

Årsrapport 2013

1/1-31/12 2013

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser



Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

Årsrapport 2013 till Socialstyrelsen

Hovås 21 februari 2014

Innehåll

Inledning.....	5
1 Bakgrund	8
2 Funktionens uppdrag	10
3 Hittills genomfört	13
4 Sammanfattning av arbetet under 2013....	39
5 Överväganden och slutsatser.....	42
6 Ekonomisk rapport.....	45
Referenser.....	49
Bilaga 1 Externa kontakter och samverkan	

Inledning

Personer med sällsynta diagnoser ingår i gruppen personer med funktionsnedsättning. Enligt Statens folkhälsoinstitut (numera Folkhälsomyndigheten) bedömning uppgår andelen personer med funktionsnedsättning i åldern 16-84 år ¹ till mellan 20-23% av Sveriges befolkning. Någon motsvarande uppgift om hur många personer med sällsynta diagnoser som finns i Sverige finns inte att tillgå. Några uppskattar antalet till cirka 2 % andra gör gällande att andelen uppgår till cirka 5 % av befolkningen. Man är dock överens om att gruppen personer med sällsynta diagnoser är stor och växer.

Statens folkhälsoinstitut har i uppdrag av regeringen att bland annat följa upp hälsan hos personer med funktionsnedsättningar. Det gör myndigheten med utgångspunkt från Nationella folkhälsoenkäten som är riktad till ett urval av Sveriges befolkning mellan 16-84 år. Av myndighetens rapport från den 15 mars 2013 ² framgår bland annat att personer med funktionsnedsättning har betydligt sämre allmänt hälsotillstånd än personer utan funktionsnedsättning. Dålig eller mycket dålig självskattade hälsa är cirka tio gånger vanligare bland personer med funktionsnedsättning än bland övrig befolkning. Bland personer med funktionsnedsättning är det vanligare med nedsatt psykiskt välbefinnande, svår stress, svåra sömnbesvär och olika former av värk jämfört med övrig befolkning. Andelen personer som förvärvsarbetar är också lägre i denna grupp. Det är också vanligare att ha varit i ekonomisk kris och sakna kontantmarginal. Personer med funktionsnedsättning har vidare lägre socialt deltagande och mer ohälsosamma levnadsvanor än personer utan funktionsnedsättning.

Enligt Statens folkhälsoinstitut beror en betydande del av den högre ohälsan inte på funktionsnedsättningen i sig utan kan troligen förklaras av riskfaktorer som är kopplade till livsvillkor och levnadsvanor. Något som kan påverkas genom samhälliga insatser.

¹ Statens folkhälsoinstitut, 2013. *Funktionsnedsättning definieras utifrån fyra kategorier. De personer som tillhör en eller flera av kategorierna definieras ha funktionsnedsättning: 1. Person med någon långvarig sjukdom, besvär efter olycksfall, någon nedsatt funktion eller annat långvarigt hälsoproblem som medför att arbetsförmågan är nedsatt eller hindrar personen i sina andra dagliga sysselsättningar. 2. Person som inte utan svårighet, ens med glasögon, kan se och urskilja vanlig text i en dagstidning. 3. Person som inte utan svårighet, ens med hörapparat, kan höra vad som sägs i samtal mellan flera personer. 4. Person som inte kan gå upp ett trappsteg utan besvär eller inte kan ta en kortare promenad i någorlunda rask takt eller behöver hjälpmedel eller hjälp av någon annan person för att förflytta sig utomhus.*

² Statens folkhälsoinstitut, 2013

Sällsynta diagnoser är komplexa och medför ofta omfattande livslånga funktionsnedsättningar. Man har bestående svårigheter i den vardagliga livssituationen, både fysiska och psykiska. Personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga har därför behov och är beroende av mycket stöd av samhället. Man har därför många samhällskontakter på grund av diagnosen eller tillståndet. Behovet av stöd kan även variera över livet. Av det kartläggningsarbete som Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser hittills genomfört inom området sällsynta diagnoser framgår att kompetensen kring sällsynta diagnoser generellt sett är låg inom hälso- och sjukvården samt samhället i övrigt. Det saknas också struktur för hur såväl personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga samt professionen ska hitta rätt kompetens. Något som är nödvändigt för att ge rätt stöd. Det är viktigt för personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga att få en diagnos så tidigt som möjligt. Har man inte en fastställd diagnos är det många gånger svårt att få gehör för det stöd man har behov av och är berättigad till. Diagnoserna är vanligen komplexa, syndrom, vilket innebär att flera specialistkompetenser behövs. Det är ofta oklart var ansvaret för utredningarna ligger. I de fall primärvården behöver remittera patienter till specialistvård har man därför svårt att hitta rätt remissinstans.

I det stora hela saknas det praktiska strukturer för samordning och samverkan inom området sällsynta diagnoser i samhället. Det gäller samverkan och samordning mellan alla samhällsaktörer, till exempel mellan specialistkliniker, mellan primärvård och specialistkliniker samt mellan hälso- och sjukvården och andra samhällsaktörer. Det innebär att personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga själva får samordna de kontakter de behöver ha. Det medför också att personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga behöver ha stor kunskap om sin diagnos samt hur samhället fungerar och vilka rättigheter man själv har samt vilka skyldigheter samhällsaktörerna har gentemot dem.

Myndighetsåldern innebär stora förändringar i tillvaron för personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga, det gäller såväl i kontakten med hälso- och sjukvård som med andra, till exempel Försäkringskassan. Personer med sällsynta diagnoser som varit med om övergången från barn till vuxen upplever en stor försämring efter 18 års ålder. Föräldrar till barn upplever maktlöshet och informationsbrister vid övergången från barn till vuxen. För vuxna personer med sällsynta diagnoser som befinner sig i den så kallade gråzonen, där det ingår kognitiva nedsättningar som kan vara diffusa och svåra att identifiera, har svårt att söka vård och stöd i övrigt samt i kontakter beskriva sin situation. Anhöriga till vuxna personer med dessa diagnoser ställs också inför särskilda svårigheter.

Genom tidig diagnos, behandling, bra bemötande, rätt stöd, samverkan och helhetssyn från och mellan berörda samhällsaktörer kan livet underlättas för personer med sällsynta diagnoser. Det här förutsätter ökad kunskap om sällsynta diagnoser i samhället. För personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga är kunskap om hur samhället fungerar, om diagnosen och

hur livet kan te sig med en sällsynt diagnos också viktig för att ta kontroll över sin livssituation och bemästra vardagen.

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser har sedan den 1 januari 2012 i uppdrag av Socialstyrelsen att samordna, koordinera och sprida information inom området sällsynta diagnoser.

NFSD har skriftligen återrapporterat verksamheten i delårsrapport av den 31 juli 2012, årsrapport av den 21 februari 2012 och delårsrapport av den 30 juni 2013. Den här rapporten avser verksamheten under perioden 1 januari – 31 december 2013. Utgångspunkt för rapporten är de prioriterade aktiviteter som Socialstyrelsen beslutat om för 2013.

Hovås den 21 februari 2014

Veronica Wingstedt de Flon
Verksamhetsansvarig

1 Bakgrund

I Sverige definieras en diagnos som sällsynt om färre än 100 personer per en miljon innevånare har den. Det skiljer sig från den europeiska definitionen som stipulerar färre än 500 personer per en miljon innevånare. Antalet personer med en specifik diagnos är få, sammantaget är dock gruppen personer med sällsynta diagnoser stor. Antalet personer med sällsynta diagnoser växer också. Den medicinska forskningen går framåt och man finner allt fler nya diagnoser. Enligt den definition som gäller inom större delar av EU uppskattas cirka 6-8 % eller 27-36 miljoner personer ha en sällsynt diagnos. Det är oklart hur stor andel av den svenska befolkningen som har en sällsynt diagnos enligt den svenska definitionen.

2009 lämnade Europeiska rådet en rekommendation³ om att sällsynta diagnoser ska utgöra ett prioriterat åtgärdsområde inom EU med motiveringen:

“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.”

Rådet rekommenderade bland annat alla EU:s medlemsländer att ta fram planer och strategier inom området och identifiera lämpliga expertcenter inom respektive land, allt innan utgången av år 2013.

Arbetet med området sällsynta diagnoser pågår inom EU:s medlemsländer. Arbetet följs upp av EUROPLAN (European Project of Rare Diseases National Plans Development) som syftar till att underlätta genomförandet och övervaka de nationella satsningarna på en europeisk nivå.

Inom området sällsynta diagnoser verkar också EURORDIS som är en icke statlig allians av patientorganisationer och enskilda som verkar inom området sällsynta diagnoser. EURORDIS arbetar för att förbättra livskvaliteten för personer med sällsynta diagnoser i Europa.

EUCERD (European Union Committee of Experts on Rare Diseases) bistår Europeiska kommissionen med utarbetande och genomförande av satsningarna inom området sällsynta diagnoser. Man har bland annat utarbetat rekommendationer av kvalitetskriterier för utformningen av expert center inom medlemsländerna⁴.

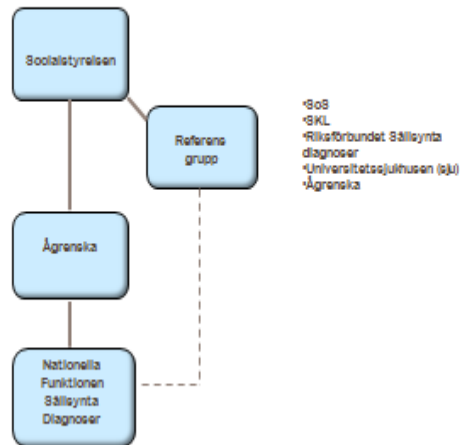
³ Council recommendation on action in the field of rare diseases

⁴ EUCERD Recommendations on Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member States

2010 gav regeringen i Sverige Socialstyrelsen i uppdrag att inrätta en nationell funktion för sällsynta diagnoser. Enligt regeringsbeslutet⁵ är den nationella funktionens uppgift att ansvara för samordning, koordinering och informationspridning inom området sällsynta sjukdomar.

Efter 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 och kan lyfta aktuella frågor som NFSD kan behöva fånga upp i sitt arbete.



Socialstyrelsen har också haft i uppdrag att ta fram ett förslag till nationell strategi inom området sällsynta sjukdomar och i oktober 2012 överlämnade Socialstyrelsen över sitt strategiförslag till regeringen.

⁵ Regeringsbeslut S2010/4935/HS

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 2013 är att:

- I. Fortsätta arbetet med insamling av data om aktörer, kartläggning av behov, processer och analys av detsamma inom området sällsynta diagnoser.
- II. Fortsätta kartläggningen av information som samhällsinstanser och personer med sällsynt diagnos behöver och information som behöver utvecklas.
- III. Fördjupa kartläggningen och bevakningen av området rörande insatser kring övergången från barn till vuxen inom hälso- och sjukvården.
- IV. Verka för att de regionala centra sällsynta diagnoser som är under framväxt utvecklar sin verksamhet.
- V. Bevaka 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.
- VI. Initiera nya nätverk och bidra till utveckling av befintliga nätverk inom vård och andra samhällsinstanser med syfte att förbättra livssituationen för personer med sällsynta diagnoser.
- VII. Bevaka utvecklingen av bedömningsgrunder vid insatser i förhållande mellan hälso- och sjukvård och övriga samhällsinstanser.
- VIII. Underhålla NFSD:s hemsida.

Prioriterade åtgärder under 2013, vilket gäller samtliga redovisningspunkter

Arbetet vid NFSD har fortsatt enligt plan. En mängd aktiviteter har genomförts och fortgår. Pågående förändringsarbete förutsätter delaktighet, samverkan, diskussioner och förankring i många led. Något som kräver tid och resurser. Arbetet kräver engagemang och åtagande från samhällsaktörerna. Vid de kontakter NFSD har haft har vi mötts av stora förväntningar och, i det flesta fall, vilja att medverka i arbetet med att förbättra livsvillkoren för personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga. Förutsättningarna för att medverka i arbetet varierar dock beroende på inom vilken organisation man arbetar och vilken roll man har. Kontinuitet och uthållighet är nödvändigt i det här arbetet.

NFSD:s organisation har förstärkts under första halvårets sista del med en kommunikatör/administratör, Mette Larsen.

Definition och begreppsanvändning

Frågan om behovet av en enhetlig definition och begreppsanvändning inom området sällsynta diagnoser har diskuterats i olika sammanhang under en längre tid. I Socialstyrelsens förslag till nationell strategi från 2012⁶ föreslås en harmonisering av den svenska definitionen till EU:s definition, det vill säga tillstånd som finns hos högst 500 personer per en miljon innevånare. Socialstyrelsen använder vidare begreppet sällsynta sjukdomar i angivet förslag till nationell strategi.

Utöver begreppet sällsynta sjukdomar används begreppen ovanlig diagnos, sällsynt sjukdom, sällsynt tillstånd och sällsynt diagnos av olika aktörer i olika sammanhang. Tidigare brukades också beteckningen ”små och mindre kända handikappgrupper”.

I flera sammanhang anges den svenska definitionen om högst 100 per en miljon innevånare, med kompletteringen att sjukdomen eller skadan ska leda till ”omfattande funktionsnedsättning”. Denna definition härrör från propositionen om stöd och service till vissa funktionshindrade⁷, det vill säga till förarbetena till nuvarande LSS-lagstiftning. Propositionen byggde i sin tur på den så kallade Handikapputredningen⁸. Av Handikapputredningen angavs att utgångspunkten vad gäller överväganden

⁶ Socialstyrelsen, 2012, *Sällsynta sjukdomar – En slutrapport om nationell funktion och förslag till nationell strategi*

⁷ Prop 1992/93:159

⁸ SOU 1991:46

och förslag till stöd och service för ”små och mindre kända handikappgrupper” vara ”ovanliga sjukdomar/skador som leder till omfattande funktionshinder och finns hos 100 personer (barn och vuxna) eller färre på 1 milj. innevånare.” Men man anger också att ”Detta är dock inte någon fast gräns.”⁹

Brukarorganisationen Riksförbundet Sällsynta diagnoser förespråkar en användning av begreppet sällsynta diagnoser av flera anledningar. Bland annat då det inom funktionshinderförbunden är en grundprincip att inte prata om sjukdomar när det gäller funktionsnedsättningar och då ordet ”sällsynt” anses ge en större dignitet än ordet ”ovanlig”.

