

Barnläkaren

NR.2/2013



Tema | Ovanliga sjukdomar

Sällsynta sjukdomar – vad vet vi idag?

Särläkemedel – regelverk och verklighet

Intervjun: Mitokondrier och fördröjande av åldrande



SVENSKA BARNLÄKARFÖRENINGEN
SWEDISH PAEDIATRIC SOCIETY

Mollipect®

En trogen hjälp vid hosta med segt slem



Dröjer sig förkylningssäsongen med hosta och segt slem kvar?

För besvärliga fall med slemhosta kan Mollipect vara ett alternativ. Mollipect innehåller bromhexin som löser upp segt slem, samt efedrin som verkar bronkvidgande och slemhinneavsvällande. Mollipect kan ges till barn från 6 månaders ålder och till vuxna.

Beställ gärna patientbroschyren "Mollipect – frågor, svar och praktiska tips" kostnadsfritt på vår webbsida. Gå in på www.biophausia.se/sjukvardspersonal eller ring till oss på 08-407 64 30.



Mollipect har indikationen hosta med segt slem och samtidigt behov av bronkdilaterande effekt. De aktiva substanserna är bromhexin och efedrin. Kan ges till barn från 6 månaders ålder. Tillhandahålls som glasflaskor innehållande 300 ml och 500 ml. För doseringsanvisningar och information besök www.fass.se. Mollipect är receptbelagt och ingår inte i högkostnadskyddet.

BioPhausia

– a Mediviv company

BioPhausia AB, Blasieholmsgatan 2, 111 48 Stockholm
Tel: 08-407 64 30, E-mail: info@biophausia.se, www.biophausia.se

BioP 130102

Boka annonsplats i Barnläkaren

Info: www.barnlakaren.se

Bokning: info@barnlakaren.se

Teman 2014

1. Barnkirurgi
2. Sinnesorganen
3. Gastroenterologi
4. Centrala nervsystemet
5. Pulmonologi
6. Immunologi/Allergi



Innehåll

Barnläkaren

Tidningen Barnläkaren utkommer med sex nummer årligen och är Svenska Barnläkarförningens medlemstidning.

Ansvarig utgivare

Olle Söder
olle.soder@ki.se

Chefredaktör/Annonskontakt

Margareta Munkert Karnros
info@barnlakaren.se

Redaktionssekreterare

Viveca Karlsson
Viveca.Karlsson@ki.se
Tel: 08-517 747 43

Vetenskapsredaktör

Catarina Almqvist Malmros
catarina.almqvist@ki.se

Kulturredaktör

Lina Schollin Ask
lina.schollin-ask@sodersjukhuset.se

Manuskript insändes

per mail till:

Margareta Munkert Karnros
info@barnlakaren.se

Prenumerationsärenden och adressändringar

Sveriges Läkarförbund
Medlemsregistret
Box 5610
114 86 Stockholm
Tel: 08-790 33 00
Fax: 08-790 33 16

Förlag

Barnläkaren is published by Blackwell Publishing Ltd
9600 Garsington Road
Oxford OX4 2DQ, UK
Tel: +44 1865 776868
Fax: +44 1865 714591
mvi@wiley.com

Blackwell Publishing Ltd was acquired by John Wiley & Sons in February 2007. Blackwell's programme has been merged with Wiley's global Scientific, Technical, and Medical business to form Wiley-Blackwell.

Tryck

Quantum Solutions, Singapore

Redaktionsråd

Catarina Almqvist Malmros
Margareta Blennow
Hugo Lagercrantz
Lina Schollin Ask
Nina Nelson
Göran Wennergren

Omslagsbilder

Ina Agency

LEDARE	2
REDAKTÖRENS RUTA	3
BARNMEDICIN	4
TEMA: OVANLIGA SJUKDOMAR	
Sällsynta sjukdomar - vad vet vi idag? <i>Anders Fasth</i>	5
Informationscentrum för ovanliga diagnoser <i>Elin Lindström</i>	7
Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser <i>Veronica Wingstedt de Flon</i>	8
Ovanliga sjukdomar utifrån ett patientperspektiv <i>Maria Gardsäter</i>	10
Vad gör sjukvården för att stärka vården? <i>Ola Hjalmarsson, Ann Nordgren, Paul Uvebrant</i>	11
Sällsynta ärftliga sjukdomar <i>Anders Vahlqvist, Marie Virtanen</i>	13
<i>Lars Hagenäs</i>	15
Särläkemedel – regelverk och verklighet <i>Kerstin Westermark</i>	16
INTERVJUN	
Från mitokondriella sjukdomar till människans åldrande <i>Anna Käll</i>	18
SVAR DIREKT	
Hur sköter du patienter med sällsynta sjukdomar?	20
KULTUR	
Sent i november – möte med Emma Adbåge <i>Lina Schollin Ask</i>	21
Örebro Barnkokbok – kokbok av barnläkare	23
BARN DOM – fotoprojekt av och med ungdomar i samarbete med Barncancerfonden	24
KALENDARIUM	26

