

**SÖDRA REGIONVÅRDSNÄMNDEN 2014-10-09****Centrum för sällsynta diagnoser**

Den Svenska regeringen har gett Socialstyrelsen i uppdrag att inrätta en nationell funktion för sällsynta diagnoser, NFSD, i enlighet med rekommendationer från EU. Funktionens uppgifter är att samla all kunskap om expertis, vård och behandling som finns i landet för de sällsynta sjukdomarna och göra den lättillgänglig.

Parallellt pågår ett arbete med att skapa Centrum för Sällsynta Diagnoser, CSD, i de olika sjukvårdsregionerna. Målet med dessa CSD är att skapa förutsättningar för förbättrad vård och omsorg för individer och familjer där det finns en sällsynt diagnos. Uppskattningsvis berör det ca 2000 personer i Södra sjukvårdsregionen.

Ett CSD föreslås inrättat som ett treårigt projekt inom Södra sjukvårdsregionen med start 2015-01-01. Uppbyggnad och rapportering föreslås ske i enlighet med förslag i rapport 2014-09-16.

Verksamheten föreslås bli solidariskt finansierad.

I ärende förelåg skrivelse 2014-09-23 och rapport 2014-09-16 från Södra Regionvårdsnämndens kansli.

**Södra Regionvårdsnämndens beslut**

- att** ge Region Skåne, Medicinsk service, i uppdrag att inrätta ett Centrum för Sällsynta Diagnoser, CSD-Syd, med start 2015-01-01 i enlighet med förslag i rapport 2014-09-16
- att** finansiera CSD-Syd år 2015, 3,5 Mkr, med anslag från ackumulerat överskott från Södra Regionvårdsnämndens kansli och politiska verksamhet
- att** finansiera CSD-Syd år 2016 och 2017 genom solidarisk finansiering.

**Bilagor**

Skrivelse 2014-09-23 och rapport 2014-09-16 från Södra Regionvårdsnämndens kansli

Till  
Södra Regionvårdsnämnden

## Inrättande av ett centrum för sällsynta diagnoser i Södra sjukvårdsregionen, CSD-Syd

Södra Regionvårdsnämnden beslutar

1. Att ge Region Skåne, Medicinsk service, i uppdrag att inrätta ett Centrum för Sällsynta Diagnoser, CSD-Syd, med start 2015-01-01 i enlighet med förslag i rapport.
2. Att finansiera CSD-Syd år 2015, 3,5 Mkr, med anslag från ackumulerat överskott från Södra Regionvårdsnämndens kansli och politiska verksamhet.
3. Att finansiera CSD-Syd år 2016 och 2017 genom solidarisk finansiering.

### Bakgrund

Den Svenska regeringen har gett Socialstyrelsen i uppdrag att inrätta en nationell funktion för sällsynta diagnoser, NFSD, i enlighet med rekommendationer från EU. Funktionens uppgifter är att samla all kunskap som finns om expertis, vård och behandling som finns i landet för de sällsynta sjukdomarna och göra den lättillgänglig. Parallellt pågår ett arbete med att skapa Centrum för Sällsynta Diagnoser, CSD, i de olika sjukvårdsregionerna. Målet med dessa CSD är att skapa förutsättningar för förbättrad vård och omsorg för individer och familjer där det finns en sällsynt diagnos. Det handlar om att bidra till en förbättrad kunskap om dessa tillstånd och samordning av både medicinska och sociala insatser. Det finns ingen existerande registrering av berörda patientgrupper varför det inte finns någon säker uppgift om hur många det finns och vilket vårdbehov de har. Om man utgår från de mest behövande och gör en uppskattning baserad på medlemsantalet i patientorganisationen Sällsynta diagnoser och andra patientorganisationer ger det för handen att det i Södra sjukvårdsregionen kan finnas ca 2000 personer.

### ***Patienternas behov:***

- Patienterna måste få rätt diagnos så att vård och omsorg kan anpassas efter deras behov.
- De som diagnosteras som barn måste få en bra övergång till vård och omsorg i vuxenlivet.

- Vården måste samordnas om den omfattar flera medicinska specialiteter.
- Information om sällsynta diagnoser måste vara lättillgänglig för patienterna och dess familjer, vårdgivare och andra huvudmän som kommun, arbetsförmedling och försäkringskassa.

**Ett Centrum för Sällsynta Diagnoser i Södra sjukvårdsregionen ska:**

- 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.

Ett CSD föreslås inrättat som ett treårigt projekt inom Södra sjukvårdsregionen med start 2015-01-01. Uppbyggnad och rapportering föreslås ske i enlighet med förslag i bifogad rapport. Verksamheten föreslås placerad inom VO Klinisk genetik och biobank inom Medicinsk service, Region Skåne.

Verksamheten föreslås bli solidariskt finansierad med en beräknad kostnad av 3,5 Mkr år 2015, 7,5 Mkr år 2016 och 8,5 Mkr år 2017 (samtliga 2015 års penningvärde).

Rita Jedlert  
Direktör

## **Redovisning uppdrag; Inrättande av ett centrum för sällsynta diagnoser i Södra sjukvårdsregionen, CSD-Syd**

### ***Sammanfattning***

Den Svenska regeringen har gett Socialstyrelsen i uppdrag att inrätta en nationell funktion för sällsynta diagnoser, NFSD, i enlighet med rekommendationer från EU. Funktionens uppgifter är att samla all kunskap som finns om expertis, vård och behandling som finns i landet för de sällsynta sjukdomarna och göra den lättillgänglig. Parallellt pågår ett arbete med att skapa Centrum för Sällsynta Diagnoser, CSD, i de olika sjukvårdsregionerna. Målet med dessa CSD är att skapa förutsättningar för förbättrad vård och omsorg för individer och familjer där det finns en sällsynt diagnos. Det handlar om att bidra till en förbättrad kunskap om dessa tillstånd och samordning av både medicinska och sociala insatser. Det finns ingen existerande registrering av berörda patientergrupper varför det inte finns någon säker uppgift om hur många det finns och vilket vårdbehov de har. Om man utgår från de mest behövande och gör en uppskattning baserad på medlemsantalet i patientorganisationen Sällsynta diagnoser och andra patientorganisationer ger det för handen att det i Södra sjukvårdsregionen kan finnas ca 2000 personer.

### ***Patienternas behov:***

- Patienterna måste få rätt diagnos så att vård och omsorg kan anpassas efter deras behov.
- De som diagnostiseras som barn måste få en bra övergång till vård och omsorg i vuxenlivet.
- Vården måste samordnas om den omfattar flera medicinska specialiteter.
- Information om sällsynta diagnoser måste vara lättillgänglig för patienterna och dess familjer, vårdgivare och andra huvudmän som kommun, arbetsförmedling och försäkringskassa.

### ***Ett Centrum för Sällsynta Diagnoser i Södra sjukvårdsregionen ska:***

- 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.

Ett CSD föreslås inrättat som ett treårigt projekt inom Södra sjukvårdsregionen med start 2015-01-01. Uppbyggnad och rapportering föreslås ske i enlighet med förslag nedan. Verksamheten föreslås placerad inom VO Klinisk genetik och biobank vid Medicinsk service, Region Skåne.

Verksamheten föreslås bli solidariskt finansierad med en beräknad kostnad av 3,5 Mkr år 2015, 7,5 Mkr år 2016 och 8,5 Mkr år 2017 (samtliga 2015 års penningvärde).