Riksförbundet förespråkar det svenska kriteriet högst 100 per en miljon innevånare framför den europeiska, men anger också att oavsett vilken antalsmässig definition som tillämpas bör begreppet ”sällsynt” omfatta diagnoser som innebär komplexa funktionsnedsättningar, vilka är medfödda, livslånga och obotbara. Man anger att det är av stor vikt att primärt beakta de diagnoser som det är svårast att få information om och ge korrekta vårdinsatser till.¹⁰

Då en av utmaningarna i arbetet inom det sällsynta området är att öka kunskapen och sprida information inom området, är det av stor vikt att kommunikationen är tydlig och konsekvent. NFSD förespråkar därför att en gemensam terminologi används av alla aktörer inom området och att den bör vara ”sällsynt diagnos”.

NFSD förespråkar inte en användning av definitionen med tillägget att sjukdomen eller skadan ska leda till ”omfattande funktionsnedsättning” då det måste ses som begränsande. Bedömningen av vad som är omfattande är också svår att göra. Nuvarande lag om stöd och service till vissa funktionsnedsättningar, LSS, gäller de grupper av personer med funktionsnedsättning och som tillhör någon av personkrets 1-3. Även om många personer med sällsynta diagnoser omfattas av dessa personkretsar, gör inte alla det.

Oavsett hur omfattande en funktionsnedsättning är till följd av en sällsynt diagnos är utmaningen för att förbättra livsvillkoren för personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga gemensam. Det handlar om att öka kunskapen om sällsynta diagnoser bland de samhällsaktörer som man möter och är beroende av samt att förbättra samverkan mellan desamma. Det handlar också om att stärka personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga så att de ska kunna bemästra sin vardag.

⁹ Kapitel 8, SOU 1991:46

¹⁰ Riksförbundet Sällsynta diagnosers skuggstrategi 2012

3 Hittills genomfört

Här följer i punktform redovisningen av NFSD:s aktiviteter under 2013, i enlighet med Socialstyrelsens återrapporteringskrav.

I. Fortsätta arbetet med insamling av data om aktörer, kartläggning av behov, processer och analys av detsamma inom området sällsynta diagnoser.

Under 2013 har arbetet med att kartlägga området fortsatt. NFSD har inhämtat information från en rad rapporter, utredningar och dokumentationer.

Information och kunskap har också inhämtats genom kontakter med olika aktörer inom området sällsynta diagnoser genom personliga besök och möten, telefonsamtal och e-post.

Hälso- och sjukvården

Under året har arbete med kartläggning av kompetenser och verksamheter inom området sällsynta diagnoser skett inom sjukvårdsregion Uppsala Örebro samt vid Karolinska universitetssjukhuset. En enkät framtagen i samarbete mellan projektgrupperna vid respektive universitetssjukhus och NFSD har skickats ut till verksamhetschefer inom verksamheterna. Enkäten renderade en genomsnittlig svarsfrekvens om cirka 40 procent. Projektgrupperna vid universitetssjukhusen kommer att gå igenom resultatet från enkätundersökningarna för bedömning av förutsättningarna att bilda expertteam vid de Centrum för sällsynta diagnoser, CSD, som är under uppbyggnad vid universitetssjukhusen.

Under 2013 har Landstinget i Östergötland drivit en så kallad behovsanalys med tillhörande brukardialog inom området sällsynta diagnoser. Behovsanalysen har genomförts i samverkan med övriga landsting inom sydöstra sjukvårdsregionen. Landstinget har också haft hjälp av externa resurser i arbetet, däribland Riksförbundet Sällsynta diagnoser och NFSD. Resultatet från behovsanalysen med tillhörande brukardialog presenterades under november månad 2013. Under arbetet med behovsanalysen genomfördes bland annat en enkätundersökning riktad till distriktsläkare inom Landstinget i Östergötland. Syftet var att få en bild av de erfarenheter

som finns inom primärvården rörande sällsynta diagnoser. Vidare har politiker i brukardialogberedningen träffat 15 personer, nio vuxna med en eller flera sällsynta diagnoser och sex föräldrar till barn med sällsynta diagnoser. Resultatet från behovsanalysen med tillhörande brukardialog bekräftar den bild som framkommit av NFSD:s och andras kartläggning av området.

I behovsanalysen med tillhörande brukardialog förespråkas att hälso- och sjukvårdens skyldighet att erbjuda fast vårdkontakt för personer med sällsynta diagnoser och som är i behov av insatser från flera vårdgivare ska erbjudas inom specialistvården och inte inom primärvården. Vidare anger man i analysen att det är angeläget att skapa ett CSD inom den sydöstra sjukvårdsregionen för att bygga upp kompetens kring olika diagnoser och vara ett nav i samordningen.

Försäkringskassan

Under året har NFSD haft möten med bland annat ansvarig för funktionshinderfrågor vid avdelningen för försäkringsprocesser vid Försäkringskassans huvudkontor. NFSD har under mötena redovisat resultatet av det kartlägningsarbete funktionen genomfört och de brister som framkommit avseende bland annat samordning, kunskap om sällsynta diagnoser, bemötande, information om möjligheter till stöd och bristande medicinska underlag. Försäkringskassan har vid dessa möten visat stort intresse för vad NFSD har förmedlat och har under senare delen av året startat upp förberedelser av ett arbete med genomlysning av försäkringsprocessen inom området funktionsnedsättning. Arbetet inom området funktionsnedsättning kommer att bedrivas i projektet ”En enklare vardag”. Projektet består av flera delprojekt. Utgångspunkt för projektet är de behov brukarna har under sin resa i livet, så kallade ”kundresor”. NFSD har lyft frågan om vikten av att representanter för brukarorganisationer inom området sällsynta diagnoser medverkar i arbetet. Något som också Försäkringskassan tagit fasta på. NFSD kommer att tillsammans med representanter för brukarorganisationer inom området funktionsnedsättning, däribland Riksförbundet Sällsynta diagnoser, ingå i den referensgrupp som är kopplad till projektet.

Försäkringskassan kommer också att göra en översyn av de medicinska underlagen. Inför det här arbetet har NFSD förmedlat kontakter med läkare som har intresse och synpunkter på frågan. Såväl läkare som personal vid habiliteringsverksamheter, handläggare vid Försäkringskassan, handläggare inom kommunerna, LSS handläggare, och brukare har under kartlägningsarbetet lyft frågan om problem med de medicinska underlagen som ska bifogas ansökan om olika stödformer. Det gäller problem för läkarna med val av blankett för upprättande av och innehållet i de medicinska underlagen. Det är många gånger inte klart för läkaren på vilken detaljnivå funktionsnedsättningen ska anges i underlaget.

Handläggare vid Försäkringskassan och LSS handläggare anger att de medicinska underlagen ofta är undermåliga. Bristfälliga medicinska underlag drabbar i slutänden brukaren. Handläggningstiden för de olika stödformerna tar längre tid än nödvändigt och kan i värsta fall innebära ett avslag på en berättigad ansökan, vilken får överklagas. Ett positivt besked om ekonomiskt stöd dröjer och det skapar oro och kan få negativa ekonomiska konsekvenser i en redan svår ekonomisk situation. Sannolikt innebär långa handläggningstider och överklaganden även fördyrande kostnader för samhället.

En fråga som särskilt lyfts i kontakten med brukare i diskussioner kring frågor som rör Försäkringskassan, är övergången från barn till vuxen. Det svenska socialförsäkringssystemet är i sin helhet utformat med utgångspunkt från att en person som är myndig, över 18 år, kan svara för sig själv, det gäller även för personer med sällsynta diagnoser. Många föräldrar till barn med sällsynta diagnoser har till exempel vårdbidrag. Denna stödform upphör i under juni månad det år barnet fyller 19 år. Istället erbjuds andra stödformer direkt till den unge. Kunskap om och planering inför denna övergång saknas anger brukarna. Utifrån sina förutsättningar har såväl föräldrar som, många gånger, den unge ett behov av ökad kunskap om de framtida ekonomiska förutsättningarna (och, i samband med det, kunskap om systemet för god man, förmyndare och förvaltare) i god tid innan 18 årsdagen.

NFSD har under kartläggningsarbetet kommit i kontakt med två exempel på direkta samarbeten mellan sjukhus och Försäkringskassan. Ett mellan Försäkringskassan i Huddinge och Karolinska universitetssjukhuset i Huddinge, samt ett mellan Försäkringskassan i Göteborg och Drottning Silvias Barnsjukhus i Göteborg. I båda fallen erbjuds föräldrar möjlighet att träffa en handläggare för rådgivning och hjälp med ansökan om ekonomiskt stöd på avsatt tid på sjukhusen. Sjukhuskuratorn fungerar som samordnare, bokar in mötena och förbereder handläggaren inför mötet. Denna möjlighet erbjuds dock inte alla föräldrar. I Huddinge erbjuds föräldrar stöd i frågor som rör vårdbidrag och i Göteborg erbjuds stöd till föräldrar med barn som ligger inlagda på sjukhus en längre tid. I kontakten mellan Försäkringskassan och sjukhuskuratorerna i Huddinge ingår även ett kunskapsutbyte som en del i samarbetet. Man håller till exempel miniföreläsningar om olika sjukdomar och om olika stödformer. NFSD kommer att undersöka förutsättningarna att sprida arbetssättet. Vidare kommer NFSD att kartlägga samarbetet mellan Försäkringskassan och habiliteringsverksamheterna i landet.

Skolan

I Sverige gäller skolplikt för alla barn. Barn har rätt till utbildning i grundskola, grundsärskola, specialskola eller sameskola. I utbildningen ska

hänsyn tas till barns och elevers olika behov. Barnen och eleverna ska ges stöd och stimulans så de utvecklas så långt som möjligt.

Utgångspunkten i svensk skola är att elever ska vara delaktiga i skolans vanliga miljöer. Skolan ska vara inkluderande. Varje skola ska fatta beslut om hur och vad som är bäst utifrån elevens förutsättningar. Enlig skollagen (2010:800) får så kallat särskilt stöd (i förskoleklass, grundskola, grundsärskola, specialskola, sameskola, gymnasieskola och gymnasiesärskola) ges istället för den undervisning som eleven annars skulle ha deltagit i eller som komplement till denna. En elev i grundskolan, grundsärskolan, specialskolan eller sameskolan har rätt till särskilt stöd om det finns risk för att en elev inte uppnår de kunskapsmål som minst ska uppnås eller om en elev har svårigheter i övrigt. Hur särskilt stöd ska utformas framgår inte av lagen, utan ska bestämmas lokalt utifrån den enskilde elevens behov och rektorn vid skolan beslutar om vilket stöd en elev ska få. För elever inom grundskolan, grundsärskolan, specialskolan eller sameskolan finns det möjlighet att ge särskilt stöd enskilt eller i en särskild undervisningsgrupp. Men för det krävs särskilda skäl.

Om en elev, efter utredning, visar sig ha behov av särskilt stöd ska rektorn vid skolan besluta om en åtgärdsplan. Åtgärdsplanen ska ange vilket stöd eleven behöver och hur skolan ska utforma och genomföra det. Det ska också framgå vem som är ansvariga för stödet och hur skolan tänker följa upp att stödet fungerar. Elever och vårdnadshavare ska ges möjlighet att medverka i utarbetandet av åtgärdsplanen. Vad ”behov av särskilt stöd” innebär definieras inte i skollagen och kan finnas många skäl till att ett barn eller en elev har behov av särskilt stöd, däribland funktionsnedsättning eller kronisk sjukdom.

NFSD har inte funnit någon särskild statistik över hur särskilt stöd fungerar om barnet har en sällsynt diagnos. Särskilt stöd kan dock självklart vara aktuellt i dessa fall. Granskning av skolans stöd till barn med funktionsnedsättning har dock skett.

2010 genomförde Skolinspektionen en granskning av skolsituationen för elever med funktionsnedsättning i 33 gymnasieskolor där man hade elever med synnedsättning, hörselnedsättning och rörelsehinder. Skolinspektionen pekade i denna granskning på brister avseende tillräckliga anpassningar i lärandemiljön, i personalens förhållningssätt och kompetens, förlitan på att eleverna själv ska informera skolan om eventuella svårigheter, bristande utvärderingar och analyser på skol- och huvudmannanivå samt bristande förståelse för elevers olika villkor och förutsättningar.

Av Skolinspektionens preliminära statistik över regelbundna tillsyn för första halvåret 2013 (granskning av 10 procent av landets grund- och gymnasieskolor), framgår att 71 procent av de granskade grundskolorna hade brister i arbetet med särskilt stöd. Kritiken gällde ofta att eleverna inte alltid ges stöd i den omfattning de har rätt till. Kritiken gällde också att skolorna inte skyndsamt utreder elevers behov av särskilt stöd. Vad gäller

granskningen av gymnasieskolorna under samma period kritiserades 78 procent av de granskade skolorna för brister i arbetet kring särskilt stöd. Även här kritiserades skolorna ofta för att elevers behov av särskilt stöd inte utreds när de upptäcks. Kritiken handlade också om att rektorer inte ser till att beslut om åtgärdsprogram fattas och att de anger vilka behoven är, hur de ska tillgodoses och hur åtgärderna ska följas upp och utvärderas.

Skolinspektionen tillhandahåller ingen statistik över förhållandet vid skolorna efter det att man påpekat brister gällande särskilt stöd. Men om man följer Skolinspektionens statistik från det att nya skollagen trädde i kraft 1 juni 2011 kan man konstatera att bristerna avseende särskilt stöd i skolan i stort sett är konstanta.

