

Sällsynta sjukdomar

- En slutrapport om nationell funktion och förslag till strategi

2012-10-31

Du får gärna citera Socialstyrelsens texter om du uppger källan, exempelvis i utbildningsmaterial till självkostnadspris, men du får inte använda texterna i kommersiella sammanhang. Socialstyrelsen har ensamrätt att bestämma hur detta verk får användas, enligt lagen (1960:729) om upphovsrätt till litterära och konstnärliga verk (upphovsrättslagen). Även bilder, fotografier och illustrationer är skyddade av upphovsrätten, och du måste ha upphovsmannens tillstånd för att använda dem.

ISBN 978-91-87169-76-2

Artikelnr 2012-10-11

Publicerad www.socialstyrelsen.se, oktober 2012

Förord

Sällsynta sjukdomar är sjukdomar eller skador som finns hos högst 100 personer per miljon invånare och som leder till omfattande funktionsnedsättning. Socialstyrelsen har på uppdrag av regeringen upprättat en nationell funktion samt utvärderat funktionens inledande arbete. Socialstyrelsen lämnar också underlag till en nationell strategi för sällsynta sjukdomar (regeringsbeslut S2010/493/FS)

Socialstyrelsen har utformat strategin i enlighet med rekommendationer från Europeiska unionens råd från 2009 om en satsning på sällsynta sjukdomar. Det europeiska EUROPLAN-projektet (The European Project for Rare Diseases National Plans Development) har utarbetat dessa rekommendationer till medlemsstaterna för att underlätta definitionen, genomförandet och övervakningen av nationella handlingsplaner eller strategier. Rekommendationerna har sedan anpassats efter svenska förutsättningar.

Följande personer har bidragit till underlaget till strategin: *Magnus Nordenskjöld* och *Ann Nordgren* Karolinska Universitetssjukhuset, *Desirée Gavhed*, Karolinska Institutet, *Göran Annerén*, Akademiska sjukhuset, *Paul Uvebrant*, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, *Ulf Kristoffersson* och *Maria Soller*, Skånes universitetssjukhus Lund, *Else Månsson*, Universitetssjukhuset Örebro, *Cecilia Gunnarsson*, Universitetssjukhuset Linköping, *Kristina Gustafsson-Bonnier*, Stockholms läns landsting, *Elisabeth Wallenius*, Riksförbundet Sällsynta diagnoser, *Christina Greek-Winald*, Informationscentrum ovanliga diagnoser, *Åsa Sandgren-Åkerman*, Sveriges Kommuner och Landsting, *Robert Hejdenberg*, Ågrenska AB, *Anders Olauson*, Nationella funktionen sällsynta diagnoser, *Kerstin Westermarck*, Läkemedelsverket. De medverkande har både lång och djup erfarenhet inom området och har bidragit med värdefull kunskap.

Medverkande projektdeltagare vid Socialstyrelsen har varit *Andor Wagner* och *Wigert Sjöberg*. Projektledare har varit *Susanne Bergman* vid Socialstyrelsen.

Lars-Erik Holm
Generaldirektör/

Innehåll

<i>Förord</i>	3
<i>Sammanfattning</i>	5
<i>Bakgrund</i>	7
Uppdraget	7
Metod och genomförande	7
Sällsynta sjukdomar	8
Arbetet i EU	8
Regelverk	9
Hänsyn måste tas till andra strategier	10
Systematisk kunskapsstyrning behövs för att utveckla området	10
Arbetet på nationell nivå bör präglas av samverkan	10
Internationell samverkan behövs	11
Samverkan och samordning måste öka	11
<i>Förslag till nationell strategi</i>	12
Syfte och mål	12
Prioriterade områden	12
Enhetlig definition behövs	12
Forskning	13
Läkemedel	13
E-hälsa	13
Nationella nätverk och regionala centra	14
Patientdelaktighet	14
<i>Referenser</i>	16
<i>Bilaga: Uppföljning av NFSD</i>	18

Sammanfattning

Den 20 oktober 2011 gav regeringen Socialstyrelsen tilläggsuppdrag och förlängd tid för uppdraget att inrätta en nationell funktion - Nationella funktionen för sällsynta sjukdomar (NFSD), för samordning, koordinering och informations-spridning inom området sällsynta sjukdomar (regeringsbeslut S2010/4935/FS). I uppdraget ingick även att följa upp verksamheten för denna funktion. Vidare ska myndigheten ta fram ett underlag till en nationell strategi för sällsynta sjukdomar. Den inrättade nationella funktionen – NFSD – har upphandlats och är inrättad i enlighet med regeringsuppdraget och verksamheten har pågått sedan den 1 januari 2012. NFSD ska arbeta för att underlätta för personer med en sällsynt sjukdom i samhället och öka kunskapen hos olika samhällsinstanter. Funktionen har redovisat första halvårets arbete och Socialstyrelsen bedömer arbetet som tillfredsställande och utfört i enlighet med upprättat avtal.

