

SÖDRA REGIONVÅRDSNÄMNDEN 2017-11-30**Sällsynta diagnoser - slutrapport**

Ulf Kristoffersson, docent, klinisk genetik, informerade om centrum för sällsynta diagnoser.

Södra Regionvårdsnämnden beslutade vid sammanträdet 2014-10-09 att med start 2015-01-01 och som ett treårigt projekt till och med 2017-12-31 inrätta ett Centrum för sällsynta diagnoser. Vid sammanträdet 2017-05-29 beslutades att verksamheten från 2018-01-01 ingår som en solidariskt finansierad verksamhet knuten till Medicinsk Service/Klinisk genetik i Region Skåne. Södra Regionvårdsnämnden beslutade 2017-10-04 om uppdrag som gäller tillsvidare för Centrum för sällsynta diagnoser.

I ärendet förelåg skrivelse 2017-11-16 från Södra Regionvårdsnämndens kansli inklusive slutrapport 2017-11-14.

Södra Regionvårdsnämndens beslut

att med godkännande lägga projektredovisningen för Centrum för sällsynta diagnoser 2015-2017 till handlingarna

Bilagor

Skrivelse 2017-11-16, Södra Regionvårdsnämndens kansli inkl slutrapport 2017-11-14

2017-11-16

Till
Södra Regionvårdsnämnden

Centrum för sällsynta diagnoser i Södra sjukvårdsregionen, projektredovisning 2015-2017

Södra Regionvårdsnämnden beslutar

1. Att med godkännande lägga projektredovisningen för Centrum för sällsynta diagnoser 2015-2017 till handlingarna

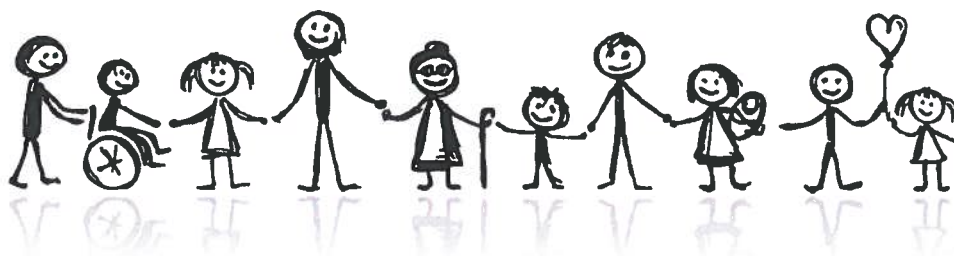
Bakgrund

Avsikten med att inrätta ett centrum för sällsynta diagnoser är att skapa förutsättningar för en helhetssyn på vård och omsorg för personer med en ovanlig diagnos.

Södra Regionvårdsnämnden beslutade vid sammanträdet 2014-10-09 att med start 2015-01-01 och som ett treårigt projekt till och med 2017-12-31 inrätta ett Centrum för sällsynta diagnoser. Vid sammanträdet 2017-05-29 beslutades att verksamheten från 2018-01-01 ingår som en solidariskt finansierad verksamhet knuten till Medicinsk Service/Klinisk genetik i Region Skåne. 2017-10-04 beslutade Södra Regionvårdsnämnden om uppdrag som gäller tillsvidare för Centrum för sällsynta diagnoser.

Rita Jedlert
Direktör

Centrum för sällsynta diagnoser i Södra sjukvårdsregionen Projektredovisning 2015-2017



Södra regionvårdsnämnden beslutade vid sammanträde 2014-10-09 att med start 2015-01-01 och som ett treårigt projekt till och med 2017-12-31 inrätta ett Centrum för sällsynta diagnoser, CSD, (Beslut: 2014-10-09, § 39). Vid sammanträde 2017-05-29 beslutades att verksamheten från 2018-01-01 ingår som en solidariskt finansierad verksamhet knuten till Medicinsk Service/Klinisk genetik i Region Skåne (Beslut 2017-05-29 § 15).

Som projektledare ber jag härmed att få överlämna en rapport över projektets utveckling t.o.m. 2017-10-31 och en översikt över hur verksamheten kommer att fortsätta efter projekttiden.

Lund den 14 november 2017

Ulf Kristoffersson
projektledare

Bakgrund

Avsikten med att inrätta ett centrum för sällsynta diagnoser är att skapa förutsättningar för en helhetssyn på vård och omsorg för personer med en ovanlig diagnos. Många av dessa har visat sig ha en genetisk orsak, någon form av förändring i arvsmassan. I en del fall är den nyuppkommen hos individen medan det i andra fall finns återupprepningsrisker i kommande graviditeter för föräldrar och andra familjemedlemmar.

