

Delårsrapport 2016

1/1-30/6 2016

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser



NATIONELLA FUNKTIONEN SÄLLSYNTA DIAGNOSER

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser
Delårsrapport 2016 till Socialstyrelsen
Hovås 1 september 2016

Innehåll

Inledning.....	5
1.Bakgrund	7
2.Funktionens uppdrag	13
3.Sammanfattning av arbetet under första halvåret 2016	14
4.Aktiviteter under första halvåret 2016.....	17
5.Ekonomisk rapport.....	44

Inledning

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD, har sedan 1 januari 2012 drivit arbetet med att samordna, koordinera och sprida information inom området sällsynta diagnoser i Sverige. NFSD drivs av Ågrenska AB (svb) på uppdrag av Socialstyrelsen.

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

NFSD återrapporterar verksamheten två gånger per år i en delårs- och en helårsrapport. Den här rapporten avser verksamheten under första halvåret 2016. Utgångspunkten för rapporten är de prioriterade aktiviteter för verksamheten som Socialstyrelsen beslutat om för 2016.

Hovås den 1 september 2016



Veronica Wingstedt de Flon
Verksamhetsansvarig

1. Bakgrund

I Sverige tillämpas en definition som innebär att en diagnos, eller en sjukdom, är sällsynt om färre än 100 personer per en miljon invånare har den. Det skiljer sig från den europeiska definitionen som stipulerar färre än 500 personer per en miljon invånare. Antalet personer med en specifik diagnos är få, sammantaget är dock gruppen personer med sällsynta diagnoser stor. Antalet personer med sällsynta diagnoser växer också. Den medicinska forskningen går framåt och man finner allt fler nya diagnoser. Enligt den definition som gäller inom större delar av EU uppskattas cirka 6-8 % eller 30-40 miljoner personer ha en sällsynt diagnos.

Europa

I EU publicerade unionens råd år 2009 rekommendationer för utformningen av nationella strategier för att förbättra omhändertagandet av patienter som har sällsynta diagnoser med motiveringen.¹

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

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

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

EU stödjer arbetet medlemsländerna emellan med en mängd åtgärder inom insatsområdet Joint action.³ Samtliga åtgärder syftar till att underlätta samarbetet och utbytet av information inom området. Det handlar bland annat om arbete med att synliggöra sällsynta diagnoser⁴, gemensam kodning av sällsynta diagnoser⁵, stödja arbetet med nationella planer (European Project

1 <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF>

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

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

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

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

of Rare Diseases National Plans Development, EUROPLAN)⁶, skapa europeiska referensnätverk (European Reference Network, ERN)⁷, uppmuntra till ökad forskning inom området⁸, utvärdera metoder för screening⁹ och tillhandahålla en europeisk plattform för registrering av sällsynta diagnoser¹⁰.

Inom området sällsynta diagnoser verkar EURORDIS¹¹ som är en icke statlig allians av intresseorganisationer och enskilda som verkar inom området sällsynta diagnoser. EURORDIS arbetar för att förbättra livskvaliteten för personer med sällsynta diagnoser i Europa. Det svenska Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Ågrenska stiftelsen är medlemmar i EURORDIS. EURORDIS står tillsammans med dess amerikanska motsvarighet NORD (National Organization for Rare Disorders)¹² bakom webbplatsen RareConnect¹³. RareConnect syftar till att individer och familjer som lever med sällsynta diagnoser ska kunna knyta kontakt med andra i samma situation varhelst de bor i världen. Webbplatsen innehåller också information om bland annat tillgängliga resurser för personer med sällsynta diagnoser.

Vidare finns konsortiet IRDiRC, The international Rare Disease Research Consortium.¹⁴ IRDiRC har som mål att leverera nya terapier för sällsynta sjukdomar och möjliggöra diagnostik av 6000 sällsynta diagnoser till år 2020. RDConnect¹⁵ 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.

Orphanet¹⁶ 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.¹⁷ 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,¹⁸ som är en nordisk portal med samlade länkar till nordiska kunskapsdatabaser som beskriver sällsynta diagnoser.

I en rapport utgiven av Nordiska rådet under 2014 föreslogs att samarbetet kring sällsynta diagnoser ska vara en av huvudpunkterna i ett fördjupat

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

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

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

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

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

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

12 <https://rarediseases.org/>

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

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

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

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

17 <http://icord.se/>

18 <http://rarelink.se/>

nordiskt samarbete.¹⁹ Under 2015 beslutade the Nordic Council of Ministers att ett nordiskt nätverk för sällsynta diagnoser skulle bildas och under åren 2016-2017 arbeta med att bland annat förbättra det befintliga nordiska samarbetet och föreslå nya aktiviteter för samarbete inom det sällsynta diagnoser.²⁰ Network on Rare Diseases, NNRD, har därefter inrättats med tre representanter från respektive land och påbörjat sitt arbete.

Sverige

Riksförbundet Sällsynta diagnoser²¹ är en intresseorganisation som samlar cirka 58 diagnosföreningar med sammanlagt cirka 13,000 medlemmar. Det finns därutöver ytterligare intresseorganisationer som organiserar personer som har sällsynta diagnoser, bland dessa kan nämnas Neuroförbundet, Primär immunbristorganisationen, Riksförbundet rörelsehindrade barn och ungdomar, RBU, och Riksförbundet för barn, ungdomar och vuxna med utvecklingsstörning, FUB.

Sahlgrenska Akademin i Göteborg har i uppdrag att sköta Socialstyrelsen kunskapsdatabas över ovanliga diagnoser²² i vilken fler än 300 diagnoser finns beskrivna på svenska, och vissa av dem även på engelska.

Det finns flera kompetenscenter som verkar inom området sällsynta diagnoser i Sverige. Ett sådant är MoGård²³ som på uppdrag av regeringen driver Nationellt kompetenscenter för dövblinda²⁴. MoGård är en stiftelseägd non-profit verksamhet som erbjuder tjänster inom stöd och service, behandling, utbildning samt kunskapsstöd med fokus på kommunikation och funktionsnedsättning. Nationellt kompetenscenter för dövblinda arbetar nationellt med kunskapsutveckling och kunskapsförmedling inom området dövblindhet. Dövblindhet ingår som en av flera funktionsnedsättningar i flera av de sällsynta diagnoserna.

Rett Center²⁵ är ett nationellt center som fokuserar på Retts syndrom som är en sällsynt diagnos. Centret tillhör organisatoriskt Jämtlands läns landsting och finansieras bland annat av statliga stimulansmedel. Rett center arbetar inom tre områden, forskning och utveckling, utbildning, kunskap och information samt högspecialiserad vård.

Nationellt kompetenscentrum för anhöriga, Nka,²⁶ har bland annat i uppdrag

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

20 Nordic Council of Ministers, Terms of reference, A Nordic network on rare diseases

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

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

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

24 <http://nkcdb.se/>

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

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

att skapa kunskaps- och anhängstöd främst för föräldrar till barn och unga med en kombination av rörelsehinder, utvecklingsstörning, svåra kommunikationssvårigheter, syn- och/eller hörselnedsättning i kombination med medicinska problem, vilka kan ingå i sällsynta diagnoser.

De tre nationella odontologiska kunskapscentrumen, i Umeå²⁷, Jönköping²⁸ och i Göteborg²⁹, samlar och sprider kunskap kring sällsynta odontologiska och medicinska tillstånd för att öka kompetensen inom tandvården när det gäller att bemöta och behandla personer med sällsynta diagnoser.

Ågrenska är idéburen organisation som drivs i aktiebolagsform med särskild vinstutdelningsbegränsning. Ågrenska ägs i sin helhet av stiftelsen Grosshandlare Axel H. Ågrens Donationsfond, Ågrenska stiftelsen. Både stiftelsens och bolagets styrelser har ledamöter med hög medicinsk kompetens och annan kompetens från olika samhällsorgan. Stiftelsens ordförande och suppleant utses av kommunfullmäktige i Göteborg. Ågrenska är ett nationellt kompetenscentrum inom området sällsynta diagnoser³⁰. Ågrenska driver sedan 1989 verksamhet utifrån ett helhetsperspektiv för barn, ungdomar och vuxna med olika sällsynta diagnoser, deras familjer och professionerna inom området. Verksamheten är unik i sitt slag och kräver ett omfattande kontaktnät och samarbete med andra aktörer inom området. I verksamheten samlar Ågrenska in specifik kunskap om sällsynta diagnoser. Det sker löpande i framförallt den familje- och vuxenverksamhet samt i de större arvsfondsprojekt som bedrivits genom åren. Vidare genom arbete i samverkansgrupper och på konferenser. Kunskapen dokumenteras bland annat i Ågrenskas Dokumentationer och överförs till olika målgrupper. Dokumentationerna är gratis och finns tillgängliga på Ågrenskas webbplats. Sedan verksamhetens start har fler än 4000 familjer deltagit under en vistelse på Ågrenska.

Ågrenska verkar också på internationell nivå inom området sällsynta diagnoser. Ågrenska har till exempel "special consultative status" i ECOSOC (The Economic and Social Committee) inom FN.³¹ Ågrenska är också medlem i CoNGO (Committee of Non Governmental Organizations)³², som är en global samarbetsorganisation för 400 ideella organisationer inom olika sektorer. På initiativ av Ågrenska inrättades nätverket CfRD (Committee for Rare Diseases) under oktober månad 2015. I CfRD ingår bland annat EURODIS och andra patientorganisationer i världen har visat stort intresse för att delta i nätverket. CfRD har i uppdrag att agera inom FN:s alla verksamheter, där bland annat WHO (hälsa) och UNESCO (utbildning/skola) ingår, för att öka kunskapen om

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

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

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

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

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

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

och förbättra livsvillkoren för personer med sällsynta diagnoser på global nivå. CfRD kommer att ha ett uppstartsmöte på FN:s huvudkontor i New York den 11 november 2016.

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

År 2010 gav regeringen i Sverige Socialstyrelsen i uppdrag att inrätta en nationell funktion för sällsynta diagnoser. Enligt regeringsbeslutet³³ är den nationella funktionens uppgift att ansvara för samordning, koordinering och informationsspridning inom området sällsynta sjukdomar.