Värna om vår fortbildning!

Just nu pågår Barnveckan i Karlstad med ett väl sammanfattat och spännande program, både vetenskapligt och socialt. Välkommen önskar vi dig som är på plats och får denna tidning i handen. Till dig som inte deltar säger vi välkommen nästa år; detta års program kan ses på websidan www.barnveckan.se och samma webadress gäller varje år. Barnveckan är det viktigaste samlade årliga mötet i Sverige som fokuserar på hälso- och sjukvårdsfrågor för barn. Den är också en mötesplats inte bara för barnläkare utan för alla professioner som samverkar i teamet runt barnet och familjen inom hälso- och sjukvården. Mötets sponsorer är alla verksamma med produkter för och till barn. Detta skapar goda möjligheter för interprofessionellt lärande och givande diskussioner i barnfrågor. Om du är chef, prioritera detta möte och ge förutsättningar för dina medarbetare att delta!

Kontinuerligt lärande och fortbildning för sjukvårdspersonal är en ständigt aktuell fråga som inte bara gäller läkare utan även övriga personalkategorier. Tyvärr har möjligheterna och strukturen för detta komplicerats under senare år på grund av den pressade ekonomin i sjukvården och helt nyligen av den abrupta avvecklingen av iPULS, vilket försvårat processen för godkännandet av fortbildningsaktiviteter. Det skärpta LIF-avtalet mellan SKL och industrin, ratificerat av Läkarförbundet, som reglerar umgänget med läkemedelsindustrin har gjort möjligheterna till stöd för utbildning och deltagande vid kongresser mycket svårare och i vissa fall omöjligt. Även lagstiftningen kring mutor och bestickning har citerats i detta sammanhang. Detta är en internationell trend som inte på något sätt är mer fundamentalistisk i Sverige än i andra länder, snarast tvärtom. Man kan tycka vad man vill om detta ur etisk synpunkt men konsekvensen har blivit att det nu är svårare för framför allt yngre läkare att delta i internationella kongresser och andra evenemang med full kostnadstäckning, om det innebär resor. Skattemyndigheten brukar också vara svårflörtad när det gäller avdrag för kongressresor

med argumentet att om resan är viktig för arbetsgivaren så ska man också betala kostnaderna.

Arbetsgivarsidan i LIF-förhandlingarna har tydligt uttalat ambitionen att svara för nödvändig fortbildning för läkare, vilket förstås är bra. Problemet är dock tyvärr att uppdraget landar i knät på verksamhets- och sektionschefer som inte alltid kan prioritera fortbildning av kostnads- eller bemanningsskäl. Rundfrågning visar att det fungerar bra på vissa håll och sämre på andra. Paradoxalt nog tycks det vara svårare för yngre specialistkolleger på universitetssjukhus, vilket kan bero på större konkurrens att få ledigt för kongressdeltagande och andra fortbildningsaktiviteter. Vad kan göras för att underlätta och förbättra situationen? Jag tror på det goda exempletets makt. Det skulle vara värdefullt om du som läser detta och som är nöjd med hur kontinuerlig fortbildning är organiserad på din klinik kan dela med dig genom att emaila mig med en beskrivning. Jag kommer att sammanställa det som kommer in och informera om framgångsfaktorerna i ett kommande nummer av Barnläkaren. Även andra åsikter i frågan är förstås välkomna.

I skrivande tid är det högsäsong på barnakuterna och årets RS-epidemi har startat och visar sig tydligt i tillströmningen. När du läser detta hoppas vi att det är över för denna säsong.



*Med bästa hälsningar,
Olle Söder, ordf. BLF*

SOS BARNBYAR SVERIGE

Alla barn behöver få känna trygghet, kärlek och bekräftelse. De behöver någon som leker, lyssnar och tröstar. Någon som alltid finns där. Barn behöver en familj.

