

# Delårsrapport 2015

*1/1-30/6 2015*

*Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser*



NATIONELLA FUNKTIONEN SÄLLSYNTA DIAGNOSER

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

Delårsrapport 2015 till Socialstyrelsen

Hovås 28 augusti 2015

## Innehåll

<b>Inledning.....</b>	<b>5</b>
<b>1. Bakgrund.....</b>	<b>7</b>
<b>2 Funktionens uppdrag .....</b>	<b>11</b>
<b>3. Sammanfattning av arbetet under första halvåret 2015.....</b>	<b>12</b>
<b>4. Hittills genomfört .....</b>	<b>15</b>
<b>5. Ekonomisk rapport.....</b>	<b>29</b>



## 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 återskriver verksamheten två gånger per år i en delårs- och en helårsrapport. Den här rapporten avser verksamheten under första halvåret 2015. Utgångspunkten för rapporten är de prioriterade aktiviteter som Socialstyrelsen beslutat om för 2015.

Hovås den 28 augusti 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 rekommendationer<sup>1</sup> 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)<sup>2</sup>.

EUCERD (European Union Committee of Experts on Rare Diseases) ersattes 2014 med Commission Expert Group on Rare Diseases.

---

<sup>1</sup> [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)

<sup>2</sup> <http://www.europlanproject.eu/>

Gruppen arbetar med att bistå Europeiska kommissionen i arbetet inom området sällsynta diagnoser.<sup>3</sup>

Inom området sällsynta diagnoser verkar också EURORDIS<sup>4</sup> 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. EURORDIS står tillsammans med dess amerikanska motsvarighet NORD (National Organization for Rare Disorders) bakom webbplatsen RareConnect<sup>5</sup>. RareConnect syftar till att individer och familjer som lever med sällsynta diagnoser ska kunna knyta kontakt med andra i samma situation varhelst de bor. Webbplatsen innehåller också information om bland annat tillgängliga resurser för personer som lever med sällsynta diagnoser.

Vidare finns konsortiet IRDiRC, The international Rare Disease Research Consortium.<sup>6</sup> IRDiRC har som mål att leverera nya terapier för sällsynta sjukdomar och möjliggöra diagnostik av 6000 sällsynta diagnoser till år 2020.

RDConnect<sup>7</sup> 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.

Orphanet<sup>8</sup> 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.<sup>9</sup> 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",<sup>10</sup> 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

---

<sup>3</sup> [http://ec.europa.eu/health/rare\\_diseases/expert\\_group/index\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/expert_group/index_en.htm)

<sup>4</sup> <http://www.europlanproject.eu/>

<sup>5</sup> <https://www.rareconnect.org/en>

<sup>6</sup> <http://www.irdirc.org/>

<sup>7</sup> <http://rd-connect.eu/>

<sup>8</sup> <http://www.orphanet.se/national/SE-SV/index/hemsida/>

<sup>9</sup> <http://icord.se/>

<sup>10</sup> <http://rarelink.se/>



samarbetet kring sällsynta diagnoser ska vara en av huvudpunkterna i ett fördjupat nordiskt samarbete.<sup>11</sup>

Riksförbundet Sällsynta diagnoser<sup>12</sup> 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 diagnoser<sup>13</sup> 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 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 regeringsbeslutet<sup>14</sup> 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

---

<sup>11</sup> Det framtida nordiska hälsosamarbetet

<sup>12</sup> <http://www.sallsyntadiagnoser.se/>

<sup>13</sup> <http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser>

<sup>14</sup> Regeringsbeslut S2010/4935/HS

samhällets olika funktioner och kan lyfta aktuella frågor som NFSD kan behöva fånga upp i sitt arbete.



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

## 2. Funktionens uppdrag

### **NFSD:s uppgifter enligt gällande avtal:**

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

### **Prioriterade aktiviteter under 2015 är att:**

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

### **3. Sammanfattning av arbetet under första halvåret 2015**

#### **Koordinering av hälso-och sjukvårdens resurser**

NFSD har under första halvåret 2015 fortsatt jobba som en sammanhållande instans i arbetet med att inrätta Centrum för sällsynta diagnoser, CSD, inom landet. NFSD har under perioden i olika sammanhang presenterat det pågående nationella arbetet inför beslutsfattare inom sjukvårdsregionerna. NFSD har också medverkat vid möten med professionerna vid universitetssjukhusen inför uppstart av expertteam CSD. En viktig del i uppbyggnaden av CSD är samverkan med representanter för patienterna. Även i denna del har NFSD bidragit i arbetet. Under återstående del av året kommer ett antal möten att hållas för att bland annat diskutera rör samverkan mellan de olika CSD och mellan expertteamen på ett nationellt plan samt samarbete mellan koordinatörer, eller samordnare, vid de olika CSD.

