

Årsrapport 2014

1/1-31/12 2014

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser



NATIONELLA FUNKTIONEN SÄLLSYNTA DIAGNOSER

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

Årsrapport 2014 till Socialstyrelsen

Hovås 20 februari 2015

Innehåll

Inledning	5
1 Bakgrund	6
2 Funktionens uppdrag	9
3 Sammanfattning av arbetet under 2014.....	10
4 Verksamheten under 2014.....	12
5 Överväganden och slutsatser.....	23
6 Ekonomisk rapport	27
Referenser	31

Inledning

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

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

NFSD återrapporerar verksamheten två gånger per år i en delårs- och en helårsrapport. Den här rapporten avser verksamheten under 2014. Utgångspunkten för rapporten är de prioriterade aktiviteter som Socialstyrelsen beslutat om för 2014.

Hovås den 20 februari 2015



Veronica Wingstedt de Flon
Verksamhetsansvarig

1. Bakgrund

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

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

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

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

Arbetet med området sällsynta diagnoser pågår inom EU:s medlemsländer. Rådets rekommendationer har sedan förtydligats, vidareutvecklats och följts upp inom ramen för EUROPLAN (European Project of Rare Diseases National Plans Development)².

EUCERD (European Union Committee of Experts on Rare Diseases) har under 2014 ersatts med Commission Expert Group on Rare Diseases. Gruppen arbetar med att bistå Europeiska kommissionen i arbetet inom området sällsynta diagnoser.³

Inom området sällsynta diagnoser verkar också EURORDIS⁴ som är en icke statlig allians av intresseorganisationer och enskilda som verkar inom området sällsynta diagnoser. EURORDIS arbetar för att förbättra livskvaliteten för personer med sällsynta diagnoser i Europa. Det svenska Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Ågrenska AB (svb) är medlemmar i EURORDIS.

¹ [http://eurlex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:451:0007:0010:EN:PDFof_rare_diseases_COM_\(2009\)_151/2](http://eurlex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:451:0007:0010:EN:PDFof_rare_diseases_COM_(2009)_151/2)

² <http://www.europlanproject.eu/>

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

⁴ <http://www.europlanproject.eu/>

Vidare finns konsortiet IRDiRC, The international Rare Disease Research Consortium.⁵ IRDiRC har som mål att leverera nya terapier för sällsynta sjukdomar och möjliggöra diagnostik av 6000 sällsynta diagnoser till år 2020.

RDConnect⁶ är en EU-finansierad organisation som jobbar för att skapa en global infrastruktur för forskning inom området sällsynta diagnoser, särskilt forskning som bedrivs inom ramen för IRDiRC.

Orphanet⁷ är en europeisk samarbetsorganisation med en databas över information om sällsynta diagnoser som koordineras från Frankrike. Medverkande länder står för innehållet i databasen. Centrum för sällsynta diagnoser vid Karolinska universitetssjukhuset ansvarar för den svenska delen.

Centrum för sällsynta diagnoser vid Karolinska universitetssjukhuset administrerar också ICORD, International Conferences for Rare Diseases and Orphan Drugs.⁸ ICORD är ett globalt nätverk som håller i internationella konferenser för kunskapsutbyte inom området sällsynta diagnoser.

På nordisk nivå finns ett samarbete inom området sällsynta diagnoser, "Rarelink",⁹ som är en nordisk portal med samlade länkar till nordiska kunskapsdatabaser som beskriver sällsynta diagnoser. I en rapport utgiven av Nordiska rådet under 2014 föreslås att samarbetet kring sällsynta diagnoser ska vara en av huvudpunkterna i ett fördjupat nordiskt samarbete.¹⁰

Riksförbundet Sällsynta diagnoser¹¹ är en intresseorganisation som samlar cirka 58 diagnosföreningar med sammanlagt cirka 13.000 medlemmar. Det finns därutöver ytterligare intresseorganisationer som organiserar personer som har sällsynta diagnoser, bland dessa kan nämnas Neuroförbundet, Primär immunbristorganisationen, Riksförbundet rörelsehindrade barn och ungdomar och FUB för barn, ungdomar och vuxna med utvecklingsstörning.

Sahlgrenska Akademin i Göteborg har i uppdrag att sköta Socialstyrelsen kunskapsdatabas över ovanliga diagnoser¹² i vilken fler än 300 diagnoser finns beskrivna på svenska, och vissa av dem även på engelska.

Sedan 1989 driver Ågrenska AB (svb) verksamhet utifrån ett helhetsperspektiv för barn, ungdomar och vuxna med sällsynta diagnoser, deras familjer och professionerna inom området. Verksamheten är unik i sitt slag och kräver ett omfattande kontaktnät och samarbete med andra aktörer inom området. I verksamheten samlar Ågrenska in specifik kunskap om sällsynta diagnoser. Kunskapen dokumenteras (Ågrenskas Dokumentation) och överförs till olika målgrupper. Det sker löpande i framförallt den familje- och vuxenverksamhet samt i de större arvsfondsprojekt som bedrivits genom åren. Vidare genom arbete i

⁵ <http://www.irdirc.org/>

⁶ <http://rd-connect.eu/>

⁷ <http://www.orphanet.se/national/SE-SV/index/hemsida/>

⁸ <http://icord.se/>

⁹ <http://rarelink.se/>

¹⁰ Det framtida nordiska hälsosamarbetet

¹¹ <http://www.sallsyntadiagnoser.se/>

¹² <http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser>

samverkansgrupper och på konferenser. Sedan verksamhetens start har cirka 4000 familjer deltagit under en vistelse på Ågrenska.

År 2010 gav regeringen i Sverige Socialstyrelsen i uppdrag att inrätta en nationell funktion för sällsynta diagnoser. Enligt regeringsbeslutet¹³ är den nationella funktionens uppgift att ansvara för samordning, koordinering och informationsspridning inom området sällsynta sjukdomar.

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

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



Socialstyrelsen har också haft i uppdrag att ta fram ett förslag till nationell strategi inom området sällsynta sjukdomar. 1 oktober 2012 överlämnade Socialstyrelsen över sitt strategiförslag till regeringen.

¹³ Regeringsbeslut S2010/4935/HS

2. Funktionens uppdrag

Den nationella funktionens uppgifter är att:

- bidra till ökad samordning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser för personer med sällsynta sjukdomar liksom ökad samordning med bland annat 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 2014 är att:

- I. Verka för samverkan rörande information och kommunikation inom området sällsynta diagnoser.
- II. Verka för att de regionala centra för sällsynta diagnoser, Centrum för sällsynta diagnoser, som är under framväxt, utvecklar sin verksamhet och når samsyn.
- III. Bevaka att utvecklingen av de riktlinjer och kvalitetsregister som utformas inom området sällsynta diagnoser tar sikte på ett helhetsperspektiv utifrån brukarnas livssituation samt att de utformas på ett enhetligt sätt.
- IV. Bevaka och medverka i arbetet som bedrivs inom Försäkringskassan inom området funktionsnedsättning.
- V. Fördjupa kartläggningen av de behov personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga har i förhållande till skola och social omsorg.
- VI. Underhålla NFSD:s hemsida.

3. Sammanfattning av verksamheten under 2014

Under 2014 har NFSD:s arbete fortgått enligt plan och i enlighet med de av Socialstyrelsen prioriterade aktiviteterna. Kartläggning av aktörer som verkar inom området, befintliga strukturer och processer samt behov av förändringar har setts över. Kontinuerlig kartläggning och analys av resultaten är nödvändig även i det fortsatta arbetet.

