

Delårsrapport 2017

1/1-30/6 2017

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser



NATIONELLA FUNKTIONEN SÄLLSYNTA DIAGNOSER

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser
Delårsrapport 2017 till Socialstyrelsen
Hovås 31 augusti 2017

Innehåll

1. Bakgrund	7
2. Funktionens uppdrag	9
3. Sammanfattning av arbetet under första halvåret 2017	11
4. Aktiviteter under första halvåret 2017	13
I. Verka för att stödja fortsatt utveckling, samordning och koordinering av verksamheten inom Centrum för sällsynta diagnoser	13
II. Verka för fortsatt utveckling av kompetensstöd och under året fortsätta arbetet med nationella behandlingsrekommendationer	17
III. Bidra till ökad kunskapsspridning och verka för fortsatt utvecklat samarbete mellan de aktörer i Sverige som arbetar med informations- och kunskapsspridning	19
IV. Arbeta med frågan om strukturell patient- och brukarmedverkan inom vård och omsorg	23
V. Stödja Nordiska ministerrådets arbete med ökad samverkan mellan de nordiska länderna	25
VI. Bidra till förbättrad samverkan mellan de olika samhällsaktörerna	27
VII. Utveckla innehållet på och underhålla NFSD:s webbplats	29
5. Ekonomisk rapport	33
Referenser	

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 återskriver verksamheten två gånger per år i en delårs- och en helårsrapport.

Den här rapporten innehåller i huvudsak en kortfattad beskrivning av NFSD:s verksamhet under första halvåret 2017 enligt de prioriterade aktivitetspunkter som gäller för året, allt i enlighet med önskemål från Socialstyrelsen

Det arbete som NFSD har bedrivit hade inte varit möjligt utan omfattande engagemang och samarbetsvilja hos företrädare inom de olika delarna av området sällsynta diagnoser. NFSD vill därför rikta ett stort tack till de vi har arbetat tillsammans med.

Hovås den 31 augusti 2017



Veronica Wingstedt de Flon
Verksamhetsansvarig

1. Bakgrund

En sällsynt diagnos innebär att ett mycket litet antal personer har samma sjukdom. Begreppet sällsynta diagnoser kan dock missuppfattas. Visserligen är antalet personer med en specifik diagnos få, men sammantaget är gruppen personer med sällsynta diagnoser stor. Inom EU uppskattar man att cirka 6-8 % eller 30-40 miljoner personer har en sällsynt diagnos. Diagnostiken har förbättrats under senare år och antal personer med fastställd diagnos ökar.

Sällsynta diagnoser är ofta syndrom, som är kombinationer av olika symtom, vilka kan leda till olika funktionsnedsättningar. Symtomen kan förekomma i olika svårighetsgrader och medför olika komplexa konsekvenser. Även om många utmaningar som personer med samma diagnos har är desamma så kan behoven av stöd skilja sig från individ till individ. Behoven är vanligen mångfacetterade och därför behöver man stöd från olika delar av samhället.

Det faktum att en sällsynt diagnos är väldigt ovanlig innebär att kunskapen och erfarenheten om diagnosen och dess konsekvenser i vardagen bland de professioner i samhället som har att ge stöd och service, är begränsad. Personer med sällsynta diagnoser och deras närstående måste därför ofta själva söka kunskap och nödvändigt kompetent stöd. Kunskapen får man många gånger själv förmedla till de man söker stöd hos. Många personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga vittnar om att man i dessa situationer upplever bristande tilltro och bemötande från de man möter och förmedlar kunskapen till. Bristen på kunskap och erfarenheter i samhället bidrar därmed till upplevelsen av marginalisering och utsatthet hos personer med sällsynta diagnoser och deras närstående. Bristen på kunskap och erfarenheter i samhället innebär också en extra börda för personer med sällsynta diagnoser och deras närstående i en redan svår situation.

Utöver brister vad gäller kunskap och erfarenhet om sällsynta diagnoser och dess konsekvenser i vardagen, finns brister vad gäller samverkan mellan de samhällsaktörer som har ge stöd till personer med sällsynta diagnoser. Bristen i samverkan bidrar också de till att den tunga börda som personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga får hantera. Man får ofta själv samordna de insatser man behöver och förmedla information från en samhällsaktör till en annan.

Det finns en mängd aktörer som arbetar med att förbättra situationen inom området sällsynta diagnoser, internationellt såväl som nationellt.¹ NFSD har i

¹ Se NFSD:s årsrapport 2016, <http://www.nfsd.se/globalassets/global/pdf/2016-nfsd-arsrapport-pdf-139-mb.pdf>

uppdrag att samordna, koordinera och sprida information inom området sällsynta diagnoser i Sverige. Arbetet bedrivs enligt föreliggande avtal fram till och med den 31 december 2017 på uppdrag av Socialstyrelsen. NFSD samverkar med en mängd aktörer som tillhandahåller stöd och service i det svenska samhället.

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 2017 är att:

- I. Verka för att stödja fortsatt utveckling, samordning och koordinering av verksamheten inom Centrum för sällsynta diagnoser.
- II. Verka för fortsatt utveckling av kompetensstöd och under året fortsätta arbetet med nationella behandlingsrekommendationer.
- III. Bidra till ökad kunskapsspridning och verka för fortsatt utvecklat samarbete med 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.
- VII. Utveckla innehållet på och underhålla NFSD:s webbplats.

Alla punkter inom området sällsynta diagnoser.

I arbete ska personcentrerad samt jämställd vård och omsorg utifrån ett livsperspektiv beaktas. Arbetet ska ske med utgångspunkt från ett holistiskt perspektiv i enlighet med WHO:s definition av begreppet ”hälsa”.