NFSD ser anledning att ställa en mängd frågor i anledning av redogörelsen om särskilt stöd i skolan. Hur ser elever med sällsynta diagnoser och deras närstående på frågan om särskilt stöd i skolan? Får man det stöd man anser att man behöver? Finns det skillnader mellan kommunala skolor och friskolor i hanteringen av särskilt stöd? Varför brister skolorna i så hög utsträckning i arbetet med särskilt stöd? Vad behövs för att elever med sällsynta diagnoser ska få det stöd de behöver i en inkluderande skola? NFSD föreslår därför att en vidare kartläggning rörande dessa frågor.

Individuell plan

Flera samhällsinstanser har skyldigheter att erbjuda personer med funktionsnedsättning, däribland personer med sällsynta diagnoser, en individuell plan. En individuell plan syftar till att samordna insatser från flera aktörer och följa upp insatser som en enskild brukare har.

Många personer med sällsynta diagnoser omfattas av lag (1993:387) om stöd och service för vissa funktionshindrade, LSS, men inte alla. Enligt LSS ska en person som omfattas av en insats enligt lagen erbjudas en individuell plan med beslutade och planerade insatser. Planen ska upprättas i samråd med den som omfattas av insatser, det vill säga brukaren. En brukare kan också själv begära att en plan ska upprättas. Av planen ska det också framgå vilka åtgärder som andra än kommunen eller landstinget tillhandahåller. Planen ska omprövas minst en gång per år.

Även om en person med sällsynt diagnos inte omfattas av en insats enligt LSS ska en individuell plan upprättas när den enskilde har behov av insatser från både kommun och landsting. Denna plan brukar kallas samordnad individuell plan. Planen ska upprättas om landstinget eller kommunen bedömer att det behövs för att den enskilde ska få sina behov tillgodosedda och om den enskild samtycker till att den upprättas. Det här regleras i hälso- och sjukvårdslagen (1982:763) och i socialtjänstlagen (2001:453). Lagarna anger också vad planen ska innehålla, bland annat

vem av samhällsaktörerna som ska ha det övergripande ansvaret för planen.

Av Socialstyrelsens öppna jämförelser av stöd till personer med funktionsnedsättning 2013¹¹ framgår att 62 % av landets kommuner anger att man har rutiner för att erbjuda individuell plan enligt LSS. I flera kontakter NFSD har haft har dock nyttan med individuella planer ifrågasatts av enskilda LSS handläggare. Några handläggare har också sagt att man bara tar fram en individuell plan efter det att den efterfrågats av brukaren. Någon undersökning bland brukare om man har blivit erbjuden en individuell plan har NFSD inte funnit. NFSD finner behov av att vidare undersöka om personer med sällsynta diagnoser faktiskt blivit erbjuden individuell plan enligt LSS och om man i så fall anser att den varit till nytta för planering och samordning av det stöd man behöver.

Det finns även uppföljning av om kommunerna i Sverige har överenskommelser på ledningsnivå om LSS-handläggares samverkan i enskilda ärenden med andra samhällsaktörer. Av öppna jämförelser 2013 framgår att överenskommelser om samverkan finns mellan 11 % av landets kommuner och Försäkringskassan. Motsvarande uppgifter för överenskommelse om kommunernas samverkan med Arbetsförmedlingen är 8 %, med barnhabiliteringen 25 %, vuxenhabiliteringen 24 %, barnpsykiatrin 28 % och vuxenpsykiatrin 39 %. Det besvarar dock inte frågan om samverkan faktiskt sker i samband med handläggning av enskilda ärenden. Av de kontakter NFSD haft med enskilda handläggare inom några av landets kommuner, framstår bilden tydligt att samverkan kan bli betydligt bättre i praktiken. Att personer med sällsynt diagnos och deras anhöriga saknar samverkan mellan samhällets olika aktörer har konstaterats i en mängd undersökningar.

Någon uppföljning av hur samordnad individuell plan enligt socialtjänstlagen och hälso- och sjukvårdslagen fungerar för personer med sällsynta diagnoser, men som inte omfattas av LSS har NFSD inte funnit. NFSD anser att det finns anledning att se över det här.

II. Fortsätta kartläggningen av information som samhällsinstanser och personer med sällsynt diagnos behöver och information som behöver utvecklas.

Frågan om kunskap är central när man ser till de behov som finns för att livssituationen för personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga ska förbättras. Kunskap och verktyg är därför viktiga för att stärka personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga i olika hänseenden, till exempel psykosocialt genom att hitta förhållningssätt till sin diagnos inom

¹¹ Socialstyrelsen, *Öppna jämförelser av stöd till personer med funktionsnedsättning 2013*

familjen och till omvärlden. Men också att förstå sin diagnos ur ett medicinskt perspektiv och förstå hur samhället fungerar samt det stöd man kan få. För samhällsaktörer som möter personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga handlar det i det personliga mötet, utifrån det egna ansvarsområdet, om kunskap om diagnoserna och de individuella behov som varje enskild person med sällsynt diagnos har. Förståelse för aktörens egen del i personens hela livssituation är nödvändig för att samverkan ska kunna ske. Därutöver behövs arbetsmodeller och rutiner för samverkan med andra aktörer.

Kunskap kan erhållas genom information men också på annat sätt, till exempel genom utbildningsverksamhet.

Informationsbehov bland personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga

Kunskap om sin situation, hur samhället fungerar, vilket stöd och hjälp man kan få samt var man kan vända sig utgör en förutsättning hur man lyckas hantera sin livssituation. Kunskap kan förvärfvas genom information. Information är fakta paketerad av någon annan än den som mottar den och blir till kunskap hos mottagaren först när mottagaren kan ta ställning till den och förstå den.

Om målet är att öka kunskapen hos personer med sällsynta diagnoser och anhöriga för att de ska bemästra sin livssituation bör man därför ställa sig frågan om vilken information personer med sällsynta diagnoser behöver, hur den bör utformas och när den bör förmedlas. Ytterligare en fråga som är av vikt är vem som förmedlar informationen.

Informationsbehov

NFSD har tidigare genomfört en enkätundersökning riktad till 99 brukarföreningar inom området sällsynta diagnoser.¹² Undersökningen ger vid handen att man i hög utsträckning saknar information inom en mängd områden. Om vilka rättigheter man har, om hur det är att leva med en sällsynt sjukdom, om var man hittar olika aktörer, om övergången från barn till vuxna och diagnosspecifik information. Vidare har man framhållit att man saknar information om hur systemet med specialistvårdsremisser fungerar och hur man kan få stöd för gränsöverskridande vård.

Av Socialstyrelsens rapport ”Samordning för barn och unga med funktionsnedsättning - kartläggning av anslag för råd och stöd och föräldrars behov av information”¹³, redovisas bland annat resultaten av

¹² NFSD enkätundersökning 2012

¹³ Socialstyrelsen, Samordning för barn och unga med funktionsnedsättning – kartläggning av anslag för råd och stöd och föräldrars behov av information

intervjuer med föräldrar till barn med funktionsnedsättning som tillfrågats om vilken information de behöver om samhällets stödinsatser. Här anges att information om handläggning av ärenden och uppgifter om vem som ansvarar för frågor som är särskilt besvärliga. Man efterfrågar svar på frågor som: Vem ansvarar för ärendet? Vilka formulär ska jag fylla i? Vilka andra underlag krävs? Hur lång tid tar handläggningen? Vad är det viktigt att tänka på? På vilka grunder fattar handläggaren beslut? I rapporten framgår också att föräldrarna önskar konkret information om lagar och regler, om stödinsatser som är möjliga att söka, praktiskt stöd och tydliga exempel, kontaktuppgifter till riksförbund, handläggare och andra aktörer samt tips och råd om var man bör tänka på inför kontakten med samhällets aktörer.

NFSD har i kontakter med personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga presenterat kartläggningen av här angivna informationsbehov och i dessa möten fått bilden av informationsbehov bekräftad.

Personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga har många kontakter med olika samhällsaktörer. Samordningen mellan samhällsaktörerna brister och omsättningen av bland annat sjukvårdspersonal och handläggare är många gånger stor. Personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga får därför upprepa berättelsen om sin situation, de problem och de behov man har vid många tillfällen i mötet med olika samhällsaktörer.

Det här kan illustreras av hur en mamma till ett barn med sällsynt diagnos beskrev hur hon känner i kontakten med olika samhällsaktörer:

”Jag är så trött att berätta vad min son inte klarar av. Jag vill ju bara berätta om hur duktig jag tycker att han är. Precis som alla andra föräldrar”.

Några av de personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga som NFSD har haft kontakt med har efterfrågat en kortfattad beskrivning av sin diagnos som man kan överlämna till den person man söker stöd eller hjälp av, allt för att slippa berätta om sin livssituation och de behov av hjälp och stöd som man har.

Hur informationen bör utformas

Av den ovan angivna rapporten från Socialstyrelsen framgår också hur föräldrarna önskar att informationen bör presenteras och utformas.

Informationen ska

- vara samlad och finnas tillgänglig på internet
- vara enkel att hitta och söka i

- vara uppbyggd med ett mottagarperspektiv (idag är den strukturerad utifrån ett internt och organisatoriskt perspektiv)
- ha tydliga rubriker och lättöverskådliga texter
- ha ett enkelt och lättillgängligt språk
- ge möjlighet att ställa frågor via chatt och diskussionsforum
- vara kategoriserad utifrån tidpunkter då man möter förändrade behov, till exempel vid skolstart och vuxenliv
- innehålla bilder som visar processer och guidade exempel

NFSD har även presenterat dessa önskemål i kontakter med personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga och i dessa möten fått önskemålen bekräftade. Man har dock kompletterat bilden av utformningen av information med att det i flera situationer kan vara lämpligt med tryckt information.

Den här angivna informationen tar närmast sikte på allmän information. Information förmedlas även i mötet mellan två eller flera personer. Det ger många gånger bättre förutsättningar att anpassa informationen efter mottagarens förutsättningar. Det kan gälla i en utbildningssituation eller i mötet mellan personer. I frågan om förmedling av information i mötet mellan personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga lyfts frågor om bemötande och respekt ofta i de kontakter NFSD haft.

När bör informationen förmedlas

Förmågan att ta till sig information beror bland annat på den situation eller den fas i livet man befinner sig i. Informationen bör därför finnas tillgänglig och förmedlas vid flera tillfällen.

I flera sammanhang har personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga efterfrågat information vid vissa tidpunkter i livet. Det gäller till exempel inför skolstart och vid övergången från barn till vuxen.

Frågan om behovet av information vid övergången från barn till vuxen behandlas under avsnitt *III. Fördjupa kartläggningen och bevakningen av området rörande insatser kring övergången från barn till vuxen inom hälso- och sjukvården*, i denna rapport.

Informationsbehov bland samhällsinstanserna

Hälso- och sjukvården

Kompetensen kring sällsynta diagnoser är generellt sett låg bland samhällets aktörer, så även inom hälso- och sjukvården. Det saknas struktur för hur yrkesverksamma ska hitta rätt kompetens att konsultera kring de sällsynta diagnoserna.

Misstanke om en sällsynt diagnos eller behov av konsultation vid behandling kan uppkomma inom olika delar av vården, bland annat inom primärvården. Personal inom dessa verksamheter har svårt att hitta

specialistkompetens för konsultation och rätt remissinstans. Patienterna kan därför få vänta lång tid på att få sin diagnos eller, i värsta fall bli felbehandlade. Vad gäller behandlingar ligger därför ett stort ansvar på personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga att själv informera vården.

I de kontakter NFSD haft med läkare inom primärvården har man efterfrågat tydlig information om remissvägar för utredning, behandling och stöd. Man har också efterfrågat kortfattad lättillgänglig information om sällsynta diagnoser.

Vidare efterfrågas vårdriktlinjer och kvalitetsregister bland olika yrkesverksamma inom hälso- och sjukvården. Riktlinjer som skapar standarder för garanterad miniminivå av kvalitet och likabehandling av patienter. Kvalitetsregister för att följa upp insatserna, patientupplevd kvalitet och för framtida utveckling av insatserna.

Personal inom hälso- och sjukvården efterfrågar även virtuellt informationsmaterial rörande diagnos och behandling, för möjlighet att hänvisa brukare till alternativt kunna skriva ut och överlämna personligen. Denna information skulle också kunna användas i kontakten med andra samhällsaktörer.

Övriga samhällsinstanser

Även i kontakterna med yrkesverksamma inom andra samhällsinstanser, till exempel Försäkringskassan, skolan och socialtjänsten, framkommer det att kunskapen om sällsynta diagnoser generellt sett är låg. Efter flera möten med samhällsaktörerna kan NFSD konstatera att man många gånger inte känner till var tillgänglig information finns att finna. Både kunskapsnivån och kännedomen om tillgänglig information tycks variera från individ till individ.

Vid några tillfällen har det ifrågasatts om kunskap om sällsynta diagnoser verkligen är av betydelse då utgångspunkten för de bedömningar man gör är den enskilde brukarens behov och konsekvenser av funktionsnedsättningarna. I några fall har de yrkesverksamma angett att kunskap är A & O för ett bra bemötande. Behovet av ökad kunskap om sällsynta diagnoser har därför lyfts.

Inom såväl Försäkringskassan, på lokal nivå, och kommunal service har det efterfrågats möjlighet att ha någon att vända sig till i frågor som uppkommer kring diagnoser, behov och bedömningar. Efterfrågan av kontaktvägar till medicinsk sakkompetens att kunna vända sig till framstår som stor. Även kontaktuppgifter till andra aktörer inom området.

Informationsläget idag

Allmänt

Den viktigaste, och troligen mest använda, informationskällan rörande sällsynta diagnoser i Sverige, är Socialstyrelsens kunskapsdatabas om

ovanliga diagnoser¹⁴. Därutöver finns en mängd andra sammanställningar med beskrivningar av sällsynta diagnoser, bland andra Orphanet¹⁵ och Rarelink¹⁶. Det finns också många andra källor till information spridd på många olika informationsleverantörer, till exempel Ågrenskas dokumentationer från familje- och vuxenvistelser, Ågrenskas dokumentationer lättläst version och MHC Basen. Med några undantag, är målgrupperna för dessa informationskällor flera.