## **Bakgrund**

Den Svenska regeringen gav 2010 Socialstyrelsen, SoS, i uppdrag att inrätta en nationell funktion för sällsynta diagnoser, NFSD, i enlighet med rekommendationer från Europeiska unionens råd från 2009 om en satsning avseende sällsynta sjukdomar. En sällsynt sjukdom eller diagnos är oftast ärftlig och medfödd, men behöver inte manifesteras sig från födelsen. Enligt EU-definitionen har den en årlig incidens av  $<1/2000$ . Den är livsvarig men det kliniska förloppet kan variera över tiden både vad avser symptom/funktionshinder och svårighetsgrad. Vård- och omsorgsbehovet kan således variera över tiden. SoS ska också ta fram en strategi och ett förslag är överlämnat till Socialdepartementet, men något beslut är ännu inte fattat.

Det är NFSD:s uppgift att ansvara för "Samordning, koordinering och informationsspridning inom området sällsynta diagnoser". Det övergripande syftet är att säkerställa att personer med en sällsynt diagnos får tillgång till de befintliga samhällsresurser som är nödvändiga för en god hälsa. Socialstyrelsen är uppdragsgivare och följer arbetet genom en referensgrupp bestående av representanter från de olika sjukvårdsregionerna, patientorganisationer, SKL och Ågrenska AB.

I linje med den satsning som sker inom hela EU och med stöd av de rekommendationer som lämnats verkar NFSD tillsammans med universitetssjukhusen, Ågrenska stiftelsen och Riksförbundet Sällsynta diagnoser, med att skapa Centrum för Sällsynta Diagnoser, CSD, vid Sveriges sju universitetssjukhus. Beslut om att inrätta CSD fattas av sjukvårdsregionerna.

För att nå det övergripande syftet och de ovan nämnda målen har sju prioriterade åtgärdsområden identifierats:

1. **Gemensam definition** av sällsynta sjukdomar eftersom flera aktörer använder orden sällsynt eller ovanlig som används i relation till diagnos eller sjukdom vilket ger en rad olika kombinationer.
2. **Vårdrekommendationer och vårdprogram**, utformningen av dessa måste tillförsäkra att behandling utgår från bästa möjliga kunskap och att det skapas samsyn kring frågan om hur en patient ska behandlas.
3. **Forskning**, såväl grundforskning som kliniska studier på sällsynta sjukdomar har ett stort mervärde där det kan behövas samverkan mellan EU-länder.
4. **Läkemedel** för sällsynta sjukdomar innebär ofta en förskrivning av så kallade särskilda läkemedel. Statlig utredning som ser över prissättning och subventionering av läkemedel pågår.

5. **E-hälsa**, omfattar olika insatser och verktyg för att förbättra informationsutbytet och kunskapsöverföringen inom hälso- och sjukvården.
6. **Nationella nätverk och regionala centra**, skapa möjlighet att diagnostisera behandla, utbyta/dela och föra ut kunskap och erfarenhet utifrån hög kompetens, bästa möjliga kunskap och kvalitetssäkrade metoder. Arbetet med e-hälsa gör det också möjligt att samla spetskompetenser och organisera centra oavsett geografiskt läge vilket ger möjlighet till nationellt sammanhållna strukturer.
7. **Patientdelaktighet** ska bidra till att stärka patienten och deras närstående genom ökad delaktighet.

Målet med satsningen på CSD är att skapa förutsättningar för förbättrad livssituation för barn, ungdomar och vuxna med sällsynta diagnoser och deras familjer. Det handlar om möjligheten till en korrekt diagnos och till samordning av både medicinska och sociala insatser. Stödet kan innebära hjälp att finna information om sjukdomen och dess behandling, att koordinera insatser från andra vårdgivare, skapa kontaktmöjligheter med andra med samma tillstånd och på olika sätt stärka förmågan och förutsättningarna för den enskilde att hantera kontakten med till exempel skola, försäkringskassa, barnvårdscentral och sjukvård på hemorten, i form av att bidra med utbildning och kompetenshöjande åtgärder till både brukare och personal. För att nå ett jämlikt omhändertagande är en nationell samsyn viktig och såväl brukare som samhällsaktörer ska kunna få stöd med information och samordning via ett CSD.

Inom sjukvårdsregionerna och landstingen sker en kartläggning av vilken kompetens som finns inom området sällsynta diagnoser och vilka aktiviteter som pågår. Målsättningen är att bilda så kallade expertteam som samordnas inom respektive CSD. Företrädare för sjukvårdsregionerna och universitetssjukhusen har med utgångspunkt från de rekommendationer som EUCERD (European Union Committee of Experts on Rare Diseases) lämnat, enats om de mål som gäller för expertteamens verksamhet och de kriterier som ska vara uppfyllda för att teamen ska kunna verka inom CSD. EU har också i Patientrörlighetsdirektivet förordat att det bildas europeiska referensnätverk för enskilda diagnoser eller diagnosgrupper för att stärka kunskapen om sällsynta diagnoser.

### **Uppdraget**

Att ta fram ett underlag för beslut om inrättande av ett Centrum för sällsynta diagnoser i Södra sjukvårdsregionen, CSD-S beaktande det övergripande syftet och målen i den nationella strategi som tagits fram av Socialstyrelsen och utifrån de olika huvudmännens önskemål. Övergripande är att hälso- och sjukvårdens regelverk för patienters rätt till lika vård ska uppfyllas.

#### **Målen för ett regionalt CSD är att:**

1. Ta fram en modell för hur regional och annan expertis som behövs kan samverka för att ställa rätt diagnos vid ett sällsynt tillstånd.
2. Ta fram en modell för hur kunskapen om vilken expertis som finns regionalt, nationellt och internationellt kan göras tillgänglig för patienter och vårdgivare.
3. Ansvara för att de individer med sällsynt diagnos som så behöver får en upprättad individuell vård- och omsorgsplan och en patientansvarig läkare.
4. Ta fram en modell för att följa upp insatta vård- och omsorgsåtgärder.

*Detta uppnås genom:*

- a) Uppföljning av identifierade patienter.
- b) Identifiera och föra ett register över regional medicinsk expertis.
- c) Aktivt arbeta med informationsspridning och kompetensutveckling.
- d) Bidra till den kliniska och laboratoriemedicinska utredningen av oklara fall där diagnostiken är komplicerad.
- e) Definiera patientgrupper i behov av CSDs tjänster.
- f) Driva verksamheten så den är möjlig att utvärdera.
- g) Samverka med nationella och internationella expertteam.

Verksamheten ska bedrivas så att den är utvärderingsbar avseende de tre målområden som definierats: Medicinska, patienten i centrum och kommunikation.

***Strategi för genomförande av uppdraget:***

1. Få synpunkter inom ämnesområdet från närmast berörda professioner och patientföreträdare.
2. Utgå från befintliga kartläggningar regionalt, nationellt och internationellt för att få en bild över omfattningen av behoven som kan sorteras in under ett CSD.

Ansvariga för uppdragets genomförande har varit chefsekonom Per Wendel, Södra regionvårdsnämndens kansli och överläkare, docent Ulf Kristoffersson, VO klinisk genetik.

***Synpunkter från professionen, patientföreträdare och andra myndigheter***

Företrädare för professionen, patientföreningar och andra myndigheter har bjudits in till samråd om ett regionalt centrum för sällsynta diagnoser (se bilaga 1). Ett antal frågeställningar har diskuterats enligt nedan.