3. Sammanfattning av arbetet under första halvåret 2017

Koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser

Arbetet med utveckling av Centrum för sällsynta diagnoser, CSD, vid landets universitetssjukhus styrs och finansieras av hälso- och sjukvårdens huvudmän inom respektive sjukvårdsregion. Utvecklingsarbetet på regional nivå leds av läkare vid universitetssjukhusen. Arbetet sker i samarbete med andra aktörer inom området, till exempel representanter för Riksförbundet Sällsynta diagnoser. CSD har olika mängd resurser till sitt förfogande och har kommit olika långt i sitt arbete. NFSD:s roll i arbetet är att stödja utveckling, samordning och koordinering av arbetet med uppbyggnaden av CSD på ett nationellt plan. NFSD har under första halvåret 2017 hållit i möten mellan olika representanter för CSD för att främja samarbete dem emellan på olika plan och i olika frågor samt stöttat CSD i deras arbete. NFSD har också haft kontakt och möten med personer som arbetar med hälso- och sjukvårdsfrågor angående omhändertagande av personer med sällsynta diagnoser och deras närstående samt organisering av arbetet.

NFSD har under perioden fortsatt arbetet med att samordna arbetet i den arbetsgrupp om 14 personer, professioner och patientrepresentanter, som arbetar med att ta fram en nationella behandlingsrekommendation för en sällsynt diagnos, Prader-Willis syndrom. NFSD har också påbörjat arbetet med att få till arbete med ytterligare behandlingsrekommendationer.

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 under första halvåret 2017 fortsatt och NFSD har bland annat träffat personer med sällsynta diagnoser och deras närstående samt olika professioner inom området. Vidare har NFSD deltagit och medverkat vid nätverksmöten, workshops och konferenser samt gått igenom rapporter, utredningar och studier.

NFSD har även haft flera kontakter med olika aktörer för att få till stånd mer samarbete mellan dem, däribland verksamheter inom hälso- och sjukvården, intresseorganisationer, kompetenscenter och Försäkringskassan.

Information

NFSD har under perioden fortsatt arbetet med att utveckla information som är tillgänglig på den nationella webbplatsen nfsd.se. Det har skett i samarbete med aktörer som arbetar med informationshantering inom området sällsynta diagnoser. Den information som förmedlas på webbplatsen utgörs av kvalitetssäkrad information.

NFSD har också samordnat arbetet med informationsleverantörerna inom området och hållit möten med dessa, däribland CSD, intresseorganisationer, Informationscentrum för ovanliga diagnoser och Orphanet.

Kunskapsöverföring

På nationell nivå har NFSD en viktig roll i att sprida information om den samlade tillgången av kompetens, kunskap och stöd inom området sällsynta diagnoser. Att arbeta med att sprida information sker i enlighet med den kommunikationsplan som NFSD har tagit fram och löpande uppdaterar. NFSD har under första halvåret 2017 fortsatt arbeta aktivt med denna fråga, själv och tillsammans med andra aktörer.

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

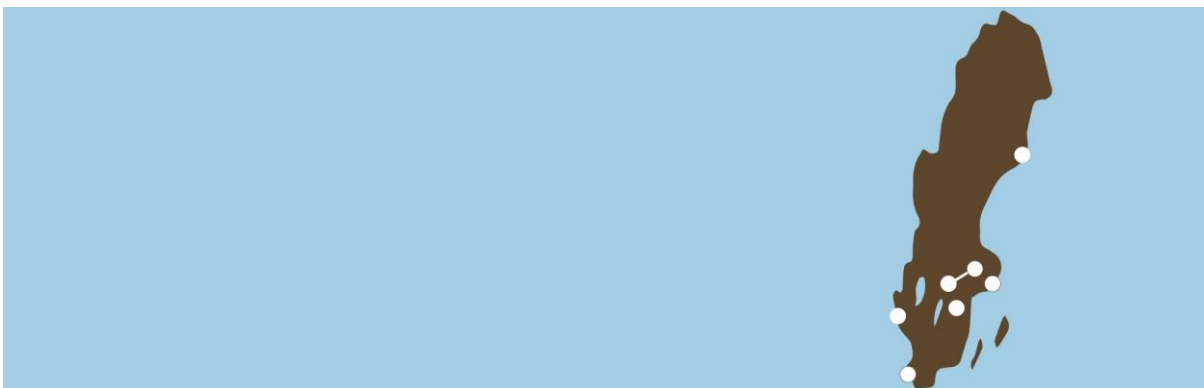
Under perioden har NFSD också utrett frågan om förutsättningar att hålla nationella multidisciplinära konferenser/ronder, NMK, mellan experter i Sverige.

Internationellt arbete

Under perioden har NFSD deltagit på ett möte inom Nordic Network on Rare Diseases, NNRD.

Därutöver har NFSD haft möte med två representanter i det EU-finansierade projektet INNOVCare² och varit representerad vid ett projektmöte i Rumänien. Vidare har NFSD deltagit på möten vid internationella besök på Ågrenska och berättat om det pågående arbetet inom området sällsynta diagnoser i Sverige.

² <http://www.eurordis.org/project-innovcare>. NFSD ingår i projektets "Advisory Group".



3. Aktiviteter under första halvåret 2017

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

Arbetet med utveckling av Centrum för sällsynta diagnoser, CSD, vid landets universitetssjukhus styrs och finansieras av hälso- och sjukvårdens huvudmän inom respektive sjukvårdsregion. NFSD:s roll i arbetet är att stödja utveckling, samordning och koordinering av CSD verksamheterna på nationell nivå.

Utvecklingsarbetet och samordningen på regional nivå leds av läkare vid universitetssjukhusen och sker i samverkan med bland andra Riksförbundet Sällsynta diagnoser. CSD har olika mängd resurser till sitt förfogande och har kommit olika långt i sitt arbete.

