

## Almedalsveckan med Sällsynta diagnoser

*Almedalsveckan kunde i år genomföras igen. Det var första gången jag deltog. Dessutom var det första gången som vi hade hyrt ett utställningstålt, där vi kunde ta emot besökare, svara på frågor, visa material och sälja "Rare" armband. Överallt i Almedalen surrade samtalen, diskussionerna, intervjuerna, paneldebatterna. Plötsligt bröt ljudet av musik eller rösten från en mikrofon igenom surret, när en partiledare eller minister höll tal eller intervjuades.*

Jag kände hur underbart det var att få finnas i denna dynamiska, engagerade och händelserika miljö, där åsikter och visioner bröts mot varandra!

Men det viktigaste var mötet med människor. Vårt medverkande i debatter bidrog till ett lärande hos oss själva och andra. De frågor vi vet behöver höras fick faktiskt en röst. Många olika sorters människor besökte vårt tält: Redan insatta, bara nyfikna och de som förtvivlat sökte efter svar. Jag kände stor tacksamhet över dessa möten och att kunna bidra med erfarenheter, vårt material, tips på våra webbsidor med mera. Citaten uppsatta längs väggen från deltagare i projektet Sällsynt Mitt I Livet, SMIL, fick flera att haka till och några att le igenkännande.

Det var en ära att få medverka som patientrepresentant i paneldebatten om precisionsmedicin. Oj vad jag lärde mig och så härligt det var att se att "våra" frågor engagerade forskare och andra.

Några få situationer uppstod där vi fick möta inte bara ifrågasättande, utan där vi även upplevde oss motarbetade. Men vi kunde vända det till nyttig kunskap.

Jag säger inte så mycket om mordet. Naturligtvis lade det sordin på allt och är ett hot mot vår fria debatt.

Då blir det bara viktigare att vi som förbund har en röst. Den måste vi vårda och se till att den får ännu mer utrymme. Att

som i Almedalen synas i eget tält är en väg. Jag är fantastiskt glad över att jag fick delta!

*Maria Westerlund, vice ordförande*

### Utbildning för patientföreträdare

**Nu kan du anmäla dig till vår patientföreträdarutbildning den 19-20 november!** Utbildningen är i Stockholm, men du kan även delta digitalt. Är du en eldsjäl som vill hjälpa oss att skapa en bättre hälso- och sjukvård för alla som lever med ett sällsynt hälsotillstånd? Då hoppas vi att vi ses. Ingen förkunskap krävs, men [din diagnosförening behöver vara medlem hos oss](#); eller så är du medlem i vår fria grupp

Under helgen kommer du att inspireras av våra befintliga patientföreträdare och lära dig grunden för uppdraget. En del av kursmomenten har som mål att genom samtal och reflektion kring viktiga frågor stärka dig som individ och i ditt engagemang.

### Informationsmöte via Zoom 27/9

Har du blivit nyfiken och vill veta mer, anslut dig till vårt digitala informationsmöte den 27 september kl. 12-13 via Zoom-länken som finns i vårt [kalendarium](#).

Meeting ID: 885 3213 1757

Passcode: 203903

**Ingen föranmälan** behövs till informationsmötet.

[Mer information här.](#) [Anmäl dig här.](#)

### ORDFÖRANDE HAR ORDET

#### Sommarhälsning

Hoppas att ni alla har haft en skön sommar. Hösten kom snabbt i år. Ena dagen full sommar och en vecka senare var det dags att plocka fram varmare kläder. Efter midsommar så deltog flera från förbundsstyrelsen och kansliet i Almedalsveckan. Det var vårt projekt SMIL, Sällsynt mitt i livet, som i år deltog med eget tält som var uppskattat av både våra medverkande och besökare. Våra förbundsstyrelseledamöter deltog i flera seminarier och paneler.

Förbundsstyrelsen hade sitt uppstartsmöte föregående helg. Det var första gången som den nya styrelsen sågs fysiskt. Tidigare möten har varit digitala sedan årsmötet. Det blev många intressanta diskussioner kring verksamheten under den kommande perioden och jag gläder mig åt en engagerad och intresserad styrelse.

När jag skriver så har valet precis avslutats och vi hoppas att den nya regeringen snabbt kommer på plats. Då först kan vi veta vilka ministrar som gäller för våra intresseområden. Vi diskuterar också att starta upp, på nytt, ett intressepolitiskt nätverk i riksdagen när de nya ledamöterna är på plats.

Höstmötet i oktober är nästa stora event och jag ser fram emot att träffa så många medlemmar som möjligt. Det kommer att finnas tid till både erfarenhetsutbyte som inhämtande av kunskap om vårt projekt SMIL och insatser för unga.

För egen del så njuter jag av hösten uppe i Vemdalen några dagar. Svalare än i Stockholm, men så vackert med alla höstfärger. Sen ser jag fram emot höstmötet och det intressanta programmet.

Caroline Åkerhielm,  
Förbundsordförande



## Nytt läkemedel godkänt för porfyri

Under sommaren kom en mycket glädjande nyhet om att ett läkemedel godkänts för behandling av återkommande attacker vid [akut hepatisk porfyri \(AHP\)](#). [Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket \(TLV\)](#) meddelade då att läkemedlet Givlaari ingår i högkostnadsskyddet, med begränsad subvention, för att förebygga attacker hos patienter med AHP. Begränsad subvention innebär att läkemedlet endast subventioneras för patienter med svår sjukdom. Det är ändå en stor framgång att detta läkemedel antligen finns i Sverige. Detta konstaterar [RMP, Riksföreningen mot porfyrisjukdomar](#).

