

Årsrapport 2015

1/1-31/12 2015

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser



NATIONELLA FUNKTIONEN SÄLLSYNTA DIAGNOSER

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

Årsrapport 2015 till Socialstyrelsen

Hovås 22 februari 2016

Innehåll

Inledning.....	5
1. Bakgrund.....	7
2. Funktionens uppdrag	12
3. Sammanfattning av arbetet under 2015.....	13
4. Aktiviteter under 2015	17
5. Övervägande och slutsatser	45
6. Ekonomisk rapport.....	51
<u>Bilagor</u>	

Inledning

Ågrenska AB (svb), som är en icke vinstdrivande verksamhet och är helägt av Stiftelsen Grosshandlare Axel H Ågrens Donationsfond, har sedan 1 januari 2012, haft förtroendet att driva Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD, på uppdrag av Socialstyrelsen. Under hösten 2014 upphandlades funktionen på nytt och arbetet med att samordna, koordinera och sprida information inom området sällsynta diagnoser fortgår i Ågrenskas regi under ytterligare en avtalsperiod.

Arbetet bedrivs i enlighet med gällande avtal och de prioriterade aktiviteter som Socialstyrelsen beslutar om för varje kalenderår.

NFSD återrapporterar verksamheten två gånger per år i en delårs- och en helårsrapport. Den här rapporten avser verksamheten under 2015.

Utgångspunkten för rapporten är de prioriterade aktiviteter som Socialstyrelsen beslutat om för 2015.

Hovås den 22 februari 2016



Veronica Wingstedt de Flon
Verksamhetsansvarig

1. Bakgrund

I Sverige tillämpas en definition som innebär att en diagnos, eller en sjukdom, är sällsynt om färre än 100 personer per en miljon invånare har den. Det skiljer sig från den europeiska definitionen som stipulerar färre än 500 personer per en miljon invånare. 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 30-40 miljoner personer ha en sällsynt diagnos. Det är oklart hur stor andel av Sveriges befolkning som har en sällsynt diagnos enligt den svenska definitionen.

Europa

I EU publicerade unionens råd år 2009 rekommendationer¹ för utformningen av nationella strategier för att förbättra omhändertagandet av patienter som har sällsynta diagnoser 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.”

Rekommendationen var bland annat att alla medlemsländer skulle ta fram planer och strategier inom området och identifiera lämpliga expertcenter inom respektive land innan utgången av år 2013.

Gruppen ”Commission expert group on rare diseases” bistår Europeiska kommissionen inom arbetet inom området sällsynta diagnoser.²

EU stödjer arbetet medlemsländerna emellan med en mängd åtgärder inom insatsområdet Joint action.³ Samtliga åtgärder syftar till att underlätta

¹ [http://eurlex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDFof_rare_diseases_COM_\(2009\)_151/2](http://eurlex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDFof_rare_diseases_COM_(2009)_151/2)

² http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/expert_group/index_en.htm

³ http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_en.htm

samarbete och utbyte av information inom området. Det handlar bland annat om arbete med att synliggöra sällsynta diagnoser⁴, gemensam kodning av sällsynta diagnoser⁵, stödja arbetet med nationella planer (European Project of Rare Diseases National Plans Development, EUROPLAN)⁶, skapa europeiska referensnätverk (European Reference Network, ERN)⁷, uppmuntra till ökad forskning inom området⁸, utvärdera metoder för screening⁹ och tillhandahålla en europeisk plattform för registrering av sällsynta diagnoser¹⁰.

Inom området sällsynta diagnoser verkar EURORDIS¹¹ som är en icke statlig allians av intresseorganisationer och enskilda som verkar inom området sällsynta diagnoser. EURORDIS arbetar för att förbättra livskvaliteten för personer med sällsynta diagnoser i Europa. Det svenska Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Ågrenska stiftelsen är medlemmar i EURORDIS. EURORDIS står tillsammans med dess amerikanska motsvarighet NORD (National Organization for Rare Disorders) bakom webbplatsen RareConnect¹². RareConnect syftar till att individer och familjer som lever med sällsynta diagnoser ska kunna knyta kontakt med andra i samma situation varhelst de bor i världen. Webbplatsen innehåller också information om bland annat tillgängliga resurser för personer som lever med sällsynta diagnoser.

Vidare finns konsortiet IRDiRC, The international Rare Disease Research Consortium.¹³ IRDiRC har som mål att leverera nya terapier för sällsynta sjukdomar och möjliggöra diagnostik av 6000 sällsynta diagnoser till år 2020.

RDConnect¹⁴ är en EU-finansierad organisation som jobbar för att skapa en global infrastruktur för forskning inom området sällsynta diagnoser, särskilt forskning som bedrivs inom ramen för IRDiRC.

Orphanet¹⁵ är en europeisk samarbetsorganisation med en databas över information om sällsynta diagnoser som koordineras från Frankrike. Medverkande länder står för innehållet i databasen. Centrum för sällsynta diagnoser vid Karolinska universitetssjukhuset ansvarar för den svenska delen.

⁴ http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/orphanet/index_en.htm

⁵ http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/coding/index_en.htm

⁶ http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/national_plans/index_en.htm

⁷ http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/european_reference_networks/index_en.htm

⁸ http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/projects/research/index_en.htm

⁹ http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/screening/index_en.htm

¹⁰ http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/registries/index_en.htm

¹¹ <http://www.europlanproject.eu/>

¹² <https://www.rareconnect.org/en>

¹³ <http://www.irdirc.org/>

¹⁴ <http://rd-connect.eu/>

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

Centrum för sällsynta diagnoser vid Karolinska universitetssjukhuset administrerar också ICORD, International Conferences for Rare Diseases and Orphan Drugs.¹⁶ ICORD är ett globalt nätverk som håller i internationella konferenser för kunskapsutbyte inom området sällsynta diagnoser.

På nordisk nivå finns ett samarbete inom området sällsynta diagnoser, "Rarelink",¹⁷ som är en nordisk portal med samlade länkar till nordiska kunskapsdatabaser som beskriver sällsynta diagnoser. I en rapport utgiven av Nordiska rådet under 2014 föreslås att samarbetet kring sällsynta diagnoser ska vara en av huvudpunkterna i ett fördjupat nordiskt samarbete.¹⁸

Sverige

Riksförbundet Sällsynta diagnoser¹⁹ är en intresseorganisation som samlar cirka 58 diagnosföreningar med sammanlagt cirka 13,000 medlemmar. Det finns därutöver ytterligare intresseorganisationer som organiserar personer som har sällsynta diagnoser, bland dessa kan nämnas Neuroförbundet, Primär immunbristorganisationen, Riksförbundet rörelsehindrade barn och ungdomar, RBU, och Riksförbundet för barn, ungdomar och vuxna med utvecklingsstörning, FUB

Sahlgrenska Akademin i Göteborg har i uppdrag att sköta Socialstyrelsen kunskapsdatabas över ovanliga diagnoser²⁰ i vilken fler än 300 diagnoser finns beskrivna på svenska, och vissa av dem även på engelska.

Det finns flera kompetenscenter som verkar inom området sällsynta diagnoser i Sverige. Ett sådant är MoGård²¹ som på uppdrag av regeringen driver Nationellt kompetenscenter för dövblinda²². MoGård är en stiftelseägd non-profit verksamhet som erbjuder tjänster inom stöd och service, behandling, utbildning samt kunskapsstöd med fokus på kommunikation och funktionsnedsättning. Nationellt kompetenscenter för dövblinda arbetar nationellt med kunskapsutveckling och kunskapsförmedling inom området dövblindhet. Dövblindhet ingår som en av flera funktionsnedsättningar i flera av de sällsynta diagnoserna.

¹⁶ <http://icord.se/>

¹⁷ <http://rarelink.se/>

¹⁸ Det framtida nordiska hälsosamarbetet

¹⁹ <http://www.sallsyntadiagnoser.se/>

²⁰ <http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser>

²¹ <http://www.mogard.se/>

²² <http://nkcdb.se/>

Rett Center²³ är ett nationellt center som fokuserar på Retts syndrom som är en sällsynt diagnos. Centret tillhör organisatoriskt Jämtlands läns landsting och finansieras bland annat av statliga stimulansmedel.

Rett center fungerar som en specialistklinik, en klinisk forskningsenhet och ett kompetenscenter.

Nationellt kompetenscentrum för anhöriga, Nka,²⁴ har bland annat i uppdrag att skapa kunskaps- och anhängstöd främst för föräldrar till barn och unga med en kombination av rörelsehinder, utvecklingsstörning, svåra kommunikationssvårigheter, syn- och/eller hörselnedsättning i kombination med medicinska problem, vilka kan ingå i sällsynta diagnoser.

De tre nationella odontologiska kunskapscentrumen, i Umeå, Jönköping och i Göteborg, samlar och sprider kunskap kring sällsynta odontologiska och medicinska tillstånd för att öka kompetensen inom tandvården när det gäller att bemöta och behandla personer som lever med sällsynta diagnoser.

Ågrenska är ett nationellt kompetenscentrum inom området sällsynta diagnoser. Ågrenska driver sedan 1989 verksamhet utifrån ett helhetsperspektiv för barn, ungdomar och vuxna med olika sällsynta diagnoser, deras familjer och professionerna inom området. Verksamheten är unik i sitt slag och kräver ett omfattande kontaktnät och samarbete med andra aktörer inom området. I verksamheten samlar Ågrenska in specifik kunskap om sällsynta diagnoser. Det sker löpande i framförallt den familje- och vuxenverksamhet samt i de större arvsfondsprojekt som bedrivits genom åren. Vidare genom arbete i samverkansgrupper och på konferenser. Kunskapen dokumenteras bland annat i Ågrenskas Dokumentationer och överförs till olika målgrupper. Dokumentationerna är gratis och finns tillgängliga på Ågrenskas webbplats. Sedan verksamhetens start har fler än 4000 familjer deltagit under en vistelse på Ågrenska.

Ågrenska verkar också på internationell nivå inom området sällsynta diagnoser. Ågrenska har till exempel "special consultative status" i ECOSOC (The Economic and Social Committee) inom FN.²⁵ Ågrenska är också medlem i CoNGO (Committee of Non Governmental Organizations), som är en global samarbetsorganisation för 400 ideella organisationer inom olika sektorer.²⁶ På initiativ av Ågrenska inrättades nätverket CFRD (Committee for Rare Diseases) under oktober månad 2015. I CFRD ingår bland annat EURODIS och andra patientorganisationer i världen. CFRD har i uppdrag att agera inom FN:s alla verksamheter, där bland annat WHO ingår, för att öka kunskapen om och förbättra livsvillkoren för personer som lever med sällsynta diagnoser på global nivå.

²³ <http://www.rettcenter.se/>

²⁴ <http://www.anhoriga.se/>

²⁵ <http://www.un.org/en/ecosoc/>

²⁶ <http://www.ngocongo.org/>

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

År 2010 gav regeringen i Sverige Socialstyrelsen i uppdrag att inrätta en nationell funktion för sällsynta diagnoser. Enligt regeringsbeslutet²⁷ är den nationella funktionens uppgift att ansvara för samordning, koordinering och informationsspridning inom området sällsynta sjukdomar.

Efter upphandling, fick Ågrenska AB (svb) uppdraget att inrätta Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD. Avtalet löpte i tre år och inleddes den 1 januari 2012. Hösten 2014 upphandlades funktionen på nytt och Ågrenska fick förnyat förtroende att driva funktionen under ytterligare en avtalsperiod.

NFSD rapporterar sin verksamhet till Socialstyrelsen och har som stöd i sitt arbete en referensgrupp som utsetts och leds av Socialstyrelsen.

Referensgruppen bidrar 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. I oktober 2012 överlämnade Socialstyrelsen över sitt strategiförslag till regeringen.

²⁷ Regeringsbeslut S2010/4935/HS

2. Funktionens uppdrag

NFSD:s uppgifter enligt gällande avtal:

- **Koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser**
- **Kartläggning och samordning**
- **Information**
- **Kunskapsöverföring**
- **Internationellt arbete**

Prioriterade aktiviteter under 2015 är att:

- I. Verka för att stödja fortsatt utveckling, samordning och koordinering av verksamheten inom Centrum för sällsynta diagnoser,**
- II. fortsätta att verka för att kunskapsstöd utvecklas, och under året presentera ett ramverk för det kommande arbetet med nationella behandlingsrekommendationer,**
- III. arbeta med frågan hur patientperspektivet ska tillvaratas, och under året presentera resultatet av en enkätundersökning riktad mot patienter/brukare/anhöriga gällande de tillgängliga stödformer som finns i samhället,**
- IV. bidra till ökad kunskapsspridning, och verka för fortsatt utvecklat samarbete mellan de aktörer i Sverige som arbetar med informations- och kunskapsspridning,**
- V. bidra till förbättrad samverkan mellan de olika samhällsaktörerna, och**
- VI. utveckla innehållet på och underhålla NFSD:s webbplats.**

Allt inom området sällsynta diagnoser.