NFSD har 2014 fortsatt etablera kontakter, medverkat och initierat möten. Vidare har NFSD tagit del av en mängd utredningar och rapporter.

Under första halvåret 2014 organisationen haft förstärkning med en person, Jennie Larsson, på deltid för visst kartläggnings- och utredningsarbete.

Ökad samordning

NFSD har, i likhet med andra, identifierat brister gällande samordning mellan samhällsaktörerna inom området. NFSD har också identifierat behov av ökad samverkan mellan samhällsaktörerna och personer som har sällsynta diagnoser och deras närstående.

Som ett led i arbetet med ökad samordning mellan samhällsaktörerna har NFSD fortsatt arbeta som en sammanhållande instans i det arbetet med att bilda Centrum för sällsynta diagnoser, CSD, vid landets universitetssjukhus. Befintliga verksamheter vid CSD Västra Götalandsregionen och Karolinska universitetssjukhuset har fortsatt att utveckla sin verksamhet. Beslut har fattats inom sydöstra sjukvårdsregionen och sjukvårdsregion syd att inrätta CSD. Inom sjukvårdsregion Uppsala-Örebro och norra sjukvårdsregionen pågår processen att förankra frågan om inrättande av CSD.

Förbättrad samordning och samverkan mellan hälso- och sjukvården och Försäkringskassan samt personer som har sällsynta diagnoser och deras närstående utgör också en viktig del i pågående förbättringsarbete. NFSD har därför, tillsammans med representanter för intresseorganisationerna på området, deltagit i Försäkringskassans projekt "En enklare vardag".

NFSD har också medverkat vid olika möten och själv hållit i möten med syfte att få till stånd en ökad samverkan mellan olika aktörer inom området.

Förbättrat kunskapsstöd

I sitt kartläggningsarbete har NFSD också identifierat behov av ökad kunskap inom området sällsynta diagnoser. Förbättrat kunskapsstöd behövs bland annat inom hälso- och sjukvården i mötet med personer som har sällsynta diagnoser och deras närstående. Förbättrat kunskapsstöd är också av betydelse för att skapa förutsättningar för likabehandling inom vård och omsorg i hela landet. NFSD har diskuterat frågan om utveckling av nationella vårdprogram, eller nationella behandlingsrekommendationer, med olika personer och i olika sammanhang under perioden, bland annat med den nationella samordnaren för regeringens satsning på kroniska sjukdomar. Ett arbete har därefter genomförts under senare delen av 2014 för att ta

fram ramverket inför det kommande arbetet med att arbeta fram nationella behandlingsrekommendationer inom området.

NFSD har konstaterat ett behov av att undersöka vilken kunskap och vilka erfarenheter personer som har sällsynta diagnoser och deras närstående har gällande tillgängliga stödformer i samhället. NFSD har därför i samverkan med Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Neuroförbundet förberett en enkätstudie riktad till medlemmar i förbundet. Enkätstudien kommer att genomföras under 2015. Syftet med studien är bland annat att få underlag för förslag till utveckling av kunskapsstöd inom området.

Webbplatsen nfsd.se syftar bland annat till att samla information om sällsynta diagnoser, att vara ett kunskapsstöd för professionen samt personer som har sällsynta diagnoser och deras närstående. Under aktuell period har webbplatsen utvecklats, underhållits och kontinuerligt kommunicerats. NFSD har också i samverkan med andra aktörer inom området deltagit i en förstudie rörande en så kallad webbapp med målgruppsanpassad information.

Spridning av kunskap och information

Inom området sällsynta diagnoser finns idag en mängd information. Den är dock inte alltid känd. Insatser behövs för att sprida såväl kunskap som information. Under 2014 har NFSD initierat, medverkat i och själv genomfört en mängd aktiviteter för att nå ökad spridning av kunskap inom området. Bland annat har NFSD initierat och hållit i möte med informationsleverantörer och intressenter inom området sällsynta diagnoser för att finna former för effektivisering av informationshantering och kommunikation inom området. NFSD har också i samarbete med Ågrenska och Riksförbundet Sällsynta diagnoser tagit fram filmer under temat #Sällsyntaliv och samverkat inför aktiviteter under Almedalsveckan 2014. NFSD har vidare medverkat vid olika sammankomster och i olika tidskrifter. Allt för att sprida information om sällsynta diagnoser, öka medvetenheten om dem och det pågående arbetet i Sverige.

4. Verksamheten under 2014

Här följer i punktform redovisningen av NFSD:s aktiviteter under 2014, i enlighet med Socialstyrelsens återrapporteringskrav.

1. Verka för samverkan rörande information och kommunikation inom området sällsynta diagnoser.

Personer som har sällsynta diagnoser och deras närstående har många samhällskontakter på grund av sina tillstånd. Men kunskapen rörande sällsynta diagnoser är generellt sett låg bland de samhällsaktörer man möter. Det innebär många gånger svårigheter i kontakterna.

En av utmaningarna i arbetet inom satsningsområdet sällsynta diagnoser är att finna former för att öka kunskapen om sällsynta diagnoser bland samhällsaktörerna.

Kunskapen om sällsynta diagnoser kan förbättras genom en mängd åtgärder. Flera aktiviteter har vidtagits för att skapa förutsättningar för ökad kunskap om sällsynta diagnoser under 2014. I denna del samverkar NFSD med andra aktörer. NFSD har också fått många förfrågningar från olika håll med önskemål om föreläsningar inom området under året. Det är ett gott tecken. Arbetet med att nå ut med information och öka kunskapen inom området är dock ett långsiktigt arbete och tar tid för många inblandade.

NFSD har under 2014:

- Jobbat vidare med gemensamma frågor rörande information och kommunikation. En arbetsgrupp med informationsleverantörer och intressenter inom området sällsynta diagnoser¹⁴ har utsetts att arbeta fram förslag med syfte att effektivisera informationshanteringen och kommunicera information inom området. Arbetsgruppen har under 2014 jobbat med frågor som rör gemensam uppdatering av information rörande intresseorganisationerna inom området. Vidare har varje aktör beskrivit sin verksamhet utifrån den målgrupp man vänder sig till. Beskrivningarna ska användas av alla leverantörer vid presentation av de andra aktörerna inom området. Vidare har gruppen jobbat med att utveckla en gemensam begreppsanvändning i kommunikationsmaterial samt med kartläggning och planering av gemensamma aktiviteter inom området. Som ett resultat av samverkan inom arbetsgruppen har Informationscentrum för ovanliga diagnoser och Orphanet Sverige inlett ett samarbete rörande diagnosbeskrivningar. Orphanet hänvisar nu till diagnosbeskrivningar i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om

¹⁴ Representanter från Mun-H Center, Ågrenska, Riksförbundet Sällsynta diagnoser, Orphanet, Centrum för sällsynta diagnoser vid Karolinska universitetssjukhuset, Habilitering & Hälsa inom Stockholms läns landsting, Informationscentrum för ovanliga diagnoser, regionala projektet Sällsynta diagnoser/Neuromuskulära sjukdomar i sydöstra sjukvårdsregionen och NFSD.

ovanliga diagnoser under rubriken "Article for general public" vid relevanta diagnoser. Önskemål finns också från Orphanets sida att översätta diagnosbeskrivningarna i Socialstyrelsens kunskapsdatabas till franska.