För endast 100 kr i månaden kan du ge utsatta barn allt det, utöver det mest grundläggande som mat och vatten.

Hjälp oss att finnas där vi behövs. **Bli fadder på www.sos-barnbyar.se**

Redaktörens ruta



Dags för Barnveckan igen och denna gång möter vi våren i Värmland. Med lite tur kommer vi att få beskåda nyutslagna vitsippor vid Klarälven i vårsol. Solsken är ju dessutom självaste symbolen för årets mötesplats, Karlstad. Hur det än må bli, ser vi fram emot besök i vår monter under denna vecka, årets största

svenska evenemang för utbildning i allmänpediatrik.

Barnläkarens informationsbidrag på "veckan" i år är att lyfta fram något ovanligt viktigt. För de barn som drabbas av sällsynta sjukdomar, är det oerhört värdefullt att man fortsätter att bredda kunskapen och utveckla samverkan i sjukvården för att förbättra situationen för dem.

Men när är en sjukdom sällsynt? För att räknas till denna kategori ska diagnosen ha ställts hos högst hundra personer per miljon invånare. Den ska också innebära omfattande funktionsnedsättning för den drabbade. I dag finns mellan 3000 och 8000 olika sällsynta sjukdomar, av vilka ca 80 procent är genetiska. Många patientfall kräver stora insatser från många specialiteter inom sjukvården p g a att deras sjukdomstillstånd drabbat flera organ och bidragit till påtagliga funktionshinder.

Inom EU har man de senaste åren visat upp stora framsteg när det gäller övervakning, värdering och information om ovanliga sjukdomar. Även i Sverige har man arbetat med ambitionen att höja kapaciteten att tillhandahålla

information till allmänheten. Ett regeringsbeslut 2010 ledde till inrättandet av en nationell funktion – Nationella Funktionen för Sällsynta Diagnoser (NFSD). Dess huvudsyfte är att bättre länka samman insatser, kunskap och information inom och mellan hälso- och sjukvården. Sedan 1995 finns också informationscentrum för ovanliga diagnoser som med stöd av landets främsta experter ansvarar de dessutom för produktion och uppdatering av Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser. De hjälper också till med informationssökning, förmedlar kontakter och ger råd om vart man kan vända sig med frågor.

De sista sidorna förgyller vi som vanligt med glimtar från kulturens värld. Lina Schollin Ask låter oss veta mer om unga barnboksförfattarinnan Emma Adbåges produktion samt om kokkonst på barnläkares vis. Vi får också titta närmare på det storslagna projektet BARN DOM som hade vernissage i höstas. Det hela är resultatet från en inspirerande idé, där ungdomar, med erfarenhet från att ha kämpat med att övervinna cancer, fick lära sig att skapa skön konst. Bakom projektet står Barncancerfonden och Fotografiska museet i Stockholm.

Margareta Munkert Karnros

Gästredaktör i detta nummer: *Professor Anders Fasth*



Anders Fasth är seniorprofessor i pediatrik immunologi vid Göteborgs universitet och överläkare vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus. Därtill är han konsultläkare vid Servicio de Inmunología y Reumatología Pediátrica, Hospital Nacional de Niños "Dr. Carlos Sáenz Herrera," San José, Costa Rica sedan 25 år. Hans kliniska arbete och forskning rör barn med primära immunbristsjukdomar och reumatiska sjukdomar samt hematopoietisk stamcellstransplantation. Arbetet med primära immunbristsjukdomar förde tidigt in intresset mot personers med sällsynta sjukdomar situation. Anders Fasth var ordföranden i den projektgrupp som på uppdrag av Socialstyrelsen ledde till bildande av Informationscentrum för ovanliga diagnoser. Han har också varit Sveriges representant i Europeiska kommissionens Task Force for Rare Diseases, samt är ordförande i den expertgrupp som granskar de texter som publiceras i Socialstyrelsens databas över ovanliga sjukdomar.