3. Sammanfattning av arbetet under 2015

Koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser

NFSD har under 2015 fortsatt jobba som en sammanhållande instans i arbetet med att inrätta Centrum för sällsynta diagnoser, CSD, inom landets sjukvårdsregioner. NFSD har i olika sammanhang presenterat det pågående nationella arbetet inför beslutsfattare inom sjukvårdsregionerna. NFSD har vidare medverkat vid möten med professionerna vid universitetssjukhusen inför uppstart av CSD och till CSD knutna expertteam.

En viktig del i utvecklingsarbetet inom CSD är samverkan med representanter för intresseorganisationerna. Även i denna del har NFSD bidragit i arbetet. En gemensam beskrivning av CSD:s mål och verksamhet har under året också arbetats fram under ledning av NFSD.

Möten har hållits i olika konstellationer för att diskutera utveckling inom och samverkan mellan CSD. Ett möte med olika professioner och representanter för intresseorganisationerna har också hållits rörande habiliteringsverksamheten i Sverige. Mötet hade som utgångspunkt resultatet från den enkätundersökning bland personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående som NFSD, Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Neuroförbundet genomfört i samverkan under 2015. Fortsatta diskussioner kring utvecklingsbehov rörande habilitering för personer som lever med sällsynta diagnoser är planerade under 2016.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser har under året drivit ett projekt om övergången från barn- till vuxenvård för sällsynta patienter. I projektet har bland annat NFSD och olika professioner inom hälso- och sjukvården och ungdomar som lever med sällsynta diagnoser deltagit.

Arbete för att få till stånd ett test av hur arbete med en nationell behandlingsrekommendation för en sällsynt diagnos kan fungera i praktiken har påbörjats under senare delen året. Målet är att använda de förslag till mallar och manualer som arbetats fram i en projektgrupp under slutet av 2014. Arbetet med behandlingsrekommendationen planeras att påbörjas under 2016.

Kartläggning och samordning

NFSD har, själv och i samverkan med andra aktörer, fortsatt sitt kartlägningsarbete under året. Kartlägningsarbetet har framförallt bestått i en genomförd enkätundersökning om erfarenheter av det stöd personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående enligt lag ska erbjudas och får inom områdena hälso- och sjukvård, skola och omsorg samt arbetsliv. Resultatet från undersökningen har presenterats i olika sammanhang under hösten 2015.

Ytterligare kartläggning har genomförts gällande habiliteringsverksamheternas erbjudande vad gäller träffar för föräldrar respektive ungdomar inför övergången från barn- till vuxenhabilitering.

NFSD har också kartlagt tillgänglig information, praktiska modeller och verktyg inom området övergången från barn- till vuxen vård. Kartläggningen har presenterats i en kunskapsöversikt vilken tillgängliggjorts på NFSD:s webbplats.²⁸

NFSD har i sitt arbete identifierat ett behov av utbyte av information om och samplanering av utbildningsinsatser riktade till olika målgrupper inom området sällsynta diagnoser och har därför under året initierat ett möte med flera aktörer. Mötet kommer att äga rum under mars månad 2016.

Information

NFSD har under året haft möten och regelbunden kontakt med Informationscentrum för ovanliga diagnoser.

Vidare har NFSD lett möten i den arbetsgrupp med aktörer som arbetar med gemensamma frågor rörande information och kommunikation.

I samband med det under 2015 genomförda planeringsarbetet för vidareutveckling av NFSD:s webbplats under 2016 har NFSD beslutat att implementera samlad kvalitetssäkrad information per diagnos i en sökbar sammanställning.

²⁸ <http://www.nfsd.se/hitta-ratt/overgangar/halso-och-sjukvard/fran-barn-till-vuxen/>

Kunskapsöverföring

En mängd aktiviteter har under perioden vidtagits för att föra ut kunskap till hälso- och sjukvården och andra samhällsinstanser om hur det är att leva med en sällsynt diagnos.

NFSD har jobbat med att utveckla sin webbplats både vad gäller innehåll och funktionalitet. En mängd aktiviteter har vidtagits för att öka kännedom om webbplatsen och öka trafiken till densamma, främst via sociala mediakanaler. Antalet besökare på webbplatsen har också ökat markant under året.

Vidare har NFSD fortsatt att producera filmer om hur det är att leva med en sällsynt diagnos, #Sällsyntaliv. Filmerna har gjorts tillgängliga på NFSD:s webbplats och spridits via sociala media. NFSD har också, i samarbete med Riksförbundet och Ågrenska, genomfört två kampanjer inför Sällsynta dagen och inför arrangemang under Almedalsveckan. I kampanjerna har huvudsyftet varit att lyfta berättelser om hur det är att leva med en sällsynt diagnos. Under aktiviteterna under Almedalsveckan har också de personliga berättelserna varit ett huvudtema.

NFSD har även presenterat det pågående arbetet inom området sällsynta diagnoser i en mängd olika sammanhang, vid möten och på konferenser.

Internationellt arbete

NFSD har under 2015, tillsammans med Riksförbundet Sällsynta diagnoser, besökt Norge för att ta del av hur man jobbar med frågor som rör övergången från barn- till vuxenvård.

NFSD har under året också deltagit på EURORDIS medlemsmöte i Madrid. NFSD talade under mötet på en workshop under rubriken "Social care pathways. Experience of Sweden".

Under hösten 2015 medverkade NFSD vid Rarelinks mellanårsmöte i Göteborg och höll ett kort föredrag om arbetet inom området sällsynta diagnoser i Sverige.

Danska Socialstyrelsen har under året drivit kartläggningsprojektet "Sjældne målgrupper og eksisterende viden i Skandinavien". I anledning av det har möte hållits mellan NFSD och två utredare vid danska Socialstyrelsen. Mötet rörde struktur, organisation och kunskapsmiljöer inom området sällsynta diagnoser i Sverige. Därefter har vidare kontakter hållits.

Nordiska Ämbetsmannakommittén för social- och hälsopolitik vid Nordiska Ministerrådet beslutade under november månad 2015 att godkänna ett

mandat under 2016-2017 för Nätverket för sällsynta sjukdomar. Därefter har den svenska regeringen utsett tre representanter från Sverige att ingå i nätverket en från respektive Socialstyrelsen, Riksförbundet Sällsynta diagnoser och NFSD.

Filmen "Sällsynta diagnoser – vad är det?" som producerades av NFSD under 2014 har rönt stort intresse inom nordens länder och har anpassats för norska förhållanden samt översatts och textats på engelska och finska.



4. Aktiviteter under 2015

I. Verka för att stödja fortsatt utveckling, samordning och koordinering av verksamheten inom Centrum för sällsynta diagnoser

Arbetet med fortsatt utveckling, samordning och koordinering av uppbyggnaden av Centrum för sällsynta diagnoser, CSD, har fortgått under året. NFSD har haft en sammanhållande roll i detta arbete.

Beslut om att inrätta CSD har nu fattats i fem av sex sjukvårdsregioner. Samtliga CSD verksamheter bedrivs som projekt, med undantag för CSD i sydöstra regionen.

CSD har kommit olika långt i sitt arbete och verksamheternas utveckling. Man har också olika förutsättningar för sitt arbete, bland annat beroende på den geografiska omfattningen av regionerna och de ekonomiska förutsättningar man har för verksamheterna. Förutsättningar i tid att lägga på verksamheterna skiljer sig också mellan centrumledarna och annan personal.

Under året har flera möten hållits för att diskutera gemensamma frågor rörande utvecklingen av verksamheterna inom CSD. Bland de frågor som har avhandlats kan nämnas:

- Samarbetsformer för arbete med väldigt ovanliga diagnoser.
- Samarbete kring diagnostik av oklara syndrom.
- Förutsättningar och möjligheter för professionerna inom expertteamerna att ta del av de livserfarenheter som personer med sällsynta diagnoser och deras familjer har.
- Samordning mellan specialistsjukvården vid universitetssjukhusen och andra delar av hälso- och sjukvården, bland annat primärvården.
- Kurs för ST-läkare om sällsynta diagnoser.
- Patientsamverkan.

- Resultatet av den enkätundersökning som NFSD genomfört, tillsammans med Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Neuroförbundet, om samhällets stöd för personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående.
- Det vidare arbetet med nationella behandlingsrekommendationer.
- Arbetet med nationellt kvalitetsregister för sällsynta diagnoser.
- Gemensamma frågor rörande kommunikation- och information.
- En praktiskt användbar beskrivning av begreppet "sällsynta diagnoser"

Vid flera av dessa möten har dessutom externa föreläsare redogjort för hur man jobbar med frågor inom andra områden. Allt för att få del av erfarenheter och för att få inspiration i utvecklingsarbetet.

En gemensam beskrivning av CSD mål och verksamhet i Sverige har också arbetats fram under året och under ledning av NFSD.²⁹

Sedan 2013 har Ågrenska, i samarbete med flera av CSD, genomfört så kallade föräldraträffar för föräldrar med barn som relativt nyligen fått diagnos. Sedan start har föräldrar från 100 familjer deltagit i verksamheten. Under träffarna har personal vid Ågrenska lett samtal mellan föräldrarna. Erfarenheten visar att föräldrar som får ett barn med en sällsynt diagnos saknar referenspunkter i tillvaron. Det barn man fått är inte som andra barn. Genom att möta andra föräldrar i samma situation har man öppet kunnat diskutera och dela med sig av sina erfarenheter kring föräldraskapet, till exempel hur man kan möta omgivningen.

Vid Karolinska Universitetssjukhuset pågår arbete med att förankra idén rörande en ny klinik, "RARA kliniken". Målsättningen är att skapa en väg in för patienter, till dem närstående och remittenter. Tanken är att samla patienter med olika sällsynta diagnoser till en gemensam åldersövergripande enhet där patienterna skulle ha en väg in och en fast fysisk punkt på sjukhuset dit specialister och allmänläkare och habiliteringspersonal skulle komma för att träffa patienten. Idag sker kontakten via flera olika verksamheter på sjukhuset. Ett nytt expertteam för omhändertagande av patienter med sällsynta syndrom med multiorganproblematik skulle också inrättas. Patienter med multiorganproblematik har identifierats som en grupp av patienter som idag är mycket resurskrävande. Det skulle även finnas koordinator-sjuksköterskor knutna till expertteamet och coacher som skulle ha en lotsfunktion bland annat vid övergången mellan barn och vuxen. Ett habiliteringsteam, skulle bedöma patientens olika behov med syftet att skraddarsy insatser, underlätta intygsskrivande och förenkla vardagen för personer med sällsynta diagnoser. Verksamheten skulle även fungera som utbildningsinstans för läkare och andra personalkategorier genom att man

²⁹ Bilaga 1

samlar många sällsynta patienter på ett ställe. En viktig del av verksamheten skulle vara att utveckla telemedicin och andra digitala lösningar för kommunikation med patienterna, men också med läkare och andra aktörer runt patienten på hemorten.

NFSD har under 2015:

- Under januari och september månad haft möte med den grupp representanter från bland annat CSD som arbetar med gemensamma frågor rörande kommunikation och information.
- Under januari månad, medverkat på en workshop för möjliga expertteam vid Akademiska sjukhuset i Uppsala.
- Under mars månad, vid Samverkansnämnden Uppsala-Örebro:s möte i Köpenhamn, presenterat det nationella arbetet inom området sällsynta diagnoser.
- Under mars månad, medverkat vid möte i Stockholm för samordnare vid CSD samt, under oktober månad, planerat och hållit i möte med desamma i Jönköping.
- Under mars månad, deltagit på styrgruppsmöte vid CSD Västra Götalandsregionen.
- Under mars respektive oktober månad, deltagit på samverkansmöten mellan brukarnätverk väst och CSD Västra Götalandsregionen.
- Under våren, medverkat vid möte inför uppstart av CSD Syd och, under september månad, vid öppet hus för medlemmar i de intresseorganisationer som organiserar personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående.
- Deltagit vid möte mellan centrumledarna i Skåne under augusti månad.
- Hållit i möte med delar av Socialstyrelsens referensgrupp för NFSD under september månad 2015.
- Tillsammans med bland annat Riksförbundet Sällsynta diagnoser planerat och hållit i workshop för patienter, professioner och

landstingspolitiker i Västerbottens läns landsting under september månad.

