

CSD-syd

Centrum för sällsynta diagnoser i Södra sjukvårdsregionen

Ulf Kristoffersson

projektledare

Docent, överläkare, VO Klinisk genetik och biobank, Labmedicin, Lund

Bakgrund

- EU-rekommendationer 2009 om att upprätta nationella strategier för sällsynta diagnoser och inrätta nationella expertcentra för de olika diagnoserna
- Beslut i Socialdepartementet till SoS om inrättande av en nationell funktion att samordna verksamheten 2012, www.nfsd.se
- Ingen nationell satsning med statliga medel

Bakgrund

- I den svenska tolkningen av rekommendationerna vill man inrätta regionala samverkande kunskapscentra kopplade till universitetssjukhusen
- Socialstyrelsens referensgrupp för NFSD fungerar som gemensam mötesplats
- För närvarande finns centra i 5 regioner

Bakgrund

- Vad är en sällsynt diagnos?
 - Sverige prevalens $<1/10000$
 - EU prevalens $<1/2000$
- Socialstyrelsens referensgrupp rekommenderar att man följer EU definitionerna
- Många olika diagnoser; 4-8 procent av all sjukdom faller inom EUs definition
- Endast en mindre del av dessa har behov av multidisciplinärt omhändertagande; i SVR kanske ca 2000 personer, men många fler får inte optimalt bemötande pga. dålig kunskap bland vårdens och omsorgens medarbetare

CSD-syd

- Initierat av SRVN
- Inventering av expertis 2012-2013
- Underlag till uppdrag och beslut 2014
- 2015 uppstart av ett CSD-syd som ett treårigt projekt under SRVNs tillsyn
 - Projektledare Ulf Kristoffersson, Klinisk genetik, Labmedicin Skåne
 - Budget ~6, 7, respektive 8 Mkr årligen
- Under projekttiden ta fram en modell för hur ett CSD ska fungera som kunskapscentrum för SVR

CSD-syd Referensgrupp

- Sammansättning
 - Projektledare
 - Bitr. projektledare/VC klinisk genetik
 - Representant för SRVN
 - Representant från RS via SUS (Sund och Kryh kommer att inbjudas)
 - Representanter för Blekinge, Halland och Kronoberg
 - Patientorganisationer
 - HSO Skåne
 - Riksförbundet sällsynta diagnoser
 - Neuroförbundet
- Möte 3x/år

CSD-syd Uppdraget

- Uppdraget är specificerat i åtta punkter:
 - Ta fram ett diagnosregister för sällsynta diagnoser och därtill kopplat beslutsstöd
 - Ta fram och hålla uppdaterat ett register över regional spetskompetens inom olika professioner
 - Arbeta utgående från multidisciplinära diagnostiska team.
 - Ta fram vårdprogram/planer och vådrekommendationer för enskilda diagnoser
 - Bidra till byggande av expertteam med medverkan från både barn- och vuxensjukvården
 - Ta fram en modell för samverkan med primärvården för att underlätta övergången till vuxenvården
 - Ta fram utbildningar om sällsynta diagnoser för medarbetarna
 - Samverka med patientorganisationer/grupper om patientutbildning och kontaktdagar.

CSD-syd Medarbetarna



CSD-syd Uppdraget

Bygga upp och hålla uppdaterat ett diagnos- och klientregister där vårdförloppet för den enskilde patienten enkelt kan följas

- I samverkan med Epidemiologiskt registercentrum utvecklar vi ett regionalt kvalitetsregister med bas i det registersystem som de utvecklat
 - Möjlighet till diagnosspecifika variabler
 - Automatisk överföring av vissa data från Melior
 - Gemensamma nationella basvariabler framtagna
 - Beräknas klart att tas i bruk under hösten
- Beslutsstöd något mer komplicerat beroende på annan juridisk status än kvalitetsregister
 - Kommer att ta länge tid att utveckla; tidsplan oklar, men knappast klart under projektiden då koppling till det nya M+ journalsystemet är önskvärd
 - Samverkan med IT är initierad

CSD-syd Uppdraget

Ta fram och hålla uppdaterat ett register över personer i sjukvårdsregionen med spetskompetens inom ett enskilt område

- I samverkan med verksamhetscheferna på SUS har kontaktpersoner identifierats inom olika medicinska specialiteter
- Motsvarande kontakter kommer att tas under våren med de andra förvaltningarna i Skåne och övriga landsting

CSD-syd Uppdraget

Arbeta utgående från multidisciplinära diagnostiska team.

