

# Delårsrapport 2013

1/1-30/6 2013

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

Delårsrapport 2013 till Socialstyrelsen

Hovås 30 augusti 2013

# Innehåll

<b>Inledning.....</b>	<b>4</b>
<b>1 Bakgrund .....</b>	<b>5</b>
<b>2 Funktionens uppdrag .....</b>	<b>7</b>
<b>3 Hittills genomfört .....</b>	<b>9</b>
<b>4 Sammanfattning av arbetet under första halvåret 2013.....</b>	<b>25</b>
<b>5 Överväganden och slutsatser.....</b>	<b>27</b>
<b>7 Ekonomisk rapport.....</b>	<b>29</b>
<b>Referenser</b>	

## Inledning

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD, är inrättad av Socialstyrelsen och har i uppgift att öka samordningen, samverkan och spridningen av information inom området sällsynta diagnoser. Verksamheten startade den 1 januari 2012.

Under första halvåret 2013 har NFSD, i samverkan med företrädare för personer med sällsynta diagnoser och de samhällsaktörer man möter, fortsatt sitt arbete. Det med mål nå en förbättrad livssituation för personer med sällsynta diagnoser i jämlikhet med andra människor i det svenska samhället. Arbetet har bland annat bestått i att kartlägga behov hos personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga samt arbetssätt och processer hos de olika samhällsaktörerna. Arbetet har också bestått i att sprida information om sällsynta diagnoser i olika sammanhang. En mängd aktiviteter har vidare genomförts för att få till stånd samverkan mellan de olika samhällsaktörerna, både inom hälso- och sjukvården samt övriga samhället. NFSD har i sitt arbete mött engagemang och intresse av ökad kunskap, samverkan och vilja att förbättra livssituationen för personer med sällsynta diagnoser i samhället.

Personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga har stora svårigheter att finna och få rätt vård och ta sig fram i samhället. Inte minst på grund av att kunskapen om sällsynta diagnoser och de behov man har är låg i samhället. Svårigheterna består också i att de kontakter man har med hälso- och sjukvården och övriga samhällsaktörer inte samverkar på sätt som vore önskvärt. Kommunikationen och samordningen mellan olika kontakter i samhället får upprätthållas av personer med sällsynta diagnoser och/eller deras anhöriga, något som försvårar tillvaron.

Genom tidig diagnos, behandling, bra bemötande, rätt stöd, samverkan och helhetssyn från och mellan berörda samhällsaktörer kan livet underlättas för personer med sällsynta diagnoser. Det här förutsätter ökad kunskap om sällsynta diagnoser i samhället. För personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga är kunskap om hur samhället fungerar, om diagnosen och hur livet kan te sig med en sällsynt diagnos också viktig för att ta kontroll över sin livssituation och bemästra vardagen .

NFSD har skriftligen återrapporterat verksamheten i delårsrapport av den 31 juli 2012 och årsrapport av den 21 februari 2012 . Den här rapporten avser perioden 1 januari - 30 juni 2013.

Hovås den 30 augusti 2013

Veronica Wingstedt de Flon  
Verksamhetsansvarig

# 1 Bakgrund

I Sverige definieras en diagnos som sällsynt om färre än 100 personer per en miljon innevånare har den. Det skiljer sig från den europeiska definitionen som stipulerar färre än 500 personer per en miljon innevånare. Antalet personer med en specifik diagnos är få, sammantaget är dock gruppen personer med sällsynta diagnoser stor. Det finns de som gör gällande att ca 5 % av Sveriges befolkning har en sällsynt diagnos. Antalet personer med sällsynta diagnoser växer också.

2009 lämnade Europeiska rådet en rekommendation ("The Council Recommendation on European Action in the field of Rare Diseases" [1] om att sällsynta diagnoser ska utgöra ett prioriterat åtgärdsområde inom EU med motiveringen:

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

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

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

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

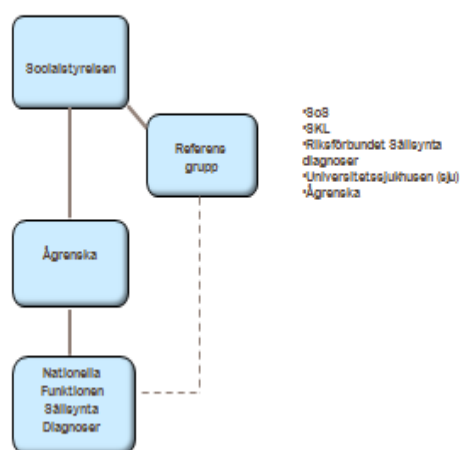
EUCERD (European Union Committee of Experts on Rare Diseases) bistår Europeiska kommissionen med utarbetande och genomförande av satsningarna inom området sällsynta diagnoser. Man har bland annat utarbetat rekommendationer av kvalitetskriterier för utformningen av expert center inom medlemsländerna "EUCERD Recommendations on Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member States"[2]

2010 gav regeringen i Sverige Socialstyrelsen i uppdrag att inrätta en nationell funktion för sällsynta diagnoser. Enligt regeringsbeslutet (S2010/4935/HS) är den nationella funktionens uppgift att ansvara för

samordning, koordinering och informations spridning inom området sällsynta diagnoser.

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

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



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

## 2 Funktionens uppdrag

### Den nationella funktionens uppgifter är att:

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

### Prioriterade aktiviteter under 2013 är att:

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

### **Prioriterade åtgärder under 2013, vilket gäller samtliga redovisningspunkter**

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

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



### 3 Hittills genomfört

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

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

Under första halvåret 2013 har arbetet med att kartlägga området fortsatt. NFSD har inhämtat information från en rad rapporter, utredningar och dokumentationer. [3] [4] [5] [6] [7] [8] [9] [10] [11] [12] [13] [14]

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

- *Universitetssjukhusen*

Under första halvåret har NFSD haft fortsatt 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 i Örebro

Personliga möten har skett på plats i Stockholm, Göteborg, Umeå, Linköping och Örebro.

- *Centrum för sällsynta diagnoser (CSD)*

Under februari månad genomfördes ett möte i NFSD:s regi med kontaktpersoner för universitetssjukhusen, Ågrenska och Riksförbundet Sällsynta diagnoser. På mötet diskuterades organisation, struktur av samt samverkan mellan CSD i Sverige samt vårdriktlinjer och kvalitetsregister. Vidare diskussion om detta arbete har också förts vid Socialstyrelsens referensgruppsmöte under mars månad 2013.