- Samverkat med ledarna vid CSD inför Almedalsveckan. Under seminariet som arrangerades under veckan i samarbete mellan Riksförbundet Sällsynta diagnoser, Ågrenska och NFSD, medverkade ledaren för CSD sydöst.
- I samarbete med centrumledarna, Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Ågrenska, utarbetat en gemensam beskrivning av CSD mål och verksamhet i Sverige samt en praktisk beskrivning av begreppet sällsynta diagnoser.
- Haft löpande kontakter med centrumledarna och med Riksförbundet Sällsynta diagnoser angående frågor som rör utvecklingen av CSD.

Statusen avseende arbetet med CSD 2015:

- **CSD vid Karolinska universitetssjukhuset** drivs i projektform och har i nuläget finansiering fram till och med slutet av 2016. Till CSD är nu 29 expertteam och andra team med fokus på sällsynta diagnoser knutna. Vidare har CSD lanserat en ny webbplats under året.³⁰ CSD ansvarar också för arbetet med den svenska delen av Orphanet, databasen GenSvar och ICORD. Man deltar även som partner i projektet Rare Disease-Action, ett nytt tre årigt projekt, som bland annat jobbar med klassificering och kodifiering av sällsynta diagnoser, implementering av den europeiska kommissionens rekommendationer inom hälso- och sjukvården samt utveckling och underhåll av Orphanet. Arbete har också pågått med utveckling av ett kvalitetsregister som ska kunna användas för alla sällsynta diagnoser. Arbetet sker i samverkan med bland annat andra CSD i Sverige, Riksförbundet Sällsynta diagnoser och NFSD. Målet är att registret ska bli nationellt och i enlighet med EPIRARE, European Platform for Rare Disease Registries.³¹ Kvalitetsregistret är tänkt att bygga på existerande plattform som tillhandahålls av Carmona. Genom dra nytta av det arbete som är gjort för andra kvalitetsregister bedöms implementeringen av kvalitetsregistret kunna komma igång snabbare. Under året har arbetsgruppen arbetat fram ett förslag till basvariabler för registret och tillfälle har getts att komma

³⁰ <http://www.karolinska.se/sallsyntadiagnoser>

³¹ <http://www.epirare.eu/>

med synpunkter på förslaget. Ett styrgruppsmöte har också hållits i projektet.

Personal från CSD har under året deltagit i det projekt rörande övergången från barn-till vuxen vård som Riksförbundet Sällsynta diagnoser hållit i. Man har beviljats 200 000 kronor av Stockholms läns landstings Innovationsplats för att möjliggöra en eventuell utveckling av en applikation som skulle kunna användas som stöd i övergången från barn- till vuxen vård.

CSD har under året genomfört temadagar, kurser och träffar med sammanlagt 870 deltagare. Temadagarna, kurserna och träffarna har riktat sig till såväl olika professioner som till personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående. Därutöver har man, under våren 2015, hållit i en så kallad SK-kurs (specialistkompetenskurs) rörande sällsynta diagnoser samt två internationella workshops rörande skelettsjukdomar respektive syndromdiagnostik.

Under året har två föräldraträffar, med tio föräldrar från sex familjer, hållits i samarbete med Ågrenska.

- Vid **CSD Västra Götalandsregionen** har nu 19 expertteam inrättats. Två av dessa riktar sig till vuxna personer som lever med sällsynta diagnoser. Övriga expertteam har fokus på barn som lever med sällsynta diagnoser. Diskussioner pågår mellan barn- och vuxenvården för att få till stånd en åldersövergripande verksamhet. Regelbundna möten med brukarnätverk väst har hållits och man har kommit överens om strukturerade former för samverkan. Under december månad har CSD i samarbete med nätverket skickat ut en enkät till de medlemmar inom Riksförbundet Sällsynta diagnoser som bor i Västra Götalandsregionen med en fråga om vad medlemmarna önskar hjälp med av ett expertteam.
Träffar med föräldrar från 13 familjer med barn som nyligen har fått diagnos har hållits i samarbete med Ågrenska.

- Inom den sydöstra sjukvårdsregionen startade **CSD sydöst** sin verksamhet med egen budget vid halvårsskiftet 2015. Verksamheten är organiserad under Centrum för Hälsa och Vårdutveckling. Verksamheten har föregåtts av ett projekt som drivits sedan 2013 med ett neuromuskulärt expertteam och med arbete rörande hur ett CSD ska organiseras. Under året har en länssamordnare anställts i Region Jönköpings län. Ytterligare länssamordnare i Kalmar län och Region Östergötland kommer att anställas under 2016. Under 2015 har tre expertteam knutits till CSD. Möten har hållits med andra samhällsaktörer, bland annat Försäkringskassan och LSS-handläggare. Möten har också hållits med brukarnätverk sydöst. Vidare har man haft en presentation av verksamheten vid patientnämnden och inom andra delar av hälso-och sjukvården. CSD har fått många samtal från patienter

och patientnämnden. Merparten av dessa samtal har rört bristen på samordning i vården och övergången från barn- till vuxen vård, man har till exempel efterfrågat en fast vårdkontakt.

- Under senare delen av 2014 fattades beslut inom södra sjukvårdsregionen om inrättande av ett CSD. Under våren 2015 rekryterades personal till densamma och verksamheten vid **CSD Syd** startade den 1 september 2015. Under hösten 2015 har man bland annat genomfört en utbildning om CHARGE syndrom med 45 deltagare och hållit ett så kallat öppet hus för personer som lever med olika sällsynta diagnoser. Vid detta evenemang deltog 30 personer. I övrigt har en mängd möten hållits med olika verksamheter inom hälso- och sjukvårdsorganisationen och med andra samhällsaktörer. Vidare har man lagt upp information om verksamheten på webbplatserna "Vårdgivare Skåne" och på "1177 Vårdguiden". Arbete har också bedrivits för att få till stånd ett regionalt kvalitetsregister och ett beslutsstödsystem.
CSD planerar att genomföra föräldrträffar i samarbete med Ågrenska.
- Inom sjukvårdsregion Uppsala-Örebro fattades under senare delen av våren 2015 beslut om inrättandet av **CSD Uppsala-Örebro**, med en egen budget från 2016. Beslutet har föregåtts av en förankringsprocess där bland annat NFSD bidragit. Redan innan beslutet hade viss verksamhet kommit igång inom "CSD Uppsala- Örebro under uppstart". Under 2015 har man bland annat genomfört en workshop med befintliga team och möjliga expertteam. Man har också etablerat ett samarbete med sex expertteam under året. Man har även haft en träff med det brukarnätverk som finns i regionen. Vidare har information om CSD och dess verksamhet skett vid möten inom hälso-och sjukvårdens olika delar och vid möten med andra samhällsaktörer, till exempel kommunen, Försäkringskassan och patientnämnden.
En föräldrträff med föräldrar från 11 familjer har hållits i samarbete med Ågrenska.
- Inom den **norra sjukvårdsregionen** genomfördes en workshop under september månad. På workshopen deltog såväl patienter som professioner och landstingspolitiker. Efter mötet fattades beslut om att förutsättningarna för inrättande av ett CSD inom Västerbottens läns landsting skulle utredas. Ärendet är nu under beredning och möten har hållits med olika verksamheter. En omvärldsanalys har också genomförts med stöd av information som NFSD försett beredningen med. Det är i nuläget oklart när ett beslut om inrättande av CSD kommer att fattas.



II. Fortsätta att verka för att kunskapsstöd utvecklas, och under året presentera ett ramverk för det kommande arbetet med nationella behandlingsrekommendationer

Genom tidig diagnos, behandling, bra bemötande, rätt stöd, samverkan och helhetssyn från och mellan olika samhällsaktörer kan livet underlättas för personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående. Det här förutsätter ökad kunskap om sällsynta diagnoser och dess konsekvenser bland samhällsaktörerna.

Även personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående behöver kunskap och verktyg för att klara sin livssituation. Man behöver stöd för att finna strategier att hantera sina liv under livets olika faser.

Kunskapsstöd

Sedan ett antal år tillbaka pågår det en mängd aktiviteter för att utveckla kunskapsstöd rörande sällsynta diagnoser i Sverige.

Arbetet med att inrätta CSD och expertteam är ett sådant. Till CSD kan såväl personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående som olika professioner vända sig för att få tillgång till den kunskap som finns. För att öka kunskapen om sällsynta diagnoser erbjuder också flera av CSD träffar och utbildningar för personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående samt för olika professioner.

Ågrenskas verksamhet med familje- och vuxenvistelser samt utbildningar för olika professioner, och de dokumentationer som tas fram i samband med vistelserna kan också sägas utgöra ett kunskapsstöd inom området. Under åren

har mer än 500 dokumentationer tagits fram.³² Nya vinstelser och utbildningar hålls kontinuerligt. Därmed tas också nya dokumentationer fram.

Även andra aktörer tillhandahåller utbildningar för olika målgrupper inom området, till exempel de nationella odontologiska kunskapscentren.

Även Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser och andra databaser med diagnosinformation utgör kunskapsstöd inom området sällsynta diagnoser. Innehållet i dessa databaser utvecklas kontinuerligt.

NFSD har i sitt arbete identifierat ett behov av utbyte av information om och samplanering av utbildningsinsatser riktade till olika målgrupper inom området sällsynta diagnoser och har därför under året initierat ett möte med flera aktörer. Mötet kommer att äga rum under mars månad 2016.

NFSD:s arbete med att samla befintlig information inom området på en webbplats kan också sägas utgöra en aktivitet för att utveckla kunskapsstödet inom området.

Det framstår som tydligt att många personer som lever med sällsynta diagnoser och deras anhöriga upplever övergången från barn till vuxensjukvård som svår. Det finns många studier som påvisar detta. Det finns också en mängd modeller och verktyg framtagna, både nationellt och internationellt, som tar höjd för hur man praktiskt kan jobba med övergången. Under 2015 har NFSD gjort en kunskapsöversikt över studier samt praktiska modeller och verktyg rörande övergången från barn- till vuxenvård. Kunskapsöversikten har genomförts som en del i det projekt som Riksförbundet Sällsynta diagnoser bedrivit under 2015, "Övergången från barnsjukvård till vuxensjukvård för sällsynta patienter", inom ramen för den nationella satsningen för kroniska sjukdomar. Kunskapsöversikten har publicerats på NFSD:s webbplats.

De insatser som görs är viktiga men det krävs ytterligare insatser för utveckling av kunskapsstödet inom området. I samband med den positiva medicinska utvecklingen överlever idag fler personer med svåra sjukdomar och funktionsnedsättningar än tidigare. Kunskapen om äldre personer som lever med sällsynta diagnoser bedöms behöva öka. Det ställer nya krav på hälso- och sjukvården samt samhället i övrigt.

I samband med utveckling av kunskapsstöd är det också viktigt att beakta frågan om kunskapsspridning. Hur når man de som behöver mer kunskap? Frågan behandlas under avsnitt 4. IV i den här rapporten.

³² <http://www.agrenska.se/Nksd/Dokumentationer/>

Nationella behandlingsrekommendationer

En typ av kunskapsstöd som finns tillgänglig inom hälso- och sjukvården är vårdprogram och riktlinjer. Vid en översyn av de vårdprogram och riktlinjer som finns rörande sällsynta diagnoser har NFSD kunnat konstatera att de är få, inte alltid kända och oftast regionala eller lokala. Det är också oklart om vårdprogrammen tillämpas inom vissa delar av vården, till exempel primärvården.

Under 2014 arbetade NFSD, tillsammans med en projektgrupp bestående av olika professioner och patientrepresentanter, fram ett förslag till hur nationella behandlingsrekommendationer inom området sällsynta diagnoser bör utformas och arbetas fram, förankras och spridas. Målsättningen med arbetet var att skapa förutsättningar för utveckling av ett nytt praktiskt kunskapsstöd bestående av checklistor för vård och omsorg av personer som lever med sällsynta diagnoser. Enligt förslaget bör behandlingsrekommendationerna utformas utifrån ett helhets- och livstidsperspektiv. Projektet slutrapporterades under 2015. Målsättningen är att under 2016 i ett så kallat pilotprojekt arbeta fram en eller flera behandlingsrekommendationer i enlighet med det förslag som tagits fram.

