

RPO Sällsynta sjukdomar
Cecilia Gunnarsson
Ordförande

2022-02-01

Kunskapsråd eller RSL stab

Årsrapport 2021 för RPO Sällsynta Sjukdomar (SS)

Sammanfattande analys

Området är fortsatt mycket stort med 6-8000 olika sällsynta diagnoser och arbetet fortlöper med att identifiera arbetsområden. Patienter med sällsynta sjukdomar finns inom alla olika specialiteter i vården.

RPO SS har en nära koppling till NPO SS då ordföranden inom RPO SS sitter som ledamot i NPO SS. Ordföranden i RPO SS och processtödet på RPO SS sitter även med i NAG som ordförande och processtöd.

Arbetet för RMPO SS underlättas då man vet vilka arbeten som pågår inom NPO SS och NAG SS och därmed inom vilka områden man skall prioritera att arbeta. I nuläget handlar det om att fortsätta arbeta för att erbjuda jämlik tillgång till diagnostik, behandling och uppföljning när det gäller sällsynta diagnoser.

Inledning

RPO Sällsynta sjukdomar startade under 2018. Under åren 2020-21 har området haft begränsad aktivitet och enbart haft möten på distans.

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. Detta arbete har fått avvaktas på grund av att pandemin krävt att resurserna använt till patientvård.

Resultat av genomförda aktiviteter

Prioriterade områden 2021 för RPO Sällsynta sjukdomar i sydöstra sjukvårdsregionen var utifrån de initiativ som togs i NPO sällsynta sjukdomar. I nuläget handlar det om att erbjuda jämlik tillgång till diagnostik, behandling och uppföljning när det gäller sällsynta sjukdomar.

Remisshantering

I och med kunskapsstyrningen så har RPO fått som uppgift att hantera nationella remisser där man svarar från ett RPO men samlar in synpunkter från andra som berörs. Detta har inneburit en del arbete men har också lett till en kunskapsökning inom flera områden. Under 2021 har RPO SS ansvarat för hanteringen av två remisser men också svarat på flera remisser som andra RPO ansvarat för. RPO SS har även ansvarat för att nominera sakkunniga till olika grupperingar inom Nationell högspecialiserad vård. Flera av dessa remisser handlar om vårdprogram/behandlingsrekommendationer för specifika diagnoser vilket bör leda till förbättrad diagnostik, behandling och uppföljning för gruppen det gäller. Det är fortfarande en utmaning att sedan implementera arbetet med att införa vårdprogrammen/behandlingsrekommendationerna i vår egen region, det arbetet fortsätter.

Övergång barn-vuxen

Arbetet med övergång barn-vuxen har fortsatt under 2021. NPO sällsynta sjukdomar har startat upp en NAG för sällsynta syndrom med komplexa vårdbehov, vi arbetar aktivt inom detta område i RPO SS och bedriver motsvarande arbete på sjukvårdsregional nivå. Medarbetare från sydöstra sjukvårdsregionen kommer nomineras till det nationella arbetet och vi kommer behöva starta en RAG inom området men dit har arbetet inte kommit ännu. Ordförande i RPO SS är även ordförande NAG sällsynta syndrom med komplexa vårdbehov och även processtödet i samma NAG kommer från RPO SS i sydöstra sjukvårdsregionen.

Multidisciplinära konferenser (MDK)

Arbetet med MDK fortsätter att utvecklas. Genom RPO SS pågår arbete med att få till utvecklingen av MDK i hela sjukvårdsregionen. Detta sker med hjälp av samordnare från Centrum för sällsynta diagnoser (CSD)sydöst. CSD sydöst har samordnare i alla tre länsdelar och med hjälp av dessa implementeras de koncept som tagits fram för MDK. Genom att arbeta mer med MDK får fler patienter med sällsynta diagnoser möjlighet att få en vårdplan och därmed en bättre översikt över sin planerade vård. Arbetet är inte slutfört utan fortgår och fortsätter utvecklas.

Kartläggning

Kunskapsstyrningen har som uppgift att se över kvalitetsmått och uppföljning i vården. Detta är en utmaning inom sällsynta sjukdomar då flertalet diagnoser saknar ICD-10 kod och att det i nuläget ej finns aktuellt register. Behandlingsrekommendationer är

framtagna avseende vissa sällsynta sjukdomar och NPO SS arbetar med nationella vårdförlopp avseende flera sällsynta sjukdomar. RPO SS arbetar med kartläggning avseende utsedda sällsynta sjukdomar för att kunna arbeta vidare med kvalitetsuppföljning i vår egen sjukvårdsregion. Det saknas fortfarande ett register för sällsynta sjukdomar men det viktiga arbetet med att utveckla detta har kommit långt i NAG inom NPO SS. Detta är nödvändigt för att underlätta kvalitetsuppföljning. Registret skulle ha presenterats under VT 2021 men var då inte helt färdigt. Första genomgång och visning kommer ske i mars 2022.

Riktlinjer

RPO SS har uppmärksammats på att det finns ojämlikheter i tillgång till viss vård som tex medicinsk fotvård och medicinsk hårborttagning. Efter att ha lyft frågan vidare om att det saknas riktlinjer eller att befintliga riktlinjer inte är inkluderande för grupper med sällsynta sjukdomar där det behövs, fick RPO SS två olika uppdrag. RPO SS skulle ta fram siffror på vad en utökning av medicinsk fotvård skulle kunna innebära. Det andra uppdraget var att ta fram förslag på ny riktlinje kring medicinsk hårborttagning som skulle gälla för hela sydöstra sjukvårdsregionen. Siffror togs fram från andra sjukvårdsregioner kring medicinsk fotvård, det är dock relativt svårt att dra några slutsatser då man registrerar på olika sätt i varje region. Nytt förslag till riktlinje för medicinsk hårborttagning är framtagen och skickad till RSL au för kommentarer och kontakt med juristerna.

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.