Nyhetsnotiser

Ny behandling kan rädda synen på för tidigt födda barn



Barn som föds för tidigt riskerar att drabbas av sjukdomen ROP, som kan leda till blindhet. Forskare vid Karolinska Institutet och Sahlgrenska akademien kan nu påvisa att sjukdomen troligen går att förebygga genom behandling av tillväxtprotein. För tidigt födda riskerar att drabbas av allvarliga komplikationer som försämrad tillväxt och begåvningshandikapp. Om projektet leder till lyckade resultat, kommer man att kunna erbjuda en helt ny förebyggande behandling som kan förbättra vården av för tidigt födda barn.

Läs mer: www.rop.gu.se

Kontakt: Professor Ann Hellström, ann.hellstrom@medfak.gu.se
(press release)

Astma förebyggs bäst i fosterstadiet



Varje vecka i graviditeten har betydelse för att fostret ska slippa astma längre fram i barndomen. Data för en miljon barn födda mellan 1987 och 2000, visar att även fullgångna barn födda i 37-38:e veckan har förhöjd risk för sjukdomen. Barnläkare vid Universitetssjukhuset vid Linköping har jämfört data från det svenska medicinska födelseregistret med statistik över uttaget av astmamedicin. Detta är ett indirekt mått på förekomst av sjukdomen som dock visat sig överensstämma relativt väl med den faktiska bilden. Man har fastställt att det finns ett samband mellan mycket tidig födsel och lungsjukdom hos små barn.

Läs mer: www.liu.se

Kontakt: hartmut.vogt@liu.se
(press release)

Bli en hjälte!

Skicka "bris50" i ett SMS till 72909 och skänk 50 kr till BRIS verksamhet.



BRIS
BARNENS RÄTT I SAMHÄLLET

bris.se 901504-1

80 SVENSK
INSAMLINGS
KOMITTE



Foto: InaAgency

Sällsynta sjukdomar - vad vet vi idag?

Inom EU definieras sällsynta sjukdomar som sjukdomar med en prevalens av högst 5 per 10 000 personer. I Sverige är definition 1 på 10 000 personer. Skillnaden beror på att Sverige och Norden varit föregångare och redan i slutet av 1980-talet och början av 90-talet definierades vad som då kallades för små och mindre kända handikappgrupper. Projektmedel delades ut och en del av dessa medel gick till informationssatsningar som ledde till skapandet av Socialstyrelsens databas för ovanliga sjukdomar och Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Göteborgs universitet.

Mellan 3000 och 8000 olika sällsynta sjukdomar

En annan orsak till skillnaden mellan EU och Sverige är att inom EU sågs det viktigt att ha samma definition som den man har för sällsynta sjukdomar. Skillnaderna betyder föga då den stora majoriteten av sällsynta sjukdomar är mycket sällsynta med enstaka drabbade personer i landet eller i många fall enstaka personer inom EU. Man räknar med att

det finns mellan 3000 och 8000 olika sällsynta sjukdomar och att cirka 80 procent är genetiska. Det stora antalet sjukdomar gör att trots att var och en av dem är sällsynt så utgör hela gruppen 3-5 procent av befolkningen. Många kräver stora insatser genom att en så stor del är sjukdomar/syndrom med funktionshinder som drabbar många organ och där omhändertagandet kräver insatser från många specialiteter.

Att så många sjukdomar är genetiska gör att det är främst inom pediatriken som patienterna finns och som kunskapen om sällsynta sjukdomar finns. I takt med förbättrad kunskap och vård överlever fler av barnen och ett problem är att kunskapen inom vuxenmedicinen många gånger är otillräcklig och att patienterna riskerar att försvinna bland de stora grupperna med vanliga sjukdomar.

EUCERD och Nationell funktion för sällsynta sjukdomar

Inom EU har man uppmärksammat de ovanliga sjukdomarna sedan många år tillbaka. EUCERD (The

TEMA: OVANLIGA SJUKDOMAR

European Union Committee of Experts on Rare Diseases), är ett permanent organ för att stödja Europeiska kommissionen och medlemsstaterna i deras arbete med sällsynta sjukdomar. Uppgiften är bland annat att övervaka, värdera och sprida information om vad kommissionen och medlemsstaterna gör inom området. EUCERD och dess föregångare har formulerat en rådsrekommendation om skapande av nationella strategier för sällsynta sjukdomar. Dessa skall vara implementerade senast 2013. Man deltar också i t ex WHO:s revidering av ICD10 så att ICD11 gör det möjligt att adekvat koda majoriteten av de sällsynta sjukdomarna.