***Vem/vilka ingår i målgruppen för ett CSD?***

Det är mycket svårt att avgränsa vilka patienter som har behov av ett CSD. Det finns ca 6000 diagnoser identifierade vilka de flesta saknar diagnoskoder i ICD-10 vilket medför att vi har svårigheter att identifiera dem i de patientadministrativa systemen. Detta innebär att vi inte har grepp över antal personer som är berörda, var de kommer ifrån eller vilken sjukvård/samhällsservice de idag konsumerar. Viktiga grupper att prioritera är patienter med flerfunktionshinder och de som saknar diagnos.

Från dövblindteamet, vars verksamhet finansieras via solidarisk finansiering, påpekades att det utanför deras uppdrag finns ett stort behov av att få hjälp med kontakter i vård och omsorg utöver teamets uppdrag och att detta kunde vara en uppgift för ett CSD.

Hudklinikens representanter redogjorde för det diagnostiska teamet för genodermatoser. Dessas patienter kommer från hela Södra sjukvårdsregionen. Samtidigt som man framhävde sin expertkompetens var man orolig för möjligheterna att utöva expertfunktionen i framtiden pga bristande resurser vid kliniken.

Audiologirepresentanten informerade om det nationella nätverk för dövblinda som har sitt centrum i Örebro och som samverkar med det regionala centrat i Lund. Förutom denna

verksamhet kan det av medicinska behandlingsskäl finnas anledning att centralisera diagnostiseringen av gravt hörselskadade små barn. Man var positiv till att formera ett expertcentrum runt dessa diagnoser.

Vid Neurologiska kliniken i Lund finns specialkunskaper om sällsynta/ärftliga neurologiska rörelsestörningar och det finns ett antal sällsynta diagnoser som behandlas där. Man menade att centraliserad utredning av dessa patienter skulle förbättra vårdens kvalitet och samtidigt spara kostnader.

Från Habiliteringen framfördes att man gärna ser ett överbryggande samarbete med både barn- och vuxenperspektiv och ser fram emot att bygga expertcentrum tillsammans med andra enheter, gärna med en startpunkt i neuromuskulära sjukdomar.

Rörelsehindrade barn och ungdomar, RBU, framförde att deras medlemmar finns bland både de sällsynta och mera vanliga tillstånden men att det är viktigt att ha ett familjeperspektiv och att övergången till vuxenlivet är viktig.

Försäkringskassan betonade vikten av ett gott samarbete mellan handläggare och vårdgivare för att optimera klientens möjligheter att få tillgång till rätt bidrag och stöd. Inte minst är detta viktigt vid övergången till vuxenvården vid 18 års ålder, något som såväl representanterna från Arbetsförmedlingen och Socialtjänsten i Malmö Stad instämde med.

Flera specialitetsrepresentanter, inklusive Klinisk genetik, framförde vikten av att ha möjlighet att ställa en korrekt diagnos. I många fall kräver det teamsamverkan och i viss mån utredningar som är kostsammare än vad många verksamheter anser sig ha råd med. En viktig funktion måste vara att skapa ett diagnostiskt centrum/team med egna resurser att efter kvalificerad bedömning använda sig av avancerad genetisk diagnostik.

I samtal med representant för barnendokrinologi vid SUS påpekades vikten av att man bygger ett team av kringpersonal med kunskap om vad sällsyntheten betyder; ett team bestående av sjukgymnast, logoped, arbetsterapeut, psykolog/kurator som samverkar med de olika läkarspecialisterna. Man såg en fördel i att ett sådant fast team var knutet till CSD som ett expertteam att bidra till att ta fram vårdplaner och bygga vårdprogram som ska vara grund för omsorgen på patientens hemort. Teamet skulle vara en gemensam resurs för de expertgrupper som byggs upp.

Många av de sällsynta tillstånd man ser som enskild doktor är unika; det finns inte fler med samma diagnos i regionen eller ens i Sverige. Därför är det viktigt att det diagnostiska teamet etablerar kontakter med de internationella experter och forskare som kan finnas runt en specifik diagnos eller diagnosgrupp.

### ***Vilka är de viktigaste funktionerna med ett CSD?***

Ett CSD bör vara ett samlat kunskapscentrum som patienter, anhöriga, andra vårdgivare och andra huvudmän kan använda som stöd för patienterna. CSD skall ha information om vilka patienter som har behov av CSD och vilka kompetenser som är viktiga för dem i olika livsfaser. Så länge patienten är under 18 år och finns inom barnsjukvården en sammanhållande länk i vården som saknas i vuxensjukvårdens mera organspecialiserade

organisation. För att ge möjlighet till god vård för vuxna kan primärvården engageras så att enskilda vårdcentraler samverkar med CSD.

Det är viktigt att ekonomin inte styr negativt så att prioriterade undersökningar/utredningar som är angelägna att göra inte blir gjorda av ekonomiska skäl. Det är också viktigt att det finns tydliga kontaktpersoner knutna till CSD och att det finns tydliga kontaktpersoner vid respektive huvudman/myndighet för att få ett rimligt antal kontaktytor.

Patientorganisationerna skall ha tydliga ingångar till ett CSD så att dessas synpunkter fortlöpande kan ge stöd för verksamhetsutvecklingen. CSD skall bidra till snabb diagnos och det är sjukvården som skall stå för expertkunskaperna inte internet. Finansieringen av analyser som krävs vid exempelvis diagnostiseringen av sällsynta diagnoser hanteras förslagsvis med samma modell som används för genetiska analyser vid misstänkt ärftliga tumörsjudomar, dvs en debitering som finansieras centralt av respektive region/landsting.

### ***Hur hanteras övergången från barn- till vuxensjukvård på bästa sätt?***

Övergången från barn till vuxensjukvård innebär för många patienter att man mister en sammanhållande länk för sitt vårdbehov. Många av dessa personer har också ett intellektuellt funktionshinder som påverkar möjligheten till utökat egenansvar. Plötsligt blir man själv koordinator för sin egen vård och kontakter med myndigheter. Åldrande föräldrar får ta över ansvaret med all den oro som följer att inte veta vem som hjälper ens barn när man inte orkar mer.

Individer med en sällsynt diagnos som så behöver skall få en upprättad individuell vård- och omsorgsplan och en patientansvarig läkare. Detta kan hanteras av expertgrupper med kordinatorer knutna till ett CSD. Tydliga kontaktpersoner/vägar till både CSD och myndigheter är nödvändiga. Många föräldrar med barn inom barnhälsovård/habilitering upplever övergången till vuxenlivet besvärlig med många nya vårdkontakter utan att någon har ett övergripande ansvar. Även för personer med mindre vårdbehov men med multiorgansjuklighet har behov av att ha en sammanhållen vårdkontakt. Ett samarbete mellan CSD och specifika primärvårdsenheter kan vara en möjlighet att tillvarata patienternas behov.

### ***Saknas det i regionen kompetens idag som bör finnas i ett CSD?***

Sannolikt saknas det inom vissa områden kompetens i Södra sjukvårdsregionen som är viktiga för funktionen av ett CSD. Vid samråden med olika verksamhetsföreträdare har framkommit att det finns många medarbetare med spetskompetens och egna nationella och internationella nätverk inom olika sjukdomar, men att denna inte är synlig utan enbart tillgänglig för den som har ett nätverk i organisationen. Det är viktigt att ta vara på den kompetens som faktiskt finns och synliggöra den.

