

## LPO/RPO sällsynta sjukdomar Mötesanteckning 2024-02-14

**Tid:** 15 – 15.45

### Närvarande:

Andreas Puschmann (via länk), Sophie Ohlsson (via länk), Josefina Johannisson (via länk), Marie Stenmark-Askmalin (ordförande), Katarina Sandgren (mötessekreterare)  
Jacob Gullander (adjungerad, ersättare för Kristina Karrman), Dan Hellström (adjungerad, punkt 7 - Uppdatering RaraSwed).

### Anmäلت förhinder

Erik Eklund, Lena Persson

1. Dagordning
2. Föregående protokoll
3. Verksamhetsplan 2024
4. Patient med komplexa vårdbehov
5. Inkommande förfrågan – Ny behandling Arginasbrist
6. NT-rekommendation: avvakta med Agamree (vamorolon) vid Duchennes muskelatrofi
7. Uppdatering RaraSwed
8. ERN/Jardin
9. Verksamhetsberättelse 2023
10. Övriga frågor

### 1. Dagordning

Ordförande öppnade mötet och hälsade alla välkomna. Genomgång av dagordning. Då mötestiden delvis krockar med annat viktigt nytillkommet möte beslutas att hålla detta möte lite kortare än vanligt.

### 2. Föregående protokoll

Inga justeringar.

### 3. Verksamhetsplan 2024

Verksamhetsplan för 2024 ska vara klar och inskickad 30 april. Kort information. Ärendet tas upp mer utförligt vid nästa möte på grund av tidsbrist idag.

#### **4. Patient med komplexa vårdbehov**

Fråga lyfts kring hur omhändertagande av patient med komplexa vårdbehov och många vårdkontakter skulle kunna förbättras. Som exempel diskuteras bland annat diagnosen schwannomatos. Det finns inte automatiskt en hemklinik. Det kan vara oklart vem som ska hålla i utredning, behandling och uppföljning. Kan samordning ske utifrån patientkontrakt? Vilka överenskommelser finns redan idag? Bland annat nämns Vaskulitnätverket på Sus med återkommande möten varannan vecka. Där tas patientärenden från hela regionen och ibland även från annan region upp. Det finns även sjukvårdsregionala vårdprogram. Det finns dock ingen tydlig struktur för vem som håller i patienten, utan detta kan variera om det finns flera olika vårdgivare. Resonemang kring att många patienter hamnar mellan stolarna. Frågan tas upp vilken roll diagnostiska centra har, men uppfattningen är att dessa involveras i utredningen av en person med allvarliga symtom. Inom ärftlig cancer i SSVR pågår ett arbete att etablera uppföljningsmottagningar inom varje region. Region Blekinge och Region Kronoberg har kommit långt i detta arbete. Patienten remitteras från klinisk genetik för fortsatt omhändertagande genom denna mottagning som har en koordinerande roll för bland annat kontrollprogram och interventioner som skall ske. Även pågående nationellt arbete med vårdförlopp och nationell strategi för sällsynta sjukdomar. Fråga kring hur man kan samordna ett helhetsomhändertagande kommer att fortsätta diskuteras och arbetas med. Ett förslag är att CSD Syd får frågan angående utredning av detta. Det skulle vara värdefullt att till exempel titta på vilka olika lösningar som finns över landet. I Södermanland finns exempelvis vårdcentraler med extra uppdrag. Den frågan har tidigare diskuterats i RS men det var då inte aktuellt. Frågan som helhet behöver aktualiseras på nytt. En annan aspekt som lyfts är vem som äger fråga avseende primärutredning vid misstanke om ärftlig genetisk sjukdom, till exempel vid psykiatriska symtom. Frågan ajourneras.

#### **5. Inkommande förfrågan – Ny behandling Arginasbrist**

Inkommande förfrågan via mail till CSD Syd angående ny behandling vid arginasbrist. Informationen förmedlas vidare till ledamöterna och tas upp igen vid kommande möte.

#### **6. NT-rekommendation: avvakta med Agamree (vamorolon) vid Duchennes muskelatrofi**

Information från NT-rådet för kännedom och spridning till berörda kollegor - @LPO Sällsynta sjukdomar samt läkare som tidigare kontaktats - angående läkemedel vid Duchennes muskeldystrofi. NT-rådets rekommendation till regionerna är att avvakta med behandling med Agamree tills dess att TLV beslutat huruvida läkemedlet ska **omfattas av läkemedelsförmånerna eller inte**.

#### **7. Uppdatering RaraSwed**

Uppdatering av arbete med nationellt kvalitetsregister för sällsynta sjukdomar – RaraSwed – genom processledare för registret. Statistik kring hur det ser ut i nuläget presenteras.

## **8. ERN/Jardin**

Denna punkt skjuts upp till kommande möten.

## **9. Verksamhetsberättelse 2023**

Utkast till verksamhetsberättelse för LPO/RPO 2023 har sammanställts och delgivits samtliga ledamöter. Synpunkter och förslag tas tacksamt emot fram till 23/2.

Verksamhetsberättelsen ska vara inskickad 28/2.

## **10. Övriga frågor**

Inga inkomna övriga frågor. Nästa möte planeras till 21 mars 2024, 15–17.

Mötet avslutas

Lund 2024-02-14/Katarina Sandgren

Mötessekreterare