rapport. Resultaten vägs in i den behovsanalys som en

tjänsteman vid landstingets ledningsstab skriver inom området. Sedan presenteras det totala resultatet på ett kunskaps sammanträde för hälso- och sjukvårdsnämnden och landstingsstyrelsen. Resultatet utgör underlag för kommande uppdrag, resursfördelning och överenskommelse med verksamheten om genomförande. Arbetet kommer sedan att följas upp.

Inom övriga universitetssjukhus pågår kartläggningsarbete och diskussion om inrättande av regionala centra för sällsynta diagnoser.

## **I. Utveckla och driftsätta webbsida**

NFSD har under året driftsatt en webbsida, [www.nfsd.se](http://www.nfsd.se). Denna webbsida behöver nu utvecklas vidare. Under kartläggningsarbetet och analysen av detsamma samt efter mötet rörande samordning av informationshantering har bilden av vad webbsidan bör innehålla blivit tydligare. En plan för arbetet med den nya hemsidan har tagits fram under slutet av året.

Målsättningen med den nya webbsidan är att den ska vara en ”port in till området sällsynta diagnoser”. Målgruppen för den nya webbsidan är såväl brukare som samhällsaktörer. Från webbsidan ska man kunna nå information, som tillhandahålls av olika aktörer. NFSD kommer också att publicera nyheter inom området i högre utsträckning än tidigare. För detta ändamål har NFSD tecknat abonnemang på en tjänst för omvärldsbevakning, Meltwater News.

Av det kartläggningsarbete NFSD genomfört under året framgår att det finns en mängd tillgänglig information på internet. Informationen är sällan målgruppsanpassad och viss information saknas. Det har också visat sig att mycket av den information som finns tillgänglig inte är strukturerad på ett sätt att den går att sätta samman med annan information, t ex informationen i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser och Ågrenskas Nyhetsbrev. En del av den tillgängliga informationen bedöms kunna utvecklas pedagogiskt. Försäkringskassans hemsida tillhandahåller t ex bra information om olika ersättningsformer. Men för att till exempel finna de ersättningsformer man har rätt till under en viss ålder behöver man veta vilken ersättningsform som kan komma ifråga.

För att göra informationen tillgänglig och sökbar på ett mer lättillgängligt och ändamålsenligt sätt har NFSD påbörjat ett arbete med att sammanställa information från olika informationsleverantörer. Avsikten är att validera informationen och sen göra den sökbar från webbsidan. Användaren ska kunna söka på en specifik diagnos och finna uppgifter om var man kan finna stöd och hjälp på sin ort. Vad gäller specialistkompetens per diagnos är målsättningen att förse Hälso- och Sjukvårdens Adressregister, HSA, med dessa kompletterande uppgifter, för att därefter möjliggöra för NFSD och andra aktörer att hämta uppgifterna därifrån.

För att få fram information som bedöms saknas har NFSD påbörjat en diskussion med olika aktörer om att, i samverkan, ta fram informationen.

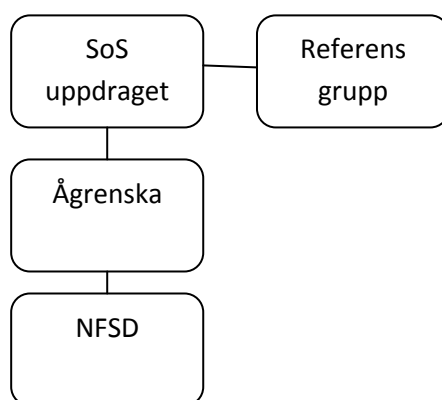
## J. Tjänstetillsättning och organisering av funktionen

Under perioden 1 januari till och med 30 augusti 2012 har styrelseordförande i Ågrenska AB, Anders Olauson, varit tillförordnad verksamhetsansvarig för NFSD. Den 1 september 2012 tillträdde jur kand Veronica Wingstedt de Flon tjänsten som ansvarig för verksamheten.

