

LPO/RPO sällsynta sjukdomar Mötesanteckning 2024-03-21

Tid: 15 – 16.30

Närvarande

Andreas Puschmann (via länk), Erik Eklund, Jacob Gullander, Josefin Johannisson (via länk), Sophie Ohlsson (via länk), Marie Stenmark-Askmalin (ordförande), Katarina Sandgren (mötessekreterare)

Anmält förhinder

Lena Persson

1. Dagordning

Ordförande öppnade mötet och hälsade alla välkomna. Genomgång av dagordning.

2. Föregående protokoll

Inga justeringar.

3. Återkoppling från förra mötet: Patient med komplexa vårdbehov

Fråga lyfts vid föregående möte kring hur omhändertagande av patient med komplexa vårdbehov och många vårdkontakter skulle kunna förbättras. Skillnader kan finnas mellan barn- och ungdoms – och vuxensjukvård. CSD Syd tillfrågats angående utredning kring samordnat omhändertagande. Rapport emotes vid nästa möte.

4. Verksamhetsberättelse 2023/Verksamhetsplan 2024

Verksamhetsberättelse för 2023 skickades in i februari enligt plan. Verksamhetsplan för 2024 ska vara klar och inskickad 30 april. Insatsområden för LPO/RPO sällsynta sjukdomar följer insatsområden för NPO sällsynta sjukdomar. Dessa är för 2024 – NAG Sällsynta syndrom med komplexa vårdbehov, NAG medfödda metabola sjukdomar, NAG genetisk diagnostik vid misstänkt sällsynt sjukdom, Nationellt kvalitetsregister RaraSwed, Vårdprogram Prader - Willis Syndrom och 22q11ds (förvaltning; revidering 2025).

Förslag på punkter för verksamhetsplan för LPO/RPO sällsynta sjukdomar 2024 går igenom och diskuteras. Synpunkter på utkast och förslag till eventuella ytterligare insatsområden tas emot fram till nästa möte (25 april).

5. Inkommande förfrågningar

Ny behandling vid arginasbrist

Inkommande mejl till CSD Syd angående information om ny behandling vid arginasbrist. Denna information har gått ut brett och är redan känd hos professionen. Kontakt tas när behandlingssituation uppstår. Man känner till ett fall sedan 2010.

Remiss Patient- och närståendemedverkan i patientsäkerhetsarbete

Dialog kring inkommande remiss. Gemensamt svar kommer att sammanställas.

6. NPO sällsynta diagnoser

Marie rapporterar från senaste möte med NPO sällsynta sjukdomar.

Mia Johansson Soller har utsetts till nationell samordnare (30%) för sällsynta hälsotillstånd för år 2024.

Lena Löqvist och Märith Östling från Socialstyrelsen var inbjudna för inhämtande av synpunkter och dialog kring framtagande av nationell strategi för sällsynta sjukdomar. Vikten av central styrning diskuterades.

Även svensk projektgrupp för ERN/JARDIN hade bjudits in för nulägesbeskrivning, NPOs koppling, och ansvars- och arbetsfördelning. Socialstyrelsen har huvudansvar för arbetsområden 1 - 4. Namngivna ansvariga kontaktpersoner för arbetsområden 6 - 8. NPO är styrgrupp för det operativa arbetet.

Pågående dialog angående succession för NPO – ledamöter. Mandatperiod är 3 + 3 år. Bland annat är det viktigt att ledamöter har en bred medicinsk förankring och tydlig koppling till CSD.

7. Schema för vårdförlopp

Generiskt vårdförlopp som utarbetas av NAG sällsynta syndrom med komplexa vårdbehov kommer att skickas ut på remiss under året. Viktigt att kunna sammanfläta detta arbete med nationellt kvalitetsregister RaraSwed för att kunna följa patienter som ingår i vårdförloppet. Finns det möjlighet till kodning av ingång i vårdförloppet? Även andra kvalitetsindikatorer kan med fördel tas fram genom RaraSwed. Viktigt med specifik kodning (ex ORPHAKod, EHDS) för att kunna identifiera och följa personer med sällsynt diagnos.

8. ERN/JARDIN

EU-satsningen har startat i början av året. Europeisk kickoff – möte anordnades i Bryssel 6-8 mars. Fyra deltagare från Sverige. Vårdorganisationer var bland annat HaDEA och EESC.

9. Uppdatering RaraSwed

Uppdatering av arbete med nationellt kvalitetsregister för sällsynta sjukdomar – RaraSwed. Man kan nu se statistik i realtid. Över 600 personer är registrerade i den diagnostiska delen. Det arbetas med att utforma den patientrapporterade delen.

10. CSD Syds organisation

Kort information om den pågående omstruktureringen av CSD Syds verksamhet gentemot klinisk genetik.

11. Övriga frågor

Inkommen fråga angående kostnader för genetisk analys i Lund jämfört med att skicka prov till Danmark. Frågan tas vidare till klinisk genetik.

Nästa möte planeras till 25 april 2024, 15 – 16,30.

Mötet avslutas

Lund 2024-03-21/Katarina Sandgren
Mötessekreterare