Vad gäller den särskilda frågan om svårigheterna vid övergången mellan barn- och vuxensjukvården har NFSD varit delaktig i det projekt som Riksförbundet Sällsynta diagnoser håller i. Samarbetet fortsätter under hösten 2015.

Vidare har NFSD, tillsammans med Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Neuroförbundet, genomfört en enkätundersökning rörande samhällets stöd till personer som lever med sällsynta diagnoser, och där övergången mellan barn- och vuxenhabilitering särskilt belysts.

#### **Kartläggning och samordning**

Under första halvåret 2015 har NFSD fortsatt sitt kontinuerliga kartläggningsarbete. Kartläggningsarbetet har framförallt bestått i en genomförd enkätundersökning om upplevelsen av det stöd personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga enligt lag ska erbjudas och får inom områdena hälso- och sjukvård, skola och omsorg samt arbetsliv. Resultatet av undersökningen kommer att presenteras och analyseras under hösten 2015. Enkätundersökningen har bedrivits i samverkan med Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Neuroförbundet. NFSD har också kartlagt frågan om habiliteringsverksamheternas erbjudande vad gäller träffar för

föräldrar respektive ungdomar inför övergången från barn- till vuxenhabilitering.

### **Information**

NFSD har under det första halvåret 2015 haft möten med och regelbunden kontakt med Informationscentrum för ovanliga diagnoser. Vidare har möte hållits i den arbetsgrupp som NFSD bildat och som arbetar med gemensamma frågor rörande information och kommunikation.

### **Kunskapsöverföring**

En mängd aktiviteter har under perioden vidtagits för att förut ut kunskap till hälso- och sjukvården och andra samhällsinstanser om de problem som det innebär att leva med en sällsynt diagnos. NFSD har jobbat med att utveckla sin webbplats både vad gäller innehåll och funktionalitet. För att öka kännedom om webbplatsen och trafiken dit har NFSD fortsatt att jobba med en mängd aktiviteter enligt plan.

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

NFSD har i flera sammanhang föreläst om arbetet inom det sällsynta området. I dessa sammanhang har alltid de problemen som det innebär att leva med en sällsynt diagnos lyfts fram.

Arbetet med att ta fram ett förslag till riktlinjer och stöd för framtagning av nationella behandlingsrekommendationer har slutförts under perioden. Målsättningen är att genomföra några piloter under senare delen av året. Nationella behandlingsrekommendationer bedöms vara viktiga för att föra ut kunskap till hälso- och sjukvården och andra samhällsaktörer samt skapa förutsättningar för en mer jämlik vård och omsorg.

## **Internationellt arbete**

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

Under maj månad har NFSD hållit en workshop på EURORDIS medlemsmöte i Madrid med rubriken "Social care pathways. Experience of Sweden".

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

## 4. Hittills genomfört

Här följer i punktform redovisning av NFSD:s aktiviteter under första halvåret 2015, i enlighet med Socialstyrelsens återrapporteringskrav.

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

Arbetet med fortsatt utveckling, samordning och koordinering av uppbyggnaden av Centrum för sällsynta diagnoser, CSD, har fortgått under första halvåret 2015. NFSD har jobbat som en sammanhållande instans i detta arbete och har haft en löpande kommunikation med ledarna för CSD.

#### **NFSD har under första halvåret 2015:**

- I samverkan med Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Neuroförbundet genomfört en enkätundersökning om samhällets stöd bland intresseorganisationernas medlemmar. Resultatet av undersökningen kommer att presenteras på såväl nationell som på regional nivå under hösten 2015.
- Medverkat vid träff för CSD koordinatörer, eller samordnare, i Stockholm.
- Medverkat vid möten rörande inrättandet av CSD Norr.
- Medverkat vid möte inför uppstart av CSD Syd.
- Deltagit på styrgruppsmöte inom CSD Västra Götalandsregionen.
- Medverkat vid träff mellan representanter för brukarnätverk väst och ledaren för CSD Västra Götalandsregionen.
- Presenterat det nationella arbetet inom området sällsynta diagnoser vid Samverkansnämnden Uppsala-Örebro sjukvårdsregion vid möte i Köpenhamn.