Socialstyrelsen har tagit fram underlaget till nationell strategi med hjälp av tidigare sammanställd kunskap på området, en större krets personer som har god erfarenhet inom området sällsynta sjukdomar och i enlighet med rekommendationer från Europeiska unionens råd från 2009 om en satsning avseende sällsynta sjukdomar. Rekommendationerna från EU har anpassats till svenska förutsättningar.

Det övergripande syftet med upprättandet av en strategi på området är att säkerställa att personer med en sällsynt diagnos får tillgång till de befintliga samhällsresurser som är nödvändiga för en god hälsa.

Målen för strategin är att

- patienter med sällsynt sjukdom ska ha tillgång till vård och omsorg av hög kvalitet.
- personer med en sällsynt sjukdom ska bemötas utifrån den unika situation som sjukdomen medför.
- vården, omsorgen och andra insatser samordnas utifrån individens behov.
- personer med sällsynt sjukdom ska ha en upprättad individuell vård- och omsorgsplan.

För att nå det övergripande syftet och de ovan nämnda målen har sju prioriterade åtgärdsområden identifierats.

1. Gemensam definition av sällsynta sjukdomar eftersom flera aktörer använder orden sällsynt eller ovanlig som används i relation till diagnos eller sjukdom vilket ger en rad olika kombinationer.
2. Vårdrekommendationer och vårdprogram – utformningen av dessa måste tillförsäkra att behandling utgår från bästa möjliga kunskap och att det skapas samsyn kring frågan om hur en patient ska behandlas.

3. Forskning – såväl grundforskning som kliniska studier på sällsynta sjukdomar har ett stort mervärde där det kan behövas samverkan mellan EU-länder.
4. Läkemedel för sällsynta sjukdomar innebär ofta en förskrivning av så kallade säräkemedel. Statlig utredning som ser över prissättning och subventionering av läkemedel pågår.
5. E-hälsa – omfattar olika insatser och verktyg för att förbättra informationsutbytet och kunskapsöverföringen inom hälso- och sjukvården.
6. Nationella nätverk och regionala centra – skapa möjlighet att diagnostisera behandla, utbyta/dela och föra ut kunskap och erfarenhet utifrån hög kompetens, bästa möjliga kunskap och kvalitetssäkrade metoder. Arbetet med e-hälsa gör det också möjligt att samla spetskompetenser och organisera centra oavsett geografiskt läge vilket ger möjlighet till nationellt sammanhållna strukturer.
7. Patientdelaktighet – ska bidra till att stärka patienten och deras närstående genom ökad delaktighet.

Bakgrund

Uppdraget

Den 20 oktober 2011 gav regeringen Socialstyrelsen tilläggsuppdrag och förlängd tid för uppdraget att inrätta en nationell funktion - Nationella funktionen för sällsynta sjukdomar (NFSD), för samordning, koordinering och informations-spridning inom området sällsynta sjukdomar (regeringsbeslut S2010/4935/FS). I uppdraget ingick även att följa upp verksamheten för denna funktion. Vidare ska myndigheten ta fram ett underlag till en nationell strategi för sällsynta sjukdomar. Strategin ska tas fram i enlighet med rekommendationer från Europeiska unionens råd från 2009 om en satsning på att motverka sällsynta sjukdomar [1].

Metod och genomförande

Då den nationella funktionen inte ska vara placerad på Socialstyrelsen valdes en öppen upphandling för att utse lämplig organisation. Funktionen återrapporterar arbetet till Socialstyrelsen två gånger per år. Det långsiktiga åtagandet samt de kriterier som ska gälla för Socialstyrelsen avseende förvaltningen av den nationella funktionen bör enligt Socialstyrelsen slås fast. NFSD:s långsiktiga finansiering bör också fastställas i samband med att en nationell strategi beslutas.

Arbetet har genomförts med en öppen upphandling med anbuds-förfarande. Efter utvärdering av anbuderna tilldelades avtalet till Ågrenska stiftelsen och löper på ett år i taget med möjlighet till förlängning på upp till tre år. Medel tilldelas årligen från sakanslag (rapporterat i delrapport april 2012).

