

## Sällsynta Stories kickstartar det sällsynta året!

År 2020 är inte bara starten på ett nytt decennium; det är också ett skottår. Året kommer att bjuda på många nya möjligheter och framsteg för det sällsynta området. Denna händelserika period drar igång med ett heldagsevent - Sällsynta Stories - på skottdagen den 29 februari. Syftet med Sällsynta Stories är att uppmärksamma Sällsynta dagen och dem som lever med eller nära sällsynta diagnoser. Vi tar medvetenheten om diagnoserna till en ny nivå.

Det blir en dag för att mingla, se bra film, delta i intressanta samtal och ta chansen att lära sig mer om sällsynta diagnoser.

**Var:** Scandic Continental på Vasagatan 22, mitt i centrala Stockholm.

**När:** Dörrarna öppnas kl. 10.00. Öppningsceremonin är kl. 11.00. Avslutning kl. 18.30, efter prisutdelningen.

**Hur:** Biljetter köper du HÄR!

Med film och starka berättelser belyser vi etiska, sociala, medicinska och politiska frågor.

### Sprid just din sällsynta story!

Dra nytta av chansen att vara med och dela din historia tillsammans med Sällsynta Stories!

Klicka på denna länk och dela en video på dina sociala medier, Facebook eller Instagram.

Tagga oss i ditt inlägg, så delar vi vidare: @sallsyntastories och @sallsyntadiagnoser. Använd hashtag: #riksförbundetsallsyntadiagnoser #sallsyntastories #sallsyntadagen #sallsyntaliv

### Sökes: Ung, sällsynt ambassadör

Är du eller känner du någon som är under 15 och lever ett sällsynt liv?

Bli ambassadör för Sällsynta Stories! Mejla [sallsyntastories@filmmandtell.com](mailto:sallsyntastories@filmmandtell.com) så berättar vi mer.

Vi hoppas verkligen att du vill och kan närvara, så var snabb med att köpa biljetter och säkra din plats - det finns ett begränsat antal. Läs Facebook-eventet för mer information och biljettköp för årets event! Titta även på hemsidan <https://www.sallsyntastories.org/> för mer information och biljettköp

*Vi ses den 29 februari!*



## STYRELSEN HAR ORDET

Ledamoten Caroline Åkerhielm presenterar sig

År 1978 föddes vårt första barn; han var fullt friskt 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 hjälp och 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 också med och tog initiativ till bildandet av Svenska Leukodystrofiörföreningen. Jag har arbetat för NHR (numera Neuro), Reumatikerförbundet och Funktionsrätt Sverige, som ombudsman och projektledare.

Som pensionär känner jag att jag kan dela med mig av min tid och mina kunskaper. Det har hänt mycket som är positivt när det gäller sällsynta diagnoser under åren som gått sedan 1980-talet, men det finns ändå så mycket som kan bli bättre. Det behövs mer forskning och bättre finansiering för att få fram bland annat läkemedel och andra behandlingsmetoder för sällsynta diagnoser.

Min tillvaro som nybliven pensionär fyller jag med uppdrag inom Svenska kyrkan och så ägnar jag tid åt våra två vuxna barn och tre barnbarn.

Caroline Åkerhielm



## Sällsynta dagen - över hela landet och världen

*Sällsynta dagen arrangemang ordnas på flera platser i Sverige och dessutom över hela världen. Centrum för Sällsynta Diagnoser (CSD), Sydöst, har till och med en sällsynt månad. I detta ingår att CSD kommer att finnas i entréerna på sjukhusen i hela sydöstra sjukvårdsregionen, den 24-26 februari. Syftet är att få uppmärksamhet för CSD och visa vad verksamheten kan göra för de "sällsynta patienterna". CSD Norr, Umeå, uppmärksammar dagen redan den 21 februari. Information ges då om detta CSD som nyligen startat upp i Umeå. Berättelser framförs av personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga. Vi från Riksförbundet presenterar vårt projekt Vårdtips. Läs mer på vår hemsida.*

I Uppsala-Örebro är det ett arrangemang den 28 februari. En diskussionsfråga är: "Hur tänker sjukvårdsregionen kring patienter med sällsynta diagnoser?"

CSD Väst, Göteborg, anordnar ett event i köpcentrumet Nordstan den 29 februari. Bland annat blir det ansiktsmålning med sällsynta dagen motiv och körsång.

Den 4 mars är det dags för CSD Stockholm-Gotland att ordna arrangemang. Bland annat handlar det om genetik, forskning samt erfarenheter och upplevelser av sällsynta medfödda sjukdomar hos vuxna. Sällsynta diagnosers Övergångsprojekt presenteras.