- Utarbetat ett förslag rörande en definition av syfte och mål med CSD i Sverige.

### **Statusen avseende arbetet med CSD första halvåret 2015:**

- Till **CSD vid Karolinska universitetssjukhuset** är nu 21 expertteam knutna. CSD har fram till årsskiftet 2014/2015 bedrivits som ett tidsbegränsat projekt. Projektet nu blivit förlängt ytterligare två år. CSD ansvarar för arbetet med den svenska delen av Orphanet. I ett nytt tre årigt projekt, Rare Disease-Joint Action, kommer CSD såsom ansvarig för Orphanet i Sverige att jobba med frågor som bland annat rör utveckling av databasen, klassificering och kodifiering av sällsynta diagnoser. Arbeta har också pågått med att utveckla ett kvalitetsregister som ska kunna användas för alla sällsynta diagnoser. Målet är att registret ska bli nationellt och i enlighet med European Platform for Rare Disease Registries (EPIRARE) Arbetet sker i samverkan med NFSD och andra CSD i Sverige. CSD har genomfört sju temadagar, kurser och träffar under första halvåret 2015, med sammanlagt 308 deltagare. Temadagarna, kurserna och träffarna har riktat sig till såväl olika professioner som till personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående. Därutöver har man hållit i en så kallad SK-kurs (specialistkompetenskurs) rörande sällsynta diagnoser samt två internationella workshops rörande skelettsjukdomar respektive syndromdiagnostik. En föräldrträff är planerad att hållas i samarbete med Ågrenska under hösten 2015.
- Vid **CSD Västra Götalandsregionen** har nu 15 expertteam inrättats. Två av dessa riktar sig till vuxna personer som lever med sällsynta diagnoser. Övriga expertteam har fokus på barn som lever med sällsynta diagnoser. Vidare har en mottagning för personer som har en fastställd diagnos men saknar expertteam vid CSD tagit form. Ett möte har hållits med brukarnätverk väst varvid bland annat diskuterades om formerna för samverkan. Under första halvåret 2015 har en träff hållits under två dagar med föräldrar som representerat sju familjer med barn födda under åren 1997-2003. En träff för föräldrar med yngre barn är planerade under hösten 2015. Föräldrträffarna sker i samarbete med Ågrenska.
- Inom den **sydöstra sjukvårdsregionen** har man sedan 2013 bedrivit ett projekt inom ett neuromuskulärt expertteam som sedermera utökades till att även omfatta ett förslag till



utformning av ett CSD. Projektet har avslutats och avrapporterats under våren 2015. Under hösten 2014 togs beslut om uppstart av ett CSD med start vid halvårsskiftet 2015. Verksamheten organiseras inom Centrum för Hälsa och Vårdutveckling och går i fast förvaltning från start. En samordnare för region Jönköpings län har anställts. Planen är att komma igång med två expertteam under hösten 2015 och därefter cirka två till tre team per år. Verksamheten kommer att rapportera till regionen varje år och en "styrgrupp" kommer att utses.

- Inom **södra sjukvårdsregionen** fattades det ett beslut om inrättande av ett CSD under senare delen av hösten 2014. Under våren 2015 har arbete pågått med att bland annat rekrytera personal till CSD. Verksamheten, som beräknas starta i september 2015, kommer att ha fem personer anställda samt två läkare på tillsammans en halvtidstjänst. Vidare pågår arbete med att få till stånd en webbplats där verksamheten kan presenteras.
- Inom **sjukvårdsregion Uppsala Örebro** har beslut fattats under senare delen av våren 2015 om inrättandet av ett CSD, med en egen budget för 2016. Beslutet har föregåtts av en förankringsprocess som bland annat har bestått i att NFSD presenterat det arbete som pågår nationellt inom området sällsynta diagnoser. Det skedde vid ett möte som Samverkansnämnden Uppsala-Örebrogruppen höll i Köpenhamn under mars månad. En styrelse för verksamheten kommer att utses. Vidare kommer en ledningsgrupp att inrättas. Brukarrepresentation är planerad i såväl ledningsgrupp som i styrelse. Kanslifunktionen kommer att bestå av en processansvarig läkare, läkare från både barn- och vuxen vård, en samordnare i Uppsala respektive Örebro samt en administratör, alla på deltid. Verksamheten planerar hålla informationsträffar, nätverksmöten och föräldrträffar. Det senare i samarbete med Ågrenska.
- Inom den **norra sjukvårdsregionen** har ett formellt uppdrag att arbeta fram ett förslag till inrättande av ett CSD att presentera för Västerbottens läns landsting tagits. Diskussioner kring arbetet med förslaget har förts med NFSD och brukarnätverk norr.

