

Caroline Åkerhielm övertar ordförandeskapet

I november övertog Sällsynta diagnosers vice ordförande Caroline Åkerhielm ordförandeskapet i Riksförbundet, fram till nästa årsmöte. Orsaken är att förbundsordförande Maria Montefusco behöver göra ett uppehåll som ordförande. Därför kan hon tills vidare varken vara förbundets ansikte utåt eller ha andra ordförandeuppgifter. Anledningen förklarar Maria i sin ordförandespalt. Hon har dock kvar sitt ordförandemandat till årsmötet 2022.

Presentation av Caroline: År 1978 föddes vårt första barn; han var fullt frisk som liten, men när han närmade sig skolåldern så förstod vi att allt inte stod rätt till. Han fick bland annat stora motoriska problem som förvärrades. Han fick diagnosen MLD, metakromatisk leukodystrofi, när han var sju år. Han gick bort 1989. Redan då arbetade jag inom funktionshinderområdet och visste ganska mycket om villkoren för personer med kroniska sjukdomar. Men att få rätt stöd för vår familj var trots detta svårt.

Okunskapen bland medicinsk personal och personal inom skola och fritidshem var väldigt stor. Det kanske största problemet var att koordinera alla olika insatser för vår familj. Jag kom inte i kontakt med andra familjer med samma problem, förrän efter Björns bortgång. Då var jag med och tog initiativ till bildandet av Svenska Leukodystrofiföreningen. Det har hänt mycket som är positivt när det gäller sällsynta diagnoser, men det behövs mer forskning och bättre finansiering, för att få fram läkemedel och andra behandlingsmetoder.



Ett sällsynt pepparkakshus är vår julhälsning - God Jul och Gott Nytt År!

ORDFÖRANDE HAR ORDET

Sällsynt mitt i livet och för alltid

Den första snön har fallit i stora delar av landet och det vankas storhelger. Det är snart två år sedan vi föll in i pandemihålet och ännu är vi inte ute. Från förbundets sida önskar vi er alla ett gott slut på året, och att 2022 blir det där året vi fått vänta på... att pandemins konsekvenser minimeras, att vården kommer i kapp och att samhället byggs upp utifrån lärdomar som kanske till och med gör det bättre än tidigare.

Från den sällsynta horisonten har vi sett att pandemin blottlagt redan stora ojämlikheter i samhället och att nationellt samordnade insatser var nödvändiga och till viss del införlivades på ett sätt som får oss att känna hopp och tro - att det självklart är dags att organisera fler lösningar på komplexa problem på nationell nivå.

Vårt arbete fortlöper med full kraft. Den pågående [medlemsundersökningen](#) som jag hoppas ni alla svarat på, blir en viktig källa för kunskap om hur läget ligger för oss sällsynta och vilka förändringar som kan göra livet bättre.

Själv kommer jag att behöva göra en time-out som ordförande fram till årsmötet 2022. Detta då jag börjat jobba på en statlig myndighet, där det inte går att förena min tjänst med förtroendeuppdrag på Sällsynta diagnoser. Det är oerhört tråkigt för mig.

Men med Caroline Åkerhielm som ordförande, tillsammans med övriga styrelseledamöter och, inte minst vår fantastiska kanslipersonal, är förbundet i mycket trygga händer. Och jag hoppas vi ses snart i något sammanhang.

Med mycket värme

Maria Montefusco,
förbundsordförande



Digital samtyckesapp förbättrar diagnostisering

”Möjligheten att dela data internationellt ger nya förutsättningar för personer som lever med sällsynta hälsotillstånd att få en diagnos. En diagnos är förutsättningen för att kunna få bästa möjliga behandling.” Så kommenterar Stephanie Juran, Sällsynta diagnosers kansli, ett anslag på drygt sex miljoner kronor, som Genomic Medicine Sweden (GMS) beviljats av Vinnova, med Sällsynta diagnoser som medsökande: [”Digitalt samtycke inom GMS – en förutsättning för Sveriges leverans till 1+MG och andra initiativ”](#).

Genomsekvensering används för att ställa en diagnos – och därmed hitta orsaken till och behandling av en sjukdom. Mer än 80 procent av alla sällsynta hälsotillstånd orsakas av avvikelser i individens genom – arvsmassan i kroppens celler. Den kan jämföras med en instruktionsbok för hur kroppen är uppbyggd. För att hitta en avvikelse i arvsmassan – det som orsakar en diagnos – behöver arvsmassan från så många individer som möjligt jämföras.