- *Möte om kvalitetsregister*

NFSD har deltagit på möte rörande nationellt kvalitetsregister för sällsynta diagnoser med företrädare för bl a Karolinska Universitetssjukhuset och Kvalitetsregistercentrum Stockholm (QRC).

- *Lokala workshops*

2012 påbörjade NFSD arbetet med att hålla workshops runtom i landet med handläggare och chefer vid lokala kontor inom förvaltningar och myndigheter. Detta arbete har fortsatt under första halvåret 2013.

Under maj månad hölls en workshop i Salems kommun.

Under våren 2013 har vidare kontakt etableras med företrädare för lokala förvaltningar i Luleå, Uppsala, Örebro, Malmö och Nyköping. Workshops kommer att hållas på dessa orter under hösten 2013.

Arbetet med den workshop som NFSD genomförde i Trollhättan under slutet av 2012 har följts upp med representanter vid omsorgsförvaltningen i Trollhättan.

- *Försäkringskassan*

NFSD deltog under februari månad på Försäkringskassans seminarium ”Om unga med funktionsnedsättning och aktivitetsersättning”.

Under maj månad träffades NFSD och företrädare för Försäkringskassan, verksamhetschef Therese Karlberg som bl.a. ansvarar för området funktionshinder, och försäkringsutvecklare Ingeborg Watz-Forslund, båda vid avdelningen försäkringsprocesser.

- *Nationella odontologiska kunskapscentra*

De tre nationella kunskapscentra inom odontologi har under våren 2013 haft möte i Göteborg för att bland annat diskutera vidare samverkan dem emellan. NFSD deltog under delar av mötet och redogjorde där bland annat för diskussionerna rörande Centrum för Sällsynta Diagnoser vid universitetssjukhusen. Vidare diskussioner har förts under juni månad i frågan om verksamheternas framtida samverkan.

NFSD har vidare besökt ett av dessa nationella kunskapscentra inom odontologi, Kompetenscentrum för sällsynta odontologiska tillstånd i Jönköping. NFSD har också haft löpande kontakter med Mun-H Center i Göteborg.

- *Riksförbundet Sällsynta diagnoser*

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bedriver sedan 2012 ett projekt med stöd från Allmänna arvsfonden rörande regionala strukturer för brukarmedverkan. [11] En del i projektet består i att etablera regionala nätverk med medlemmar från riksförbundets organisationer. NFSD har medverkat vid flera av dessa träffar.

Under april månad medverkade NFSD också vid riksförbundets årsmöte i Stockholm.

Konstellationen riksförbundet och Ågrenska i samverkan, RÅS, har regelbundna möten. Även vid dessa möten har NFSD deltagit.

- *Handikappförbunden*

NFSD har under våren 2013 träffat ordförande för Handikappförbunden, HSO, Ingrid Burman, samt ombudsman HSO Uppsala län, Janne Wallgren.

- *Bräcke Diakoni*

Möte har hållits med projektledare Kersti Nordell vid Bräcke Diakoni. Sedan december 2011 bedriver Bräcke Diakoni tillsammans med RBU Göteborg med omnejd ett projekt som finansieras av Allmänna Arvsfonden. Projektet Personlig koordinatör är ett pilotprojekt med personliga koordinatörer som syftar till att underlätta vardagen för föräldrar till barn med funktionsnedsättning och fungera som en länk till samhällets stöd och samordna de aktörer som finns runt barnet och familjen.

- *Inera*

Möte har hållits på Inera i syfte undersöka möjligheten att komplettera Hälso- och sjukvårdens adressregister (HSA) med information rörande kompetens inom området sällsynta diagnoser för att göra det möjligt att söka aktör från nfsd.se. Förvaltningsgruppen inom HSA har gett godkännande att utreda de vidare önskemålen från NFSD i detalj.

- *1177.se*

Vid en kontakt 2012 med landstingens och regionernas gemensamma webbplats för råd och vård, 1177.se, framkom intresse att diskutera utveckling av innehållet på webbplatsen med området sällsynta diagnoser. Vid årsskiftet 2012/13 slogs 1177.se ihop med Vårdguiden och en ny organisation tog över utvecklings- och förvaltningsarbetet. Ny kontakt har tagits med 1177.se efter omorganisationen.

- *Informationscentrum ovanliga diagnoser*

NFSD har under våren 2013 besökt och haft flera möten med företrädare för Informationscentrum ovanliga diagnoser.

- *Riksdagens socialutskott*

Under juni månad träffade NFSD socialutskottet, utanför formellt utskottssammanträde, för att ge en redogörelse av verksamheten och resultatet av kartlägningsarbetet så här långt.

- *Leva & Fungera mässan, Göteborg*

NFSD medverkade under april månad tillsammans med Ågrenska på Leva & Fungera mässan i Göteborg.

- *Studiebesök i Norge*

Under april månad besökte NFSD Helsedirektoratet, Nasjonalt kompetansesenter for læring og mestring (NKLMS) och Frambu.

- *Övriga internationella kontakter*

NFSD har etablerade kontakter inom EU och följer arbetet inom området sällsynta diagnoser internationellt. NFSD kommer att presentera sin verksamhet på EUORDIS konferens ”Training for Social Service Providers” under oktober månad 2013 i Köpenhamn.

- *Konferens om föräldrastödsprogram, Göteborg*

Under maj månad deltog NFSD på konferens om strukturerade föräldrastödsprogram i Göteborg. Utgångspunkten för konferensen var den Nationella jämförelsestudien av olika föräldrastödsmodeller som genomförts på uppdrag av Socialstyrelsen av en grupp svenska forskare.

- *Brukardialogberedning Sällsynta diagnoser, Landstinget i Östergötland*

NFSD har under första halvåret 2013 haft fortsatt kontakt med Landstinget i Östergötland för att följa upp det arbete man genomför inom området sällsynta diagnoser i så kallad brukardialogberedning.

- *Workshop om jämlikhet vid läkemedelsanvändning*

NFSD har under januari månad deltagit på Läkemedelsverkets workshop rörande jämlikhet vid läkemedelsanvändning.

- *Genetiker dagar*

Under januari månad presenterade NFSD verksamheten och resultatet av kartlägningsarbetet under Genetikerdagarna/Stalletmötet 2013, i Särö.

- *Konferens om Charges syndrom*

NFSD har under mars månad deltagit på en tvådagars konferens om Charge syndrom i Stockholm.