Efter upphandling, fick Ågrenska 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 är organiserad som ett sekretariat med två anställda, en verksamhetschef som är jurist och en kommunikatör. Den senare är anhörig till en person med en sällsynt diagnos och är engagerad i styrelsen för en intresseorganisation inom området sällsynta diagnoser.

En stor del av NFSD:s verksamhet drivs i samverkan med en mängd aktörer inom området, inom stat, landsting/regioner, kommuner, frivilligorganisationer och andra aktörer.

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

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

Socialstyrelsen



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.

Under våren 2016 har Socialstyrelsen på uppdrag av regeringen presenterat ett förslag på hur det arbete som NFSD bedriver och har ansvar för bäst bör organiseras efter 2017. Förslaget tar i huvudsak sikte på den del av NFSD:s arbete som rör koordineringen av hälso- och sjukvårdens resurser samt information/kunskapsöverföring.³⁴

³⁴ Socialstyrelsen, Nationella Funktionen för sällsynta diagnoser, Förslag på framtida förvaltning, erfarenheter och resultat

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 2016 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 genomföra pilotprojekt inom nationella behandlingsrekommendationer,**
- III. bidra till ökad kunskapsspridning, och verka för fortsatt utvecklat samarbete mellan de aktörer i Sverige som arbetar med informations- och kunskapsspridning,**
- IV. arbeta med frågan om strukturell patient- och brukarmedverkan inom vård- och omsorg,**
- V. stödja Nordiska ministerrådets arbete med ökad samverkan mellan de nordiska länderna,**
- VI. bidra till förbättrad samverkan mellan de olika samhällsaktörerna och speciellt uppmärksamma habiliteringens verksamhet,**
- VII. utveckla innehållet på och underhålla NFSD:s webbplats.**

Alla punkter inom området sällsynta diagnoser. Alla punkter involverar perspektiven personcentrerad vård och jämställd vård.

3. Sammanfattning av arbetet under första halvåret 2016

Koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser

NFSD har under första halvåret 2016 fortsatt att jobba tillsammans med flera aktörer med utveckling och samordning av verksamheterna inom CSD, inom landet sjukvårdsregioner. NFSD har i olika sammanhang presenterat det pågående nationella arbetet för olika aktörer i samhället.

Möten har hållits i olika konstellationer för att diskutera utveckling inom och samverkan mellan CSD. Ett möte har hållits med bland andra samordnarna vid CSD där utbildnings- och informationsverksamhet har diskuterats.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser har ingett två ansökningar om medel för projekt. Ett projekt som är en fortsättning på tidigare projekt rörande övergången från barn- till vuxenvård för sällsynta patienter. Ett projekt med syfte att utveckla brukarmedverkan genom utbildning av såväl patientrepresentanter som professioner. NFSD har bistått Riksförbundet Sällsynta diagnoser med stöd vid ansökan och kommer att delta i båda projekten.

NFSD har också arbetat med att sätta samman den arbetsgrupp som under augusti månad 2016 ska inleda arbetet med att ta fram en nationell behandlingsrekommendation för en sällsynt diagnos. Avsikten är att arbeta fram en behandlingsrekommendation i enlighet med det förslag till utformning av desamma som tidigare arbetats fram.

I det pågående arbetet med ett nationellt kvalitetsregister för sällsynta diagnoser som leds av CSD vid Karolinska universitetssjukhuset har NFSD bland annat bidragit med förslag till indikatorer för samordning av vård- och andra insatser.

Kartläggning och samordning

I NFSD:s uppdrag ingår att kontinuerligt kartlägga aktörerna, inom området sällsynta diagnoser och identifiera de behov som bättre behöver tillgodoses av olika samhällsinstanser. NFSD har bedrivit ett omfattande kartläggningsarbete sedan verksamheten startade. Kartläggningsarbetet har skett genom bland annat genom personliga möten med personer med sällsynta diagnoser och deras närstående samt olika professioner inom området; anordnade, deltagande och medverkan vid möten, workshops och konferenser;

genomförande av enkätundersökningar samt genomgång av rapporter, utredningar och studier.

Det kartläggningsarbete NFSD genomfört under första halvåret 2016 har bland annat bestått i att tillsammans med Ågrenska, utforma och genomföra en webbaserad enkätundersökning bland familjer och vuxna som har deltagit vid en vistelse på Ågrenska under de senaste åren. Resultatet från undersökningen presenterats i huvuddrag i den här rapporten.

NFSD har under första halvåret 2016 även haft flera möten med olika aktörer för att få till stånd mer samverkan mellan aktörerna, däribland verksamheter inom vården, habiliteringen och Försäkringskassan.

Information

NFSD har under första halvåret 2016 arbetat med att utveckla information tillgänglig på den nationella webbplatsen nfsd.se. Bland annat har en sökbar sammanställning med sällsynta diagnoser tagit fram. Under varje diagnos har länkar till intern och extern kvalitetssäkrad information sammanställts. Information som rör såväl det medicinska området som andra områden.

NFSD har också tagit fram trycksaker och utställningsmaterial som bland annat presenterar aktörerna inom området sällsynta diagnoser. Trycksakerna har använts av NFSD och andra aktörer under första halvåret 2016 och kommer att kunna nyttjas av framöver.

NFSD har haft regelbunden kontakt och möten med informationsleverantörerna inom området sällsynta diagnoser under perioden, däribland Informationscentrum för ovanliga diagnoser.

Kunskapsöverföring

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

I detta arbete har NFSD använt webben och sociala mediekkanaler i hög utsträckning.

Vidare har NFSD, tillsammans med Ågrenska, fortsatt att producera filmer som rör området sällsynta diagnoser. Filmerna har gjorts tillgängliga på NFSD:s webbplats och spridits via sociala media. NFSD har också, i samarbete med Riksförbundet respektive Ågrenska, genomfört två kampanjer inför Sällsynta dagen och inför arrangemang under Almedalsveckan.

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

Internationellt arbete

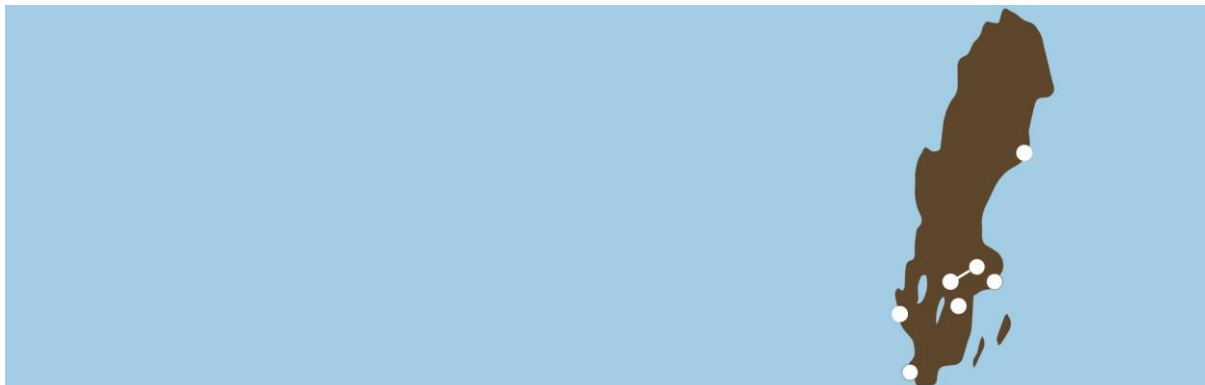
Under första halvåret 2016 har NFSD deltagit på European Conference on Rare Diseases & Orphan Products, ECRD 2016, i Edinburgh, och medverkat genom att presentera en poster. Postern kommer också att presenteras under hösten vid Nordic Conference on Rare Diseases, NCRD 2016, i Köpenhamn.

NFSD ingår vidare, som en av tre representanter från Sverige, i Nordic Network on Rare Diseases, NNRD. Under våren 2016 hade NNRD ett möte i Helsingfors, vid vilket NFSD deltog på. Ytterligare ett möte kommer att hållas i augusti månad. En mindre grupp med representanter som företräder centra för sällsynta diagnoser, och i vilken NFSD ingår, utarbetat ett förslag för vidare arbete inom NNRD.

NFSD har under våren 2016 fått en förfrågan och tackat ja till att delta i "Advisory Group" i det EU-finansierade projektet INNOVCare.³⁵ Projektet utgör det första steget i arbetet med att implementera rekommendationerna utarbetade av the European Commission Expert Group on Rare Diseases inom det sociala området.³⁶ Ett första möte inom "Advisory Group" kommer att hållas i Wien under oktober månad 2016.

³⁵ <http://www.eurordis.org/project-innovcare>

³⁶ http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/recommendations_socialservices_policies_en.pdf



4. Aktiviteter under första halvåret 2016

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 i samarbete med olika aktörer under första halvåret 2016.

Statusen avseende arbetet med CSD under första halvåret 2016:

- **CSD vid Karolinska universitetssjukhuset** drivs i projektform. Till CSD är nu 31 expertteam och andra team med fokus på sällsynta diagnoser knutna. Under första halvåret 2016 har flera team arbetat med ansökan om medlemskap i European Reference Network. CSD har stöttat teamen i detta arbete.
Arbetet med en ny organisation för omhändertagandet av personer med sällsynta syndrom med multiorganproblematik, "RARA mottagningen"³⁷ vid Karolinska Universitetssjukhuset har fortsatt under våren 2016. En arbetsgrupp har bildats inom Barn- och Kvinnokliniken som tillsammans med CSD och Innovationsplatsen jobbar med att se över utformningen av verksamheten. Bedömningen är att RARA mottagningen ska starta sin verksamhet i någon form efter årsskiftet 2016/17.
Arbetet med ett nationellt kvalitetsregister för sällsynta diagnoser har fortgått under ledning av CSD. I huvudsak har arbetet ägnats åt att fastställa de variabler som ska användas på nationell nivå. Vidare har diskussioner förts om behovet att införa en rutin vid alla

37 För en närmare beskrivning av RARA mottagningen, eller RARA kliniken, se NFSD:s årsrapport 2015.

genetiklaboratorier som skulle innebära att man där registrerar alla patienter som har fått en fastställd sällsynt diagnos i ett lokalt beslutsstödssystem. Standardinformation från beslutsstödssystemen skulle sedan överföras till det nationella kvalitetsregistret. I nästa steg skulle expertteamen utarbeta variabler som är relevanta för varje diagnos, eller diagnosgrupp och ett subregister för diagnosen, eller diagnosgruppen, skulle tas fram. Utöver medicinskt relevant information skulle uppgifter som rör samordning, till exempel huruvida fast vårdkontakt utsetts och om patienten har en individuell plan, registreras i subregistret.

