

RPO sällsynta sjukdomar Mötesanteckningar 2023-01-20

Tid:

Klockan 13.00 – 15.00

Närvarande:

Marie Stenmark-Askmal, överläkare (ordförande)
Erik Eklund, överläkare (barnneurologen Lund)
Andreas Puschmann, överläkare (neurologen, Lund)
Sophie Ohlsson, överläkare (njurmedicin, Lund)
Katarina Sandgren, processledare (CSD Syd, Lund)
Anette Åkerberg, patient- och närstående representant
Kristina Karrman, överläkare (klinisk genetik, Lund)
Aleksandra Cavic, processledare (FoU)
Johanna Glad, apotekare (läkemedel, FoU)
Louise Davstedt, medicinsk sekreterare (mötessekreterare)

Genomgång av föregående mötesanteckningar

Inga justeringar eller kommentarer till föregående mötesanteckningar.

Utbildning på neurologen

Medicinska/neurologiska kliniken i Ängelholm önskar fortbildning i neurologiska genetiska sjukdomar. Läkare på klinisk genetik kommer gärna ut och utbildar i detta. CSD Syd kan hjälpa till att organisera.

Kostnader för genetiska analyser för neurologen i Lund

Idag står Neurologiska kliniken, SUS Lund för en stor del av den kostnad som gäller de neurologiska analyserna från andra ansvariga hemavdelningar. Patienten kan vara hemmahörande i t.ex. Kristianstad och remiss skickas till neurologen i Lund som får beställa den genetiska analysen.

Åtgärder

1. Underlag tas fram.
2. CSD lyfter fråga om jämlik vård i Södra sjukvårdsregionen avseende genetisk diagnostik för neurologiska sjukdomar.
3. Marie undersöker om det finns uppdaterade regionala riktlinjer på vårdgivarwebben.

4. Eventuell kontakt med NAG diagnostik för hjälp. Inom cancerdiagnostik finns nationella vårdprogram som styr vem som gör vad och när. Finns det liknande för neurologiska genetiska sjukdomar?

Rapport från sällsynta-registret RaraSwed

Arbetet går framåt med att utveckla det nationella kvalitetsregistret för sällsynta hälsotillstånd - RaraSwed. Pågående dialog om inklusions- och exklusionskriterier. I pipeline för projektgruppen ligger fortsatt arbete med behörigheter samt kontakter med vårdgivare.

Beskrivning av utredning, inklusive lite om prediktiv testning vid ärftlig demenssjukdom

[utredning-av-patienter-med-misstankt-arftlig-kognitiv-sjukdom.pdf \(skane.se\)](#)

Inventering av nätverk för sällsynta hälsotillstånd.

CSD har påbörjat inventering av befintliga nätverk för sällsynta hälsotillstånd i Södra sjukvårdsregionen. Kontakt har tagits med respektive RPO-ordförande. Därefter bokas möten in för dialog. Först ut för detta är RPO Tandvård.

Dialog med ordförande Petra Vogt i nationella primärvårdsrådet

CSD har fört dialog med Petra Vogt, ordförande i nationella primärvårdsrådet. Svårt med samordnande funktion för sällsynta hälsotillstånd i Primärvården. Dels är området sällsynta hälsotillstånd inte så stort inom PV och det finns en problematik rent organisatoriskt då det även finns många privata aktörer.

ERN Joint Action - Pågående diskussion med Socialstyrelsen

För att säkerställa att ERN fungerar på ett bra sätt med tydlig och stabil koppling till medlemsländernas hälso- och sjukvårdssystem skapade EU-kommissionen ERN Joint Action. Detta består av 9 olika Work packages. Sverige har valt att arbeta med WP 6 – 8 (National care pathways and ERN referral systems, National reference networks and undiagnosed disease programmes, Data management).

Utvärdering av ERN är på gång

Hur kan vi som inte har ett ERN vara delaktiga i denna utvärdering? Kan vi arbeta för att ERN ska vara kopplat till specialitet istället för specifik ort?

Rapport från NPOs möte den 17 januari

Marie redogör översiktligt från senaste möte NPO sällsynta sjukdomar.

Övriga frågor

Alla RPO kommer att sammanställa en verksamhetsberättelse. Inför nästa år måste vi invänta vad NPO ska prioritera. Det de prioriterar behöver även vi prioritera.

Kommande möten

23-03-03, 13-15

23-04-14, 13-15
23-05-26, 13-15

2023-01-20

Louise Davstedt
Sekreterare

justerat Marie Stenmark Askmalm