

Delårsrapport

1/1-31/7 2012

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser



NATIONELLA FUNKTIONEN SÄLLSYNTA DIAGNOSER

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

Delårsrapport till Socialstyrelsen

Hovås 31 juli 2012

Innehåll

Inledning.....	4
1 Bakgrund	5
2 Funktionens uppdrag 2012.....	6
3 Hittills genomfört	8
4 Sammanfattning av arbetet med kartläggningar.....	19
5 Överväganden och slutsatser.....	20
6 Nästa steg.....	22
7 Ekonomisk rapport.....	23

Inledning

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

Eftersom diagnoserna är ovanliga finns sällan tillräcklig kunskap inom hälso- och sjukvård, försäkringskassa, socialtjänst, skola, arbetsförmedling och andra samhällsinstanser. Samordning och samverkan mellan de olika aktörerna är ovanlig. Det leder till att personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga själva får agera experter i mötet med dem de behöver stöd av. Bristen på kunskap och samverkan för med sig att den helhetssyn som Riksförbundet sällsynta diagnoser efterfrågar saknas hos många aktörer.

För att öka samordningen, samverkan och spridningen av kunskap har Socialstyrelsen på regeringens uppdrag inrättat Nationella Funktionen för Sällsynta Diagnoser, NFSD. Som en av de första aktiviteterna har NFSD påbörjat kartläggningen av de aktörer personer med sällsynta diagnoser möter, identifierat vilken information som tillämpas samt vilka förbättringar som behövs.

Kartläggningen, som genomförts fram till 31/7 2012 har visat att det finns ett stort engagemang hos personal i vården och hos handläggare i övriga samhällsinstanser för de behov personer med sällsynta diagnoser har. Men det saknas samverkan, samordning och spridning av kunskap och information. Vårt arbete är att vara en nationell plattform för att initiera till nätverk, samordna nationella vårdguider och riktlinjer och bidra till att kvalitetssäkrad information blir tillgänglig för alla inblandade parter.

Hovås den 31 juli 2012



Anders Olauson

Tf verksamhetsansvarig

1 Bakgrund

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

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

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

2 Funktionenens uppdrag

Den nationella funktionens uppgifter är att

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

Prioriterade aktiviteterna under det första verksamhetsåret är att

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

Prioriterade åtgärder under 1 januari till 31 juli 2012. Vilket gäller samtliga redovisningspunkter.

Arbetet i den nationella funktionen har inletts med att bistå Socialstyrelsen med att ta fram en nationell strategi för sällsynta diagnoser. Strategin ska presenteras för Socialdepartementet under hösten 2012.

I enlighet med önskemål från bland annat patientföreningarna har funktionen prioriterat att kartlägga resurserna och kunskapen i sjukvården och samhällsinstanser som försäkringskassa, arbetsförmedling och socialtjänst under de första månaderna av arbetet.

Arbetet med att kartlägga vilka aktörer som personer med en sällsynt diagnos är beroende av har påbörjats, liksom kartläggning av vilken information som finns och vilken som behövs. En organisation har skapats en verksamhetschef är tillsatt samt en webbsida, www.nfsd.se lanserats.

3 Hittills genomfört

Här följer i punktform redovisningen av NFSDs aktiviteter under första sju månaderna, i enlighet med Socialstyrelsens återrapporteringskrav.

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

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

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

Funktionen har varit med och arrangerat ett dialogmöte med särskilt inbjudna aktörer den 31 januari samt en allmän hearing den 3 april. Redovisningen av denna hearing görs på uppdrag av Socialstyrelsen av annan utförare. NFSD har med sin sakkunskap löpande bidragit till och gett feedback på innehållet i strategin. Ett första utkast till strategin var klart den 14 juni som underlag för vidare bearbetning inför presentationen till Socialdepartementet senare i höst.

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

Kartläggning av aktörer innefattar:

- identifiering av vilka de är,
- vilka arbetsuppgifter/uppdrag man har och
- egna upplevda behov.

NFSD har under januari till juli inlett identifieringen av de aktörer som personer med sällsynta diagnoser möter.