Den som har ett livslångt funktionshinder och dess familjemedlemmar har ofta ett behov av livslånga kontakter med hälso- och sjukvården. Dessa funktionshinder omfattar ofta flera organ vilket kräver medverkan av olika medicinska specialister.

Ett problem idag är att det finns en bristande kontinuitet i vården som ställer stora krav på individens eller dess familjemedlemmars förmåga att informera vårdgivaren om aktuellt vårdbehov. Framför allt inom vuxenvårdens organorienterade struktur saknas det ofta en person som kan ta ett övergripande ansvar för att samordna olika vårdinsatser. Även i övergången från barnsjukvård till vuxensjukvård upplever patienterna brister i överlämnandet.

En utredning som CSD delvis initierat var att genomföra en kartläggning av vuxna med ryggmärgsbräck i Södra sjukvårdsregionen. Denna visar på uppenbara brister i vård och omsorg för vuxna. Medan det finns ett nationellt vårdprogram för barn med ryggmärgsbräck finns inga vare sig regionala eller nationella riktlinjer vilket tydligt avspeglar sig i rapporten (<http://mmcup.se>). Någon motsvarande inventering har inte gjorts någon annanstans i Sverige. Se vidare under avsnitt III

En medlemsundersökning från Sällsynta diagnoser (www.sallsyntadiagnoser.se), en paraplyorganisation för ett 60-tal patientorganisationer för ovanliga diagnoser, visar också tydligt på att det som vården erbjuder inte leder till jämlik vård.

Undersökningen visar bland annat:

- Endast 16 % av de sällsynta patienterna känner förtroende för att primärvården ska ha kunskap nog att bemöta deras särskilda behov.
- Endast 39 % av de vuxna anser att de alltid får den medicinska vård som behövs utifrån sin diagnos.
- 73 % anser sig inte tillgång till den rehabilitering/habilitering som många gånger är den behandling som är nödvändig

Citerat från undersökningsrapporten:

”Kunskap och samordning är återkommande begrepp när undersökningsdeltagarna fritt fick önska hur vården borde fungera, utgående från den sällsynta diagnosen. Bland annat önskades ”samlad kompetens om och vana av patienter som har sällsynta tillstånd” och ”att de olika vårdinstanserna var kopplade till varandra, att det fanns en samordnare”. En uppgiven kommentar var ”less på att förklara sjukdomen och få fel vård”. Andra påpekanden var ”att man blir tagen på allvar” och ”ej blir ifrågasatt av vårdpersonal”.”

CSD-syd genomförde under hösten 2016 en enkät till patientföreningar för ovanliga diagnoser med verksamhet i södra sjukvårdsregionen om deras önskemål på vad CSD skulle kunna bidra med. Förutom att synpunkterna som framkommit ovan lyftes så önskade man mer utbildning, om sin eller sitt barns diagnos både för egen del och för vårdgivarnas samt möjlighet till psykologstöd. Dessa frågor arbetar vi vidare med.

En bidragande orsak till den bristande kunskapen är just sällsyntheten; det finns sparsamt med kunskapsunderlag för många diagnoser. Den information som finns kan också ofta vara svår att finna för den som inte vet var man ska leta. I många fall saknas en vetenskapligt fastställd diagnos; diagnosbäraren har ett flera olika funktionshinder, men den biologiska bakgrunden är okänd. Detta är en frustration för både diagnosbärare och vårdgivare. Även om det sedan några år finns genetiska diagnosmetoder att fastställa en biologisk orsak till ca 50 procent av alla funktionshinder utnyttjas detta ofta inte av kostnadsskäl. Det finns hälsoekonomiska beräkningar som stödjer att tidig DNA-diagnostik kan spara in många andra utredningar och därmed leda till snabbare diagnos, en kostnadseffektivare utredning. Detta ska kopplas till att allt fler sällsynta läkemedel för enskilda ovanliga diagnoser blir tillgängliga och där en genetisk utredning är en förutsättning för att rätt person erbjuds behandling.

Utifrån en helhetssyn på patientens perspektiv har i projektet ett antal nyckelfrågor identifierats där CSD kan bidra till en förbättrad och även kostnadseffektivare vård och omsorg. En grundfilosofi för CSDs arbete har varit att diagnosbäraren ska kunna erbjudas kvalificerad vård så nära bostadsorten som möjligt. Detta vill vi uppnå genom att bidra till att varje person med en ovanlig diagnos som behöver det ska få en individuell vårdplan baserad på aktuellt kunskapsläge och med tydliga kontaktvägar till den specialiserade vård som individen har behov av samt genom att förstärka närvaron av genetisk skolade medarbetare i alla förvaltningar i Södra sjukvårdsregionen.