Arbetet med rapporten har utgått från rekommendationer från Europeiska unionens råd. I samråd med experter och patientföreträdare samt tidigare sammanställd kunskap på området [4-9] har en anpassning av rekommendationerna till svenska förutsättningar gjorts.

Arbetet med att ta fram den nationella strategin har genomförts med ett dialogmöte, en hearing och en analys från företaget Leading Healthcare [3] samt ett antal bilaterala möten med experter. Slutligen har Socialstyrelsen låtit de medverkande ta del av ett utkast till strategin för att få deras synpunkter.

De problemdiskussioner om sällsynta sjukdomar som tas upp i rapportens olika avsnitt bygger på de synpunkter som experter och patientföreningen för sällsynta diagnoser har gett, tidigare sammanställd kunskap på området [4-9].

Sällsynta sjukdomar

Sällsynta sjukdomar är inte ett definierat begrepp och orden sällsynta, ovanliga i kombination av diagnos eller sjukdom används av olika aktörer. I denna rapport utgår Socialstyrelsen från den definition av begreppet sällsynt sjukdom som gjordes i regeringens proposition om Stöd och service till vissa funktionshindrade (prop.1992/93). I denna definierades begreppet sällsynta sjukdomar som sjukdomar eller skador som finns hos högst 100 personer per en miljon invånare och som leder till omfattande funktionsnedsättning. Hit hör en mängd olika sjukdomar. Även om varje diagnos i sig är ovanlig, är sammantaget ett mycket stort antal människor i Sverige berörda. Idag finns utifrån ovanstående definition över 300 sällsynta sjukdomar beskrivna av Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet. En lista över dessa identifierade sjukdomar finns tillgänglig via en kunskapsdatabas på Socialstyrelsens webbplats.

Sällsynta sjukdomar utgörs ofta av en kombination av flera olika symtom. En sällsynt sjukdom är också ofta genetiskt betingad som antingen kan vara medfödd eller utvecklas senare i livet. Det leder till att dessa patienter ofta har mångfacetterade behov som också kan förändras med åren. Patienterna behöver ofta behandling och vård av många olika specialister och insatser från flera olika myndigheter. Detta kräver samordnade insatser och en helhetssyn i frågor om medicinsk behandling och övriga samhälleliga insatser. Eftersom kunskapen om sällsynta sjukdomar generellt sett är låg, såväl inom sjukvården som inom samhället i övrigt, brister ofta en sådan samordning och helhetssyn vilket medför svårigheter för dessa patienter [4-9].

Situationen skiljer sig också mellan olika patientgrupper med sällsynta sjukdomar. För vissa grupper finns en väl fungerande organisation i form av team eller medicinska centrum medan situationen är en helt annan för andra patientgrupper. Överlag saknas en entydig bild av hur situationen ser ut [4]. Denna typ av organisation finns oftast vid universitetssjukhusen vilket leder till skillnader för patienterna beroende på var i landet de får vård. Avsaknaden av gemensamma vårdprogram försvårar en adekvat och likvärdig behandling [4-7].

Olika undersökningar har visat att i kontakten med tjänstemän upplever patienter och närstående många gånger ett negativt bemötande och okunskap. Likaså i beslut som fattas om stöd och service där variationer kan finnas beroende på var i landet patienten bor [4-9].

Det decentraliserade system som finns för finansiering av hälso- och sjukvård kan ge negativa konsekvenser för en person med en sällsynt sjukdom [4]. Det finns bland annat exempel på bristande förståelse, okunskap eller obenägenhet att utreda och remittera eller förskriva dyra läkemedel [10].

Arbetet i EU

Europeiska unionens råd beslutade 2009 om en satsning på åtgärdsprogram inom området sällsynta sjukdomar [1]. Ett europeiskt projekt för utveckling av nationella planer för sällsynta sjukdomar, *The European Project for Rare Diseases National Plans Development (EUROPLAN)*, ska ta fram åtgärder

till medlemsstaterna för att underlätta etablering och genomförandet för medlemsstaterna av nationella planer eller strategier [2]. Dessa åtgärder anges i rådets rekommendation. Rådet rekommenderar att medlemsstaterna ska ha upprättat och genomfört planer eller strategier "senast i slutet av 2013". EUROPLAN har utvecklat riktlinjer och rekommendationer som ger medlemsstaterna vägledning i att utveckla av nationella planer eller strategier för att implementera innehållet i de viktigaste europeiska dokumenten om sällsynta sjukdomar. Det europeiska EUROPLAN-projektet (The European Project for Rare Diseases National Plans Development) har, på uppdrag av Europeiska unionens råd, utarbetat riktlinjer och rekommendationer till medlemsstaterna för att underlätta definitionen, genomförandet och övervakningen av nationella handlingsplaner eller strategier [2]. Rekommendationerna fokuserar på sju områden:

1. Planer och strategier inom området sällsynta sjukdomar.
2. Adekvata definitioner, kodning och inventering av sällsynta sjukdomar.
3. Forskning om sällsynta sjukdomar.
4. Kompetenscentra och europeiska referensnätverk för sällsynta sjukdomar.
5. Samla expertisen om sällsynta sjukdomar.
6. Patientorganisationers delaktighet
7. Hållbarhet.

Dessa rekommendationer från EU har anpassats till svenska förutsättningar.

Regelverk

Enligt § 2, hälso- och sjukvårdslagen (1982:763), HSL ska den vård som erbjuds patienten vara jämlik. Vården ska hålla god kvalitet för alla och vara tillgänglig för barn, kvinnor och män, utrikes och inrikes födda oavsett ålder, bostadsort, utbildning, ekonomiska förutsättningar, sjukdomar eller funktionsnedsättningar. Den vård som erbjuds ska i möjligaste mån utformas med utgångspunkt i den enskilda patientens behov.

Landstingen är de som ska erbjuda vård och ge patienten möjlighet att välja behandlingsalternativ om det framstår som befogat samt ge patienten möjlighet om en förnyad medicinsk bedömning om det finns särskilda risker eller har stor betydelse för patientens framtida livskvalitet (§ 3 HSL).

Enligt § 29 a HSL ska hälso- och sjukvården också ansvara för att säkerställa att patientens behov av trygghet, kontinuitet, samordning och säkerhet i vården tillgodoses.

Patientmaktutredningen ser just nu över förutsättningar för att ge patienterna en stärkt ställning i att påverka sin egen vårdsituation [15].

I början av 2011 antogs patientrörlighetsdirektivet av Europaparlamentet och Ministerrådet [16]. Direktivet ska vara infört i svensk lagstiftning senast den 25 oktober 2013. En del i direktivet, artikel 13, anger direkt arbetet med de sällsynta sjukdomarna. "Kommissionen ska stödja medlemsstaterna i samarbetet med att utveckla diagnos- och behandlingskapaciteten särskilt genom att

- a) skapa medvetenhet bland hälso- och sjukvårdspersonal om vilka verktyg som finns tillgängliga på EU-nivå som hjälp att ställa rätt diagnos på sällsynta sjukdomar, framförallt databasen Orphanet och det europeiska referensnätverket,
- b) göra patienter, hälso- och sjukvårdspersonal och betalare av hälso- och sjukvård medvetna om de möjligheter som förordningen (EG) nr 883/2004 erbjuder att remitera patienter med sällsynta sjukdomar till andra medlemsstater även för diagnos och behandlingar som inte finns tillgängliga i försäkringsmedlemsstaten.”

Hänsyn måste tas till andra strategier

I Sverige finns det flera nationella strategier som berör området sällsynta sjukdomar. Den nationella läkemedelsstrategin är en av dessa [19]. Den visar i vilken riktning läkemedelsanvändningen bör utvecklas för att bli mer effektiv och patientsäker.

Funktionshinderstrategin utgår från de uppsatta målen för funktionshinderpolitiken [20]. Denna strategi har utformats med insatserna under de kommande fem åren. I strategin anger regeringen inriktningen av insatserna inom de prioriterade områdena. Strategin för nationell eHälsa som berör både profession och patient på olika sätt [21]. De huvudpunkter som ligger till grund för denna strategi innebär att informationsteknologi ska användas för att utveckla, förbättra och anpassa verksamheten till nya förhållanden och behov i samhället.

I arbetet med att förverkliga strategin för sällsynta sjukdomar måste hänsyn tas till dessa andra redan upprättade strategier. Det är ett arbete som den nationella funktionen bör bevaka och följa upp i och med sitt mandat för samordning och koordinering.

Systematisk kunskapsstyrning behövs för att utveckla området

Systematisk kunskapsstyrning behövs för att utveckla strategin vidare. Kunskapsstyrningen innebär ett arbete med att tidigt prioritera insatser, arbeta med systematiska förbättringar, uppföljning och analys samt utvärderar av insatserna. Områden som tas upp i denna rapport lämpar sig väl för ett sådant strukturerat arbete oavsett om den sällsynta diagnosen har ett litet och större patientunderlag.