Inför och under kartläggningen har NFSD inhämtat kunskap från en rad rapporter, dokumentationer och hemsidor inom ämnet sällsynta diagnoser. (se bilaga 1)

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

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

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

Information genom personliga möten, e-post och telefon

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

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

På Socialstyrelsens uppdrag har ledningen vid respektive universitetssjukhus utsett en person vardera att ingå i NFSDs referensgrupp. För det fortsatta arbetet med kartläggningen har Socialstyrelsen skrivit till ledningen för de sju universitetssjukhusen för att de ska utse en kontaktperson till NFSD.

NFSD har även besökt företrädare och haft kontakt via e-post med företrädare för Rett center, landets orofaciala center, Habilitering & Hälsa, Stockholms läns landsting, Mo Gård med kringcentra, Riksförbundet sällsynta diagnoser, RfSD, Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM, Gillbergcentrum, Socialstyrelsens Informationscentrum för ovanliga diagnoser, Sahlgrenska Akademin vid Göteborgs Universitet samt Ågrenska.

Förutom enkäter har personliga besök och telefonsamtal genomförts på olika arbetsförmedlingar, försäkringskassor och socialtjänstkontor på både central, regional och lokal nivå. Det gäller verksamheter alltifrån Lund i söder till Luleå i norr.

Information hämtad via enkäter

För att kartlägga patientorganisationernas behov och önskemål har en enkät skickats ut till 99 föreningar. Sista svarsdatum är 31 juli. Hittills har det kommit in 34 svar som är under bearbetning. Alla % -satser och andra numeriska uppgifter baseras på dessa högst preliminära uppgifter.

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

Kartläggningen av övriga aktörer som personer med sällsynta diagnoser möter har påbörjats.

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

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

Följande aktörer som arbetar med informationshantering har identifierats:

- Socialstyrelsens Informationscentrum för ovanliga diagnoser,
- Ågrenska,
- Patientföreningarna,
- Landets tre orofaciala center,
- Mo Gård med kringcentra,
- Rett center,
- Universitetssjukhusen,
- Habiliteringar,
- Habilitering & Hälsa, Stockholms läns landsting

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

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

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

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

Patientföreningarna producerar ofta eget informationsmaterial. Som ett delresultat av den enkät som NFSD skickat till de 99 föreningarna svarar 85 procent att de tagit fram eget material. Svaret är tydlig bekräftelse på att de anser att information saknas.

Det saknas en gemensam plattform för den samlade kunskapen och informationen om sällsynta diagnoser på nationell nivå.

Socialstyrelsens databas är den information som används av de flesta aktörer liksom ibland Ågrenskas nyhetsbrev/dokumentationer. Det finns även en webbaserad nordisk databas www.rarelink.se.

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

Sammanställningen av svaren i kartläggningen visar att det idag saknas informationsmaterial som beskriver hela vårdkedjan för en vuxen person med sällsynt diagnos. För några få diagnosgrupper finns nationella vårdriktlinjer som ex för vissa primära immunbristsjukdomar (se länk http://www.slipi.nu/klinik/Broschyr_Riktlinjer_V3_2011.pdf). Inom de olika universitetssjukhusen förekommer dessutom flertalet regionala vårdguidider/riktlinjer/planer, som enbart används inom den egna regionen.

Ågrenskas nyhetsbrev/dokumentationer från vistelser för vuxna beskriver visserligen inte hela vårdkedjan, men innehåller unik information om hur det är att vara vuxen och leva med en sällsynt diagnos. Dock är dessa nyhetsbrev i många fall okända för dem som skulle kunna ha nytta av denna informationen.

Ågrenska samlar även kunskap om konsekvenser i vardagslivet för vuxna med sällsynta diagnoser genom fokusgruppsintervjuer under vuxenvistelserna. Intervjuguiden är framtagen med hjälp av en forskare vid Göteborgs universitet. Sammanställningar av intervjuerna publiceras på Ågrenskas hemsida. Denna information borde kunna vara till nytta för handläggare inom FK, AF och Socialtjänst.