CSD har under projekttiden 2015-2017 påbörjat arbetet med att bygga en struktur till stöd för personer med en ovanlig diagnos och dess vårdgivare utgående från ett helhetsperspektiv på vårdens insatser. Vi har utifrån uppdraget lagt upp vårt arbete i enlighet med de rekommendationer som Europeiska rådet utfärdade 2009 (EC 2009/C 151/02).

Under projekttiden fanns en referensgrupp som träffats tre ggr/år med representanter för de olika huvudmännen, Regionvårdsnämndens kansli, patientföreningar samt Handikapprörelsernas samverkansorganisation (HSO) i Skåne som löpande följt och kunna ge synpunkter på projektets framskridande.

Uppdraget från Regionvårdsnämnden är specificerat enligt nedan:

- Bygga upp och hålla uppdaterat ett diagnos- och klientregister där vårdförloppet för den enskilde patienten enkelt kan följas.
- Ta fram och hålla uppdaterat ett register över personer i sjukvårdsregionen med spetskompetens inom ett enskilt område.
- Arbeta utgående från multidisciplinära diagnostiska team.
- Ha ett vårdteam med bred kompetens att kunna ta fram vårdplaner för de enskilda patienterna baserat på de vårdprogram som kan finnas alternativt ta fram enskilda vårdplaner.
- Ha resurser att bidra till byggandet av expertteam med medverkan från både barn- och vuxensjukvården.
- I de fall där högspecialiserad vård inte krävs, ta fram en modell för samverkan med primärvården för att underlätta övergången till vuxenvården.
- Ta fram utbildningar om sällsynta diagnoser för medarbetarna i hälso- och sjukvården.
- Samverka med patientorganisationer/grupper om patientutbildning och kontaktdagar.

Projektets framskridande tom 31 oktober 2017

I redovisningen har vi utgått från rubrikerna i Europeiska rådets rekommendationer för att beskriva pågående och planerad verksamhet inom Södra sjukvårdsregionen inom ramen för uppdraget:

Rubrikerna är:

- I. Planer och strategier avseende sällsynta diagnoser
- II. Avseende definitioner, kodning och inventering av sällsynta sjukdomar
- III. Avseende forskning om sällsynta sjukdomar
- IV. Avseende kompetenscentrum och europeiska referensnätverk för sällsynta sjukdomar
- V. Avseende expertis om sällsynta sjukdomar på EU-nivå
- VI. Avseende patientorganisationernas egenmakt
- VII Avseende hållbarhet

I. PLANER OCH STRATEGIER AVSEENDE SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

Kompetensutveckling

Den formella utbildningen i medicinsk och klinisk genetik är låg; på den nya läkarutbildningen i Lund nämns inte begreppet genetik i den nya läroplanens kliniska del utan ämnet förväntas undervisas som en integrerad del i varje kurs.

Inom läkarnas specialist- och kontinuerliga vidareutbildning finns bara någon enstaka kurs i missbildningslära (syndromologi) men i övrigt intet som lyfter fram den genetiska diagnostiken och familjeperspektivet. Övriga vårdutbildningar erbjuder i princip inte heller någon utbildning. Detta innebär att vårdgivarna ofta har problem att känna igen genetiska frågeställningar, tolka genetiska rapporter och överföra informationen till patienten.

Med tanke på att genetisk diagnostik antas vara en av grundstenarna i personcentrerad vård och behandling kommer behoven av information om genetiska utredningsmöjligheter och genetisk vägledning att öka. Detta är inget specifikt för Sverige utan gäller generellt.

Se under avsnitt IV och VI angående utbildningar för vårdgivare och diagnosbärare.

Utbildningar om sällsynta diagnoser för medarbetarna i hälso- och sjukvården.

CSD erbjuder i samverkan med övriga medarbetare vid klinisk genetik och de olika medicinska specialiteterna skräddarsydda utbildningar för verksamheternas behov. Här redovisas bara de utbildningar som utgått från CSD och inte de som genomförts av andra medarbetare knutna till Klinisk genetik.

Genetisk vägledarutbildning

Vid de genetiska enheterna i landet och hos vissa samarbetspartners inom onkologi och kardiologi finns sjuksköterskor anställda som genetiska vägledare. De har ingen formell utbildning för detta utan har fått intern utbildning i varierande grad. Svensk förening för medicinsk genetik (SFMG) har tillsammans med vägledarföreningen tagit fram en utbildningsplan som kan leda till en examination som av SFMG godkänd genetisk vägledare.

För att stötta denna process och ge möjlighet till formell utbildning på magister/mastersnivå framför allt för medarbetare i Södra sjukvårdsregionen har vi tagit fram ett koncept för en webbaserad genetisk vägledarutbildning omfattande två kurser om vardera 15 högskolepoäng, baskurs och fördjupningskurs som en uppdragsutbildning vid Medicinska fakulteteten, Lunds universitet. Baskursen har getts under hösten 2016 och våren 2017. En ny kursomgång av grundkursen planeras till 2018 då också fortsättningskursen kommer att ges första gången.

