

## LPO/RPO sällsynta sjukdomar Mötesanteckning 2024-04-25

**Tid:** 15 – 16.30

### Närvarande

Erik Eklund (via länk, del av mötet), Jacob Gullander, Josefina Johannisson (via länk), Lena Persson (via länk, del av mötet), Marie Stenmark-Askmalm (ordförande), Katarina Sandgren (mötessekreterare)

### Anmält förhinder

Andreas Puschman, Sophie Ohlsson

### 1. Dagordning

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

### 2. Föregående protokoll

Inga justeringar.

### 3. Verksamhetsplan 2024

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. Verksamhetsplanen kommer att färdigställas och skickas in senast 30 april.

### 4. Remissvar

Gemensamt remissvar har sammanställts och skickats in angående remiss "Vägledning för patient – och närståendemedverkan i patientsäkerhetsarbete" respektive "Vägledning för övergång från barn- till vuxensjukvård för unga med medfödd eller tidigt förvärvad funktionsnedsättning".

## **5. LPO – ordförande/processtödsmöte**

Rapport från LPO – ordförande-/processtödsmötet 2024-04-05. Remisser, verksamhetsplan, information om nationell kunskapsstyrning. Fokus på uppföljning och analys. Information från Lokalt Primärvårdsråd. Personcentrerade och sammanhållna vårdförlopp.

## **6. ERN/JARDIN**

Kort uppdatering kring EU-satsningen JARDIN (Joint action rare disease integration). Planeringsmöte 2024-04-23 med den svenska projektgruppen som leds av SoS.

## **7. Uppdatering RaraSwed**

Uppdatering av arbete med nationellt kvalitetsregister för sällsynta sjukdomar – RaraSwed. Statistik i realtid kan ses för antal unika ORPHAkoder och antal inrapporterade personer. Drygt 700 personer är registrerade i den diagnostiska delen. Arbete med att utforma en patientrapporterad del pågår.

## **8. Övriga frågor**

Marie Stenmark Askmalm som varit SSVRs representant i NPO sällsynta sjukdomar och ordförande i LPO/RPO sällsynta sjukdomar byter tjänst inom Region Skåne. Ersättare är Katarina Sandgren.

Mötet avslutas

Lund 2024-04-25/Katarina Sandgren  
Mötessekreterare