

LPO/RPO sällsynta sjukdomar Mötesanteckningar 2023-03-03

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)
Anette Åkerberg, patient- och närstående representant
Kristina Karrman, överläkare (klinisk genetik, Lund)
Carl-Johan Glans (läkemedelsstrateg, Region Skåne)
Johanna Glad, apotekare (läkemedel, FoU)
Pia Aprea (mötessekreterare)

Genomgång av föregående mötesanteckningar

Sjukhuset i Ängelholm önskar fortbildning inom ärftlighet vid neurologiska sjukdomar. Utbildningsdag är planerad till hösten. Läkare på klinisk genetik kommer att delta. CSD Syd kan hjälpa till att organisera.

Kostnader för genetiska analyser

Vid förra mötet diskuterades vem som bör stå för kostnader vid genetiska analyser med anledning av att neurologen i Lund står för en stor del av den kostnad som gäller neurologiska analyser även från andra hemavdelningar. Man har undersökt om underlag kan tas fram via neurologen men det visar sig vara svårt. Genetiska analyser kommer att öka i framtiden. Vad gäller jämlik vård skulle en aspekt kunna vara samfinansiering. Resonemang kring att det är viktigt att skapa underlag för antal testningar och var dessa sker. CSD Syd skulle kunna hjälpa till med att ta fram hur många som blir remitterade och var de bor via klinisk genetik.

Presentation av CSD:s inventering av RPO:s nätverk vid sällsynta diagnoser

Utskick med frågor har gjorts i SSVR. 18/27 har till dags datum svarat. Genomgång av de tre dialogmöten som genomförts med RPO- Tandvård, Reumatologi och Hud. Resonemang kring att övergång från barn- till vuxensjukvård kan vara problematisk. Redan 1983 började diskussioner kring detta men fortfarande har ingen lösning presenterats. Sedan 2021 finns inom cancervården transitionssjuksköterskor, som hjälper

till med övergång från barn- till vuxensjukvård. Detta är kanske något som sällsynta diagnoser skulle kunna titta på.

ERN

CSD i samverkan ska vara observatörer för Work Package 8/JARDIN, som handlar om register.

Rapport från RaraSwed

Kort genomgång och sammanfattning. Arbetet fortlöper enligt tidsplan. Testkörning och utbildningsinsatser sker under våren. Det finns många önskemål angående behörigheter. Dialog har förts avseende detta med RC som planerar för behörigheter utifrån den lagstiftning som föreligger. Registeradministratörer för respektive sjukvårdsregion har behörighet att registrera i sin sjukvårdsregion. Utöver detta kommer det också att finnas registeradministratörer som har nationell behörighet att registrera för regioner utanför sin sjukvårdsregion.

Kvalitetsregister ligger till grund för kvalitets- och förbättringsarbete i sjukvården. Via registret kan man få tillgång till det man själv registrerat men inte data utanför den egna sjukvårdsregionen. Viktigt med nationella samarbeten. Likaså krävs etikansökningar för forskningsstudier. Man planerar att ta fram en generell etikansökan för att därefter kunna beskriva uppbyggnad och utveckling av registret i vetenskaplig tidskrift.

Övriga frågor

En verksamhetsplan för LPO/RPO kommer att tas fram. Processtöd och ordförande sammanställer ett utkast efter det att NPO fastställt insatsområden.

Pågående remissrunda avseende nyföddhetscreening för SMA. Sakkunnig från gruppen kommer att formulera förslag till remissvar som gruppen får ta ställning till.

Anette Åkerberg kommer att påbörja en anställning på CSD Syd och kommer därmed att sluta som patientföreträdare i LPO/RPO.

Information om byte av ordförande i NPO Sällsynta sjukdomar. Cecilia Gunnarsson ersätter Anna Wedell efter avslutad mandatperiod på 3 år. Övriga ledamöter kan förordnas under två treårsperioder.

Kommande möten

23-04-14, 13–15

23-05-26, 13–15

2023-03-06

Pia Aprea
Mötessekreterare

Justeras Marie Stenmark Askmalm