Inom CSD har arbete med en registerstudie pågått sedan en tid tillbaka. Avsikten är att, med utgångspunkt från ICD 10-koder utifrån befintliga register, få en uppfattning om hur många personer i Sverige som har en sällsynt diagnos. Diskussioner pågår med Socialstyrelsen för att se över förutsättningarna att, med stöd av resultatet från registerstudien, få fram ytterligare data kring det samhällsstöd som personer med sällsynta diagnoser får.

CSD har under första halvåret även genomfört 10 träffar, informations- och utbildningsarrangemang med sammanlagt 439 deltagare. Arrangemangen har riktat sig till såväl olika professioner som till personer med sällsynta diagnoser och deras närstående. Under första halvåret 2016 har föräldraträffar, med föräldrar från sju familjer, hållits i samarbete med Ågrenska. Ytterligare föräldraträffar är planerade att hållas under hösten 2016.

- Vid **CSD Västra Götalandsregionen** är 19 expertteam inrättade. Två av dessa riktar sig till vuxna personer med sällsynta diagnoser. Övriga expertteam har fokus på barn som lever med sällsynta diagnoser. Under maj månad 2016 skickades en enkät ut till verksamhetschefer inom Sahlgrenska Universitetssjukhuset med en inbjudan att anmäla expertis inom området sällsynta diagnoser. Initiativet kommer att följas upp under september månad med ett informations- och samrådsmöte där bland annat bildande av nya, formella expertteam kommer att tas upp. Tjänsten som chef och en ny tjänst som samordnare vid CSD har annonserats ut internt inom VG regionen under juni månad. Tjänsterna beräknas bli tillsatta under hösten. Under april månad hölls ett samverkansmöte mellan brukarnätverk väst, CSD och NFSD. Föräldrar från 7 familjer med barn som nyligen fått diagnos har deltagit på föräldraträffar som hållits i samarbete med Ågrenska under våren 2016.
- **CSD Sydöst** drevs inledningsvis som ett tvåårigt projekt men drivs sedan halvårsskiftet 2015 i fast förvaltning. Sedan start i fast förvaltning har det anställts en länsamordnare i varje län, i Jönköping, Kalmar och Linköping. De fungerar som kontaktpersoner på CSD och patienter, närstående och olika professioner kan kontakta dem. Under våren 2016 lanserade CSD en

egen webbplats.³⁸ Arbetet med att skapa team runt om i sjukvårdsregionen pågår och det har i dagsläget inrättats fem team. Arbetet pågår med att skapa fler team. I de team som skapas anställs en koordinator på 20 % som CSD bekostar. CSD Sydost arbetar mycket med att synliggöra verksamheten och föreläser inför olika aktörer samt och träffar verksamhetschefer inom hälso- och sjukvården. Under hösten 2016 kommer det ske en satsning på att få med primärvården i arbetet kring de sällsynta diagnoserna.

- **CSD Syd** drivs som ett treårigt projekt 2015-2017 inom Södra sjukvårdsregionen. Sedan organisationen vid CSD Syd har kommit på plats under hösten 2015 har en mängd aktiviteter vidtagits. Man har arbetat med att informera olika verksamheter om sin existens och tagit fram en webbplats.³⁹ Under Sällsynta dagen i februari månad 2016 anordnade man en aktivitet på universitetssjukhuset i Lund. Tre expertteam har etablerats och ett samarbete har inletts med ett tiotal befintliga expertgrupperingar för att hjälpa dem att etableras som expertteam. En arbetsgrupp med representanter för klinisk genetik och barnläkare har testat ett förslag till en modell för hur syndromdiagnostiken för sällsynta tillstånd kan bedrivas och utvecklas. CSD Syd arbetar också med att bygga upp ett regionalt kvalitetsregister, där syftet bland annat är att identifiera personer med sällsynta diagnoser. Tillsammans med företrädare för primärvården i Region Skåne diskuterar man vidare om hur man kan skapa en struktur för övergången mellan barn- och vuxenvård för personer som inte ha haft behov av barnhabilitering. CSD Syd har också kommit igång med utbildningsaktiviteter. Under hösten 2016 planeras flera utbildningar för såväl olika professioner som för personer med sällsynta diagnoser och deras närstående.
- **CSD Uppsala-Örebro** drivs som ett projekt med egen budget för 2016. Beslut om budget för 2017 har ännu inte fattats. Vid CSD finns två samordnare, en i Uppsala och en i Örebro. Sjukvårdsregion Uppsala-Örebro omfattar sju landsting/regioner vilket innebär särskilda utmaningar i arbetet med att nå ut med information regionalt. Under våren 2016 har arbetet pågått med att informera om verksamheten vid CSD på länsnivå genom information, till i första hand personal, vid länssjukhusen. Arbetet kommer att fortsätta under hösten. Vid CSD har i nuläget sju expertteam etablerats. Ytterligare expertteam kommer att inrättas under hösten 2016. Ett möte med brukarnätverket Uppsala-Örebro har hållits under perioden. Former för mer strukturerade möten behöver utvecklas. Under hösten 2016 planerar CSD för att, tillsammans med Ågrenska, hålla föräldraträffar för föräldrar till barn som nyligen fått en diagnos fastställd.

38 <http://csdsydost.se/>

39 <http://sodrasjukvardsregionen.se/csd/>

- Inom den **norra sjukvårdsregionen** pågår fortfarande bearbetning av sjukvårdsledningen inom Västerbottens läns landsting för att få till stånd ett CSD. Det sker i nära samarbete mellan en representant för brukarnätverk norr och NFSD. Besked om status i frågan är utlovat till hösten 2016.

European Reference Network

År 2011 antog European Union Committee of Experts on Rare Diseases, EUCERD, Recommendations on Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases. Rekommendationerna har legat till grund för utformningen av de mål och kriterier för expertteam i Sverige som har tagits fram av den referensgrupp som är knuten till NFSD.

För att samla de bästa specialisterna inom området sällsynta diagnoser i Europa samt för att dela kunskap och expertis mellan länderna har Europakommission tagit fram en process för utnämning och utvärdering av de team som ska ingå i det som kallas för European Reference Network, ERN.

Ansökningstiden för medlemskap i ERN gick ut den 21 juni 2016⁴⁰. Efter ansökan från respektive sjukvårdshuvudman har Socialstyrelsen haft att bedöma ansökningarna och utfärda så kallade Letters of endorsement. Det totala antalet Letters of endorsement för Sveriges del blev 34 stycken fördelade på fem sjukvårdsregioner. Europakommissionen genomför nu ett arbete med ackreditering och beslut förväntas under januari månad 2017.

NFSD har under första halvåret 2016:

- Under mars månad, hållit i möte med bland annat samordnare vid CSD. Under mötet diskuterades utbildnings- informationsaktiviteter. Mötet syftade till att utbyta erfarenheter, få till stånd mer samplanering och dryfta idéer.
- Under april månad, deltagit på samverkansmöten mellan brukarnätverk väst och CSD Västra Götalandsregionen.
- Under april månad, träffat verksamhetschefen vid Rett Center för diskussioner om framtida möjligheter i arbetet med CSD.
- Planerat och bjudit in till en för CSD i Sverige gemensam konferens för ledare och samordnare vid CSD under hösten 2016.

⁴⁰ Ansökningstiden gick ut den 21 juni 2016 för de som söker finansiering. För ansökningar som inte inkluderar finansiering gick ansökningstiden ut den 22 juli 2016.

- Planerat, mött och haft kontakter med experter på diagnosen Prader Willis syndrom, inför arbetet med nationella behandlingsrekommendationer.
- Haft löpande kontakter med en representant för brukarnätverk norr inför inrättande av ett CSD vid Norrlands universitetssjukhus i Umeå.
- Haft löpande kontakter med ledarna och samordnarna vid CSD och med Riksförbundet Sällsynta diagnoser angående frågor som rör utvecklingen av CSD.



II. Fortsätta att verka för att kunskapsstöd utvecklas, och under året genomföra pilotprojekt inom nationella behandlingsrekommendationer

Behovet av ökad kunskap

Under våren 2016 har Ågrenska och NFSD i samarbete utformat en enkätundersökning som skickats till och, under perioden 26 maj- 30 juni, besvarats av föräldrar och vuxna som deltagit på vistelse vid Ågrenska under åren 2014-2015 samt större delen av våren 2016, totalt 643 personer under 45 familjevistelser respektive 53 personer under 8 vuxenvistelser. Syftet med undersökningen har varit att få underlag för vidareutveckling av området genom att undersöka

- de behov som familjer med barn som lever med en sällsynt diagnos och vuxna med diagnos anser att de har,
- hur man upplever kunskapen om diagnos och hur symtomen påverkar vardagslivet bland personal inom de olika samhällsinstanserna,
- hur väl de insatser man får från samhällsaktörerna motsvarar de behov man anser att man har,
- hur man upplever samarbetet mellan olika delar av hälso- och sjukvården,
- hur man upplever samarbetet mellan hälso- och sjukvården och andra samhällsaktörer, samt
- om det finns någon insats under de senaste åren som varit betydelsefull för att förbättra livssituationen.