Att det finns ett färdigt koncept för en strukturerad genetisk vägledarutbildning tillgänglig även för personer som arbetar med genetisk vägledning utanför regionen är ett stort steg framåt mot att få till stånd en nationell plan för utbildning av genetiska sjuksköterskor och genetiska vägledare. Frågan har också lyfts till Socialdepartementet om att vägledartiteln på något sätt ska kunna skyddas för att på så sätt stärka vidimera en minimikompetens i klinisk genetik och genetisk vägledning hos personer som verkar som genetiska vägledare. En akademisk kurs inom ramen för ett mastersprogram ökar också möjligheterna till forskarutbildning och därmed forskning om genetisk vägledning.

Riktade utbildningar för diagnosbärare, deras familjer och vårdgivare

Patienter och patientföreningar är ofta mycket välinformerade om forskning och nya behandlingsmetoder för den sjukdom som finns i familjen, många gånger bättre än vårdgivarna samtidigt som det kan vara svårt för dem att värdera den kliniska relevansen av enskilda forskningsresultat.

Genom att etablera kontakter med patientföreträdare och patientföreningar har vi kunna kartlägga deras önskemål om utbildningar. Vi har tagit fram en mall för att på ett utvärderingsbart sätt genomföra de utbildningar som vi har möjlighet att bidra med. Hittills har vi genomfört under 2016 och 2017 har vi bidragit till 2 utbildningsdagar per termin. Sammanlagt har ca 200 personer deltagit i dessa aktiviteter. Genom att anordna kontaktdagar för patientorganisationer kvällstid i alla förvaltningar har vi knutit kontakter för fortsatt samverkan och brukarinflytande.

Personcentrerad vård

Som framgår av inledningen så upplevs brist på kontinuitet och kompetens hos många vårdgivare, speciellt inom vuxenvården. Just övergången från barnsjukvården upplevs av många patienter som svår. Inte nog med att barnläkarens holistiska syn ersätts av en mera organcentrerad vilket ställer större krav på att själv kunna orientera sig i vårdlandskapet. Framför allt gäller detta personer med multiorganproblematik. Brukaren/patienten blir också myndig och föräldraansvaret bortfaller. Frågan om arbete och/eller pension blir också aktuell liksom eget boende. Patienten kan behöva ett extra stöd som hjälp att orientera sig i sin nya tillvaro. CSD ska inom ramen för sitt uppdrag bidra till att göra övergången lättare för de brukare/patienter som har problem. Se vidare nedan.

Expertgrupper

I rekommendationerna från Europeiska kommissionen framkommer ett önskemål om att man ska samla kompetens runt patienter och patientgrupper för att kunna erbjuda ett samlat grepp på vårdinsatsen. Vid CSD har vi tagit fram en mall för hur ett expertteam ska struktureras och erbjuder intresserade grupper av vårdgivare att bidra till att bygga ett expertteam. Hittills har 6 team etablerats och finns sökbara via vår hemsida. Arbete pågår att bilda ytterligare 4 team. Intresset att få hjälp med teambyggandet är stort bland vårdgivarna, men hastigheten med vilken team kan bildas begränsas av tidsbrist bland läkare och annan vårdpersonal.

Webb/kommunikation

Vår verksamhet presenteras bland Region Skånes verksamheter på 1177.se och för vårdgivare på Vårdgivarwebben.

CSD presenteras även på Södra sjukvårdsregionens webbplats, www.sodrasjukvardsregionen.se/CSD. Enligt aktivitetsmätning för oktober 2017 har hemsidan haft ca 250 unika besök. Via webbsidan finns också möjlighet för patientorganisationer att presentera sina aktiviteter.

Projektet har en funktionsbrevlåda, csd@skane.se för kommunikation med patienter, anhöriga och vårdgivare. Det finns en telefon som är öppen vardagar kl. 9–11 och 13–16, Tel: 046-17 36 11.



Vi har även tagit fram eget informationsmaterial om vår verksamhet för patienter och vårdgivare, både som folders att dela ut och via vår webbsida.

Vi har besökt samtliga sjukhus i regionen och informerat om vår verksamhet. Separat har vi haft möten med patientorganisationer i samtliga regioner och landsting i Södra sjukvårdsregionen. Vi har deltagit i konferenser och möten med vår utställning för att synliggöra vår verksamhet.