Arbetet på nationell nivå bör präglas av samverkan

Den nyinrättade nationella funktionen för sällsynta sjukdomar (NFSD) kan bidra till att öka kunskapen hos alla berörda samhällsinstanser. Men utan medverkan från framförallt vårdsektorn kan den få svårt att nå ut med sitt arbete [18]. En god vård och omsorg med individens behov i centrum förutsätter att geografiska och organisatoriska gränser inte utgör ett hinder för

sammanhållna insatser. Det innebär att det krävs samarbete mellan kommuner, landsting och regioner för att tillgodose den enskildes behov.

Internationell samverkan behövs

De problem som finns i det svenska hälso- och sjukvårdssystemet i vården av sällsynta sjukdomar är inte unika. EU:s rekommendationer för sällsynta sjukdomar baseras på undersökningar där förhållandena i medlemsstaterna liknar de svenska. Genom att medlemsstaterna upprättar strategier och handlingsplaner med rekommendationerna som grund kan ett samarbete underlättas. Även utanför EU finns motsvarande problem och ett samarbete över gränserna är en viktig del i det framtida internationella arbetet. Det finns ett behov av internationell samverkan, eftersom många av de sällsynta sjukdomarna är så ovanliga att det endast finns en handfull personer med samma diagnos i Europa.

Projektet European Committee of Experts on Rare Diseases, EUCERD, sammanställer årligen en omfattande rapport om alla aktiviteter som görs inom området sällsynta sjukdomar i EU samt arbetar med att ta fram kriterier för ”Centers of expertise” och europeiska referensnätverk [14]. *Orphanet* är en internationell internetbaserad kunskaps- och informationsdatabas om sällsynta sjukdomar och sällsynta läkemedel [17].

Samverkan och samordning måste öka

Det finns redan goda exempel på fungerande verksamheter som samordnar och samarbetar i de frågor som rör en person med en sällsynt sjukdom. Men berörda aktörer behöver samarbeta i större utsträckning än vad som sker idag. NFSD ska därför arbeta för att ytterligare samordna kontakter och uppmuntra till samarbete mellan berörda aktörer. En väg för att öka samverkan och samordning är att organiserade regionala kompetenscentra kan bistå med kunskap och därigenom skapa samarbetsmekanismer mellan professionen och huvudmännen.

För att strategin ska förverkligas behövs fortsatt arbete både med att utreda behovet av olika insatser inom de prioriterade områdena i strategin, men även för att kunna föreslå fortsatt finansiering av sådana åtgärder. Det är angeläget att nationella funktionen (NFSD) tillsammans med övriga aktörer bedriva sådant arbete.

Förslag till nationell strategi

Syfte och mål

Det övergripande syftet med upprättandet av en strategi för sällsynta sjukdomar är att säkerställa att personer med en sällsynt diagnos får tillgång till de befintliga samhällsresurser som är nödvändiga för en god hälsa.

Målen för strategin är att;

- patienter med sällsynt sjukdom ska ha tillgång till vård och omsorg av hög kvalitet.
- personer med en sällsynt sjukdom ska bemötas utifrån den unika situation som sjukdomen medför.
- vården, omsorgen och andra insatser samordnas utifrån individens behov.
- personer med sällsynt sjukdom ska ha en upprättad individuell vård- och omsorgsplan.

Prioriterade områden

Enhetlig definition behövs

Som tidigare nämnts saknas enhetliga definitioner inom området sällsynta sjukdomar. Olika länder har sinsemellan olika definitioner på vad en sällsynt sjukdom innebär [4]. Som exempel kan nämnas

- Danmark har ingen officiell definition på sällsynta sjukdomar men Sundhetsstyrelsen använder benämningen när tillstånden inte finns hos mer än 500 personer i befolkningen.
- Norge har samma definition som Sverige.
- EU använder ett bredare begrepp och definierar sällsynta sjukdomar som tillstånd som finns hos högst 500 personer per miljon invånare.

I Sverige används olika benämningar av professionen och patientföreningar. Det är orden sällsynt eller ovanlig som används i relation till diagnos eller sjukdom vilket ger en rad olika kombinationer. Gemensamma definitioner underlättar i samarbetet med olika aktörer och mellan olika länder. Socialstyrelsen anser att en harmonisering till EUs definition bör övervägas.

Vårdrekommendationer och vårdprogram

För att förbättra vården för personer med sällsynta sjukdomar behövs vårdprogram utformas. Sådana finns för några av de sällsynta sjukdomarna men långt ifrån alla. Ett sätt att skapa samsyn är att dessa vårdprogram tas fram i konsensus av olika experter.