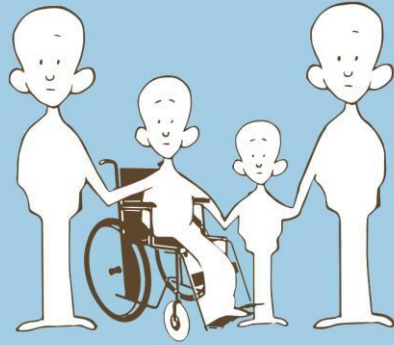
Kunskapsstöd behövs i mötet mellan hälso- och sjukvården och personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående samt med andra samhällsaktörer. Det är av betydelse i strävan efter likabehandling för vård och omsorg på samma villkor i hela landet. Ett kunskapsstöd skapar förutsättningar för att den enskilde individen ska kunna vara medaktör i sin egen vård och omsorg. Med ett praktiskt utformat vårdprogram eller behandlingsrekommendation, kan den enskilde få en bild av vad denne kan förvänta sig och kan också hänvisa till rekommendationen i kontakten med vården. Rekommendationen kan även utgöra ett stöd i arbetet med den individuella plan som ska tas fram och för att följa upp de insatser som görs. Uppgifter bör registreras i ett kvalitetsregister för att uppföljning och utvärdering ska kunna ske.

NFSD har under 2015:

- Sammanställt det förslag till riktlinjer, manual och mallar för nationella behandlingsrekommendationer som arbetats fram samt presenterat det vid bland annat socialstyrelsens referensgruppsmöte.
- Sammanställt en slutrapport avseende projektet Nationella behandlingsrekommendationer inom området sällsynta diagnoser.

- Under april månad ansökt om statsbidrag för bättre vård vid kroniska sjukdomar för att, i tre så kallade piloter, testa de mallar och övriga stöd som arbetats fram under projektet nationella behandlingsrekommendationer. Besked om avslag på ansökan meddelades i juni månad.
- Fört diskussioner med samordnaren vid Nationell samverkansgrupp för kunskapsstyrning, NSK, vid Sveriges Kommuner och Landsting, SKL, angående bildande av ett så kallat kunskapsråd inom området sällsynta diagnoser. Kunskapsrådet är tänkt att bland bidra i processen vid framtagning av behandlingsrekommendationerna och spridning av desamma. NSK har uttalat sig positivt i frågan men bordlagt densamma vid tre tillfällen under 2015. Vid det senaste mötet, under september månad 2015, där frågan var under behandling motiverade man beslutet med ” ... i väntan på att det regionala strukturerna för sällsynta diagnoser först måste hitta sina former.”
- Under senare delen av 2015 arbetat med att sätta samman en arbetsgrupp med olika professioner och brukarrepresentanter för att ta fram en behandlingsrekommendation för diagnosen Prader-Willis syndrom. Arbetet beräknas kunna påbörjas under första delen av 2016.
- Haft flera möten med Informationscentrum för ovanliga diagnoser och bland annat diskuterat om hur hänvisning bör ske till CSD i kunskapsdatabasen ovanliga diagnoser.
- Samverkat med Riksförbundet Sällsynta diagnoser i deras projekt rörande övergången från barn till vuxen. Samarbetet har bland annat bestått i ett antal möten ett gemensamt besök i Norge för kartläggning av hur man jobbar med frågan där. NFSD har därutöver gjort en kunskapsöversikt inom området.³³
- Deltagit i styrgruppsmöte rörande utveckling av ett nationellt kvalitetsregister för sällsynta diagnoser och medverkat i arbetet med att ta fram kvalitetsindikatorer i desamma.

³³ <http://www.nfspd.se/hitta-ratt/overgangar/halso-och-sjukvard/fran-barn-till-vuxen/>



III. Arbeta med frågan hur patientperspektivet ska tillvaratas, och under året presentera resultatet av en enkätundersökning riktad mot patienter/brukare/anhöriga gällande de tillgängliga stödformer som finns i samhället

Patientperspektivet

Svensk sjukvård har i många stycken fokuserat på att skapa en bra och effektiv vård men oftast med ett vård- och budgetperspektiv. Patientperspektivet har varit begränsat.

Frågan om patientcentrering inom hälso- och sjukvården har varit föremål för diskussion och insatser under många år. Man har talat om att vården måste utvecklas från att se patienten som ett objekt, eller en motpart, till det den är till för – patienten. Man menar att det finns belägg för att fokus på patienternas behov ger bättre hälsa och besparingar inom vården och samhället i övrigt. Det här synsättet är uttryckt i den lagstiftning som gäller idag. Medel har också avsatts, till exempel inom cancerområdet, för olika initiativ som syftar till utveckling mot en större patientcentrering inom hälso- och sjukvården.

I Vårdanalys rapporter "Vården ur patienternas perspektiv-Jämförelse mellan Sverige och 10 andra länder" från slutet av 2014 och "Vården ur primärvårdsläkarnas perspektiv – en jämförelse mellan Sverige och nio andra länder" från 2015³⁴ jämförs de svenska och internationella resultaten från de så kallade International Health Policy Survey 2014 och 2015, IHP-studierna. Vårdanalys konstaterar i sina rapporter att svensk sjukvård har stor förbättringspotential inom flera områden jämfört med de andra länderna i IHP-

³⁴ Vårdanalys rapporter 2014:11 och 2015:9

studierna. Vårdanalys menar bland annat att svensk hälso- och sjukvård har stor utvecklingspotential genom att bli mer patientcentrerad.

I Sverige mäts patientnöjdhet bland annat genom bland annat Nationell Patientenkät³⁵. Utgångspunkt vid mätningen av patientnöjdhet är hälso- och sjukvårdens organisation, till exempel primärvården. Patientnöjdheten kan framstå som relativt god med det perspektivet. Samtidigt visar flera rapporter och undersökningar att patienter med kroniska sjukdomar, dit de flesta sällsynta diagnoser hör, och som under sitt liv har flera vårdkontakter med flera olika professioner, upplever brister i kontakten med vården. I huvudsak handlar det om brister vad gäller kunskap och samordning vilket för många medför att det är svårt att få rätt diagnos, behandling och stöd.

De sällsynta diagnoserna är komplexa och påverkar många delar av kroppen och behoven av behandling och stöd förändras under livet. Personer som lever med sällsynta diagnoser har ofta en livslång relation med olika delar av hälso- och sjukvården på grund av sin sjukdom. Beroende på var man befinner sig i livet är man hänvisad till de olika delarna av vården på grund av vårdens organisatoriska utformning. Olika förutsättningar gäller dessutom många gånger inom vårdens olika delar och inom olika landsting/regioner. Olika krav ställs också på patienten i de olika delarna.

För att förbättra livssituationen för personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående behöver bland annat samordningen inom hälso- och sjukvården bli bättre. Det framgår bland annat av den enkätundersökning som NFSD har genomfört tillsammans med Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Neuroförbundet under 2015. Många andra tidigare studier visar på detsamma. Bristen på samordning bedöms ha flera orsaker. Det handlar om brister i samverkan, kommunikation och informationsöverföring. Det behövs mer kunskap och mer helhetssyn avseende patientgruppens och den enskilde patientens behov. Vidare behövs det någon inom hälso- och sjukvården som tar ansvar för samordningen och samverkan. Patienten, ofta tillsammans med dennes närstående, är de som har bäst kunskap om hur resan i vården fungerar. Vid utvecklingen av vården för personer som lever med sällsynta diagnoser, behöver därför patienternas perspektiv utgöra utgångspunkten för förändrings- och förbättringsarbetet.

Av den mål- och verksamhetsbeskrivning som CSD, Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Ågrenska enats kring, framgår bland annat att CSD ska rikta

³⁵ Nationell patientenkät är ett samlingsnamn för återkommande nationella undersökningar av patientupplevd kvalitet inom Hälso- och sjukvården. Sveriges kommuner och landsting samordnar arbetet.

särskild uppmärksamhet mot de särskilda behov som är betingade av sällsyntheten och utgångspunkten för allt arbete ska vara patientens perspektiv. Vidare ska CSD verka för att främja samverkan med intresseorganisationerna i arbetet med uppbyggnad och utveckling inom området.³⁶ Dessa formuleringar ger uttryck för att patientperspektivet ska tillvaratas i arbetet med sällsynta diagnoser. Både vad gäller vid utveckling av verksamheten inom CSD och i förhållandet till den enskilde patienten.

Förutsättningar för patientinflytande i utvecklingsarbetet har också till viss del skapats i arbetet med verksamheterna inom CSD. Riksförbundet Sällsynta diagnoser är tillsammans med bland andra ledarna för CSD representerade i den referensgrupp som är knuten till NFSD. I referensgruppen ges möjlighet att på ett nationellt plan lyfta frågor som rör utvecklingen och som NFSD bör beakta i sitt arbete. NFSD har också en nära kommunikation med intresseorganisationerna Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Neuroförbundet. Riksförbundet Sällsynta diagnoser är representerad i de styrgrupper som är kopplade till respektive CSD. Därutöver sker regelbundna möten mellan CSD och de brukarnätverk som finns inom varje sjukvårdsregion.

Inrättandet av brukarnätverk är ett resultat av det arvsfondsprojekt som Riksförbundet Sällsynta diagnoser har drivit i ett treårigt projekt fram till och med 2015. Syftet med projektet har varit att öka förbundets regionala närvaro och bygga en struktur för brukarmedverkan. I projektet har bland annat regionala brukarrepresentanter utbildats för att kunna företräda hela den sällsynta gruppen i samarbetet med hälso- och sjukvården. Det finns ett behov av underhålla och fylla på med kompetens för att upprätthålla möjligheterna till patientsamverkan i utvecklingsarbetet med CSD. I nuläget saknas dock långsiktiga ekonomiska förutsättningar för det.

De expertteam som är knutna till CSD ska enligt överenskomna kriterier aktivt samarbeta med brukare och brukarorganisationer.³⁷ I nuläget har några, men inte alla, expertteam etablerat ett samarbete med patientrepresentanter.

Bedömningen är att nationella behandlingsrekommendationer för vård och omsorg av personer som lever med sällsynta diagnoser skapar förutsättningar för att den enskilde individen ska kunna vara medaktör i sin egen vård och omsorg. Med nationella behandlingsrekommendationer får den enskilde individen en bild av vad denne kan förvänta sig och kan också hänvisa till behandlingsrekommendationen i kontakten med vården. Den nationella behandlingsrekommendationen kan också utgöra grund för den individuella plan som ska tas fram.³⁸

³⁶ Bilaga 1

³⁷ Bilaga 2

³⁸ Se avsnitt 4.II.

Enkätundersökning

Många studier och erfarenheter från bland annat Ågrenskas vistelser, påvisar att personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående efterfrågar mer kunskap hos professionerna man möter, både vad gäller diagnosen och de konsekvenser tillståndet medför under livet. Man efterfrågar mer samordning, helhetssyn och mer anpassning av stödet utifrån de individuella behov man har.

Det här bekräftas till stora delar av den enkätundersökning som NFSD, tillsammans med Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Neuroförbundet, genomfört under 2015.³⁹ Undersökningens syfte var att undersöka erfarenheterna av samhällets stöd och den omfattade frågor inom följande områden:

- Samordning: fast vårdkontakt och individuella planer
- Rehabilitering: barn- och ungdomsrehabilitering, vuxenrehabilitering och övergången från barn- och ungdomsrehabilitering till vuxenrehabilitering
- Skola: Särskilt stöd
- Arbetsliv

528 personer besvarade enkäten. 362 personer angav att de själva lever med en sällsynt diagnos och 166 personer angav att de är närstående till en person som lever med en sällsynt diagnos. Vid merparten av frågor som ställdes i enkäten hade respondenterna möjlighet att med egna ord kommentera sina svar.

Vad gäller områdena som i första hand rör hälso- och sjukvården, det vill säga områdena samordning och rehabilitering, framgår bland annat att många av respondenterna:⁴⁰

- **har många vårdkontakter och att man själv får sköta samordningen dem emellan,**

”Jag hänger i trådar mellan min husläkare, min magtarmläkare, min endokrinolog, kirurg, ortoped m.fl. och

³⁹ En sammanfattning av hela undersökningen finns tillgänglig på <http://www.nfsd.se/om-oss/kartlaggning/enkatundersokning-om-samhallets-stod-till-personer-som-lever-med-sallsynta-diagnoser-och-deras-narstaende/>

⁴⁰ Citat från undersökningen anges för att illustrera respektive påstående.

det är jag själv som måste samordna alla dessa trådar. Ingen av ovanstående tar ett eget initiativ till att samordna”

- **efterfrågar mer samordning av de insatser som ges,**

”Samordning. Med många funktionshinder och många medicinska problem blir det helt omöjligt för en vanlig lekman och förälder att kunna och orka överblicka och samordna allt. Någon måste göra det. Föräldrar kommer gå under med allt som läggs på dem.”