### Vår framgångsrika "uppfinning"

Sällsynta dagen härstammar från Riksförbundet Sällsynta diagnosers tio-årsjubileum 2008, som var ett skottår. Då "uppfann" vi denna dag, som sedan blev en närmast osannolik framgångssaga. Numera uppmärksammas Sällsynta dagen den sista februari varje år i ca 100 länder i hela världen. På den europeiska samarbetsorganisationen EURORDIS hemsida för Rare Disease Day finns för tillfället ca 250 event dagen till ära.

### "Jag fick min diagnos och sedan släppte de mig."

"Jag fick min diagnos och sedan släppte de mig." "Vårdplan finns hos läkare, men ges inte ut till patient." "Övergångsmöte ska ske från barn- till vuxen-vård, men görs inte." Det är kommentarer från de 14 deltagarna vid en nätverksträff i Linköping den 25 januari.

De flesta ingår i Sällsynta diagnosers fria grupp, för diagnosbärare som saknar diag-

nosförening, men även några föreningsföreträdare var med. Riksförbundet Sällsynta diagnoser representerades av Ing Marie Bohmelin. Karin Olsson var patientföreträdare för Riksförbundet.

Cecilia Lidholm, verksamhetsutvecklare vid Centrum för Sällsynta diagnoser (CSD) Sydöst, dr Cecilia Gunnarsson, verksamhetschef samt Charlotte Lilja, biträdande verksamhetschef presenterade CSD-arbetet.

En grundläggande uppgift är samordning av vård och andra insatser för diagnosbärare, som lotsning i vården, vårdplaner och samordnad individuell plan (SIP) samt att hitta diagnoseexpertis. Vidare ingår att vara ett stöd vid besök hos kommun, försäkringskassa och arbetsförmedling. Dessutom kan CSD förmedla kontakt med andra som har samma diagnos.

"En fantastisk uppställning", ansåg vi tillsammans, kommenterar IngMarie.

På träffen förklarade hon vad Riksförbundet arbetar med, som medlemsenkäter, Sällsynta dagen och Vårdtips som det visade sig vara lätt att få uppmärksamhet för.

### Webbutbildning "Sociala och Digitala Medier" – för medlemmar i Sällsynta diagnoser

Utveckla dina färdigheter på sociala medier inom området sällsynta diagnoser, genom att gå vår utbildning som är en videoserie! Målet är att du blir redo att jobba med sociala och digitala medier i en patientförening. Dessutom ska du kunna lyfta föreningens sociala medier till nästa nivå.

För anmälan och frågor, kontakta Jana Bergholtz: jana.bergholtz@sallsyntadiagnoser.se Läs mer på vår hemsida.

### EU och sällsynta sjukdomar

Ett panelsamtal om sällsynta sjukdomar och EU:s betydelse i denna fråga. Det ordnas i Stockholm den 6 mars, i Europahuset. Då diskuteras hur rätt förutsättningar kan skapas, för att de ungefär 30 miljoner människor i EU som har en sällsynt sjukdom tidigt ska kunna få rätt diagnos, lämplig behandling och högkvalitativ vård.

En utgångspunkt är att samarbete och utbyte med andra länder kanske kan vara livsavgörande för personen som lever med diagnosen. Vad kan EU bidra med?

Bland de medverkande finns Sällsynta diagnosers ordförande, Maria Montefusco och ordföranden för den europeiska samarbetsorganisationen EURORDIS, Terkel Andersen.

Anmälan, klicka HÄR.

### Nationell arbetsgrupp för nationellt kvalitetsregister för sällsynta sjukdomar

Nationella Arbetsgrupper (NAG) ingår i modellen om en sammanhållen struktur för kunskapsstyrning i vården. Det finns 24 nationella programområden (NPO). Uppdraget till arbetsgruppen för nationellt kvalitetsregister för sällsynta sjukdomar kommer från NPO sällsynta sjukdomar. Information behövs om hur många och vilka diagnoser som finns, för att:

- Man ska kunna arbeta med samordning mellan regionerna.
- Skapa en nationellt sammanhållen struktur för vården.
- Utveckla kunskapsunderlag.

Många sällsynta diagnoser saknar kvalitetsregister. Då är det svårt att utvärdera bästa vård och behandling. Vi har som patientrepresentanter deltagit på ett startmöte i denna NAG. Övriga 12 deltagare kom från olika professioner. Vi fick brainstorma och lyfta vad vi tror skulle behöva registreras i ett kvalitetsregister för sällsynta diagnoser. Alla förslag togs emot och bearbetas av ansvariga för arbetsgruppen, och följs upp vid kommande möten.

*Britta Berglund, EDS Riksförbund  
Karin Olsson, Svenska Marfanföreningen*