Vissa patientgrupper med sällsynta sjukdomar har en väl fungerande organisation i form av team eller medicinska centra. För många patientgrupper med sällsynta sjukdomar finns det dock oftast ingen specifik organisation [4]. Kunskap och kompetens skiljer sig åt mellan olika vårdgivare. Därför kan det uppstå stora skillnader i vården beroende på var i landet patienterna bor och får vård. Vårdrekommendationer och vårdprogram för olika specifika sjukdomar underlättar för vården och omsorgen att ge vård och omsorg av hög kvalitet på lika villkor.

Forskning

Ett sätt att öka kunskapen om sällsynta sjukdomar är genom grundforskning och klinisk forskning. Grundforskning stöds vanligen genom biomedicinsk forskning och utgör ingen egen disciplin. Grundforskning kan leda till nya kunskaper om orsaker till sällsynta sjukdomar samt nya diagnosmetoder och behandlingar [1]. Kliniska studier som har ett stort mervärde för vården och omsorgen av patienterna kan också behöva ske genom större samverkan mellan länder.

Läkemedel

Termen säräkemedel kan definieras som läkemedel som används för att behandla mycket ovanliga sjukdomar och som har så liten försäljningsvolym att inkomsterna för läkemedelsbolagen inte täcker läkemedlets forsknings- och utvecklingskostnader [11]. Behandling av en sällsynt sjukdom innebär ofta medicinering med dessa så kallade säräkemedel. Det kan vara svårt för en patient att få säräkemedel förskrivet på grund av den stora kostnad det innebär för hälso- och sjukvården [4].

För att påskynda forskning och utveckling av säräkemedel har olika stimulansåtgärder vidtagits. Redan 1983 antogs ”the Orphan Drug Act” i USA och den följdes av liknande lagstiftningar i Japan (1993) och Australien (1997). Först 1999 antogs en gemensam policy för säräkemedel för EU:s medlemsstater.

Regeringen har tillsatt en utredning som ska se över prissättning och subventionering av läkemedel [12]. Utredningen har bland annat i uppdrag att särskilt belysa hur den framtida prissättningen av säräkemedel bör utformas och pröva om det finns behov av en separat prissättningsmodell för säräkemedel.

E-hälsa

E-hälsa omfattar ett informationsutbyte om patienter och ett nätverk för hälsoinformation, såsom elektroniska patientjournaler, telemedicin och andra tekniska hjälpmedel. Hälso- och sjukvården använder e-hälsa som ett verktyg för att förbättra förebyggande arbete, diagnostik, vård och administration. Det finns idag möjlighet för läkare och annan hälso- och sjukvårdspersonal att hämta uppgifter från samtliga vårdgivares journalhandlingar och från läkemedelsförteckningen om det inte finns hinder enligt offentlighets- och sekretesslagen (2009:400), patientsäkerhetslagen (2010:659) eller patientdatalagen (2008:355). Utvecklingen av e-hälsa bidrar sannolikt till att det

är möjligt att organisera sjukvården på andra sätt än det traditionella. Geografiska aspekter blir inte längre lika viktigt utan det finns andra möjligheter att skapa samlade verksamheter med hög kompetens och tillgänglighet.

Några av de nationella kanaler som redan idag hanterar information- och kunskapsöverföringen är Socialstyrelsens databas för ovanliga diagnoser Orphanet och NFSD [13, 17, 18].

Nationella nätverk och regionala centra

Bakgrunden till dagens benämning ”nationellt centrum” är att ett centrum har nationellt upptagningsområde, är helt eller delvis statligt finansierat, ofta är utsett av en statlig myndighet, har positionerat gentemot andra verksamheter eller regioner, är en nationellt unik verksamhet eller har en unik kompetens.

Arbetet inom området är dessutom i många fall kopplat till och är beroende av personer som har spetskompetens. Detta kan bli en svag länk i kedjan eftersom risken det då finns risk för personberoende och kompetensförluster [4]. En annan lösning kan vara att skapa regionala kompetenscentra. Med dagens teknik kan dessa centra också organiseras oberoende av geografiskt läge och tillsammans skapa nationellt sammanhållna strukturer. Dessa kompetenscentra kan ge möjlighet att:

- samla expertkunskapen till nytta för patienter med snarlika vårdbehov och diagnoser.
- utveckla forskning och kompetensutveckling samt bidra med ett helhetsperspektiv till patientens fördel.
- fungera som ett samlande nav för sällsynta sjukdomar vårdverksamheter och för närståendes behov av information.
- ge råd och stöd som t.ex. ta fram vårdprogram till såväl hälso- och sjukvården och omsorgen som andra relevanta samhällsinstanser.
- ingå i nätverk med kompetens- och erfarenhetsutbyte såväl nationellt som internationellt.