- **önskar bättre planering och långsiktighet,**

”Tydligare planering och långsiktigt tänkande.”

- **önskar att någon inom vården har helhetssyn,**

”En som har översikt över mina behandlingars helhet samt genom det får en samlad bild över min sjukdomssituation och därmed kan hjälpa mig med vilka stöd jag ska söka från t.ex. försäkringskassan osv.”

- **önskar mer samverkan inom vården och mellan olika delar av samhället,**

”En fast vårdcentral läkare som kan ha ett tätt samarbete med min specialistläkare för att snabbt sätt in rätt behandling vid infektioner. Vilket underlättar för mig på många plan och även gör att jag inte behöver vara borta lika länge från mitt arbete. En fast kontakt underlättar även i kontakterna med min handläggare på Försäkringskassan.”

- **efterfrågar mer kunskap,**

”Vill ha en läkare som är expert på min sjukdom. Då kan den personen hålla i alla trådar om vad som behövs och vad som ska göras. Nu är det mest antaganden.”

- **upplever att övergången från barn- och ungdomshabiliteringen till vuxenhabiliteringen bör förbättras,**

”Är på väg in i vuxenhab. Känner stor ångest då inte har en egen HAB läkare utan man hänvisas till vårdcentralen. Där kan vi inte få samma läkare var gång och de verkar totalt ointresserade att sätta sig in i alla komplicerade medicineringar och vård-omsorgsfrågor.”

- **önskar ett mer individuellt anpassat stöd, och**

”Klienten i centrum. De utgår ofta ifrån hur man borde vara och tycka och känna med en viss diagnos. Alla är vi olika och det jag upplever som ett problem är ett problem även om inte du tycker det. Det är vi som har vår vardag i vår situation.”

- **önskar ett bättre bemötande.**

”Lyssna på föräldrarnas/barnets/familjens behov.”

NFSD har under 2015:

- Under maj månad deltagit vid och talat på slutkonferensen ”Utveckla vården tillsammans” som Riksförbundet Sällsynta diagnoser hållit i sitt projekt om regionala strukturer för brukarmedverkan.
- Medverkat vid två träffar mellan representanter för brukarnätverk väst och ledaren för CSD Västra Götalandsregionen vid vilka det bland annat förts diskussioner om samverkansformer samt om genomförandet av en enkätundersökning bland Riksförbundet Sällsynta diagnosers medlemmar boende inom regionen.
- Fört samtal med brukarnätverk Norr och Riksförbundet Sällsynta diagnoser angående arbetet med CSD i norra sjukvårdsregionen.
- Under september månad, tillsammans med brukarnätverk Norr, Riksförbundet Sällsynta diagnoser och regionens representant i Socialstyrelsens referensgrupp för NFSD, hållit i en workshop i Umeå där inrättandet av CSD diskuterades.

- Fört diskussioner med centrumledarna om brukarmedverkan i arbetet med utvecklingen inom CSD. Man har kommit överens om att brukarrepresentanter ska erhålla arvode och reseersättning från CSD vid uppdrag inom CSD och expertteam, till exempel vid arbete med kvalitetsregister och under samverkansmöten. Det gäller inte dock de som har lön från den verksamhet man företräder.
- Under våren 2015, tillsammans med Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Neuroförbundet, genomfört en enkätundersökning bland intresseorganisationernas medlemmar om samhällets stöd.
- Vid möte, under december månad 2015, tillsammans med Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Neuroförbundet, hållit i möte om framtidens habilitering och rehabilitering för personer som lever med sällsynta diagnoser. Diskussionerna fördes bland annat med utgångspunkt från resultatet av enkätundersökningen om samhällets stöd som genomfördes under våren 2015. Utöver representanter för NFSD, Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Neuroförbundet, deltog företrädare för Riksförbundet för rörelsehindrade Barn och Ungdomar (RBU), Förbundet Sveriges Arbetsterapeuter och Socialstyrelsen. Vidare två habiliteringsläkare från olika landsting. Ytterligare möte är planerat att hållas i Socialstyrelsens regi under våren 2016.



IV. Bidra till ökad kunskapsspridning, och verka för fortsatt utvecklat samarbete mellan de aktörer i Sverige som arbetar med informations- och kunskapsspridning

I den här rapporten redovisas arbetet med utveckling av kunskapsstöd och behovet av detsamma under avsnitt 4.II.

Att kunskapen om sällsynta diagnoser och dess konsekvenser behöver öka är tydlig. Men alla som behöver kunskap får inte tillgång till den. Hur gör man kunskapen tillgänglig och hur når man de som behöver den?

Inrättandet av CSD innebär att multiprofessionell kompetens rörande sällsynta diagnoser samlas och tydliggörs. CSD ska på olika sätt verka för att tillgängliggöra den samlade kompetensen som finns, vilket framgår av den gemensamma beskrivningen av CSDs mål och verksamhet.⁴¹ Respektive CSDs arbete med att nå ut med information om sin verksamhet är i första hand begränsad till den egna regionen. CSD har under 2015 själva och tillsammans med bland andra NFSD jobbat med att nå ut med information om respektive verksamhet. Det har skett genom presentationer av verksamheterna vid möten inom olika delar av hälso- och sjukvården samt vid möten med andra samhällsaktör och med intresseorganisationer. Vidare på webbplatser och under mässor och konferenser.

På nationell nivå har NFSD en viktig roll i att sprida information om den samlade tillgången till kunskap och stöd inom området sällsynta diagnoser. NFSD arbetar aktivt med denna fråga, själv och tillsammans med andra aktörer. Här använder NFSD sig bland annat av webbaserade verktyg för att nå ut till målgrupperna. Under avsnitt 4. IV. nedan redovisas NFSD:s arbete med webbplatsen nfsd.se och arbetet med att sprida information som finns

⁴¹ Bilaga 1

tillgänglig via sociala media. NFSD arbetar också med att föra ut information om tillgänglig kunskap inom området genom att medverka på möten med och konferenser för olika aktörer. NFSD arbetar även på andra sätt med att sprida information om sällsynta diagnoser och arbetet sker i enlighet med den kommunikationsplan som NFSD har tagit fram.

På nationella nivå arbetar den så kallade kommunikations- och informationsgruppen, under ledning av NFSD. Gruppen arbetar bland annat med frågor som rör kunskapspridning.

NFSD har under 2015:

- Hållit i två möten⁴² med den arbetsgrupp som arbetar tillsammans med frågor som bland annat rör samordnad information och kommunikation. Vid mötena har bland annat diskuterats samarbete för att göra verksamheterna mer kända samt hur information som finns på flera webbplatser kan hållas uppdaterade och spridas på ett mer effektivt sätt.
- Samverkat med Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Ågrenska inför och under Almedalsveckan 2015. Almedalsveckan genomfördes i år under månadsskiftet juni-juli. Vårt arrangemang bestod av dels en foto parad med ett framträdande på Donners plats under tre dagar och dels av ett seminarium under temat "Sällsynta diagnoser banar väg för framtidens vård och omsorg – hur skapar vi långsiktighet?". Referat av seminariet finns tillgängligt på NFSD:s webbplats.⁴³
- Samverkat med Riksförbundet Sällsynta diagnoser i samband med Sällsynta Dagen under 2015 och vid planeringen av Sällsynta Dagen 2016.⁴⁴
- Samverkat med Ågrenska och Riksförbundet Sällsynta diagnoser vid framtagning av filmer under tema #Sällsyntaliv och #Sällsyntprofession.
- Presenterat det pågående arbetet inom området sällsynta diagnoser i Sverige i vid olika möten, bland annat vid workshop på Akademiska sjukhuset i Uppsala med möjliga expertteam under januari månad, vid Samverkansnämnden Uppsala-Örebro under möte i Köpenhamn i mars månad, vid det neuromuskulära nätverket i Sveriges

⁴² Deltagare från Riksförbundet Sällsynta diagnoser, Informationscentrum för ovanliga diagnoser, Orphanet, Ågrenska, Mun-H Center och flera av CSD.

⁴³ <http://www.nfsd.se/om-sallsynta-diagnoser/Aktuellt/Nyheter/sammanfattning-fran-almedalen/>

⁴⁴ Se nedan under avsnitt 4.VI.

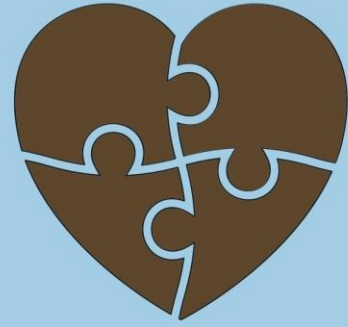
möte i Göteborg under mars månad, vid den specialistkompetenskurs som CSD Karolinska Universitetssjukhuset anordnade under april månad, vid konferens i Jönköping anordnad av Svensk Förening för Obstetrik och Gynekologi, SFOG, under augusti månad, vid LSS dagen i Göteborg under september månad, vid Kvalitetskonferens för svensk habilitering i Norrköping⁴⁵ under september månad och på klinisk genetik vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset under december månad.

- Haft möten med företrädare för flera intresseorganisationer däribland Stiftelsen för MuskelDystrofiForskning, SMDF, Föreningen Smith Magenis Syndrom och Hjärtebarnsförbundet.
- Träffat Lots för barn och vuxna med funktionsnedsättning, Göteborgs stad.
- Under senare delen av 2015 haft möten med företrädare för två läkemedelsbolag, Bio Marin Nordic och PTC Therapeutics Sverige.
- Publicerat resultatet från enkätundersökningen om samhällets stöd bland personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående på NFSD:s webbplats och kommunicerat detta via sociala medier.
- Sammanställt och, på NFSD:s webbplats, publicerat kunskapsmaterial rörande övergången från barn- till vuxenvård.
- Medverkat i en artikel i tidningen Föräldrakraft.⁴⁶
- I övrigt, jobbat aktivt med webbplatsen NFSD.se och spridning av den.⁴⁷

⁴⁵ I samarbete med Riksförbundet Sällsynta diagnoser, Ågrenska och CSDsydöst.

⁴⁶ Artikeln publicerad under Tema Skola i Föräldrakraft nr 6, 2015.

⁴⁷ Se nedan under avsnitt 4.IV.



V. Bidra till förbättrad samverkan mellan de olika samhällsaktörerna

Av den enkätundersökning som NFSD genomfört tillsammans med Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Neuroförbundet under 2015⁴⁸ framgår att personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående upplever att samordning av de kontakter man har inom hälso- och sjukvården och med andra samhällsinstanser fungerar dåligt. Man får själv sköta samordningen av de kontakter man behöver ha. Många andra tidigare kartläggningar och studier visar detsamma.

Bristen på samordning bedöms ha flera orsaker. Det handlar om brister i samverkan, kommunikation och informationsöverföring. Det behövs mer kunskap och mer helhetssyn bland alla aktörer. Det behövs också praktiska strukturer, eller modeller, för samverkan samt någon som tar ansvar för samverkan och samordning.

Ett exempel som illustrerar bristerna är skillnaderna mellan barn- till vuxenvård. Under barnaåren är vården mer sammanhållen. Under vuxenåren är man hänvisad till primärvården och remisser till olika specialister. Samverkan mellan primärvården och specialisterna samt mellan specialisterna saknas ofta. Informationsöverföringen brister också. Allt för ofta saknas någon som tar ett huvudansvar för den person som behöver stöd. Personen i fråga slussas runt, får överföra information och samordna kontakterna själv.

Övergången från barn- till vuxenvård upplevs också som problematisk bland många personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående. Man tycker inte att den fungerar. Planering, samverkan och kommunikation mellan olika delar av vården är viktig vid övergångarna. Så också samverkan och kommunikationen mellan vården och patienten och dennes närstående.

⁴⁸ Se avsnitt 4.III.

Det finns exempel där man försökt komma tillrätta med bristen på samverkan och samordning.

I tidigare verksamhetsrapporter har NFSD redogjort för arbetet inom Landstinget Sörmland, projektet ”Samordnat medicinskt omhändertagande av vuxna personer med komplexa funktionsnedsättningar”, SMO.⁴⁹ Fem vårdcentraler i länet erbjuder ett utökat stöd för vuxna personer med komplexa funktionsnedsättningar, däribland sällsynta diagnoser. Fokus är en mer tillgänglig och sammanhållen vård utifrån individens behov och i ett helhetsperspektiv. Patienten får en fast läkarkontakt och en individuell plan tas fram. Vårdcentralen samarbetar med specialister vid sjukhuset och med andra samhällsaktörer. Man har också utvecklat ett arbetssätt för övergången från barn- till vuxenvård.