Information riktad till personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga

En viktig källa till information för personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga är information som brukarorganisationerna tillhandahåller. Många brukarorganisationer tillhandahåller allmän information på internet och i trycksaker, till exempel broschyrer och nyhetsblad. Man anordnar också träffar för informations- och erfarenhetsutbyte. Graden av tillhandahållande av information varierar dock och beror bland annat på ekonomiska förutsättningar och storleken på organisationen. Det finns också brukarorganisationer som tillhandahåller personligt råd och stöd till sina medlemmar. Det gäller bland annat medlemmar inom brukarföreningar organiserade inom Neuroförbundet. Neuroförbundet erbjuder både diagnosombud och rättsombud. Viktigt att notera är att alla personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga inte är medlemmar i en brukarorganisation.

För föräldrar med barn som har sällsynta diagnoser är andra föräldrar många gånger den bästa vägen till information. Samtidigt är många föräldrar oroliga för att den information som man får från andra föräldrar inte är helt korrekt eller fullständig. Internet har ökat möjligheten att komma i kontakt med andra personer i samma situation som man själv befinner sig i. Inom olika sociala medier, till exempel Facebook, har flera grupper bildats av föräldrar och andra anhöriga.

I Sverige är samhällsaktörernas ansvar för information till innevånarna och samordningen av densamma splittrat. Såväl hälso- och sjukvård som socialtjänsten har t.ex. ett ansvar att informera och lämna råd och stöd. Hur informationsskyldigheten hanteras varierar mellan olika landsting/regioner och kommuner. Information och kunskap förmedlas också på olika sätt. En kartläggning av tillgänglig information ger en splittrad bild.

Många rapporter visar på att den skyldighet samhällsaktörerna har att informera inte alltid respekteras.^{17 18 19} Av Socialstyrelsen uppföljning

¹⁴ <http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser>

¹⁵ <http://www.orphanet.se/national/SE-SV/index/hemsida/>

¹⁶ <http://rarelink.se/>

¹⁷ Socialstyrelsen, *Samordning för barn och unga med funktionsnedsättning – kartläggning av anslag för råd och stöd och föräldrars behov av information.*, 2012

2012 av reglerna i hälso- och sjukvårdslagen²⁰ gällande fast vårdkontakt, förnyad medicinsk bedömning och utökad information till patienten framgår till exempel att vårdens skyldigheter gentemot patienter inte är särskilt väl känd bland hälso- och sjukvårdsverksamheterna, professionen eller patienterna. Uppföljningen pekar också på att det finns ett stort behov av informations- och utbildningsinsatser.

I förslaget till ny patientlag²¹ föreslås bland annat att patienten själv ska välja utförare av offentligt finansierad primärvård och öppen specialistvård i hela landet. Vårdgivarens informationsplikt i förhållande till patienten föreslås också bli tydligare. Förslaget välkomnas av flera. Ytterligare valmöjligheter för patienter ställer krav på kunskap hos dessa. För grupper av patienter, till exempel personer med komplexa funktionsnedsättningar såsom personer med sällsynta diagnoser, ställer det stora krav på vårdgivaren vad gäller förmedling av information i varje enskilt fall.

Inom utbildningsområdet anordnar bland annat habiliteringen inom de olika landstingen/regionerna i Sverige utbildningar som riktar sig till personer med och familjer till personer med flerfunktionshinder. Ett exempel på en habilitering som erbjuder utbildning i form av temadagar, konferenser och föreläsningar inom området sällsynta diagnoser är Habilitering och Hälsa inom Stockholms läns landsting. Habilitering och Hälsa samverkar med Centrum för sällsynta diagnoser vid Karolinska universitetssjukhuset.

Sedan 2009 har socialnämnderna i Sveriges kommuner enligt socialtjänstlagen en skyldighet att erbjuda stöd och underlätta för de personer som vårdar en närstående. Det gäller bland annat anhöriga som vårdar en person som har funktionsnedsättning. Av Socialstyrelsens rapport från december 2013²² framgår att två tredjedelar av kommunerna i landet tillämpar bestämmelsen i liten utsträckning inom området funktionsnedsättning. Inom funktionshinderverksamheten anger kommunerna att de fokuserar på brukaren i första hand. Man anger att de flesta brukare får hjälp med stöd av lag (1993:387) om stöd och service till vissa funktionshindrade, LSS, och att de anhöriga därmed också får hjälp. Kommunerna anger att de har svårt att nå de personer med funktionsnedsättning och deras anhöriga om de bara har

¹⁸ Socialstyrelsen, *Barn och ungas hälsa, vård och omsorg, 2013*

¹⁹ Socialstyrelsen, *Framtida konsekvenser av sjukdom och skada under uppväxten, 2013*

²⁰ Socialstyrelsen, *Uppföljning av ändring i Hälso- och sjukvårdslagen gällande fast vårdkontakt m.m., 2012*

²¹ Patientlag, *delbetänkande av Patientmaktsutredningen, SOU 2013:2*

²² Socialstyrelsen, *Stöd till personer som vårdar eller stödjer närstående – Lägesbeskrivning 2013*

socialtjänstinsatser. Socialstyrelsen pekar också i sin rapport på att kommunerna inte har lyckats etablera ett samarbete med hälso- och sjukvården i någon större utsträckning. Många anhöriga har långvarig kontakt med bland annat specialistsjukvården och primärvården. Man konstaterar att sjukvården spelar en viktig roll för både sjuka och deras anhöriga. I de fall socialtjänsten haft kontakter och tagit initiativ till samverkan har det sällan lett till ett systematiskt samarbete kring anhörigstödet. Det saknas struktur och rutiner för samarbetet mellan landsting och socialtjänsten när det gäller stöd till anhöriga.

I Sverige är den verksamhet Ågrenska bedriver unik. Under familjevistelser och vuxenvistelser på Amundön utanför Göteborg ges bland annat tillfälle att träffa andra personer i liknande situation som man själv befinner sig i, reflektera tillsammans, lyfta fram frågor man har, hitta strategier i vardagslivet samt förvärva kunskap om bland annat diagnosen och samhällets stöd. Under vistelserna ges man möjlighet att möta alla experter inom området och får ställa frågor till dessa. Man tar ett helhetsgrepp på livssituationen för familjer och vuxna med sällsynta diagnoser. Verksamheten utvärderas löpande efter varje vistelse, dessutom skickas en enkät ut för uppföljning till föräldrarna sex månader efter varje familjevistelse. Av en sammanställning gjord 2013 över resultatet från nio familjevistelser under våren 2012 (svarsfrekvens ca 51 %) framgår bland annat att 96 % av föräldrarna anser att de helt eller delvis har nytta av vistelsen på Ågrenska genom att de har fått kunskap om sitt barns diagnos och dess konsekvenser. Eller som en förälder angivit i fritextsvaren ”Det mest betydelsefulla var att ta del av varandras erfarenheter och att få betydligt bättre kunskaper om diagnosen.”

I sammanhanget kan också det arbete som bedrivs i Norge inom området sällsynta diagnoser vara av intresse. Av Lov 1999-07-02 nr 61 om spesialisthelsetjensten mm (Specialisthelsetjensteloven) framgår att en av sjukhusens fyra uppgifter är ”Opplæring av pasienter og pårørende”. Sedan 2004 finns ett antal Lærings- og Mestringssenter i Norge som alla bygger på grundtanken att brukarorganisationer samt personal inom hälso- och sjukvården i samarbete planlägger, genomför och utvärderar olika utbildningar för personer som har kronisk sjukdom eller funktionsnedsättning, deras familj och vänner. En arbetsmodell som kallas för LMS ”Standard metode” har utvecklats. Den går ut på att stärka personer och anhöriga med kroniska sjukdomar att bemästra vardagen. Att ta kontroll över sin livssituation. Som ett komplement till dessa tjänster erbjuds också möjlighet för samtliga brukare inom området sällsynta diagnoser möjlighet att delta i motsvarande Ågrenskas familje- och vuxenvistelser vid någon av de kompetenscenter för ”for sjeldne og lite kjente funksjonshemninger” som finns i Norge. Denna verksamhet är helt statligt finansierad.

Information riktad till samhällsaktörer

Det finns en mängd information inom området sällsynta diagnoser tillgänglig, både nationellt och internationellt, riktad till olika yrkesgrupper inom samhället. Specialiserade läkare och forskare inom området använder självklart viss information i sitt arbete.

Av kontakter som NFSD haft med allmänläkare inom primärvården anger många att man söker efter tillförlitlig information på internet, rådgör med kollegor och försöker finna specialiststöd när frågor man behöver svar på uppkommer.

Vad gäller andra samhällsaktörer, utanför hälso- och sjukvården, som personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga kommer i kontakt med framstår Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser vara den främsta informationskällan. Kännedomen om kunskapsdatabasens existens varierar dock stort.

Flera brukarorganisationer tillhandahåller information riktad till samhällsaktörer och information som personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga kan använda i sin kontakt med samhällsaktörerna. Ett exempel på en organisation som tagit fram informationsmaterial för ändamålet är Primär immunbristorganisationen, PIO. PIO har tagit fram en folder med en vägledning för såväl hälso- och sjukvården som familjer i övergångsprocessen från barnsjukvården till vuxensjukvården.

Vad gäller kunskap om sällsynta diagnoser riktad till samhällsaktörer i form av kurser, utbildningar och temadagar, finns flera verksamheter som tillhandahåller detta.

Kunskapsteamet för sex sällsynta diagnoser inom Habilitering & Hälsa vid Stockholms läns landsting erbjuder bland annat utbildning till personal vid olika verksamheter som arbetar med personer som har sällsynta diagnoser och deras anhöriga.

Ågrenska erbjuder i samband med familjevistelserna möjlighet för familjernas professionella nätverk att delta vid de två föreläsningdagar som ingår i en familjevecka. Ågrenska erbjuder också kurser och utbildningar om sällsynta diagnoser för professionen samt skraddarsydda utbildningar om sällsynta diagnoser för olika yrkesgrupper.

Pågående aktiviteter rörande information

NFSD:s bedömning är att det finns mycket tillgänglig information att tillgå inom området sällsynta diagnoser. Informationen är dock sällan målgruppsanpassad. Den är svårtillgänglig, inte alltid känd och är inte samordnad. Informationen är spridd och många gånger svår att finna. Det är svårt att få en helhetsbild oavsett om man är en person med sällsynt diagnos, har en anhörig med sällsynt diagnos eller är en samhällsaktör.

En mängd aktiviteter har påbörjats i arbetet med information, eller förmedling av kunskap, som rör området sällsynta diagnoser.

NFSD har under 2013 genomfört ett omfattande arbete med att samla information inom området och göra den tillgänglig på sin hemsida, www.nfsd.se och via andra informationskanaler (se vidare under avsnitt VIII Underhålla NFSD:s hemsida).

Utredning rörande komplettering av hälso- och sjukvårdens adressregister, HSA, med kompetenser inom området sällsynta diagnoser, har skett. På grund av prioriteringar inom Inera, som ansvarar för HSA, har detta arbete försenats.

Vidare har NFSD under hösten 2013 kallat till och hållit i ett möte rörande information och kommunikation med flera av informationsleverantörerna inom området. Syftet med mötet var att tillsammans diskutera om och hur vi gemensamt kan nå ut med information om sällsynta diagnoser och i så fall till vem. Vidare att diskutera förutsättningarna att samordna viss utveckling av information inom området. På mötet beslutades att en mindre arbetsgrupp ska få i uppgift att arbeta fram förslag rörande såväl information som kommunikation.

NFSD har också under 2013 fortsatt att genomföra workshops på lokal nivå på olika orter i landet. Under året har workshops hållits i Salems kommun och i Nyköpings kommun. Syftet med dessa träffar är bland annat att informera om arbetet inom området sällsynta diagnoser, om livssituationen för personer med sällsynta diagnoser befinner sig i och var information om sällsynta diagnoser finns att tillgå.

Som ett resultat av den workshop som NFSD höll i Trollhättan under slutet av 2012 har ett utbildningskoncept för yrkesverksamma rörande sällsynta diagnoser arbetats fram i samverkan mellan Ågrenska och Trollhättans kommun. Två utbildningsdagar kommer att hållas för personal inom olika verksamheter under 2014. Utbildningskonceptet skulle kunna användas på flera orter runtom i landet.

I Försäkringskassans projekt ”En enklare vardag” som startar upp vid årsskiftet 2013/14 ser man över flera delar av verksamheten som rör socialförsäkringen inom området funktionsnedsättning. En del är information och kontakten mellan försäkringstagare och Försäkringskassan. NFSD och Riksförbundet Sällsynta diagnoser medverkar i projektet.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser har under senare delen av året genomfört en av två utbildningshelger rörande intressepolitiskt påverkansarbete för representanter i de regionala brukarnätverken.

Målsättningen med denna utbildning är att få regional representation i arbetet med sällsynta diagnoser.

Karolinska universitetssjukhuset har under året arbetat med en ansökan om medel för upprättande av ett nationellt kvalitetsregister. En ansökan lämnades in till Sveriges kommuner och landsting, SKL, under hösten 2013. Medel från SKL beviljades dock inte. Anledningen har angetts vara att organisationen inom hälso- och sjukvården inte är klar än. Diskussionerna rörande ett kvalitetsregister kommer att fortsätta.

I akt och mening att uppmärksamma arbetet inom området sällsynta diagnoser arrangerade NFSD tillsammans med Ågrenska och Riksförbundet Sällsynta diagnoser en utställning och ett seminarium under Almedalsveckan 2013. Seminariet, med rubriken ”Sällsynta diagnoser banar vägen för framtidens vård och omsorg”, väckte stort intresse. NFSD planerar att, tillsammans med Ågrenska och Riksförbundet Sällsynta diagnoser, hålla ytterligare ett seminarium under Almedalsveckan 2014.