- En av de centrala punkterna i rekommendationerna från 2009 är att arbetet ska ske patientcentrerat
- Detta är i svensk sjukvård ett centralt mål, inte bara för sällsynta diagnoser
- Dock, för sällsynta diagnoser där möjligheterna till jämförelser inom en grupp med samma diagnos är begränsade blir teamuppföljningen central för att kunna utvärdera vidtagna åtgärder
- Diagnosgruppbaseerade vårdteam underlättar detta

CSD-syd Uppdraget

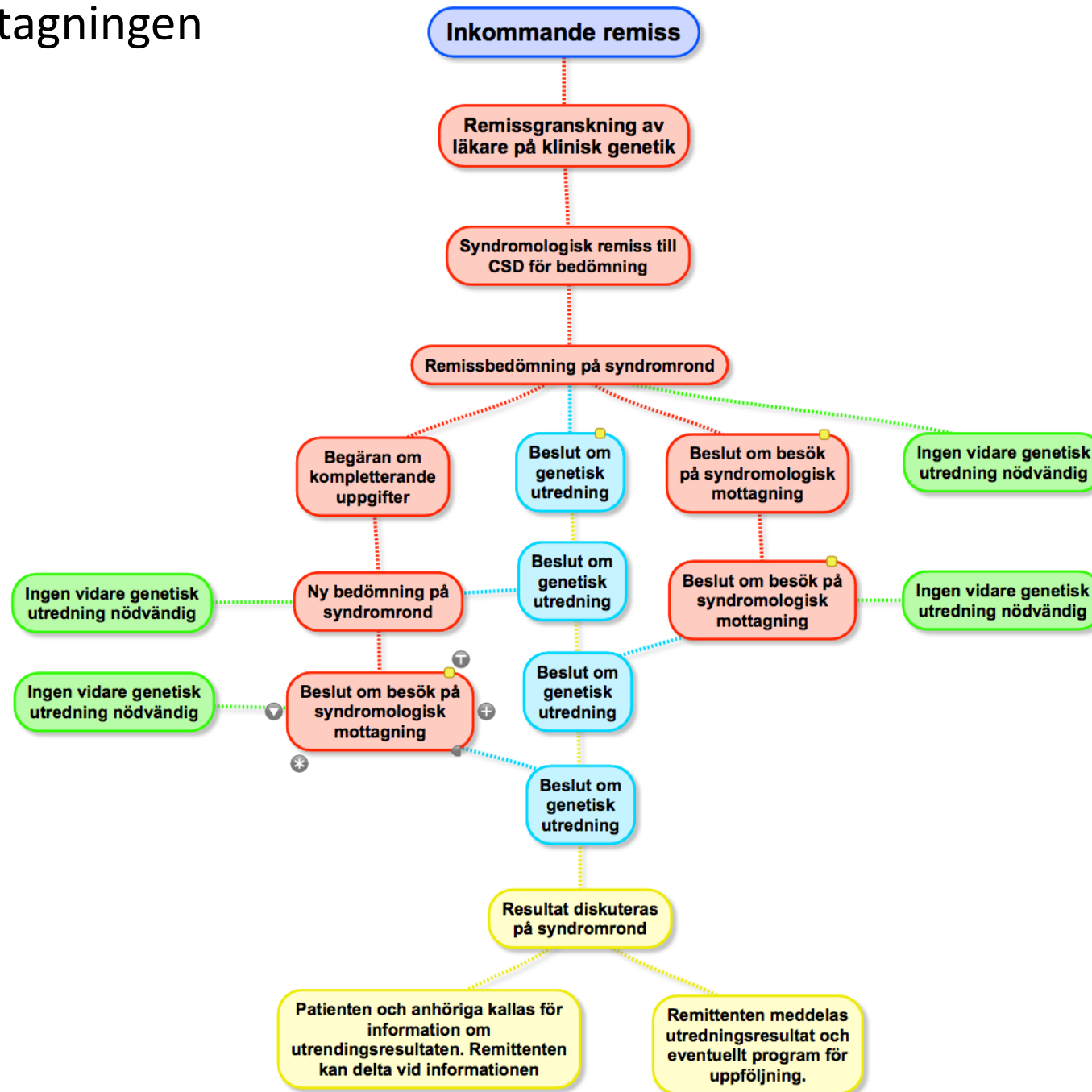
Ha ett vårdteam med bred kompetens att kunna ta fram vårdrekommendationer för enskilda diagnoser och vårdplaner för de enskilda patienterna baserat på de vårdprogram som kan finnas alternativt ta fram enskilda vårdplaner