- *Möte om app inom området sällsynta diagnoser*

NFSD har deltagit på möte inom Västra Götalandsregionen om möjlighet att utveckla en app inom området sällsynta diagnoser. Utgångspunkt har varit den s.k. Mun-H appen.

- *Förberedelser inför politikerveckan i Almedalen*

NFSD har under våren, tillsammans med Ågrenska och Riksförbundet Sällsynta diagnoser, förberett utställning och seminarium under politikerveckan i Almedalen. Utställningen kommer att presentera personer med sällsynta diagnoser och deras livsberättelser samt olika samhällsaktörer inom området. Seminariet kommer att hållas under rubriken ”Sällsynta diagnoser banar vägen för framtidens vård och omsorg”.

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

Av det kartläggningsarbete NFSD hittills genomfört framkommer brister vad gäller information inom området sällsynta diagnoser. Det finns mycket information att tillgå. Informationen är dock sällan målgruppsanpassad. Den är svårtillgänglig, inte alltid känd och är inte samordnad. Informationen är spridd och många gånger svår att finna. Det är svårt att få en helhetsbild.

### *Informationsbehov bland brukargruppen*

Under 2012 genomfördes en enkätundersökning bland 99 brukarorganisationer och där har man angivit att man saknar information inom en mängd områden; om vilka rättigheter man har (79 %), om att leva med en sällsynt sjukdom (69 %), om var man hittar olika aktörer (66 %), om övergången från barn till vuxen (66 %) och diagnosspecifik information (52 %). Dessa uppgifter bekräftas i de vidare kontakter NFSD har haft med brukargruppen i olika sammanhang.

Vidare har framkommit att man saknar information om hur systemet med specialistvårdsremisser fungerar och hur man kan få stöd för gränsöverskridande vård.

Av Socialstyrelsens rapport ”Samordning för barn och unga med funktionsnedsättning - kartläggning av anslag för råd och stöd och föräldrars behov av information” [3] bekräftas bilden av brister i både stöd

och information från samhället sida. Bland annat anges att information om handläggning av ärenden och uppgifter om vem som ansvarar för frågan som särskilt besvärliga. Föräldrarna upplever att det är svårt- och ibland omöjligt- att orka leta efter information om var man kan få svar på frågorna, som i regel är många. Rapporten bekräftar också bilden av att andra föräldrar många gånger är den bästa vägen till information. Samtidigt är många föräldrar oroliga för att den information som man får från andra föräldrar inte är helt korrekt eller fullständig.

Den här bilden kan också illustreras av en föreläsning som Försäkringskassan höll i under en familjevistelse på Ågrenska och som NFSD deltog på. Föreläsaren frågade föräldrarna om hur många som hade ansökt om vårdbidrag. Endast en familj hade gjort det. Övriga deltagande föräldrar angav som skäl till varför de inte ansökt om vårdbidrag ”Vi har hört att det är så krångligt”.

Av Socialstyrelsens rapport framgår också hur föräldrarna önskar att informationen bör presenteras.

Informationen ska

- vara samlad och finnas tillgänglig på internet
- vara enkel att hitta och söka i
- vara uppbyggd med ett mottagarperspektiv (idag är den strukturerad utifrån ett internt och organisatorisk perspektiv)
- ha tydliga rubriker och lättöverskådliga texter
- ha ett enkelt och lättillgängligt språk
- ge möjlighet att ställa frågor via chatt och diskussionsforum
- vara kategoriserad utifrån tidpunkter då man möter förändrade behov, t ex vid skolstart och vuxenliv
- innehålla praktiskt stöd och tydliga exempel
- innehålla konkret information om lagar och regler
- ge information om stödinsatser som är möjliga att söka
- innehålla bilder som visar processer och guideade exempel
- innehålla kontaktuppgifter till riksförbund, handläggare och andra aktörer
- innehålla tips och råd om vad man bör tänka på inför kontakten med samhällets aktörer

I rapporten föreslås 1177.se som kanal för webbaserad information om stöd till barn och unga med funktionsnedsättning.

I sina kontakter med brukare inom området sällsynta diagnoser har NFSD presenterat rapporten. Bilden av de svårigheter och de önskemål gällande information man har bekräftas vid dessa kontakter.

Informationsbehovet begränsas dock inte till föräldrar till barn och unga, utan gäller även vuxna.

Kunskap om sin situation, hur samhället fungerar, vilket stöd och hjälp man kan få, vart man kan vända sig osv. utgör en förutsättning hur man lyckas hantera sin livssituation.

I Sverige är ansvaret för information och samordningen av densamma splittrat. Såväl hälso- och sjukvård som socialtjänsten har t.ex. ett ansvar att informera och lämna råd och stöd.

Många rapporter visar dock på att denna skyldighet inte alltid respekteras. [3][6][9] Hur informationsskyldigheten handhas varierar mellan olika landsting/regioner och kommuner. Information och kunskap kan förmedlas på olika sätt. Information på webben utgör en del. Ett annat sätt att förmedla information och kunskap är genom utbildning och personliga möten.

Patientföreningarna inom området sällsynta diagnoser anordnar i olika grad träffar för sina medlemmar. En förekommande verksamhet är familjeläger. Familjelägren syftar till att möta andra familjer i samma situation, rekreation och information vad gäller nyheter inom t.ex. forskning.

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

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

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

#### *Informationsbehov bland samhällsinstanserna*

##### *Hälso- och sjukvården*

Hälso- och sjukvården efterfrågar vårdriktlinjer och kvalitetsregister. Riktlinjer som skapar standarder för garanterad miniminivå av kvalitet och likabehandling av patienter. Kvalitetsregister för att följa upp insatserna, patientupplevd kvalitet och för framtida utveckling av insatserna.

Ett arbete har påbörjats med ett nationellt kvalitetsregister för sällsynta diagnoser. Detta arbete leds av Karolinska universitetssjukhuset.

Inom primärvården har NFSD tidigare kunna konstatera att kompetensen rörande sällsynta diagnoser brister och att primärvården anser att det inte är rimligt att kräva att man ska ha detaljkunskap. Primärvården efterfrågar tydlig och lättillgänglig information om sällsynta diagnoser och observandum vid behandling av desamma. Vidare efterfrågar man tydliga remissvägar.

En ansökan om genomförande av en förstudie rörande en s.k. app inom området sällsynta diagnoser har getts in av Innovationsslussen vid Västra Götaland regionen till VGR-IT. Ansökan har föregåtts av flera möten där bl.a. NFSD, Ågrenska och Mun-H center har medverkat. Målsättningen är att undersöka möjligheten att utveckla en app med lättillgänglig information om sällsynta diagnoser. Primärvården skulle kunna vara en av flera målgrupper för en dylik informationskälla.