Under året har en mängd personer anlåtats och engagerats för att genomföra arbete inom funktionen. Exempel på områden där olika personer anlåtats och arbetat är inom: webbproduktion, webbdesign, programmering, information/skribentarbete, enkätdesign, annonsproduktion, rekrytering, ekonomi, annonsering och sammanställning av information från olika informationskällor. Dessutom har flera personer anlåtats för att beskriva behov runt sällsynta diagnoser inom områden som medicin, pedagogik, patienters behov och för att beskriva insatsområden som finns runt konsekvenser av att leva med en sällsynt diagnos. Under senare delen av året har en person, socionom Ann Näfver, anställts på timbasis för att arbeta med de workshops NFSD har hållit och ska hålla under 2013.

Organisationen av funktionen har skapats i samarbete med Socialstyrelsen. Till stöd i sitt arbete har den nationella funktionen en referensgrupp. Gruppen ska bidra med sin sakkunskap inom medicin och samhällets olika funktioner tillsammans med representanter från brukargruppen och kan lyfta aktuella frågor som NFSD kan behöva fånga upp i sitt arbete.

Referensgruppen består av representanter från de sju universitetssjukhusen, Akademiska, Karolinska, Linköping, Lund, Sahlgrenska, Umeå och Örebro samt Ågrenska, Socialstyrelsen, patientorganisationen Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Sveriges Kommuner och Landsting (SKL). Riksförbundet Sällsynta diagnoser innehar två platser i referensgruppen och övriga har en representant vardera.





## 4 Sammanfattning av arbetet med kartläggningar

Ökad kunskap om sällsynta diagnoser är en framgångsfaktor för att förbättra livssituationen för personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga. Att kunskapen om sällsynta diagnoser är generellt låg i samhället bekräftar av det arbete NFSD genomfört under året. Kunskap och kompetens är en nödvändig förutsättning när det gäller att möta de skiftande och komplexa behov personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga har. Den information som idag finns är otillräcklig, inte alltid målgruppsanpassad och många gånger svårtillgänglig. Den är inte heller känd bland alla de aktörer som möter brukarna.

Att tillhandahålla brukaranpassat stöd och information är också en nyckel för framgång i arbetet med att förbättra tillvaron för personer med sällsynt diagnos och deras anhöriga. Frågor som t ex *”Vilka rättigheter har jag?”* *”Var hittar jag rätt i samhället?”* måste besvaras utifrån brukarens förutsättningar.

Ett nytt arbetssätt, samverkansmodeller, riktlinjer för arbetet och uppföljning av behandling och stöd inom området behöver också tas fram för att förbättra tillvaron för brukarna.

Vid de kontakter NFSD haft med olika aktörer under året framstår intresset för området sällsynta diagnoser stort och viljan till förändringar för att nå förbättringar finns på många håll. En stor förhoppning ställs till de regionala centra som är under utveckling vid universitetssjukhusen. Man är också positiv till att samarbeta med företrädare för brukarorganisationerna i detta förändringsarbete.

Arbetet med förändringar, bygga upp strukturer, utveckla information, skapa forum för samverkan, utveckla riktlinjer och metoder samt sprida och förankra information kräver tid och resurser. Arbetet kräver också nationell samordning och delaktighet för att underlätta för personer med sällsynta diagnoser i samhället och öka kunskapen hos olika samhällsinstanser. NFSD har under 2012 ägnat arbete åt att bygga upp kontaktnät och kartlägga såväl behov och tillgänglig information bland brukare och samhällsaktörer. Arbetet med att samla och tillgängliggöra information har också påbörjats. Funktionen har vidare initierat och medverkat i möten som syftar till att uppmärksamma frågor inom området sällsynta diagnoser och ökad samverkan. Det påbörjade arbetet kommer att fortsätta under 2013.



## 5 Överväganden och slutsatser

Området sällsynta diagnoser är komplext på många sätt.

Det finns många olika diagnoser. Många diagnoser är syndromdiagnoser. Behoven kan också förändras över livet hos personer med sällsynta diagnoser. Behoven av stöd från samhället varierar från individ till individ.

De vård- och samhällsaktörer som personer med sällsynta diagnoser behöver ha kontakt med är organiserade på många olika sätt och nivåer, inom stat, landsting och kommun. Organisation och tillgång på resurser kan också variera på ett lokalt plan.

Bara inom vården finns totalt i landet drygt 15 000 olika enheter, utöver dem finns andra samhällsinstanser som personer med sällsynta diagnoser är beroende av för att få sitt vardagsliv att fungera.