Till CSD har nu 88 multidisciplinära konstellationer med experter som har fokus på olika sällsynta diagnoser, expertteam/expertresurser, knutits.³ Arbetet med att knyta ytterligare team till CSD verksamheterna pågår. Teamen har kommit olika långt i sitt arbete med att nå de mål för verksamheterna som har satts upp på ett nationellt plan och CSD stöttar teamen i arbetet på olika sätt. NFSD har under första halvåret 2017 hållit i ett möte med representanter från respektive CSD där bland annat frågan om hur CSD stöttar expertteamerna har diskuterats. En mängd exempel på hur man arbetar vid de olika CSD presenterades under mötet och har gjorts tillgängligt på en gemensam webbplats. Arbetet kommer att fortgå i denna del. Vidare har NFSD utrett frågan om förutsättningar att hålla nationella multidisciplinära konferenser/ronder.

CSD:s arbete med att sprida information om verksamheterna till olika delar av hälso- och sjukvård och andra delar av samhället har fortgått på regional nivå

³ Per den 26 juni 2017.

under första halvåret 2017. På nationell nivå arbetar NFSD tillsammans med CSD och andra aktörer för att nå ut med information om verksamheterna.⁴

Flera av CSD bedriver utbildningsverksamhet riktad till olika målgrupper, själva eller i samarbete med andra aktörer. Utbildningsverksamheterna presenteras på respektive CSD:s och på NFSD:s webbplats. NFSD har också spritt information om utbildningarna via sociala media.

Flera CSD har på ett regionalt plan arbetat aktivt med frågan om primärvårdens roll i arbetet med personer med sällsynta diagnoser. NFSD har i sin tur haft kontakter med den av regeringen särskilda utredaren med ansvar att leda arbetet med att ställa om och modernisera vården med fokus på primärvården, Anna Nergårdh.

Vad gäller status gällande CSD verksamheterna kan i korthet särskilt nämnas att CSD på Karolinska Universitetssjukhuset har permanentats inom Klinisk genetik och att en chef håller på att tillsättas. CSD har nyligen blivit godkänd av styrelsen för Undiagnosed Network International, UDNI, att starta ett Undiagnosed Disease Program inom UDNI. Frågan om RARA-mottagningens⁵ organisatoriska tillhörighet har varit under diskussion en tid och är ännu inte avgjord. Även i södra sjukvårdsregionen har beslut fattats att permanenta CSD från och med den 1 januari 2018. Budget för verksamheten är dock ännu inte beslutad. CSD Uppsala-Örebro har arbetat för att få möjlighet att anställa länsamordnare vid de respektive sju landsting/regioner inom sjukvårdsregionen. Detta har dock inte vunnit gehör hos beslutsfattarna. Inom CSD Väst har arbete pågått att anordna två konferenser under första halvåret 2018, en för professioner, personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga, samt en för beslutsfattare. CSD Sydöst och CSD vid Karolinska Universitetssjukhuset har under första halva arbetat aktivt medverkat i Riksförbundet Sällsynta diagnosers Övergångsprojekt.⁶ De verktyg som tagits fram i projektet ska testas i sjukhusmiljö med vårdpersonal och patienter. CSD Sydöst har vidare fortsatt arbetet med att samordna insatserna för varje enskild patient. Inom Norra sjukvårdsregionen är arbetet med att bygga upp en CSD verksamhet vid Norrlands Universitetssjukhus fortfarande på planeringsstadiet. Under perioden har sex föräldrträffar med totalt 34 föräldrar till barn som nyligen fått diagnos hållits i Stockholm, Göteborg och Örebro i samarbete mellan CSD och Ågrenska.⁷ En utvärdering av föräldrträffarna har också genomförts.

NFSD har under första halvåret 2017:

- Under april månad deltagit på samverkansmöten mellan brukarnätverk

⁴ Se avsnitt 4.III

⁵ Se NFSD:s Årsrapport 2016, <http://www.nfsd.se/globalassets/global/pdf/2016-nfsd-arsrapport-pdf-139-mb.pdf>

⁶ <http://www.sallsyntadiagnoser.se/verksamhet/overgangsprojektet/>

⁷ Sedan starten 2012 har totalt 135 föräldrar träffats på föräldrträffarna.

väst och CSD Väst.

- Planerat och under april månad hållit i möte mellan representanter för CSD rörande dokumentation inom verksamheterna.
- Under maj månad medverkat på CSD Sydöst:s regiondag i Kalmar.
- Under juni månad utrett förutsättningarna för vad som behöver beaktas och övervägas vid en utökad nationell samverkan mellan experter inom expertteam knutna till CSD genom nationella multidisciplinära konferenser/ronder med videolösning. Ett PM har tagits fram och frågan ska diskuteras på möte mellan ledarna för CSD som kommer att hållas i början av september månad 2017.
- Medverkat vid flera möten rörande planering av två konferenser som CSD Väst kommer att hålla i samarbete med Ågrenska och NFSD under våren 2018.
- Sett över strukturen för expertteamerna vid CSD på ett nationellt plan.
- Fört samtal med företrädare för Sveriges Kommuner och Landstings, SKL, angående förslag till ny struktur för kunskapsstyrning inom hälso- och sjukvård. Samtalen har främst rört vilken påverkan förslaget kan komma att ha på arbetet inom området sällsynta diagnoser. Information om förslaget till ny struktur har förmedlats till bland annat verksamheterna inom CSD.
- Fört samtal om sällsynta diagnoser i primärvården med regeringens särskilda utredare med ansvar att leda arbetet med att ställa om och modernisera vården med fokus på primärvården, Anna Nergårdh. Anna Nergårdh har också bjudits in att föra diskussioner på möte med bland annat CSD verksamheterna.
- Följt Socialstyrelsens arbete med att ta fram en arbetsprocess för att nivåstrukturera den högspecialiserade vården och informerat ledarna vid CSD om arbetet.
- I övrigt haft löpande kontakter med ledarna och samordnarna vid CSD och med Riksförbundet Sällsynta diagnoser angående frågor som rör utvecklingen och uppföljningen av arbetet inom CSD, bl a rörande en CSD konferens under slutet av 2017, brukarsamverkan och samverkan med primärvården.