- Det finns ett flertal diagnosrelaterade team i hälso- och sjukvården, dock ofta inte formaliserade och synliga
- Etablering av regionala expertteam pågår
 - Pediatriska thyreoideasjukdomar (modellteam)
 - Barn med oklart kön
 - Ryggmärgsbråck
 - Benigna hematologiska sjukdomar
 - Turners syndrom/könskromosomavvikelse
 - Syndromdiagnostiskt centrum
 - Kardiogenetik
 - Onkogenetik

Syndromdiagnostiskt centrum

- Barn med utvecklingsförsening och missbildningsyndrom kan i stor utsträckning inte klassificeras på ett tillfredställande sätt i majoriteten av fallen
- Detta är frustrerande för föräldrarna och vårdgivaren och försvårar bedömningar om vårdbehov för socialtjänsten
- Genom att i selekterade fall göra exomanalyser ökas den diagnostiska arsenalen och när man funnit det första fallet med en specifik avvikelse så visar erfarenheten att man finner fler bland sina patienter
- Kartläggning av patienter som lämpar sig för exomanalys och i förlängningen helgenomanalys är därför viktig
- Kan ha betydelse för framtida terapimöjligheter

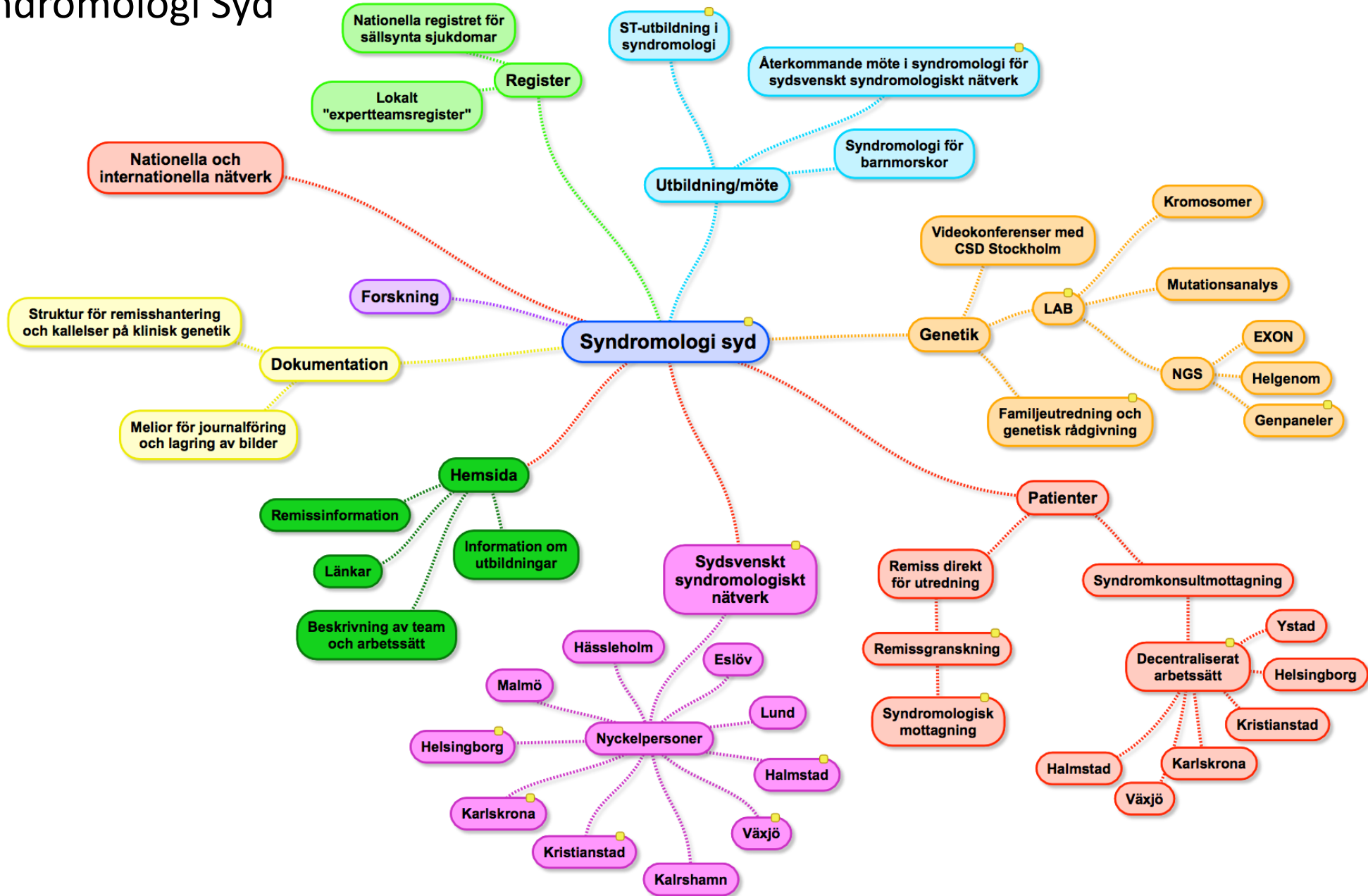
Flöde syndrommottagningen



Genetisk utredning



Struktur Syndromologi Syd



CSD-syd Uppdraget

Ha resurser att bidra till byggandet av expertteam med medverkan från både barn- och vuxensjukvården

- Ofta saknas epidemiologisk kunskap om hur många personer som finns med en specifik diagnos, vilka vårdbehov de har och om de är uppfyllda
- För att kunna bygga expertteam och ta fram vårdrekommendationer behöver denna kunskapslucka fylla
- En uppgift för CSD är att fylla dessa kunskapsluckor för att kunna ta fram vårdrekommendationer och individuella vårdplaner

CSD-syd Uppdraget

I de fall där högspecialiserad vård inte krävs, ta fram en modell för samverkan med primärvården för att underlätta övergången till vuxenvården

- Olika förutsättningar i olika landsting/regioner pga olika organisation av primärvården