- Fortsatt arbetet med en förstudie rörande en så kallad webbapp med målgruppsanpassad information. Arbetet har genomförts i samverkan mellan flera aktörer inom området.¹⁵ Målet med arbetet är att ge tillgång till lättillgänglig, aktuell och relevant kunskap i situationer där personer med sällsynta diagnoser möter olika samhällsaktörer. En prototyp ämnad för målgruppen allmänläkare inom primärvården med kortfattad information aggregerad ur Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser har tagits fram. En enkätundersökning för utvärdering av webbappen har genomförts. Dessvärre har endast ett fåtal personer besvarat enkäten och fortsatt utvärdering behöver göras.
- Diskuterat gemensamma frågor rörande bland annat information och kommunikation med Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Ågrenska under så kallade RÅS-möten (Riksförbundet och Ågrenska i Samverkan).
- Samverkat med Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Ågrenska inför och under Almedalsveckan 2014. Under Almedalsveckan höll vi ett gemensamt seminarium under rubriken "Sällsynta diagnoser banar väg inom framtidens vård och omsorg" och hade även en utställning under tre dagar. Vi uppskattar att antalet åhörare under seminariet var mellan 90 och 100 personer.¹⁶
- Samverkat med Ågrenska och Riksförbundet Sällsynta diagnoser vid framtagning av filmer under temat #Sällsyntaliv samt vid produktion av de animerade filmerna "Sällsynta diagnoser – Vad är det?" och "Sällsynta diagnoser banar väg för framtidens vård och omsorg".¹⁷
- Tillsammans med Ågrenska, tagit fram ett utbildningskoncept om sällsynta diagnoser riktat till beslutsfattare på lokal nivå (politiker och chefer) och genomfört en utbildningsdag i Trollhättan under september månad med 69 deltagare och 9 föreläsare.
- Samverkat med Riksförbundet Sällsynta diagnoser, Informationscentrum ovanliga diagnoser, Ågrenska, Primär immunbristorganisationen och de odontologiska kunskapscentrumen vid medverkan i MediaPlanets bilaga till Svenska Dagbladet, "Sällsynta diagnoser".¹⁸

¹⁵ Representanter från Informationscentrum för ovanliga diagnoser, Mun-H Center, Ågrenska, Innovationscentrum vid VG-regionen och NFSD

¹⁶ <http://www.nfsd.se/om-sallsynta-diagnoser/Aktuellt/Nyheter/Sammanfattning-av-seminarium-Sallsynta-diagnoser-banar-vag-for-framtidens-var-d-och-omsorg/>

¹⁷ Lanserades i samband med Almedalsveckan 2014.

¹⁸ Riksupplaga 210 000 ex.

- Medverkat med en artikel i PIO-bladet, Primär immunbristorganisationens medlemstidning, nr 2, 2014.
- Under september månad 2014, tillsammans med Riksförbundet Sällsynta diagnoser, Ågrenska och Centrum för sällsynta diagnoser i Västra Götalandsregionen, hållit en presentation under temat "Improving Health Together: Multi-Stakeholder Perspectives on the Development of the Swedish Rare Disease Health Care System" vid den nordiska konferensen NCRD 2014 i Helsingfors.
- Under november månad 2014, tillsammans med Informationscentrum för ovanliga diagnoser, ställt ut under Sjuksköterskedagarna i Stockholm.
- Föreläst vid möte inom LYSA, Lysosomal inlagringssjukdomar & sjuksköterskor i samverkan, under oktober månad 2014.
- Föreläst vid kursen "Genetik, syndrom och kommunikationsstörningar", vid Sahlgrenska Akademien under oktober månad 2014.
- Under november månad 2014 föreläst under "Temadag om funktionshinder – service och stöd i vardagen", i Vasa, Finland. Temadagen arrangerades av Samarbetsförbundet kring funktionshinder (SAMS), Finlandssvenska Handikappförbundet (FSH), Förbundet De Utvecklingsstördas Väl (FDUV), Folktinget, Kommunförbundet, Riksomfattande Handikapprådet (VANE) och Institutet för hälsa och välfärd (THL), alla i Finland.
- Deltagit vid konferensen ECRD 2014, European Conference on Rare Diseases & Orphan Products, i Berlin, varvid flera kontakter inom området knöts.
- Träffat den särskilda utredaren vid apoteks- och läkemedelsutredningen samt utredningssekreterarna vid utredningen om högspecialiserad vård vid möten under september månad 2014 för utbyte av information.
- Under september månad 2014 medverkat vid möte på socialdepartementet om vården för personer med sällsynta sjukdomar.
- Under senare delen av hösten haft möte med 1177 Vårdguiden rörande information om sällsynta diagnoser. Idag saknas i stort information om sällsynta diagnoser i den nationella vårdportalen, samlingsplatsen för information och tjänster inom hälsa och vård. NFSD har under lång tid haft som målsättning att få till en dialog med 1177 Vårdguiden för att undersöka förutsättningarna för samarbete. Möjliga lösningar har diskuterats och diskussionerna kommer att fortsätta under 2015.

II. Verka för att de regionala centra för sällsynta diagnoser, Centrum för sällsynta diagnoser, som är under framväxt, utvecklar sin verksamhet och når samsyn.

Arbetet med de regionala centrumen för sällsynta diagnoser, Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) har fortgått under 2014. NFSD har fortsatt jobbat som en sammanhållande instans i detta arbete.

Beslut om att inrätta CSD har fattats i ytterligare två sjukvårdsregioner och ytterligare ett CSD är under uppbyggnad. Befintliga CSD har fortsatt utveckla sin verksamhet.

NFSD har under 2014:

- Genomfört ett kartläggningsarbete av habiliteringsverksamheter på nationell nivå.
- Under februari månad initierat och lett ett möte om nationell samverkan inom ramen för arbetet med CSD. Utgångspunkten för mötet var de mål och kriterier för expertteamen som vi enats om inom referensgruppen. Under mötet presenterades två exempel på samverkan inom andra verksamheter, projektet "Samordnat medicinskt omhändertagande av vuxna med komplexa funktionsnedsättningar" inom Sörmlands läns landsting och arbetet med särskilt omhändertagande av unga vuxna vid reumatologen vid Sahlgrenska universitetssjukhuset. Under mötet diskuterades bland annat samarbete med brukare och intresseorganisationer samt behovet av nationella standard, behandlingsrekommendationer eller checklistor, som stöd för olika delar av vården, bland annat i primärvården, och för patienterna.
- Undre november månad 2014 medverkat vid en koordinatorsträff som Riksförbundet Sällsynta diagnoser anordnat inom projektet "Regionala strukturer för brukarmedverkan".
- Tillsammans med representanter från några CSD och andra aktörer arbetat fram förslag rörande riktlinjer för arbete med nationella behandlingsrekommendationer inom området sällsynta diagnoser.
- Under december månad medverkat vid möte vid Jönköpings läns landsting rörande lokal samverkan med CSD i sydöstra regionen.
- Ställt en skriftlig förfrågan om bildande av en nationell kompetensgrupp inom området sällsynta diagnoser till Nationella Samverkansverkansgruppen för Kompetensstyrning inom Sveriges Kommuner och Landsting. Förfrågan har grundat sig på behov som NFSD sett att finna former för diskussion och samordning mellan landstingen/regionerna samt förankring av frågor och ställningstaganden. Allt för att skapa förutsättningar för jämlik och god vård i hela landet. Vidare för att skapa förutsättningar för kunskapsspridning i landstingen/regionerna.