Försäkringskassan, Arbetsförmedlingen och kommunerna skall inte vara med i ett CSD men det måste finnas väl inarbetade kontaktytor så att verksamheterna kan anpassas till patienternas bästa.

Representanten för neurologi menade att det behövs större neurogenetisk kompetens än vad som finns idag i bedömningsunderlagen. Det är brist på neurologer, något som Neuroförbundet upplever som ett problem.

***Exempel på personer som kan ingå i ett expertteam; om inte hur skaffar vi den kompetensen?***

Det behövs team som är riktade mot specifika diagnoser och team som är mobila för att kunna täcka upp inom hela Södra sjukvårdsregionen. Teamen bör ha bred kompetens med exempelvis läkare, sjuksköterskor, arbetsterapeuter, fysioterapeuter, psykologer, kuratorer m fl.

Vi skall utgå från den kompetens som finns idag och involvera alla aktuella personalgrupper. Kartläggning av befintliga expert-/funktionsteam är en viktig del i uppbyggnaden av ett CSD liksom att upparbeta kontakter med experter och expertteam utanför Södra sjukvårdsregionen.

***Hur ger vi ett CSD bästa möjliga start?***

Avgränsningsproblematiken är stor och det går inte att famna över allt. Det kan därför vara klokt att börja i mindre skala men ändå med tillräcklig volym med några väldefinierade patientgrupper/diagnoser. Tydlighet är viktigt liksom en stark koppling till patientorganisationerna. Det är också viktigt med kontakter med Försäkringskassan, Arbetsförmedlingen och kommunerna under uppbyggnaden av CSD så att kontakter är etablerade vid starten. Brukarorganisationerna, som är experterna på sina egna sjukdomar, ska vara involverade i arbetet via referensgruppen och bidra i planeringsarbetet.

***Hur optimeras verksamheten vid ett CSD?***

En tydlig koordinerande roll måste finnas inom CSD. Register över berörda patienter och vårdgivare med rätt kompetens är en grund för verksamheten. Etablerade kontakter med berörda myndigheter och med patientorganisationerna krävs.

***Hur uppnås status som expertcentrum?***

Genom att uppfylla de nationella och europeiska kriterierna för expertteam och erbjuda berörda patienter en tillgänglig och kompetent vård.

***Kartläggningar regionalt, nationellt och internationellt*****Nulägesbeskrivning i SSVR**

Under hösten 2013 genomfördes en enkät till samtliga verksamhetschefer i Skåne, Blekinge och Kronoberg, för att försöka identifiera vilka professionella nätverk som fanns i regionen. Detta gav ett magert utbyte; enskilda kliniker kunde peka ut expertfunktioner, men de interprofessionella nätverken som är en naturlig del av högspecialiserad sjukvård saknades till stor del. I Socialstyrelsens databas över sällsynta diagnoser finns för många av tillstånden en hänvisning till en enskild doktor i Lund eller Malmö som anses besitta värdefull kunskap om den specifika sjukdomen, medan detta inte är synligt i den regionala organisationen.

Vid samråden och genom personlig kunskap har ett 15-tal nätverk identifierats. De flesta av dessa avser inte specifika sjukdomar utan är organiserade utifrån organdefekter som läpp-gomspalt, genitila missbildningar m.fl. Med stöd av koordinators från CSD bör dessa kunna utvecklas till att kunna bli ett regionala kunskap/expertnätverk.

Vid genetiska kliniken bedrivs i mer spordisk/ad hoc form syndromdiagnostik i samverkan med framför allt barnläkare i regionen. För att kunna fungera som ett diagnostiskt expertteam behövs personalförstärkning, inte bara läkare och genetiska vägledare för genetisk vägledning och syndromologisk diagnostik utan och förstärkning för att kunna utföra de laboratorieanalyser som utredningarna kommer att kräva.

## **Andra CSD**

Uppdragstagarna har gått igenom en rad dokument och kartläggningar från olika verksamheter. Nedan följer ett axplock från sådana som bedömts vara viktiga att ta ställning till inför ett CSD i Södra Sjukvårdsregionen.

### ***Centrum för Sällsynta Diagnoser, Karolinska Universitetssjukhuset***

I juni 2012 fattades beslut om att SLL anslår 3 Mkr per år 2012-14 för ett Kompetenscentrum för Sällsynta diagnoser. Organisatoriskt tillhör kompetenscentret Klinisk genetik eftersom det är en åldersövergripande verksamhet. Målsättningen är att samordna medicinska och psykosociala insatser inom SLL bl a annat genom informationsspridning, upprättande av nationella vårdrekommendationer och kvalitetsregister samt genom att stödja befintliga och utveckla nya forskningsnätverk och åldersövergripande samarbetsmottagningar med kliniska expertteam. Övergången till vuxensjukvården och patienter som saknar en samlad diagnos är särskilt prioriterade områden. Anslaget är inte tänkt till vård och skall inte användas till att flytta patientgrupper mellan kliniker. Patienterna skall behandlas inom den klinik och av de expertteam som sköter dem idag. CSD skall utgöra en gemensam ingång, en "spindeln i nätet" funktion, med en hemsida, ett gemensamt telefonnummer och en funktionsbrevlåda, dit alla patienter och professionen skall kunna vända sig för att få hjälp med frågor och hänvisning till rätt person/instans.

### ***Östergötlands läns landsting och Sydöstra sjukvårdsregionen***

Man har i projektform genomfört en kartläggning av patientunderlaget och en brukarenkät samt startat ett projekt med inriktning mot neuromuskulära sjukdomar. Beslut har fattats i Östergötland om att bevilja 3,5 milj. kr årligen till ett CSD med start 2015-07-01 då projektiden utgår. Jönköpings och Kalmar län kommer att fatta beslut om att medverka efter sommaren.

### ***Västra Götaland***

I Västra Götaland har man börjat bygga en verksamhet utgående från Barn- och ungdomskliniken vid Drottning Silvias barnsjukhus. Man har gjort en inventering över vilka patientgrupper som man har inom verksamheten och bildat team runt dessa för att stärka kontinuiteten i vårdkontaktarna.

### ***Riksförbundet Sällsynta diagnoser***

Riksförbundet Sällsynta diagnoser (nedan kallat "förbundet") har lämnat en rad kommentarer (2012-11-19) till Socialstyrelsens förslag till nationell strategi för sällsynta sjukdomar där de föreslår förbättringar och förtydliganden av strategin. Kommentarer i sin helhet finns på [www.sallsyntadiagnoser.se](http://www.sallsyntadiagnoser.se)

## **Analys**

Det finns några genomgående frågeställningar som är centrala vid en start av ett regionalt Centrum för Sällsynta Diagnoser, CSD; det handlar inte om nya patienter som ska ha tillgång till vård. Alla patienter finns redan i vård och omsorg, men är inte alltid optimalt omhändertagna. Det anses att detta leder till en ökad vårdkonsumtion och därmed en onödig belastning.