Ågrenska producerar även för närvarande tack vare ett arvsfondsprojekt lättlästa dokumentationer (nyhetsbrev) om fem sällsynta diagnoser. Skrifterna är anpassade för personer med kognitiva funktionsnedsättningar i samband med sällsynta diagnoser.

Ågrenska har under ett flertal år genomfört observationer av vardagspedagogiska konsekvenser av sällsynta diagnoser hos barn och ungdomar. Arbetsmetoden är utarbetad med hjälp av en tvärvetenskaplig referensgrupp med forskningsanknytning bland annat vid Göteborgs Universitet. Observationerna utgör grunden för en växande kunskap om pedagogiska konsekvenser.

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

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

Kartläggningen har startat med att ta reda på vilken information som används och vilka behov olika aktörer beskriver.

Patientorganisationernas bedömning av informationsbehov

Behov om material med en helhetsbild bekräftas av enkäten till patientorganisationerna. När det gäller specifikt material har man besvarat på följande vis:

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

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

Sjukvårdens bedömning av informationsbehov

Aktörerna i vården är eniga om att Socialstyrelsens databas om sällsynta diagnoser är betydelsefull.

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

Handläggare vid försäkringskassan, socialtjänsten och arbetsförmedlings bedömning av informationsbehov

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

tillståndet." Det generella tillvägagångssättet är att handläggaren gör en undersökning tillsammans med den sökande om vilka behov av stöd som personen har. För diagnoser som ex. rör syn, hörsel, adhd, Asperger, intellektuell funktionsnedsättning och rörelsehinder finns kunskap och information, men kan variera från en region till en annan.

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

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

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

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

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

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

I kartläggningen har NFSD hittills gjort en första bred översyn av olika resurser och områden som man är beroende av när man har en sällsynt diagnos. Samhället är organiserat i insatsområden som utgår från behov som man har utifrån konsekvensen av sin sällsynta diagnos. Insatserna återfinns på statlig-, landstings- och kommunal nivå. Dessutom finns ett antal privata aktörer, stiftelser samt frivilligorganisationer som utför olika insatser. För att få en överblick så har vi gjort en bild som återfinns som bilaga 2.

Det har i enkätsvar och intervjuer framkommit en rad områden att utveckla. De områden representanterna för universitetssjukhusen främst ansåg var viktiga att utveckla var behandling, vårdinsatser, medicinsk kunskap och diagnostisering, men även möjlighet till forskning. Vårdgivarna påpekade att övrig behandling och stöd för personer med sällsynt diagnos måste gå hand i hand med den medicinska. Det innebär att både sociala och pedagogiska perspektiv och kunskaper behöver utvecklas.

Flera representanter från universitetssjukhusen framförde behovet av ett nationellt kvalitetsregister för sällsynta diagnoser. En annan fråga som de tog upp var hur sällsynta sjukdomar ska definieras. Idag används olika mått av olika läkare, vilket gör det uppenbart att det behövs en nationell överenskommelse. Ett användbart mått är prevalens, förekomst i befolkningen, men det bör troligen kompletteras med incidens, nya fall.

Kartläggningen visar att det saknas kunskap i Försäkringskassans organisation om de särskilda behov en sällsynt diagnos kan innebära. Detta är därför ett angeläget område för utveckling.

På frågan i patientenkäten om medlemmarna upplever att deras handläggare på Försäkringskassan har tillräcklig kunskap om diagnosen/sjukdomen, hur den påverkar vardagslivet och vilka behov som kan uppstå svarar 9 av 10 att handläggarna inte har insikt i diagnosens konsekvenser.

I enkäten svarar 9 av 10 patientföreningar att de inte upplever att deras handläggare på Arbetsförmedlingen har tillräcklig kunskap om hur diagnosen påverkar dem.

7 av 10 patientföreningar tycker inte att LSS-handläggarna har kunskap om hur diagnoserna påverkar vardagslivet och vilka behov som kan uppstå.

Mer kunskap är alltså en viktig del bland de framtida insatserna.

