

## Minnesanteckning

### LPO/RPO sällsynta sjukdomar, 2023-09-14, 14:30-16:30

#### Närvarande

Erik Eklund, Josefina Johannisson (via länk), Kristina Karrman, Marie Stenmark-Askmalm (ordförande), Katarina Sandgren (mötessekreterare)

**Anmält förhinder:** Andreas Puschmann, Johanna Glad, Lena Persson, Sophie Ohlsson

#### 1. Dagordning

Marie öppnade mötet och hälsade alla välkomna. Presentation av dagordning.

#### 2. Föregående protokoll

Inga justeringar.

#### 3. Ny processledare

Lena Persson kommer att ta över som processledare för vårt LPO/RPO efter Carl-Johan Glans.

#### 4. Referat från möte med NPO sällsynta sjukdomar 2023-09-04/05

Rapportering från NPO-internat i Stockholm 4–5 september. Gås igenom vilka som är ledamöter i dagsläget. Konstateras tungvikt mot klinisk genetik. Bredd efterfrågas. Viktigt att eftersträva inklusion av flera olika specialiteter och yrkesgrupper.

##### ***1. Kort genomgång av arbete inom aktuella NAG:ar***

*a. NAG sällsynta syndrom med komplexa vårdbehov* - Uppdrag: Att ta fram en strategi som ska stödja multidisciplinärt omhändertagande och bibehållen vårdkedja under hela livet på lokal, regional och nationell nivå. Man arbetar med ett generiskt vårdförlopp för sällsynta syndrom med komplexa vårdbehov. Ordförande är Cecilia Gunnarsson, klinisk genetiker, Sydöstra sjukvårdsregionen. Från SSVR deltar Josefina Johannisson och Katarina Sandgren. Under hösten har man haft två arbetsmöten. Arbetsledande ledamöter har haft möte med NPO barns och ungdomars hälsa och NPO Nervsystemets sjukdomar. Avstämning med SKR är planerad till slutet av september. Man kommer att stämma av arbetet med NPO sällsynta sjukdomar kring årsskiftet. Kommande två remissrundor är planerade till 2024.

*b. NAG genetisk diagnostik vid misstänkt sällsynt sjukdom* - Uppdrag: Att analysera tillgång till genetisk diagnostik i regionerna och ge rekommendationer om vilka genetiska analyser som bör övervägas vid misstanke om sällsynt diagnos. Arbetsgruppen ska också vid behov ta fram riktlinjer för bedömning och uppföljning av påvisade genetiska varianter. Ordförande är Magnus Burstedt, klinisk genetiker och barnläkare, Norra Sjukvårdsregionen. Från SSVR deltar Kristina Karrman och Erik Eklund. Man har haft ett första möte förra veckan. Diskussion kring uppdrag och förväntningar. Planeras för kartläggning av konstitutionell diagnostik via lab.- datasystem. Åtgärdsprogram utformas när man konkretiserat. Jämlik diagnostik vid liknande symptombild eftersträvas nationellt.

Nationella riktlinjer måste baseras på kunskapsstyrning. Diskussion generellt kring vikten av att kunskapsstöd som publiceras är möjliga att implementera.

*c. NAG medfödda metabola sjukdomar* - Uppdrag: Att ta fram förslag för att förstärka fungerande och utveckla nya arbetssätt samt förbättra samarbete mellan nationella centra och regional/lokal vård. Ordförande är Svetlana Lajic Näreskog. Från SSVR deltar Karin Filipsson, Domniki Papadopoulou och Pia Maly Sundgren. Man arbetar med uppföljningsprogram för screeningsjukdomar och ojämlig tillgång till nutritionsprodukter, bland annat. Pågående utredning genom Socialdepartementet. Arbeta inför NHV-uppdrag. Diskussion kring NHV gentemot nära vård.

## ***II. CSD i samverkan***

Kort genomgång av struktur och finansiering bland annat. CSD i samverkan innebär samarbete mellan NPO sällsynta och sjukvårdsregionala CSD samt Region Stockholm/Gotland i egenskap av värdregion för NPO sällsynta sjukdomar. Ordförande är Maria Soller och nationell samordnare Rula Zain Luqman. Från CSD Syd deltar Marie Stenmark Askmalm och Katarina Sandgren.

## ***III. NHV remissvar***

Det pågår inhämtning av synpunkter, sakkunnigas underlag och förslag, på områden som föreslås utgöra NHV. Diskussion kring fördelning, kompetens och ansvarsområden. Lund har varit med i ansökningsförfarande för de flesta NHV. Sus är framstående, med specialistsjukvård på hög nivå, på många områden. Viktigt att bibehålla fungerande verksamheter. Tidigare möten har hållits med Sven Karlsson och Lena Luts, bland annat. Viktigt med fortsatt dialog.