Under året har en ansökan om genomförande av en förstudie rörande en så kallad ”App”, eller mobilinformationslösning, inom området sällsynta diagnoser getts in av Innovationsslussen vid Västra Götaland regionen till VGR-IT. Ansökan föregicks av flera möten där bland annat NFSD, Ågrenska och Mun-H center har medverkat. Målsättningen har varit att undersöka möjligheten av en målgruppsanpassad lättillgänglig informationslösning. Medel för en förstudie under hösten beviljades och arbetet har fortsatt. Under hösten har även representanter för Informationscentrum för ovanliga diagnoser anslutit till arbetsgruppen. NFSD har, tillsammans med Mun-H center, kartlagt informationsbehovet inom primärvården som en del i förstudien och en prototyp av en mobil informationslösning arbetas nu fram av en extern konsult. Prototypen ska presenteras under första kvartalet 2014.

III. Fördjupa kartläggningen och bevakningen av området rörande insatser kring övergången från barn till vuxen inom hälso- och sjukvården.

Övergången från barn till vuxen har tidigare identifieras som ett eftersatt område inom hälso- och sjukvården. Myndighetsåldern är en fast gräns och tar inte någon hänsyn till den personliga mognaden eller de personliga förutsättningarna.

Samordningen inom vården för barn fungerar generellt sett bättre än vuxenvården för personer med sällsynta diagnoser. Övergången mellan

barn och vuxenvård upplevs som den sämsta tiden i vården. Det bekräftas av flera arbeten som NFSD tagit del av.^{23 24 25 26}

Problemen som gäller övergången från barn till vuxen inom hälso- och sjukvården framstår i första hand bero på organisationen inom vården och bristen på samordning. Personer med sällsynta diagnoser har många vårdkontakter. Under barnåren har man kontakt med barnläkare som är tränade i att se till hela barnet och familjen. Inom vuxenvården är vården organiserad utifrån kroppens organ och oftast tar ingen del av organisationen ett samordnade ansvar. Därtill finns vuxenhabilitering och primärvård. Vuxenhabilitering är dock inte aktuell för alla personer med sällsynta diagnoser. Vuxenhabiliteringen är också organiserad på olika sätt inom landet och saknar på många ställen habiliteringsläkare. Vad gäller primärvården visar bl.a. NFSD:s kartläggning att kompetensnivån rörande sällsynta diagnoser generellt sett är låg.

En vuxen person med sällsynt diagnos beskriver situationen på följande sätt:

”Vem är din läkare frågar all vårdpersonal, det undrar patienten också, för de hänvisar hela tiden till varandra. I primärvården: du tillhör sjukhuset nu, vi kan inte de här sjukdomarna. På sjukhuset: men det här ska väl primärvården hålla ihop?”

Frågan om övergången barn vuxen är dock inte bara en fråga för hälso- och sjukvården, utan även andra delar av samhället, och de anhörigas roll har stor betydelse i övergången.

Stödformer enligt det svenska socialförsäkringssystemet förändras den dag en person fyller 18 år. Många föräldrar med barn som har sällsynta diagnoser har vittnat om oron över hur den ekonomiska situationen ska te sig i livet framöver. Man saknar information och kunskap om vilka ekonomiska stödsystem och samhällsstöd i övrigt som finns att tillgå. Denna information bör man få i god tid innan 18 års dagen säger man.

Göteborgs universitet och Göteborgs stad har under åren 2011-2013 bedrivit det kallade RIFS-projektet (Riktat FöräldraStöd) som har

²³ S Dunér Hennessey och A Bromée, *Att bli vuxen med en sällsynt diagnos, En kvalitativ studie om övergången från barn- till vuxenvård*

²⁴ L Granberg och M Wåhlin, *Betydelsefulla faktorer i överföringsprocessen från barn- till vuxensjukvård hos unga med kronisk sjukdom*

²⁵ Landstinget i Östergötland, *Brukardialogberedning 5, Betydande funktionsnedsättningar hos unga vuxna – Kroniska tillstånd som är medfödda eller förvärvade i unga år*

²⁶ Landstinget i Östergötland, *Brukardialogberedning 4, Sällsynta diagnoser*

finansierats av Statens folkhälsoinstitut. Projektet som har drivits i samverkan med en mängd aktörer, bland andra Sahlgrenska universitetssjukhuset, flera brukarorganisationer, Bräcke Diakoni och Ågrenska, har undersökt stödet till föräldrar med barn som har funktionsnedsättning. I ett delprojekt har man särskilt fokuserat på stödet vid övergången från barn till vuxen, med fokus på ungdomar i åldern 16-25 år. Vid fokusgruppsintervjuer med föräldrar till ungdomar i åldern 16-25 år har framkommit att föräldrarna är dåligt informerade och känner stor oro. De föräldrar som har ungdomar som har fyllt 18 år upplever att de helt plötsligt blivit utestängda från den unges liv och känner sig maktlösa. Föräldrar upplever stora informationsbrister vad gäller rättigheter. Föräldrar upplever myndighetsåldern och sekretessfrågor som en stor påfrestning. Man upplever också stora problem i övergångarna mellan olika aktörer, till exempel samverkansvårigheter, minskat stöd och motivationssvårigheter. Vidare upplever föräldrarna brister i bemötande och kompetens både inom kommunal verksamhet och inom hälso- och sjukvården. Inom projektet planeras fokusintervjuer även att hållas under 2014 med unga vuxna med funktionsnedsättning.

Personer med sällsynta diagnoser med kognitiva funktionsnedsättningar som kan vara diffusa och svåra att identifiera, de som tillhör den så kallade gråzonen, har svårt att söka vård och stöd i samhället i övrigt samt i kontakter beskriva sin situation. Anhöriga till myndiga personer med dessa diagnoser ställs också inför särskilda svårigheter. Inte minst i övergången från barn till vuxen.²⁷

Vid kartläggningen inom området har NFSD kommit i kontakt med ett antal exempel på hur frågan om övergången från barn till vuxen och stödet till vuxna kan lösas. Här presenteras några exempel.

Projektet "Samordnat medicinsk omhändertagande av vuxna med komplexa funktionsnedsättningar"

Sedan 2010 har man inom Sörmlands läns landsting bedrivit projektet "Samordnat medicinskt omhändertagande av vuxna med komplexa funktionshinder". Projektet behandlar övergången från barn till vuxen vad gäller personer med komplexa funktionsnedsättningar, däribland personer med sällsynta diagnoser, och det fortsatta omhändertagandet av den vuxne inom primärvården. Målsättningen med projektet är att erbjuda en god hälso- och sjukvård där omhändertagandet ska samordnas så att individen inte behöver skickas till olika instanser för att få olika behov tillgodosedda. Det handlar om att hålla ihop det professionella nätverket kring individen. Vården för personer med komplexa funktionshinder ska vara mer tillgänglig med fokus på kontinuitet och kvalitet utifrån individens behov och i ett helhetsperspektiv.

²⁷ Riksförbundet Sällsynta diagnoser, *Nästan men inte helt – Brister i samhällets stöd till personer som har kognitiv nedsättning*

Inom landstinget har fyra vårdcentraler anmält intresse att som ett extra uppdrag arbeta med vuxna personer med komplexa funktionshinder. Inför 18-årsdagen sammanställer barnhabiliteringen tillsammans med personal vid barnkliniken information om patienten och en individuell plan tas fram tillsammans med den unge och dennes vårdnadshavare. Ansvaret för samordningen ligger på en sjuksköterska. I de fall där många fortsatta kontakter är nödvändiga i vuxenvården hålls ett samordningsmöte tillsammans med den unge och dennes familj så att alla fortsatta aktörer får samma information. En fast läkarkontakt för patienten utses på vårdcentralen. Till den ansvariga läkaren knyts ett specialistteam med läkare utifrån individ och behov. Specialistteamet och ansvarig läkare vid vårdcentralen träffas två gånger per halvår för konsultation och diskussion. Däremellan har man kontakter över telefon och e-post. Man etablerar också kontakter med andra samhällsaktörer, bland annat med Försäkringskassan och den kommunala hälso- och sjukvården. Projektet kommer att fortsätta att bedrivas under 2014. NFSD följer projektets arbete.

Särskilt omhändertagande av unga vuxna vid reumatologen Sahlgrenska universitetssjukhuset

Inom reumatologen vid Sahlgrenska universitetssjukhuset har man i samarbetet mellan barn- och vuxenklirik utvecklat en modell för särskilt omhändertagande av unga vuxna. Modellen har arbetats fram efter en förstudie bestående av bland annat genomgång av forskning, diagnoser och remisser, fokusintervjuer med unga vuxna och representanter för brukarorganisationer samt en konsekvensanalys. Under hösten 2013 har en pilotmottagning drivits vid sjukhuset för unga vuxna i åldern 16 -21 år. Mottagningen har tagit ett helhetsgrepp med fokus på livsstilsfrågor och ett team med olika stödfunktioner inom sjukvården har utformats utifrån individens behov. Man har haft stort fokus på bemötandefrågan i kontakten med den unge vuxna. Varje ungdom har fått en personlig kontaktperson som denne kan kontakta på olika sätt. Utgångspunkten för arbetet har varit de glapp i omvårdanden mellan barnsjukvården och vuxensjukvården vid 18 års ålder och som inte alltid motsvarar den individuella mognaden.

Ågrenskas vuxenvistelser

Vad gäller stödet till vuxna personer med sällsynta diagnoser bör Ågrenskas verksamhet där så kallade vuxenvistelser bedrivs sedan 2005 nämnas. Denna verksamhet får betraktas som unik i sitt slag i Sverige. Vuxenvistelser erbjuds personer med sällsynta diagnoser från 18 års ålder och syftar till att deltagarna genom ökad kompetens ska få ökad förmåga att bemästra vardagen. Under vuxenvistelserna erbjuds deltagarna skraddarsydda föreläsningar och diskussioner, som utgår från deltagarnas egna frågeställningar och erfarenheter. Kunskap om aktuell medicinsk forskning, om psykosociala aspekter, pedagogik, samverkan, lagstiftning med mera förmedlas också av experter under dessa vistelser. För närvarande hålls sex vuxenvistelser per år. Under vistelserna genomförs fokusgruppsintervjuer som dokumenteras och sammanfattas. Dessa unika sammanfattningar av hur det är att leva med en sällsynt diagnos finns att

läsa på Ågrenskas hemsida. Vuxenvistelserna utvärderas också löpande efter varje vistelse, genom en enkätundersökning till deltagarna. Under 2013 presenterades en studie med syfte att utröna om personer med sällsynta diagnoser, som tagit del av Ågrenskas vuxenvistelser, använder samhällsresurserna annorlunda efter sin vistelse²⁸. Studien visar bland annat att vistelserna på Ågrenska kan ha betydelsefulla effekter på deltagarnas användning av sjukvårdsresurser. Studien visar också att vistelserna på Ågrenska har haft effekter som är i linje med den samhälliga intentionen avseende förbättringar för funktionshindrade och råder bot på den bristande tillgänglighet på information angående arbete, finansiellt stöd och arbete som ses som ett stort hinder för människor med funktionsnedsättning.

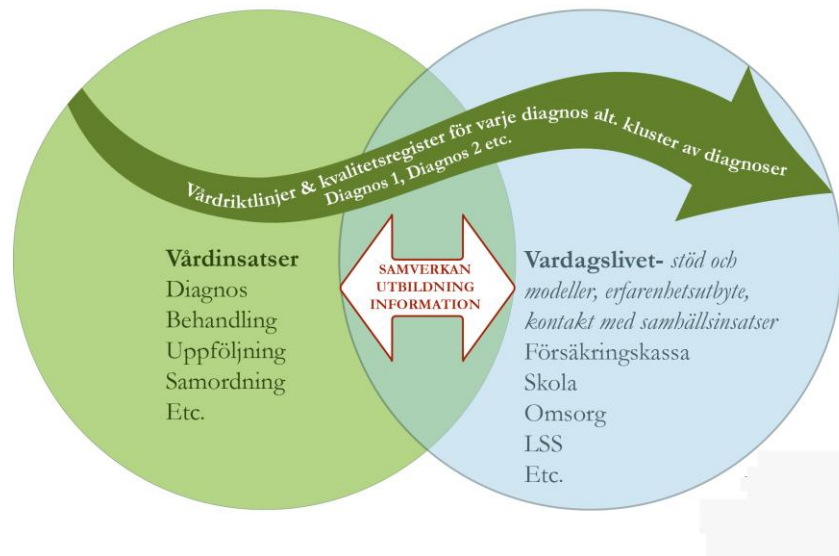
IV. Verka för att de regionala centra för sällsynta diagnoser som är under framväxt utvecklar sin verksamhet.

Under 2013 har ett omfattande arbete bedrivits för utveckling av regionala centra för sällsynta diagnoser.

Möte om struktur, organisation och kriterier för regionala centra, Centrum för sällsynta diagnoser, CSD, och expertteam inom dessa har hållits i NFSD:s regi. Vid mötet medverkade flertalet kontaktpersoner vid universitetssjukhusen och företrädare för Riksförbundet Sällsynta diagnoser samt Ågrenska. Frågorna har också diskuterats vidare i olika konstellationer och under Socialstyrelsens referensgruppsmöten. Syftet med dessa diskussioner har varit att dela med sig av tankar och idéer samt finna en samsyn i frågorna. Allt för att skapa förutsättningar för i Sverige samordnade och patientfokuserade funktioner som ska jobba utifrån ett helhets- och livsperspektiv för personer med och anhöriga till personer med sällsynta diagnoser.

²⁸ *Guðrun Baldvinsdóttir, Användning av samhällsresurser, 2013*

DET MEDICINSKA ÖVRIGA SAMHÄLLET



Mål och kriterier för expertteam knutna till CSD har arbetats fram gemensamt. Utgångspunkten i arbetet har varit EUCERDs rekommendationer gällande kvalitetskriterier för inrättande av expertcenter för sällsynta diagnoser. NFSD har presenterat resultatet av dessa diskussioner vid olika möten som Riksförbundet Sällsynta diagnoser hållit under 2013.