## **Avgränsning/identifiering**

- Det finns en avgränsningsproblematik. Vilka räknas in i gruppen sällsynta diagnoser? Skall man räkna efter definition i Sverige (1/10 000) eller efter EU definitionen (1/2000)?
  - Socialstyrelsens referensgrupp för sällsynta sjukdomar har beslutat att arbeta efter EU-definitionen.
- Vilka inom gruppen sällsynta diagnoser har ett egentligt behov av ett CSD?
  - Sedvanliga prioriteringsprinciper bör gälla. De som har störst behov, sjukdom med debut i barneåren med multifunktionshinder, som involverar många olika specialiteter och med stort behov av social omsorg är de som ska prioriteras.
  - Insatserna från ett CSD för den enskilde vårdtagaren bedöms ofta bli mest intensiv vid vissa perioder av livet; vid diagnos, skolstart, pubertet och vid vuxenlivets start.
- Hur identifierar vi behövande patienter i dagens system? De flesta sällsynta diagnoserna har ingen egen kod inom ICD10. Det gör det omöjligt att finna aktuella volymer patienter för respektive huvudman eller för Södra sjukvårdsregionen.
  - En uppskattning baserad på medlemsantalet i patientorganisationen Sällsynta diagnoser och andra patientorganisationer ger för handen att det i Södra sjukvårdsregionen kan vara ca 2000 personer. Genom att bygga upp ett register vid CSD kan man få en uppfattning över hur många individer och familjer som finns.
- Vad skall hanteras regionalt och vad bör vara nationella åtaganden?
  - I dagsläget finns ingen nationell samordning; varje landsting/region bestämmer för sig. Grunden för verksamheten i Södra sjukvårdsregionen bör vara att vård och omsorg bedrivs så lokalt som möjligt med stöd av den infrastruktur som ett CSD kan erbjuda. CSD ska efter patientens behov inhämta bästa möjliga kunskap om det enskilda tillståndet som underlag för en individualiserad vårdplan. Samverkan med andra CSD är viktigt för att undvika dubbelarbete och NFSD har en nyckelroll i detta. Detta är viktigt inte minst med tanke på det utökade fria vårdsökande från oktober 2014 som finns i Sverige tillsammans med EU-direktivet om fri rörlighet för patienter inom EU och dess speciella skrivning om sällsynta diagnoser.

## **Patienternas behov**

- Patienterna måste få rätt diagnos så att vård och omsorg kan anpassas efter deras behov.
  - Genom inrättande av en diagnostisk enhet ökar möjligheterna till korrekt diagnos
- De som diagnosteras som barn måste få en bra övergång till vård och omsorg i vuxenlivet.

- Genom att ha vårdkoordinatorer tillgängliga under dessa skeenden i livet kan många av dagens svårigheter överbryggas.
- Vården måste samordnas om den omfattar flera medicinska specialiteter.
  - Genom upprättande av individuella vårdplaner och att ha en patientansvarig namngiven person som samordnar kontakterna kan detta uppnås.
- Information om sällsynta diagnoser måste vara lättillgänglig för patienterna och dess familjer, vårdgivare och andra huvudmän som kommun, arbetsförmedling och försäkringskassa.
  - Regionala och nationella register inom CSD och NFSD kommer att göra existerande information bättre tillgänglig.

## Inrättande av ett CSD

### Patientnytta

Det är välkänt genom flera brukarundersökningar att kunskapen om handläggning av sällsynta sjukdomar och ovanliga diagnoser inte är optimal och att det är själva sällsyntheten som är problemet till okunskapen. Genom att inrätta ett CSD finns en kanal för patienter/brukare vårdgivare, och andra aktörer att samverka och få en motpart med kunskap om just sällsyntheten. Ett diagnostiskt team med fokus på att driva de optimala utredningarna till diagnos kombinerat med ett resursteam med vårdgivare med olika kompetenser (t.ex. sjukgymnast, logoped, dietist, arbetsterapeut och olika läkarspecialister) att utarbeta ett individuellt anpassat vårdprogram som kan implanteras på hemorten kommer att stärka patientens ställning och göra vården mera strömlinjeformad. Vårdkoordinatorer kan hjälpa både patienten och vårdgivare framåt, speciellt vid kritiska tidpunkter med omställningskrav för patienten/brukaren, förutom då det sker försämringar i allmäntillståndet även vid t.ex. diagnos, skolstart och övergång till vuxensjukvården. En sådan samordning kan förväntas leda till en totalt lägre totalkostnad då färre aktörer förväntas vara involverade.

### Byggnad av kompetens/expertteam/nätverk

Upprättande av diagnos/expertteam för olika diagnosgrupper är den centrala funktionen i ett CSD. Dessa team kan se ut på olika sätt beroende på sjukdomsgrupp. De kan vara runt en specifik diagnos eller runt funktionshinder som kräver likartad behandling.

Vid de genomförda samråden framkom att det finns många informella nätverk som samarbetar runt enskilda personer med en sällsynt diagnos, men det finns ingen systematik. Intresset var stort bland deltagarna att utveckla detta mot vad som krävs för att vara ett excellensnätverk i den nationella definitionen. Man framhöll dock den stora betydelsen att av att det tillförs externa medel för koordinatorsfunktionen och att den som är koordinator tydligt är bortkopplad från konkurrerande arbetsuppgifter. Man menade att en person som på deltid, 20-25% hade en koordineringsfunktion för ett team/nätverk är nödvändig för att få en kontinuitet i funktionen. Samråden identifierade ett 15-tal sådana nätverk runt enskilda diagnoser eller funktioner.

### Utvecklande av externa nätverk

CSD bör under första året ha funnit former för att på ett standardiserat sätt samverka med försäkringskassan och kommunernas omsorgsansvariga.

Vid samråden med representanterna från försäkringskassa, arbetsförmedling och socialtjänst framkom att man var medveten om kunskapsglappet och välkomnade möjligheten till utbildning och till ett närmare systematiskt samarbete runt klienter med sällsynta diagnoser. Dessa kontakter måste ske brett så att det finns handläggare inom varje område som har fördjupad kunskap och som i förlängningen kan vara en länk mellan ett CSD och verksamheterna.

### **Inrättande av ett diagnostiskt team**

En korrekt diagnos är en förutsättning för att kunna ge ett gott omhändertagande. I ca 20 procent av fallen sätts diagnos genom etablerade utredningsmetoder, kromosomanalys, analys av specifika gener eller genomisk array. För att komma vidare är metoder som exom- eller helgenomanalys av barnet och föräldrarna viktiga. Med hjälp av dessa undersökningar har man idag lyckats sätta diagnos på ca 60 procent av alla med ett allvarligt funktionshinder. I ytterligare fall måste man använda sig av mer avancerade laboratorietekniker för att kunna visa ett samband mellan en genetisk förändring och patientens symptombild.

Att få en diagnos är viktigt för patienten och för sjukvården. Man kan sluta utreda orsaken till funktionshindret och koncentrera sig på att utveckla vård och omsorg med utgångspunkt från diagnosen. En diagnos gör det också lättare att ställa prognos och att eventuellt finna behandlingsmöjligheter. En diagnos ger också möjlighet för fosterdiagnostik i kommande graviditeter både för familjen och i vissa fall släktingar.

Gränsen där det diagnostiska arbetet går över i kliniskt utvecklingsarbete/forskning är oklar, men flyttas hela tiden mot en mer avancerad praktik när det blir möjligt att strömlinjeforma utredningsgången. Detta leder också till att allt fler av de oklara diagnoserna kan få en molekyलगenetisk förklaring vilket leder till ökad möjlighet till prognostik och anpassad behandling.