II. Fortsätta att verka för utveckling av kompetensstöd och under året fortsätta arbetet med nationella behandlingsrekommendationer

Målsättningen med det pågående arbetet inom området sällsynta diagnoser är att kompetensen ska öka, både bland personer som har sällsynta diagnoser och deras närstående samt hos de olika professioner som möter personer med sällsynta diagnoser. Av NFSD:s årsrapport 2016 framgår att en mängd aktiviteter, av många aktörer, genomförs för att kompetensen inom området ska öka.⁸ Aktiviteterna har under första halvåret 2017 fortgått i denna del.

Genom de relationer som byggts upp mellan olika aktörer i det samordnade arbetet som NFSD bedriver är bedömningen att förutsättningarna för fortsatt utveckling är gynnsam. Utmaningar ligger främst i tillgänglig tid från de som behöver involveras i arbetet.

Så är till exempel fallet vad gäller framtagningen av nationella behandlingsrekommendationer. Sedan hösten 2016 har arbete pågått med att i ett pilotprojekt ta fram en nationell behandlingsrekommendation för diagnosen Prader-Willis syndrom. Samarbetet mellan de i projektet engagerade aktörerna, 14 personer, såväl olika professioner som patientrepresentanter, har gått mycket bra. Dock har arbetet dragit ut på tiden då några av de läkare som är involverade inte har haft möjlighet att lägga tid att skriva och granska texter i den utsträckning som varit planerat. Det i sin tur beror på deras arbetssituation i övrigt som har varit svårt att förutse. Inför planering av arbete med ytterligare behandlingsrekommendationer kommer detta att beaktas.

Det saknas säkra uppgifter om hur många personer i Sverige som lever med en sällsynt diagnos. Personer med sällsynta diagnoser är en heterogen grupp där behoven av insatser från samhället varierar mellan olika diagnoser och mellan

⁸ <http://www.nfsd.se/globalassets/global/pdf/2016-nfsd-arsrapport-pdf-139-mb.pdf>

olika individer. En ansats till att samla information om personer med sällsynta diagnoser i Sverige har bedrivits i arbetet med att få till ett nationellt kvalitetsregister. Arbetet har letts av CSD vid Karolinska Universitetssjukhuset och flera andra aktörer, däribland NFSD. Under våren 2017 har dock arbetet legat på is på grund av resursbrist.

NFSD har under första halvåret 2017:

- Under maj månad sammanställt och tillgängliggjort material som används vid de olika CSD internt och i kontakten med patienter på en gemensam plattform. Syftet med sammanställningen är att möjliggöra för CSD att ta del av den kompetens som finns på andra CSD, att skapa förutsättningar för likartat arbetssätt och att undvika dubbelarbete.
- Vid flera tillfällen haft kontakt med och träffat företrädare för Svensk Neuropediatrik Förening för stöd i att ta fram en utbildning i hälso- och sjukvårdsjuridik för ST-läkare inom barn- och ungdomsneurologi med habilitering, inom andra barn- och ungdomsmedicinska specialiteter och inom barn- och ungdomspsykiatri samt yrkesverksamma läkare inom motsvarande områden. En utbildning planeras att hållas under första delen av 2018.
- Haft fortlöpande kontakter och en mängd möten med de personer som ingår i den arbetsgrupp som arbetar med nationella behandlingsrekommendationer för diagnosen Prader-Willis syndrom.
- Haft flera kontakter och möten för att planera kommande arbete med nationella behandlingsrekommendationer för diagnoserna 22q11 och Ehlers-Danlos syndrom.
- Haft kontakt med Informationscentrum för ovanliga diagnoser och bland annat diskuterat om hur hänvisning bör ske till CSD i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser och prioriteringar av nya diagnosbeskrivningar.
- I övrigt, själv och tillsammans med andra, arbetat med utveckling av kunskapsstöd enligt vad som framgår av den här rapporten.⁹

⁹ Se bland annat avsnitt 4.VII



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

På nationell nivå har NFSD en viktig roll i att sprida information om den samlade tillgången av kompetens, kunskap och stöd inom området sällsynta diagnoser. NFSD arbetar aktivt med denna fråga, själv och tillsammans med andra aktörer. Allt arbete med att sprida information sker i enlighet med den kommunikationsplan som NFSD tagit fram och löpande uppdaterar.

Det är många aktörer som arbetar med att sprida information om sällsynta diagnoser. Under första halvåret 2017 har NFSD fortsatt arbetet med att få till ett utökat samarbete mellan de olika aktörer som arbetar med informations- och kunskapsspridning.

Möte har bland annat hållits i den så kallade informations- och kommunikationsgruppen. Gruppen består av representanter för CSD, Informationscentrum för ovanliga diagnoser, Riksförbundet Sällsynta diagnoser, de orofaciala centren, Orphanet och Ågrenska.¹⁰ Gemensamma planer för samverkan vid konferenser, mässor och liknande arrangemang har tagits fram och underhålls löpande. Under perioden genomförda arrangemang har genomförts i samverkan mellan olika aktörer och gemensamt informationsmaterial har använts. NFSD har också hållit i ett arbetsgruppsmöte rörande CSD dokumentation för information till patienter.

NFSD har därutöver medverkat och deltagit på en mängd möten och andra sammankomster för att sprida kunskap om sällsynta diagnoser, vilka aktörer som verkar inom området och det pågående arbetet.

¹⁰ Ytterligare aktörer har visat intresse att delta i gruppens fortsatta arbete.