Undersökningen har besvarats av ca 47% av de personer som fått enkäten. Ca 94% av respondenterna har angett att de har barn med en sällsynt diagnos. Av dessa har merparten av respondenterna, ca 82%, angett att deras barn är mellan 1 och 12 år, ca 16% att barnen är mellan 13 och 19 år samt knappt 3% att barnen är 20 år eller äldre. 38 personer, ca 12,5%, av respondenterna har angett att de själv har en sällsynt diagnos.

Undersökningen bekräftar till stor del resultatet av tidigare genomförda undersökningar, bland annat den undersökning som NFSD genomförde i samarbete med Riksförbundet Sällsynta Diagnoser och Neuroförbundet under 2015. Kunskapsnivån bland de professionella aktörerna om sällsynta diagnoser och dess påverkan på vardagslivet samt samordningen av de kontakter man har med samhällets aktörer behöver förbättras. Av den aktuella undersökningen framgår att de insatser som ges på Ågrenska upplevs förbättra livssituationen för de som deltagit på familje- och vuxenvistelser.

Resultatet av enkätundersökningen kommer att presenteras i olika sammanhang bland annat på NFSD:s webbplats.

Det för närvarande det viktigaste behovet

Respondenterna anser att det för närvarande viktigaste behovet är de medicinska behoven (för ca 51% av respondenterna), därefter följer behovet av samordning (48%), information (ca 37%), familjerelationer (35%), samtalsstöd (ca 17%) och ekonomi (ca 15%). Ca 27% av respondenterna har angivit att andra behov, t ex stöd i skolan, specifika insatser och hjälpmedel, som viktigast.

Kunskapen om diagnosen och hur symtomen påverkar vardagslivet bland den personal man möter

På hur väl påståendet "Den personal jag möter har kunskap om diagnosen och hur symtomen påverkar vardagslivet" stämmer för personal inom de olika instanserna svarade 59% av respondenterna att påståendet stämmer ganska bra eller helt och hållet gällande personal inom specialistsjukvården⁴¹, 53% gällande personal inom habiliteringen⁴², 45% personal inom förskolan/skolan⁴³, 32% för personal inom Försäkringskassan⁴⁴, 17% inom socialtjänsten⁴⁵, 10% inom primärvården⁴⁶ och slutligen ansåg 2 % att påståendet stämde helt och hållet eller ganska bra gällande personal inom Arbetsförmedlingen. För den sistnämnda svarade dock 86% att frågan inte var aktuell.

Av fritextsvaren framgår att respondenterna generellt sett efterfrågar mer kunskap inom alla verksamheter. Flera respondenter har angett att man upplever att personal saknar intresse och att man själv får förmedla kunskap. Några har också angett att kunskapsnivån varierar beroende på vem man möter.

41 Ca 1% av respondenterna har angett att frågan om specialistsjukvården inte var aktuell.

42 Ca 22% av respondenterna har angett att frågan om habiliteringen inte var aktuell.

43 Ca 10% av respondenterna har angett att frågan om förskola/skola inte var aktuell.

44 Ca 17% av respondenterna har angett att frågan om Försäkringskassan inte var aktuell.

45 Ca 60% av respondenterna har angett att frågan om socialtjänsten inte var aktuell.

46 Ca 11% av respondenterna har angett att frågan om primärvården inte var aktuell.

Insatser som motsvarar det behov man har

I enkätundersökningen har respondenterna fått ange hur väl de insatser man får från respektive samhällsinstans motsvarar de behov man anser att man har. Av resultatet framgår att de insatser man får från specialistsjukvården bäst motsvarar de behov man har. Därefter följer habiliteringen. De insatser man får från primärvården, förskolan/skolan och Försäkringskassan är de som minst motsvarar de behov man har.⁴⁷

Samarbetet mellan samhällsaktörerna

Merparten av respondenterna har på påståendet "Jag anser att samarbetet mellan olika delar av hälso- och sjukvården fungerar bra" angett att de stämmer ganska dåligt eller inte alls (ca 64%).⁴⁸ Vad gäller samarbetet mellan hälso- och sjukvården och andra delar av samhället anger drygt 57% av respondenterna att påståendet "Jag anser att samarbetet mellan hälso- och sjukvården och andra delar av samhället fungerar bra" stämmer ganska dåligt eller inte alls.⁴⁹

Brister i samarbetet mellan olika aktörer i samhället kan illustreras av följande fritextsvar:

"Mycket upp till föräldrarna att samordna och hålla koll. Kräver att man som förälder har kunskap och ork."

"Om sådant samarbete finns så hänger det på oss anhöriga"

"Inte mycket samarbete. Man skulle kunna tänkt sig mer samarbete mellan skola och habilitering/specialistsjukvård (typ kontaktsjuksköterska) och mellan sjukvård och försäkringskassa för att t.ex. styrka vård- och tillsynsbehov."

En respondent anger också att samarbetet fungerar bra.

"För oss med cf som går på cf center funkar det".

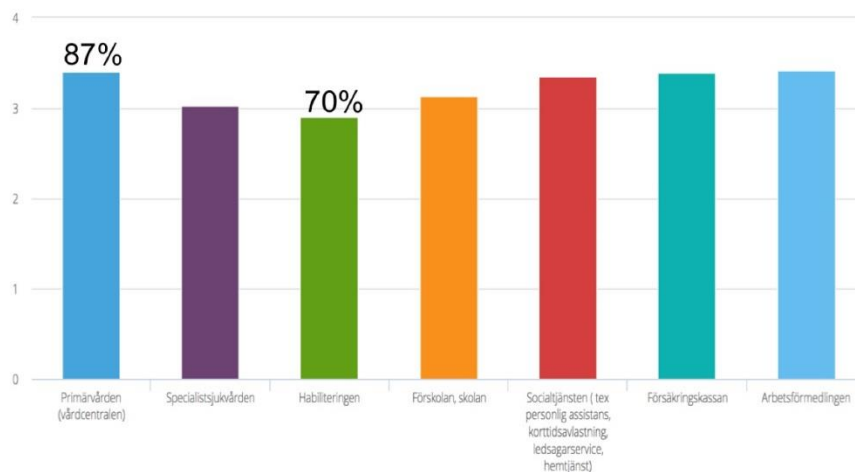
Verksamheter som behöver utvecklas för att tillgodose de behov man har

På fråga om vilka verksamheter respondenterna anser angelägna att utveckla för att de behov man har ska tillgodoses har man svarat i enlighet med följande:

47 Vad gäller Arbetsförmedlingen bortser vi från resultatet då ca 91% av respondenterna angivit att påståendet inte är aktuellt. Detsamma gäller socialtjänsten då ca 61% angivit att påståendet inte är aktuellt.

48 Ca 12% av respondenterna har svarat att frågan inte är aktuell eller vet ej.

49 Ca 14% av respondenterna har svarat att frågan inte är aktuell eller vet ej.



Av fritextsvaren framgår vidare att respondenterna efterfrågar utveckling i frågor som rör bemötande, samordning och kunskap om diagnosen.

Insatser som har varit betydelsefulla de senaste åren

Respondenterna har också getts möjlighet att med egna ord ange om det finns någon insats under de senaste åren som varit betydelsefull för att förbättra livssituationen. Merparten av respondenterna har angett att vistelsen på Ågrenska har varit betydelsefull. Detta är det föga förvånande då enkätundersökningen skickats till familjer och till vuxna som deltagit vid vistelse på Ågrenska de senaste åren. Resultatet bekräftas av de utvärderingar som och uppföljningar som görs efter varje vistelse på Ågrenska. I övrigt anger respondenterna att insatser i form av assistans, korttidsboende och hjälpmedel varit betydelsefulla för att förbättra deras livssituation. Några anger också det stöd och det gehör för sina behov man har fått av namngiven personal i olika verksamheter. Flera respondenter anger att särskilda insatser i skolan som betydelsefull för att förbättra livssituationen.

Utveckling av kunskapsstöd

NFSD har i sitt kartlägningsarbete kunnat konstatera att det finns relativt mycket information om olika sällsynta diagnoser på olika webbplatser. Informationen är dock spridd och det är många gånger svårt att finna den. Tillgänglig information är ofta uppbyggd utifrån ett internt och organisatoriskt perspektiv och tar inte höjd för ett helhetsperspektiv utifrån mottagarens behov. Av den enkätundersökning NFSD genomförde bland 99 intresseorganisationer under 2012 framgår att man saknar information inom en mängd områden, till exempel diagnosspecifik information och information om hur det är att leva med en sällsynt diagnos. Vidare framgår det att av Socialstyrelsens rapport "Samordning för barn och unga med funktionsnedsättning – kartläggning av anslag för råd och stöd och föräldrars

behov av information” från 2012 att föräldrar till barn och ungdomar med funktionsnedsättning upplever att det är svårt – och ibland omöjligt – att orka leta efter information där man kan få svar på sina frågor, som i regel är många. Av rapporten framgår också att föräldrarna bland annat önskar att den information som man behöver ska vara samlad och tillgänglig på internet, att den ska vara enkel att hitta och söka i, att den ska vara uppbyggd med ett mottagarperspektiv och att den ska ha tydliga rubriker och lättöverskådliga texter.⁵⁰

Under våren 2016 har NFSD utvecklat en sökbar sammanställning med sällsynta diagnoser på den nationella webbplatsen med samlad information om sällsynta diagnoser, nfsd.se. Under varje diagnos har länkar till interna och externa webbplatser med kvalitetssäkrad information sammanställts. Information som tar höjd på flera områden som rör respektive diagnos, såväl medicinsk information som annan information. Funktionen benämns ”Länksamling per diagnos”.⁵¹

På webbplatsen nfsd.se har NFSD också publicerat den kunskapsöversikt över studier samt praktiska modeller och verktyg rörande övergången från barn- till vuxenvård som sammanställts under 2015.⁵² Arbetet med kunskapsöversikten genomfördes som en del i det projekt som Riksförbundet Sällsynta diagnoser bedrivit under 2015, ”Övergången från barnsjukvård till vuxensjukvård för sällsynta patienter”, inom ramen för den nationella satsningen för kroniska sjukdomar. Riksförbundet Sällsynta diagnoser har fått medel att driva arbetet med övergången från barnsjukvård till vuxensjukvård vidare under 2016 och NFSD kommer att delta i projektet.

