

*Delredovisning från Sveriges Kommuner och Landsting (SKL), nationella programområden (NPO), avsnittet om Sällsynta sjukdomar*  
Lämnad till regeringskansliet i oktober 2018

## 5. Långsiktig inriktning för vård och behandling av sällsynta sjukdomar

### 5.1 Inledning

En sällsynt sjukdom är ett kroniskt och komplext tillstånd med behov av särskilda insatser som drabbar högst en per 10 000 personer enligt den svenska definitionen. Ett arbete har påbörjats med syfte att revidera den svenska definitionen så att den harmonierar med EU-definitionen som använder en prevalens på 1/2000. Ett samlat grepp om området sällsynta sjukdomar kräver åtgärder för såväl tidig och korrekt diagnos som samordnade vård- och omsorgsinsatser hela vägen till ett samlat stöd från hela samhällssektorn.

Idag sker en utveckling där de medicinska framstegen inom genetisk diagnostik med tidig upptäckt av genetiska förändringar gör att det ofta går snabbare att ställa diagnos vid funktionsvariationer. Att få en korrekt diagnos medger en orsaksförklaring, möjliggör prognos, anpassad medicinsk uppföljning, uppskattning av återupprepningsrisk och om så önskas fosterdiagnostik.

Området sällsynta sjukdomar innefattar många olika sjukdomsgrupper med sinsemellan olika behov. Det är vanligt att de leder till symtom från flera olika organsystem vilket medför multipla funktionshinder.

#### Bättre samordning och stärkta vårdstrukturer

Patienter med sällsynta sjukdomar är ofta en utmaning för hälso- och sjukvårdens nuvarande struktur och organisation. Specialistvården är idag uppbyggd utifrån organspecialiteter och samordningen mellan olika specialiteter är bristfällig vilket är speciellt tydligt inom vuxenvården; som följd vill oftast ingen vårdgivare ta ett samordnande ansvar för patienter med sällsynta sjukdomar. Expertkunskapen är ibland begränsad till enstaka vårdgivare i landet. Överföring av kunskap mellan vårdgivare brister inte sällan, med kunskapsluckor som följd. Idag saknas strukturer för hur medarbetare i vård och omsorg ska hitta rätt kompetens att konsultera om de har en patient med någon sällsynt sjukdom. Dessutom finns oklarheter kring remisshanteringen, finansiering och betalningsmodeller för möjligheten att söka öppen specialistvård i hela landet.

### 5.2 Fördelning av medel

I överenskommelsen framgår att 1 miljon kronor tilldelas vart och ett av de sex Centrum för sällsynta diagnoser som finns. Därtill finns 1,5 miljoner kronor till SKLs förfogande inom detta område.

## 5.3 Nationell samverkan

### Nationellt programområde

Landsting och regioner har tillsammans skapat ett system för kunskapsstyrning. Syftet är att samverka för en mer kunskapsbaserad, jämlik och resurseffektiv vård. I systemet har olika nationella programområden (NPO) skapats inom ett flertal diagnosområden. NPOs uppdrag är att bland annat kartlägga, följa upp och analysera området, hitta kunskapsluckor och identifiera när kunskapsstöd saknas. Nationella programområden ska under 2018 formulera en verksamhetsplan. Det framgår också i NPO:s uppdrag att de ska bidra i arbetet med statliga satsningar.

Ett nationellt programområde för sällsynta sjukdomar har startats upp. Styrgruppen för landstingens och regionernas system för kunskapsstyrning har beslutat att de uppdrag som ingår i den här statliga överenskommelsen ska prioriteras under 2018.

I samtliga sjukvårdsregioner finns regionala Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). CSD kan ses som regionala kompetensnav som samlar och sprider kompetens. Dessa har kommit olika långt och har fått olika förutsättningar för sin verksamhet. Samtliga sjukvårdsregioner kommer att inrätta regionala programområden (RPO) inom systemet för kunskapsstyrning så gäller även inom området sällsynta sjukdomar. Det är viktigt att dessa koordineras med CSD. I slutredovisningen kommer centrumens aktiviteter att återspeglas.