I kontakten med olika vård- och samhällsinstanserna är bemötandefrågan central. För att kunna möta personer med sällsynta diagnoser krävs kunskap. Kunskap kan inhämtas genom kvalitetssäkrad information och utbildning. Som stöd i sitt arbete behöver den enskilde aktören också riktlinjer och arbetsmodeller.

Av det kartläggningsarbete och analysen av detta arbete kan NFSD konstatera att det finns brister och luckor vad gäller kunskap och tillgången på kvalitetssäkrad information.

Det hittills genomförda arbetet stärker också tidigare antaganden om att en nationell samverkan och nationella riktlinjer behövs. NFSD ser fram emot ett beslut om en nationell strategi och en handlingsplan inom området sällsynta diagnoser och är beredd på att medverka vid framtagningen av handlingsplanen.

Ett arbete har påbörjats med att utveckla stöd och information inom området sällsynta diagnoser. Arbetet har också påbörjats med att ”göra det okända mer känt”. Arbetet kommer att ta tid och kräver resurser. Kontinuitet och uthållighet är viktigt i detta arbete. Det kräver också engagemang och åtaganden från samhällsaktörerna.

I allt detta arbete bör brukarnas behov ur ett helhetsperspektiv utgöra utgångspunkt. Det är också av vikt att brukarna ges utrymme och får

möjlighet att påverka sin egen framtid. Dialog med representanter från brukargruppen är nödvändig för att nå framgång i arbetet.

## 6 NFSDs verksamhet 2013

### Förslag till återrapporteringspunkter 2013

Socialstyrelsens förslag till strategi och prioriteringsområden beaktas i det kommande arbetet. Vidare föreslås att NFSD

- Fortsätter arbetet med insamling av data om aktörer, kartläggning av behov, processer och analys av detsamma inom området sällsynta diagnoser.
- Fortsätter kartläggningen av information som samhällsinstanser och personer med sällsynt diagnos behöver och information som behöver utvecklas.
- Fördjupar kartläggningen och bevakningen av området rörande insatser kring övergången från barn till vuxen inom hälso- och sjukvården.
- Verkar för att de regionala centra sällsynta diagnoser som är under framväxt utvecklar sin verksamhet.
- Bevakar att utvecklingen av de riktlinjer och kvalitetsregister som utformas inom området sällsynta diagnoser tar sikte på ett helhetsperspektiv utifrån brukarnas livssituation samt att de utformas på ett enhetligt sätt.
- Initierar nya nätverk och bidrar till utveckling av befintliga nätverk inom vård och andra samhällsinstanser med syfte att förbättra livssituationen för personer med sällsynta diagnoser.
- Bevakar utvecklingen av bedömningsgrunder vid insatser i förhållande mellan hälso- och sjukvård och övriga samhällsinstanser.
- Underhåller NFSDs hemsida.

## 7 Ekonomisk rapport

### Övergripande ekonomisk redovisning

Under första årets arbete har största delen av resurserna i enlighet med plan gått till kartläggningsarbetet, utveckling av hemsida och uppbyggnad av infrastruktur samt organisation med tjänstetillsättning. Överskottet föreslås balanseras (fonderas) för att användas i funktionens verksamhet 2013.

<b>Ekonomisk resultatredovisning</b>	<b>Tkr</b>
<b>Intäkter</b> medel från socialstyrelsen (not 1)	<b>3 000</b>
Resor, logi (not 2)	-127
Lokal (not 3)	-77
<b>S:a materialkostnader</b>	<b>-204</b>
<b>S:a personalkostnader</b> (not 4)	<b>-1 259</b>
Annonsering, rekrytering (not 5)	-81
Hemsida, infostruktur, HSA (not 6)	-851
Tjänster (not 7)	-223
Trycksaker, övriga kostnader (not 8)	-50
<b>S:a övriga kostnader</b>	<b>-1 205</b>
<b>Kostnader totalt</b>	<b>-2 668</b>
<b>Totalt överskott</b> (not 9)	<b>332</b>

<b>Prestationer enligt fördelning</b>	<b>%</b>
Nationell strategi	8
Kartläggning aktörer	30
Skapa nära samarbete	13
Kartläggning vårdkedja vuxen	4
Kartläggning informationsbehov	10
Områden angelägna att utveckla	5
Initiera regionala och nationella nätverk	5
Upprätta nätverk för kunskapsutbyte	5
Utveckla och Driftsätta hemsida	10

Tjänstetillsättning/organisering	10
<b>Totalt</b>	<b>100</b>

## Noter

### Not 1 Intäkter

Medel från Socialstyrelsen utbetalat till Ågrenska AB för att bedriva NFSD i enlighet med avtal Dnr 2.4-6887/2011. Bidraget har efter utbetalning av Socialstyrelsen under 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.