## ***IV. Joint Action Rare Disease Integration (JARDIN) – Joint Action on ERNs integration to the national healthcare systems of Member States***

Kort uppdatering angående JARDIN. Marie och Katarina sitter med i den svenska projektgruppen. Ett planeringsmöte är inbokad 2023-09-27 där man ska gå igenom de arbetspaket där Sverige är med och även skissa på nationell kommunikationsplan. Tas upp i diskussionen att det skulle vara viktigt med en nationell site per ERN och medlemsland.

## ***V. European Health Data Space (EHDS) och regeringsuppdrag***

Inbjuden gäst till NPO Sällsynta sjukdomar var Michel Silvestri, E-Hälsomyndigheten. Uppdatering kring vad som händer inom området som är relevant för Sällsynta Hälsotillstånd; bland annat med tanke på nationellt kvalitetsregister. Hur ska vi kunna dela data på europeisk nivå? En av många aspekter är gemensamt kodningssystem, ex ORPHAcodes.

## ***VI. Nationell strategi för sällsynta diagnoser***

Inbjuden gäst till NPO Sällsynta sjukdomar var Lena Löqvist från Socialstyrelsen. Det finns nu beslut om att påbörja arbete med en nationell strategi för sällsynta hälsotillstånd

under hösten 2023. Nordiska Nätverket för sällsynta hälsotillstånd (NNRD) anordnar möte i Stockholm 2–3 oktober där bland annat arbete med och betydelse av nationella strategier kommer att tas upp.

NPO sammanställde följande punkter för fortsatt arbete: Sammanhållen vårdkedja lokalt/regionalt/nationellt; Tidig diagnos och behandling; Strukturerad uppföljning inklusive kodning och register; Tillgång till klinisk forskning; Sammanhållna samhällsinsatser.

På dagens möte tas upp att givna ekonomiska ramar kommer att vara av betydelse. Det kommer att vara viktigt att definiera ambitionsnivå, att konkretisera och att docka an till redan befintliga strategier, ex regionala omställningsprogram, nationell struktur för nära vård. Viktigt med nationell övergripande nivå för arbetet; ovanför Socialstyrelsen och SKR.

Diskussion kring betydelse av prevention. Tidig diagnostik kan vara ett sätt. Också viktigt med personcentrerad vård och att nå ut med utbildning. Pågående dialog kring samarbete med Martin Garwicz, Birgit Rausing Centrum för Medicinsk Humaniora. Finns en hel del insatser inom barnsjukvård. Inom vuxensjukvården ser man ofta att resurser inte räcker till.

#### ***VII. Nationellt kliniskt kunskapsstöd***

Nationellt kliniskt kunskapsstöd är regionernas gemensamma infrastruktur för att ta fram, kvalitetssäkra, lagra och distribuera kunskapsinnehåll. Syfte är att bidra till en god och jämlik vård i hela landet. På websidan publiceras alla nya kunskapsstöd.

#### ***VIII. Implementering och uppföljning av NVP Prader Willi och 22q11***

Diskussion kring införandeprocesser.

#### **5. Patientdelaktighet**

Arbete med frågor som rör patient- och närstående pågår på CSD Syd. Detta kommer att tas upp mer utförligt på kommande möte.

#### **6. Kurs klinisk genetik och genetisk vägledning I 15 hp**

Kursen ges nu för sjätte gången. Stort intresse. Drygt 20 deltagare. Personer från flera olika yrkeskategorier och specialiteter deltar.

#### **7. Nationellt kvalitetsregister RaraSwed**

Kort genomgång vad gäller status för nationellt kvalitetsregister för sällsynta hälsotillstånd, RaraSwed. Den första delen är klar för implementering. Informations- och kommunikationsplan arbetas med för närvarande. Förhoppning att kunna automatisera dataöverföring åtminstone till viss del på sikt. Viktigt att registrering hålls på få händer för att garantera korrekt data. Stickprov för kontroll kommer att göras.

Förslag att LPO/RPO utgör lokal registerstyrgrupp antas. Registerfrågor kan tas upp som en regelbunden kort punkt på agendan.

### **8. Övrigt: Motion till region Kronoberg**

Med anledning av samtal kring den nationella strategin tar Josefina upp en inkommen motion till region Kronoberg. Motionen avser behov av kompetenshöjning kring det sällsynta samt ett önskemål om en plan för hur ny kunskap skall komma patienterna till nytta och hur man planerar att samverka med representanter för de berörda patientgrupperna.

I nuläget upplever Josefina att intresset för utbildningsinsatser inom den egna regionen är lågt i alla fall vad gäller breddutbildning. Frågan diskuteras utifrån sällsynta diagnoser med och utan komplexa vårdbehov. Ser behoven annorlunda ut för sällsynta med komplexa vårdbehov och flerfunktionshinder utan sällsynt diagnos, vem behöver utbildning och varför? Viktigt att först utreda vilka behov som faktiskt föreligger.

Nästa möte är planerat till 2023-11-02

Mötet avslutas

Lund 2023-09-14/Katarina Sandgren  
Mötessekreterare

justeras Marie Stenmark Askmalm