Statusen avseende arbetet med CSD 2014:

- Till CSD vid Karolinska universitetssjukhuset är nu åtta expertteam knutna. Målsättningen är att ytterligare sju expertteam ska knytas till

CSD under början av 2015. Under 2013 genomfördes en kartläggning av verksamheter och kompetenser inom området sällsynta diagnoser vid Karolinska universitetssjukhuset. Kartläggningen har fortsatt under 2014 och en enkätundersökning har skickats ut till samtliga verksamheter inom Stockholms läns landsting. Som ett led i Stockholms läns landstings strategiska satsningar har en utredning rörande området sällsynta diagnoser genomförts under första halvåret 2014. Utredningen presenterades under augusti månad. CSD har under året genomfört temadagar/kurser med drygt 800 deltagare under 2014 och har arrangerat en konferens om framtida organisation av vården inom Stockholms läns landsting under temat "Sällsynt men inte ovanlig. Svårt men inte omöjligt. Vad händer i utvecklingen av vården för personer som har sällsynta diagnoser?" tillsammans med Riksförbundet Sällsynta diagnoser. CSD vid Karolinska universitetssjukhuset har i samverkan med Ågrenska sedan hösten 2013 genomfört föräldrträffar med 33 föräldrar till barn som nyligen fått diagnos, varav 20 föräldrar under 2014.

- **CSD Västra Götalandsregionen** har utformats i samarbete mellan Drottning Silvias Barn- och Ungdomssjukhus och Ågrenska. Arbetet med att utveckla verksamheten har fortsatt under 2014. Bland annat med att finna former för omhändertagande av barn med sällsynta diagnoser som idag inte kan knytas till något av de tolv befintliga expertteamen. Vidare med att finna former för att utveckla verksamheten att även omfatta vuxna personer. Möte har hållits med sjukhusuratorerna vid Drottning Silvias barnsjukhus för att informera om verksamheten och undersöka förutsättningarna till samarbete med såväl CSD som Försäkringskassan. Möte har också hållits med koordinators, ansvariga läkare och personal från Ågrenska för diskussioner rörande arbetssätt och samarbete. CSD har också genomfört träff med företrädare för Riksförbundet Sällsynta diagnoser under året. Sedan hösten 2012 har 55 familjer varit deltagit med föräldrar på föräldrträffar som CSD hållit i samverkan med Ågrenska, varav 47 familjer under 2014.
- Inom den **sydöstra sjukvårdsregionen** har man sedan 2013 bedrivit ett projekt med ett neuromuskulärt expertteam. Uppdraget utökades efter en tid med uppgift att presentera ett förslag till inrättande av CSD inom regionen. Ett omfattande kartlägningsarbete har genomförts av bland annat habiliteringsverksamheten inom regionen. Under hösten 2014 har regionsjukvårdsledningen beslutat om inrättande av ett CSD med start vid halvårsskiftet 2015. Beslut har också fattats att CSD ska organiseras inom Centrum för Hälsa och vårdutveckling på universitetssjukhuset i Linköping. Ett försök kommer att genomföras mellan CSD och landstinget i Jönköpings län med lokal samordning. Under 2014 har 13 föräldrar deltagit vid föräldrträffar som har hållits i samverkan med Ågrenska.
- Inom **södra sjukvårdsregionen** har ett arbete bedrivits på uppdrag av Södra Regionvårdsnämnden med att arbeta fram ett underlag för beslut om inrättande av CSD syd. I detta arbete har bland annat ett antal

samrådsmöten hållits med profession, inom såväl hälso- och sjukvården som inom andra samhällsorgan, och patientföreträdare. Underlaget presenterades för Regionvårdsnämnden i juli månad och under hösten 2014 fattades beslut om ett treårigt projekt för uppbyggnad av ett CSD med start den 1 januari 2015. Fokus för verksamheten under 2015 kommer bland annat att vara att rekrytera personal och att bygga upp ett diagnos- och patientregister.

- Inom **sjukvårdsregion Uppsala Örebro** pågår processen att förankra det tidigare framtagna förslaget att inrätta ett CSD. Under våren har en koordinator anställts. Den under slutet av 2013 genomförda enkätundersökningen av verksamheter och kompetenser inom området sällsynta diagnoser, har analyserats och kontakt har tagits med flera av respondenterna. Under slutet av 2014 lanserade CSD Uppsala Örebroregionen "under uppbyggnad" en hemsida. En workshop är planerad till i början av 2015 för de team som man hittills identifierat i verksamheten.
- Inom den **norra sjukvårdsregionen** har kontakter tagits på beslutande nivå för att förankra frågan om inrättande av ett CSD. Det finns ett tydligt stöd inom ett av landstingen inom sjukvårdsregionen, Västernorrlands läns landsting, att inrätta ett CSD. Processen fortgår under 2015.

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

Hälso- och sjukvården och andra samhällsaktörer behöver kunskapsstöd i mötet med personer som har sällsynta diagnoser och deras närstående. Kunskapsstöd är också av vikt i strävan efter likabehandling för personer med sällsynta diagnoser, för vård och omsorg på samma villkor i hela landet.

Det behövs insatser för att utveckla kunskapsstöd inom området sällsynta diagnoser. De vårdprogram och riktlinjer som finns inom vården rörande sällsynta diagnoser är få, inte alltid kända och oftast regionala eller lokala. Det är också oklart om vårdprogrammen används inom vissa delar av vården, till exempel primärvården. Kunskapsstöd behövs också i kommunikationen mellan hälso- och sjukvården och personer som har sällsynta diagnoser och deras närstående. Kunskapsstödet bör kunna tjäna som stöd vid den individuella planeringen. Eftersom målsättningen med vården är att patienter i högre grad ska kunna medverka och påverka den vård man får, krävs medverkan av företrädare för personer med sällsynta diagnoser vid framtagning av kunskapsstödet.

Det behöver också skapas förutsättningar för uppföljning av de insatser som ges eller kommer att ges bland annat för att mäta patientupplevd kvalitet och för framtida utveckling av insatser inom området. Kvalitetsregister

behöver utvecklas. Det finns en koppling mellan kunskapsstöd och kvalitetsregister.

NFSD har under 2014:

- Gått igenom regeringens satsning för personer med kroniska sjukdomar¹⁹ och det arbete som bedrivs inom de olika satsningsområdena.
- Fört diskussioner med bland andra den nationella samordnaren för regeringens satsning på kroniska sjukdomar om förutsättningarna att utveckla nationella behandlingsrekommendationer inom området sällsynta diagnoser.²⁰
- Ansökt om och beviljats medel från regeringen för framtagning av riktlinjer i arbetet med nationella behandlingsrekommendationer inom området sällsynta diagnoser.²¹
- Samordnat och lett det arbete som har bedrivits i den arbetsgrupp som tagit fram förslag till riktlinjer i arbetet med nationella behandlingsrekommendationer.²²
- Deltagit på möten om möjligheterna att starta upp en försöksverksamhet med ett nationellt kvalitetsregister rörande skelettdysplasier.

IV. Bevaka och medverka i arbetet som bedrivs inom Försäkringskassan inom området funktionsnedsättning.

Försäkringskassan har under perioden 2013 till 2014 drivit projektet "En enklare vardag". Projektet har syftat till öka förtroendet för Försäkringskassan bland "kunder" och partners och att öka "kundnöjdhet" hos personer som lever med funktionsnedsättning och deras anhöriga. Målet har varit att skapa en process som stödjer ett ökat deltagande i samhällslivet för personer med funktionsnedsättning.

I projektet har Försäkringskassan samarbetat med olika aktörer, till exempel hälso- och sjukvården, kommunerna och intresseorganisationerna inom området funktionsnedsättning.