RMP är medlemsförening i Sällsynta diagnoser.

Beroende på utfallet av framtida studier, kan fler patienter med AHP i bästa fall omfattas av subventionen. Fler spännande studier kring läkemedel för porfyrisjukdomar pågår.

Porfyri är ett samlingsnamn för ett antal sjukdomar som på olika sätt påverkar bildningen av hem, det röda blodämnet. Det finns nio stycken olika typer av porfyri och exakt vilka symtom den drabbade får beror på vilken porfyri patienten har. De flesta formerna av porfyri är ärftliga, men alla som har anlag för porfyri får inte symtom.

### Patientperspektiv

I processen inför ett godkännande av Givlaari, har RMP agerat utifrån ett [patientperspektiv](#). Detta hoppas RMP kan inspirera även övriga diagnosföreningar som jobbar för att särskilda läkemedel för andra hälsotillstånd ska bli godkända.

RMP är en ideell förening som i första hand ger medlemmar som är diagnosbara, och deras familjer, stöd och information om porfyri. Kunskap om den egna diagnosen är central för alla som har porfyri.

### Största europeiska konferensen om sällsynta diagnoser

Under sommaren genomfördes den elfte europeiska konferensen om Sällsynta hälsotillstånd: ECRD 2022. EURORDIS, vår europeiska paraplyorganisation, är arrangör.

ECRD är den största, sällsynta, patientledda konferensen i Europa. Den samlar experter, personer som lever med sällsynta hälsotillstånd, beslutsfattare och företag inom området.

Konferensen ingår i EURORDIS påverkansarbete, för en [gemensam handlingsplan för sällsynta diagnoser i Europa](#).

Bland mycket annat diskuterades tillgång till tidig och effektiv diagnos och behandling för sällsynta hälsotillstånd i hela Europa, samt hur vi kan öka kunskapen om och förståelsen för personer som lever med sällsynta hälsotillstånd.

[Läs mer på vår hemsida.](#)

### Genetisk utredning förklarar

**Genomik, genomsekvensering och precision medicin - undrar du också vad det är?**

Det är ofta svårt att ställa diagnos på ett sällsynt hälsotillstånd. I vår senaste [medlemsundersökning](#) vittnar hälften av deltagarna om att de fått sin diagnos först som vuxen och 2 av 10 behövde vänta i mer än 10 år, innan diagnosen ställdes.

### Genomsekvensering

En viktig undersökning för att ställa diagnosen snabbare är en genetisk utredning, så kallad genomsekvensering.

Eftersom den är både viktig och svår att förstå, har vi bidragit till framtagande av Genomic Medicine Swedens (GMS) informationsmaterial om ämnet, tillsammans med Nätverket mot Cancer och Centrum för Sällsynta Diagnoser i Samverkan.

[Här finns broschyrerna.](#)

### Samverkan mellan patienter, vård och forskning

Varför ska vi samverka mellan intressenter med olika kompetenser, erfarenheter och förutsättningar?

Detta behandlas i rapporten "Patient- och närståendesamverkan för bättre forskning och hälso- och sjukvård"

Därtill beaktas hur samverkan ska möjliggöras.

[Läs mer på vår hemsida.](#)

*Rapportera hinder för att rösta i valet*

"Vi hör berättelser om hinder för rösträtt, men i Sverige saknas samlade data och dokumentation om vilka hinder, när och var det förekommer." Detta skrev vi för en tid sedan, i ett utskick till Riksförbundets medlemsföreningar. Vi hänvisade till att samarbetsorganisationen Funktionsrätt Sverige därför tagit fram ett formulär för funktionsrättsorganisationer som vill rapportera hinder vid valen i september. Eftersom Riksförbundet Sällsynta diagnoser ingår i Funktionsrätt Sverige, vill vi ge våra medlemsföreningar möjlighet att medverka till att Sverige blir ett mer demokratiskt och tillgängligt land, genom att rapportera in hinder (såväl fysiska som andra brister) som medlemmar upplever i samband med valet. Då kan det bli bättre till nästa gång. [Valhindren kan rapporteras till 15 oktober.](#)

*Rörelseglädje till alla på*

[GenPep-dagen 18 september](#)  
Spring i benen, luft i lungorna, snits i handen, solsken i blick – rörelseglädje kan se så olika ut, beroende på vilka förutsättningar vi har. På söndagen den 18 september medverkade Riksförbundet Sällsynta diagnoser på GenPep-dagen i Hagaparken i Solna. Vi spred ordet om det sällsynta och samtalade med många nyfikna besökare i vårt lila tält. Ett tält som under dagen smyckades med en fantastisk konstutställning där barns teckningar, främst självporträtt, fladdrade i vinden. Att träna lungorna med lila, sällsynta ballonger och att öva finmotorik där öga och hand samarbetar för ett sällsynt konstverk är lika mycket rörelseglädje som att springa Prins Daniels lopp. Vi är glada att få visa detta i Generation Peps nätverk och skapa bättre förutsättningar för alla barn, också för oss sällsynta.