”Att få diagnosen öppnar upp en hel del möjligheter till att hjälpa mitt barn till ett bättre liv”, kommenterade Oskar Ahlberg, ledamot i Sällsynta diagnosers styrelse, i P1 Morgon, om hur förbättrad diagnostik och nya terapier kan ge en bättre framtid för personer som lever med sällsynta hälsotillstånd.

Hör Oskar när 74 min och 53 sek återstår av programmet (2 timmar och 16 minuter efter början), [P1-morgon](#) 29 november. I samma program sändes även ett [inlägg om en flicka som fått en extremt sällsynt diagnos](#).

Sällsynt mitt i livet (SMIL)

Sällsynta diagnosers Arvsfondsprojekt [Sällsynt mitt i livet \(SMIL\)](#) har under hösten genomfört åtta digitala testträffar. En väl sammansatt grupp om sex deltagare har varit våra testpiloter. Vi får bekräftelse på att vi är på rätt väg, både av förbundsmedlemmar och vår samarbetspartner Studieförbundet Vuxenskolan.

De sex teman vi valt fungerar väl ihop och täcker in viktiga områden för oss sällsynta mitt i livet. Vi får nya aha-upplevelser, inser att fler har liknande erfarenheter och vi kan stötta varandra. Eller bara lyssna och förstå, samt skicka en digital styrkekram när det är extra tufft.

Projektets egen [blogg](#) uppdateras regel-

bundet, så om du vill veta mer – välkommen in! Stort tack till dig som bidragit till att det går så bra för SMIL!

Glöm inte att svara på [medlemsundersökningen!](#)

Svarstiden för vår medlemsundersökning har förlängts till **21 december**. Svaren är de fakta vi bygger förbundets verksamhet på. Har du inte fått den personliga svarslänken, mejla info@sallsyntadiagnoser.se, så sänder vi länken!

Undersökningen är omfattande. Men det går att pausa och fortsätta senare. Du kan fylla i den om du själv har diagnos eller är närstående. Du får gärna hjälpa din närstående att svara om hen behöver stöd. Är du efterlevande, räknas du också som närstående.

Att lära sig personcentrerad vård

Funktionsrätt Sverige och Centrum för Personcentrerad Vård (GPCC) vid Göteborgs universitet, har under hösten arrangerat en grundkurs i [”Personcentrerad Vård” \(PCV\)](#). Kursen gavs vid fyra tillfällen med följande teman:

- Introduktion till personcentrerad vård
- Personcentrerad vård i praktiken
- Förutsättningar för att möjliggöra personcentrerad vård
- Från forskning om personcentrerad vård till praktisk verklighet

Videor från samtliga kurstillfällen finns på [Funktionsrätts webbplats](#).

Sällsynta dagen

Nästa år infaller Sällsynta dagen måndagen den 28 februari. Då uppmärksammas det sällsynta – både i Sverige och internationellt. Om du är nyfiken på vad som händer i just din region, och du vill engagera dig, så hör gärna av dig till dina [regionala patientföreträdare](#). PS: Som medlem kan du gå med i din regions Facebookgrupp!

Sällsynt internationellt

Senaste nytt om det internationella arbetet inom det sällsynta området.

Europa

Möte 27 juni-1 juli 2022:

[”Mission impossible – putting rare disease policy into action”](#)

ECRD-konferens om sällsynta hälsotillstånd, anordnas av vår europeiska samarbetsorganisation EURORDIS. Konferensen genomförs digitalt även 2022. Läs det preliminära programmet, med en hel vecka fylld av det senaste kring sällsyntheten, från forskningen, sjukvården och det internationella påverkansarbetet.

Norden

[SBONN](#) – Sällsynta brukarorganisationers nordiska nätverk för sällsynta hälsotillstånd, har avslutat ännu ett digitalt mötesår. Nätverket satsar på att bli synligare med en gemensam hemsida som är under uppbyggnad.

Dessutom präglades SBONN-mötena av informationsutbytet kring arbetet med nationella handlingsplaner för sällsynta hälsotillstånd som också pågår i våra grannländer.

Norge har tagit fram sitt [första utkast](#).

Danmark har [utvärderat sitt arbete](#) med nationell handlingsplan sedan 2018.

Finland har [börjat införa åtgärder](#) enligt sin handlingsplan från 2020.

Motiverade av dessa framgångar, kommer vi att fortsätta vårt påverkansarbete för att även Sverige ska få en nationell handlingsplan. Vill du veta mer om arbetet med denna fråga? [Läs här](#).

Julstängt kansli

Sällsynta diagnosers kansli är julstängt från 22 december. Öppnar åter 10 januari 2022. Vi önskar alla en Sällsynt God Jul och ett Gott Nytt År!