NFSD är av uppfattningen att diskussionen om samverkan behöver föras vidare på ett nationellt plan. Det gäller samverkan mellan de olika CSD och mellan expertteamerna. Det gäller också samverkan med övriga delar av hälso- och sjukvården, med brukare och brukarorganisationer samt med andra samhällsinstanser. NFSD har därför kallat till ett möte i frågan att hållas under februari månad 2014.

Pågående aktiviteter inom de olika sjukvårdsregionerna

Inom sjukvårdsregion Uppsala Örebro har man arbetat fram förslag till organisation och verksamhet inom respektive projektgrupp vid de två universitetssjukhusen. Förslagen har också förankrats inom respektive universitetssjukhus. Vidare har förslagen tagits upp med beslutsfattare inom respektive landsting. Projektgrupperna har sedan fått i uppgift att arbeta fram ett gemensamt förslag för hela sjukvårdsregionen, vilket man har gjort under december månad 2013. En kartläggning av verksamhet och kompetens inom området sällsynta diagnoser har också genomförts inom hela sjukvårdsregionen genom en webbenkät till verksamhetschefer. Enkätsvaren har sammanställts och har överlämnats till projektgrupperna för vidare arbete att se över förutsättningarna att bilda expertteam.

Inom den sydöstra sjukvårdsregionen har det beslutats om ett tvåårigt projekt med ett neuromuskulärt expertteam. Projektet har startats upp vid halvårsskiftet. Under 2013 har vidare ett landsting inom regionen,

landstinget i Östergötland, drivit ett projekt, en så kallad behovsanalys med tillhörande brukardialog inom området sällsynta diagnoser.²⁹

Behovsanalysen har genomförts i samverkan med övriga landsting inom sydöstra sjukvårdsregionen. Landstinget har också haft hjälp av externa resurser i det här arbetet, däribland Riksförbundet Sällsynta diagnoser och NFSD. Resultatet från behovsanalysen med tillhörande brukardialog presenterades under november månad 2013. I rapporten föreslås som ett av flera utvecklingsområden att processen att skapa ett CSD i regionen prioriteras. Frågan om bildande av ett regionalt center för sällsynta diagnoser behandlades sedan på regionsjukvårdsnämndens möte och ett beslut fattades att projektgruppen för det neuromuskulära expertteamets uppdrag ska utökas med att ta fram ett förslag till ledningsfunktion inom området sällsynta diagnoser.

Inom den södra sjukvårdsregionen har en enkätundersökning genomförts under första halvåret 2013 för att kartlägga kompetenser och aktiviteter inom det sällsynta området. Resultatet av enkätundersökningen har analyserats. Under slutet av 2013 behandlade regionfullmäktige i södra sjukvårdsregionen frågan om ett regionalt centrum för sällsynta diagnoser. Diskussioner har därefter förts mellan landstingen om ett uppdrag att sätta samman en uppdragsbeskrivning som ska styra arbetet med en utredning om hur ett CSD ska se ut i regionen.

Vid CSD Karolinska universitetssjukhuset har arbetet med verksamheten fortsatt under 2013. Ytterligare en koordinator har anställts vid CSD och flera expertteam har formerats. Utbildningsverksamheten har också utvecklats vidare. Under senare delen av året har en kartläggning av verksamhet och kompetens inom området sällsynta diagnoser också genomförts vid universitetssjukhuset genom en webbenkät till verksamhetschefer. Enkätsvaren har sammanställts och har överlämnats till CSD för vidare arbete att se över förutsättningarna att knyta fler expertteam till verksamheten. Ytterligare kartläggningsarbete ska genomföras under 2014. Under hösten 2013 har två föräldraträffar hållits i samarbete med Ågrenskas personal.

En plan för arbetet med inrättande av ett CSD i norra regionen har arbetats fram under året. Det har dock varit svårt att effektuera planen då förutsättningarna för att få till ett möte med ansvariga i organisationen har visat sig vara svår. Intresset för området och viljan att inrätta en verksamhet finns inom organisationen. Arbetet med att inrätta ett CSD inom sjukvårdsregionen fortsätter under 2014.

Vid CSD inom Västra Götaland har verksamheten drivits vidare under året. Ytterligare föräldraträffar har hållits under ledning av personal från Ågrenska. Vidare har CSD gått ut med information om sin verksamhet till

²⁹ Landstinget i Östergötland, *Brukardialogberedning 4, Sällsynta diagnoser*

de brukare inom regionen och som har diagnoser inom de befintliga expertteamens ansvarsområden. En enkätundersökning har också genomförts för att kartlägga de behov som brukarna knutna till CSD har. Arbetet pågår med att sammanställa resultaten från denna undersökning. I september 2013 hölls ett möte mellan CSD och Riksförbundet Sällsynta diagnoser där man ska diskutera formerna för brukarmedverkan. NFSD medverkade under mötet och har också medverkat vid några så kallade koordinators träffar samt ett styrgruppsmöte vid CSD.

V. Bevaka 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.

Diskussioner rörande riktlinjer för vård och omhändertagande samt kvalitetsregister har förts i olika konstellationer under året.

Utifrån diskussionerna om organisation av CSD och expertteam per diagnos respektive diagnosteam inom CSD är uppfattningen bland flertalet medverkande att expertteamerna ska få i uppgift att ta fram förslag till riktlinjer utifrån vissa överenskomna ramar. Uppfattningen är att riktlinjerna ska utgöra minimistandarder och att de ska omfatta såväl medicinska som ”icke-medicinska” moment. Ambitionen är att vådriktlinjerna ska tillämpas på ett nationellt plan. Då arbetet med uppbyggnad av CSD och expertteam är ett pågående arbete, har arbetet med riktlinjer ännu inte kommit igång. NFSD kommer att föra diskussioner med representanterna för de olika sjukvårdsregionerna om möjligheten att skynda på utvecklingen av riktlinjer för vård och omhändertagande.

CSD vid Karolinska universitetssjukhuset har drivit frågan om nationellt kvalitetsregister för sällsynta diagnoser och ett antal möten har hållits i samverkan med Kvalitetsregistercentrum i Stockholm, QRC.

Utgångspunkten har varit att upprätta ett nationellt kvalitetsregister för sällsynta diagnoser inom Barn och vuxenregistret. En ansökan till Sveriges Kommuner och Landsting om medel för inrättande av ett register har arbetats fram och lämnats in. Ansökan avslögs dock i december månad. Diskussioner rörande ett fortsatt arbete med ett nationellt kvalitetsregister kommer fortsätta under 2014.

VI. Initiera nya nätverk och bidra till utveckling av befintliga nätverk inom vård och andra samhällsinstitutioner i syfte att förbättra livssituationen för personer med sällsynta diagnoser.

Under året har NFSD bland annat arbetat med att kartlägga befintliga nätverk inom området sällsynta diagnoser. Genomgång och sammanställningar av dessa har påbörjats och fortgår. Arbetet är av grundläggande betydelse för att kunna kommunicera verksamheten och sprida information om sällsynta diagnoser (se vidare under avsnitt *VIII Underhålla NFSD:s hemsida*), men också för att följa debatter och finna former för samverkan.

Det finns en mängd befintliga brukarnätverk och yrkesnätverk i Sverige. Både informella och formella. Med utvecklingen av sociala media har förutsättningar att bilda tillfälliga eller mer permanenta nätverk ökat. Det är dock många gånger svårt att få tillgång till dessa nätverk, då flera av dem utgör slutna grupper. Exempel på yrkesnätverk i social media som NFSD har identifierat och tagit kontakt med är Distriktsläkaren.com och Elevhälsan.se.

NFSD har medverkat på flera nätverksträffar som Riksförbundet Sällsynta diagnoser hållit på olika orter i landet. Kontakter har också tagits med andra brukarorganisationer som organiserar personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga, till exempel Neuroförbundet, för vidare samarbete.

Att samordning och samverkan mellan olika samhällsaktörer brister trots att det förutses ske framkommer av en mängd rapporter^{30 31} och bekräftas av det kartläggningsarbete NFSD genomfört. Det gäller samverkan inom vårdens olika delar, mellan vården och andra samhällsaktörer, och mellan olika samhällsaktörer i övrigt. Det medför att personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga själva får samordna kontakterna. På många orter i landet saknas metoder och modeller för samverkan. Många yrkesverksamma som NFSD kommit i kontakt med efterfrågar kontaktytor för att lösa olika frågor som uppkommer när de handlägger olika ärenden. Ett sätt att finna former för samverkan är att skapa nätverk för diskussion.

En målsättning med de workshops som NFSD håller på lokal nivå i olika delar av landet är att skapa nätverk för samverkan på lokal nivå med syfte att hitta arbetsmodeller och processer som sedan kan spridas vidare. Steg ett i arbetet är att samla representanter för de olika samhällsaktörerna för en presentation av arbetet på området och kartlagda problemställningar som behöver lösas. Vid varje workshop runt om i landet utses en kontaktperson som kan föra det vidare arbetet. NFSD har påbörjat ett arbete med att skapa ett nätverk med kontaktpersoner för utbyte av erfarenheter.

³⁰ Socialstyrelsen, *Öppna jämförelser av stöd till personer med funktionsnedsättning, 2013*

³¹ Myndigheten för vårdanalys, *Patientcentrering i svensk hälso- och sjukvård, 2012*

NFSD har fått förslag att jobba för att ett nätverk för läkare inom området sällsynta diagnoser bildas. Nätverket skulle bestå av läkare med olika specialiteter, inom olika delar av hälso- och sjukvården, som kan dela kunskap och erfarenhet inom området. NFSD kommer att undersöka intresset av ett sådant nätverk vidare.

VII. Bevaka utvecklingen av bedömningsgrunder vid insatser i förhållande mellan hälso- och sjukvård och övriga samhällsinstanser.

Under det kartläggningsarbete NFSD genomfört har flera aktörer lyft frågan om svårigheter med de medicinska underlagen. Såväl läkare som handläggare inom Försäkringskassan och LSS har lyft problemen med processerna rörande de medicinska underlagen. Bristerna drabbar i slutändan personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga.

NFSD har fört diskussioner med Försäkringskassan och flera LSS verksamheter om de medicinska underlagen. Försäkringskassan har under året startat upp ett arbete med översyn av såväl försäkringsprocesser som de medicinska underlagen och önskar medverkan av NFSD, läkarkåren och brukargruppen i arbetet. NFSD har redan bidragit med kontaktuppgifter med intresserade läkare och representanter för brukare till Försäkringskassan.

VIII. Underhålla NFSD:s hemsida.

Under första halvåret har NFSD rekryterat en ny medarbetare, en kommunikatör, med lång erfarenhet av att utveckla och förvalta information på bland annat på webben.

Under senare delen av 2013 har NFSD lanserat en ny hemsida. Arbetet med hemsidan har varit omfattande och tidskrävande. Hemsidan innehåller information som rör sällsynta diagnoser och de behov och önskemål som framkommit hos såväl brukargruppen som hos samhällsaktörer under det kartläggningsarbete som NFSD genomfört. Här kan man bland annat finna korta berättelser av personer med sällsynta diagnoser om hur det är att leva med en sällsynt diagnos. NFSD har i samarbete med Ågrenska och Riksförbundet Sällsynta diagnoser påbörjat ett arbete med att producera korta filmade intervjuer med brukare och anhöriga samt med yrkespersoner som verkar inom området. Filmerna kommer att vara tillgängliga på hemsidan.

Arbete med att kommunicera hemsidan har också påbörjats. En långsiktig kommunikationsplan är under utveckling. En kartläggning och

sammanställning av kontaktuppgifter till nätverk, organisationer och nyckelpersoner har sammanställts, till exempel läkarföreningar, habiliteringsverksamheter och brukarföreningar. Hemsidan har presenterats vid Medicinsk Riksstämma 2013 och under flera möten med olika aktörer.

Mall för e-post utskick, nyhetsbrev, till olika målgrupper har arbetats fram. Vidare kommunicerar NFSD verksamheten och nyheter inom området sällsynta diagnoser, via flera sociala media, på Facebook, Twitter och LinkedIn.

4 Sammanfattning av arbetet under 2013

NFSD har i samverkan med företrädare för personer med sällsynta diagnoser och de samhällsaktörer man möter, fortsatt arbetat med mål att nå en förbättrad livssituation för personer med sällsynta diagnoser i jämlikhet med andra människor i det svenska samhället.

NFSD har haft kontakter med personer med sällsynta diagnoser, deras anhöriga och representanter för dessa samt med en mängd olika samhällsaktörer. NFSD har också haft många möten och deltagit på flera sammankomster med personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga samt representanter för olika samhällsaktörer inom området. Allt för att kartlägga behov och processer samt analysera desamma. Bilden av situationen för personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga har bekräftats vid dessa träffar. Vid mötena har tillfälle också getts att sprida information om det pågående arbetet.

Kompetensen kring sällsynta diagnoser är generellt låg i samhället. Personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga får därför förmedla kunskap till de samhällsaktörer man möter.

Tillgången till insatser i form av utbildning och andra kompetenshöjande insatser, för att stärka personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga med ökad kompetens och verktyg för att klara av sin livssituation, varierar.

Personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga saknar tillgång till information inom en mängd områden och i flera olika situationer man ställs inför.

Mer information och kompetenshöjande insatser efterfrågas av personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga vid vissa skeenden i livet, till exempel inför skolstart och vid övergången från barn till vuxen.

Information om sällsynta diagnoser riktad till olika samhällsaktörer saknas i stor utsträckning, inte minst hur man ska hitta rätt kompetens. Riktlinjer för vård och omsorg samt kvalitetsregister behöver också utvecklas för att stödja aktörerna i deras arbete inom området.