¹⁹ En nationell cancerstrategi för framtiden, Nationell e-hälsa – strategi för tillgänglig och säker information inom vård och omsorg, Strategi för en god och mer jämlik vård 2012-2016 samt Patientsäkerhetssatsning 2013 överenskommelse mellan staten och Sveriges Kommuner och Landsting om förbättrad patientsäkerhet samt Nationell strategi för att förebygga och behandla kroniska sjukdomar 2014-2017

²⁰ Handlingsplan 2014. Nationell Strategi för att förebygga och behandla kroniska sjukdomar

²¹ Dnr S2014/5895/FS

²² Arbetsgruppen har bestått av ordförande i Riksförbundet Sällsynta diagnoser, Elisabeth Wallenius, läkarna Cecilia Soussi Zander, klinisk genetik Akademiska sjukhuset i Uppsala, Cecilia Gunnarsson, klinisk genetik universitetssjukhuset i Linköping, Eva Horemuzova, Astrid Lindgrens barnsjukhus i Stockholm, Jovanna Dahlgren, Drottning Silvias Barnsjukhus i Göteborg och Patrik Georgii Hemming, Karolinska institutet i Stockholm, fysioterapeut Elke Schubert Hjalmarsson, Drottning Silvias Barnsjukhus i Göteborg och vd Robert Hejdenberg, Ågrenska.

Projektet har drivits i olika faser. Man har kartlagt målgruppens viktigaste behov. Målgruppen har delas in i tre grupper: I. Barn och unga, II. Personer med komplexa samordningsbehov, och III. Unga vuxna. Behoven har legat till grund för utvecklingen av nya arbetssätt. Man har vidare kartlagt vilka arbetssätt som ger bäst resultat. Dessa har i sin tur sedan legat till grund för tre piloter. "En väg in" som gått ut på att förenkla genom att samordna de kontakter personen med funktionsnedsättning har med Försäkringskassan, vården och andra aktörer. "Satsa på gymnasiet" som har handlat om att erbjuda tidiga insatser i skolan för att förbereda den unge för tiden efter skolan. "Kortare väntetid" som har syftat till att nyttja alla yrkesrollers kompetenser tidigt i processen för att korta väntetiderna vid Försäkringskassan. Piloterna har utvärderats och kommer att implementeras under 2015.

Vidare har man tagit fram nya arbetssätt som syftar till att anpassa Försäkringskassans arbete med handläggning, kontroller och förnyade utredningar till "kundernas behov". Arbetet med att utveckla arbetssätten kommer att fortsätta.

Förhoppningen är att resultatet av Försäkringskassans projekt kommer att komma personer som har sällsynta diagnoser och deras närstående tillgodo.

NFSD har under 2014:

- Deltagit i flera av projektets workshops under temat "kundresor"
- Deltagit vid projektets referensgruppsmöten.
- Haft löpande kontakter med Försäkringskassan centralt för informationsutbyte.
- Samordnat kontakter mellan CSD Västra Götalandsregionen och Försäkringskassan i den del av projektet som syftar till att möta upp personer med sällsynta diagnoser tidigare i vården.

V. Fördjupa kartläggningen av de behov personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga har i förhållande till skola och social omsorg.

Skola

Av NFSD:s årsrapport för 2013 framgår att en stor andel av landets grund- och gymnasieskolor uppvisar brister i särskilt stöd till elever. Barn och ungdomar med sällsynta diagnoser kan ha rätt till så kallat särskilt stöd i skolan. Det saknas dock uppgifter över hur särskilt stöd fungerar för dessa barn och ungdomar. Av Skolinspektionens granskning av särskilt stöd för elever framgår dock att en stor andel av de granskade grund- och gymnasieskolorna uppvisade brister i det särskilda stödet.²³

²³ 2010 genomförde Skolinspektionen granskning av skolsituationen för elever med funktionsnedsättning i 33 gymnasieskolor där man hade elever med syn- och hörselnedsättning samt rörelsehinder. Skolinspektionen

NFSD har sett anledning att undersöka hur särskilt stöd i skolan fungerar för elever med sällsynta diagnoser utifrån elevernas och deras föräldrars perspektiv.

Social omsorg - samordning, samverkan och individuella planer

I det stora hela saknas praktiska strukturer för samverkan och samordning mellan olika samhällsaktörer som personer som har sällsynta diagnoser och deras närstående möter i sin vardag.

I Sverige har vi ett regelverk²⁴ som syftar till att samordna insatser från flera aktörer och att utifrån de behov som finns hos varje individ ta fram en individuell plan. Planen ska följas upp, eller omprövas, med viss regelbundenhet.

För insatser enligt lag (1993:387) om stöd och service för vissa funktionshindrade, LSS, har kommunen en skyldighet att samordna alla insatser, även sådana som lämnas av andra samhällsaktörer²⁵.

Av Socialstyrelsens öppna jämförelser av stöd till personer med funktionsnedsättning framgår att landets kommuner i hög utsträckning saknar rutiner för att erbjuda individuell plan enligt LSS och att överenskommelser om samverkan med andra samhällsaktörer²⁶ endast finns i mindre utsträckning.²⁷

NFSD har konstaterat ett behov av att undersöka om personer som har sällsynta diagnoser och deras närstående har kunskap om regelverket kring samordning och individuell plan, om man har blivit erbjuden individuell plan och om man, i så fall, upplever att det har varit till nytta.

NFSD har under 2014:

- Hållit i två workshops på lokal nivå i Härnösand och i Örebro. Deltagarna på workshoppen i Härnösand representerade i huvudsak skolverksamheter och intresseorganisationer. Deltagarna på workshoppen i Örebro

pekade i denna granskning bland annat på brister i personalens förhållningssätt och kompetens samt bristande förståelse för elevers olika villkor och förutsättningar. Av Skolinspektionens granskning under 2013 (regelbunden tillsyn) framgår att 7 av 10 grundskolor och 8 av 10 gymnasieskolor inte levde upp till skollagens krav på särskilt stöd. Vid regelbunden tillsyn under 2014 framgår att fler än 5 av 10 grundskolor och nästa 5 av 10 gymnasieskolor har ett otillräckligt arbete när det gäller särskilt stöd. Man brister bland annat i att skyndsamt utreda behovet av särskilt stöd och besluta om åtgärdsprogram. I många fall handlar det om brister i att upprätta åtgärdsprogram där det anges vilka behov eleven har, hur de ska tillgodoses och hur åtgärderna ska följas upp.

²⁴ Lag (1993:387) om stöd och service för vissa funktionshindrade, hälso- och sjukvårdslag (1983:763) och socialtjänstlag (2001:453).

²⁵ 14 § lag (1993:387) om stöd och service för vissa funktionshindrade.

²⁶ Arbetsförmedlingen, Försäkringskassan, barn- och vuxenhabilitering samt barn- och vuxenpsykiatri.

²⁷ Öppna jämförelser av stöd till personer med funktionsnedsättning 2014

representerade i huvudsak socialtjänsten/LSS och habiliteringen. I Örebro använder man sig av den så kallade ViSam-modellen, Samverkansmodell för vårdplanering och informationsöverföring. Modellen, som består av ett antal rutiner och stöd, har tagits fram med syfte att förbättra kvalitet och ge förutsättningar för en sammanhållen vård och omsorg för grupper som behöver det. NFSD bedömer att ViSam-modellen kan spridas som ett gott praktiskt exempel inom andra delar i landet.