De patienter som remitteras till det diagnostiska teamet förutsätts vara utredda i enlighet med rutiner inom respektive klinik. Detta innebär att biokemiska, bilddiagnostiska och patologiska utredningar ska vara gjorda utan diagnos fastställt och att molekyलगenetisk utredning av enskilda gener för mera frekventa sällsynta sjukdomar har uteslutits. Om även en genomisk array varit normal så får den ytterligare utredning som kan ske inom sjukvårdens ram anses vara så högspecialiserad så att de endast kan genomföras om man inom det diagnostiska teamet är överens om att så ska ske. Det kan vara lämpligt att använda samma debiteringsrutiner som inom den genetiska mottagningsverksamheten där varje enskild analys debiteras respektive landsting/region centralt. Administrativa rutiner för detta finns upparbetade vid VO Klinisk genetik. Behovet av sådana analyser är svårt att beräkna men om man räknar med att 1/300 födda kommer att ha ett multipelt funktionshinder som inte kan diagnosticeras på annat sätt så kommer varje år ett 60-tal barn behöva utredas med denna teknik. Kostnaden per analyserad familj uppskattas till ca 25 000 kr.

För att kunna erbjuda detta inom egen verksamhet behövs en vidareutveckling av det regionala genomikcentrat vid VO klinisk genetik så att man kan genomföra dessa utredningar. Ett genomikcentrum kopplat till en diagnostisk enhet skulle innebära en minst nationell spetskompetens och skulle kunna vara attraktiv även för utredning av patienter utanför Södra sjukvårdsregionen.

De patienter som är i behov av dessa diagnostiska faciliteter finns redan inom hälso- och sjukvården och i avsaknad av diagnos söker både patienten och läkaren i blindo efter en biologisk förklaring till funktionshindret. När väl en diagnos är satt så kan man inrikta sig på vård, omsorg och behandling utifrån diagnosen. Det är väl känt att en diagnos har en stor inverkan på vårsökande och på personlig acceptans av tillståndet vilket i sin tur leder till minskad världskonsumtion, så även om det diagnostiska arbetet kostar så kommer vården som helhet på sikt att spara genom att patienten fått en diagnos. Man kan också förvänta sig att dessa patienter kommer att utnyttja möjligheten att söka expertkunskap på egen hand genom att utnyttja de möjligheter som Patienttrörlighetsdirektivet av 11 juni 2011, §13, ger.

Många av dessa möjligheter till genetisk diagnostik har blivit tillgängliga under de senaste fem åren. Det finns äldre patienter med oklara diagnoser som aldrig utretts därför att när de grundutreddes så saknades förutsättningarna för utredning enligt dagens rutiner. I många fall saknas möjligheter inom vården för att bekosta utredningar, framför allt för personer som diagnosticeras i vuxen ålder eller som blivit vuxna utan diagnos. Primärvården anser sig inte i sina avtal ha kostnadsteckning för dessa utredningar och då det ofta rör sig om multiorgansjuklighet finns ingen specialist som vill ta ett helhetsansvar. I en del fall kan detta leda till att det föds barn med funktionshinder utan att föräldern vetat om att t.ex. ett syskons diagnos var ärftlig. Ett diagnostiskt team kan även i dessa situationer ta ansvar för att adekvata utredningar genomförs.

### **Samverkan med brukarorganisationer**

Brukarna är de som har stor kunskap om sina sällsynta diagnoser och är en stor resurs. De kan peka på vilka speciella behov som den enskilde patientgruppen har och kan aktivt bidra till att förbättra vård och omsorg. En viktig brukarorganisation är Sällsynta diagnoser men som ännu inte har en lokalavdelning i Sydsverige. Dock finns många aktiva i de olika delföreningarna som ska inviteras till samråd. Brukarorganisationerna/brukarrepresentanter ska erbjudas plats i referensgruppen, och ska, där de har kompetens, vara aktiva deltagare i arbetet med att ta fram vårdprogram och patientutbildningar.

### **Samverkan med primärvården**

CSD ska i samverkan med primärvården undersöka hur man kan etablera en nära samverkan för att erbjuda personer med sällsynta diagnoser en kunskapsbaserad vård, framför allt efter att de lämnat barnsjukvården. Primärvården kan också med fördel medverka i uppföljningen av andra multiorgansjukdomar där det finns lindrigare funktionshinder, men behov av regelbunden uppföljning som, t.ex. vid Neurofibromatos eller Oslers sjukdom. Detta ställer krav på upparbetade kontakter mellan expertcentra och de primärvårdsenheter som vill medverka. Det finns också behov av ekonomiska incitament då dessa patienter har en högre vårdtyngd och kräver kontinuerlig vidareutbildning av vårdgivarna på ett annat sätt än vid mera välkända sjukdomskomplex.

### **Rekrytering och kompetensutveckling av medarbetare i CSD**

De medarbetare som rekryteras kommer att oberoende av bakgrund behöva kompetensutveckling under det första verksamhetsåret för att kunna fungera i sina nya funktioner. Detta är nödvändigt då generellt sett är kunskapen om ärftliga sjukdomar låg och ska man fungera i en koordinators eller utbildares roll krävs goda kunskaper. En viktig uppgift under de första verksamhetsåren är att utbilda de rekryterade medarbetarna internutbildning inom genetisk vägledning. Detta kan ske genom utbildning i egen regi eller i

samverkan med universitet/högskola inom ramen för ett mastersprogram. Lärarkompetensen kan finnas inom flera olika specialiteter, men man bör sträva efter att få en läkare med bred kunskap om sällsynta diagnoser förutom att ha en specialistinriktning mot klinisk genetik.

### **Utbildningar för familjer och vårdmedarbetare i Södra sjukvårdsregionen**

Ett uppdrag är att ge familjer med barn med sällsynta diagnoser en möjlighet att träffa andra i samma situation och få information om den aktuella sjukdomen samtidigt som de får träffa regionala eller nationella experter på diagnosen. Sådan patientutbildning bör ske i samråd med patientorganisationerna och brukarna själva.

CSD ska ta fram ett program för kompetensutveckling som kan användas inom olika vårdenheter när behov av kompetensutveckling uppstår. Man ska undersöka förutsättningarna för att ta fram en internetbaserad utbildningsserie.

Då sällsynta recessiva sjukdomar ofta förekommer i familjer och släkter där kusingifte tillämpas och där språkkunskaperna i svenska kan vara bristfälliga bör man undersöka möjligheterna att internt utbilda tolkar i genetiska frågeställningar tillsammans med de tolkförmedlare som Regionerna/landstingen har avtal med. Då ca 5 procent av cancersjukdomarna anses ha en stark genetisk koppling där olika specifika cancertyper kan finnas hos samma person eller hos olika familjemedlemmar så bör man tillsammans med RCC vid genomförandet av den regionala cancerplanen inkludera utbildning av kontaktsjuksköterskor.

### **Register**

Det saknas idag information om hur många patienter det finns med sällsynta diagnoser och deras olika vårdbehov. Upprättande av ett patient- och uppföljningsregister och insamlande av patientdata är en prioriterad aktivitet under det första verksamhetsåret. Det finns idag ett välfungerande register för ärftlig cancer kopplat till Klinisk genetik som är solidariskt finansierat.

Detta register OnkGen, inrättades på uppdrag av Södra regionvårdsnämnden i samband med införandet av solidarisk finansiering för genetisk vägledning och cancer genetiska utredningar år 2000. Registret finansieras genom bidrag till Klinisk genetik, men förvaltades initialt inom onkologisk centrum. Genom den organisationsutveckling och de omorganisationer som skett under de senaste åren är denna koppling mindre lämplig. Registrets huvudanvändning är för att följa familjer och individer som utreds för ärftlig cancer och många av dessa är friska anhöriga till cancerpatienter. Registret är webbaserat och lämpar sig väl för som bas för det register som planeras vid CSD. Dock behöver det moderniseras och överföras till en modernare teknikplattform samt anpassas för utvidgad registrering. Det rekommenderas att dessa möjligheter utreds tillsammans med ERC Syd.