Samverkan inom Södra sjukvårdsregionen

Samverkan för att underlätta övergången till vuxenvården

För barn med en komplicerad ovanlig diagnos fungerar barnsjukvården med sitt helhetsperspektiv på patienten ofta tillfredställande. Barnläkarna har nationellt också samverkat i att ta fram många behandlingsrekommendationer för barn upp till 18 års ålder. För vuxna finns ofta inga eller få nationella eller lokala rekommendationer. Många ovanliga tillstånd saknar också en naturlig förankring vid en specialistvårdsenhet på grund av de många olika specialister som behövs för att täcka patientens behov av vård. De har många olika specialistvårdskontakter, men ingen som samordnar dessa vilket upplevs som frustrerande både för patienten själv och de olika vårdgivarna. Därför behövs samordning och stöd för diagnosbäraren t.ex. i form av kontaktsjuksköterskor.

Övergången barn-vuxen upplevs därför av såväl den unge vuxne som för föräldrarna som besvärlig då barnsjukvårdens helhetsperspektiv byts mot vuxenvårdens uppdelning i olika specialiteter. I dialog med företrädare för Barn och ungdomshabiliteringen, Rehabmedicin på Orup, Vuxenhabiliteringen, Barn- och vuxenneurologi och primärvårdsföreträdare, har vi en pågående diskussion om hur man t.ex. genom en samordnare, "patientlots", kan bistå diagnosbäraren och vårdgivarna i övergångsprocessen. En sådan funktion pilottestas under hösten 2017 inom ramen för ett arvsfondsprojekt som drivs av patientföreningen Sällsynta diagnoser i samverkan med CSD-sydöst. Vi räknar med att kunna ha en för vår verksamhetsmodell anpassad variant klar till våren 2018. I detta arbete ingår etableringen av förvaltnings-specifika noder för dem som i vuxen ålder inte behöver kontinuerlig vårdkontakt med den högspecialiserade vården (se nedan).

Samverkan med diagnostiska centra

Bland de ärftliga syndrom som debuterar i barnåren och med behov av regelbunden vårdkontakt är det enbart en mindre del som kommer att ha kontakt med barnhabilitering och sedan vuxenhabilitering. Efter 18 års ålder blir det inte sällan primärvården som får huvudansvar för uppföljningen och patienterna blir då utspridda på många olika vårdgivare som har behov av kompetensstöd.

För vuxna personer med en sällsynt diagnos och ett kroniskt vårdbehov som inte kräver kontinuerlig specialistvård är allmänläkaren den naturliga samordnande vårdgivaren. Primärvården upplever dock att de på grund av tillståndets sällsynthet och då finns det ofta lite och ofta svåråtkomlig information om behandling och prognos, inte har kompetensen att ansvara för dessa diagnosbärare.

Ett sätt att bidra till att både specialister utanför den högspecialiserade vården och primärvårdens medarbetare kan känna trygghet i kontakten med dessa diagnosbärare är att utnyttja den utredningskompetens som finns vid de Diagnostiska centra (DC) som byggts upp i Södra sjukvårdsregionen. Vid DC finns en samlad diagnostisk kompetens som också kan utnyttjas för dem med en ovanlig diagnos. I Kristianstad (Förvaltning KrYH) har vi knutit en medarbetare till DC och i Kronoberg finns en medarbetare kopplad till medicinsk rehabilitering som lokal samordnare. Inom övriga förvaltningar pågår ett arbete med att knyta en CSD-medarbetare, en vägledarutbildad sjuksköterska, på hel eller deltid, tillsammans med en genetisk konsultläkare till respektive DC.

För samverkan inom den högspecialiserade vården på SUS måste en annan modell provas och diskussioner med ledningsgruppen pågår. En lösning är delvis kopplad till de åtgärder som kommer att föreslås nationellt med anledning av de båda utredningar som publicerats under 2015 och 2016.

Samverkan med andra organisationer

Vi har etablerat kontakter förutom med brukarorganisationer i Södra sjukvårdsregionen, med Patientnämnderna, Försäkringskassan, Skånes kommunförbund, Tandvårdshögskolan i Malmö och Folk tandvårdens kunskapscentrum i avsikt att kunna arbeta integrerat med vårdprogramarbete kompetensutveckling och utbildning.

Ett nationellt projekt, Clinical Genomics Sweden har nyligen startats utgående från den nationella forskningsplattformen SciLifeLab i Uppsala och Stockholm (www.scilifelab.se). Avsikten är att bereda möjlighet för sjukvården att dra nytta av den kunskapsmassa som forskningen inom genetik (analyser avseende hela arvsmassan) kommer att generera och sätta denna i ett kliniskt användbart sammanhang. Här kommer den samlade kompetensen vid CSD, klinisk genetik och expertgrupperna vara viktiga.