### Not 2 Resor och logi

Resor och logi uppgår under året till 127 tkr, kostnaderna har framförallt uppkommit i samband med kartläggningsarbetet.

### Not 3 Lokalkostnader

Lokalkostnaderna uppgår till 77 tkr för lokaler använda vid Ågrenska under året.

### Not 4 Personalkostnader

Personalkostnaderna uppgår till 1 259 tkr. Nationella funktionens arbete har under året i huvudsak utförts av tf. verksamhetschefen 1/1-31/8 2012 (Anders Olauson arb. styrelseordföranden Ågrenska AB), 1/9 2012 anställdes Veronica Wingstedt de Flon som verksamhetschef. VD i Ågrenska AB (Robert Hejdenberg) har varit engagerad i viss omfattning under hela året. Dessutom har det en rad professioner anlitats såsom skribenter, webbredaktörer, projektledare, sakkunniga mfl.

### Not 5 Annonsering, rekrytering

Under året har 52 tkr investerats vid rekrytering av verksamhetschef. 29 tkr har investerats i samband med sällsynta dagen, Almedalen samt i Föräldrakraft för att sprida kunskap om Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser.

### Not 6 Information, hemsida, HSA

Arbetet för att få på plats en infrastruktur för framtida information och kunskapspridning via internet har uppgått till 851 tkr. En hemsida är uppbyggd, licenser, design, information samt utveckling av anpassade funktionaliteter. I detta arbete ingår också del av utvecklingskostnad för

att koppla ihop NFSD's hemsida med andra informationsplattformar bland annat 1177. Detta för att på sikt kunna fullfölja sitt omfattande spridningsuppdrag avseende kunskap och information enligt §3 i avtalet.

#### **Not 7 Tjänster**

Tjänster har köpts in för 223 tkr. De största posterna avser register med kontaktuppgifter (som täcker svensk hälso- och sjukvård mm) vilka har köpts in från HSI (svensk Hälso- och sjukvårdsinformation) för 106 tkr. Det har investerats 76 tkr (för 2012 och 2013) i ett abonnemang av en tjänst för omvärldsbevakning av nyheter inom området sällsynta.

#### **Not 8 Trycksaker, övriga kostnader**

Totalt uppgår trycksaker och övriga kostnader till 50 tkr. De största kostnadsposterna är hårdvara i form av bland annat dator, telefon och annan utrustning för dokumentation.

#### **Not 9 Totalt överskott**

Överskottet (skillnaden mellan totala utbetalade medel från Socialstyrelsen frändraget de kostnader som funktionen uppburit under året) uppgår till 332 tkr. Anledningen är att vissa planerade aktiviteter under året inte hann genomföras.

Föreslås att överskottet balanseras (fonderas) för att Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser skall kunna utföra planerade aktiviteter i sitt arbete under 2013.

Hovås 2013-02-21

Veronica Wingstedt de Flon

Verksamhetsansvarig

## **ARBETSPLAN WORKSHOPS MED FOKUS PÅ PERSONER MED SÄLLSYNTA DIAGNOSER**

### **Bakgrund**

Den Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD, påbörjade sitt arbete i januari 2012. Uppdraget initierades av Regeringen i juli 2010, då Socialstyrelsen fick i uppdrag att inrätta en funktion för samordning, koordinering och informationsspridning inom området sällsynta diagnoser.

Ett av de uppsatta målen i det uppdrag som NFSD har, är att initiera nätverk, samordna och bidra till att kvalitetssäkrad information blir tillgänglig för alla berörda parter.

Ett ytterligare mål är att sprida kunskap, initiera samverkan mellan olika förvaltningar och myndigheter samt med personer från brukarföreningar.