### Nationell funktion

Sedan 2012 har Nationella funktionen för sällsynta diagnoser (NFSD) bedrivit ett viktigt arbete för att initiera, stötta och samordna CSDs verksamhet i landet. Detta har varit en förutsättning för att vården nu kan ta nästa steg i utvecklingen mot mer jämlik vård för individer med sällsynta sjukdomar. Under 2018 pågår arbetet inom den nationella funktionen för sällsynta diagnoser (NFSD) i enlighet med de uppgifter som framkommer i det avtal som funktionen har med Socialstyrelsen. NFSD har redovisat sina erfarenheter till NPO och redogjort för arbete som pågår:

- Kommunikation och spridning av kunskap
  - via hemsidan nfsd.se, nyhetsbrev och genom andra kanaler så som sociala medier och deltagande på mässor och konferenser.
  - dialog genom informations-, kunskaps- och erfarenhetsutbyte mellan aktörerna på området.
  - deltar i Socialstyrelsens arbete med definitioner samt i riksförbundet för sällsynta diagnosers arbete och projekt
- Framtagande av nationella behandlingsrekommendationer, för två olika områden 22q11 deletionssyndromet och Prader Willis syndrom.
- Initiera och genomföra en förstudie för multidisciplinära konferenser MDK tillsammans med Inera.
- Omvärldsbevakning mm

## 5.4 Påbörjade och planerade insatser under 2018

Sedan överenskommelsen undertecknades har SKL förberett för att den nationella samordningen av sällsynta sjukdomar ska kunna inrättas inom ramen för programområdesstrukturen från och med 2019. Detta genom att identifiera de insatser och uppgifter som nu pågår inom området. Under 2018 har Landsting och regioner startat upp programområde NPO sällsynta sjukdomar med stöd av SKL. Därutöver har SKL vid flera tillfällen träffat berörda aktörer inom området. Styrgruppen för kunskapsstyrnings systemet har också fastslagit att arbetet i NPO sällsynta sjukdomar under 2018 kommer att prioritera arbetet med uppdragen i den här överenskommelsen. Under hösten 2018 kommer NPO för sällsynta sjukdomar att skriva en verksamhetsplan för deras arbete för 2019.

Nedan följer en redogörelse för de insatser som pågår och är påbörjade och vilka uppgifter eller områden som hittills har identifierats för NPO:s arbete framöver. Listan kan komma att kompletteras och justeras i verksamhetsplanen för NPO. I överenskommelsen står det att parterna är överens om målsättningen att det gemensamma arbetet med vård och behandling är långsiktigt och ska fortsätta efter 2018. För att det nationella programområdet redan 2019 ska kunna överta den nationella samordningsfunktionen på området och kunna genomföra uppgifterna inom området enligt plan kan konstateras att en förutsättning är att staten även framöver satsar ekonomiska medel på området sällsynta sjukdomar.

### 5.4.1 Påbörjade aktiviteter 2018

I dialog med NFSD har NPO påbörjat arbetet med nedanstående aktiviteter.

#### Kommunikation och spridning av kunskap

Kunskapsinhämtning från NFSD kring deras kommunikations- och spridningsinsatser med syfte att under 2019 kunna fortsätta arbetet med att sprida kunskap och information till alla delar av hälso- och sjukvården och till andra berörda samhällsinstanser samt till patienter och anhöriga.

#### Framtagande av behandlingsrekommendationer

I dialog med NFSD sätta sig in i hur arbetet fortskrider av framtagande av nationella behandlingsrekommendationer, för två olika områden 22q11 deletionssyndromet och Prader Willis syndrom.

#### Multidisciplinära konferenser MDK

Ett sätt att praktiskt möjliggöra samverkan mellan landstingen/regionerna är att ordna nationella multidisciplinära konferenser (MDKs). Det görs till viss del redan idag men det saknas på flera håll ett samlat tekniskt verktyg. NFSD har inlett en diskussion med Inera kring ett sådant verktyg. En utredning kommer att genomföras under hösten på Inera för att klargöra behov, krav och förutsättningar för MDK-infrastruktur.

#### Dialog med patient- och patientföreträdare

Under hösten har SKL och NPO haft tät kontakt med patient- och professionsföreträdare. Idag finns det en gruppering kring sällsynta sjukdomar på Socialstyrelsen som fungerar som en referensgrupp för NFSD. Bedömningen har varit att den referensgrupp som finns på

Socialstyrelsen tas över, i något omarbetad form, av programområdesstrukturen från och med 2019. Förberedelser för det pågår.

Genomgång av kriterierna för verksamheten vid Centrumen för sällsynta diagnoser

En sammanställning av kriterierna för verksamheten vid Centrum för sällsynta diagnoser är genomförd. Just nu diskuteras om och i så fall hur dessa kriterier behöver justeras eller eventuellt omformuleras.

Kunskapsdatabasen

I överenskommelsen ingår också att analysera förutsättningarna för SKL att tillhandahålla kunskapsdatabasen för sällsynta diagnoser inom ramen för programområdesstrukturen.