Samverkan med övriga CSD; NFSD, Ågrenska stiftelsen, patientföreträdare och andra nationella aktörer har skett genom Socialstyrelsens referensgrupp för NFSD-projektet och det är viktigt för framtiden att man finner hållbara strukturer för fortsatt samverkan för att uppnå bästa möjliga harmonisering av vården över hela landet.

II. AVSEENDE DEFINITION, KODNING OCH INVENTERING AV SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

Diagnosregister där vårdförloppet för den enskilde patienten enkelt kan följas

Befintliga sätt att registrera vårdtagare i ICD10 är inte tillräckligt för att identifiera enskilda sällsynta diagnoser. I nästa version av ICD, ICD11, som är i slutfasen av färdigställande kommer det att finnas en hjälpkod för sällsynta diagnoser.

Då det är oklart när ICD11 kommer att tas i bruk finns ett stort behov av ett register för sällsynta diagnoser för att bättre identifiera en enskilda diagnoserna och bilda sig en uppfattning om behov och utnyttjande av vård och omsorg. Detta är också viktigt ur ett nationellt och europeiskt perspektiv då sällsyntheten gör att man kan behöva rekrytera patienter från många länder för t.ex. epidemiologiska eller behandlingsstudier. Inom ramen för EU medlemsstaternas satsning på jämlik vård för sällsynta sjukdomar pågår ett arbete med att ta fram gemensamma variabler att användas i nationella eller regionala register.

Det finns ett nationellt samförstånd mellan de olika CSD och de kliniskt genetiska enheterna i landet om nödvändigheten av ett gemensamt register för ovanliga diagnoser, men resurser för detta saknas.

CSD har av denna anledning i enlighet med sitt uppdrag utvecklat ett regionalt kvalitetsregister tillsammans med Epidemiologiskt registercentrum (ERC) i Region Skåne. Kvalitetsregistret utvecklas på ERC:s plattform 3C. Registret ger även möjligheter för de enskilda expertteam som så vill att separat registrera teamspecifik information. Registret har godkänts av Region Skånes Samrådsgrupp - Kvalitetsregister, vårdinformationssystem och beredning (S-KVB), beslut 218/16.

För att underlätta en eventuell framtida nationell registersamverkan har CSD samverkat med framför allt CSD vid Karolinska universitetssjukhuset för att ta fram gemensamma basvariabler av vikt för att facilitera forskning om enskilda ovanliga diagnoser.

III. AVSEENDE FORSKNING OM SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

Kvalitetsregister

Ett fungerande kvalitetsregister är av stor vikt för att kunna identifiera de enskilda sällsynta diagnoserna. ICD10 ger en begränsad möjlighet då diagnoskoderna ofta inte är specifika för den enskilda ovanliga diagnosen varför ett särskilt register är av stor vikt för forskning och verksamhetsutveckling. Se även under punkten II.

CSD i Sverige har tillsammans med forskare inom Clinical Genomics Sweden skickat in en ansökan till Vetenskapsrådet om bidrag till att utveckla ett nationellt register inom ramen för en utlysning av anslag för forskningsinfrastruktur.

Kartläggning av enskilda diagnoser

Förlopp och prognos för enskilda sällsynta diagnoser är många gånger dåligt karakteriserade. Av denna anledning är det många gånger nödvändigt att genomföra en inventering av de personer som har en enskild ovanlig diagnos för att få reda på vilket vårdbehov som finns och för att kunna skapa en strukturerad vådrekommandation för vuxna med ryggmärgsbråck som bas för individuella vårdplaner såsom vi bidragit till avseende ryggmärgsbråck.

En övergripande bedömning av aktuella medicinska behov hos 51 personer med ryggmärgsbråck gjordes baserad på all insamlad och övrig tillgänglig information. Hälften av alla deltagare (26/51) bedömdes ha behov av någon icke tidigare planerad medicinsk bedömning, utredning och/eller åtgärd. Endast var fjärde vuxen med ryggmärgsbråck hade tillfredsställande medicinsk uppföljning enligt den övergripande bedömningen av de uppgifter som framkom under inventeringen. Rapporten, "Vuxna födda med ryggmärgsbråck i Södra sjukvårdsregionen – nya överlevare med sällsynt tillstånd och komplexa behov" finns som helhet publicerad på MMCUP:s hemsida: <http://mmcup.se/wp-content/uploads/2016/11/Rapport-vuxen-MMC-projekt-SSVR-2016.pdf>. (MMCUP = MyeloMeningoCele UPpföljningsprogram)

Det finns behov för fler motsvarande kartläggningar av enskilda diagnoser och diagnosgrupper för att kunna ta fram vårdprogram och enskilda vårdplaner och det är CSDs avsikt att tillsammans med vårdgivarna fortsätta detta kartläggningsarbete.