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

Under 2014 beviljades NFSD medel från regeringen för framtagning av riktlinjer i arbetet med nationella behandlingsrekommendationer inom området sällsynta diagnoser. Arbetet med framtagning av dessa bedrevs under senare delen av 2014 i en projektgrupp bestående av representanter som företrädde såväl vård-, patient- och det "icke-medicinska" perspektivet.

Syftet med projektet var att ta fram ett förslag till arbetsprocess och stödverktyg för de arbetsgrupper som ska arbeta med att ta fram nationella behandlingsrekommendationer inom området sällsynta diagnoser.

De nationella behandlingsrekommendationerna syftar till att utgöra kunskapsstöd i mötet med personer som lever med 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 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 tillämpas inom vissa delar av vården, till exempel primärvården. Kunskapsstöd behövs också i kommunikationen mellan hälso- och sjukvården och personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga. Kunskapsstödet bör kunna tjäna som stöd vid den individuella planeringen.

Nationella behandlingsrekommendationer bedöms också vara av betydelse för att kunna följa upp de insatser som görs för patienter som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående. Uppföljningen ska registreras i kvalitetsregister.

Arbetet med nationella behandlingsrekommendationer har fortgått under första halvåret 2015.

### **NFSD har under första halvåret 2015:**

- Sammanställt det förslag som den arbetsgrupp som arbetat med att ta fram ett förslag till riktlinjer, manual och mallar för nationella behandlingsrekommendationer samt presenterat det bland annat vid socialstyrelsens referensgruppsmöte.
- Sammanställt en slutrapport avseende projektet Nationella behandlingsrekommendationer inom området sällsynta diagnoser.
- Ansökt om statsbidrag för bättre vård vid kroniska sjukdomar för att, i tre så kallade piloter, testa de mallar och övriga stöd som arbetats fram under projektet nationella behandlingsrekommendationer. Ansökan avslogs dock.
- Fört diskussioner med samordnaren vid Nationell samverkansgrupp för kunskapsstyrning, NSK, vid Sveriges Kommuner och Landsting, SKL, angående bildande av ett så kallat kunskapsråd inom området sällsynta diagnoser. Kunskapsrådet är tänkt att bland annat jobba med framtagning och spridning av nationella behandlingsrekommendationer. NSK har uttalat sig positivt i frågan och formellt beslut i frågan ska behandlas i NSK:s ledningsgrupp under september månad 2015.

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

Frågan om patientcentrering inom hälso- och sjukvården bottenar i det sedan lång tid tillbaka uttalat synsätt att vården generellt sett måste utvecklas från att se patienten som ett objekt eller en motpart till det den är till för – patienten. Det här synsättet har uttryckts i den lagstiftning som gäller idag. Medel har också avsatts för olika initiativ som syftar till utveckling mot en större patientcentrering inom hälso- och sjukvården.

Frågan om patientcentrering består av flera delar. Ett gäller den enskilde individens möte med vården. Det handlar om delaktighet i den egna vården, med möjlighet att påverka den vård om omhändertagande man får. Det handlar också om patienternas

samarbete med vården vid utvecklingen av densamma så att den blir anpassad till patienternas behov.

Det finns särskilda utmaningar vad gäller patientcentrering inom området sällsynta diagnoser.

På det individuella planet kan man konstatera att personer som lever med en sällsynt diagnos har olika förutsättningar att tillvarata sina möjligheter att göra val, förstå, påverka och medverka. Det i kombination med att kunskapen om sällsynta diagnoser är generellt sett är låg inom hälso- och sjukvården och andra delar inom samhället gör frågan om patientcentrering till en utmaning.

När det gäller frågan om patienternas medverkan i utvecklingen av hälso- och sjukvården handlar det om att få till stånd ett samarbete mellan företrädare för vården och patienterna. Samarbete kräver jämbördiga parter. Det är också en utmaning då det kräver företrädare som kan representera patienterna och struktur för samarbete.

Det arbete som pågår inom området sällsynta diagnoser är ett omfattande utvecklings- och förändringsarbete. Vi är många som jobbar för att få till stånd förbättrade omhändertagande och levnadsvillkor för människor som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående. För att nå framgång här behövs ett stort fokus på frågan om patientcentrering.