Vid workshops möter NFSD yrkesverksamma personer inom olika förvaltningar och organisationer på lokal nivå. Personer inom förvaltningar och organisationer som personer med sällsynta diagnoser kan komma i kontakt med i sin vardag. Mötena syftar till att sprida kunskap om sällsynta diagnoser samt informera om NFSDs uppdrag. Vidare syftar mötena till att kartlägga behov av information om sällsynta diagnoser samt att initiera samverkan mellan olika förvaltningar och organisationer. På varje workshop medverkar en eller flera brukare.

Workshops hålls på olika platser i Sverige. Landets kommuner bildar navet i arbetet och socialtjänsten blir nätverkens ”värdar”, då socialtjänsten har det yttersta ansvaret för kommuninvånarna. Berörda aktörer bjuds in till workshopen av NFSD.

Arbetet utgår från landets sjukvårdsregioner samt var universitetssjukhusen finns belägna. Workshops genomförs enligt följande arbetsordning och tiden för genomförandet sker i samverkan med berörda deltagare.

- **Västra regionen** omfattas av Västra Götalandregionen samt Norra Halland. En workshop genomfördes i Trollhättans kommun den 18 december 2012.
- **Stockholm och Gotland regionen** omfattas av Stockholms län och Gotlands län. Planeringen är att anordna workshops i Salems kommun alternativt Huddinge kommun.

- **Sydöstra regionen** omfattas av Östergötlands län, Kalmar samt Jönköping län. Inom sydöstra regionen har arbetet påbörjats med Linköpings kommun.
- **Södra regionen** omfattas av Kronobergs län, Blekinge län, Region Skåne, Södra Halland ( Laholm, Halmstad och Hylte). Planeringen är att genomföra workshops i Lunds kommun alternativt Halmstads kommun.
- **Uppsala / Örebro regionen** omfattas av Uppsala län, Södermanland, Värmland, Örebro, Västmanland, Dalarna samt Gävleborg län. Planeringen är att genomföra workshops i både Uppsala kommun och Örebro kommun.
- **Norra regionen** omfattas av Västernorrland län, Jämtland, Västerbotten samt Norrbotten län. Planeringen är att genomföra workshops i Sundsvalls kommun alternativt Umeå kommun.

## Tidsplan

Det pågående arbetet med planerade workshops kommer att vara genomfört under våren 2013. Efter varje genomförd workshop redovisas arbetet genom en rapport. Planeringen sker utifrån när berörda aktörer har möjlighet att delta i föreslagna workshops.

Inom följande tidsperioder planeras landets olika workshops genomföras:

### År 2012

#### Västra Götaland regionen

Under december månad 2012 planerades och genomfördes en workshop i Trollhättans kommun. Berörda aktörer delgavs under samma månad dels en rapport dels tips om aktuellt informationsmaterial gällande personer med sällsynta diagnoser. NFSD kommer dock att fortsättningsvis hålla kontakt med en utsedd kontaktperson i Trollhättan inför det fortsatta utvecklingsarbetet.

### År 2013

#### Sydöstra regionen

Inom den sydöstra regionen har ett samarbete med Linköpings kommun påbörjats. Planeringen är att en workshop ska vara genomförd under **mars** månad 2013.

#### Uppsala och Örebro regionen

Eftersom NFSD inom sitt arbete delar upp Uppsala och Örebro, då arbetet utgår utifrån universitetssjukhusen ska två workshops genomföras inom regionen, dels ett i Örebro, dels ett i Uppsala. Planeringen är att dessa två workshops ska vara genomförda under **april och maj** månad 2013.

#### Södra regionen

Inom denna region är planeringen att genomföra en workshop i Lunds kommun alternativt Halmstads kommun. I Lunds finns närheten till universitetssjukhuset. I Halmstad fokuserar vi på en mellanstor stad. Under **april** månad 2013 ska en workshop vara genomförd i en av ovanstående kommuner.

#### Stockholms – Gotlands region



Inom denna region är planeringen att fokusera på en mindre region inom Stockholmsområdet, Salems kommun. Under **februari** månad 2013 ska denna workshop vara genomförd.

### **Norra regionen**

Planeringen inom denna region är Sundsvalls kommun alternativt Umeå kommun. Detta får arbetsprocessen utvisa längre fram i utvecklingsarbetet. Tidsplanen är dock att en workshop inom denna region ska vara genomförd under **juni** månad 2013.