Samverkan mellan de olika samhällsaktörerna sker endast i mindre omfattning, trots att det finns ett regelverk som föreskriver att samverkan ska ske. Ingen av samhällsaktörerna har det övergripande ansvaret för att få samverkan att fungera. Överenskommelser om samverkan träffas endast i mindre utsträckning mellan aktörerna på ledningsnivå och samverkan på operativ nivå framstår många gånger ske ad hoc. Det innebär att personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga själva får samordna kontakterna mellan samhällsaktörerna. Strukturer för samverkan på operativ nivå behöver utvecklas.

Vad gäller skolsituationen för barn och unga med sällsynta diagnoser finns ingen särskild uppföljning över hur den fungerar. Särskilt stöd enligt skollagen kan komma ifråga för många barn och unga med sällsynt diagnos. Generellt visar tillgänglig statistik från Skolinspektionen (regelbunden tillsyn) att såväl grundskolor som gymnasieskolor har stora brister vad gäller särskilt stöd. Det här området bör undersökas vidare.

Det finns flera goda exempel på åtgärder för att komma tillrätta med problem rörande strukturer, processer och samverkan mellan olika aktörer. NFSD har och kommer att fortsätta att sprida dessa exempel i kontakterna med de olika aktörerna.

Det pågår också en mängd aktiviteter med mål att förbättra situationen för personer med sällsynta diagnoser.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser arbetar till exempel med att skapa regionala strukturer och utbilda representanter för gruppen personer med sällsynta diagnoser att representera hela den sällsynta gruppen i det regionala arbetet.

Försäkringskassan har påbörjat ett arbete med att se över försäkringsprocesserna inom området funktionsnedsättning. I arbetet ingår flera moment, bland annat översyn av de medicinska underlagen och kommunikation. NFSD deltar tillsammans med brukarorganisationer i projektet.

Ågrenska har hållit föräldrträffar med föräldrar till barn med sällsynta diagnoser vid CSD Västra Götalandsregionen och Karolinska universitetssjukhuset. Ågrenska har också utvecklat ett utbildningskoncept för personal som möter personer med sällsynta diagnoser på lokal nivå, inom kommuner.

NFSD har under året lanserat en ny hemsida med samlad information inom området sällsynta diagnoser. Information riktad till såväl personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga samt samhällsaktörerna inom området. I arbetet med hemsidan har NFSD tagit fasta på de behov av information som framkommit i kartläggningsarbetet. Arbetet med hemsidan kommer att fortgå.

NFSD har också ägnat tid och arbete med att upprätta en kommunikationsplan för att på ett strukturerat sätt föra ut information inom området. Vidare har NFSD påbörjat ett arbete med informationsleverantörerna inom området för att finna former kring samverkan rörande kommunikationen inom området.

Arbete har bedrivits i samverkan med andra aktörer för att starta utvecklingen av målgruppsanpassad information, en mobil informationslösning riktad till primärvården.

Det viktiga arbetet med CSD har fortsatt under året. Ett omfattande arbete kvarstår dock innan verksamheterna är förankrade inom respektive sjukvårdsregion och landsting. Vidare behöver nu inrättade CSD utveckla sin verksamhet. På det övergripande planet har samsyn nåtts på ett nationellt plan beträffande mål och kriterier för så kallade expertteam. Diskussioner har också förts rörande framtagning av riktlinjer för vård och omhändertagande och kvalitetsregister. Ansökan om medel för inrättande av ett nationellt kvalitetsregister har arbetats fram och lämnats in till Sveriges Kommuner och Landsting. Ansökan har dock avslagits. Vidare diskussioner kring riktlinjer och kvalitetsregister behöver föras. Så också frågor om samverkan inom olika delar av hälso- och sjukvården, brukare och brukarorganisationer samt andra samhällsaktörer. Arbetet med att skapa nav för vård och omhändertagande med ett helhetsperspektiv av alla personer med sällsynta diagnoser, med eller utan fastställd diagnos, och deras anhöriga är en kontinuerlig utvecklings- och förändringsprocess som tar tid och måste fortgå. Många aktörer måste vara och är involverade i det här arbetet vilket är en nödvändighet.

5 Överväganden och slutsatser

Ökad kunskap och mer samverkan är avgörande framgångsfaktorer för att personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga ska få förbättrade livsvillkor.

Kunskap

Kunskap och verktyg för att stärka personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga i olika hänseenden är viktig för att man ska kunna hantera sin livssituation, att bemästra sin vardag. Det gäller till exempel kunskap om de medicinska aspekterna och det stöd samhället har att erbjuda. Det gäller också psykosocial kompetens för att hitta förhållningssätt till sin diagnos inom familjen och till omvärlden.

Kunskap och verktyg för personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga erbjuds idag på flera olika sätt och av flera aktörer, till exempel av habiliteringarna inom landstingen och av kommunerna inom omsorgsförvaltning och socialtjänsten. Även andra aktörer erbjuder insatser för att stärka personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga i deras livssituation, till exempel brukarorganisationer och Ågrenska. De insatser som erbjuds för att stärka personer med sällsynta diagnoser varierar dock beroende på var man bor och vem utföraren är.

En nationell samordnad plan, en utbildningssatsning med åtagande från berörda aktörer behövs för att alla personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga ska rustas med den kunskap och de verktyg som behövs för att hantera sin livssituation. Det är viktigt att samma möjligheter erbjuds oavsett var man bor i landet. Det är också viktigt att man i denna utbildningssatsning tar höjd för ett helhetsperspektiv och de över tid förändrade behov av kunskap och verktyg en person med sällsynta diagnoser och deras anhöriga har.

Även information riktad till personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga behöver vidareutvecklas, målgruppsanpassas och situationsanpassas. Informationen behöver samordnas och spridas genom olika media. Arbetet är påbörjat och måste fortsätta.

Det faktum att sällsynta diagnoser är ovanliga medför att kompetensen kring dem generellt sett är låg bland samhällsaktörerna, så även inom hälso- och sjukvården. Det saknas många gånger kunskap om var information om sällsynta diagnoser finns att tillgå. Vidare saknas det strukturer för hur man ska hitta personer med kompetens. Det innebär att personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga får förmedla denna kunskap till samhällsaktörerna de möter.

Kompetenshöjande insatser riktade till samhällsaktörer erbjuds idag av flera aktörer inom området, däribland Habilitering och Hälsa inom Stockholms läns landsting och Ågrenska. Insatserna skulle behöva utökas. En nationell satsning på utbildning inom området anpassad för olika samhällsaktörer behövs. Handlingsplan, samverkan mellan olika aktörer och resurser behövs för att en satsning ska kunna ske.

Information som rör det sällsynta området behöver också göras känd inom samhällsaktörernas organisationer. Man måste ha tillgång till grundläggande medicinsk information och information om konsekvenser av diagnoserna i olika sammanhang. Därutöver behövs strukturer och information om var man kan finna personer med kompetens inom området.

Arbetet med att sprida information inom området sällsynta diagnoser till de samhällsaktörer som personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga kommer i kontakt med och är beroende av är påbörjat och måste fortsätta. Så också arbetet att bygga strukturer för att finna personer med kompetens inom området.

Samverkan

NFSD bedömer att det regelverk som krävs för att samverkan ska ske mellan samhällets aktörer finns. Lagstiftaren förutsätter att samverkan ska ske mellan aktörerna inom stat, kommun och landsting. Ändå sker inte samverkan i särskilt stor utsträckning. Man jobbar i väldigt hög utsträckning i stuprör.

Det kan bero på att det i delar av samhällsinstansernas organisationer saknas kunskap om de legala kraven på samverkan. Något som också påvisas i några rapporter. Många kommuner och landsting tecknar samverkansavtal. Trots detta framstår det som om samverkan inte sker på den nivå i organisationerna där man faktisk möter de personer som behöver samverkande aktörer. Sker samverkan framstår det ofta vara situationsanpassat och ad hoc. Ansvaret för samverkan är också fördelat på flera aktörer, både inom landsting och inom kommuner. Men ingen har det övergripande ansvaret för att få det att fungera.

Ingen av de aktörer som NFSD mött motsätter sig uppfattningen att ökad samverkan bör ske. Men få tar på sig rollen att driva frågan om faktisk samverkan. Ansvaret för den egna verksamheten, inte minst det ekonomiska, tycks ofta ha en högre prioritet. När samverkan sker verkar det många gånger bero på att en stark person tagit på sig ansvaret att söka samverkan med andra aktörer.

För att samverkan faktiskt ska bli verklighet krävs enligt NFSD:s uppfattning att behovet och kravet på samverkan tydliggörs och förankras hos de som förutsätts samverka, att modeller och metoder för samverkan utvecklas, att modellerna och metoderna förstås och accepteras av de som

ska använda dem samt att uppföljning sker på alla nivåer inom de samverkande organisationerna. Enligt NFSD bedömning krävs en nationell utbildningssatsning även inom det här området. Ekonomiska incitament för att nå samverkan torde också krävas.

Arbete med att skapa struktur för kompetens, såväl medicinskt som icke medicinsk, och nav för samverkan mellan olika delar av hälso- och sjukvården, med brukare och brukarorganisationer samt med olika samhällsaktörer kring personer med sällsynta diagnoser har påbörjats.

Ambitionen är att regionala center för sällsynta diagnoser, CSD, med till CSD knutna expertteam för diagnoser, diagnosgrupper och diagnostik av oklara syndrom ska inrättas inom varje sjukvårdregion i Sverige. Respektive CSD:s och expertteams verksamhet ska samordnas på ett nationellt plan. Omhändertagande ska också ske av alla personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga, oavsett diagnos. Samverkan behövs med internationella expertteam inom det medicinska området, då området sällsynta diagnoser är stort och specialistkompetensen är begränsad inom landet.

CSD med expertteam utgör också viktiga delar i det nationella arbetet med utveckling av riktlinjer för vård och omsorg samt nationellt kvalitetsregister inom området. Något som bedöms vara av stor betydelse för att nå förbättrade livsvillkor, med bättre vård och omhändertagande, av personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga.

Arbetet med inrättandet av CSD och expertteam har kommit olika långt inom de olika regionerna. Det är upp till varje landsting och region att besluta om uppbyggnaden av en organisation och därmed att finansiera verksamheten. Förutsättningarna för inrättade av CSD och beslutprocesserna varierar inom landet.

Arbetet med inrättandet av CSD och expertteam vid alla universitetssjukhus i Sverige bedöms vara viktig för att strukturera upp och utveckla den samlade kompetensen rörande sällsynta diagnoser i Sverige. Också för att riktlinjer för vård och omsorg samt kvalitetsregister ska kunna tas fram. Det krävs för att nå framgång i arbetet med att förbättra livsvillkoren för personer med sällsynta diagnoser.

Mycket har hänt sedan NFSD startade sin verksamhet. Det är tillfredställande att arbetet rör sig framåt. Men mycket arbete kvarstår. För att ambitionen att skapa struktur för kompetens och nav för samverkan kring personer med sällsynta diagnoser ska infrias måste arbetet samordnas samt koordineras på ett nationellt plan. Det påbörjade arbetet är inne i ett kritiskt utvecklingsskede och måste få fortsätta.

6 Ekonomisk rapport

Övergripande ekonomisk redovisning

Under 2013 har största delen av resurserna i enlighet med plan gått till fortsatt kartläggningsarbete, utveckling av hemsida, samarbeten och samverkan.

Ekonomisk resultatredovisning	Tkr
Intäkter medel från socialstyrelsen (not 1)	3 000
Resor, logi (not 2)	-189
Lokal (not 3)	-114
S:a materialkostnader	-303
S:a personalkostnader (not 4)	-1825
Annonsering, mässor rekrytering (not 5)	-144
Hemsida, infostruktur, HSA (not 6)	-383
Tjänster (not 7)	-359
Trycksaker, övriga kostnader (not 8)	-14
S:a övriga kostnader	-900
Kostnader totalt	-3028
Underskott 2013 (not 9)	-28
Överfört överskott från 2012 (not 10)	332
Nytt balanserat överskott (not 11)	304

Prestationer enligt fördelning	%
Insamling data och kartläggning	17
Kartlägga informationsbehov	15
Övergången från barn till vuxen	7
Verka för utveckling av regionala centra	25
Bevaka utveckling av riktlinjer och kvalitetsregister	4
Initiera nya och bidra till utvecklingen av nya nätverk	13
Bevaka utvecklingen av bedömningsgrunder vid insatser mellan hälso- och sjukvård och övriga samhällsinsatser	3
Underhålla NFSD:s hemsida	15
Tjänstetillsättning/organisering	1
Totalt	100

Not 1 Intäkter

Medel från Socialstyrelsen utbetalas 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. Allt i enlighet med uppgörelsen mellan Ågrenska och Socialstyrelsen.

Not 2 Resor och logi

Resor och logi uppgår under 2013 till 189 tkr. Vilket är i ungefär den omfattning som var planerat. Möten har genomförts med representanter för universitetssjukhusen samt Riksförbundet Sällsynta diagnoser om organisation och samverkan mellan framväxande Centrum för sällsynta diagnoser i Sverige. Några andra möten som genomförts är: • möte om kvalitetsregister, • lokala workshops, • Försäkringskassan, • nationella odontologiska kunskapscentra, • Handikappförbunden, • Bräcke diakoni, • Inera, • Informationscentrum ovanliga diagnoser och • studiebesök Norge.

Not 3 Lokalkostnader

Lokalkostnaderna uppgår till 114 tkr för lokaler använda vid Ågrenska samt externa möteslokaler vid möten under 2013.

Not 4 Personalkostnader

Personalkostnaderna uppgår till 1825 tkr. Nationella funktionens arbete har under året i huvudsak utförts av verksamhetschefen Veronica Wingstedt de Flon. Tillsammans med henne Ann Näfver, projektledare samt Mette Larsen, kommunikatör/assistent bägge anställda på viss- och deltid vid NFSD. Robert Hejdenberg vd och Anders Olauson styrelseordförande i Ågrenska (vilka tillsammans med Veronica utgör ledningen för NFSD) har varit engagerade i viss omfattning under hela första halvåret. Dessutom har det en rad professioner anlitats såsom skribenter, webbredaktörer, projektledare, sakkunniga m.fl.