Under april-december månad 2015 har Riksförbundet Sällsynta diagnoser arbetat med projektet ”Övergången från barn- till vuxensjukvård för personer som har sällsynta diagnoser”, i vilket bland andra NFSD medverkat. Projektet har syftat till att ta fram modeller för en väl fungerande övergång. I detta arbete har man använt sig av en tjänstedesignmetod och arbetat tillsammans med och med utgångspunkt från unga vuxna som lever med sällsynta diagnoser. I arbetet har också hälso- och sjukvårdspersonal med erfarenhet av sällsynta diagnoser medverkat. Under 2016 är målet att i pilotstudier implementera några av idéerna som har tagit fram i projektet.

Av den gemensamma beskrivning av CSDs mål och verksamhet som arbetats fram under senare delen av 2015 framgår bland annat att CSD ska verka för samverkan på olika sätt och med olika aktörer. Man ska också tillhandahålla vägledning, hänvisning och information rörande var det finns medicinsk expertis samt omhändertagande och service i samhället.⁵⁰ Inom respektive CSD har man påbörjat kontaktskapande med olika samhällsaktörer för att få till stånd samverkan. Respektive CSD har också etablerat ett samarbete med de brukarnätverk som finns inom respektive region. Vidare har Ågrenska och flera av CSD samverkat genom anordna så kallade föräldrträffar.⁵¹ Det återstår dock arbete och mer strukturerade samarbetsformer kommer att krävas i arbetet inom CSD verksamheterna. Expertteamen behöver till exempel, med stöd av CSD, finna former för samverkan kring framtagning av individuella planer.

⁴⁹ http://www.nfsd.se/hitta-ratt/exempel_pa_samverkan_i_praktiken/Samordnat-medicinskt-omhändertagande-av-vuxna-med-komplexa-funktionsnedsättningar/

⁵⁰ Bilaga 1

⁵¹ Se ovan under avsnitt 4.1.

Arbetet med samverkan mellan CSD i Sverige sker i första hand genom personliga kontakter mellan ledarna för CSD. Gemensamma möten har också hållits under 2015 för att diskutera frågor som bland annat rör samverkan mellan CSD och mellan expertteamerna i vissa frågor.⁵² Vidare har möten hållits med samordnarna vid CSD för att bland annat diskutera samverkan dem emellan.

För att få till stånd samverkan krävs att samhällsaktörerna blir uppmärksammade på de problem personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående har. Därutöver krävs kännedom om den kunskap som finns tillgänglig. NFSD har under året bidragit i arbetet med att skapa förutsättningar för samverkan genom att anordna, delta och medverka vid ett antal möten och konferenser med olika aktörer.

NFSD har under 2015:

- Hållit i och medverkat vid möten mellan samordnare vid CSD. Vid mötet diskuterades bland annat gemensamma frågor rörande koordinatörernas, samordnarnas, roll i CSD.
- NFSD deltagande i Försäkringskassans projekt "En enklare vardag" under 2014 har resulterat i vidare kontakt under 2015 mellan Ågrenska och myndigheten kring en utbildningssatsning för handläggare om sällsynta diagnoser.
- Under juni månad haft möte med en av utredningssekreterarna vid "Utredningen för högspecialiserad vård".
- Samverkat med Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Ågrenska inför och under Almedalsveckan 2015.
- Under september besökt Nordens Valfärdscenter i Stockholm och fört diskussioner kring samarbeten gällande dövblindområdet.
- Deltagit på IVO-dagen och på Kvalitetsmässan, båda i Göteborg och under november månad. Under december månad, tillsammans med Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Neuroförbundet, hållit i ett möte företrädare från bland annat professionerna inom området där diskussion förts om

⁵² Se ovan under avsnitt 4.1.

framtidens habilitering. Under mötet diskuterades behovet av en nationell översyn av habiliteringen i Sverige. Ytterligare möten i frågan är planerade under 2016.



VI. Utveckla innehållet på och underhålla NFSD:s webbplats

NFSD har i uppdrag att föra ut kunskap till samhällets aktörer om de problem som det innebär att leva med en sällsynt sjukdom. NFSD har också i uppdrag att bedriva ett nära samarbete med andra aktörer som redan idag arbetar med informationshantering avseende sällsynta sjukdomar.

I det här arbetet utgör webbaserad information en väsentlig kanal. NFSD har sedan 2013 kontinuerligt jobbat med webbplatsen nfsd.se, både vad gäller innehåll och funktionalitet. Under året har så kallad Talande Webb implementerats för att öka tillgängligheten. En nyhetsbrevsfunktion har också tagits fram för att löpande kunna kommunicera det pågående arbetet i Sverige. Under året har fyra nyhetsbrev tagits fram och distribuerats.

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

NFSD:s nya webbplats lanserades den 4 december 2013. Under de två senaste åren har trafiken till webbplatsen ökat väsentligt enligt följande:

Period	Antal besök	Andel återkommande besök	Antal sidvisningar
2014	27408	21%	79212
2015	60688	17%	151312

Webbplats och delar av dess innehåll kommuniceras enligt en framtagna plan bland annat via Twitter, Facebook och LinkedIn.

Antal personer som följer NFSD på Facebook har ökat från 379 per den sista december 2014 till 613 personer per den sista december 2015. Antal personer som följer NFSD på Twitter har ökat från 379 per den sista december 2014 till 582 per den sista december 2015. Under 2015 har NFSD gjort 202 inlägg, tweets, på Twitter.

Under 2015 har vidare två webbaserade kampanjer genomförts. En kampanj i samarbete med Riksförbundet Sällsynta diagnoser inför Sällsynta dagen den sista februari, och en i samarbete med Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Ågrenska inför Almedalsveckan under månadsskiftet juni/juli.

Syftet med kampanjerna var bland annat att uppmärksamma sällsynta diagnoser, Sällsynta dagen och aktiviteterna under Almedalsveckan samt att öka trafiken till nfsd.se. Webbkampanjerna har spridits via sociala media under #Sällsyntaliv och har bland annat innehållit personlig berättelser och de politiska partiernas strategier inom det sällsynta området. Till detta har annan information adderats, relaterad information, bland annat information på NFSD:s webbplats om verksamheterna vid CSD och till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser. Under perioderna då kampanjerna genomförts har trafiken ökat till NFSD:s webbplats jämfört med motsvarande period under 2014 enligt följande:

Webbkampanj Sällsynta dagen 2015

Period	Antal besök nfsd.se	Antal sidvisningar nfsd.se
14/2-14--8/3-14	1362	4537
14/2-15--8/3-15	3608	9444

Webbkampanj Almedalsveckan 2015

Period	Antal besök nfsd.se	Antal sidvisningar nfsd.se
22/6-14--22/7-14	1707	3636
22/6-15--22/7-17	3366	7555

Sedan år 2013 har NFSD tillsammans med Ågrenska producerat totalt 21 filmer som bland annat publicerats på NFSD:s webbplats och på NFSD:s Youtubekanal. Filmerna har spridits i mycket hög utsträckning och det kan konstateras att filmer är ett bra format att skapa uppmärksamhet kring och sprida kunskap om området sällsynta diagnoser.

Period	Antal nya filmer	Antal visningar
1/1-14--31/12-14	5	5819
1/1-15-- 31/12-15	11	13001
18/9-13--31/12-15	21	31233

Filmen "Sällsynta diagnoser vad är det?" som producerades av NFSD under 2014 har under 2015 har anpassats för norska förhållanden och tillgängliggjorts i Norge via Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser, NKSD. Filmen har också översatts till och textats på engelska och på finska efter förfrågan från Harvinaiset, Finland.

NFSD har under 2015:

- Tagit fram en plan för utveckling av viss ny eller förbättrad funktionalitet, bland annat Talande webb och en nyhetsbrevs funktion, på webbplatsen och implementerat denna med stöd av konsultföretaget Funka.
- Tagit fram en plan för vidareutveckling av funktionaliteten på webbplatsen under 2016. Arbetet med implementeringen av ny funktionalitet kommer att påbörjas under första delen av 2016.
- Tillsammans med Ågrenska fortsatt produktionen av filmer om hur det är att leva med en sällsynt diagnos och med professioner som ger tips eller informerar om olika område.
- Producerat filmerna "Ta ditt liv på allvar – intervju med Tora Ljusberg om narkolepsi", "The sky is the limit"(syntolkad), "Ett ögonblick" (syntolkad), "Sällsynta diagnoser i Almedalen. Sällsynt men inte ovanlig", "Kärleken till dig". Vidare fem filmer om kognitiva nedsättningar och sällsynta diagnoser och en film om genetik och sällsynta diagnoser. Filmerna har publicerats på NFSD:s webbplats och på NFSD:s YouTube-kanal.
- Under slutet av februari månad, i samband med Sällsynta dagen, och under juni-juli månad, inför Almedalsveckan, tillsammans med Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Ågrenska genomfört webbkampanjer för att uppmärksamma sällsynta diagnoser och de aktuella aktiviteterna.

- Utvecklat innehållet på webbplatsen med bland annat en sammanställning över tillgängliga vårdprogram och riktlinjer rörande sällsynta diagnoser och närliggande tillstånd och en kunskapsöversikt rörande övergången från barn- till vuxenvård.
- Spridit information om bland annat ny lagstiftning och för målgrupperna relevanta nyheter.
- Löpande arbetat med uppdatering av och i enlighet med en plan för webbplatsen, bland annat med publicering av aktiviteter som genomförs av andra aktörer inom området.

5. Övervägande och slutsatser

Sällsynta diagnoser ingår i gruppen kroniska sjukdomar. Behoven hos personer som lever med kroniska sjukdomar är i flera avseende likartade. Alla behöver, i samverkan med olika samhällsaktörer, få insatser och stöd som ger möjlighet till att leva med så god livskvalitet som möjligt utifrån de förutsättningar man har. Men de sällsynta diagnoserna innebär en särskild utmaning för befintliga strukturer i välfärdssystemet då de är ovanliga, komplexa och ofta innebär allvarliga symtom. Den sällsynta diagnosen påverkar hela individen och dennes närstående, under hela livet. Många som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående behöver ha många kontakter inom välfärdssystemet. Man har ofta en livslång relation med hälso-och sjukvården inom olika nivåer från diagnos till behandling. Man behöver ofta också stöd från andra samhällsinstanser inom olika nivåer.

Många undersökningar påvisar att kunskapen om sällsynta diagnoser är låg bland de som på olika sätt ska stödja personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående. Kunskapen är fragmenterad och spridd i Sverige och internationellt. Det innebär att det många gånger är svårt att få en tidig diagnos, rätt behandling och stöd från samhället. Brister i samverkan och samordning mellan samhällsaktörerna får konsekvenser som innebär problem för personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående.

Det har sedan ett antal år pågått ett utvecklingsarbete på olika nivåer i samhället för att förbättra livssituationen för personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående. I arbetet är många engagerade och arbetet går framåt. Målet är att personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående ska ha samma möjlighet till diagnos, adekvat behandling och samhällsservice som andra invånare har enligt svensk lagstiftning. Lösningen finns inte i någon enskild åtgärd. En helhetssyn och en långsiktighet i arbetet behövs. I arbetet måste såväl personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närståendes behov som samhällets struktur, resurser och prioriteringar beaktas.

NFSD har i uppdrag att bidra till samordningen och koordineringen av arbetet inom området sällsynta diagnoser. NFSD har också i uppdrag att samla, utveckla och sprida kunskap om sällsynta diagnoser och dess konsekvenser. I detta arbete samverkar NFSD med olika samhällsaktörer. Ett stort nätverk med aktörer inom stat, landsting/regioner, kommuner, intresseorganisationer och civilsamhället har byggts upp. NFSD har genomfört ett omfattande arbete för

att kartlägga behov, strukturer och kunskapsmaterial. NFSD har vidare arbetat med att få till stånd utveckling av kunskapsstöd och arbetat med att föra ut kunskap om sällsynta diagnoser och dess konsekvenser på många olika sätt, bland annat via funktionens webbplats, sociala media och genom att medverka vid olika sammankomster.

Ökad kunskap om sällsynta diagnoser och dess konsekvenser är en grundförutsättning för ökad samverkan och därmed förbättrad samordning mellan de samhällsaktörer som personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående är i behov av och berättigad till stöd av. Men därutöver behövs ytterligare åtgärder.

Centrum för sällsynta diagnoser och expertteam

Etableringen av CSD inom sjukvårdsregionerna skapar förutsättningar för att inhämta, samla och tillhandahålla kunskap om sällsynta diagnoser och dess konsekvenser. CSD är tänkta att vara kunskapsnav, eller kompetenscenter, inom området sällsynta diagnoser. Verksamheterna ska samarbeta med varandra och med andra aktörer. De ska verka för att samordna de insatser som personer som lever med sällsynta diagnoser är i behov av. Ett arbete med att knyta kontakter med andra samhällsaktörer på regional nivå för att informera om verksamheten inom CSD och etablera samarbete har också påbörjats och behöver fortgå.