NFSD har under första halvåret 2017:

- Vid möte under januari månad informerat Mun-H Centers personal status i det nationella arbetet inom området sällsynta diagnoser.
- Planerat och, under januari månad, hållit i möte med den nationella informations- och kommunikationsgruppen.
- Under januari månad informerat om det nationella arbetet inom området sällsynta diagnoser på möte i nätverket Svenska läkare för omsorgs- och habiliteringsmedicin.
- Under februari månad deltagit på möte med den nya områdeschefen för barn- och kvinnosjukvård vid Sahlgrenska universitetssjukhuset och informerat denne om det nationella arbetet med CSD.
- Under april månad, tillsammans med flera aktörer på området, ställt ut och föreläst under den så kallade Barnveckan i Göteborg. Barnveckan arrangeras varje år av bland annat Svenska Barnläkarföreningen och Riksföreningen för barnsjuksköterskor.
- Under maj månad, tillsammans med andra aktörer, deltagit och föreläst på CSD Sydöst:s regiondag i Kalmar.
- Under maj månad föreläst på en SK kurs om sällsynta diagnoser som anordnats av CSD vid Karolinska Universitetssjukhuset.
- Under juni månad annonserat i Riksföreningen för Barnsjuksköterskors tidskrift, Barnbladet nr 3, 2017
- Under juni månad haft möte med företrädare för Ehlers-Danlos syndrom riksförbund Sverige för diskussion och information om status i arbetet med CSD.
- Haft flera möten med Ågrenska för planering av aktiviteter under Almedalsveckan 2017.
- Uppdaterat, låtit trycka och därefter spridit det informationsmaterial om aktörerna inom området sällsynta diagnoser till bland annat respektive CSD. Dessa använder i sin tur materialet i sina externa kontakter på regional nivå.
- Haft flera telefonmöten med företrädare för Nationellt Center för Rett syndrom och närliggande diagnoser i Östersund om bland annat samarbete med Centrum för sällsynta diagnoser och kring spridning av information.

- Haft kontinuerliga kontakter med informationsleverantörerna inom området, bland annat Informationscentrum för ovanliga diagnoser och Orphanet Sverige.
- Löpande arbetat med att sprida information för att öka kunskapen inom området sällsynta diagnoser via NFSD:s webbplats och sociala media. ¹¹

¹¹ Se avsnitt 4.VII i den här rapporten.



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

Under första halvåret 2017 har det sedan 2012 pågående samverkansarbetet mellan professionerna samt representanterna för personer med sällsynta diagnoser fortgått. Samverkansarbetet pågår på flera nivåer, nationellt och regionalt.

I den referensgrupp som är knuten till NFSD är såväl representanter för bland annat hälso- och sjukvården samt patient- och brukarorganisationerna representerade. I referensgruppen ges möjlighet att på ett nationellt plan lyfta gemensamma frågor som rör utvecklingen och som NFSD bör beakta i sitt samordnande arbete

Som framgår av NFSD:s årsrapport 2016 har uppbyggnaden och utvecklingen av CSD och expertteamet skett i samverkan mellan professioner inom hälso- och sjukvård, Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Ågrenska.

Av årsrapporten framgår också att det har varit en utmaning att skapa förutsättningar för samverkan på regional nivå i CSD och i expertteamet. Denna utmaning kvarstår men arbete pågår för att förbättra förutsättningarna för samverkan. De fortgående projekt som Riksförbundet Sällsynta diagnoser driver, "Gemensamt lärande – samverkan mellan patienter och vårdgivare" och det så kallade övergångsprojektet, utgör exempel på utvecklingsarbeten inom området. Även de insatser som Ågrenska arbetar med för att öka kompetensen bland blivande specialistläkare bedöms bidra i utvecklingen av samverkan. Under första halvåret 2017 har Ågrenska fortsatt att utveckla det koncept som NFSD initierat för ge möjlighet för samordnare vid CSD och koordinatörer vid expertteam att delta i Ågrenskas verksamhet. Förutsättningarna för samverkan mellan profession och patienter bedöms öka genom att professionerna får ta del av det kunskaps- och erfarenhetsutbyte som sker under familjevistelser i verksamheten.

Ett annat exempel på det pågående arbetet med frågan om strukturell patient- och brukarsamverkan är arbetet med utveckling av kunskapsstöd, nationella behandlingsrekommendationer. Detta arbete har också fortgått under första halvåret 2017.

NFSD har under första halvåret 2017:

- Under april månad medverkat på möte med företrädare för Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Ågrenska.
- Löpande haft kontakter med, och under maj månad haft möte, med projektledaren för Riksförbundet Sällsynta diagnosers projekt Gemensamt lärande.
- Under april månad medverkat vid samverkansmöte mellan brukarnätverk väst och CSD Västra Götalandsregionen.
- Lett arbetet med praktiskt strukturell samverkan mellan professioner inom vård och omsorg samt patienter eller brukare i arbetet med nationella behandlingsrekommendationer för diagnosen Prader-Willis syndrom.
- Fortsatt arbeta med samordning av arbetet med nationella behandlingsrekommendationer som innebär ett samarbete mellan olika professioner och företrädare för personer med sällsynta diagnoser.
- Haft diskussioner med företrädare för Ehlers-Danlos syndrom Riksförbund Sverige angående planerat arbete med nationella behandlingsrekommendation rörande diagnosen Ehlers-Danlos syndrom.
- Bidragit i Ågrenskas arbete med att arbeta fram ett koncept med möjlighet för samordnare vid CSD och koordinatörer vid expertteam att delta i Ågrenskas verksamhet.
- I övrigt haft kontakter med företrädare för intresseorganisationer inom området sällsynta diagnoser, vilket beskrivs under övriga aktivitetspunkter i den här rapporten.



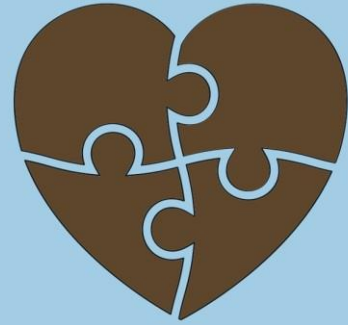
V. Stödja Nordiska ministerrådets arbete med ökad samverkan mellan de nordiska länderna.

NFSD ingår, som en av tre representanter från Sverige, i Nordic Network on Rare Diseases, NNRD. Nätverket har ett uppdrag av Nordiska Ämbetsmannakommittén 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.

NNRD har under första halvåret 2017 hållit ett möte i Oslo vid vilket NFSD deltagit på. Ytterligare ett möte är planerat att hållas under november månad 2017.