Det saknas säkra uppgifter om hur många personer i Sverige som lever med en sällsynt diagnos. Som framgår av avsnitt 4.1. pågår det arbeten, i en registerstudie och med ett nationellt kvalitetsregister, för att få fram dessa uppgifter och kunna följa upp de insatser som samhället tillhandahåller för personer med sällsynta diagnoser. Arbetena leds av CSD vid Karolinska Universitetssjukhuset och flera aktörer, däribland NFSD, är delaktig i dessa.

Nationella behandlingsrekommendationer

NFSD har tidigare, tillsammans med en projektgrupp bestående av flera professioner och patientrepresentanter, arbetat fram ett förslag hur nationella behandlingsrekommendationer för vård och omsorg inom området sällsynta diagnoser bör utformas och arbetas fram, förankras och spridas. Målsättningen med arbetet var att skapa förutsättningar för utveckling av ett nytt praktiskt

50 Samordning för barn och unga med funktionsnedsättning – kartläggning av anslag för råd och stöd och föräldrars behov av information

51 <http://www.nfsd.se/lansamling-per-diagnos/>

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

kunskapsstöd bestående av checklistor för vård och omsorg av personer med sällsynta diagnoser. Enligt förslaget bör behandlingsrekommendationerna utformas utifrån ett helhets- och livstidsperspektiv. Under första halvåret har NFSD satt samman en arbetsgrupp, med olika professioner och patientrepresentanter, för att i en pilot arbeta fram en behandlingsrekommendation i enlighet med det förslag som tagits fram. Ett första möte kommer att hållas i slutet av augusti 2016.

NFSD har under första halvåret 2016:

- På NFSD:s webbplats publicerat den kunskapsöversikt över studier samt praktiska modeller och verktyg rörande övergången från barn- till vuxenvård som sammanställts under 2015.
- Arbetat med att utveckla en länksamling per sällsynt diagnos som under juni månad har publicerats på NFSD:s webbplats.
- Tillsammans med Ågrenska utformat och sammanställt resultatet av en enkätundersökning som skickats till familjer och vuxna som deltagit på Ågrenskas vistelser under åren 2014-2016.
- Planerat och satt samman den arbetsgrupp, bestående av 14 personer som ska arbeta med att ta fram en nationell behandlingsrekommendationer för Prader-Willi syndrom.
- Medverkat i arbetet med att ta fram indikatorer för rapportering av vård och andra insatser i det projekt som pågår på Karolinska Universitetssjukhuset för att ta fram ett nationellt kvalitetsregister för sällsynta diagnoser.
- Fört diskussioner med Informationscentrum för ovanliga diagnoser och bland annat diskuterat om hur hänvisning bör ske till CSD i kunskapsdatabasen ovanliga diagnoser.



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

Att kunskapen om sällsynta diagnoser och dess konsekvenser behöver öka är tydlig. Att personer med sällsynta diagnoser och deras närstående efterfrågar mer kunskap om diagnoserna och hur symtomen påverkar vardagslivet bland de professioner man möter framgår av flera undersökningar, så även den undersökning som NFSD och Ågrenska genomfört under första halvåret 2016.⁵³

Inrättandet av CSD innebär att multiprofessionell kompetens rörande sällsynta diagnoser samlas och tydliggörs. CSD ska på olika sätt verka för att tillgängliggöra den samlade kompetensen som finns, vilket framgår av den gemensamma beskrivningen av CSDs mål och verksamhet.⁵⁴ Respektive CSDs arbete med att nå ut med information om sin verksamhet är i första hand begränsad till den egna regionen. Flera CSD har under första halvåret 2016 tagit fram webbplatser, eller uppdaterat sina befintliga webbplatser, som beskriver deras verksamhet. Man har också tagit fram broschyrmaterial som beskriver respektive verksamhet. CSD har också själva och tillsammans med bland andra NFSD jobbat med att nå ut med information om respektive verksamhet. Det har skett genom presentationer av verksamheterna vid möten inom olika delar av hälso- och sjukvården samt vid möten med andra samhällsaktör och med intresseorganisationer. För att tydliggöra det nationella arbetet med CSD har NFSD tillsammans med företrädare för CSD under våren 2016 tagit fram en så kallad roll-up med en presentation av CSD på nationell nivå. Den har också använts av såväl CSD som av NFSD i olika sammanhang.

På nationell nivå har NFSD en viktig roll i att sprida information om den samlade tillgången till kunskap och stöd inom området sällsynta diagnoser. NFSD arbetar aktivt med denna fråga, själv och tillsammans med andra

53 Avsnitt 4.II.

54 http://www.nfsd.se/globalassets/global/ny_nfsd/hitta_ratt_i_samhället/halsasjukvard/csd/mal-och-verksamhet-csd.pdf

aktörer. Här använder NFSD sig bland annat av webbaserade verktyg för att nå ut till målgrupperna. Under avsnitt 4.VII nedan redovisas NFSD:s arbete med webbplatsen nfsd.se och arbetet med att sprida information som finns tillgänglig via sociala media.

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

En viktig del i kunskapspridningen är de utbildningar och informationsträffar som hålls för såväl olika professioner som för personer med sällsynta diagnoser och dess närstående. Flera aktörer har tillhandahållit utbildningar och informationsträffar under en längre tid. Andra har nyligen startat verksamhet inom området. Respektive aktör informerar om utbildningar och träffar på olika sätt. Det har med andra ord inte funnits en sammanställning över hela det utbildnings- och informationsutbud som finns att tillgå. NFSD har på sin webbplats ett utrymme för presentation av tillgängliga aktiviteter inom området. Den har successivt utvecklats och i nuläget presenteras många av de utbildningar och träffar som finns att tillgå inom området där. Det finns dock ytterligare utvecklingspotential.

För att dra nytta av de erfarenheter som finns inom området och dela med sig av dessa, samplanera samt dryfta idéer har NFSD under första halvåret samlat representanter för flera av de aktörer som tillhandahåller utbildningar. Det finns anledning att diskutera frågor rörande utbildnings- och informationsverksamheterna vidare.

NFSD har under första halvåret 2016:

- Under januari månad publicerat en kunskapsöversikt på NFSD:s webbplats rörande övergången från barn till vuxen med sällsynt diagnos. Arbetet har genomförts som en del i det så kallade övergångsprojekt som Riksförbundet Sällsynta diagnoser drivit under senare delen av 2015 och i vilket NFSD medverkat. Kunskapsöversikten består av studier och annat tillgängligt material som rör övergången från barn till vuxen samt modeller och verktyg som används för att underlätta övergången.
- Under januari månad informerat företrädare vid den norska intresseorganisationen Unge Funksjonshemmede om arbetet i Sverige vid deras besök på Ågrenska.
- Under mars månad medverkat på Sällsynta konferensen som

Riksförbundet Sällsynta diagnoser anordnat i Stockholm i samband med Sällsynta Dagen 2016.

- Under mars månad hållit i möte rörande utbildningar och informationsträffar med aktörer som verkar inom området.
- Under april respektive maj månad, tillsammans med företrädare för Ågrenska, haft möte med verksamhetschefen vid Rett Center i Östersund angående bland annat samverkansmöjligheter.
- Under april månad informerat företrädare för SKL:s sjukvårdsdelegation samt folkhälso-, sjukvård- och idrottsminister Gabriel Wikström om NFSD:s arbete vid deras respektive besök på Ågrenska.
- Under maj månad presenterat det nationella arbetet inom området sällsynta diagnoser på möte för norra regionens läkare och sjuksköterskor inom barnneurologi och rehabilitering.
- Under maj månad träffat en representant för PTC Therapeutic för information om arbetet inom det sällsynta området i Sverige.
- Under maj månad medverkat vid kommunikationskarnevalen på Dahlheimers hus i Göteborg.
- Under maj månad, deltagit på European Conference on Rare Diseases & Orphan Products, ECRD 2016, i Edinburgh, och medverkat genom att presentera en poster med rubriken "Campaign and events in collaboration with different rare stakeholders in Sweden – Together we raise awareness about rare diseases and lead the way into future medical provision and health care" under temat "Game Changers in Global Society". Postern kommer också att presenteras under hösten vid Nordic Conference on Rare Diseases, NCRD 2016, i Köpenhamn.
- Drivit, utformat, producerat och finansierat arbetet med en för CSD verksamheterna gemensam så kallad roll-up. Det har skett i samarbete med CSD verksamheterna och samtliga CSD har nu en roll-up som beskriver CSD i Sverige. Roll-upsen har använts av flera CSD och av NFSD i olika sammanhang.
- Tillsammans med Ågrenska, och i viss mån med Riksförbundet Sällsynta diagnoser, planerat arrangemang under Almedalsveckan 2016.
- Haft löpande kontakter med Informationscentrum för ovanliga diagnoser och Orphanet Sverige.
- Tagit fram skriftligt informationsmaterial som presenterar flera av

aktörerna inom området.

- I övrigt, jobbat aktivt med webbplatsen NFSD.se och spridning av den.



IV. Arbeta med frågan om strukturell patient- och brukarmedverkan inom vård- och omsorg

Frågan om utveckling av vården till att bli mer patient- eller personcentrerad är en fråga som har varit högaktuell inom all hälso- och sjukvård en tid, så även inom området sällsynta diagnoser.