I enkäten föreslår patientföreningarna en rad förbättringar avseende nationella resurser här är några exempel;

"Helst ett nationellt centra där all specialistkunskap fanns samlad - uppfattningen är att man är beredd att åka lite längre med sitt barn om man vet att man där får den bästa vården."

"Ett önskemål är att NFSD ska tillhandahålla en informationssjuksköterska (eller någon slags informatör med en hel del sjukvårdskunskap) som kan informera på skolor/förskolor, försäkringskassan och arbetsplatser mm. vid behov, som kan en hel del om immunbrist och andra ovanliga sjukdomar. Om denna informatörsfunktion ska ligga på respektive Nationellt center eller vara kopplad till NFSD får man väl fundera över vilket som är lämpligast."

Bägge dessa förbättringsförslag påvisar tydliga utvecklingsområden dels avseende samlad specialistkunskap men även avseende kunskap inom en rad instanser som behöver utveckla sin kunskap om hur man förbereder sig inför ett möte med personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga.

En uppgift för NFSD skulle kunna vara att utveckla ett informations-/ utbildningsmaterial om tillvägagångssätt som olika yrkeskårer kan ha nytta av i mötet med personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga.

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

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

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

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

Under hösten 2012 och våren 2013 kommer NFSD att ansvara för ett flertal workshops i landet i syfte att fortsätta arbetet med att initiera olika nätverk.

I enkäten till patientföreningarna får organisationerna frågan om de samarbetar med andra samhällsinstanser. Två tredjedelar svarar nej. På följdfrågan om de tror att situationen för medlemmarna skulle förbättras om föreningen samarbetade med fler svarar nio av tio ja.

De kartlagda aktörerna visade allmänt ett intresse för ökad samverkan inom och mellan yrken och över fackgränser. De professionella aktörernas önskan stämmer väl med patientorganisationernas förhoppningar om ett nära samarbete mellan offentliga och privata som medicinska och sociala aktörer.

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

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

Ett annat exempel är Försäkringskassans handläggare som möts till exempel en gång i veckan då även Försäkringskassans Medicinska rådgivare, FMR kan delta. Liknande veckomöten förekommer även hos socialtjänsten för bl a Råd&Stödinsatser. Men möten mellan professioner för olika huvudmän sker sällan. Det betyder till exempel att pedagoger inte har ett regelmässigt kunskapsutbyte med läkare i sin yrkesutövning. Konsekvensen av denna brist på samverkan är att kunskapen ofta är låg om de speciella behov som personer med sällsynta diagnoser har. Återigen visar det sig att medicinsk information måste översättas till respektive yrkeskategori för att bli användbar i dennes yrkesutövande.

Ett tecken på att en förändring till det bättre är på väg att ske är att Västra Götalandsregionen och Karolinska Universitetssjukhuset har fattat beslut om att inrätta regionala center för samarbeten i Västra Götalandsregionen respektive Stockholms läns landsting kring sällsynta diagnoser. Karolinska kommer att samarbeta med Akademiska sjukhuset i Uppsala. Universitetssjukhuset i Linköping har inlett en inventering av vilka samarbeten som pågår idag i samband med en kartläggning av sitt arbetet kring sällsynta diagnoser. Skåne och Örebro, liksom Norrlands Universitetssjukhus avvaktar utvecklingen av de övriga aktörernas verksamhet.

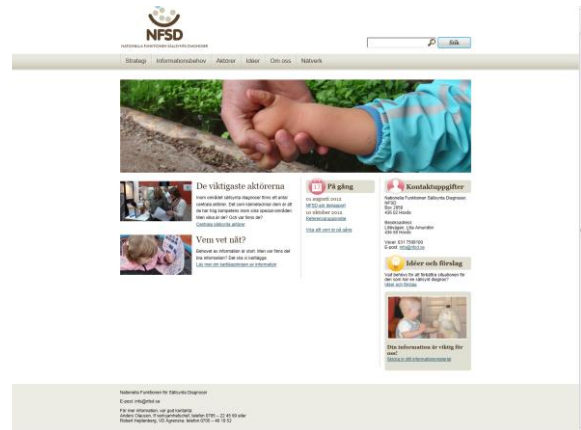
Avsikten är att bland de övriga universitetssjukhusen göra en liknande kartläggning som Universitetssjukhuset i Linköping gör kring sitt arbete för personer med sällsynta diagnoser.