Likaledes saknas idag en förteckning över vilka experter och superspecialister på olika symptom eller sjukdomstillstånd som finns i Södra sjukvårdsregionen. Upprättande av en sådan förteckning bör inledas under det första verksamhetsåret.

### **Organisatorisk tillhörighet**

Många av de tillstånd som har behov av ett CSDs tjänster är kopplade till ärftliga sjukdomar med de speciella informationsproblem om reproduktiva val och familjemedlemmars rätt till

kunskap, både vad det gäller barn och vuxna. CSD ska verka över alla diagnosområden och åldrar i hela södra sjukvårdsregionen. Denna specialistfunktion finns idag inom klinisk genetik och det kan därför vara lämpligt att koppla CSD som en egen enhet till VO klinisk genetik och biobank vid Labmedicin Skåne. VO klinisk genetik har redan ett regionalt uppdrag om genetisk service till Södra sjukvårdsregionen och driver mottagningsverksamhet som är solidariskt finansierad. Till detta kommer att verksamhetsområdet redan har uppdraget att vara Region Skånes genomikcentrum, dvs ansvara för genetisk laboratoriediagnostik och att läkarnas kliniska kompetens är fokuserad runt sällsynta diagnoser och har ett regionalt uppdrag för Södra sjukvårdsregionen.

### **CSD regionalisering**

CSD ska vara ett kunskapscentrum för hela Södra sjukvårdsregionen. Därför bör, då CSD konsoliderats, organisationen regionaliseras genom att lokala koordinatörer/genetiska vägledarfunktioner vid sjukhusen i Karlskrona, Växjö och Halmstad inrättas. Det kan övervägas att inom Region Skåne ha motsvarande funktioner vid sjukhusen i Kristianstad och Helsingborg.

### **CSDs uppdrag**

- 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.

### **Följande organisation föreslås**

- Ett CSD inrättas som ett 3-årigt projekt 2015-01-01 – 2017-12-31

### **2015**

Uppbyggnaden påbörjas och under året rekryteras de första medarbetarna. Fokus ska ligga på att få en arbetande referensgrupp inkluderande brukarna, utveckla registerfunktionen och skapa kontaktytor/etablera kontakter med övriga aktörer runt personer med sällsynta diagnoser. Målet för första aktivitetsåret ska vara att

- En projektledare och en referensgrupp utses
- En registerfunktion/databas över personer med sällsynta diagnoser och medarbetare med spetskompetens upprättas och en registeransvarig rekryteras.

- Rekrytering av stab med sekreterare, projektassistent och utbildningsledare genomförs. Rekrytering av 2 teamkoordinatorer för att utveckla/bygga upp expert/kunskapsteam. Påbörjad rekrytering av "resursteam".

En tänkbar start är att organisera några workshops med berörda patientorganisationer och vårdgivare, först och främst de som deltagit i samråden våren 2014, för att identifiera var de största problemen finns och var man initialt kan göra den bästa insatsen. Detta kan ske parallellt med att medarbetare till organisationen rekryteras. En annan viktig startpunkt är att få igång registerverksamheten. Om det vid klinisk genetik befintliga uppföljningsregistret för den cancergenetiska verksamheten går att utveckla bör registerfunktionen kunna få en snabb start.

### ***Patientperspektivet***

Kontaktvägarna med försäkringskassa, arbetsförmedling och kommunernas socialtjänster börjar byggas upp under året vilket kommer att innebära en förbättrad handläggning för berörda personer. Identifieringen av personer med sällsynta diagnoser ger möjligheter att ge en mer strukturerad och sammanhållen vård av dessa och patientansvariga läkare för de som saknar en sådan kan börja utses. Uppbyggnaden av expert-/kunskapsteam påbörjas. Dessa kommer att ge fler patienter rätt anpassad vård i samarbete mellan olika specialiteter och olika vårdkategorier. Minst två möten har hafts med brukarorganisationerna.

Under slutet av 2015 kommer någon/några patientergrupper att ha bjudits in till träffar med föreläsningar om deras diagnos och med möjligheter att träffa andra patienter och anhöriga med samma diagnos och även dem som är regionala experter. Kontakten mellan CSD och primärvården ska leda till att det finns bättre utbildade medarbetare inom primärvården för flera sjukdomsgrupper vilket leder till ett bättre omhändertagande för framför allt de som ska gå från barn till vuxenvård.

## **2016**

Uppbyggnaden fortsätter med fokus på att utveckla nya expertteam och brukar/vårdgivarutbildningar.

- Ytterligare 2 teamkoordinatorer rekryteras

### ***Patientperspektivet***

Under 2016 kommer samarbetet med försäkringskassa, arbetsförmedling och socialtjänster att konsolideras och en modell för informationsutbyte tagits fram. Ytterligare patientnätverk har etablerats och utbildningar och informationsdagar hållits. Resursteamets etablering har lett till förbättrade individuella vårdprogram. De första expert-/kunskapsteamerna har etablerats. Samverkansformer med brukarorganisationerna har etablerats.

## **2017**

Uppbyggnaden fortsätter med fler expertteam och med en regionalisering av verksamheten.

- Lokala vårdkoordinatorer i Blekinge, Kronoberg, och Halland rekryteras och utbildas
- Fler expertteam har etablerats och utbildning av regionala koordinatorer genomförs.
- Den regionala organisationen är etablerad och väl känd bland sjukvårdens aktörer.
- Ytterligare teamkoordinatorer rekryteras med fokus på patientstödande verksamhet

Medarbetarnas utbildning är klar och resursteamet fullbemannat. Uppbyggnaden konsolideras och det bör inför utvärderingen finnas kunskaper om vilken a de regionala behoven är och hur man ska kunna möta dem.

### ***Patientperspektivet***

En regionalisering av verksamheten påbörjas vilket innebär att fler patienters behov kan lösas inom ramen för den lokala hälso- och sjukvården. Ett annat långsiktigt mål är att alla nydiagnosticerade patienter i verksamhetens register under första året efter diagnos ska ha bjudits in till en informationsträff om CSD och dess funktion.

## **Resurser till CSD för att fullgöra uppdraget**

Verksamheten vid ett CSD är av sådan karaktär att ramfinansiering solidariskt inom SVRN utgör grunden för verksamheten. Då behovet av mera omfattande diagnostiska utredningar kan variera föreslås en modell där utredningskostnader debiteras centralt i respektive region/landsting. Sådan finansiering finns redan för den cancergenteiska verksamheten vid klinisk genetik och den bör kunna utvidgas till att omfatta även annan klinisk genetisk utredning.

Ett förslag till budget för de tre åren bifogas

## **Redovisning av CSDs uppdrag**

CSD redovisar senast i mars året efter verksamhetens omfattning och resultat under det gångna året. Hur samverkan med brukarorganisationerna skett ska redovisas särskilt. Eventuellt ej utnyttjade medel återgår till finansiärerna.

Senast 2017-06-30 inlämnas en utvärdering av projektet som helhet att ligga till grund för eventuellt beslut om att inrätta ett permanent CSD.