I Sverige har den senaste tioårsperioden inneburit att Socialstyrelsen genom sina omorganisationer tappat mycket kunskap inom området. Genom att låna in projektledare från regeringskansliet har man de sista två åren dock sett till att en nationella funktion för sällsynta sjukdo-

mar upphandlats och att i sista minuten en nationell strategi presenterats 31 oktober 2012 för regeringen. Strategin är en tunn produkt utan förslag till åtgärder och det är nu upp till Socialdepartementet att fylla på med både förslag till åtgärder och ekonomiska resurser.

På andra områden har arbetet med sällsynta sjukdomar varit mer framgångsrikt. Riksförbundet sällsynta diagnoser, en paraplyorganisation för flera intresseorganisationer, bedriver tillsammans med Ågrenska en imponerande lobbyverksamhet och dessa två organisationer är på gott och ont helt dominerande som företrädare för personer med en sällsynt sjukdom eller funktionshinder. Flera av universitetssjukhusen har lyssnat på strömningarna inom EU och Riksförbundet och skapar nu regionala centra för personer med sällsynta sjukdomar.

Anders Fasth, gästredaktör i detta nummer



Barns fantasi fungerar inte sämre för att kroppen gör det.

MinStoraDag hjälper svårt sjuka barn att förverkliga sina önskedrömmar.



Stiftelsen
MIN STORA DAG
www.minstoradag.org



MinStoraDag har ett 90-konto och granskas därför årligen av Stiftelsen för Insamlingskontroll. Stöd oss på PlusGiro: 900513-3 eller Bankgiro: 900-5133.

De letar
efter världens
bästa kompis.



Bli fadder!
barnfonden
www.barnfonden.se

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Göteborgs universitet är ett nationellt centrum som arbetar med information om ovanliga sjukdomar. Det gör det unikt på många sätt, såväl inom universitetet som inom landet och även internationellt.



Artikel författaren Susanne Fägersten Sabel, chef för Informationscentrum för ovanliga diagnoser.

Foto: Elin Lindström Claessen

Tyngdpunkten i verksamheten, som har funnits sedan 1996, är att producera informationsmaterialet i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser. Databasen innehåller omkring 300 utförliga och kvalitetssäkrade informationsdokument. För att räknas som en ovanlig diagnos ska sjukdomen finnas hos högst hundra personer per miljon invånare och leda till omfattande funktionsnedsättning. Behovet av information är stort, men Sverige ligger i en internationell jämförelse långt framme, och databasen har över 90 000 besökare i månaden. Alla dokument är välstrukturerade och granskade och uppdateras regelbundet.

– Det unika i vår verksamhet är just den vetenskapliga processen som föregår våra texter och den kontinuitet vi upprätthåller genom att se till att informationen är aktuell.

Man ska kunna lita på att det som står i Socialstyrelsens databas om ovanliga diagnoser stämmer med det medicinska kunskapsläget, säger Susanne Fägersten Sabel, som är chef för Informationscentrum för ovanliga diagnoser.

Six medarbetare arbetar vid Informationscentrum för ovanliga diagnoser med att tillsammans med experter ta fram texterna, som bearbetas för att bli begripliga för såväl lekmän som professionella och få ett gemensamt, respektfullt tilltal. En särskild expertgrupp granskar alla dokument för att säkerställa den höga kvaliteten, under ledning av professor Anders Fasth, barnimmunolog på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus. Expertgruppen består av några av landets främsta medicinska experter samt representanter för brukarorganisationer. Vid centrumet finns också en administrativ koordinator som publicerar

TEMA: OVANLIGA SJUKDOMAR

texterna i databasen samt en översättare som arbetar med att göra dokumenten tillgängliga även på engelska.

Just nu är de ovanliga diagnoserna uppmärksammade både internationellt och nationellt. I Sverige finns Nationella Funktionen för Sällsynta Diagnoser (NFSD) som i sitt uppdrag ska öka kunskapen, samordna och underlätta samverkan i syfte att förbättra situationen för människor med sällsynta diagnoser. I det sammanhanget har informationscentrum en viktig roll att spela.

–Socialstyrelsens databas är en självklar nod för kvalitetssäkrad information kring sällsynta diagnoser och genom samarbete med till exempel Orphanet, regionala medicinska center och andra kan vi förbättra spridningen så att rätt information når rätt personer på bästa lämpade sätt, säger Susanne Fägersten Sabel.

