

## Rapport från ECRD 15-16 maj 2024 i Bryssel

### Dag 1

Jag vill börja med att säga att det var en mycket väl utförd konferens för oss på plats. Allt var väldigt smidigt med professionella moderatorer, lagom stora salar som var tillgängliga för användare av rullstol och en teknik som för oss fungerade perfekt. Ett nytt grepp för större tillgänglighet var att varje talare beskrev sig själva, vilken hårfärg de har, kort eller lång, glasögon eller inte, skägg eller inte och vad för kläder de hade på sig. Allt för att en person med synskada ska kunna skapa en bild av talaren.

En stor eloge till EURORDIS för deras arrangemang.

Parallell session: No Health without Mental health, Let´s co-create a mentally Healthy Toolkit. (Ingen hälsa utan en mental hälsa, låt oss tillsammans skapa ett mentals hälsokitt.)

Genom att driva en pod om mental hälsa för och med personer med sällsynta diagnoser kom man fram till att patientorganisationers existens har en grundläggande betydelse för en bättre mental hälsa. Förutom det kan man dela in det i fyra grundprinciper:

1. Egenvård och stödjande strategier
2. Samhällsstöd och tillhörighet
3. Kamratstödsprogram
4. Förbättra den medicinska vården till psykologiskt informerad sällsynt medveten vård.

Oftast har kliniska möten om det diagnos specifika högre ranking så det kan vara svårt att få till en diskussion om den mentala hälsan för personen med en diagnos eller dess anhöriga samtidigt som det är lika viktigt att tala om detta också.

Vid sessionens gång användes mentometer knappar där åhörarna fick välja de tre mest relevanta påståenden av tio för en förbättrad mental hälsa och därmed listades de tre största gemensamma behoven vi har inom de olika diagnoserna i den här grupperingen:

1. Minska isolering och få kontakt med andra
2. Leva med osäkerhet, klara förändringar, sorg och saknad
3. Strategier för egenvård

Nästa mentometerundersökning var att svara på frågan ”vad har fungerat för er grupp för att skydda den mentala hälsan och välbefinnande?”

Här kan man se vikten av att vara med i en organisation som samlar grupper med samma livsförhållanden i stort. På första plats kom nämligen att vara del av en patientorganisation eller förening. Nummer två är ”peer to peer” support och som trea kom pålitlig information. De resterande förslagen var att vara med i en Facebook grupp, en lättillgänglig hemsida, mentorskap, familjehelger och annat.

I Rumänien finns specialistcentret NORAD som riktar sig till personer med sällsynt diagnos. De har idag 150 olika grupper som träffas en vecka. Där har de möjlighet att träffa varandra och bryter därmed sin isolering. Personalen på NORAD inser att hela familjen behöver stöd så man försöker hitta strategier för att förbättra livskvaliteten för hela familjen. De har ett mer holistiskt synsätt när de arbetar.

EURORDIS ska arbeta fram ett dokument kallad för "A toolkit for mental health". Där ska man dela in verktygslådan i 5 olika grupper. Om man är intresserad av att vara med följer man länken <https://form.jotform.com/241283636825360>

för att anmäla sitt intresse och i vilken grupp man vill medverka i.

Under konferensen hade man också tagit till ett nytt grepp med diskussioner i små grupper. Det fanns många förslag och jag valde ämnet -Participation of patients in ERNs.

I en poster som presenterades visade man en pågående forskning där man utför genomisk screening på nyfödda barn. Man tittar på dess DNA för att se om det finns några genetiska defekter som kan utveckla i framtiden. Forskningen pågår i 8 europeiska länder och man räknar med att screena ca 400 000 nyfödda barn.

#### Dag 2:

I den stora församlingen presenterades på morgonen en ny teknologi för att ett barn ska kunna vara mer delaktig och närvarande. På prov har man skapat en robot som är placerad i skolan, denna kan barnet med funktionsvariation styra hemifrån för att kunna vara med på lektionstid, följa med klasskamrater för mer delaktighet när denne inte kan närvara i skolan.

Orphanet presenterade en poster om deras nya Disease Knowledge App (RDK) som de skapat för att förkorta patientresan för diagnostisering.

Den innehåller tre huvudspår:

Genom att beskriva symptom ska den kunna guida sjukvårdspersonal att få förslag på diagnosen genom patientens symptom.