Av de mål som under 2015 arbetats fram för CSD framgår det tydligt bland annat genom formuleringen ”Utgångspunkten för allt arbete ska vara patientens perspektiv”.⁵⁵ Vidare framgår det av målen för expertteamerna att bland annat de behov som betingas av det sällsynta tillståndet ska kartläggas för olika individer och att goda samarbetsformer ska utvecklas med patientförening när sådan finns.⁵⁶ Av kriterierna för expertteamens verksamhet framgår bland annat att expertteamerna aktivt ska ”samarbeta med brukare och brukarorganisationer”.⁵⁷

Av tidigare verksamhetsrapport⁵⁸ framgår att vissa förutsättningar för patientinflytande har skapats i utvecklingsarbetet med verksamheterna inom CSD. Men också att flera expertteam saknar ett etablerat samarbete med patientrepresentanter. Här finns fortfarande utvecklingspotential.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser har under första halvåret 2016 initierat och under juni månad fått beviljat medel för ett nytt treårigt Arvsfondsprojekt, ”Gemensamt lärande – samverkan mellan patienter och vårdgivare”, med syfte att utveckla brukarmedverkan genom utbildning av såväl

55 http://www.nfsd.se/globalassets/global/ny_nfsd/hitta_ratt_i_samhallet/halsasjukvard/csd/mal-och-verksamhet-csd.pdf

56 http://www.nfsd.se/globalassets/global/ny_nfsd/hitta_ratt_i_samhallet/halsasjukvard/kompetens-inom-hs/mal-for-expertteam-inom-centrum-for-sallsynta-diagnoser-i-sverige.pdf

57 http://www.nfsd.se/globalassets/global/ny_nfsd/hitta_ratt_i_samhallet/halsasjukvard/kompetens-inom-hs/kriterier-gallande-for-expertteam-inom-centrum-for-sallsynta-diagnoser-i-sverige-ref-grupp-24-sept-2013.pdf

58 NFSD årsrapport 2015

patientrepresentanter som professioner. Projektansökan har föregåtts av diskussioner med bland andra NFSD som också kommer att delta i projektet tillsammans med flera andra aktörer. NFSD:s bedömning är att det finns ett behov att även efter att projektet avslutats kontinuerligt arbeta med att underhålla och fylla på kompetens för att upprätthålla möjligheterna till patientmedverkan genom brukarnätverken. NFSD har fört diskussioner kring att ta fram ett koncept för detta med Riksförbundet Sällsynta Diagnoser och diskussionerna kring detta behöver föras vidare.

Vad gäller förutsättningar för den enskilde individen att vara medaktör i sin egen vård och omsorg är NFSD:s bedömning att nationella behandlingsrekommendationer skapar förutsättningar för det. Med nationella behandlingsrekommendationer får den enskilde individen en bild av vad denne kan förvänta sig och kan också hänvisa till behandlingsrekommendationen i kontakten med vården. Den nationella behandlingsrekommendationen kan också utgöra grund för den individuella plan som ska tas fram. Arbetet med att ta fram en modell för utveckling av nationella behandlingsrekommendationer har tidigare arbetats fram under ledning av NFSD. Under hösten 2016 kommer arbetet med i ett första pilotprojekt påbörjas.

Finansieringen av de insatser som behövs inom området sällsynta diagnoser är en utmaning. Merparten av de initiativ som sker drivs också projektform. Det gäller även frågan om patient- och brukarmedverkan inom vården och omsorgen. Det har under de senaste åren funnits tidsbegränsade statliga medel att tillgå för landsting respektive region i arbetet med bland annat patientcentrering. Ett exempel är den överenskommelse som regeringen och Sveriges Kommuner och Landsting träffade för 2015 om tillgänglighet och samordning för en mer patientcentrerad vård.⁵⁹ Syftet med överenskommelsen var att identifiera och genomföra insatser för att utveckla tillgängligheten utifrån patienternas behov av vård. Det handlade bland annat om insatser för förbättrad samordning inom vården. Staten lämnade ett statsbidrag om en miljard för detta arbete. Landstingen respektive regionerna skall lämna in en handlingsplan för hur man arbetade med tillgänglighet och patientcentrering för att få del av statsbidraget. Statsbidraget fördelades utifrån andel invånare i respektive landsting/region. Efter en avstämning med SKL har NFSD kunnat konstatera att ingen av de handlingsplaner som gavs in av landstingen/regionerna rörde insatser inom området sällsynta diagnoser. NFSD ställer sig frågan varför inte landstingen respektive regionerna tagit tillfället i akt för insatser gällande patientcentrering inom området sällsynta området.

59 <http://skl.se/halsasjukvard/kunskapsstodvardochbehandling/samordningoch tillganglighetpatientcentreradvard.5895.html>

Om något av landstingen respektive regionerna skulle ha genomfört insatser inom området sällsynta diagnoser ställer sig NFSD också frågan om hur målet om jämlik vård kan uppnås då satsningen i så fall inte skulle ske på nationell nivå.

NFSD har under första halvåret 2016:

- Under januari månad medverkat vi Riksförbundet Sällsynta diagnosers slutmöte i projektet "Övergången från barn till vuxen med en sällsynt diagnos", del 1.
- Fungerat som bollplank i arbetet med Riksförbundet Sällsynta diagnosers ansökan om projektmedel för projekten "Gemensamt lärande – samverkan mellan patienter och vårdgivare" och "Övergången från barn till vuxen med en sällsynt diagnos", del 2.
- Under april månad medverkat vid samverkansmöte mellan brukarnätverk väst CSD Västra Götalandsregionen.
- Under maj månad, tillsammans med Ågrenska, utformat en enkät som skickats till 696 personer, föräldrar och vuxna som har deltagit under vistelser på Ågrenska åren 2014-2015 samt större delen av våren 2016.
- Haft löpande kontakter med representant för brukarnätverk Norr angående arbetet med CSD i norra sjukvårdsregionen.
- Fört diskussioner med Riksförbundet Sällsynta diagnoser om framtagning av ett utbildningskoncept och certifieringssystem för vårdcentraler.

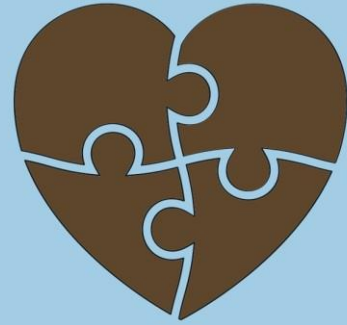


V. Stödja Nordiska ministerrådets arbete med ökad samverkan mellan de nordiska länderna,

NFSD ingår, som en av tre representanter från Sverige, i Nordic Network on Rare Diseases, NNRD. Nätverket har ett uppdrag av Nordiska Ämbetsmannakommittéen för social- och hälsopolitik vid Nordiska Ministerrådet att under 2016-2017 utveckla och förbättra befintliga samarbeten samt föreslå nya aktiviteter för ökat samarbete mellan de nordiska länderna inom området sällsynta diagnoser. Under mars månad 2016 hade NNRD ett möte i Helsingfors, vilket NFSD deltog på. Ytterligare ett möte kommer att hållas i augusti månad. En mindre grupp med representanter som företräder centra för sällsynta diagnoser, och i vilken NFSD ingår, har utarbetat ett förslag om det vidare arbetet inom NNRD.

NFSD har under första halvåret 2016:

- Deltagit i möte inom NNRD i Helsingfors.
- Tillsammans med en mindre grupp inom NNRD, med representanter för centra för sällsynta diagnoser i de nordiska länderna, arbetat fram ett förslag om det vidare arbetet inom NNRD.



VI. Bidra till förbättrad samverkan mellan de olika samhällsaktörerna och speciellt uppmärksamma habiliteringens verksamhet

Samverkan

Brister vad gäller samverkan inom vård och omsorg är inte en fråga som endast personer med sällsynta diagnoser och deras närstående upplever som ett problem. Bristen på samverkan lyfts av flera grupper som har många kontakter med vården och omsorgen. När man har många kontakter och när samverkan mellan kontakterna brister, övervältras en stor del av samordningen av kontakterna och insatserna på den enskilde patienten eller brukaren och dennes närstående. För personer med sällsynta diagnoser och deras närstående innebär bristen på samverkan en särskild utmaning. Personer med sällsynta diagnoser har ofta syndrom som påverkar många av kroppens system. Personer med sällsynta diagnoser har många gånger också mångfacetterade behov som kan förändras under livet. Vård och behandling krävs vanligtvis av många olika specialister inom olika delar av vårdsystemet. Sällsyntheten medför svårigheter för såväl professionerna inom området som för personer med sällsynta diagnoser och deras närstående att identifiera var specialistkompetensen finns. Den expertis som finns är också ofta personberoende. För att vardagen ska fungera behövs vidare olika stödåtgärder från samhället. Då tillstånden är sällsynta möts personer med sällsynta diagnoser många gånger av såväl okunskap som misstro i kontakten med de samhällsaktörer som tillhandahåller stödåtgärderna.

NFSD bedömer att bristen på samverkan bedöms ha flera orsaker. Det handlar om brister i kommunikation och informationsöverföring. Det saknas också praktiska strukturer, eller modeller, för samverkan samt någon som tar ansvar för samverkan och samordningen.

För att komma tillrätta med frågan om bristande samverkan krävs också ökad kunskap om diagnoserna och dess påverkan på vardagslivet bland de samhällsaktörer som personer med sällsynta diagnoser och deras närstående

möter.

NFSD och andra aktörer jobbar aktivt, själva och tillsammans med andra aktörer, för att öka kunskapen om sällsynta diagnoser i samhället. Arbetet måste fortgå. Arbetet är en stor utmaning och tar tid då samhällsaktörerna är många, spridda och har olika huvudmän.

Av den gemensamma beskrivning av CSDs mål och verksamhet som arbetats fram under senare delen av 2015 framgår bland annat att CSD ska verka för samverkan på olika sätt och med olika aktörer. Man ska också tillhandahålla vägledning, hänvisning och information rörande var det finns medicinsk expertis samt omhändertagande och service i samhället.⁶⁰ Inom respektive CSD har man påbörjat kontaktskapande aktiviteter med olika samhällsaktörer för att få till stånd samverkan. Flera aktiviteter är planerade under hösten 2016. Respektive CSD har också etablerat ett samarbete med de brukarnätverk som finns inom respektive region. Vidare har Ågrenska och flera av CSD samverkat genom anordna så kallade föräldraträffar. Det återstår dock arbete och mer strukturerade samarbetsformer kommer att krävas i arbetet inom CSD verksamheterna. I de subregister för expertteamerna som ska vara kopplade nationella kvalitetsregister är tanken att vårdinsatser inklusive information som rör samordnade åtgärder, till exempel fast vårdkontakt och individuell plan, ska antecknas. NFSD:s bedömning är vidare att expertteamerna, med stöd av CSD behöver finna former kring inrättande av fast vårdkontakt och framtagning av individuella planer.