Utgångspunkten för arbetet med att förbättra hälso- och sjukvården för personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående är deras behov. Behov har med hela personens livssituation att göra. Vi talar om hela livsperspektivet. Livssituationen bestäms av diagnosen, men också av andra faktorer, till exempel sociala och ekonomiska faktorer. Kunskap om livssituationen kan nås genom samtal om denna.

Behovet av kunskap om livssituationen bekräftas av den undersökning som Sveriges Yngre Läkares Förening har presenterat under 2015. 3627 underläkare har i undersökningen besvarat frågor angående upplevda förutsättningar att erbjuda jämlik vård, det vill säga olika vård åt alla patienter utifrån deras förutsättningar. En stor andel av respondenterna angav att möjligheten att erbjuda jämlik vård till personer med funktionsnedsättning skulle öka om de fick

mer utbildning i patientgruppernas förutsättningar och behov samt träning i bemötande och kommunikation med dessa patienter.<sup>15</sup>

Det är NFSD:s uppfattning att det behöver skapas förutsättningar, till exempel tid och kompetens, för samtal om livssituationen med personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående.

Det initiativ som Riksförbundet Sällsynta diagnoser tagit i projektet Regionala strukturer för brukarmedverkan är ett viktigt steg för att skapa de förutsättningar som behövs för samverkan vid utvecklingen av hälso- och sjukvården inom området sällsynta diagnoser. Arbetet har finansierats genom medel från Allmänna arvsfonden och har därmed varit begränsat i tid. Det behövs kompetenta representanter för personer som lever med sällsynta diagnoser i utvecklingsarbetet. För att vidmakthålla och utveckla den samverkanskompetens man tillägnat sig behövs en mer långsiktig satsning i frågan. Vidare behövs samverkansformer utvecklas för en god samverkan.

Nationella behandlingsrekommendationer för sällsynta diagnoser utgör också en viktig del för att skapa förutsättningar för mer patientcentrering. Det förslag som tagits fram tar sikte på rekommendationer i form av checklistor som rör hela livsperspektivet. Enligt förslaget förutsätts också patientmedverkan vid framtagning av respektive behandlingsrekommendation.

### **NFSD har under första halvåret 2015:**

- Deltagit vid och talat på slutkonferensen "Utveckla vården tillsammans" som Riksförbundet Sällsynta diagnoser hållit i sitt projekt om regionala strukturer för brukarmedverkan.
- Medverkat vid träff mellan representanter för brukarnätverk väst och ledaren för CSD Västra Götalandsregionen vid vilket det fördes diskussioner om bland annat samverkansformer.
- Fört samtal med brukarnätverk Norr angående arbetet med ett CSD i norra sjukvårdsregionen.
- Kartlagt habiliteringarna i Sveriges erbjudande vad gäller träffar för ungdomar och föräldrar vad gäller övergången från barn till vuxenliv.

---

15

[http://www.slf.se/upload/SYLF/Underl%C3%A4kares%20upplevelser%20av%20j%C3%A4mlik%20v%C3%A5rd\\_2015.pdf](http://www.slf.se/upload/SYLF/Underl%C3%A4kares%20upplevelser%20av%20j%C3%A4mlik%20v%C3%A5rd_2015.pdf)

- Tillsammans med Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Neuroförbundet genomfört en enkätundersökning bland intresseorganisationernas medlemmar om samhällets stöd inom områdena habilitering, samordning (fast vårdkontakt och individuella planer), särskilt stöd i skola och arbetsliv. Vid sammanställning av enkätsvaren framgår att 528 respondenter besvarat enkäten varav 362 personer har angett att de själv lever med en sällsynt diagnos och 166 personer att de är närstående till en eller flera personer som lever med en sällsynt diagnos.

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

En av CSD uppgifter är att utåt synliggöra den kompetens som expertteamerna kan erbjuda. Här är en av utmaningarna att göra verksamheten känd för de som har behov av kompetensen. Målgruppen är stor. Självklart tillhör personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående målgruppen. Så också professionerna de möter inom alla delar av hälso- och sjukvården. Även professioner inom andra delar av samhället tillhör målgruppen, såsom handläggare och beslutsfattare inom Försäkringskassan, Arbetsförmedlingen, omsorgsförvaltning och övrig socialtjänst samt skolledare och lärare inom skola.