NFSD har under första halvåret 2017:

- Medverkat på möte och bidragit i diskussionerna inom NNRD under juni månad 2017.



VI. Bidra till förbättrad samverkan mellan de olika samhällsaktörerna

Aktörerna inom området sällsynta diagnoser är många och finns inom olika delar av samhällsstrukturen.¹² För att livsvillkoren för personer med sällsynta diagnoser och deras närstående ska förbättras behöver samverkan mellan aktörerna förbättras. För att samverkan ska förbättras behöver samarbetet mellan aktörerna öka. Då aktörerna är många behöver samarbetet dem emellan samordnas för att samverkan ska förbättras. NFSD har i uppdrag att samordna och koordinera arbetet på nationell nivå. Det har skett genom en mängd olika aktiviteter inom olika områden och tillsammans med olika samhällsaktörer.¹³

Frågan om samordning och samarbete för bättre samverkan hör nära samband med frågan om kunskaps- och kompetensökning. Bedömningen är att en förutsättning för att skapa ökad samverkan mellan samhällsaktörerna inom olika delar och på olika nivåer i samhället är att förmedla en helhetsbild av livssituationen för många personer med sällsynta diagnoser och deras närstående. Också genom att förmedla information om pågående arbete inom området och målsättningen med det. NFSD har därför anordnat, medverkat och deltagit i en mängd sammanhang, på möten, konferenser och träffar. NFSD har också arbetat aktivt i denna fråga genom att sprida information via tryckt och i sociala media, så även under första halvåret 2017.

¹² Se NFSD:s årsrapport 2016. <http://www.nfsd.se/globalassets/global/pdf/2016-nfsd-arsrapport-pdf-139-mb.pdf>

¹³ Se avsnitt 4.I - 4.IV och 4.VII i den här rapporten.

NFSD har under första halvåret 2017:

- Under mars månad deltagit på möte med företrädare för CSD Väst, Ågrenska och förvaltningen inom Habilitering & Hälsa i Västra Götalandsregionen. Mötet syftade bland annat till att diskutera formerna för samverkan mellan CSD och habiliteringen i regionen.
- Under mars månad, tillsammans med flera aktörer inom området sällsynta området, deltagit på så kallade rundabordssamtal vid socialdepartementet
- Fört samtal med ansvarig för Försäkringskassans försäkringsmedicinska rådgivare angående utbildningsinsatser inom området sällsynta diagnoser.
- I övrigt arbetat med att bidra till förbättrad samverkan mellan de olika samhällsaktörerna på de sätt som framgår av den här verksamhetsrapporten.¹⁴

¹⁴ Se avsnitt 4.I - 4.V och 4.VII i den här rapporten.



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 internet en väsentlig kanal. NFSD har sedan 2012 kontinuerligt jobbat med webbplatsen nfsd.se, både vad gäller innehåll och funktionalitet. Arbetet med NFSD:s webbplats kräver planering och strukturerade arbetsmetoder, vilket NFSD har utvecklat.

Webbplatsen är en nationell informationsplattform med samlad information hämtad från en mängd aktörer inom området. Det kräver samarbete med aktörerna. 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.

Under juni månad 2016 lanserade NFSD en ny funktionalitet på webbplatsen, 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". Länksamlingen kräver kontinuerligt underhåll och uppdateringar. Länksamlingen har haft 16 149 sidvisningar under första halvåret 2017. Sedan lanseringen har länksamlingen haft 27 030 sidvisningar.

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

Ett exempel på hur vi arbetar med att sprida information via sociala media för att uppmärksamma sällsynta diagnoser och skapa trafik till NFSD:s webbplats och till andra informationsleverantörer, är uppmärksammandet av så de kallade "diagnosdagarna", internationella såväl som nationella. Diagnosdagarna är inrättade av intresseorganisationerna

för att uppmärksamma de diagnoser man representerar. NFSD för vanligtvis en dialog med intresseorganisationen i fråga för att stämma av vilken information de vill förmedla via NFSD i samband med NFSD publicering av diagnosdagen i sociala media. Intresseorganisationen i sin tur länkar till NFSD:s publicering av diagnosdagen och delar inlägget i sociala media. NFSD:s inlägg i sociala media om diagnosdagen, under rubriken "Fokus på", innehåller en inledande beskrivande text om diagnosen vilken hämtas från Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser och en länk till diagnosen i länksamling per diagnos.¹⁵ För att nå målgrupperna använder NFSD sig också av i sammanhanget relevanta hashtags som är unika för respektive diagnos.

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	27 408	21%	79 212
2015	60 688	17%	151 312
2016	79 223	19%	208 024
1/1-30/6 2017	48 917	13%	132 987

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 1 371 personer per den sista juni 2017. Antal personer som följer NFSD på Twitter har ökat från 379 per den sista december 2014 till 998 per den sista december 2016.

Under första halvåret 2017 har 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 forskning om sällsynta diagnoser, och aktiviteterna under Almedalsveckan samt att öka trafiken till nfsd.se. Webbkampanjerna har spridits via sociala media under hashtag Sällsyntaliv. Temat för Sällsynta dagen var "With research, possibilities are limitless". NFSD uppmärksammade dagen genom att med bidrag från ett antal forskare presentera några exempel på forskning och studier inom området i Sverige.¹⁶ Kampanjen i samband med Sällsynta dagen innehöll också, av Riksförbundet Sällsynta diagnoser publicerade, berättelser av unga personer med sällsynta diagnoser om övergången från barn till vuxen.¹⁷ Till publiceringen i sociala media adderades relaterad information, till exempel länksamling per diagnos, tema övergångar på NFSD:s webbplats och relevanta hashtags för att nå målgrupperna. Under perioderna då kampanjerna genomförts har trafiken ökat till NFSD:s webbplats.

¹⁵ Länksamlingen innehåller länkar till en mängd källor med information om respektive sällsynta diagnos, till exempel Socialstyrelsen kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser, Orphanet, intresseorganisationer och olika resurser.