- Haft flera möten med förbundsordförandena i Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Neuroförbundet samt tillsammans med dem beslutat att genomföra en undersökning bland medlemmar med sällsynta diagnoser. Syftet med undersökningen är att få en bild av hur personer som har sällsynta diagnoser och deras närstående upplever att det stöd som samhället ska tillhandahålla enligt gällande lagstiftning fungerar.
- Under augusti månad höll ett fokusmöte med medlemmar i Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Neuroförbundet där diskussioner har förts angående samhällets stöd, däribland inom skola, socialtjänst och hälso- och sjukvård inklusive habilitering. Resultatet från fokusmötet har legat till grund för en enkätundersökning som skulle ha genomförts före årsskiftet 2014/15. Enkätfrågorna har utformats under hösten 2014, men undersökningen har inte kunnat genomföras enligt tidplan då ordförande i Neuroförbundet råkat ut för en allvarlig olycka. Enkätundersökningen är därför framflyttad till första halvåret 2015.

VI. Underhålla NFSD:s hemsida

Det löpande underhållet, eller uppdateringarna, av innehållet på NFSD:s hemsida är ett arbete som kräver en kontinuerlig arbetsinsats. Vidare krävs kontinuerlig kommunikation med målgrupperna genom olika media och i olika sammanhang för att skapa trafik till hemsidan.

NFSD:s nya hemsida lanserades den 4 december 2013. Under perioden 1 januari-30 juni 2014 hade NFSD:s hemsida 14.163 besökare, varav ca 22% var återkommande besökare, och 34.591 sidvisningar. Under hela 2014 hade NFSD:s hemsida 27.408 besökare, varav ca 21% var återkommande besökare, och 79.212 sidvisningar.

Hemsidan kommuniceras bland annat via Twitter. NFSD har under 2014 gjort 219 inlägg på Twitter och har per den 31 december 2014 379 följare. NFSD kommunicerar också hemsidan via Facebook och har där 379 följare per den 31 december 2014. NFSD annonserar inte på Facebook vilket innebär att endast ett begränsat antal inlägg når samtliga följare.

NFSD har under 2014:

- Tagit fram en plan för publicering på hemsidan.
- Tagit fram en kommunikationsplan för nfsd.se som har följts.

- I den arbetsgrupp som arbetar med frågor rörande samordnad kommunikation och information, bland annat jobbat med att finna synergier i arbetet med uppdatering av gemensamma uppgifter och länknings mellan hemsidor.
- Tagit fram ett antal filmer, tre intervjufilmer och två animerade informationsfilmer. En av dessa beskriver sällsynta diagnoser och dess dilemma, "Sällsynta diagnoser – vad är det?" och den andra beskriver det pågående arbetet i Sverige "Sällsynta diagnoser banar väg för framtidens vård och omsorg". Filmerna finns tillgängliga på NFSD:s hemsida och på NFSD:s YouTube-kanal. Filmerna har visats i flera offentliga sammanhang, bland annat under Almedalsveckan, under NRDC i Helsingfors och vid flera föreläsningar. Filmerna har sammantaget visats 5.819 gånger. Filmen "Sällsynta diagnoser – vad är det?" har också rönt uppmärksamhet utomlands och Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser i Norge har gjort en norsk anpassning av filmen. Vidare har Harvinaiset i Finland hört av sig för att göra en finsk översättning av filmen. Ytterligare sex filmer har spelats in under året och de kommer att lanseras under våren 2015. Samtliga filmer har gjort i samarbete med Ågrenska.
- Spridit information om ny lagstiftning, patientlagen och nya regler i diskrimineringslagen, som börjar gälla den 1 januari 2015, bland annat via hemsidan och via olika social media. Andra aktörer har länkat till detta innehåll.
- På NFSD:s hemsida under "Kalendariet" publicerat aktiviteter som genomförs av andra aktörer.

5. Övervägande och slutsatser

Personer som har sällsynta diagnoser har ofta mångfacetterade och komplexa behov av vård och insatser från samhället. Av det kartläggningsarbete som NFSD har genomfört och av medlemsundersökningar som Riksförbundet Sällsynta diagnoser gjort samt av en mängd andra rapporter, framgår att många vårdgivare, handläggare och beslutsfattare saknar kunskap om sällsynta diagnoser och dess konsekvenser. Det finns också brister i samverkan mellan och inom olika aktörerna/verksamheterna.

Det arbete som nu bedrivs inom området syftar till att förbättra livsvillkoren för personer som har sällsynta diagnoser och deras närstående. Många aktörer är inblandade och engagerade i detta arbete. Arbetet har också kommit en bit på väg, inte minst har frågor rörande behovet av ökad kunskap och samverkan uppmärksammas. Men det återstår mycket. Arbetet är långsiktigt samt kräver uthållighet och kontinuitet.

Bland många frågor som är angelägna att arbeta vidare med inom det närmaste året bedöms samverkan över läns-/regiongränserna och patientcentrering vara centrala inför framtiden.

Samverkan över läns-/regiongränser

Den regionala utvecklingen med att bygga upp och utveckla CSD behöver fortsätta. Flertalet av de CSD som inrättas drivs i projektform och en mer stabil organisation är önskvärd.

Vidare behövs ett ökat fokus på de behov som finns inom de gruppen personer som har sällsynta diagnoser inom respektive sjukvårdsregion. Här bedöms intresseorganisationerna inom området kunna bistå med uppgifter. Det behövs också strukturer för samverkan över läns-/regiongränser. Med den nya patientlagen som träder i kraft den 1 januari 2015 ges möjlighet att söka öppen specialistvård i hela landet. Gruppen personer som har sällsynta diagnoser och deras närstående ges, precis som andra patientgrupper, större tillgång till expertis i den mån den finns inom landet. Därför behöver frågor om finansiering samt betalningsmodeller diskuteras och lösas mellan landsting/regioner på ett nationellt plan. Det är också angeläget att frågor som rör stöd för behandling och omhändertagande, kanaler för kunskapslyft och kunskapsspridning löses på ett nationellt plan. Allt för att skapa förutsättningar för en god och jämlik vård för personer som har sällsynta diagnoser. NFSD är av uppfattningen att ett fora att behandla dessa frågor behöver inrättas. Det skulle kunna inrättas inom Sveriges Kommuner och Landsting, SKL. NFSD har därför etablerat en kontakt med SKL i anledning av detta.

Patientcentrering

Enligt NFSD:s bedömning behövs det också ett ökat fokus på frågan rörande patientcentrering och vad som behövs för att nå denna målsättning.

Målsättningen med CSD och verksamheten inom de expertteam som är organiserade inom CSD är bland annat att de ska arbeta för att underlätta för personer som har en viss sällsynt diagnos och för deras närstående utifrån ett helhets- och livsperspektiv och aktivt samarbeta med brukare och deras intresseorganisationer. Verksamheten ska vara patientcentrerad.

Att vården för personer som har sällsynta diagnoser ska vara patientcentrerad ligger helt i linje med den prioriterade målsättningen som sedan lång tid tillbaka varit en målsättning för hela hälso- och sjukvården i Sverige. En mängd lagstiftningsåtgärder har också vidtagits för att stärka patienternas ställning i vården. Den senaste i raden lagstiftningsåtgärder är patientlagen. Patientlagen är tänkt att stärka patienternas ställning och innehåller bestämmelser om vad som gäller för vården ur ett patientperspektiv.

2013 presenterade Myndigheten för vårdanalys, Vårdanalys, en modell för utvärdering av patientcentrering.²⁸

Vårdanalys rekommenderade också sex områden som bör utvecklas för att förbättra patientcentreringen inom svensk hälso- och sjukvård, bland annat möjliggöra för den enskilde patienten att vara medaktör i sin egen vård samt engagera och involvera patienter och patientföreträdare i beslut som berör hälso- och sjukvårdens utveckling såväl på policynivå som i beslut om den praktiska verksamheten.