Inom hälso- och sjukvården efterfrågar man även virtuellt informationsmaterial rörande diagnos och behandling, för möjlighet att



hänvisa brukare till alternativt kunna skriva ut och överlämna personligen.

#### *Övriga samhällsinstanser*

Det arbete med workshops som påbörjades 2012 har fortsatt under 2013 och kommer att fortsätta. Handläggare och chefer vid lokala kontor inom förvaltningar och myndigheter har bjudits in till diskussioner rörande sällsynta diagnoser. Syftet med detta arbete är att utröna befintligt arbetssätt och behovet av information inom området sällsynta diagnoser. Vid mötena ges också tillfälle att sprida information om NFSD:s arbete, nu tillgänglig information samt om den situation och de behov personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga har.

Under maj månad hölls en workshop i Salems kommun, utanför Stockholm. Resultatet från workshopen bekräftar bilden som framkommit vid tidigare workshop i Trollhättan, bland annat att kunskapen om sällsynta diagnoser och de behov brukarna har varierar bland handläggarna, att man ”hungerar” efter mer kunskap, att internet är ett lämpligt media för utbildning och information, att man inte alltid känner till var man kan finna information idag, att man förstår att samverkan är nödvändig för förbättra situationen för brukarna och att man vill samverka i högre utsträckning. Man pekar också på brister i stöd vid handläggningen och brister i läkarintyg. Man efterfrågar också en modell för samverkan och en koordinator i detta arbete. Vidare framkommer att LSS handläggarna upplever att upprättandet av individuell plan enligt LSS tar mycket tid och att man saknar kunskap om brukarna upplever den vara av nytta. Inom vuxenhabiliteringen pekar man också på att det saknas stöd vad gäller psykiatrisk problematik.

Arbetet med den workshop som NFSD genomförde i Trollhättan under slutet av 2012 har följts upp med omsorgschefen i Trollhättan, Anja Hellman, och en enhetschef inom omsorgsförvaltningen. Planen är en utbildningsinsats för all personal inom omsorgsförvaltningen som möter personer med sällsynta diagnoser, såväl chefer som medarbetare.

Under maj månad 2013 har möte hållits mellan NFSD och företrädare för Försäkringskassan, verksamhetschef Therese Karlberg som bland annat ansvarar för området funktionshinder, och försäkringsutvecklare Ingeborg Watz-Forslund, båda vid avdelningen försäkringsprocesser. Försäkringskassan har för närvarande stort fokus på området funktionsnedsättning. Under hösten 2013 kommer man att påbörja ett arbete med genomlysning av hela funktionsnedsättningsprocessen. Detta kommer att göras i samarbete med andra intressenter, såsom andra samhällsaktörer (t ex hälso- och sjukvården och socialtjänsten) och brukare. Man kommer att fokusera på tre grupper: barn, ungdomar och vuxna. Utgångspunkten kommer att vara brukarnas behov och inte ersättningsformer. Försäkringskassan önskar NFSD:s medverkan i detta

arbete. NFSD har åtagit sig att medverka i arbetet och att finna brukarrepresentation inom området sällsynta diagnoser.

Frågan om de uttalade problem med de medicinska underlagen, läkarintyg/läkarutlåtande, var också uppe till diskussion under mötet med Försäkringskassan. NFSD redovisade uppgifter som framkommit under kartlägningsarbetet från såväl handläggare vid Försäkringskassan, LSS-handläggare vid kommuner och läkare. Försäkringskassan planerar göra en genomlysning av de medicinska underlagen och önskar medverka av NFSD även i detta arbete.

Man jobbar också med översyn av regelverket kring handikappersättning, vårdbidrag och bilstöd. Ersättningsformer som kan komma ifråga för personer med sällsynta diagnoser.

Försäkringskassan är intresserad av samarbete med Centrum för Sällsynta Diagnoser, CSD, vid universitetssjukhusen för att förmedla kunskap inom hälso- och sjukvården om sin verksamhet och förutsättningar för olika stödformer. Man är också intresserad av andra samarbeten.

NFSD kommer att ha fortsatt kontakt med myndigheten.

I detta sammanhang är kompetensutvecklingsprojektet Consensio som bedrivs med stöd av medel från Europeiska socialfonden av intresse. Projektet bedrivs av Försäkringskassan i samarbete med Arbetsförmedlingen, flertalet kommuner i Stockholms län, Handisam, Habilitering & Hälsa inom Stockholms läns landsting, Norra Stockholms psykiatri, Handikappförbunden, ett antal sociala företag och olika delar av skolan. Consensio bedriver arbete som syftar till att öka kunskapen om olika funktionsnedsättningar och förbättra samarbetet mellan olika delar av välfärdssystemet i Stockholms län. Utbildningar rörande olika sällsynta diagnoser har erbjudits i projektet. Vidare ett utbildningspaket rörande bemötande.

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

Övergången från barn till vuxen har tidigare identifieras som ett eftersatt område inom hälso- och sjukvården. Samordningen inom vården för barn fungerar generellt sätt bättre än vuxenvården för personer med sällsynta diagnoser. Övergången mellan barn och vuxenvård upplevs som den sämsta tiden i vården. Det bekräftas av flera arbeten som NFSD tagit del av. [12][13][14]

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

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

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

Även informationen om övergången från barn till vuxen framstår behöva förbättras inom vården. Information och kunskap till unga med sällsynt diagnos och/eller anhöriga till dessa. Ett exempel på hur man jobbar kring information är Holland Bloorview Kids Rehabilitation Hospital i Kanada. [15] Där har man tagit fram planer för förberedelser inför olika stadier i livet i kontakten med vården och samhället i övrigt. I Sverige har Primär Immunbristorganisationen tagit fram en folder som riktar sig till vården och till familjer med barn med primär immunbrist. Foldern är en vägledning för såväl hälso- och sjukvården som familjer i övergångsprocessen från barnsjukvården till vuxensjukvården.