¹⁶ <http://www.nfsd.se/hitta-ratt/tema/forskning/>

¹⁷ <http://www.nfsd.se/om-sallsynta-diagnoser/Sallsynta-liv/sallsynta-dagen-2017/ung-och-sallsynt-Tio-personliga-berattelser/>

Webbkampanj Sällsynta dagen 2017

Period	Antal besök nfsd.se	Antal sidvisningar nfsd.se
14/2-14--8/3-14	1 362	4 537
14/2-15--8/3-15	3 608	9 444
1/1-16—6/3-16	10 827	24 226
1/1-17—6/3-17	18 609	49 579

Webbkampanj Almedalsveckan 2017

Period	Antal besök nfsd.se	Antal sidvisningar nfsd.se
28/6-14--22/7-14	1 707	3 636
22/6-15--22/7-15	3 366	7 555
28/6-16—5/7-16	1 908	4 365
28/6-17—7/7-17	2 255	5 600

Sedan år 2013 har NFSD själv och tillsammans med Ågrenska producerat totalt 27 filmer som bland annat publicerats på NFSD:s webbplats och på NFSD:s Youtube- kanal. Filmerna har under hela perioden 18 september 2013 - 30 juni 2017 visats totalt 62 867 gånger. Under första halvåret 2017 har filmerna haft närmare 10 000 visningar. Inga nya filmer har producerats under första halvåret 2017. Det kan dock konstateras att de filmer tidigare producerats har spridits i mycket hög utsträckning.

Sedan den 1 februari 2016 använder NFSD också de egenproducerade filmerna för publicering på vår Facebooksida. Fram till och med den 30 juni 2017 har filmerna visats 56 047 gånger.

NFSD har under första halvåret 2017:

- Gjort 182 inlägg på Twitter och 204 inlägg på Facebook.
- Under slutet av februari månad, i samband med Sällsynta dagen, och under juni-juli månad, inför Almedalsveckan, i samarbete med Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Ågrenska genomfört webbkampanjer för att uppmärksamma sällsynta diagnoser och de aktuella aktiviteterna.
- Under april månad deltagit på de så kallade Tillgänglighetsdagarna anordnad av företaget Funka.
- Producerat och spridit tre digitala nyhetsbrev till registrerade prenumeranter.¹⁸
- Löpande spridit information om bland annat ny lagstiftning och för målgrupperna relevanta nyheter.
- Löpande arbetat med uppdatering av och i enlighet med plan för webbplatsen, bland annat med publicering av egna artiklar och aktiviteter som genomförs av andra aktörer

¹⁸ Totalt 423 stycken registrerade prenumeranter per den 30 juni 2017.

inom området.

4. Ekonomisk rapport

Övergripande ekonomisk redovisning

Under första halvåret 2017 har största delen av resurserna gått, i enlighet med plan, till fortsatt arbete med utveckling av kompetensstöd, kunskapsspridning och med samordning.

Ekonomisk resultatredovisning	Tkr
Intäkter medel från Socialstyrelsen (not 1)	1750
Resor, logi (not 2)	61
Lokal (not 3)	90
S:a materialkostnader	151
S:a personalkostnader (not 4)	1198
Informationsspridning och konferenser (not 5 och 9)	52
Hemsida, infostruktur (not 6)	49
Tjänster (not 7)	61
Trycksaker, övriga kostnader (not 8)	27
S:a övriga kostnader	189
Kostnader totalt	1538
Överskott första halvåret 2017	212
Överfört överskott från 2012-2016 (not 9)	858
Nytt balanserat överskott (not 9)	1070

Prestationer enligt fördelning	%
Verka för att stödja fortsatt utveckling, samordning och koordinering av verksamheten inom CSD.	27 %
Verka för fortsatt utveckling av kompetensstöd och under året fortsätta arbetet med nationella behandlingsrekommendationer.	22 %
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.	14 %
Stödja Nordiska ministerrådets arbete med ökad samverkan mellan de nordiska länderna.	1 %
Bidra till förbättrad samverkan mellan de olika samhällsaktörerna.	10 %
Utveckla innehållet på och underhålla NFSD:s webbplats	11 %

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 första halvåret 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 perioden till 61 tkr och är i den omfattning som var planerat. Möten har genomförts med bland andra representanter för universitetssjukhusen samt Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

Not 3 Lokalkostnader

Lokalkostnaderna uppgår till 90 tkr för lokaler på Ågrenska.

Not 4 Personalkostnader

Personalkostnaderna uppgår till 1198 tkr. NFSD:s arbete har under första halvåret 2017 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 har investerats cirka 52 tkr i aktiviteter för informationsspridning, framför allt i möten, annonsering och deltagande på konferenser.

Not 6 Hemsida, infostruktur

Arbetet för att underhålla NFSD:s webbplats och sociala media har skett internt. Kostnaderna om 49 tkr avser i huvudsak licenskostnader (Meltwater, Apsis, Talande Webb och hosting av server)

Not 7 Tjänster

Tjänster uppgår till 61 tkr och avser i huvudsak arbete med NFSD:s webbplats genomfört av Funkanu.

Not 8 Trycksaker, övriga kostnader

Totalt uppgår trycksaker och övriga kostnader till 27 tkr. Merparten av kostnaderna består i nytryck flikfolder som presenterar aktörerna inom området sällsynta diagnoser.

Not 9 Överfört överskott från tidigare års verksamhet

Överskotten från åren 2012-2016 om 858 tkr har balanserats enligt överenskommelse med Socialstyrelsen. Överskottet för första halvåret 2017 uppgår till 212 tkr. Kostnaderna för arbetet med nationella behandlingsrekommendationer motsvarar inte de planerade. Tack vare bra avtal avseende tryck och annonsering motsvarar kostnaderna inte heller i denna del inte de planerade. Det totala överskottet om 1070 tkr föreslås balanseras.