- Dialog med primärvårdsföreträdare i Skåne och regionvårds-företrädare för att finna en modell som kan generaliseras
 - I Skåne finns en fastställt rekommendation som gäller övergången mellan barn- och vuxenhabilitering som kan generaliseras för personer med behov av kontinuerlig vård- och omsorg
 - Diagnostik av vuxna ska ingå i uppdraget för de diagnostiska centra som skapats i Region Skåne
 - En kontaktpunkt (remissinstans) i specialistvården när primärvården behöver handläggningsråd för personer med sällsynta diagnoser

CSD-syd Uppdraget

Ta fram utbildningar om sällsynta diagnoser för medarbetarna i hälso- och sjukvården

- Kunskap om ärftliga sjukdomar är låg bland vårdgivarna
 - Ämnet undervisas inte i någon av vårdutbildningarna och för läkare eller annan vårdpersonal
 - Inom ST utbildningarna finns inga kurser
- Detta leder till en bristande förmåga att hantera utredningar för ärftlig sjukdom
 - Det finns behov av att stärka kompetensen genom utbildningar av medarbetarna
 - CSD anordnar en vägledarutbildning om 15 hp tillsammans med medicinska fakulteten för medarbetare i SVR
 - CSD kommer att erbjuda skräddarsydda utbildningar enligt ömskemål

CSD-syd Uppdraget

Samverka med patientorganisationer/grupper om patientutbildning och kontaktdagar

- CSD har haft en kontaktdag med patient organisationer under hösten
- Den 29 februari (sällsynta dagen) planeras en heldag med informationsbord i entrén på SUS, Lund med två föredrag för allmänheten på kvällen
 - Denna aktivitet kan genomföras på andra vårdinrättningar om önskemål finns
- En utbildningsdag om CHARGE-syndromet har genomförts för vårdgivare och brukare
 - Två kontaktdagar är under planering

CSD-syd Min vision

CSD-syd ska vara ett regionalt kunskaps- och kompetenscentrum för sällsynta diagnoser i nationell samverkan till stöd för vårdgivare och patienter