Ambitionen med mer patientcentrering i vården för att utveckla vårdens kvalitet är god. Utöver strukturer och kompetens hos vårdprofessionen för att involvera patienterna och patientföreträdarna förutsätter ökad medverkan från patienter och patientföreträdare kunskap och färdigheter hos dessa. Vad gäller gruppen personer som har sällsynta diagnoser och deras närstående så ställs frågorna om patienten som medaktör och involvering i vårdens utveckling på sin spets. Sällsynta diagnoser är ofta komplexa syndromdiagnoser vilka medför omfattande funktionsnedsättningar och i vissa fall kognitiva funktionsnedsättningar. Många personer som har sällsynta diagnoser har begränsad förmåga att förstå och formulera sig. Det faktum att gruppen personer med en viss diagnos är liten och vanligtvis spridd i landet medför att tillgången till stöd från andra personer i samma situation inte alltid finns tillgänglig där man bor. Ibland saknas en diagnosförening som kan stötta en och man är ofta beroende av närstående i kontakten med vården och andra samhällsaktörer.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser har sedan många år jobbat uteslutande på nationell nivå. Riksförbundets har haft mycket begränsad närvaro på landstings- och regionnivå. Förutsättningar att påverka hälso- och sjukvården på regional nivå har därför varit mycket liten. 2012 beviljades Riksförbundet medel från Allmänna arvsfonden för att driva ett tre årigt projekt med syfte att öka förbundets regionala närvaro och bygga en struktur för brukarmedverkan. Projektet avslutas vid halvårsskiftet 2015.

²⁸ Patientcentrering i svensk hälso- och sjukvård – en extern utvärdering

Under perioden har brukarnätverk byggts upp inom de sex sjukvårdsregionerna. Nätverken har haft totalt 18 träffar. Därutöver har cirka 40 regionala brukarrepresentanter utbildats för att kunna företräda hela den sällsynta gruppen, inte endast en enskild diagnos. Inom projektet har också ett nära samarbete med CSD vid Karolinska universitetssjukhuset, CSD inom Västra Götalandsregionen och projektgruppen inom sydöstra sjukvårdsregionen etablerats.

Vid halvårsskiftet 2015 är projektet slut. Behovet av att fortsätta driva arbetet med att utveckla patientföreträdares kompetens och färdigheter samt involvera dem i den fortsatta utvecklingen kvarstår. I nuläget saknas dock ekonomiska förutsättningar för detta arbete.

NFSD:s bedömning är att patientmedverkan är en grundförutsättning för att nå uppsatta mål med och för att lyckas i den vidare utvecklingen av CSD och nå målen om patientcentrering. Det måste skapas förutsättningar för uthållighet i arbetet med patientmedverkan.

Möjligen skulle den modell för att skapa förutsättningar för patientmedverkan som man utvecklat vid Regionalt Cancercentrum, RCC, Väst kunna tjäna som förebild inom området sällsynta diagnoser. Inom RCC har man projektanställt en utvecklingsledare som också är patientföreträdare. Utvecklingsledaren håller i det så kallade patient- och närståendeexpertivrådet, PNP-rådet, som består av personer som har, eller har haft cancer, eller är närstående som har eller har haft cancer. PNP-rådet är ett stöd och en remissinstans till RCC samt driver också egna frågor och projekt. Utvecklingsledaren håller också i patient- och närståendeutbildningar för att stärka patienter och närståendes kunskap och ställning, så att de aktivt kan delta i förbättringsarbetet inom cancervården. I Norge har man under en lång tid jobbat med patientmedverkan i vården, så även inom området sällsynta diagnoser. Det finns anledning att titta närmare på hur man jobbar med frågan där för att finna en hållbar lösning i Sverige.

Nationella behandlingsrekommendationer skapar också förutsättningar för att den enskilde individen som har en sällsynt diagnos ska kunna vara medaktör i sin egen vård och omsorg. Med nationella behandlingsrekommendationer får den enskilde individen en bild av vad denne kan förvänta sig och kan också hänvisa till behandlingsrekommendationen i kontakt med vården. Den nationella behandlingsrekommendationen kan också utgöra grund för den individuella plan som ska tas fram. NFSD har under senare delen av 2014 lett arbetet med att ta fram ett ramverk kring arbetet med nationella behandlingsrekommendationer. Ett förslag har arbetats fram. Förslaget ska förankras under början av 2015. Finansieringen av arbetet med framtagningen av behandlingsrekommendationerna och spridningen av dessa behöver dock lösas.

Den enskilde individen, personen som har en sällsynt diagnos och dennes närstående behöver också ges möjlighet att få ytterligare kunskap och stöd för sina kontakter med hälso- och sjukvården. Man behöver kunskap om diagnosen, vilka samhällsaktörer som kan stötta, det stöd man kan förvänta sig att få och det stöd man är berättigad till.

Problemen för personer som har sällsynta diagnoser och deras närstående har varit kända länge. Under 1990-talet²⁹ genomförde man en satsning inom bland annat habiliteringarna genom att tillskjuta statliga stimulansmedel för "små och mindre kända handikappgrupper" Men många insatser upphörde då projekten avslutades. Socialstyrelsen och Specialpedagogiska institutet konstaterade 2005 att personer med flerk Funktionsnedsättning fick sämre stöd än de som hade avgränsade Funktionsnedsättningar.³⁰

Idag finns stor kunskap och erfarenhet rörande insatser för barn och ungdomar med mer vanligt förekommande Funktionsnedsättningar inom habiliteringsverksamheterna i landet. Det saknas dock underlag för att bygga upp specifik kunskap och erfarenhet kring de sällsynta diagnoserna. För vuxna med Funktionsnedsättningar är habiliteringsverksamheten inte lika väl utbyggd som barn- och ungdomshabiliteringarna. Ibland saknas särskild vuxenhabiliteringsverksamhet helt. Vuxna hänvisas istället till primärvården där det helt saknas förutsättningar att utveckla kompetens rörande alla sällsynta diagnoser. I de fall då någon specialistklinik inom sjukvården erbjuds stötta personerna, täcker stödet endast en del av symtomen.

I Sverige finns det flera verksamheter som jobbar med delar av de behov som personer med sällsynta diagnoser har, både barn och vuxna. Det finns också en verksamhet, Ågrenska, som tar ett helhetsgrepp med fokus på behov hos personer som har sällsynta diagnoser och deras närstående samt för yrkesverksamma. Verksamheten kompletterar det erbjudande som habiliteringarna står för. NFSD:s bedömning är att den kunskap och erfarenhet som Ågrenska har bör kunna tillvaratas på ett bättre sätt än idag. Ett samlat grepp bör till exempel tas vad gäller samverkan mellan Ågrenska och habiliteringsverksamheterna på ett nationellt plan. Vidare bör det skapas förutsättningar att erbjuda alla de familjer med barn som har sällsynta diagnoser samt vuxna som har sällsynta diagnoser familje- och vuxenvistelser i Ågrenskas regi.

²⁹ 1989 års Handikapputredning

³⁰ Ansvar för samverkan – helhetsperspektiv på samhällets stöd till barn och unga med funktionshinder.

6. Ekonomisk rapport

Under 2014 har största delen av resurserna i enlighet med plan gått till fortsatt kartläggningsarbete, utveckling av informationsfilm, samarbeten och samverkan.

