

LPO/RPO sällsynta sjukdomar Mötesanteckningar 2024-06-13

Tid:

15.00-16.30

Närvarande:

Andreas Puschmann

Jakob Gullander

Josefina Johannisson

Katarina Sandgren

Lena Persson

Therese von Moos Grant (adjungerad)

Remissvar

Remissvar från LPO/RPO har lämnats in för:

- Regionala riktlinjer för hereditär hemorragisk telangiectasi (HHT)
- Kartläggningen kring hälsofrämjande + sjukdomsförebyggande insatser

Rapport från NPO sällsynta sjukdomar

- RaraSwed, nationellt kvalitetsregister för sällsynta diagnoser
 - den diagnostiska delen har lanserats, och utvärderas kontinuerligt
 - alla sjukvårdsregioner har börjat registrera, hittills drygt 900 patienter
 - utveckling av den patientrapporterade delen fortsätter, utkast har skickats ut för feedback
- NAG genetisk diagnostik vid misstänkt sällsynt sjukdom har varit vilande under en tid. Processledarfunktion har varit vakant vilket har försvårat arbetet. Nästa möte planeras till efter sommaren.
- NAG Vårdförlopp 'Sällsynta syndrom med komplexa vårdbehov' fortsätter sitt arbete. Utkast kommer att skickas ut på granskningsrunda 2 under hösten. Diskussion i LPO/RPO hur kunskapsstyrningen och NHV hänger ihop. Viktigt att inte köra parallella spår, till exempel vid framtagande av kunskapsstöd.
- Paraplyorganisation för sällsynta diagnoser har föreslagit en ny specialitet för sällsynta hälsotillstånd. Förslaget stryks men utbildningsmoment om sällsynta hälsotillstånd behöver utökas inom olika professionsutbildningar.

- Nationell strategi för sällsynta hälsotillstånd håller på att tas fram; förslag och inspel från NPO. Sverige är i dagsläget ett av få länder inom EU som inte har tagit fram en nationell strategi eller plan.
- Referensgruppsmöte NPO sällsynta sjukdomar anordnas 23 oktober; tema nationellt kvalitetsregister RaraSwed.

JARDIN - Joint action rare disease integration

EU-satsning för integrering av ERN (European Reference Networks) i medlemsländers hälso- och sjukvårdssystem. Socialstyrelsen är Competent Authority för Sverige och leder den svenska projektgruppen.

Sverige är medlem i samtliga 24 ERN, och Sus i ERNICA, eUROGEN, PaedCAN och TransplantCHILD. ERN-arbetet är omfattande och tidskrävande. Ofta finns inte avsatta resurser. Dialog kring behov av stödfunktion vid Sus, liknande dem som finns på KS och SU.

Dialog kring implementering av ORPHAkoder (speciellt framtagna för sällsynta hälsotillstånd). Införande i journalsystem pågår i vissa EU-länder. Hur ser intresset för detta ut i Sverige?

NT-rådets nationella behandlingsråd

En kort presentation av NT-rådets (nya terapier) nationella behandlingsråd av Lena Persson, nationell samordnare för behandlingsråden.

För mer information om NT-rådet: [NT-rådet - Samverkanläkemedel \(samverkanlakemedel.se\)](http://NT-radet - Samverkanläkemedel (samverkanlakemedel.se)).

För mer information om NT-rådets behandlingsråd: [Nationella behandlingsråd - Samverkanläkemedel \(samverkanlakemedel.se\)](http://Nationella behandlingsråd - Samverkanläkemedel (samverkanlakemedel.se))

CSD Syd (Centrum för sällsynta diagnoser)

Therese von Moos Grant, tillförordnad enhetschef på CSD Syd, deltar på mötet och informerar om CSD Syds arbete. Utvecklingsarbete, för att bättre nå ut till intressenter (patienter, anhöriga, olika verksamheter) och kunna stötta där det finns behov, pågår. Man vill skapa tydligare nätverk och kontaktvägar; "Caféträffar" kommer att anordnas, där patienter och anhöriga kan mötas och utbyta erfarenheter. Finns patient- och närståenderåd inom CSD Syd där representanter från alla fyra regionerna ingår.

Diskussion kring hur LPO/RPO sällsynta sjukdomar och CSD Syd ska samverka.