Genom kartläggningen av aktörerna är de första stegen tagna för att upprätta nätverk för kunskapsutbyte mellan olika professioner.

I. Utveckla och driftsätta webbsida

Arbetet med att ta fram en webbsida har gjorts tillsammans med Stefan Johansson på Funka Nu.

Inledningsvis skapades en blogg för att ge nfsd.se en plats på nätet. Parallellt pågick diskussioner för att undersöka vilka funktioner som bör finnas på NFSD:s nya webbplats. Därefter skapades ett koncept och en informationsstruktur för den planerade sidan.



Bärande delar i konceptet

är att den som loggar in på sidan ska kunna hitta aktörer inom fältet sällsynta diagnoser på en karta och att kunna se hur dessa aktörer samverkar. Uppgifterna ska fyllas på kontinuerligt i en databas, som är kopplad till sidan. I det arbetet stötte vi på det oväntade problemet att det saknas bra datakällor. Många resurser inom det sällsynta området finns beskrivna exempelvis på webbsidor men faktauppgifterna presenteras i löpande text och kan därför inte användas för sökning, filtrering och presentation av ett urval. Vi har därför börjat samla in och strukturera data på egen hand.

Den ordinarie webbplatsen lanserades i samband med Almedalsveckan i juli. Den innehöll vid lansering grundläggande information och kalender. Den avancerade möjligheten att söka aktörer och att se hur aktörer samverkar lanseras vid senare tillfälle. Det pågår också ett arbete med att låta webbplatsens besökare vara delaktiga i att lämna in uppgifter om aktörer, tipsa om informationsmaterial och bidra med idéer och förslag.

Idéer och förslag från patientenkäterna, som handlar om vad man anser att funktionen bör arbeta med, har lagts ut på hemsidan.

J. Tjänstetillsättning och organisering av funktionen

Under de första månaderna av Nationella Funktionen för Sällsynta Diagnoser har Anders Olauson, Ågrenska varit tillförordnad verksamhetsansvarig. Samtidigt har arbetet med att tillsätta en verksamhetschef pågått. En tjänstebeskrivning har formulerats och tjänsten har annonserats. Ett flertal sökanden har intervjuats. Rekryteringen har varit lyckosam och

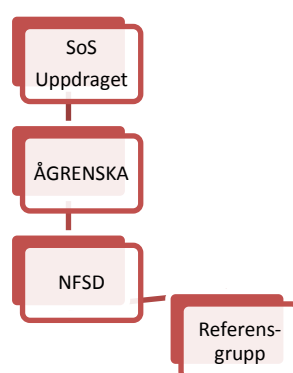
tjänsten som verksamhetschef för NFSD är tillsatt. Personen börjar sitt arbete under augusti, med full tjänstgöring från 1 september.

Under perioden har en mängd professioner anlåtats för att genomföra de olika delar i uppdraget hittills. Exempel på områden där olika professioner anlåtats och arbetat är inom; webbproduktion, webbdesign, programmering, information/skribentarbete, enkätdesign, annonsproduktion, rekrytering, ekonomi, annonsering. Dessutom har flera personer anlåtats för att beskriva behov runt sällsynta diagnoser inom områden som medicin, pedagogik, patienters behov och för att beskriva insatsområden som finns runt konsekvenser av att leva med en sällsynt diagnos.

Planer finns på att skaffa en lokal för NFSD i Stockholm i anslutning till det regionala center för sällsynta diagnoser som Karolinska Universitetssjukhuset kommer att inrätta.