En annan viktig uppgift är att samarbeta med övriga Europa men även i andra internationella samarbeten. Behovet av olika centra för sällsynta sjukdomar har i Europa analyserats och diskuterats sedan år 2005 i termer av ”Centers of Expertise” och ”Network of experts”. Parallellt med dessa diskussioner har man i vissa länder byggt upp olika centrumbildningar och utvecklat samverkansformer. För att nationella eller regionala kompetenscentra ska kunna ansluta sig till de EU-förslag om ”Centers of Expertise” och ”Network of experts” som finns, måste de anta de kriterier som upprättats av EUCERD [14].

Patientdelaktighet

Hälso- och sjukvården ska bedrivas så att den uppfyller kraven på en god vård. Detta innebär att den bland annat ska bygga på respekt för patientens självbestämmande och integritet och främja goda kontakter mellan patienten och hälso- och sjukvårdspersonalen. Vården och behandlingen ska så långt

som det är möjligt utformas och genomförs i samråd med patienten (2 a § hälso- och sjukvårdslagen).

I hälso- och sjukvårdslagen (2 b §) och patientsäkerhetslagen (6 kap. 6 §) finns allmänna regler om att patienten ska ges individuellt anpassad information om bland annat sitt hälsotillstånd och de metoder för undersökning, vård och behandling som finns. Om informationen inte kan lämnas till patienten ska den i stället lämnas till en närstående till patienten om det inte finns hinder för detta i offentlighets- och sekretesslagen (2009:400) eller i patientsäkerhetslagen.

Förväntningarna som patienter och deras närstående har på vård och omsorg har förändrats och skärpts allteftersom ny teknik gjort det möjligt för dem att på ett snabbt och lätt sätt hitta information. Tekniken ger också tillgång till bred kunskap och nya möjligheter till att skapa kontakter med andra patienter med samma eller liknande diagnos.

Många patienter med en sällsynt sjukdom har dessutom behov som kräver flera samordnade insatser från olika samhällsinstanser. Hälso- och sjukvården och socialtjänsten ska i samverkan mellan olika verksamheter, verksamhetsnivåer och yrkeskategorier ska utgå från patientens och närståendes behov i de utförda insatserna.

Referenser

1. COUNCIL RECOMMENDATION in an action in the field of rare diseases, Brussels 5 June 2009, 10122/09. Hämtad 2012-02-01.
http://www.siope.eu/binarydata.aspx?type=doc/Council_Recommendation.pdf
2. EUROPLAN. Hämtad 2012-02-01. <http://www.europlanproject.eu>
3. Inlaga till den nationella strategin för sällsynta sjukdomar, Leading Healthcare –
http://www.leadinghealthcare.se/Upload/ContentItem/Inlaga_s%C3%A4llsynta_120607.pdf
4. Ovanliga diagnoser – Organisationen av resurser för personer med ovanliga diagnoser, Socialstyrelsen 2010. Hämtad 2012-02-01.
<http://www.socialstyrelsen.se/Lists/Artikelkatalog/Attachments/18091/2010-6-35.pdf>
5. Sällsynta diagnoser i Sverige – nulägesbeskrivning samt förslag till mål, strategier och åtgärder, Ågrenska sällsynta diagnoser 2010
6. Nästan men inte helt – Brister i samhällets stöd till personer som har nedsatt kognitiv förmåga, Riksförbundet Sällsynta Diagnoser 2009. Hämtad 2012-02-01.
http://www.sallsyntadiagnoser.se/virtupload/sallsynta/content/11/Nastan_men_inte_helt_kognitiv.pdf
7. Fokus på vården – en medlemsundersökning, Riksförbundet Sällsynta Diagnoser 2008. Hämtad 2012-02-01.
http://www.sallsyntadiagnoser.se/virtupload/sallsynta/content/11/Fokus_pa_varden.pdf
8. Fokus på vardagen – en medlemsundersökning, Riksförbundet Sällsynta Diagnoser 2004. Hämtad 2012-02-01.
http://www.sallsyntadiagnoser.se/virtupload/sallsynta/content/11/Fokus_pa_varden.pdf
9. Brister i samhällets stöd till personer som har nedsatt kognitiv förmåga, Riksförbundet sällsynta diagnoser 2009. Hämtad 2012-02-01.
http://www.sallsyntadiagnoser.se/virtupload/content/11/Nastan_men_inte_helt_kognitiv.pdf
10. Ekonomistyrning I vården, KPP som ekonomistyrningsverktyg i vårdverksamhet, Leif Karlsson, 2001. Hämtad 2012-09-15.
<https://gupea.ub.gu.se/bitstream/2077/1871/1/01-02-7D.pdf>
11. Läkemedelsverkets ordlista. Hämtad 2012-03-02.
<http://www.lakemedelsverket.se/malgrupp/Allmanhet/Ordlista/#S>
12. Direktiv prissättning inom läkemedelsområdet. Hämtad 2012-03-02.
<http://www.sweden.gov.se/content/1/c6/17/11/31/f7a53f18.pdf>