Ekonomisk resultatredovisning	Tkr
Intäkter medel från socialstyrelsen (not 1)	3000
Resor, logi (not 2)	192
Lokal (not 3)	126
S:a materialkostnader	318
S:a personalkostnader (not 4)	2139
Annonsering, mässor rekrytering(not 5)	95
Hemsida, infostruktur, HSA (not 6)	149
Tjänster (not 7)	437
Trycksaker, övriga kostnader (not 8)	12
S:a övriga kostnader	693
Kostnader totalt	3150
Överfört överskott från 2012 och 2013 (not 9)	304
Nytt balanserat överskott (not 9)	154

Prestationer enligt fördelning	%
Samverkan information och kommunikation	25
Utveckling av regionala centra för sällsynta diagnoser, CSD	32
Utveckling av riktlinjer och kvalitetsregister	6
Försäkringskassans arbete inom området funktionsnedsättning	4
Kartläggning av behov inom skola och social omsorg	13
Underhålla NFSD:s hemsida	20
Totalt	100

Not 1 Intäkter

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

Not 2 Resor och logi

Resor och logi uppgår under 2014 till 192 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/konferenser som genomförts är: * lokala workshops, * Försäkringskassan, * Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Neuroförbundet, * Informationscentrum ovanliga diagnoser, * Almedalsveckan 2014, * ECRD 2014, konferens i Berlin och * NCRD 2014, konferens i Helsingfors.

Not 3 Lokalkostnader

Lokalkostnaderna uppgår till 126 tkr för lokaler använda vid Ågrenska samt externa möteslokaler vid möten 2014, däribland fokusråd med medlemmar inom Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Neuroförbundet.

Not 4 Personalkostnader

Personalkostnaderna för 2014 uppgår till 2139 tkr. Nationella funktionens arbete har under året i huvudsak utförts av verksamhetschefen Veronica Wingstedt de Flon. Tillsammans med henne Ann Näfver, projektledare, Mette Larsen, kommunikatör/assistent samt Jennie Larsson, utredare, alla anställda på viss- respektive 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 året. Dessutom har det en rad professioner anlåtts såsom skribenter, projektledare, sakkunniga m.fl.

Not 5 Annonsering, mässor, rekrytering

I annonsering och mässa har det investerats närmare 95 tkr framförallt i politiskt informationsarbete och bilaga till SvD samt Annons i tidningen Föräldrakraft. Under perioden har endast interna personalkostnader (not 4) krävts i samband med rekrytering eftersom nyrekrytering under våren rekryterades från Ågrenskas nätverk.

Not 6 Information, hemsida, HSA

Arbetet för att underhålla NFSD:s hemsida och sociala media har skett internt. Kostnaderna om 149 tkr avser till största del licenskostnader (Meltwater, Apsis och Talande Web).

Not 7 Tjänster

Tjänster uppgår till knappt 437 tkr. I detta ingår tjänster för att producera informationsfilm om sällsynta diagnoser, konsulttjänster för arbete på hemsidan och föreläsararvode samt vissa administrativa insatser.

Not 8 Trycksaker, övriga kostnader

Totalt uppgår trycksaker och övriga kostnader till drygt 12 tkr. Största kostnadsposten avser trycksaker inför Almedalsveckan.

Not 9 Överfört överskott från 2012 och 2013 års verksamhet

Överskottet från 2012 års verksamhet uppgick till 332 tkr. Överskottet balanserades enligt överenskommelse med Socialstyrelsen till 2013. Endast en mindre del av överskottet förbrukades under 2013 och den kvarvarande delen av överskottet från 2012, 304 tkr, överfördes vidare till 2014, efter överenskommelse med Socialstyrelsen. Av detta har 150 tkr förbrukats under 2014. NFSD föreslår att kvarstående balanserat överskott från 2012 och 2013 om 154 tkr balanseras att användas under 2015.

Hovås 2015-02-20



Veronica Wingstedt de Flon

Verksamhetschef

Referenser

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

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

Commission Expert Group on Rare Diseases

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

ECRD 2014, European Conference on Rare Diseases & Orphan Products, Berlin May 8-10 2014

<http://www.rare-diseases.eu/>

EUROPLAN, European Project of Rare Diseases National Plans Development

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

ICORD, International Conferences for Rare Diseases

<http://icord.se/>

IRDiRC, The international Rare Disease Research Consortium

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

Myndigheten för vårdanalys, VIP 1 vården - Om utmaningar i vården av personer med kronisk sjukdom, Rapport 2014:2

<http://www.vardanalys.se/Global/Rapporter%20pdf-filer/2014/2014-2-VIP%20i%20v%C3%A5rden.pdf>

Myndigheten för vårdanalys, Patientcentrering i svensk hälso- och sjukvård – en extern utvärdering, Rapport 2012:5

<http://www.vardanalys.se/Rapporter/2013/Patientcentrering-i-svensk-halso-och-sjukvard---en-extern-utvardering-/>

NCRD 2014, Nordic Conference on Rare Diseases, Sept 4-5 2014, Helsinki

<http://www.harvinaiset.fi/Helsinki2014>

Neuroförbundet

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

Nordiska rådet, Det framtida nordiska hälsosamarbetet, rapport

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

Orphanet

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

Rarelink

<http://rarelink.se/>

RDCConnect

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

Regeringen, Nationell strategi för att förebygga och behandla kroniska sjukdomar, 2014-2017

<http://www.regeringen.se/content/1/c6/23/33/80/a4122ff1.pdf>

Regeringen, Handlingsplan 2014, Nationell strategi för att förebygga och behandla kroniska sjukdomar, S2014.016

<http://www.government.se/content/1/c6/24/14/34/c9e3993c.pdf>

Regeringen, En nationell cancerstrategi för framtiden, SOU 2009:11

<http://www.regeringen.se/content/1/c6/12/09/76/9b6cd326.pdf>

Regeringen Nationell e-hälsa – strategi för tillgänglig och säker information inom vård och omsorg, S2010.020

<http://www.government.se/content/1/c6/14/84/29/b38c1b84.pdf>

Regeringen, Strategi för en god och mer jämlik vård 2012-2016, S2012.013

<http://www.regeringen.se/content/1/c6/20/65/29/8b6548ad.pdf>

Regeringen, Patientsäkerhetsåtgärder 2013 överenskommelse mellan staten och Sveriges Kommuner och Landsting om förbättrad patientsäkerhet, S2012/8770/FS

<http://www.regeringen.se/content/1/c6/20/61/52/1ee689b1.pdf>

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

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

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

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

Skolinspektionen, Granskning av skolsituationen för elever med funktionsnedsättning, 2010

<http://www.skolinspektionen.se/Documents/Kvalitetsgranskning/elever-med-funktionsnedsattning-gymn/webb-slutrapport-funktionsnedsattning-gymnasiet.pdf>

Skolinspektionen, Regelbunden tillsyn av grund- och gymnasieskolor 2014

<http://www.skolinspektionen.se/Statistik/Statistik-om-regelbunden-tillsyn/Regelbunden-tillsyn-2014/Flest-skolor-brister-i-arbetet-med-trygghet-och-studiero/>

Socialstyrelsens kunskapsdatabas över ovanliga diagnoser

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

Socialstyrelsen, Öppna jämförelser av stöd till personer med funktionsnedsättning 2014

<http://www.socialstyrelsen.se/oppnajokforelser/funktionsnedsattning>

Socialstyrelsen och Specialpedagogiska institutet, Ansvar för samverkan – helhetsperspektiv på samhällets stöd till barn och unga med funktionshinder, redovisning av regeringsuppdrag, 2005

http://www.socialstyrelsen.se/Lists/Artikelkatalog/Attachments/10165/2005-131-24_200513125.pdf

SOU 1992:52, Ett samhälle för alla, Handikapputredningens slutbetänkande