Den ska föreslå relevanta expert center som är kunniga nog att kunna diagnostisera och handha den identifierade diagnosen

Tillgång till up-to-datekunskap om sällsynta diagnoser genom faktablad, riktlinjer, publikationer osv.

#### A pathway forward to equitable diagnosis

(en väg framåt mot en rättvis diagnos)

EURORDIS har med sitt verktyg Barometern utfört en omfattande undersökning om patienters erfarenhet inom vården och diagnostisering. Över 10 000 personer från 42 länder svarade som representerade över 1 600 sällsynta diagnoser så svaren är tillräckligt evidensbaserade för att kunna användas vid påverkansarbete. Från denna undersökning har man tagit ut 4 kärnfrågor i ämnet:

- Den genomsnittliga patienten med en sällsynt diagnos har fått vänta cirka 5 år på en diagnos.
- Majoriteten av patienterna har upplevt feldiagnostiseringar
- Kön och ålder är en stor faktor för hur länge man fått vänta på diagnos
- De som fått remisser till specialistcentra har snabbare fått en diagnos

Denna undersökning finns att läsa på EURORDIS hemsida som också har blivit publicerad i European Journal of Human Genetics.

Med dessa resultat undrade man i en annan undersökning om vad patienter tycker om screening av nyfödda barn.

I sammanfattningen kan man läsa att den tillfrågade gruppen att de stöder screening av nyfödda om det genererar till

- Snabbare diagnos som är av nytta för patienten och dess familjemedlemmar
- Att diagnosen blir lättare att känna igen, att man får bättre social support och att man får ett självständigt levnadssätt.
- Att man följer upp diagnosen och att man kan undvika skador genom förebyggande åtgärder.

I Italien är den genomsnittliga patientresan, från första symptom till en bekräftad diagnos, tar cirka 4,5 år.

Det man lärde sig om screening av nyfödda var att man blev mer effektivt kortade patientresan och att både diagnosgrupperna och allmänheten stödjer genetisk screening av nyfödda.

I Grekland påbörjade man med screening 2023.

I en studie av 112 små barns död kan man se att den största orsaken var en genetisk åkomma. Av dessa hade 30% av barnen överlevt om de fått en tidig diagnos och tidig behandling.

#### National plans:

2009 stödde EU:s församling en rekommendation att medlemsländerna skulle ta fram tidsbundna strategier och handlingsplaner för att skapa nationella planer för sällsynta diagnoser före år 2013. 25 länder av 27 antog denna rekommendation. Men flera av dem är bara strategier som inte övergått till handling. Det är troligt att man kommer att ta fram en ny tidsplan för länder som inte har påbörjat arbetet än.

Idag har Frankrike, Bulgarien, Spanien, Grekland, Portugal, Italien, Ungern och Norge tagit fram handlingsplaner.

Patientorganisationen IAMO, som är en paraplyorganisation för RD föreningar i Italien) tog kontakt med landets hälsodepartement för att påverka en start av NP i landet. Tillsammans arbetade de i flera år för att idag ha en nationell plan.

Man har också hunnit med att göra en utvärdering av den nya organisationen.

Ett exempel är Reference center i hjärtat av patienter där man fick fram att

- 70% av patienterna sa att de tyckte det var lätt att komma i kontakt med centret.
- Över 60 % väntade i genomsnitt mindre än tre månader för att få en tid.
- Endast 6 % fick vänta över ett år.
- 80 % av de tillfrågade var nöjda med längden av tid för konsultation.

- 77 % var nöjda med kvalitén av vård de fick
- 68 % var nöjda med tiden de fick vänta på provsvar.
- 71 % var nöjda med den service de fick på centret.

På den negativa sidan fann man att:

- Endast en av två var nöjd med samarbetet mellan vårdcentral och expertcentret
- Angående transition var 54 % av organisationerna nöjda med stödet att gå från barn till vuxenvård.
- 33 % av centren erbjuder psykologiskt stöd
- 20 % erbjöd service från social sekreterare
- 30 % gav full information om transportkostnader och andra tekniska detaljer.

Slutklämmen på sessionen är att:

Det räcker inte med att ha en plan, det måste vara en aktiv plan!!