13. Socialstyrelsens databas för ovanliga diagnoser -
<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser>
14. EUCERD kvalitetskriterier. Hämtad 2012-02-01.
<http://www.eucerd.eu//upload/file/EUCERDRecommendationCE.pdf>
15. Direktiv stärkt ställning för patienten. Hämtad 2012-05-02.
http://www.sou.gov.se/kommittedirektiv/2011/dir2011_25.pdf
16. Patientrörlighetsdirektivet. Hämtad 2012-02-01.
<http://www.regeringen.se/content/1/c6/18/94/77/f69c4c7a.pdf>
17. Orphanet – www.orphanet.org
18. Nationella funktionen för sällsynta diagnoser – <http://www.nfsd.se/>
19. Nationell läkemedelsstrategi. Hämtad 2012-03-02.
<http://www.regeringen.se/content/1/c6/17/38/05/f10289bc.pdf>
20. Funktionshinderstrategi. Hämtad 2012-03-02.
<http://www.regeringen.se/content/1/c6/17/12/69/847e537d.pdf>
21. Nationell eHälsa. Hämtad 2012-03-02.
<http://www.nationellehalsa.se/Uploads/b38c1b84.pdf>

Bilaga: Uppföljning av NFSD

Arbetet i den nationella funktionen för sällsynta sjukdomar (NFSD) startade den 1 januari 2012. Socialstyrelsen har med NFSD kommit överens om återrapporteringskraven för verksamheten under 2012. NFSD ska under 2012

- medverka till framtagandet av en nationell strategi för sällsynta sjukdomar.
- kartlägga aktörer som verkar inom området sällsynta sjukdomar samt kartlägga och skapa samarbete med de aktörer som arbetar med informationshantering inom området.
- identifiera det kunskapsmaterial och den information som behöver utvecklas och tillhandahållas till aktörerna och till personer med en sällsynt sjukdom.
- skapa en överblick av befintliga resurser och identifiera områden som kan vara särskilt angelägna att utveckla i framtiden.
- initiera arbetet med att skapa regionala och nationella nätverk med viktiga aktörer samt upprätta nätverk för kunskapsutbyte mellan olika professioner, mellan professioner som arbetar för olika huvudmän men också mellan professionen och personer med en sällsynt sjukdom samt deras närstående.
- utveckla/driftsätta webbsida.
- återrapporera organisering av funktionen och tjänstetillsättning av verksamhetschef.

En referensgrupp har inrättats på Socialstyrelsen för att ge återkoppling till funktionen om dess arbete och bidra med verksamhets- och patientperspektivet. Referensgruppen ska också lyfta aktuella frågor som den nationella funktionen kan behöva fånga upp i sitt arbete. Gruppen består av representanter från de sju universitetssjukhusen Akademiska, Karolinska, Linköping, Skåne, Sahlgrenska, Umeå och Örebro samt Ågrenska AB, Socialstyrelsen, patientorganisationen Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Sveriges Kommuner och Landsting (SKL). Riksförbundet sällsynta diagnoser innehar två platser i referensgruppen övriga har en representant vardera.

Delrapporten från den nationella funktionen sammanfattar hur arbetet hittills har framskridit och hur medlen har använts. Som förväntat har organiseringen och uppbyggnaden av webbplatsen www.nfsd.se tagit mest resurser i anspråk. Arbetet med de andra återrappporteringskraven har påbörjats och pågår. Kostnadsredovisningen står i paritet till hur arbetet har utvecklats. En verksamhetschef har rekryterats som tillträder under september. Socialstyrelsen bedömer arbetet under första halvåret sammantaget som tillfredsställande och i enlighet med upprättat avtal.