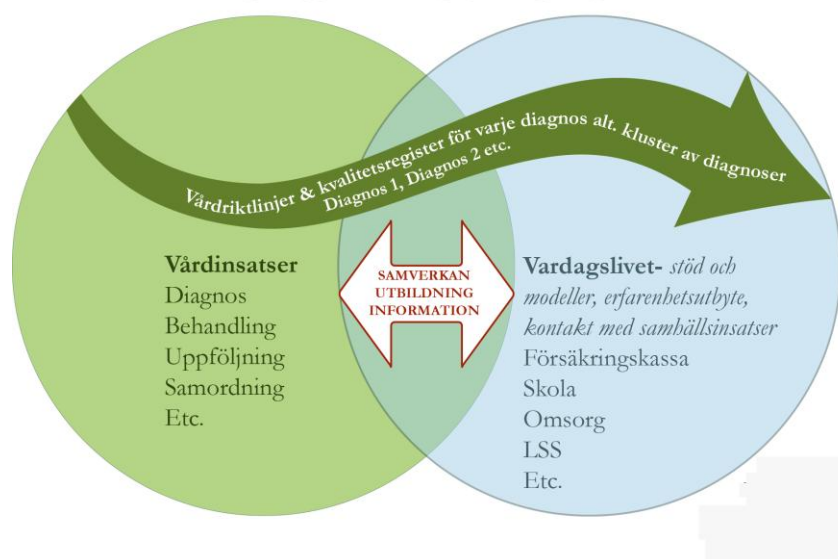
Sedan 2005 har Ågrenska bedrivit s.k. vuxenvistelser för personer med sällsynta diagnoser från 18 år ålder. Under dessa erbjuds skraddarsydda föreläsningar och diskussioner, som utgår från deltagarnas egna frågeställningar. Kunskap om aktuell medicinsk forskning, om psykosociala aspekter, pedagogik, samverkan, lagstiftning m.m. förmedlas under dessa vistelser. Syftet med vuxenvistelserna är deltagarna genom ökad kompetens ska få ökad förmåga att bemästra vardagen som vuxen. Verksamheten får betraktas som unik i sitt slag i Sverige. För närvarande hålls sex vuxenvistelser per år.

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

Under första halvåret 2013 har arbetet med de regionala centra för sällsynta diagnoser fortgått.

Möte rörande struktur, organisation och kriterier för regionala centra, CSD, och expertteam för sällsynta diagnoser vid universitetssjukhusen har hållits i NFSD:s regi. Vid mötet medverkade flertalet kontaktpersoner vid universitetssjukhusen och företrädare för Riksförbundet Sällsynta diagnoser samt Ågrenska. Frågorna har också diskuterats vidare i olika konstellationer och under Socialstyrelsens referensgruppsmöte i mars. Syftet med dessa diskussioner har varit att dela med sig av tankar och idéer samt finna en samsyn i frågorna. Allt för att skapa förutsättningar för en i Sverige samordnad och patientfokuserad funktion som ska jobba utifrån ett helhets- och livsperspektiv för personer med och anhöriga till personer med sällsynta diagnoser. Representanterna vid universitetssjukhusen har bl.a. enats om en organisation och struktur för CSD samt att verksamheterna ska ledas utifrån universitetssjukhusen då det är där forskning inom området bedrivs. NFSD har presenterat resultatet av dessa diskussioner vid olika möten som Riksförbundet Sällsynta diagnoser hållit under första halvåret 2013 och som NFSD medverkat i.

## DET MEDICINSKA ÖVRIGA SAMHÄLLET



### *Pågående aktiviteter vid de olika universitetssjukhusen*

Vid Akademiska sjukhuset i Uppsala man tagit fram en skrivelse som beskriver hur man tänker sig att ett Centrum för sällsynta diagnoser, CSD, vid sjukhuset ska skapas och drivas. Skrivelsen ligger nu hos sjukhusledningen och man har blivit ombedd att komplettera med en mer detaljerad budget. Ett möte är planerat att hållas till hösten. Man önskar medverkan av NFSD vid mötet. Målsättningen är också att så snart som möjligt få ut den enkät NFSD tagit fram i samverkan med CSD vid

Karolinska universitetssjukhuset för att kartlägga kompetenser och aktiviteter inom det sällsynta området.

NFSD har medverkat vid ett initialt möte rörande ett CSD vid Universitetssjukhuset i Örebro. Vid mötet diskuterades en organisation och struktur samt en plan för vidare förankring. Man har därefter haft ett möte med sjukhusdirektören. En skrivelse om CSD vid sjukhuset har tagits fram och frågan om CSD ska tas upp med landstingspolitikerna i början av hösten. Man har också varit i kontakt med Akademiska sjukhuset Uppsala och diskuterat samverkan.

Inom den sydöstra sjukvårdsregionen har det beslutats om ett tvåårigt projekt med ett neuromuskulärt expertteam. Rekrytering av personal till detta projekt pågår. Vidare har man fört diskussioner om bildande av ett expertteam inom EDS. Under hösten planeras vidare diskussioner om inrättande av CSD inom regionen.

Inom den södra sjukvårdsregionen har en enkätundersökning genomförts under första halvåret 2013 för att kartlägga kompetenser och aktiviteter inom det sällsynta området. Resultatet av enkätundersökningen ska analyseras.

CSD vid Karolinska universitetssjukhuset driver frågan om nationellt kvalitetsregister för sällsynta diagnoser och ett antal möten om detta har hållits. Vidare planeras en enkät som NFSD och CSD tagit fram tillsammans att skickas ut. Enkäten syftar till att kartlägga kompetenser, befintliga team och utbildningsaktiviteter inom området sällsynta diagnoser i Stockholms läns landsting. Det har visat sig svårt att få tag i relevanta e-postadresser, varför detta har dragit ut på tiden. CSD har också haft möte med representanter för Ågrenska för att diskutera samverkan kring föräldrträffar. Under hösten kommer några pilotträffar att hållas under ledning av personal från Ågrenska.

NFSD har besökt universitetssjukhuset i Umeå och vid det mötet har en plan tagits fram gällande förankring för ett beslut om CSD inom Norrlandstingen.

Under hösten 2012 hölls några föräldrträffar vid CSD inom Västra Götalands regionen, VGR, under ledning av personal från Ågrenska. Ytterligare träffar är planerade att hållas under hösten 2013. Vidare har CSD gått ut med information om sin verksamhet till de patienter/brukare inom regionen och som har diagnoser inom de befintliga expertteamens ansvarsområden. Patienterna/brukarna har i samband med detta också fått en fråga om man vill bli registrerad vid CSD inom VGR. I september 2013 kommer ett möte att hållas mellan CSD och Riksförbundet Sällsynta diagnoser där man ska diskutera formerna för brukarmedverkan. NFSD har under våren 2013 medverkat vid s.k. koordinatorträffar inom CSD.