## Bilaga 1. Sammanställning inbjudan och närvaro vid samråd om CSD

### Inbjudna patientorganisationer

### Närvaro

Anonymus

Riksförbundet CF

Ja

DHR

FUB

HSO

NFSD

Ja

NHR, två representanter

Ja

Sällsynta diagnoser

Ja

RBU

Ja

2 brukarföräldrar

Ja

### Inbjudna från professionen

Endokrinologi, barn, SUS

Ja

Neurologi, barn, SUS

Ja

Metabola sjukdomar, SUS

Barn CF, SUS

Ja

Barnmedicin, Karlskrona

Ja

Nefrologi, barn, SUS

Plastikkirurgi, SUS, 2 representanter

Ja

Reumatologi, barn, SUS

Ja

Neurologi, SUS

Ja

Onkologi, SUS

Ja

Lungmedicin, SUS

Ögon, SUS

Reumatologi, SUS

Ja

Kardiologi, SUS

Kärl, SUS

Öron, SUS

Ja

Hud, SUS, 3 representanter

Ja

Hematologi, SUS

Ja

Genetik, SUS, 8 representanter

Ja

Barn- och vuxenhabilitering, Skåne, 6 representanter olika yrkesgrupper

Ja

Barnhabilitering, Kronoberg

Kontakter via telefon

Barnhabilitering, Halland

Ja

Barnhabilitering, Blekinge

Ja

### Andra huvudmän

Försäkringskassan

Ja

Arbetsförmedlingen

Ja

Socialförvaltningen, Malmö Stad

Ja

Tandläkarhögskolan

Ja

## Budget CSD 2015

| Personal<br>Lönekostnader                                                                                     | SSG    | Månadslön | Årskostnad       | Delårskostnad 2015 | Tillsättningsdatum | Kommentar           |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------|-----------|------------------|--------------------|--------------------|---------------------|
| Projektleddare/verksamhetsansvarig                                                                            | 50%    | 75 000    | 450 000          | 393 750            | 2015-01-01         | 25% till 2015-04-01 |
| Biträdande verksamhetsansvarig                                                                                | 50%    | 75 000    | 450 000          | 150 000            | 2015-09-01         |                     |
| Utbildningsansvarig                                                                                           | 100%   | 35 000    | 420 000          | 315 000            | 2015-04-01         |                     |
| Koordinatorer x2*                                                                                             | 200%   | 30 000    | 720 000          | 390 000            | 2015-04-01         | 2015-09-01          |
| Assistent                                                                                                     | 100%   | 30 000    | 360 000          | 270 000            | 2015-04-01         |                     |
| Med sekr                                                                                                      | 75%    | 25 000    | 225 000          | 168 750            | 2015-04-01         |                     |
| Resursteam motsv 3 heltider**                                                                                 | 300%   | 30 000    | 1 080 000        | 135 000            | 2015-10-01         | Fullt utbyggt 2017  |
| <b>Summa lönekostnader 2015</b>                                                                               |        |           | <b>3 705 000</b> | <b>1 822 500</b>   |                    |                     |
| <b>Arbetsgivaravgift</b>                                                                                      | 45,48% |           | <b>1 685 034</b> | <b>828 873</b>     |                    |                     |
| <b>Summa personalkostnad</b>                                                                                  |        |           | <b>5 390 034</b> | <b>2 651 373</b>   |                    |                     |
| * med ansvar för det diagnostikteamet och resursteamet<br>** resursteam= team med sjukgymnast, logoped, m.fl. |        |           |                  |                    |                    |                     |
| <b>Övriga kostnader<sup>^</sup></b>                                                                           |        |           |                  |                    |                    |                     |
| Reskostnader mm                                                                                               |        |           | 90 000           | 50 000             |                    |                     |
| Utbildning, kompetensutveckling                                                                               |        |           | 50 000           | 50 000             |                    |                     |
| Lokalkostnader                                                                                                |        |           | 200 000          | 150 000            |                    |                     |
| IT-stöd <sup>^^</sup>                                                                                         |        |           | 200 000          | 500 000            |                    |                     |
| Övrigt                                                                                                        |        |           | 60 000           | 40 000             |                    |                     |
| <b>Summa övriga kostnader</b>                                                                                 |        |           | <b>600 000</b>   | <b>790 000</b>     |                    |                     |
| <b>OH-kostnad (4 %)</b>                                                                                       |        |           | <b>240 000</b>   | <b>138 000</b>     |                    |                     |

<sup>^</sup>Kostnad för kontorsutrustning inte framtagna

<sup>^^</sup>Inklusive kostnader för att ta fram en databas

Kostnader för att ta fram digitala utbildningsprogram är ej medräknade

**Summa årskostnad** **6 230 034** **3 579 373**

Tillkommer kostnader för analyser

## Budget CSD 2016 (2015 års kostnadsläge)

| Personal<br>Lönekostnader       | SSG    | Månadslön | Årskostnad       |
|---------------------------------|--------|-----------|------------------|
| Koordinatorer x2                | 200%   | 30 000    | 720 000          |
| Summa lönekostnader 2015        |        |           | 3 705 000        |
| <b>Total lönekostnad 2016</b>   |        |           | <b>4 425 000</b> |
| Arbetsgivaravgift               | 45,48% |           | 2 012 490        |
| <b>Summa personalkostnad</b>    |        |           | <b>6 437 490</b> |
| <b>Övriga kostnader</b>         |        |           |                  |
| Reskostnader mm                 |        |           | 90 000           |
| Utbildning, kompetensutveckling |        |           | 50 000           |
| Lokalkostnader                  |        |           | 200 000          |
| IT-stöd                         |        |           | 200 000          |
| Övrigt                          |        |           | 60 000           |
| Medel för familjeinternat       |        |           | 150 000          |
| <b>Summa övriga kostnader</b>   |        |           | <b>750 000</b>   |
| OH-kostnad (4 %)                |        |           | 287 000          |
| <b>Summa årskostnad</b>         |        |           | <b>7 474 490</b> |

Tillkommer kostnader för analyser

## Budget CSD 2017 (2015 års kostnadsläge)

| Personal                        | SSG           | Månadslön   | Årskostnad       |
|---------------------------------|---------------|-------------|------------------|
| Lönekostnader                   |               |             |                  |
| Resursteam x2                   | Sjuksköterska | 200% 30 000 | 720 000          |
| Summa lönekostnad 2016          |               |             | 4 425 000        |
| <b>Total lönekostnad 2017</b>   |               |             | <b>5 145 000</b> |
| Arbetsgivaravgift               | 45,48%        |             | 2 339 946        |
| <b>Summa personalkostnad</b>    |               |             | <b>7 484 946</b> |
| <b>Övriga kostnader</b>         |               |             |                  |
| Reskostnader mm                 |               |             | 90 000           |
| Utbildning, kompetensutveckling |               |             | 50 000           |
| Lokalkostnader                  |               |             | 200 000          |
| IT-stöd**                       |               |             | 200 000          |
| Övrigt                          |               |             | 60 000           |
| Medel för familjeintemat        |               |             | 150 000          |
| <b>Summa övriga kostnader</b>   |               |             | <b>750 000</b>   |
| OH-kostnad (4 %)                |               |             | 329 000          |
| <b>Summa årskostnad</b>         |               |             | <b>8 563 946</b> |

Tillkommer kostnader för analyser

Tillkommer kostnader för koordinatörer på respektive sjukhus