Frågan om brister i samverkan mellan olika aktörer som personer med sällsynta diagnoser och deras närstående möter är komplex. Samverkan behövs mellan samhällsaktörerna. Samverkan behövs också på olika nivåer bland de olika samhällsaktörerna⁶¹ samt mellan utförare och beslutsfattare. För att samarbete ska komma till stånd behövs samordning.

I Sverige har landsting och kommuner huvudansvar för en stor del av det stöd samhället ska tillhandahålla för bland annat personer med sällsynta diagnoser. Utöver lagstiftningsåtgärder och då landstingen och kommunerna är autonoma, behövs samordning dem emellan för att skapa förutsättningar för samsyn och för att kunna erbjuda likvärdigt stöd till personer med sällsynta diagnoser och deras närstående. Förutsättningarna att arbeta regionalt med att till exempel inrätta och driva verksamhet inom CSD skiljer sig över landet och har så gjort sedan arbetet påbörjades. NFSD:s bedömning är angeläget att det skapas likvärdiga förutsättningar på ett nationellt plan. Vidare är bedömningen att det behövs skapas förutsättningar för kunskapsspridning

⁶⁰ http://www.nfsd.se/globalassets/global/ny_nfsd/hitta_ratt_i_samhallet/halsasjukvard/csd/mal-och-verksamhet-csd.pdf

⁶¹ Behovet av utveckling av verksamheterna i sig och samverkan dem emellan bekräftas bland annat av den enkätundersökning som NFSD genomfört i samverkan med Ågrenska under första halvåret 2016, se avsnitt 4.II.

inom de komplexa organisationer som landsting och kommuner är. För det behövs nationell samverkan på beslutsnivå mellan huvudmännen.

Inom Sveriges Kommuner och Landsting finns en struktur för samverkan mellan huvudmännen kring gemensamma frågor om utvecklingen och kunskapsstyrning av vård och omsorg, Nationell Samverkansgrupp för Kunskapsstyrning, NSK.⁶² Bildandet av ett så kallat nationellt kunskaps- eller programråd inom området sällsynta diagnoser skulle kunna skapa de förutsättningar som behövs för samverkan mellan huvudmännen i arbetet med utvecklingen av en mer jämlik vård och omsorg samt kunskapsutbredningen inom området.

I december månad 2014 lämnade NFSD in en framställan om bildandet av ett nationellt kunskaps- eller programråd till Nationell Samverkansgrupp för Kunskapsstyrning inom avdelningen för vård och omsorg, NSK, vid Sveriges Kommuner och Landsting. Efter möte inom NSK i februari månad 2015 beslutades att ett fördjupat beslutsunderlag skulle tas fram inför kommande möten inom NSK. NFSD tog fram ett sådant enligt önskemål från samordnaren vid NSK. Därefter har frågan om bildandet av ett kunskaps- eller programråd inom NSK varit på dagordning vid flera möten. Under första halvåret 2016 har frågan bland annat tagits upp i samtal med representanter för SKL vid möte på Ågrenska. NSK har uttalat sig positiva till att en nationell grupp för sällsynta diagnoser bildas, men har bordlagt frågan i väntan på att alla regionala CSD är inrättade. Dialogen med NSK kommer att fortsätta.

Habilitering

Under 2015 och viss mån under första delen av 2016 har NFSD haft fokus på bland annat habiliteringsverksamheten. Efter genomförd enkätundersökning som NFSD genomförde tillsammans med Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Neuroförbundet under 2015, hölls ett möte med företrädare för såväl olika professioner, Socialstyrelsen och intresseorganisationerna inom området. Det konstaterades finnas en samsyn om att behov finns av mer omfattande översyn av habiliteringsverksamheterna i Sverige. Uppfattningen var att det stöd habiliteringsverksamheterna erbjuder skiljer stort över landet och att vuxenhabiliteringen uppvisar brister. Socialstyrelsen åtog sig att gå vidare med frågan.

Under våren 2016 har NFSD presenterat resultatet av den enkätundersökning som genomfördes under 2015 vid en habiliteringskonferens inom norra sjukvårdsregionen samt det pågående arbetet inom området i övrigt.

NFSD har under första halvåret 2016 bidragit i arbetet med att skapa

62 <http://skl.se/halsasjukvard/kunskapsstodvardochbehandling/kunskapsstyrningnationellaprogramrad/samverkanforkunskapsstyrning.9686.html>

förutsättningar för samverkan genom att anordna, delta och medverka vid ett antal möten och konferenser med olika aktörer.

NFSD har under första halvåret 2016:

- Under april månad, träffat verksamhetschefen vid Rett Center för diskussioner om framtida möjligheter i arbetet med CSD.
- Under maj månad, medverkat vid en konferens för habiliteringspersonal inom norra regionen.
- Under maj månad, tillsammans med vd:n för Ågrenska, träffat verksamhetschefen vid Rett Center för diskussioner om framtida samarbete med Ågrenska.
- Haft kontakt med Socialstyrelsen angående en översyn av habiliteringsverksamheten i Sverige.
- I arbetet med det nationella kvalitetsregistret arbetat med att formulera rapporteringsparametrar rörande samordningsinsatser.
- Fört diskussioner med företrädare för Försäkringskassan att medverka på möte med de regionala samordnarna inom myndigheterna. Förhoppningen är att NFSD får möjlighet att medverka på möte under hösten 2016.



VII. Utveckla innehållet på och underhålla NFSD:s webbplats

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

I det här arbetet utgör webbaserad information en väsentlig kanal. NFSD har sedan 2012 kontinuerligt jobbat med webbplatsen nfsd.se, både vad gäller innehåll och funktionalitet.

Webbplatsen är en nationell informationsplattform bestående av information hämtad från en mängd aktörer inom området. Webbplatsen innehåller bland annat information om sällsynta diagnoser, samhällets resurser, rättigheter och skyldigheter, regelverk, aktörer inom området, vårdprogram, goda exempel samt information om vad det kan innebära att leva med en sällsynt diagnos. På webbplatsen rapporteras också löpande nyheter inom området och presenteras utbildningar inom detsamma. Webbplatsen riktar sig till såväl till personer med sällsynta diagnoser och deras närstående som till professionerna inom området.

NFSD arbetar också med uppdatering av informationen på webbplatsen på ett systematiskt och välprövat sätt.

Under första halvåret 2016 har NFSD tagit fram ny funktionalitet på webbplatsen bland annat en sökbar sammanställning med sällsynta diagnoser. Under varje diagnos har länkar till interna och externa webbplatser med kvalitetssäkrad information sammanställts. Information som tar höjd på flera områden som rör respektive diagnos, såväl medicinsk information som annan information. Funktionen benämns "Länksamling per diagnos".

Sedan lanseringen av länksamlingen under början av juni månad 2016 har 1770 personer gjort sökningar i länkarkivet varav 700 personer är helt nya besökare

på NFSD:s webbplats.

NFSD har också genomfört en utvärdering av funktionen bland ett antal av samhällsaktörerna inom området. Merparten av aktörerna är mycket positiva till länksamlingen. Här har till exempel Riksförbundet Sällsynta diagnoser uttryckt "Resultatet är lika imponerande som det är översködligt presenterat. Verkligen praktiskt och tidsbesparande för den som söker specifik diagnosinfo att få det lättillgängligt sammanställt på detta vis. Bekvämt att man själv varken behöver googla och därvid få fram alla möjliga, och möjligen också omöjliga, träffar eller på egen hand bedöma om det är en "tillförlitlig" sida med diagnosinformation". Några av aktörerna har framfört önskemål om komplettering av länkar till bland annat GeneReviews.⁶³

Under första halvåret har arbete också genomförts med att utöka och förbättra informationen om de utbildningar som genomförs av olika aktörer inom området sällsynta diagnoser. Bevakningen av olika kampanjer som genomförs internationellt av olika intresseorganisationer för att uppmärksamma olika diagnoser har också utökats. NFSD har också lagt väsentlig tid och resurser på lösa de buggar som uppstått i den nyhetsbevakningstjänst som vi abonnerar på. Nyhetsbevakningstjänsten används för att kunna publicera externa nyheter, pressklipp, på vår webbplats.

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

NFSD:s nya webbplats lanserades den 4 december 2013. Trafiken till webbplatsen ökat väsentligt sedan lanseringen enligt följande:

Period	Antal besök nfsd.se	Andel återkommande besök	Antal sidvisningar nfsd.se
2014	27408	21%	79212
2015	60688	17%	151312
1/1- 30/6	38164	19%	99762

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

Antal personer som följer NFSD på Facebook har ökat från 379 per den sista december 2014 till 1088 personer per den sista juni 2016. Antal personer som följer NFSD på Twitter har ökat från 379 per den sista december 2014 till 716 per den sista juni 2016. Under första halvåret 2016 har NFSD gjort 63 inlägg, tweets, på Twitter.

63 <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/>

Under första halvåret 2016 har vidare två webbaserade kampanjer genomförts. En kampanj i samarbete med Riksförbundet Sällsynta diagnoser inför Sällsynta dagen den sista februari, och en i samarbete med Ågrenska inför Almedalsveckan.

Syftet med kampanjerna var bland annat att uppmärksamma sällsynta diagnoser, Sällsynta dagen och aktiviteterna under Almedalsveckan samt att öka trafiken till nfsd.se. Webbkampanjerna har spridits via sociala media under bland annat #Sällsyntaliv och har bland annat innehållit berättelser om hur det är att leva med en sällsynt diagnos. Till detta har annan information adderats, relaterad information, bland annat information på NFSD:s webbplats om verksamheterna vid CSD och till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser. Under perioderna då kampanjerna genomförts har trafiken ökat till NFSD:s webbplats.