**V. Bevaka utvecklingen av de riktlinjer och kvalitetsregister som utformas inom området sällsynta diagnoser tar sikte på ett helhetsperspektiv utifrån brukarnas livssituation samt att de utformas på ett enhetligt sätt.**

Diskussioner rörande vårdriktlinjer och kvalitetsregister har förts i olika konstellationer.

Utifrån diskussionerna om organisation av CSD och expertteam per diagnos respektive diagnosteam inom CSD är uppfattningen bland flertalet medverkande att expertteamen ska få i uppgift att ta fram förslag till vårdriktlinjer utifrån vissa överenskomna ramar. Uppfattningen är att riktlinjerna ska utgöra minimistandarder och att de ska omfatta såväl medicinska som ”icke-medicinska” moment. Vårdriktlinjerna ska tillämpas på ett nationellt plan.

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

Utgångspunkten är att upprätta ett nationellt kvalitetsregister för sällsynta diagnoser inom Barn och vuxenregistret. Arbetet med en ansökan till SKL pågår.

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

Befintlig lagstiftning inom vård och omsorg reglerar frågan om samverkan då insatser behövs från olika aktörer. Exempel på detta är 29 a § hälso- och sjukvårdslagen (1982:763) som reglerar rätten till fast vårdkontakt för bl. a. samordning av vårdens insatser. Vidare rätten till individuell plan 10 § lagen (1993:387) om stöd och service för vissa funktionshindrade, 3 f § hälso- och sjukvårdslagen samt 2 kap 7 § socialtjänstlagen (2001:453). Trots detta visar flera rapporter och öppna jämförelser på brister i samordning och samverkan [6] [9]. Detta bekräftas också av de kontakter NFSD haft inom vården och med övriga samhällaktörer. Man jobbar i stuprör vilket lämnar personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga att ensamma för samordningen.

En målsättning med de workshops som NFSD håller runtom i landet är att skapa nätverk för samverkan på lokal nivå med syfte att hitta arbetsmodeller och processer. Workshopen i Trollhättan har resulterat i ytterligare ett möte med företrädare för omsorgsförvaltningen och diskussioner som utmynnat i en plan hur arbetet med att bl.a. finna arbetsmodeller för förbättrad samverkan kan ske. Initialt är planen en utbildningsinsats för all personal som kommer i kontakt med personer

med sällsynta diagnoser. Därefter en processkartläggning utifrån två faktiska fall. Arbetet är sedan tänkt att utmynna i en eller flera workshops för diskussion om hur man kan förändra arbetssättet. Diskussioner har också förts med CSD inom Västra Götaland regionen om hur samverkan kan ske i detta arbete.

Vid varje workshop runtom i landet utses en kontaktperson för det vidare arbetet. NFSD har för avsikt att bilda ett nätverk med kontaktpersoner för utbyte av erfarenheter i arbetet.

NFSD har ett etablerat samarbete med Riksförbundet Sällsynta diagnoser. Alla patientorganisationer inom området sällsynta diagnoser ingår dock inte i riksförbundet. Därför har kontakter tagits med Handikappförbunden, HSO. Målsättningen är att knyta en referensgrupp med brukarrepresentation direkt till NFSD.

NFSD har vidare under första halvåret 2013 medverkat på olika sätt i olika träffar som olika nätverk har hållit, däribland brukarnätverksträffar i Riksförbundet sällsynta diagnosers regi och Genetiker dagar. Målsättningen är att fortsätta delta i träffar som hålls inom olika befintliga nätverk inom läkarkåren. Kontakter har tagits för detta ändamål.

Vidare har NFSD bidragit med en artikel i Svenska Barnläkarföreningens medlemstidning, Barnläkaren nr 2, 2013.

I de kontakter NFSD har haft med landets orofaciala center och med Försäkringskassan har diskussioner förts rörande samverkan med CSD under framväxt vid landets universitetssjukhus.

NFSD planerar vidare kontakter med identifierade nätverk inom habilitering och kuratorer inom hälso- och sjukvården.

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

Under det kartläggningsarbete NFSD genomfört har framkommit brister vad gäller de medicinska underlagen, läkarintyg-/utlåtanden. Bristerna i processerna kring detta har framkommit från såväl läkarhåll som från Försäkringskassan och socialförvaltningen inom kommunerna (LSS). Bristerna drabbar i slutändan personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga.

NFSD har fört en diskussion med Försäkringskassan på central nivå om detta. Försäkringskassan har för avsikt att starta ett arbete med översyn av såväl försäkringsprocesser som de medicinska underlagen och önskar medverkan av NFSD, läkarkåren och brukargruppen i detta arbete. NFSD

har redan bidragit med kontaktuppgifter med intresserade läkare och representanter för brukare till Försäkringskassan.

### **VIII. Underhålla NFSD:s hemsida.**

Arbetet med utveckling av NFSD:s hemsida har pågått under första halvåret 2013 och fortgår. Diskussioner har förts med Inera som håller i Hälso- och sjukvårdens adressregister, HSA. Målsättningen är att det ska bli möjligt att från nfsd.se kunna söka och hitta kompetens inom området sällsynta diagnoser. HSA utgör basen som ska kompletteras med ytterligare information. Vidare har ett nytt gränssnitt och texter arbetats fram. Planen är att utveckla innehållet med "livsberättelser", intervjuer och presentationer, i samverkan med bl. a. Riksförbundet Sällsynta diagnoser. NFSD har också anlitat en fotograf för nya bildillustrationer.

NFSD har rekryterat en ny medarbetare med lång erfarenhet av att utveckla och förvalta information bl.a. på webben. Detta utgör en förutsättning för att kunna driva arbetet vidare.



## 4 Sammanfattning av arbetet under första halvåret 2013

NFSD har påbörjat ett omfattande arbete med mål att förbättra livssituationen för personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga. Utgångspunkten i detta arbete är personer med sällsynta diagnoser och dennes anhöriga samt deras behov. Även om gruppen personer med sällsynta diagnoser är heterogen, är centrala frågor gemensamma.

NFSD har under första halvåret 2013 haft många kontakter med personer med sällsynta diagnoser, deras anhöriga och representanter för dessa. NFSD har under perioden också haft många möten och deltagit på flera sammankomster med representanter för olika samhällsaktörer inom området. Allt för att kartlägga behov och processer. Detta arbete kommer att fortsätta.

Vad gäller frågan om brister i samverkan mellan olika samhällsaktörer bekräftas det av en mängd rapporter och utredningar som NFSD tagit del av samt av det kartläggningsarbete som NFSD gjort.