Not 5 Annonsering, mässor, rekrytering

I annonsering och mässa har det investerats närmare 144 tkr framförallt kopplat till mässan Leva och Fungera i Göteborg som hade 12 700 besökare och arrangemang under Almedalsveckan. Under året har endast interna personalkostnader (not 4) krävts i samband med rekrytering eftersom nyrekrytering under våren kommunikatör/assistent rekryterades från Ågrenskas nätverk.

Not 6 Information, hemsida, HSA

Arbetet för att få på plats en infrastruktur för framtida information och kunskapsspridning via internet har skett under året. Hemsidan har utvecklats med anpassade funktionaliteter. I detta arbete ingår också del av utvecklingskostnad för att koppla ihop NFSD:s hemsida med andra informationsplattformar. Detta för att på sikt kunna fullfölja sitt omfattande spridningsuppdrag avseende kunskap och information enligt § 3 i avtalet. Arbetet med hemsidan har skett med hjälp av externa konsulter. En licens för att använda Adobe Acrobat är inköpt under första halvåret. Vidare verktyg för nyhetsbrev Apsis och licenser för Meltwater omvärldsbevakning.

Not 7 Tjänster

Tjänster uppgår till knappt 359 tkr. I detta ingår tjänster för att producera en utställning som användes i Almedalen i år samt tjänster för marknadsföring och vissa administrativa insatser.

Not 8 Trycksaker, övriga kostnader

Totalt uppgår trycksaker och övriga kostnader till 14 tkr. Största kostnadsposterna är mobiltelefon och mobil internetuppkoppling.

Not 9 Underskott 2013

Underskottet för 2013 uppgår till 28 tkr. Överskottet efter första halvåret är 1 743 tkr. Detta motsvarar skillnaden mellan totala rekviderade medel från Socialstyrelsen 2013 om 3 000 tkr minskat med de kostnader som funktionen uppburit under året om 3028 tkr.

Not 10 Överfört överskott från 2012 års verksamhet

I årsrapporten 2012 föreslogs att överskottet balanseras (fonderas) för att Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser ska kunna utföra planerade aktiviteter i sitt arbete under 2013. Överskottet 2012 uppgick till 332 tkr.

Not 11 Nytt balanserat överskott

Överskottet från 2012 (skillnaden mellan totala utbetalade medel från Socialstyrelsen fråndraget de kostnader som funktionen uppburit under året) uppgick till 332 tkr. Anledningen var att vissa planerade aktiviteter under 2012 inte hann genomföras. Endast en mindre del av detta överskott har förbrukats 2013.

Det föreslås att överskottet balanseras (fonderas) för att Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser skall kunna utföra planerade aktiviteter i sitt arbete under 2014.

Det samlade överskottet uppgår nu till 304 tkr.

Hovås 2014-02-21

Veronica Wingstedt de Flon
Verksamhetschef

Referenser

- G Baldvinsdottir, 2013, *Användning av samhällsresurser. En studie av användning av resurser i samhället bland deltagare på Ågrenskas vuxenvistelser*
- Council Recommendation, *Council recommendation on action in the field of rare diseases*, COM (2009) 151/2
- EUCERD, *Recommendations on Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member States, October 2011*
- L Granberg och M Wåhlin, Linköpings universitet VT 2012, *Betydelsefulla faktorer i överföringsprocessen från barn- till vuxensjukvård hos unga med kronisk sjukdom*
- Landstinget i Östergötland, 2011, *Betydande funktionsnedsättningar hos unga vuxna – Kroniska tillstånd som är medfödda eller förvärvade i unga år, Brukardialogberedning 5*
- Landstinget i Östergötland, 2013, *Sällsynta diagnoser, Behovsanalys inklusive resultat från Brukardialogberedning 4*
- Myndigheten för vårdanalys, rapport 2012:5, *Patientcentrering i svensk hälso- och sjukvård. En extern utvärdering och sex rekommendationer för förbättring*
- Nordens Välfärdscenter, 2010, *Sällsynt samverkan för nordisk välfärd. Kartläggning av möjliga nordiska samarbetsområden anknutna till små och sällsynta diagnosgrupper*
- Orphanet, <http://www.orphanet.se/national/SE-SV/index/hemsida/>
- Proposition 1992/93:159, *Om stöd och service till vissa funktionshindrade*
- Rarelink, <http://rarelink.se/>
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser, 2009, *Nästan men inte helt – Brister i samhällets stöd till personer som har kognitiv nedsättning*
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser, *Skuggstrategi 2012-11-19*
- S. Dunér Hennessey och A. Bromée, Lunds universitet 2013, *Att bli vuxen med en sällsynt diagnos, En kvalitativ studie om övergången från barn- till vuxenvård*
- Statens beredning för medicinsk utvärdering (SBU), *Förutsättningar för ett nationellt hälsobibliotek, Förstudie 2013, STY2012/51*

Socialdepartementet, 2010, *Uppdrag att inrätta en funktion för samordning, koordinering och informations-spridning inom området sällsynta sjukdomar*, S2010/4935/HS

Socialstyrelsen, 2012, *Sällsynta sjukdomar – En slutrapport om nationell funktion och förslag till nationell strategi*

Socialstyrelsen, 2012, *Samordning för barn och unga med funktionsnedsättning – kartläggning av anslag för råd och stöd och föräldrars behov av information.*

Socialstyrelsen, Slutrapport 2012, *Uppföljning av ändring i Hälso- och sjukvårdslagen gällande fast vårdkontakt m.m.*

Socialstyrelsen, 2012, *Sällsynta sjukdomar – En slutrapport om nationell funktion och förslag till nationell strategi*

Socialstyrelsen, 2013, *Barn och ungas hälsa, vård och omsorg 2013*

Socialstyrelsen, 2013, *Framtida konsekvenser av sjukdom och skada under uppväxten. Underlagsrapport till Barns och ungas hälsa, vård och omsorg 2013*

Socialstyrelsen, 2013, *Stöd till personer som vårdar eller stödjer närstående - Lägesbeskrivning 2013*

Socialstyrelsen, 2013, *Öppna jämförelser av stöd till personer med funktionsnedsättning 2013, jämför kommuners och stadsdelars resultat inom LSS*

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser,
<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser>

SOU 1991:46, *Handikapp, välfärd, rättvisa - betänkande av 1989 års handikapputredning*

SOU 2013:2, *Delbetänkande av Patientmaktsutredningen, Patientlag*

SOU 2013:44, *Ansvarsfull hälso- och sjukvård, Slutbetänkande av Patientmaktsutredningen*

Statens folkhälsoinstitut, 2013, *Delrapportering av regeringsuppdrag, Uppdrag om delmål m.m. inom ramen för ”En strategi för genomförande av funktionshinderpolitiken 2011-2016”, Dnr VERK 2011/442*

Externa kontakter och samverkan

Centrum för sällsynta diagnoser vid Karolinska universitetssjukhuset, Solna, Ann Nordgren m.fl.

Löpande kontakter

Centrum för sällsynta diagnoser inom Västra Götalandregionen, Göteborg, Ola Hjalmarsson m.fl.

Löpande kontakter, medverkan på styrgruppsmöten och koordinatorträffar.

Södra sjukvårdsregionens representant i Socialstyrelsens referensgrupp, Ulf Kristoffersson, universitetssjukhet i Lund.

Löpande kontakter

Norra sjukvårdsregionens representant i Socialstyrelsens referensgrupp, Magnus Burstedt

Löpande kontakter

Sydöstra sjukvårdsregionen, Projektgruppen för neuromuskulärt expertteam och Centrum för sällsynta diagnoser vid universitetssjukhuset i Linköping, Cecilia Gunnarsson m.fl.

Löpande kontakter

Projektgruppen för Centrum för sällsynta diagnoser vid universitetssjukhuset i Örebro, Else Månsson och Erik Stenninger

Löpande kontakter

Projektgruppen för Centrum för sällsynta diagnoser vid Akademiska sjukhuset i Uppsala, Cecilia Soussi Zander, Ulrika Wester Oxelgren och Eva-Lena Stattin m.fl.

Löpande kontakter

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

NFSD har under året medverkat vid brukarnätverksträffar i Göteborg, Stockholm och Malmö

I övrigt löpande kontakter (se även "RÅS" och "Almedalsveckan")

Neuroförbundet

Kontakter med förbundsordförande Lise Lidbäck för vidare samverkan.

Handikappförbunden, HSO

Kontakter med förbundsordförande Monika Burman för vidare samverkan.
Möten med HSO Uppsala län, ombudsman Janne Wallgren.

Riksförbundet och Ågrenska i samarbete, RÅS

NFSD har medverkat vid flera möten som hållit inom RÅS.

Landstingsfullmäktige, Upplands läns landsting

Möte i november månad 2013 med ordförande, Erik Weiman.

Almedalsveckan

NFSD arrangerade i samverkan med Ågrenska och Riksförbundet Sällsynta diagnoser en utställning och ett seminarium under rubriken ”Sällsynta diagnoser banar vägen för framtidens vård och omsorg”, juli månad 2013.

Nationella odontologiska kunskapscentrum

Möten med Sveiges tre nationella kunskapscentra inom odontologi där samverkan dem emellan och samverkan med CSD diskuterades.
Besök på kompetenscentrum för sällsynta odontologiska tillstånd i Jönköping. Löpande kontakter med Mun-H Center i Göteborg.

Försäkringskassan

Möten och löpande kontakter med bland andra Therese Karlberg, verksamhetsområdeschef för funktionshinder, sjuk- och aktivitetsersättning och arbetsskador vid avdelningen för Försäkringsprocesser.

Skolinspektionen

Kontakter med flera tjänstemän vid Skolinspektionen i anledning av resultat av Skolinspektionens granskning av särskilt stöd i grund- och gymnasieskola.

Projektgrupp nationellt kvalitetsregister för sällsynta diagnoser

Flera möten om nationellt kvalitetsregister tillsammans med bland annat representanter för CSD Karolinska universitetssjukhuset och Kvalitetsregistercentrum Stockholm (QRC).

Lokala workshops

NFSD har hållit i lokala workshops i Salems respektive Nyköpings kommun. Vidare har planering skett och kontakter tagits med Helsingborgs kommun, Örebro kommun och Luleå kommun.

Projektet ”Personlig koordinator”, Bräcke diakoni

Flera möten med projektgruppen för projektet bland andra projektledare Kersti Nordell

Projektet Riktat FöräldraStöd, RIFS, Göteborg

Möten med projektledaren Malin Broberg och delprojektledaren Fredrik Holm

Inera

Möten med syfte att undersöka möjligheten att komplettera Hälso- och sjukvårdens adressuppgifter med information rörande kompetens inom området sällsynta diagnoser.

Informationscentrum ovanliga diagnoser

Löpande möten och kontakter (se även ”Projektgrupp för mobil informationslösning (app) inom området sällsynta diagnoser”

Riksdagens socialutskott

Information om NFSD:s verksamhet och resultatet av kartlägningsarbetet utanför formellt utskottssammanträde, juni 2013.

Leva & Fungera mässan, Göteborg

Medverkan på mässa under april 2013 tillsammans med Ågrenska.

Medicinsk Riksstämman 2013

Utställning på mässa under december 2013.

Studiebesök i Norge

Besök på Helsedirektoratet, Nasjonalt kompetansesenter for læring og mestring (NKLMS) och Frambu under april månad 2013.

Nordic Meeting for Cooperation in the Area of Rare Disorders

Möte på Frambu, Norge, i september månad 2013.

Konferens om föräldrastödsprogram, Göteborg

Deltagande på konferens om strukturerade föräldrastödsprogram med utgångspunkt från den nationella jämförelsestudien av olika föräldrastödsmodeller, maj månad 2013.

Behovsanalys inklusive Brukardialogberedningen 4, Sällsynta diagnoser, Landstinget i Östergötland

Behjälplig i arbetet med rapporten och har varit i löpande kontakt med hälso- och sjukvårdsstrateg Monica Ulriksson, landstingets ledningsstab.

Projektet ”Samordnad medicinskt omhändertagande av vuxna med komplexa funktionsnedsättningar”, Sörmlands läns landsting

Kontakter med projektledaren för projektet, Angelica Gustafsson

Arbetet med unga vuxna vid reumatologen på Sahlgrenska universitetssjukhuset

Flera kontakter med verksamhetschef Boel Mörck för information om arbetet kring övergången barn- vuxen.

Workshop om jämlikhet vid läkemedelsanvändning

Medverkan vid Läkemedelsverkets workshop rörande jämlikhet vid läkemedelsanvändning, januari månad 2013.

Genetiker dagar, Särö

Presentation av NFSD:s verksamhet och kartläggningsarbete, januari månad 2013.

Konferens om Charge syndrom

Deltagande på tvådagars konferens, mars månad 2013.

Projektgrupp mobil informationslösning (app) inom området sällsynta diagnoser

Medverkan i arbete med förstudie rörande en mobil informationslösning i samverkan med bland andra Informationscentrum ovanliga diagnoser, CSD Västra Götaland regionen, Mun-H Center och Ågrenska.

Samverkansmöte rörande organisation och struktur rörande CSD i Sverige

Möte under februari månad 2013 i NFSD:s regi med kontaktpersoner för de olika sjukvårdsregionerna, Ågrenska och Riksförbundet Sällsynta diagnoser. Vidare diskussion fördes vid Socialstyrelsens referensgruppsmöte under mars månad 2013.

Samverkansmöte rörande information och kommunikation

Möte i NFSD:s regi under november månad 2013 med flera av informationsleverantörerna inom området sällsynta diagnoser, till exempel Informationscentrum ovanliga diagnoser, Orphanet, Ågrenska, Rarelink, Riksförbundet Sällsynta diagnoser, nationella odontologiska kunskapscentrum, CSD Västra Götalandsregionen och CSD Karolinska universitetssjukhuset.