

## **Möte RPO Sällsynta**

**Datum:** 2021-08-27

**Plats:** Videomöte via Teams

### **Närvarande:**

Maria Ingstedt, barnneurolog, Västerås, Region Västmanland  
Jonas Lindeberg, ÖL neurolog, Nyköping ledamot Samverkansnämnden, Region Sörmland  
Angelica Gustafsson, vårdlots, ssk Sörmland  
Marianne Thyr, brukarrepresentant  
Cecilia Soussi Zander, ÖL Klinisk genetik, CSD Mellansverige, NPO ledamot

### **Frånvarande:**

Chariklia Lempessi, ÖL medicinkliniken, USÖ -Region Örebro  
Ida Döl, ssk, tidigare avdelningschef habiliteringen Mora, nu vårdcentral, Region Dalarna  
Susanne Söderberg, socionom, samverkanschef, Uppsala kommun  
Erik Steninger, barnläkare (neonatologi och neurologi), USÖ, CSD Mellansverige, Region Örebro  
Pär Gerwins, ÖL bild -och funktionsmedicinskt centrum, Akademiska, Region Uppsala  
Aggeliki Savvidou Levinsson, ssk, CSD Mellansverige

Tilltänkt: Swerre Wikström, barnneurolog/psykiater, Centralsjukhuset Karlstad, Region Värmland?  
Saknar representation från Gävleborg och Värmland.

1. **Presentationsrunda, översyn av representation.** Mötet lyfter behov av representation från psykiatrin.
2. Utbyte av info rörande området mellan mötesdeltagarna -ordet är fritt, vad pågår i din region?

Mia Ingstedt-gruppen patienter växer delvis på grund av framsteg inom genetik, fler kommer till diagnos. Många av dessa är sällsynta. I Västerås ska de vuxna patienterna kunna följas på alla vårdcentraler. Man jobbar mer med att ta fram vårdprogram/riktlinjer. Det finns en sköterskelots som ska underlätta kontakten mellan psykiatrin-/barnkliniken och barn- och vuxenhabiliteringen. Det har noterats att de med lätt IF ofta faller utanför systemet.

Angelica Gustafsson: i Sörmland finns 7 vårdcentraler som fokuserar på vuxna med medfödda funktionsnedsättningar inkluderande sällsynta syndrom (cirka 1500).

Marianne Thyr: lyfter brister inom vuxenhabiliteringen Örebro, täcker inte behovet (läkare saknar).

**3. Syfte med RPO, uppdraget från Samverkansnämnden:**

<https://www.xn--sjukvrdsregionmellan-0zb.se/sjukvardsregionala-programomraden-rpo/>

**4. Vilka är våra arbetspartners i sjukvårdsregionen?**

”patienterna finns i samtliga verksamheter inom vården inkluderande de kommunala verksamheterna”

**5. Nytt från Centrum för Sällsynta diagnoser Mellansverige:**

Regional samordnare finns nu i Örebro, Gävleborg och Sörmland. Dessutom finns en övergripande samordnare för hela CSD Mellansverige. Rekrytering pågår, kontakta oss med förslag på lämpliga personer.

RCC Nationella cancerstrategin. Revision pågår av den Sjukvårdsregionala cancerplanen (klart 2022). Mottagningar för ärftlig cancer planeras i alla regioner (en läkare och en sköterska/mottagning tex bröst, tarm, samt en samordnare/koordinator/region. Förslag på samarbete med regional CSD-samordnare.

Modell för Klinisk genetik? Kontaktpersoner behövs på nyckelkliniker.

Positiv återkoppling från Mia Ingstedt angående genetisk konsultmottagning på barnkliniken i Västerås, stort mervärde att den kliniska genetikern träffar patienterna tillsammans med behandlande läkare. Behöver tillgodoses i hela sjukvårdsregionen.

**6. Pågår RPO/CSD: kartläggning över habiliteringens uppdrag/funktion och om primärvården har utsett vårdcentraler med specialuppdrag (utskickat till primärvårdschefer och chefer inom habiliteringen -låg svarsfrekvens):** (som tex i hälsocentraler i Gävleborg och vårdlotsar i Sörmland). I Uppsala pågår uppstart av vårdcentrum, dock oklart om uppdraget innefattar de sällsynta.

Kommentarer från mötet: habiliteringens uppdrag ser olika ut i sjukvårdsregionen och bemanningen varierar stort. I Västmanland finns tex endast 2 sjuksköterskor.

**7. Från NPO Sällsynta:**

- a. **NAG syndrom med komplexa behov**, uppdrag: ”föreslå en strategi för multidisciplinärt omhändertagande och bibehållen vårdkedja under hela livet både på lokal, regional och nationell nivå”
  - i. -delrapport med definition av målgrupp och GAP -analys:

Uppdraget gäller: sällsynta sjukdomar som är komplexa och har behov av insatser från olika specialiteter samt samordning och stöd från flera olika delar av hälso- och sjukvård och andra aktörer.

GAP #1 Tillgänglig kompetens, information och informationsvägar

GAP #2 Uppföljning av vårdkvaliteten

GAP #3 Samordning och samverkan

GAP #4 Nationell struktur

GAP#5 Hållbara satsningar inom området

GAP #6 Tillgång till diagnostiska resurser (till särskild NAG diagnostik)

### **Fortsatt arbete - förslag**

NAG:en har presenterat en delrapport för Beredningsgruppen för Nationell Kunskapsstyrning (BG).

Förslag på fortsatt arbete:

- *Ta fram förslag till samverkan över landet för individer med sällsynta syndrom som har komplexa vårdbehov. I förslaget utgå från befintliga nationella och regionala strukturer, t.ex. Centrum för sällsynta diagnoser, samt vidareutveckla och förstärka dem.*

På sikt aktuellt med RAG !

- b. **NAG kvalitetsregister**, pilot finns, nationell spridning ska initieras. Det blir det upp till varje sjukvårdsregion/ region att hantera hur data ska komma in i registret. Utvecklingsarbetet förs över till CSD i samverkan. Sjukvårdsregional representation kommer att behövas till styrgrupp. Dessutom ska en operativ grupp bildas med centrala kompetenser. Nominering snart aktuellt. Presentation av arbetet planeras preliminärt till kommande RPO möte. Förslag att CSD har en registerkoordinator. CSD Mellansverige står i nuläget för baskostnaden för anslutningen till registret för Region Mellansverige.

NPO får regelbundna rapporter **från NT-rådet**. Nya rekommendationer kring sällsynta sjukdomar och kommande. Orphan Drugs har långa patenttider. Sverige är en liten marknad, dålig priskonkurrens. Hemliga prisförhandlingar. Sverige vet inte vad andra länder har betalat. I företagens europeiska undersökning ligger Sverige i topp på tillgång nya läkemedel men sticker ut inom området sällsynta diagnoser, den värdebaserad prissättningen kan eventuellt påverka. Pågår samarbete och gemensamt påverkansarbete för att gagna Norden genom gemensamma förhandlingar.

Workshop Nationell Strategi, arrangerar Riksförbundet, Ågrenska och CSD i samverkan. Nytt möte på måndag.

8. Frågor från mötet att lyfta till NPO? Hur får man kännedom om pågående studier? Vilka kan inkluderas? Hur kan vi sprida information om studier på ett bra sätt?
9. Nästa möte: över videolänk i början av december (gärna fredag eftermiddag), gå ut redan nu med kallelse till fysiskt möte i början av 2022 (februari).

Vid pennan,

Cecilia Soussi Zander