Webbkampanj Sällsynta dagen 2016

Period	Antal besök nfsd.se	Antal sidvisningar nfsd.se
14/2-14--8/3-14	1362	4537
14/2-15--8/3-15	3608	9444
1/1-16--6/3-16	10827	24226

Webbkampanj Almedalsveckan 2016

Period	Antal besök nfsd.se	Antal sidvisningar nfsd.se
28/6-14--22/7-14	1707	3636
22/6-15--22/7-15	3366	7555
28/6-16--5/7-16	1908	4365

Inför Sällsynta dagen köpte NFSD utrymme på "Väntrums TV". Filmen "Sällsynta diagnoser på 3 minuter" visades under hela februari månad, 2 gånger per timme, på 325 TV skärmar i väntrum på vårdcentraler runtom i landet. I samband med webbkampanjen inför Almedalsveckan köpte NFSD annonsutrymme på Facebook där samma film visades. Det resulterade i 6934 visningar, 147 delningar och ytterligare 204 nya "gilla"-markeringar av NFSD:s Facebooksida.

Sedan år 2013 har NFSD tillsammans med Ågrenska producerat totalt 26 filmer som bland annat publicerats på NFSD:s webbplats och på NFSD:s Youtubekanal. Filmerna har spridits i mycket hög utsträckning och det kan konstateras att filmer är ett bra format att skapa uppmärksamhet kring och sprida kunskap om området sällsynta diagnoser.

Period	Antal nya filmer	Antal visningar
1/1-14--31/12-14	5	5819
1/1-15-- 31/12-15	11	13001
1/1-1—30/6-16	5	7154
18/9-13--30/6-16	26	44511

NFSD har under första halvåret 2016:

- Arbetat med utveckling förbättrad funktionalitet, bland annat sökfunktionalitet och så kallade metataggar, på NFSD:s webbplats.
- Utvecklat och lanserat "Länksamling per diagnos" på NFSD:s webbplats.
- Tillsammans med Ågrenska fortsatt produktionen av filmer inom området sällsynta diagnoser.
- Producerat filmerna "Sällsynta diagnoser – möjligheter och utmaningar", " Med LSS i fokus", "Sällsynta diagnoser banar väg för framtidens vård", "Att möta det sällsynta" och "Sällsynta diagnoser på 3 minuter". Filmerna har publicerats på, Facebook och på NFSD:s YouTube-kanal.
- Under slutet av februari månad, i samband med Sällsynta dagen, och under juni-juli månad, inför Almedalsveckan, tillsammans med Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Ågrenska genomfört webbkampanjer för att uppmärksamma sällsynta diagnoser och de aktuella aktiviteterna.
- Utvecklat innehållet på webbplatsen med bland annat en sammanställning över tillgängliga vårdprogram och riktlinjer rörande sällsynta diagnoser och närliggande tillstånd och en kunskapsöversikt rörande övergången från barn- till vuxenvård.
- Spridit information om bland annat ny lagstiftning och för målgrupperna relevanta nyheter.
- Löpande arbetat med uppdatering av och i enlighet med en plan för webbplatsen, bland annat med publicering av aktiviteter som genomförs av andra aktörer inom området.

5. Ekonomisk rapport

Övergripande ekonomisk redovisning

Under första halvåret 2016 har största delen av resurserna i enlighet med plan gått till fortsatt utveckling av kunskapsstöd, kunskaps spridning och samverkan.

Ekonomisk resultatredovisning	Tkr
Intäkter medel från Socialstyrelsen (not 1)	1750
Resor, logi (not 2)	67
Lokal (not 3)	90
S:a materialkostnader	157
S:a personalkostnader (not 4)	1035
Informationsspridning och konferenser (not 5)	58
Hemsida, infostruktur (not 6)	100
Tjänster (not 7)	48
Trycksaker, övriga kostnader (not 8)	19
S:a övriga kostnader	225
Kostnader totalt	1417
Överskott 2016	333
Överfört överskott från 2012-2015 (not 9)	478
Nytt balanserat överskott (not 9)	811

Prestationer enligt fördelning	%
Verka för att stödja fortsatt utveckling, samordning och koordinering av verksamheten inom CSD.	25%
Fortsätta verka för att kunskapsstöd utvecklas, och under året genomföra pilotprojekt inom nationella behandlingsrekommendationer.	23%
Bidra till ökad kunskapsspridning, och verka för fortsatt utvecklat samarbete mellan de aktörer i Sverige som arbetar med informations- och kunskapsspridning.	15%
Arbeta med frågan om strukturell patient- och brukarmedverkan inom vård- och omsorg.	12%
Stödja Nordiska ministerrådets arbete med ökad samverkan mellan de nordiska länderna.	3%
Bidra till förbättrad samverkan mellan de olika samhällsaktörerna och speciellt uppmärksamma habiliteringens verksamhet.	10%
Utveckla innehållet på och underhålla NFSD:s webbplats	12%

Not 1 Intäkter, medel från Socialstyrelsen

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

Not 2 Resor och logi

Resor och logi uppgår under första halvåret 2016 till 67 tkr är i ungefär den omfattning som var planerat. Möten har genomförts med bland andra

representanter för universitetssjukhusen samt Riksförbundet Sällsynta diagnoser. Vidare resa och logi till konferensen ECRD 2016 i Edinburgh.

Not 3 Lokalkostnader

Lokalkostnaderna uppgår till 90 tkr för lokaler på Ågrenska.

Not 4 Personalkostnader

Personalkostnaderna uppgår till 1035 tkr. NFSD:s arbete har under året i huvudsak utförts av verksamhetschefen Veronica Wingstedt de Flon och kommunikatör/assistent Mette Larsen, båda heltid. Vd Robert Hejdenberg och styrelseordförande Anders Olauson, båda Ågrenska (vilka tillsammans med Veronica utgör ledningen för NFSD) har varit engagerade i viss omfattning under perioden.

Not 5 Informationsspridning och konferenser

Det investerats cirka 58 tkr i aktiviteter för informationsspridning, framför allt i möte rörande utbildning och informationsverksamhet.

Not 6 Hemsida, infostruktur

Arbetet för att underhålla NFSD:s webbplats och sociala media har skett internt. Kostnaderna om 100 tkr avser i huvudsak licenskostnader.

Not 7 Tjänster

Tjänster uppgår till 48 tkr och avser i huvudsak utvecklingsarbete av NFSD:s webbplats genomfört av Funkanu.

Not 8 Trycksaker, övriga kostnader

Totalt uppgår trycksaker och övriga kostnader till 19 tkr. Merparten av kostnaderna består i produktion av roll-ups som presenterar CSD verksamheterna i Sverige.

Not 9 Överfört överskott från tidigare års verksamhet

Överskotten från åren 2012-2015 om 478 tkr har balanserats enligt överenskommelse med Socialstyrelsen. Överskottet för första halvåret 2016 uppgår till 333 tkr. Med arbetet i pilotprojektet med en nationell behandlingsrekommendation samt den planerade konferensen rörande CSD verksamheterna bedöms en stor del av överskottet att nyttjas.

Hovås 2016-09-01



Veronica Wingstedt de Flon

Verksamhetschef

European Council, 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:PDF>

GeneReviews

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/>

GenSvar

<http://www.medscinet.se/gensvar/>

ICORD, International Conferences for Rare Diseases

<http://icord.se/>

INNOVCare, Innovative Patient-Centered Approach for Social Care Provision to Complex Conditions

<http://www.eurordis.org/project-innovcare>

IRDiRC, The international Rare Disease Research Consortium

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

Kunskapscentrum för sällsynta odontologiska tillstånd, Jönköping

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

MoGård

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

Mun-H-Center, Göteborg

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

Nationell Samverkansgrupp för Kunskapsstyrning, NSK

<http://skl.se/halsasjukvard/kunskapsstodvardochbehandling/kunskapsstyrningnationellaprogramrad/samverkanforkunskapsstyrning.9686.html>

National Organization for Rare Disorders, NORD

<https://rarediseases.org/>

NFSD, Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

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

Nka, Nationellt kompetenscenter anhöriga

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

NKcdb, Nationellt kompetenscenter för dövblindfrågor,

<http://nkcdb.se/>

Neuroförbundet

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

Nordic Council of Ministers, Terms of reference, A Nordic network on rare diseases, 2015

Nordiska rådet, Det framtida nordiska hälsosamarbetet, rapport

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

Odontologiskt kunskapscentrum i norr, Umeå Universitet

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

Orphanet

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

RareConnect

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

Rarelink

<http://rarelink.se/>

RDConnect

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

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

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

Rett Center

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

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

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

Socialstyrelsen, Hjälpmedel i kommuner och landsting, En nationell kartläggning av regler, avgifter, tillgång och förskrivning, 2016

<http://www.socialstyrelsen.se/publikationer2016/2016-4-1>

Socialstyrelsen, Insatser och stöd för personer med funktionsnedsättning, Lägesrapport 2016

<http://www.socialstyrelsen.se/publikationer2016/2016-2-20>

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser

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

Socialstyrelsen, Nationella funktionen för sällsynta diagnoser, Förslag på framtida förvaltning , erfarenheter och resultat, 2016

Socialstyrelsen, Samordning för barn och unga med funktionsnedsättning – kartläggning av anslag för råd och stöd och föräldrars behov av information, 2012

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

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

Vårdanalys, Hinder och möjligheter för att öka patientlagens genomslag, rapport 2016:1

<http://www.vardanalys.se/Rapporter/2016/Hinder-och-mojligheter-for-patientlagens-genomslag/>

Vårdanalys, Samordnad vård och omsorg. En analys av samordningsutmaningar i ett fragmenterat vård- och omsorgssystem, PM 2016:1

<http://www.vardanalys.se/Rapporter/2016/Samordnad-var-d-och-omsorg-/>

Ågrenska

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

Överenskommelse mellan staten och Sveriges Kommuner och Landsting om tillgänglighet och samordning för en mer patientcentrerad vård 2015

<http://skl.se/halsasjukvard/kunskapsstodvardochbehandling/samordningoch tillganglighetpatientcentreradvard.5895.html>