CSD inom de olika sjukvårdsregionerna presenterar sin verksamhet på landstingens eller regionernas hemsidor. Presentationerna skiljer sig åt och begränsas av det gränssnitt och de riktlinjer som gäller inom varje landsting eller region. Att presentera verksamheten på en webbplats räcker förstås inte för att göra verksamheten känd. Det krävs en mängd kommunikationsaktiviteter riktade till målgruppen. Det är ett omfattande arbete som kräver kompetens, planering och uthållighet. I denna del har NFSD initierat ett arbete kring hur CSD kan presentera sin verksamhet på ett likartat sätt. Arbetet inom området kommer att fortsätta.

Att få till stånd nationella behandlingsrekommendationer utgör också en del i arbetet med kunskapsspridning inom området. Det förslag till hur de nationella behandlingsrekommendationerna ska utformas tar höjd för att de ska utgöra kunskapsstöd för professionerna inom vård och omsorg samt för personer som lever med sällsynta diagnoser och

deras närstående. I förslaget beskrivs också hur spridning av behandlingsrekommendationerna ska ske på ett strukturerat sätt.

Det krävs ytterligare insatser för ökad kunskapsspridning. Det kräver insatser och aktiviteter samt inte minst resurser från flera aktörer. Här handlar det framförallt om utbildningsinsatser för de professionerna som personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående.

NFSD har själv och tillsammans med andra aktörer jobbat aktivt med frågor rörande kunskapsspridning under det första halvåret 2015.

### **NFSD har under första halvåret 2015:**

- Tagit fram ett förslag på hur CSD i Sverige kan presentera sin verksamhet på ett likartat sätt på internet.
- Under januari månad hållit i möte med den arbetsgrupp som arbetar med frågor rörande samordnad kommunikation och information<sup>16</sup>. Vid mötet diskuterades bland annat hur information som finns på flera webbplatser kan hållas aktuella genom att samla in och sprida information på ett mer effektivt sätt. Tillgänglighetsexpert Stefan Johansson vid Funka gick igenom möjliga tekniska lösningar och hur de fungerar.
- Samverkat med Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Ågrenska inför Almedalsveckan 2015. Almedalsveckan genomfördes i år under månadskiftet juni-juli. Vårt arrangemang bestod av dels en fotoparad med ett framträdande på Donners plats under tre dagar och dels av ett seminarium under temat "Sällsynta diagnoser banar väg för framtidens vård och omsorg – hur skapar vi långsiktighet?". Referat av seminariet finns tillgängligt på NFSD:s webbplats.<sup>17</sup>
- Samverkat med Ågrenska och Riksförbundet Sällsynta diagnoser vid framtagning av filmer under temat #Sällsyntaliv.

---

<sup>16</sup> Deltagare från Riksförbundet Sällsynta diagnoser, Informationscentrum för ovanliga diagnoser, CSD Karolinska universitetssjukhuset, Orphanet, Regionalt projekt sällsynta diagnoser/neuromuskulära sjukdomar & CSD sydöst och NFSD.

<sup>17</sup> <http://www.nfsd.se/om-sallsynta-diagnoser/Aktuellt/Nyheter/sammanfattning-fran-almedalen/>

- Presenterat det pågående arbetet inom området sällsynta diagnoser i Sverige i vid olika möten, bland annat vid workshop på Akademiska sjukhuset i Uppsala med möjliga expertteam under januari månad, vid det neuromuskulära nätverket i Sveriges möte i Göteborg under mars månad och vid den specialistkompetenskurs som CSD Karolinska universitetssjukhuset anordnade i Stockholm under april månad.
- Samverkat med Riksförbundet Sällsynta diagnoser i deras projekt rörande övergången från barn till vuxen. Samarbetet har bland annat bestått i ett antal möten, faktainsamling och ett gemensamt besök i Norge för kartläggning av hur man jobbar med frågan där.
- Samverkan med Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Neuroförbundet vid genomförande av enkätundersökningen om samhällets stöd till personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående.
- Diskuterat gemensamma frågor däribland kunskapsspridning med Ågrenska och Riksförbundet Sällsynta diagnoser under så kallade RÅS möten.
- Haft flera möten med Informationscentrum för ovanliga diagnoser.
- Jobbat aktivt med webbplatsen NFSD.se och spridning av den (se nedan under punkten VI).
- Tillsammans med samarbetspartnerna beslutat avvakta med vidare förstudie rörande den webbapp med målgruppsanpassad information som vi har arbetat med under en tid. Förstudien har kommit till ett stadie då den kräver mer resurser och kan inte prioriteras i nuläget. En avstämning angående förutsättningarna att fortsätta arbetet kommer att ske under början av 2016.

