

## RPO sällsynta sjukdomar Mötesanteckningar 2023-12-07

### Tid:

14:30 – 16:30

### Närvarande:

Andreas Puschmann, Kristina Karrman, Lena Persson, Sophie Ohlsson (via länk), Marie Stenmark-Askholm (ordförande), Katarina Sandgren (mötessekreterare)

### Anmält förhinder

Erik Eklund, Josefina Johannisson

1. Dagordning
2. Föregående protokoll
3. Ny processledare Lena Persson
4. CSD i samverkandagarna
5. Kunskapsstyrningens lärandeträff
6. NAG diagnostik
7. Experter/expertnätverk
8. Nationell strategi
9. Nationellt kvalitetsregister RaraSwed
10. Patientdelaktighet
11. Övriga punkter

### 1. Dagordning

Marie öppnade mötet och hälsade alla välkomna. Genomgång av dagordning. Övriga punkter – 11a) Presentation av Undiagnosed Diseases Network, Sweden (Kristina Karrman), 11b) Rekrytering av RPO - ledamöter från Blekinge och Halland (Lena Persson).

### 2. Föregående protokoll

Inga justeringar.

### **3. Ny processledare**

Ny processledare Lena Persson hälsas välkommen. Kort presentation. Lena är anställd vid Regionala enheten för läkemedel, Koncernkontoret, och är sekreterare i Läkemedelsrådet samt samordnare för NT-rådets nationella behandlingsråd. Lena fungerar även som länk mellan kunskapsstyrningen och läkemedel i Region Skåne.

### **4. CSD i samverkandagarna**

Marie redogör för övergripande mål och uppdragsbeskrivning för CSD i Samverkan. Den årliga sammankomsten för samtliga CSD anordnades i Göteborg 12–13 oktober. Fokus var samverkan och kunskap. Olika teman fördjupades i gemensam dialog efter föregående workshops och diskussion i mindre grupper. Studiebesök gjordes på Ågrenska.

### **5. Kunskapsstyrningens lärandeträff**

Marie och Josefina deltog i Kunskapsstyrningens lärandeträff i Stockholm 24 oktober. Övergripande tema var uppföljning och analys.

### **6. NAG diagnostik**

NAG genetisk diagnostik vid misstänkt sällsynt sjukdom utgår från NPO sällsynta sjukdomar. Kristina och Erik är ledamöter från SSVR. Uppdrag: Att analysera tillgång till genetisk diagnostik i regionerna och ge rekommendationer om vilka genetiska analyser som bör övervägas vid misstanke om sällsynt diagnos. Kristina ger en överblick av det pågående arbetet. Jämlig diagnostik vid liknande symptom-bild eftersträvas nationellt. Under denna punkt kort presentation av den genomgång av genetisk analys inom neurologi och kardiologi som utförts av CSD Syd. Det bedöms inte föreligga någon överlappning av de arbeten som genomförs.

### **7. Experter/expertnätverk**

Tillgång till expertkunskap behöver vidareutvecklas genom arbete med nationella nätverk och koordinering. Detta är även en del av centralt arbete för tidig diagnos och behandling. Pågående inventering och uppdatering av expertis i SSVR pågår genom CSD Syd.

### **8. Nationell strategi**

Regeringen har under hösten påbörjat arbete inför framtagande av en Nationell strategi för sällsynta hälsotillstånd. Samordning och tydligt ledarskap tillsammans med bland annat följande punkter: 1) Sammanhållen vårdkedja lokalt/regionalt/nationellt, 2) Tidig diagnos och behandling, 3) Strukturerad uppföljning inklusive kodning och register, 4) Tillgång till klinisk forskning, och 5) Sammanhållna samhällsinsatser, har sedan tidigare betonats vara viktigt för det fortsatta arbetet. Socialdepartementet sammankallade till en hearing 29 november. Inbjudna var olika aktörer som patientorganisationer, professioner och myndigheter, med syfte att diskutera centrala frågor och att påbörja arbetet.

## **9. Nationellt kvalitetsregister RaraSwed**

Arbete med nationellt kvalitetsregister för sällsynta sjukdomar – RaraSwed - fortlöper. Återkommande uppdatering på kommande RPO-möten. Diskussion kring utveckling av patient- och klinisk modul tas upp på NPO sällsynta sjukdomar 11 december.

## **10. Patientdelaktighet**

Arbete med frågor som rör patient- och närstående pågår på CSD Syd, bland annat med rekrytering och förordnande av representanter och bildande av patient- och närståenderåd. Informations- och utbildningsaktiviteter har anordnats. Struktur och organisering av detta arbete kommer att tas upp mer utförligt på kommande möte.

## **11. Övriga punkter**

### **a) Undiagnosed Diseases Network, Sweden**

Presentation av pågående satsning. Genom nationellt samarbete stödjer GMS vården i att kunna erbjuda patienter snabbare och mer precis diagnostik. Medel för en extra satsning, har genom regeringsbeslut tilldelats, för att under 2023 genomföra piloter för att utveckla och implementera metoder och arbetssätt, för att kunna diagnosticera fler barn med sällsynta syndrom med missbildningar och/eller IF som saknar diagnos. Syfte är att kunna erbjuda bred gensekvensering som kan leda till bättre diagnostik och individanpassad behandling. Fas 1 – 2023, är genomförd. Fas 2, som främst handlar om sjukvårdsregional inklusion, planeras för 2024.

### **b) Rekrytering av RPO - ledamöter från Blekinge och Halland**

Fråga kring rekrytering av RPO-ledamöter från Blekinge och Halland har tagits upp vid möte med regional samverkansgrupp. Man kommer att återkomma i frågan från Blekinge. För Hallands del rekommenderas att gå direkt via kunskapsstyrningen.

Förslag på tid för nästa möte är 8 februari (alternativt 1 februari) 2024, 14 – 16; därefter 26 mars (alternativt 19 mars) 2024, 14–16.

Mötet avslutas

Lund 2023-12-07/Katarina Sandgren  
Mötessekreterare

justeras Marie Stenmark Askmalm