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

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



4 Sammanfattning av arbetet med kartläggningar

I stora delar av sjukvården liksom Försäkringskassa, Arbetsförmedling, SPSM och andra myndighetsorganisationer finns generella riktlinjer för hur insatser skall ges, dessa omfattar alla. Dilemmat är att de ofta inte är tillräckliga i mötet med personer som har sällsynta diagnoser. En anledning är att sällsynta diagnoser ofta är syndromdiagnoser vilket innebär att man har en större komplexitet i sin situation än många andra. En annan anledning är att eftersom diagnoserna är sällsynta finns det lite professionell / institutionell erfarenhet om respektive diagnos i varje organisation.

På de sju universitetssjukhusen finns väl utvecklade metoder för diagnos och behandling av de sällsynta sjukdomarna. Man har fördjupat sig på olika diagnoser på de sju universitetssjukhusen, många diagnoser har man specialiserat sig på flera ställen. Regionala centrum för sällsynta sjukdomar håller på att bildas vid flera universitetssjukhus.

Behovet av samverkan och spridning av information om konsekvenserna av att leva med sällsynta diagnoser har blivit mycket tydligt genom den kartläggning som Nationella Funktionen för Sällsynta Diagnoser genomfört.

Förtjänsterna med att samordna och kvalitetssäkra kunskapen och informationen kring sällsynta diagnoser är uppenbara och stora för barn, unga och vuxna med sällsynta diagnoser, men också för de professionella aktörer som de möter i sitt vardagsliv. Aktörerna uppger att det finns otillräcklig användbar och tillförlitlig information. De vill att den ska vara kvalitetssäkrad av experter i konsensus att använda i arbetet med insatserna för personer med sällsynta diagnoser.

5 Överväganden och slutsatser

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

Det finns resurser för personer med sällsynta diagnoser bland olika samhällsinstanser och det finns kunskap och information om diagnoserna.

De vård- och samhällsaktörer som en person med en sällsynt diagnos behöver ha kontakt med är organiserade på många olika sätt och nivåer.

Det hittills genomförda arbetet stärker de tidigare antaganden om att en nationell samverkan och nationella riktlinjer behövs.

Eftersom det saknas nationell samordning finns det risk att insatserna för personer med sällsynta diagnoser kan variera över landet vilket inte är förenligt med gällande lagstiftning. Givetvis kommer insatserna variera eftersom behoven varierar.

Den stora skillnaden idag är att handläggarna är olika ambitiösa när de skaffar sig kunskap om de bakomliggande orsakerna inför en lämplig insats. Bristen på kunskap och enhetliga riktlinjer innebär att handläggarens egen ambition och möjlighet att skaffa information kan avgöra vilket stöd som erbjuds.

Utan samordning och koordinering av resurserna och brister i kunskap och information hos aktörerna blir dessutom livet onödigt krångligt för personer med sällsynta diagnoser. Personerna måste själva vara experter och försöka överbrygga bristen på helhetssyn då vård- och samhällsaktörer saknar former för samordning av resurserna.

Vårdgivarna själva understryker i kartläggningen det stora behovet av samverkan på nationell nivå för att skapa vårdplaner, vårdguider och ett kvalitetsregister för sällsynta diagnoser.

Det finns också ett stort engagemang hos många av dem som personer med sällsynta diagnoser möter. Men det saknas rutiner för vad vårdpersonal och handläggare i samhällsinstanser ska utgå från i arbetet med personer som har en sällsynt diagnos.

Flera aktörer anser inte att kunskap om den medicinska diagnosen har betydelse för ett korrekt beslut om åtgärder och stöd, visar kartläggningen som NFSD gjort. Samma hållning gäller i viss mån de pedagoger som NFSD varit i kontakt med. Argumenten är att de i sitt arbete utgår från den enskilde individen och dennes behov.

Patientenkätens preliminära resultat visar att den som söker insatser upplever att personal har otillräcklig kunskap om deras sällsynta diagnos

eller dess betydelse i deras vardagsliv. Kritiken gäller försäkringskassa, arbetsförmedlingens och socialtjänstens handläggare. Detta står i stor kontrast till den inställning som finns bland dessa aktörer.