## **V. Bidra till förbättrad samverkan mellan de olika samhällsaktörerna**

Samverkan mellan de olika samhällsaktörerna som personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående har behov av stöd av fungerar generellt sett dåligt. Personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående får ofta själva samordna de många kontakter man har. Det framkommer av flera rapporter och



undersökningar. Det här är en av de viktiga frågorna att komma tillrätta med.

I arbetet med utveckling av CSD har vi kommit till en fas då är angeläget att finna mer för mer strukturerat samarbete mellan de olika CSD och mellan expertteamerna på ett nationellt plan. Samverkan mellan å ena sidan CSD med expertteam och å andra sidan andra samhällsaktörer behöver öka. För att få till stånd samverkan krävs att samhällsaktörerna blir uppmärksammade på de problem personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående har. Därutöver krävs kännedom om den kunskap som finns tillgänglig inom CSD, plattformar för möten mellan aktörerna och utveckling av samarbetsformerna mellan desamma.

En mängd aktiviteter vad gäller samverkan mellan olika samhällsaktörer har vidtagits under första delen av 2015 och ytterligare är planerade under andra hälften året. Bland annat kommer NFSD att medverka på SFOG (Svensk Förening för Obstetrik och Gynekologi) veckan i Jönköping under augusti månad samt LSS-dagen och Kvalitetskonferens för svensk habilitering i Norrköping, båda under september månad.

#### **NFSD har under första halvåret 2015:**

- Medverkat vid möte mellan koordinatörer, eller samordnare, vid CSD. Vid mötet diskuterades bland annat gemensamma frågor rörande koordinatörernas, samordnarnas, roll i CSD. NFSD har bjudit in till ytterligare möte under oktober månad för vidare diskussion kring gemensamma frågor. Externa medverkande har bjudits in för att inspirera och dela med sig av sina erfarenheter.
- Bjudit in till möte i september månad för diskussion mellan CSD ledarna, representanter för Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Ågrenska bland annat rörande samverkansfrågor.
- NFSD deltagande i Försäkringskassans projekt "En enklare vardag" under 2014 har resulterat i vidare kontakt med Försäkringskassan kring en utbildningsinsats för handläggare om sällsynta diagnoser.
- Under juni månad haft möte med en av utredningssekreterarna vid "Utredningen för högspecialiserad vård".

## **VI. Utveckla innehållet på och underhålla NFSD:s webbplats**

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 2015 har NFSD:s webbplats haft 40.812 besökare och cirka 17% av dessa är återkommande besökare. Antalet sidvisningar uppgår till 84.485. Dessa uppgifter kan jämföras med motsvarande period 2014 då webbplatsen hade haft 14.163 besökare, varav cirka 22% var återkommande besökare och hade haft 34.591 sidvisningar. Hemsidan och delar av dess innehåll kommuniceras enligt en framtagen plan bland annat via Twitter, Facebook och LinkedIn.

Sedan år 2013 har NFSD producerat totalt 18 st filmer som publicerats på NFSD:s webbplats och på NFSD:s Youtube-kanal. Filmerna har visats 22.703 gånger sedan start, varav under första halvåret 2015 15.493 gånger.

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

### **NFSD har under första halvåret 2015:**

- Tagit fram en plan för utveckling av viss ny eller förbättrad funktionalitet, bland annat Talande webb och en nyhetsbrevsfunktion, på hemsidan och implementerat denna med stöd av konsultföretaget Funka.
- Uppdaterat den kommunikationsplan för nfsd.se som vi jobbar i efter.
- Tillsammans med Ågrenska fortsatt produktionen av filmer om hur det är att leva med en sällsynt diagnos och med professioner som ger tips eller informerar om ett område. Under första halvåret 2015 har filmen "Ta ditt liv på allvar – intervju med Tora Ljusberg om narkolepsi" producerats. Vidare fem filmer om kognitiva

nedsättningar och sällsynta diagnoser och en film om genetik och sällsynta diagnoser. Filmerna har publicerats på NFSD:s webbplats och på NFSD:s YouTube-kanal. De nya filmerna har visats sammanlagt 8.373 gånger.