Förutsättningarna att utveckla verksamheterna inom CSD varierar mellan de olika sjukvårdsregionerna. Det är upp till respektive regional huvudman inom hälso- och sjukvården att besluta om etablering och omfattning av verksamheten samt förutsättningarna för densamma. Det innebär att utvecklingen av verksamheterna har kommit olika långt. I nuläget saknas det också en långsiktighet i arbetet då samtliga etablerade CSD, med undantag för en, drivs i projektform.

För att få till stånd en långsiktighet och jämbördiga förutsättningar i arbetet med utvecklingen av CSD behövs en samsyn och ett gemensamt ansvarstagande av huvudmännen.

Arbetet med att knyta expertteam och expertkompetens till CSD har också kommit olika långt i de olika sjukvårdsregionerna. Arbetet med att se över förutsättningarna att bilda team är en pågående process. Kartläggning av kompetens och erfarenheter av olika sällsynta diagnoser inom regionerna tar

tid. Målsättningen är verksamheterna ska kunna tillhandahålla stöd för alla sällsynta diagnoser även om det inte finns ett expertteam inrättat för diagnosen. I nuläget kan flera CSD omfatta team som helt eller delvis rör samma diagnoser. Bedömningen är att det på sikt finns behov av att se över koncentrationen av hälso- och sjukvården inom området nationellt och regionalt. Något som också föreslås ske i det betänkande som utredningen för högspecialiserad vård lämnat till regeringen under året.⁵³ Utredningsförslaget innebär en större statlig styrning av delar av hälso- och sjukvården riktad till personer som lever med sällsynta diagnoser.

Patientperspektivet

En grundförutsättning för framgång i pågående arbetet är att patientperspektivet tillvaratas i detsamma. Det förutsätter ett helhetsperspektiv, samverkan med företrädare för patienterna i utvecklingsarbetet och samverkan med den enskilde patienten i mötet mellan vården och patienten. För samverkan i utvecklingsarbetet behövs strukturer och kompetens bland vårdprofessionerna samt kunskaper och färdigheter hos patientföreträdarna.

Strukturer för samverkan i utvecklingsarbetet vid CSD har till viss del skapats. Riksförbundet Sällsynta diagnoser har skapat regionala brukarnätverk och utbildat brukarrepresentanter. Det finns dock ett behov av att underhålla och fylla på med kompetens för att upprätthålla förutsättningarna för samverkan i denna del. Här behövs en långsiktig plan och ekonomiska förutsättningar, något som saknas idag.

De multiprofessionella expertteamen ska samverka med patienter och intresseorganisationer. I nuläget har några, men inte alla expertteam etablerat ett samarbete med patientrepresentanter. Här finns med andra ord utvecklingspotential. Patienterna, ibland tillsammans med deras närstående, är de som bäst vet hur resan i vården och omsorgen fungerar. En kartläggning av den i samverkan mellan expertteamen och patienterna bör kunna utgöra utgångspunkt för teamets utvecklingsarbete i många delar.

Nationella behandlingsrekommendationer skapar också förutsättningar för den enskilde individen som lever med en sällsynt diagnos och dennes närstående att vara medaktör i sin egen vård och omsorg. Den enskilde individen får med rekommendationen en bild av vad denne kan förvänta sig av

⁵³ SOU 2015:38

vården och kan hänvisa till rekommendationen i kontakten med till exempel primärvården. Behandlingsrekommendationen kan också utgöra grund för den individuella plan som ska tas fram.

Kunskapsökning

Det finns ett stort behov av att kunskapsökning inom området sällsynta diagnoser. Befintlig information behöver samlas in, ny kunskap behöver inhämtas och nytt kunskapsstöd behöver utvecklas. All information behöver vara målgruppsanpassad samt göras tillgänglig och känd för de som behöver den.

Som tidigare har angetts skapar inrättandet av CSD förutsättningar för att inhämta, samla och tillhandahålla kunskap om sällsynta diagnoser och dess konsekvenser. Till CSD ska såväl personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående samt olika professioner kunna vända sig och få information och stöd i frågor som rör sällsynta diagnoser. Fragmenterad kunskap blir mer homogen. Det är viktigt att dessa kunskapscenter får förutsättningar att verka på lång sikt och att deras verksamhet samordnas på ett nationellt plan så att det stöd som erbjuds blir likvärdigt över landet.

Genom att koncentrera den specialiserade vården för personer som lever med sällsynta diagnoser skapas förutsättningar för ökad forskning inom området. Till den medicinska forskningen bör även annan forskning, till exempel forskning inom det sociala området, knytas. Mer kunskap behövs inom flera områden, till exempel om hur det är att leva med en sällsynt diagnos när man blir äldre.

Utöver verksamheten inom CSD och expertteamen är bedömningen att framtagning av nationella behandlingsrekommendationer utgör en viktig del för att skapa förutsättningar för ökad kunskap rörande vård och omsorg av personer som lever med sällsynta diagnoser. Vidare är det pågående arbetet med att upprätta ett kvalitetsregister för kartläggning och uppföljning av insatser inom området sällsynta diagnoser i kvalitetsregister viktigt. Det har bedrivits ett arbete för att ta fram en struktur och ett stöd för framtagning av nationella behandlingsrekommendationer. Arbetet kommer att fortgå under 2016 med genomförande av en så kallad pilot. Det vidare arbetet behöver förankras och finansieras. Kvalitetsregisterarbetet måste också fortgå.

Bedömningen är också att olika informations- och utbildningsinsatser behövs för att öka kunskapen om sällsynta diagnoser och dess konsekvenser. Idag tillhandahåller en mängd aktörer utbildningar inom området för olika professioner. Informationsaktiviteter genomförs också på en mängd olika håll, såväl regionalt som nationellt. Aktiviteterna behöver samordnas och utvecklas vidare.

Många personer som lever med sällsynta diagnoser är i behov av habiliteringsinsatser. Inom befintliga habiliteringsverksamheter finns stor kunskap och erfarenhet rörande insatser för barn och ungdomar med mer vanligt förekommande funktionsnedsättningar. Det saknas dock i många fall underlag för att bygga upp specifik kunskap och erfarenhet kring de sällsynta diagnoserna. För vuxna personer med funktionsnedsättningar är habiliteringsverksamheten inte lika väl utbyggd som barn- och ungdomshabiliteringarna. Ibland saknas särskild vuxenhabiliteringsverksamhet helt. Vuxna hänvisas istället till primärvården. Under 2015 har en enkätundersökning genomförts för att undersöka vilka erfarenheter personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående har av bland annat habilitering. Av resultatet från undersökningen framgår bland annat att respondenterna efterfrågar mer kunskap och bättre samordning av insatser från habiliteringsens sida. Vidare efterfrågas ett mer individuellt anpassat stöd, bättre övergång från barn- och ungdomshabilitering till vuxenhabilitering samt ett bättre bemötande. Med utgångspunkt från bland annat genomförd enkätundersökning har NFSD, tillsammans med Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Neuroförbundet, under året haft ett möte med representanter från olika professioner och Socialstyrelsen. Under mötet har diskussioner förts om framtidens habilitering. Under mötet enades deltagarna om att det finns ett behov av en översyn av habiliteringsverksamheten på nationell nivå. Fortsatta diskussioner kring utvecklingsbehov rörande habilitering för personer som lever med sällsynta diagnoser är planerade under 2016.

Även personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående behöver kunskap och verktyg för att hantera sin vardag. Behovet varierar utifrån var man befinner sig i livet och vilka personliga förutsättningar man har.

Genom det samarbete som har etablerats mellan Ågrenska och flera CSD ges möjlighet för föräldrar med barn som relativt nyligen fått diagnos att träffas och samtala kring frågor som är i fokus i deras liv. Utvärderingen av dessa träffar visar att verksamheten bör fortgå.

I den unika verksamhet som Ågrenska bedriver utanför Göteborg ges också möjlighet för, barn, ungdomar och vuxna som lever med sällsynta diagnoser

samt deras familjer, att få kunskap och verktyg för att hantera sin vardag. Nyttan med vistelserna på Ågrenska bekräftas av professionerna inom området. Utvärderingen av deltagarnas synpunkter efter vistelserna bekräftar detsamma. Många, men inte alla, som tillhör målgrupperna får också möjlighet att delta på vistelserna. Beslut om finansieringen av deltagandet under en familjevistelse fattas på olika nivåer inom hälso- och sjukvården i regionerna. En samsyn och jämlika villkor för deltagande på vistelser i Ågrenska är eftersträvansvärt på nationell nivå.

Behov av kunskap och verktyg för att hantera vardagen behövs också vid olika övergångar i livet, till exempel vid övergången från barn- till vuxenvård. Det finns ett antal framtagna modeller som är avsedda att stödja ungdomar, föräldrar och olika professioner vid övergången. Det är oklart om och hur de här modellerna tillämpas i praktiken. Många personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående upplever att övergången fungerar dåligt och att det stöd samhället erbjuder är otillräckligt. Därför har Riksförbundet Sällsynta diagnoser, i samarbete med ungdomar, olika professioner och NFSD, drivit ett projekt rörande övergången från barn- till vuxenvård under 2015. Projektet har resulterat i en mängd idéer om praktiskt kunskapsstöd för ungdomar, föräldrar och profession som behöver testas i praktiken. Projektet kan också sägas vara ett gott exempel på samverkan mellan patienter och hälso- och sjukvården i en fråga som rör utvecklingen av vården.

Genom att samla tillgänglig webbaserad information inom området sällsynta diagnoser på NFSD:s webbplats är bedömningen att förutsättningarna för kunskapsinhämtning ökat. En tidigare fragmenterad bild av information finns nu till stor del tillgänglig på ett ställe. Arbetet med att utveckla och underhålla informationen måste fortsätta.

En viktig fråga när man talar om kunskapsökning är förstås spridningen av kunskap. Hur når man de som behöver kunskap? Bedömningen är att arbete med kunskapsspridning kräver ett strukturerat och omfattande arbete på många nivåer, både regionalt och nationellt. Aktiviteter har också genomförts med framgång. Ytterligare insatser behövs dock och kräver resurser. Arbetet kan bli mer effektivt genom samarbete och gemensam planering. Även detta arbete kräver kontinuitet.

6. Ekonomisk rapport

Övergripande ekonomisk redovisning

Under 2015 har största delen av resurserna i enlighet med plan gått till fortsatt kartläggningsarbete, samarbeten och samverkan.

Ekonomisk resultatredovisning	Tkr
Intäkter medel från socialstyrelsen (not 1)	3500
Resor, logi (not 2)	182
Lokal (not 3)	149
S:a materialkostnader	331
S:a personalkostnader (not 4)	2180
Informationsspridning och konferenser (not 5)	161
Hemsida, infostruktur (not 6)	225
Tjänster (not 7)	249
Trycksaker, övriga kostnader (not 8)	30
S:a övriga kostnader	665
Kostnader totalt	3176
Överskott 2015	324

Överfört överskott från 2012, 2013 och 2014(not 9)	154
Nytt balanserat överskott (not 9)	478
Prestationer enligt fördelning	%
Verka för utveckling, samordning och koordinering av verksamheten inom CSD	32
Verka för utveckling av kunskapsstöd och presentera ramverk för nationella behandlingsrekommendationer	12
Arbeta med frågan om patientperspektivet och presentera resultatet av enkätundersökning om samhällets stödformer	20
Bidra till ökad kunskapsspridning och för fortsatt samarbete mellan aktörer som jobbar med informations- och kunskapsspridning	15
Bidra till förbättrad samverkan mellan de olika samhällsaktörerna	8
Utveckla innehållet på och underhålla NFSD:s webbplats	13
Totalt	100

Not 1 Intäkter

Medel från Socialstyrelsen utbetalas till Ågrenska AB (svb) för att bedriva NFSD i enlighet med gällande avtal. 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 2015 till 182 tkr 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/konferenser som genomförts är: • Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Neuroförbundet, • Informationscentrum ovanliga diagnoser, • EURORDIS medlemsmöte i Madrid och • Besök i Norge.

Not 3 Lokalkostnader

Lokalkostnaderna uppgår till 149 tkr för lokaler på Ågrenska.