För varje diagnosdokument finns en kort sammanfattning i tryckt form. I arbetslokalerna i Göteborg utgör broschyrerna en imponerande, färgglad vägg.

–När vi har ställt upp foldrarna i vår monter i samband med mässor blir det ett blickfång som hjälper till att konkretisera hur många ovanliga sjukdomar det faktiskt finns, säger Susanne Fägersten Sabel.

Alla som behöver veta mer om olika diagnoser kan vända sig till informationscentrum för ovanliga diagnoser för att få hjälp att hitta information. Det kan vara privatpersoner, läkare och övrig vårdpersonal, lärare och alla andra som möter personer med ovanliga sjukdomar.

*Elin Lindström, informatör,
Sahlgrenska akademien, Göteborgs
universitet.*

*E-mail:
elin.lindstrom@sahlgrenska.gu.se
Susanne Fägersten Sabel, Chef
Informationscentrum för
ovanliga diagnoser (se bild
intill huvudrubrik)*

*Sahlgrenska akademien vid
Göteborgs universitet
E-mail: susanne.fagersten-sabel@
sahlgrenska.gu.se*



Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

- för samordning, koordinering och informationsspridning inom området ovanliga diagnoser

NFSD arbetar med att förbättra situationen för personer med en sällsynt diagnos. Verksamheten har sedan starten 2012 arbetat med att etablera kontakter samt kartlägga samhällsaktörerna inom området och hur de arbetar tillsammans.

2009 utfärdade EU en rekommendation om en satsning på det prioriterade området sällsynta sjukdomar. 2010 gav Regeringen Socialstyrelsen i uppdrag att inrätta en nationell funktion för sällsynta sjukdomar. Funktionen - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD - upphandlades och verksamheten drivs sedan den 1 januari 2012 av Ågrenska utanför Göteborg.

NFSD rapporterar sin verksamhet till Socialstyrelsen och har som stöd i sitt arbete en referensgrupp som utsetts av Socialstyrelsen. Referensgruppen bidrar med sin sakkunskap inom medicin och samhällets olika funktioner tillsammans med representanter från brukargruppen och kan lyfta aktuella frågor som NFSD kan behöva fänga upp i sitt arbete.

Den nationella funktionens arbete

NFSD arbetar med att förbättra situationen för personer med en sällsynt diagnos. Verksamheten har sedan starten 2012 arbetat med att etablera kontakter samt kartlägga samhällsaktörerna inom området och hur de arbetar tillsammans. NFSD har medverkat vid uppbyggnaden av de regionala centra för sällsynta diagnoser som idag finns inom Västra Götaland regionen och inom Stockholms läns landsting. Målet är att ytterligare regionala centra ska byggas upp vid landets universitetssjukhus. Vidare diskuteras möjligheten att ta fram riktlinjer och kvalitetsregister för sällsynta diagnoser.

Funktionen har också genomfört undersökningar bland personer med sällsynta diagnoser och kartlagt tillgänglig



Flicka med Möbius syndrom. Möbius syndrom är ett ovanligt medfött syndrom som kännetecknas av försvagning eller förlamning av ögats utåtförande muskel, som styrs av kranialnerv.

Foto: Jonas Forsberg, för riksförbundet Sällsynta diagnoser.

information inom området. Allt för att identifiera områden som är särskilt angelägna att utveckla.

Kunskapen om ovanliga sjukdomar är generellt sett låg och samordningen brister

Människor med en sällsynt diagnos har mångfacetterade behov som kan förändras genom livet. Man behöver ofta behandling och vård av många olika specialister och insatser från många håll i samhället. Detta kräver samordnade insatser och en helhetssyn i frågan om medicinska och andra samhällsinsatser. Kunskapen om sällsynta diagnoser är generellt sett låg i vårt samhälle. Därför finns det brister i samordning och helhetssyn vilket medför särskilda svårigheter för personer med sällsynta diagnoser. En person med sällsynt diagnos och dennes anhöriga får ofta själv agera samordnare mellan de aktörer man behöver

stöd och hjälp av. Det kan innebära att man kan ha upp till 40 olika samhällskontakter att samordna bara på grund av sin diagnos. Eller som en brukare själv uttryckte det "Det hela blir som ett brottsoffer skulle bli ombedd av polisen att leda sin egen förundersökning". När man har en sällsynt diagnos och är under 18 år fungerar samordningen inom hälso- och sjukvård mycket bättre än för den vuxne. Övergången mellan barn och vuxen är ett eftersatt område.