Team för odiagnostiserade sällsynta tillstånd

Avsaknad av diagnos är ett stort trauma för patienten och familjen, och man upplever ofta att man får en sämre vård än om man blir glömd av vårdgivarna. Med hjälp av genomisk diagnostik (undersökning av hela arvsmassan) kan man i många fall finna den underliggande genetiska skadan vilket leder till att man från sjukvårdens sida får en diagnos och kan sluta utreda och kanske finna någon form av behandling. För patienten innebär detta en trygghet och en identitet, en tillhörighet.

En stor del av personer med ett sällsynt tillstånd får inte någon diagnos vid utredning enligt de utredningsprinciper som tillämpas i vården idag. Detta gäller såväl barn som vuxna. I många fall har patienten multipla funktionshinder med eller utan intellektuell funktionsnedsättning, ett syndrom.

Syndromologi är läran om missbildningar och hur de uppkommer. En satsning för att förbättra diagnostiken av sällsynta tillstånd, framför allt hos barn med multipla missbildningar och funktionshinder ingår i CSD:s uppdrag. CSD har i samverkan med andra medicinska specialiteter, främst inom barnmedicin, tagit fram en modell för en fördjupad samverkan, en syndromologisk rond. Vi arbetar nu med att utveckla denna så att intresserade medarbetare i hela regionen ska kunna delta via videolänk, alternativt genom att rondan anordnas vid behov vid de olika förvaltningarna i Södra sjukvårdsregionen.



Även i de fall där det ärftliga syndromet debuterar först i vuxen ålder kan symtomen komma från många olika organ och familjebilden vara otydlig. Ofta missas en genetisk diagnos inom primärvården och det är oklart var i specialistvården som en utredning ska göras. Här kan samverkan med Diagnostiska centra där det finns en samlad kompetens för att bedöma oklara symptom att kunna förbättra utredningsgången.

Det är i detta sammanhang viktigt att CSD, i likhet med bl.a. CSD vid Karolinska sjukhuset, får möjligheter att genomföra genomiska utredningar. Under projekttiden har detta varit möjligt enligt de principer som gäller för cancertgenetiska utredningar vid Genetiska kliniken. Den expertbedömning som föregår beslut om genomisk utredning borgar för att det medicinska och vetenskapliga underlaget är bästa möjliga och minimerar sannolikheterna för ett ostrukturerat utnyttjande av denna diagnostik.

Utbildning

Den utbildning i genetisk vägledning som tagits fram vid CSD är unik i landet och ger möjlighet för fortsatta akademiska studier och forskning om ovanliga diagnoser och genetisk vägledning.

IV. AVSEENDE KOMPETENSCENTRUM OCH EUROPEISKA REFERENSNÄTVERK FÖR SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

CSD samverkar nationellt med övriga CSD och Nationella funktionen för sällsynta diagnoser, NFSD för att utveckla diagnostiska nätverk och expertteam.

Inom Europeiska unionen har Generaldirektoratet för hälsa tagit initiativ till att samla den europeiska expertisen om ovanliga diagnoser i ett drygt 20-tal olika nätverk. Denna process har påbörjats under 2016 och vi följer processen för att genom våra expertteam kunna börja samverka efter hand som nätverken etableras.

Vi samverkar med Union of European Medical Specialists (UEMS) i en tvärfacklig arbetsgrupp om sällsynta och odiagnostiserade diagnoser. Avsikten är att bidra till harmonisering och kvalitetssäkring av utbildning mellan de olika Europeiska expertnätverken.

Riktlinjer/vårdprogram/expertnätverk

Inom CSD har vi tagit fram en modell/struktur för processen att etablera nätverk. Den bygger på de nationella rekommendationerna. "Kriterier gällande för expertteam inom Centrum för Sällsynta Diagnoser i Sverige" (www.nfsd.se) som har kopierats av alla CSD.

Vårt ansvar är att bidra till att skapa den infrastruktur som expertnätverken ska arbeta inom. Expertnätverket ansvarar för innehållet i den dokumentation och de vårdplaner och vårdprogram som upprättas. I samverkan med expertnätverken erbjuder vi utbildningar för såväl professionen som diagnosbärarna och deras familjer. Dessa dokument ska årligen uppdateras.

Sex expertnätverk har etablerats och vi arbetar kontinuerligt och parallellt med etablering av 2-3 nya nätverk åt gången. Expertnätverk etableras efter intresseanmälan från medarbetare inom sjukvården (i första hand SUS) och vi har en pågående dialog med medarbetare och chefer om nya etableringar. Nätverkens struktur finns publicerade på vår hemsida. Ett stort problem i arbetet med expertnätverk är bristande tid att prioritera detta arbete bland kollegorna.