- I samband med Sällsynta dagen under slutet av februari månad och inför Almedalsveckan under juni-juli månad genomförde NFSD tillsammans med Riksförbundet Sällsynta diagnoser webbkampanjer för att uppmärksamma sällsynta diagnoser och de aktuella aktiviteterna. Webbkampanjerna spreds via sociala media under #Sällsyntaliv och innehöll bland annat personlig berättelser med relaterad information till NFSD:s webbplats om bland annat verksamheterna vid CSD och till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser. Under webbkampanjerna ökade antalet följare på olika sociala mediakanaler och besökare på NFSD:s webbplats.
- Utvecklat innehållet på webbplatsen med bland annat en sammanställning över tillgängliga vårdprogram och riktlinjer rörande sällsynta diagnoser och närliggande tillstånd.
- Spridit information om bland annat ny lagstiftning och för målgrupperna relevanta nyheter.
- Löpande publicerat aktiviteter som genomförs av andra aktörer.



## 5. Ekonomisk rapport

### Övergripande ekonomisk redovisning

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

<b>Ekonomisk resultatredovisning</b>	<b>Tkr</b>
Intäkter medel från socialstyrelsen (not 1)	1750
Resor, logi (not 2)	113
Lokal (not 3)	63
S:a materialkostnader	176
S:a personalkostnader (not 4)	1021
Annonsering, mässor rekrytering(not 5)	32
Hemsida, infostruktur, HSA (not 6)	53
Tjänster (not 7)	73
Trycksaker, övriga kostnader (not 8)	10
S:a övriga kostnader	168
Kostnader totalt	1365
Överskott första halvåret 2015	385
Överfört överskott från 2012, 2013 och 2014(not 9)	154
Nytt balanserat överskott (not 9)	539

<b>Prestationer enligt fördelning</b>	<b>%</b>
Verka för utveckling, samordning och koordinering av verksamheten inom CSD	30
Verka för utveckling av kunskapsstöd och presentera ramverk för nationella behandlingsrekommendationer	13
Arbeta med frågan om patientperspektivet och presentera resultatet av enkätundersökning om samhällets stödformer	20
Bidra till ökad kunskapsspridning och för fortsatt samarbete mellan aktörer som jobbar med informations- och kunskapsspridning	15
Bidra till förbättrad samverkan mellan de olika samhällsaktörerna	10
Utveckla innehållet på och underhålla NFSD:s webbplats	12
Totalt	100

### **Not 1 Intäkter**

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

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

Resor och logi uppgår under första halvåret 2015 till 113 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: • Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Neuroförbundet, • Informationscentrum ovanliga diagnoser och •EURORDIS medlemsmöte i Madrid.

### **Not 3 Lokalkostnader**

Lokalkostnaderna uppgår till 63 tkr för lokaler använda vid Ågrenska samt externa möteslokaler vid möten under första halvåret 2015.

### **Not 4 Personalkostnader**

Personalkostnaderna uppgår till 1021 tkr. Nationella funktionens arbete har under året i huvudsak utförts av verksamhetschefen Veronica Wingstedt de Flon och Mette Larsen, kommunikatör/assistent, båda heltid. 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.

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

I annonsering och mässa har det investerats cirka 32 tkr bland annat genom annonsering inför Almedalsveckan. Under perioden har ingen rekrytering skett.

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

Arbetet för att underhålla NFSD:s webbplats och sociala media har skett internt. Kostnaderna om 53 tkr avser i huvudsak licenskostnader och kostnader för Google Adwords .

### **Not 7 Tjänster**

Tjänster uppgår till 73 tkr avseende utveckling av NFSD:s webbplats.

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

Totalt uppgår trycksaker och övriga kostnader till 10 tkr. Största kostnadsposterna är mobiltelefon och mobil internetuppkoppling.

### **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. Detta överskott förbrukades delvis under 2014 och efter överenskommelse med Socialstyrelsen har 154 tkr överförts till 2015. Överskottet för första halvåret 2015 uppgår till 385 tkr.

Hovås 2014-08-28



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

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/>

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/>

RareConnect

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

Rarelink

<http://rarelink.se/>

RDConnect

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

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

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

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

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

Socialstyrelsens kunskapsdatabas över ovanliga diagnoser

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

Sveriges Yngre Läkares Förening, Jämlik vård ur underläkarperspektiv, rapport 2015

[http://www.slf.se/upload/SYLF/Under%C3%A4kares%20upplevelser%20av%20j%C3%A4mlik%20v%C3%A5rd\\_2015.pdf](http://www.slf.se/upload/SYLF/Under%C3%A4kares%20upplevelser%20av%20j%C3%A4mlik%20v%C3%A5rd_2015.pdf)