Not 4 Personalkostnader

Personalkostnaderna uppgår till 2180 tkr. NFSD:s arbete har under året i huvudsak utförts av verksamhetschefen Veronica Wingstedt de Flon och kommunikatör/assistent Mette Larsen, båda heltid. Vd Robert Hejdenberg och styrelseordförande Anders Olauson, båda Ågrenska (vilka tillsammans med Veronica utgör ledningen för NFSD) har varit engagerade i viss omfattning under hela året.

Not 5 Informationsspridning och konferenser

Det investerats cirka 161 tkr i aktiviteter för informationsspridning, bland annat deltagande på Kvalitetsmässan i Norrköping, aktiviteter under Almedalsveckan och möten med delar av referensgruppen samt möten rörande information- och kommunikation.

Not 6 Hemsida, infostruktur

Arbetet för att underhålla NFSD:s webbplats och sociala media har skett internt. Kostnaderna om 225 tkr avser i huvudsak licenskostnader och kostnader för Apsis (nyhetsbrev och enkätverktyg), Meltwater

(omvärldsbevakningstjänst) och Funkanu (drift webbplats).

Not 7 Tjänster

Tjänster uppgår till 249 tkr och avser i huvudsak utvecklingsarbete av NFSD:s webbplats genomfört av Funkanu.

Not 8 Trycksaker, övriga kostnader

Totalt uppgår trycksaker och övriga kostnader till 30 tkr. Största kostnadsposterna är mobiltelefon och mobil internetuppkoppling.

Not 9 Överfört överskott från tidigare års verksamhet

Överskottet från 2012 års verksamhet uppgick till 332 tkr. Överskottet balanserades enligt överenskommelse med Socialstyrelsen till 2013. Endast en mindre del av överskottet förbrukades under 2013 och den kvarvarande delen av överskottet från 2012, 304 tkr, överfördes vidare till 2014. Detta överskott förbrukades delvis under 2014 och efter överenskommelse med Socialstyrelsen har 154 tkr överförts till 2015. Överskottet för 2015 uppgår till 324 tkr. Överskottet består till största del i att arbete med piloter avseende nationella behandlingsrekommendationer inte kommit till stånd under året. Överskottet föreslås att överföras till 2016.

Hovås 2016-02-22



Veronica Wingstedt de Flon

Verksamhetschef

Referenser

Centrum för sällsynta diagnoser Syd

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

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

Centrum för sällsynta diagnoser i Uppsala-Örebro regionen

<http://www.akademiska.se/sallsynta>

Centrum för sällsynta diagnoser vid Karolinska universitetssjukhuset

<http://www.karolinska.se/for-patienter/alla-mottagningar-och-avdelningar-och-karolinska-universitetslaboratoriet/Mottagningar/klinisk-genetik/centrum-for-sallsynta-diagnoser-solna/>

Centrum för sällsynta diagnoser – sydöst

<http://plus.rjl.se/infopage.jsf?nodeId=42234>

Centrum för sällsynta diagnoser i Västra Götalandsregionen

<https://www2.sahlgrenska.se/su/sallsyntadiagnoser>

Council Recommendation, Council recommendation on action in the field on rare diseases

[http://eurlex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDFof_rare_diseases,_COM_\(2009\)_151/2](http://eurlex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDFof_rare_diseases,_COM_(2009)_151/2)

Commission Expert Group on Rare Diseases

http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/expert_group/index_en.htm

EU kommissionen, Joint Action Rare diseases

http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_en.htm

EUROPLAN, European Project of Rare Diseases National Plans Development

<http://www.euoplanproject.eu/>

EURORDIS

<http://www.eurordis.org/>

ICORD, International Conferences for Rare Diseases

<http://icord.se/>

International Health Policy Survey

<http://www.commonwealthfund.org/interactives-and-data/surveys#/sort=@fdate63677%20descending>

IRDiRC, The international Rare Disease Research Consortium

<http://www.irdirc.org/>

Kunskapscentrum för sällsynta odontologiska tillstånd, Jönköping

<http://plus.rjl.se/index.jsf?nodeId=25819&nodeType=12>

MoGård

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

Mun-H-Center, Göteborg

<http://www.mun-h-center.se/sv/Mun-H-Center/>

Nationellt kompetenscenter anhöriga, Nka

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

Nationellt kompetenscenter för dövblindfrågor, Nkcdb

<http://nkcdb.se/>

Nationell samverkansgrupp för kunskapsstyrning, NSK

<http://skl.se/halsasjukvard/kunskapsstodvardochbehandling/kunskapsstyrning/nationellaprogramrad/programradensorganisation/nationellsamverkansgrupp.1817.html>

Nationell Patientenkät

<http://npe.skl.se/>

Neuroförbundet

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

National Organization for Rare Disorders, NORD

<https://rarediseases.org/>

Nordiska rådet, Det framtida nordiska hälsosamarbetet, rapport

<http://norden.diva-portal.org/smash/record.jsf?pid=diva2%3A723233&dswid=-6086>

Odontologiskt kunskapscentrum i norr, Umeå Universitet

<http://www.odont.umu.se/samverkan/odontologiskt-kunskapscentrum-i-norr/>

Orphanet

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

RareConnect

<https://www.rareconnect.org/en>

Rarelink

<http://rarelink.se/>

RDConnect

<http://rd-connect.eu/>

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

<http://www.regeringen.se/sb/d/108/a/150103>

Regeringen, Träning ger färdighet. Koncentrera vården för patientens bästa.
Betänkande av utredningen om högspecialiserad vård, SOU 2015:98

http://www.regeringen.se/contentassets/13c797c47802474db94fabac1b3d81c8/sou-2015_98.pdf

Rett Center

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

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

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

Socialstyrelsen, Kartläggning och analys av vissa insatser enligt LSS –
Tilläggsuppdrag avseende insatsen personlig assistans, 2015

<http://www.socialstyrelsen.se/publikationer2015/2015-9-3>

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser

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

The Conference of NGOs in Consultative Relationship with the United Nations,
CoNGO

<http://www.ngocongo.org/>

Vårdanalys, Sjukt engagerad - en kartläggning av patient- och
funktionshinderrörelsen, rapport 2015:4

<http://www.varदानalys.se/Global/Rapporter%20pdf-filer/2015/2015-4-Sjukt%20engagerad-webb.pdf>

Vårdanalys, Vården ur patienternas perspektiv-Jämförelse mellan Sverige och
10 andra länder, rapport 2014:11

<http://www.varदानalys.se/Rapporter/2014/Varden-ur-patienternas-perspektiv--Jamforelser-mellan-Sverige-och-10-andra-lander/>

Vårdanalys, Vården ur primärvårdsläkarnas perspektiv – en jämförelse mellan Sverige och nio andra länder, rapport 2015:9

[http://www.vardanalys.se/Global/Rapporter%20pdf-filer/2015/V%C3%A5rden%20ur%20prim%C3%A4rv%C3%A5rds%C3%A4karnas%20perspektiv%20-%20en%20j%C3%A4mf%C3%B6relse%20mellan%20Sverige%20och%20nio%20andra%20l%C3%A4nder%20\(2\).pdf](http://www.vardanalys.se/Global/Rapporter%20pdf-filer/2015/V%C3%A5rden%20ur%20prim%C3%A4rv%C3%A5rds%C3%A4karnas%20perspektiv%20-%20en%20j%C3%A4mf%C3%B6relse%20mellan%20Sverige%20och%20nio%20andra%20l%C3%A4nder%20(2).pdf)

United Nations Economic and Social Council, ECOSOC

<https://www.un.org/ecosoc/en/>

Ågrenska

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

Bilaga 1

Centrum för sällsynta diagnoser

Övergripande mål

Centrum för sällsynta diagnoser har som mål att verka för att personer som har sällsynta diagnoser* får samma möjlighet till diagnos, adekvat behandling och samhällsservice som andra invånare har enligt svensk lagstiftning. Särskild uppmärksamhet ska riktas mot de särskilda behov som är betingade av sällsyntheten. Utgångspunkten för allt arbete ska vara patientens perspektiv.

Centrum för sällsynta diagnoser verkar för att:

- identifiera medicinsk expertis på sällsynta diagnoser och att expertteam med multiprofessionella funktioner inrättas,
- stötta expertteamen i deras arbete och verka för att göra verksamheten inom expertteamen känd,
- samverka på nationell och internationell nivå inom hälso-och sjukvården,
- vidta andra åtgärder inom hälso- och sjukvården för att främja diagnostik och vård, även av de sällsynta syndrom som saknar diagnos eller expertteam,
- vidta åtgärder genom dokumentation och stöd till vårdgivare för att förbättra samhällets förmåga att bistå personer med sällsynta diagnoser,
- tillhandahålla vägledning, hänvisning och information till enskilda personer, hälso- och sjukvården och andra samhällsinstanser rörande var det finns medicinsk expertis för en angiven diagnos samt om omhändertagande och service i samhället,
- stärka individens och närståendes förmåga att självständigt hantera sin livssituation,
- främja samverkan med intresseorganisationerna i arbetet med uppbyggnad och utveckling inom området, och
- främja forskning och utveckling samt bidra till kunskapsökning och kunskapsspridning inom området sällsynta diagnoser

*Med sällsynta diagnoser avses kroniska och komplexa tillstånd med låg prevalens och med behov av särskilda insatser. EU anger prevalensen < 5:10000. Sverige har hittills använt prevalensen < 1:10000.

Bilaga 2



Kriterier gällande för expertteam inom Centrum för Sällsynta Diagnoser i Sverige

Upprättad 2013 i samverkan mellan representanter för Sveriges universitetssjukhus/sjukvårdregioner och Riksförbundet Sällsynta Diagnoser.

Allmänt

Ett expertteam inom Centrum för Sällsynta Diagnoser i Sverige har i uppgift att verka för att de mål som satts upp rörande medicinskt- och icke medicinskt omhändertagande nås (bilaga 1).

Organisation

1. Expertteamet skall ansvara för en sällsynt diagnos eller en grupp av diagnoser.
2. Expertteamet skall vara knutet till svensk universitetssjukvård.
3. Expertteamet skall vara organiserat så att man kan ta ett helhetsgrepp med ett hela livet perspektiv på patienten.
4. Expertteamet skall ha en utsedd, namngiven, ansvarig läkare.
5. Expertteamet skall ha en utsedd, namngiven, ansvarig koordinator.
6. Expertteamet skall bedriva forskning eller samverka med forskare inom området.
7. Uppgift om medlemmar i expertteamet skall anges med namn och funktion.

Samverkan

8. Expertteamet skall samverka med andra expertteam inom det Centrum för Sällsynta Diagnoser till vilket man är knutet.
9. Expertteamet skall aktivt samverka med andra expertteam som ingår i andra Centrum för Sällsynta Diagnoser i Sverige och som ansvar för samma diagnos eller diagnosgrupp. Tillsammans utgör dessa expertteam ett nationellt resursteam. Expertteamet ska också samverka med internationella expertteam när sådana finns.

10. Expertteamet skall aktivt samarbeta med brukare och brukarorganisationer samt med andra samhällsaktörer, till exempel inom områdena socialförsäkring, skola och socialtjänst.

Dokumentation

11. Expertteamet skall dokumentera ansvarig läkare, koordinator och övriga medlemmar.
12. Expertteamet skall dokumentera hur man beaktar brukarperspektivet i sitt arbete.
13. Expertteamet skall dokumentera hur arbetet inom teamet bedrivs (processbeskrivningar).
14. Expertteamet skall aktivt delta i och uppdatera dokumentation om de principer man tillämpar för medicinsk och icke-medicinsk handläggning av personer som tillhör expertteamets diagnos eller diagnosgrupp (behandlingsrekommendationer).
15. Expertteamet skall dokumentera de nationella och internationella expertteam man samverkar med.
16. Expertteamet skall dokumentera utbildningsinsatser och pågående forskning rörande den diagnos eller de diagnosgrupper man arbetar med inom teamet samt egen kompetensutveckling inom området.

Uppföljning

17. Expertteamet skall bidra med uppgifter till utvärderingen av det arbete man bedriver och patientupplevd kvalitet av verksamheten samt egen kompetensutveckling.

Information & kommunikation

18. Expertteamet skall på CSD hemsida med länk till NFSD hemsida tillhandahålla en kort skriftlig och löpande uppdaterad, sammanfattning om den verksamhet man bedriver, såväl medicinsk som icke-medicinsk.
19. Expertteamet skall bidra i arbetet med utbildning av patienter, anhöriga, hälso- och sjukvårdpersonal samt andra samhällsaktörer.
20. Expertteamet skall samverka med Informationscentrum för Ovanliga diagnoser och andra offentliga databaser vid framtagningen av kvalitativ information om den sällsynta diagnos eller diagnosgrupper som man ansvarar för.