Avsikten är att regionala expertteam ska samverka nationellt så att de rutiner som byggs upp ska vara nationella. I de fall det inte finns regionalt expertteam bör vårdgivaren, i samverkan med CSD, ta fram individuella vårdplaner i medverkan av nationellt expertteam eller med det Europeiska



referensnätverket. I detta arbete ingår att identifiera de lokala och regionala experter som kan medverka i arbetet med vårdprogram och vårdplaner.

Vi bidrar i arbetet med att ta fram regionala vådrekommandationer för Ehler-Danlos syndrom och är aktiva i ett nationellt vådrekommandationsarbete för Prader-Willisyndromet i NFSDs regi.

V. AVSEENDE SAMLANDE AV EXPERTIS OM SÄLLSYNTA SJUKDOMAR PÅ EU-NIVÅ

Genom expertteamen kan vi stötta befintliga nätverk och bidra till att bygga nya nationellt, inom EU och internationellt. Vi kan stärka den lokala kunskapen även om mycket sällsynta tillstånd genom att synliggöra denna samverkan. Se även under punkten VI

VI. AVSEENDE PATIENTORGANISATIONERS EGENMAKT

Vi har etablerat ett nätverk med mer än 30 patientorganisationer med medlemmar inom Södra sjukvårdsregionen. En enkät vi genomfört har visat att man efterfrågar utbildningar både för egen del och för den vårdpersonal man möter. En annan brist som lyfts fram av många är avsaknaden av psykolog/psykiatrisk hjälp för att lära sig leva med sitt funktionshinder. Vid CSD finns inom ramen för befintliga resurser och uppdrag ingen möjlighet att erbjuda individuell hjälp.

CSD har under den gångna perioden genomfört flera patientutbildningar och utbildningstillfällen för vårdgivare, både i form av föreläsningar för större grupper eller som klinikbesök för att presentera verksamheten. Vi planerar att tillsammans årligen genomföra 2-4 utbildningstillfällen.

Vi har samverkat med patientorganisationerna i anordnande av aktiviteter för att uppmärksamma Sällsynta dagen 29 februari 2016 och 28 februari 2017 genom utställningar i entréhallen på Blocket i Lund. Medarbetarna har också varit ute på samtliga större sjukhus i regionen med vårt informationsbord och planerar under våren en turné även till de mindre sjukhusen. Detta har vi för avsikt att upprepa kommande år.

Vi medverkar i ett projekt delvis bekostat av Allmänna arvsfonden som drivs av Patientföreningen Sällsynta diagnoser. Projektet "Gemensamt lärande – samverkan mellan patienter och vårdgivare" vill utveckla ett förhållningssätt där båda parter arbetar tillsammans för att uppnå bästa möjliga hälsa och välbefinnande vård för patienten. Socialstyrelsen stödjer projektet bland annat genom att upplåta möteslokaler. Projektet leds av Centrum för personcentrerad vård (GPCC) i Göteborg och de olika CSD i landet är samarbetspartners.

VII. AVSEENDE HÅLLBARHET

Att etablera ett Centrum för sällsynta diagnoser är ett långsiktigt projekt som måste ske i samklang med vårdens medarbetare och inom dess strukturer. Det gäller att finna de möjligheter som erbjuds inom befintlig vårdstruktur och använda dem för att utveckla och förbättra den helhetssyn på vård och omsorg som finns inom vuxenvården. Genom att tillsammans med diagnosbäraren och dess anhöriga ta fram vårdplaner som bygger på en patientcentrerad vård och omsorg kan detta uppnås. CSD har under projektiden påbörjat detta arbete och testat olika framkomliga vägar och under de närmaste åren fortsätta arbetet med att konsolidera de processer som byggts upp och inom ramen för uppdraget och i samverkan med diagnosbärare och vårdgivare utveckla nya. Södra sjukvårdsnämnden har beslutat att verksamheten efter projektidens slut 2017-12-31 ska ingå i ordinarie verksamhet med solidarisk finansiering.

Avslutning

Projekt tar alltid längre tid i sin uppstart än vad som planerats. Detta kan bland annat hänföras till trögheten i en stor organisation; att kunna nå ut till ledningsgrupper och medarbetare tar tid, men också av att rekryteringsarbetet för att finna de rätta medarbetarna har tagit längre tid än förväntat. Dock har alla kontakter vi haft varit positiva, både från allmänhet, patienter, patientorganisationer och vårdgivare. Många har varit nyfikna och bidragit till att projektet utvecklats.

Under de tre projektåren har olika praktiker utifrån uppdraget prövats och det finns nu ett antal utprovade plattformar som grund för den fortsatta verksamhetens utveckling när den blir en del av den patientorienterade verksamheten inom klinisk genetik.