Socialstyrelsens Kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser innehåller helt unik information om sällsynta diagnoser. Informationscentrum för ovanliga diagnoser (IOD) vid Göteborgs Universitet ansvarar för verksamheten med att producera och kvalitetsgranska texterna. Texterna publiceras på Socialstyrelsens hemsida. Socialstyrelsen upphandlar kunskapsdatabasen och nuvarande kontraktstid är från och med 2017-03-01 till och med 2019-12-31 med sex månaders uppsägningstid.

SKL tillsammans med NPO analyserar nu förutsättningarna för att tillhandahålla kunskapsdatabasen där viktiga frågor att utreda är förvaltarskap, utveckling av innehållet så väl som publiceringsverktyg. Även ekonomiska resurser diskuteras. Det kan redan nu konstateras att frågor kring stabilitet och kontinuitet väger tungt i en sådan analys.

#### 5.4.2 Planerade insatser framöver

Nedan presenteras områden som NPO i dialog med NFSD har lyft fram som aktuella framgent att ta ställning till och eventuellt arbeta vidare med.

Definitionsarbete och gruppering/klustring av diagnosgrupper

Definiera olika grupperingsansvar och roller inom området samt att inleda arbetet med att gruppera/klustra alla de diagnosgrupper som finns inom området sällsynta diagnoser.

Uppföljning via register

För att kunna arbeta vidare med samordning mellan landstingen och regionerna krävs det att det går att få fram basdata om diagnosgrupperna inom området sällsynta diagnoser; hur många med en viss diagnos finns det i Sverige, och var finns de? Informationen är nödvändig både för att kunna skapa en nationell sammanhållen struktur för vård av personer med sällsynta diagnoser och för utveckling av kunskapsunderlag. I dagsläget finns det nationella kvalitetsregister för flera olika grupper av sällsynta diagnoser såsom cystisk fibros, medfödda metabola sjukdomar som omfattas av nyföddhetscreeningen, vissa neuromuskulära sjukdomar till exempel Duchennes muskeldystrofi. Flertalet diagnosgrupper inom området sällsynta sjukdomar saknar kvalitetsregister. Ett eventuellt nytt register får inte innebära

dubbelregistrering, dubbelarbete eller anpassningar av befintliga register som kan påverka deras användning. Basvariabler för ett sådant nytt register har redan tagits fram i en nationell arbetsgrupp inom CSD tillsammans med NFSd och RFSd, och i CSD-syd har det lanserats en prototyp för ett regionalt register som kan användas som bas för ett nationellt register. Ett arbete har inletts kring utveckling och spridning av ett eventuellt nytt register samt relationen till de lokala registercentrumen.

#### Uttag från patientdataregistret

Socialstyrelsen administrerar ett patientregister och det innehåller alla avslutade vårdtillfällen i slutenvård. Det går att beställa statistik från patientregistret utifrån diagnoskoder (ICD10-SE) och åtgärds-koder (KVÅ). Registret används för att ta fram ny kunskap om hälsans och vårdutnyttjandets sociala och regionala fördelning. Det används också för kvalitetsuppföljning och uppföljning av patientsäkerheten. Informationen från patientregistret ligger till grund för de underlag Socialstyrelsen tar fram till regeringen, till exempel utvärderingar, statistik, produktivitetjämförelser och öppna jämförelser. Ett arbete har inletts med att ta fram de ICD-10 koder som finns och är relevanta inom området sällsynta diagnoser för att begära ut data från patientregister.

#### ICD11 – viktigt att sällsynta diagnoser kvalificeras bättre än idag

Det finns en internationell sjukdomsklassifikationsstandard, ICD, International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems. Syftet med den är att klassificera och statistiskt beskriva sjukdomar som leder till kontakt med sjukvården eller orsakar död. Systemet har funnits i ca 100 år och sedan 1948 ansvarar Världshälsoorganisationen (WHO) för underhållet av ICD. Den 18 juni 2018 lanserade WHO den uppdaterade versionen ICD-11. Socialstyrelsen har påbörjat en utredning om ett svenskt införande av ICD-11. Denna utredning beräknas pågå till januari 2020. Det har flaggats för att detta arbete kan bli försenat och en ny preliminär tidplan sägs landa på år 2024. Flertalet sällsynta diagnoser är inte inkluderade i det nu använda ICD10, journalsystemen kan därför inte på ett enkelt sätt söka fram dessa diagnoser då de inte går att registrera. Det finns därför behov av att verka för att ICD11 blir en bättre lösning för sällsynta diagnoser än dagens ICD10-kodning.