

RPO Sällsynta sjukdomar  
Cecilia Gunnarsson  
Ordförande

2021-03-13

1(3)

## Årsrapport 2020 för RPO Sällsynta sjukdomar(SS)

### Inledning

RPO Sällsynta sjukdomar startade under 2018. Under året 2020 har området haft begränsad aktivitet och enbart haft möten på distans. Sällsynta sjukdomar innehåller mellan 6-8000 sjukdomar. Detta betyder att patienter med sällsynta sjukdomar finns inom alla olika specialiteter.

Medlemmar i RPO SS är:

Cecilia Gunnarsson(ordförande)

Carina Nilsson(sekreterare)

Charlotte Lilja(processtöd)

Cecilia Lidholm(ledamot)

Cathrine Johansson(ledamot)

Christina Alnervik(ledamot)

Patrik Söderlund(ledamot)

Åsa Lundin (ledamot)

Utöver ovanstående fasta medlemmar i RPO SS har ytterligare några personer tillfrågats om att ingå i ett utvidgat RPO SS. Det är personer från hälso- och sjukvård, kommunal verksamhet, primärvård och patientrepresentanter. Ett första möte/workshop med utvidgat RPO SS planeras till HT2021.

### Sammanfattande analys

Då området är stort med så många olika diagnoser har arbetet i början inneburit att identifiera vilka områden man skall kunna starta med. Det finns en nära koppling till NPO SS då ordföranden inom RPO SS sitter som ledamot i NPO SS.

Detta underlättar arbetet för RPO SS då man vet vilka arbeten som pågår inom NPO SS och därmed inom vilka områden man skall prioritera. I nuläget handlar det om att erbjuda jämlik tillgång till diagnostik, behandling och uppföljning när det gäller sällsynta diagnoser.

## Genomförda aktiviteter

### Övergång från barn till vuxenvård

Centrum för sällsynta diagnoser sydöst genomförde under hösten 2018 och våren 2019 ett projekt kring övergång från barn till vuxenvård. Projektet genomfördes på habilitering i Motala. Projektet utmynnade i en modell som man skulle kunna arbeta efter vid övergången. RPO SS har tittat på projektet och på möjligheten att använda den modell för att kunna implementera ett arbetssätt i hela sjukvårdsregionen. Detta är ett pågående arbete.

### Klustring av diagnoser

Socialstyrelsen kom med en begäran till NPO SS om att nominera områden för utredning inom högspecialiserad vård. RPO SS tog upp åsikter från sjukvårdsregionen om vilka diagnoser/grupper man tyckte var aktuella att lyfta. Förslaget som lades fram från sydöstra sjukvårdsregionen stämde väl överens med det nationella och även med upplägget för de Europeiska referensnätverken (ERN)

### Kartläggning

Då det fortfarande saknas register för sällsynta sjukdomar och det är en NAG SS som arbetar med frågan om att skapa ett register gjorde RPO SS ett försök att plocka ut några diagnoser för att se om det går att ta ut statistik. Det stora problemet förutom legala hinder mellan länen är att de flesta sällsynta sjukdomar saknar en ICD10-kod och därmed är svåra att söka ut. En av anledningarna till att vi vill kunna ta ut information är att man då skulle kunna se om patienterna har vårdplaner och om de följs enligt de vårdprogram som finns. Det är nya behandlingsriktlinjer på gång och det kommer nya säräkemedel årligen för sällsynta sjukdomar. För att patienterna skall få tillgång till bästa möjliga kunskap, vård och läkemedel är det av stor vikt att få till ett register.

### Multidisciplinära konferenser

Ineras arbete med att skapa ett nationellt arbetssätt med multidisciplinära konferenser för att förbättra samverkan pågår fortfarande. Diskussion fortsätter nationellt kring hur projektet skall finansieras framåt. RPO SS fortsätter att följa detta arbete.

## Patientlöfte och mål

I samtliga delarbeten inom RPO SS så arbetar vi aktivt med aktuella patientlöften. Utifrån våra fokusområden har vi koncentrerat oss extra på några patientlöften och vår strävan är att man som en patient med en sällsynt sjukdom skall:

- erbjudas vård som är lättillgänglig
- ha samma rätt som andra till diagnostik och behandling
- få vara delaktig och välinformerad igenom hela vårdkedjan
- erbjudas jämlik vård

Patientlöftena är i dagsläget en långsiktig utmaning i hela landet då kunskapen generellt är för låg och då det saknas nationell samordning av kompetens kring sällsynta sjukdomar..