En mängd aktiviteter för bättre samverkan har vidtagits.

NFSD har medverkat vid och själv hållit i möten för att sprida information om sällsynta diagnoser och driva arbetet med att finna former för samverkan mellan olika samhällsaktörer. Intresset för ökad kunskap, samverkan och viljan till att förbättra livssituationen för personer med sällsynta diagnoser framstår tydligt. Arbetet för att finna former för samverkan på olika plan kommer att fortsätta.

Arbetet med att nå samsyn vad gäller Centrum för sällsynta diagnoser vid universitetssjukhusen går framåt. En hel del arbete kvarstår dock innan verksamheterna är förankrade inom respektive sjukvårdsregion och till fungerade verksamheter. Detta får ses som en kontinuerlig utvecklingsprocess och medverkan från brukarorganisationerna är viktig för ett löpande utvecklings- och förbättringsarbete.

Arbete med kartläggning av de behov som finns gällande information som behöver utvecklas har också fortsatt. NFSD har en god uppfattning av information som behöver utvecklas och kontakter har tagits för att denna information ska tas fram. Diskussioner om nationella vårdriktlinjer och kvalitetsregister har förts. Ansökan om nationellt kvalitetsregister för sällsynta diagnoser håller på att arbetas fram. NFSD har vidtagit åtgärder för vidare utveckling av [nfsd.se](http://nfsd.se) i syfte att på webbsidan samla den information som finns tillgänglig och som tas fram inom området.

Utöver förbättrad information har NFSD i sitt arbete vidare kunnat konstatera att behov finns att stärka personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga med kompetens. Allt för att de ska kunna bemästra sin

livssituation. NFSD är av den uppfattningen att denna verksamhet bör utökas.

## 5 Överväganden och slutsatser

Samordning, tillgänglighet, kunskap och kompetens framstår vara nyckelfaktorer vad för framgång i arbetet med att förbättra tillvaron för personer med sällsynta diagnoser.

Jämlig vård och ett omhändertagande över hela livet kräver organisation och samverkan mellan samhällets aktörer utöver det som finns idag. Det krävs också gemensamma riktlinjer för vård och omsorg samt uppföljning av insatser för utvärdering och ständig förbättring.

Av flera utredningar och sammanställningar bekräftas bilden av brister i samordning samt skillnader i den hälso- och sjukvård och omsorg som ges runtom i Sverige. [6][8][9]

Ambitionen med CSD är att skapa en samordnad och patientfokuserad expertfunktion som ska jobba utifrån ett helhets- och livsperspektiv för personer och anhöriga till personer med sällsynta diagnoser. Centrum för sällsynta diagnoser är tänkt att bli en väg in i vården. Där ska man få hjälp med den samordning och det stöd man behöver. Det är av största vikt att detta utvecklas och samordnas på ett nationellt plan för att förutsättningar för jämlig vård i hela landet ska finnas. Det är också av stor vikt att CSD i detta arbete finner samarbetsformer med övriga samhällsaktörer för att kunna uppnå förbättrad livskvalitet för personer med sällsynta diagnoser och anhöriga till dessa. Vården är en av många aktörer personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga möter under livet. Även detta arbete behöver samordnas. NFSD har i sina kontakter med samhällsaktörer, på ett lokalt plan inom några kommuner, funnit behov av att utveckla samarbetsformer även där. Detta arbete har påbörjats och kommer att fortsätta.

I nuläget sker finansieringen av uppbyggnaden av CSD på landstings-/regionnivå. Tidsbrist och olika ekonomiska förutsättningar hos de som medverkar i arbetet påverkar processen.

Arbetet med att samla, utveckla och sprida kunskap bland samhällsaktörer inom området sällsynta diagnoser bedöms också vara nödvändigt för att förbättra livssituationen för personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga. Kunskap är grunden för bättre bemötande i förhållande till personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga samt samordning samhällsaktörerna emellan. Arbetet är påbörjat och är omfattande, kräver många kontakter och tar därför tid.

NFSD ser vidare ett behov av en samlad och ökad satsning på kompetensutveckling av personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga. Allt för att de ska kunna klara av sin livssituation. Detta gäller såväl information som utbildningsinsatser. Informationen och

utbildningarna bör vara anpassade efter de behov man har och ta sikte på hela livet. Ett samlat grepp bör tas på information på webben och alla som så önskar bör erbjudas möjlighet att delta i utbildning.

Allt detta arbete kräver dialog och samverkan med representanter för brukargruppen. De måste få möjlighet att påverka sin egen framtid.

## 7 Ekonomisk rapport

### Övergripande ekonomisk redovisning

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

<b>Ekonomisk resultatredovisning</b>	<b>Tkr</b>
<b>Intäkter</b> medel från socialstyrelsen (not 1)	<b>3 000</b>
Resor, logi (not 2)	-125
Lokal (not 3)	-51
<b>S:a materialkostnader</b>	<b>-176</b>
<b>S:a personalkostnader</b> (not 4)	<b>-955</b>
Annonsering, mässor rekrytering (not 5)	-40
Hemsida, infostruktur, HSA (not 6)	-10
Tjänster (not 7)	-64
Trycksaker, övriga kostnader (not 8)	-12
<b>S:a övriga kostnader</b>	<b>-126</b>
<b>Kostnader totalt</b>	<b>-1 257</b>
<b>Överskott 2013</b> (not 9)	<b>1 743</b>
<b>Överfört överskott</b> från 2012 (not 10)	<b>332</b>

<b>Prestationer enligt fördelning</b>	<b>%</b>
Insamling data och kartläggning	20
Kartlägga informationsbehov	15
Övergången från barn till vuxen	5
Verka för utveckling av regionala centra	25
Bevaka utveckling av riktlinjer och kvalitetsregister	5
Initiera nya och bidra till utvecklingen av nya nätverk	15
Bevaka utvecklingen av bedömningsgrunder vid insatser mellan hälso- och sjukvård och övriga	5

Samhällsinsatser	
Underhålla NFSD:s hemsida	10
Tjänstetillsättning/organisering	5
<b>Totalt</b>	<b>100</b>

### **Not 1 Intäkter**

Medel från Socialstyrelsen utbetalas till Ågrenska AB för att bedriva NFSD i enlighet med avtal Dnr 2.4-6887/2011. Bidraget har efter utbetalning av Socialstyrelsen under året varit fonderat i balansräkning. När kostnader för funktionens arbete uppkommit har avräkning skett i NFSD:s resultaträkning och motsvarande belopp ”plockats fram” för att täcka kostnaderna. Allt i enlighet med uppgörelsen mellan Ågrenska och Socialstyrelsen.