Hovås 2017-08-31



Veronica Wingstedt de Flon

Verksamhetschef

Referenser

Centrum för sällsynta diagnoser Syd

<http://vardgivare.skane.se/kompetens-utveckling/sakkunniggrupper/centrum-for-sallsynta-diagnoser-csd/>

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

<http://www.1177.se/Hitta-varld/Skane/Kontakt/Centrum-for-Sallsynta-Diagnoser-Syd-CSD/>

Centrum för sällsynta diagnoser Sydöst

<http://csdsydot.se/>

<http://www.1177.se/Ostergotland/Fakta-och-rad/Sjukdomar/Sallsynta-diagnoser/>

Centrum för sällsynta diagnoser Uppsala-Örebro

<http://www.akademiska.se/CSD/Centrum-for-sallsynta-diagnoser/>

<https://www.regionorebrolan.se/sv/uso/Patientinformation/Kliniker-och-enheter/Centrum-for-sallsynta-diagnoser/>

<https://www.1177.se/Uppsala-lan/Hitta-varld/Uppsala/Kontakt/Centrum-for-sallsynta-diagnoser-Uppsala-Orebro/>

Centrum för sällsynta diagnoser vid Karolinska universitetssjukhuset

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

<http://www.1177.se/Hitta-varld/Stockholm/Kontakt/Centrum-for-sallsynta-diagnoser/>

Centrum för sällsynta diagnoser Väst

<https://www.sahlgrenska.se/omraden/omrade-1/neurologi-psykiatri-habilitering/enheter/centrum-for-sallsynta-diagnoser/>

<https://www.1177.se/Vastra-Gotaland/Hitta-varld/Vastra-Gotaland/Kontakt/Centrum-for-sallsynta-diagnoser-Goteborg/>

EURORDIS, Rare Barometer, Juggling care and daily life. The balancing act of the rare disease community, May 2017

http://download.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rbv/2017_05_09_Social%20survey%20leaflet%20final.pdf

Folkhälsomyndigheten, Hälsa 2020, Ett policyramverk för sektorsövergripande insatser för hälsa och välbefinnande i WHO:s Europaregion, 2015

<https://www.folkhalsomyndigheten.se/pagefiles/19768/Halsa-2020-Sektorsovergripande-policyramverk-insatser-halsa-valbefinnande-15008.pdf>

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

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

Nationellt Center för Rett syndrom och närliggande diagnoser

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

NFSD, Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

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

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

Orphanet

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

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>

Regeringen, Proposition 1992/93:159, om stöd och service till vissa funktionshindrade

<https://data.riksdagen.se/fil/1B206C4B-E466-473B-AD84-0E1D9C87B719>

Regeringen. Uppdrag att ta fram en arbetsprocess för att nivåstrukturera den högspecialiserade vården, S2017/00506/FS (delvis)

<http://www.regeringen.se/48fe4b/contentassets/05709582a3fe40fb98fa5ce0c5c30f1c/uppdrag-till-socialstyrelsen-att-ta-fram-en-arbetsprocess-for-att-nivastrukturera-den-hogspecialiserade-varden.pdf>

Regeringen, Samordnad utveckling för en modern, jämlik, tillgänglig och effektiv vård med fokus på primärvården, Dir 2017:24

http://www.regeringen.se/492dca/contentassets/1debb59daaf34db490dd094157a31185/samordnad-utveckling-for-en-modern_-jamlik_tillganglig-och-effektiv-var-d-med-fokus-pa-primarvarden-dir2017_24.pdf

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

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

Socialdepartementet och Sveriges Kommuner och Landsting, överenskommelse, Tillgänglighet och samordning för en mer patientcentrerad vård. Insatser inom hälso- och sjukvården, 2015

<http://www.regeringen.se/49c856/contentassets/2a4f912b76cf4382b52929515e97bcb7/overenskommelsen---tillganglighet-och-samordning-for-en-mer-patientcentrerad-var-d>

Socialstyrelsen, Insatser och stöd för personer med funktionsnedsättning, Lägesrapport 2017

<http://www.socialstyrelsen.se/Lists/Artikelkatalog/Attachments/20487/2017-2-10.pdf>

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, Att nivåstrukturera en nationell högspecialiserad vård. Socialstyrelsen förslag till arbetsprocess, juni 2017

<http://www.socialstyrelsen.se/Lists/Artikelkatalog/Attachments/20646/2017-6-9.pdf>

SOU 2017:53, God och nära vård – En gemensam färdplan och målbild, Delbetänkande av utredningen Samordnad utveckling för god och nära vård

http://www.regeringen.se/49c297/contentassets/bbb35df88be240b08c5134090fe48b43/delbetankande-av-utredningen-samordnad-utveckling-for-god-och-nara-vard-sou-2017_53.pdf

Sveriges Kommuner och Landsting, Etablering av en sammanhållen struktur för kunskapsstyrning – hälso- och sjukvård

<https://skl.se/download/18.21b4e0115bf09bdc023a910/1494587567317/09-2017-WEBB-Rekommendation+sammanh%C3%A5llen+struktur+f%C3%B6r+kunskapsstyrning.pdf>

Tillväxtanalys, Sällsynta sjukdomar – en möjlighet för svensk Life Science, PM 2017:06

http://www.tillvaxtanalys.se/download/18.11320a9115988bee04ada58e/1486644842005/pm_2017_06+S%C3%A4llsynta+sjukdomar_en+m%C3%B6jlighet+f%C3%B6r+life+science.pdf

Undiagnosed Diseases Network International, UDNI

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

Vårdanalys, En primär angelägenhet. Kunskapsunderlag för stärkt primärvård med patienten i centrum, rapport 2017:3

<http://www.varदानalys.se/Rapporter/2017/En-primar-angelagenhet/>

Vårdanalys, Lag utan genomslag. Utvärdering av patientlagen 2014-2017, rapport 2017:2

<http://www.varदानalys.se/Rapporter/2017/Lag-utan-genomslag/>

WHO, World Health Organization

<http://www.who.int/en/>

Ågrenska

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