För att skapa sig en tydlig bild av individens behov är den medicinska diagnosen av stor betydelse. Det finns naturligtvis inga diagnosspecifika arbetsmetoder, utan kunskap om diagnos och diagnosens konsekvenser är en del, tillsammans med kunskap om individen, som ytterligare bidrar till att kunna erbjuda korrekta insatser.

Kartläggningen av informations- och kunskapsmaterial visar att det finns olika nivå på kvalitetssäkring. Detta kommer att ställa krav på funktionen att sätta upp kriterier för riktlinjer för att materialet skall vara tillförlitligt.

Arbetet med kartläggningen har varit oerhört tidskrävande eftersom det inom vård och myndigheter inte finns tydliga strukturer och ansvariga för arbetet med sällsynta diagnoser.

Slutsatserna från kartläggningen har bekräftat behovet av Nationella Funktionen för Sällsynta Diagnoser.

6 Nästa steg

Förslag till åtgärder under hösten 2012

- *Analysera patientenkäternas svar för vägledning inför fortsatta prioriteringarna i arbetet*
- *Analysera kartläggningen av universitetssjukhusens svar på enkät, om sitt arbete kring sällsynta diagnoser, för vägledning inför fortsatta prioriteringar i aktiviteterna*
- *Samla in och analysera det informationsmaterial som används i vården*
- *Intensifiera och fördjupa kartläggningen av aktörer, genom personliga besök och identifiering av aktörer via kontakter och sökning på internet*
- *Stimulera till bildande av nätverk för ökad samverkan inom vården, genom möten och workshops*
- *Lyfta fram exempel på vårdprogram och bidra till skapandet av nationella vårdplaner (eftersträva att de skrivs i konsensus)*

Det fortsatta arbetet inom Nationella Funktionen för Sällsynta Diagnoser inriktas på att fördjupa kunskapen om det informations- och kunskapsmaterial som finns kring sällsynta diagnoser. Under det kommande halvåret ska kartläggningen av aktörerna / insatserna kring barn, unga och vuxna med sällsynta diagnoser fördjupas och analyseras i detalj.

De enkäter som under våren skickats ut till representanter för universitetssjukhusen, samhällsaktörer och till patientorganisationer ska sammanställas för att ge grunden till fortsatt arbete. Funktionen kommer att arbeta med en fördjupning om hur kunskapen om livet med sällsynta diagnoser ska ökas. Fokus kommer också att ligga på att med modern teknologi utveckla metoder för att sprida och pedagogiskt göra adekvat information tillgänglig till funktionens målgrupper.

Webbsidans funktioner ska utvecklas och informationen kring exempelvis aktörer ska utökas. Genom att verksamhetschefen nu tillträder sin post tar arbetet med att skapa en organisation tydligare form.

Genom att ordna flertalet workshops, möten för kunskapsutbyten hoppas NFSD starta upp nätverk mellan de professionella aktörer som möter patienter med sällsynta diagnoser.

Att identifiera och skapa möjligheter för internationella kontakter ingår också i de prioriterade aktiviteterna.

7 Ekonomisk rapport

Övergripande ekonomisk redovisning

Under de 7 första månaderna har största delen av resurserna i enlighet med plan gått till kartläggningsarbetet, utveckling av hemsida och uppbyggnad av organisation med tjänstetillsättning.

	Tkr
Intäkter	1 396
Resor, logi	-22
Lokal	-35
S:a materialkostnader	-57
S:a personalkostnader	-827
Annonsering, rekrytering	-66
Hemsida utveckling, mjukvara	-444
Diverse övriga kostnader	-2
S:a övriga kostnader	-512
Totalt	0

Prestationer enligt fördelning	%
Nationell strategi	10
Kartläggning aktörer	30
Skapa nära samarbete	10
Kartläggning vårdkedja vuxen	5
Kartläggning informationsbehov	10
Områden angelägna att utveckla	5
Initiera regionala och nationella nätverk	5
Upprätta nätverk för kunskapsutbyte	5
Utveckla och Driftsätta hemsida	10
Tjänstetillsättning/organisering	10
Totalt	100