### **Not 2 Resor och logi**

Resor och logi uppgår första halvåret till 125 tkr. Vilket är i ungefär den omfattning som var planerat. Möten har genomförts med representanter för universitetssjukhusen samt Riksförbundet Sällsynta diagnoser om organisation och samverkan mellan framväxande Centrum för sällsynta diagnoser i Sverige. Några andra möten som genomförts är: • möte om kvalitetsregister, • lokala workshops, • Försäkringskassan, • nationella odontologiska kunskapscentra, • Riksförbundet Sällsynta diagnoser, • Handikappförbunden, • Bräcke diakoni, • Inera, • Informationscentrum ovanliga diagnoser och • studiebesök Norge.

### **Not 3 Lokalkostnader**

Lokalkostnaderna uppgår till 51 tkr för lokaler använda vid Ågrenska samt externa möteslokaler vid möten under första halvåret.

### **Not 4 Personalkostnader**

Personalkostnaderna uppgår till 955 tkr. Nationella funktionens arbete har under året i huvudsak utförts av verksamhetschefen Veronica Wingstedt de Flon. Tillsammans med henne Ann Näfver, projektledare samt Mette Larsen, kommunikatör/assistent bägge anställda på viss- och deltid vid NFSD. Robert Hejdenberg vd och Anders Olauson styrelseordförande i Ågrenska (vilka tillsammans med Veronica utgör ledningen för NFSD) har varit engagerade i viss omfattning under hela första halvåret. Dessutom har det en rad professioner anlitats såsom skribenter, webbredaktörer, projektledare, sakkunniga m.fl.

### **Not 5 Annonsering, mässor, rekrytering**

I annonsering och mässa har det investerats närmare 40 tkr framförallt kopplat till mässan Leva och Fungera i Göteborg som hade 12 700 besökare. Under året har endast interna personalkostnader (not 4) krävts i samband med rekrytering eftersom nyrekrytering under våren kommunikatör/assistent rekryterades från Ågrenskas nätverk.

### **Not 6 Information, hemsida, HSA**

Arbetet för att få på plats en infrastruktur för framtida information och kunskapsspridning via internet fortgår. Merparten av kostnaden för hemsidan fortsätter utvecklas med en utveckling av anpassade funktionaliteter. I detta arbete ingår också del av utvecklingskostnad för att koppla ihop NFSD:s hemsida med andra informationsplattformar. Detta för att på sikt kunna fullfölja sitt omfattande spridningsuppdrag avseende kunskap och information enligt § 3 i avtalet. En licens för att använda Adobe Acrobat är inköpt under första halvåret.

### **Not 7 Tjänster**

Tjänster uppgår till knappt 72 tkr. I detta ingår tjänster för att producera en utställning som användes i Almedalen i år samt vissa administrativa insatser.

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

Totalt uppgår trycksaker och övriga kostnader till 12 tkr. Största kostnadsposterna är mobiltelefon och mobil internetuppkoppling.

### **Not 9 Överskott 2013 vid halvårsskiftet**

Överskottet efter första halvåret är 1 743 tkr. Detta motsvarar skillnaden mellan totala rekvirerade medel från Socialstyrelsen 2013 om 3 000 tkr fråndraget de kostnader som funktionen uppburit under året om 1 257 tkr.

### **Not 10 Överfört överskott från 2012 års verksamhet**

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

Hovås 2013-08-30

Veronica Wingstedt de Flon  
Verksamhetschef

## Referenser

- [1] *Council recommendation on action in the field of rare diseases, Brussels 5 June 2009, 10122/09*
- [2] *EUCERD Recommendations on Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member States, October 2011*
- [3] *Samordning för barn och unga med funktionsnedsättning – kartläggning av anslag för råd och stöd och föräldrars behov av information., Socialstyrelsen, januari 2012*
- [4] *Barn och ungas hälsa, vård och omsorg 2013, Socialstyrelsen, maj 2013*
- [5] *Framtida konsekvenser av sjukdom och skada under uppväxten. Underlagsrapport till Barns och ungas hälsa, vård och omsorg 2013, Socialstyrelsen, maj 2013*
- [6] *Öppna jämförelser av stöd till personer med funktionsnedsättning, 2013; Jämförelser mellan kommuner och stadsdelars resultat inom LSS (baserade på uppgifter insamlade under 2012), Socialstyrelsen*
- [7] *Patientlag, delbetänkande av Patientmaktsutredningen, SOU 2013:2*
- [8] *Ansvarsfull hälso- och sjukvård, Slutbetänkande av Patientmaktsutredningen, SOU 2013:44*
- [9] *Patientcentrering i svensk hälso- och sjukvård. En extern utvärdering och sex rekommendationer för förbättring, Myndigheten för vårdanalys, rapport 2012:5*
- [10] *Förutsättningar för ett nationellt hälsobibliotek, Förstudie 2013, diarienummer STY2012/51, Statens beredning för medicinsk utvärdering (SBU)*
- [11] *Regionala strukturer för brukarmedverkan, projekt, Riksförbundet Sällsynta diagnoser. Hämtad 2013-07-08*



[http://www.sallsyntadiagnoser.se/virtupload/sallsynta/content/30/Arsmote\\_12\\_Regionala\\_strukturer\\_projekt.pdf](http://www.sallsyntadiagnoser.se/virtupload/sallsynta/content/30/Arsmote_12_Regionala_strukturer_projekt.pdf)

[12] *Att bli vuxen med en sällsynt diagnos, En kvalitativ studie om övergången från barn- till vuxenvård, Siri Dunér Hennessey och Anna Bromée, Lunds universitet 2013*

[13] *Betydelsefulla faktorer i överföringsprocessen från barn- till vuxensjukvård hos unga med kronisk sjukdom, Lotta Granberg och Monica Wåhlin, examensarbetet omvårdnad, litteraturstudie, VT 2012, Linköpings universitet IMH*

[14] *Betydande funktionsnedsättningar hos unga vuxna – Kroniska tillstånd som är medfödda eller förvärvade i unga år, Brukardialogberedning 5,2011, Landstinget i Östergötlands län*

[15] *Holland Bloorview Kids Rehabilitation Hospital, hämtad 2013-07-10 <http://www.hollandbloorview.ca/>*