Det finns en hel del information om ovanliga sjukdomar. Men det saknas också en del. Informationen är sällan målgruppsanpassad och den är inte samordnad. Man måste leta på många olika ställen för att finna den, något som gör området mycket svårgreppbart. För att kunna möta en person med ovanlig sjukdom och dennes anhöriga på bästa sätt behöver många samhällsaktörer mer kunskap och lättillgänglig information om ovanliga sjukdomar och de olika behov som man kan ha. Det är en grundförutsättning för att också kunna se till helheten.

Den nationella strategin för sällsynta sjukdomar

Utöver inrättandet av en nationell funktion för sällsynta diagnoser har Socialstyrelsen också haft i uppdrag att ta fram ett förslag till nationell strategi för sällsynta sjukdomar. Förslaget har tagits fram med utgångspunkt från befintliga strukturer och tidigare sammanställd kunskap inom området, vilket man också hänvisar till i förslaget, samt med bidrag av en mängd erfarna yrkesverksamma personer inom området. Det övergripande syftet med strategin på området är att säkerställa att personer med en sällsynt diagnos ska få tillgång till de befintliga samhällsresurser som är nödvändiga för en god hälsa. Socialstyrelsen överlämnade förslaget till nationell strategi till Regeringen den 31 oktober 2012. Regeringen har ännu inte fattat beslut i frågan om nationella strategin (10 januari 2013).



*Veronica Wingstedt de Flon,
Verksamhetschef, jur kand
Nationella Funktionen Sällsynta
diagnoser.
E-mail: veronica.wingstedtdeflon
@nfsd.se*



**Hjälp ett barn att
förändra världen.**



Ovanliga sjukdomar utifrån ett patientperspektiv

Maria Gårdsäter berättar:



“Att få tillgång till bästa tillgängliga vård när man har en sällsynt diagnos kan tyckas vara självklar men handlar mer om tur och egen förmåga att driva sin sak”, menar Maria Gårdsäter som föddes med dysmeli.

Foto: Jonas Forsberg, för Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

När jag föddes sa någon bland förlossningspersonalen; “Ska pappa titta först kanske?” Jag föddes med dysmeli och saknar fingrar på vänster hand. Som tur var hanterade mina föräldrar situationen som man önskar att alla föräldrar borde eller få stöd i att göra: de älskade och bekräftade hela mig.

Jag kom att tillhöra dysmelienheten i Örebro och senare dysmeliteamet i Stockholm. Teamen var redan på 80-talet tvärdisciplinära och bemötandet präglades av en tydlig patient/behovscentrering. Ett uttryck både för den erfarenhet man fått av neurosedynkatastrofen och den kritik som omhändertagandet av de barnen senare gav upphov till. Möten planerades effektivt med samtliga teammedlemmar till samma besöksdag. För mig har detta alltid varit en självklarhet.

Ovärderligt med kontakt med andra i liknande situation

I jämförelse med de sällsynta diagnosgrupperna jag arbetar med vid Riksförbundet Sällsynta diagnoser har jag aldrig haft stora vårdbehov. Utifrån mina kontakter med människor som har sällsynta diagnoser är det uppenbart att jag haft tur. Jag föddes med en tydlig och enkel funktionsned-sättning, av rätt sorts föräldrar, på rätt ställe där jag fick tillgång till ett team för just min diagnos. Det finns en stark förening för barn, unga och vuxna med dysmeli och våra familjer. Kontakten med andra som är i liknande situation är ovärderlig för personer som har sällsynta sjukdomar. Förutsättningar att träffa andra genom vården eller rehabiliteringen är närmast obefintliga.

Genom mitt arbete vet jag att leva med en sällsynt diagnos är att hänga löst i en värld full av ovissheter. Det saknas tydliga strukturer för vård, omsorg, pedagogik. Både nuet och framtiden blir oviss. I varje möte med omgivningen möts man av frågor. Sällan med igenkännande. Enligt Nationellt Kompetenscentrum för Sällsynta Diagnoser vid Ågrenska genererar en sällsynt diagnos i snitt 40 vård- och stödkontakter. De samordnas oftast av föräldrarna och sedan av personen själv.

Förbundet jag arbetar för organiserar och representerar ett femtiotal olika diagnosgrupper där det gemensamma främst är problematiken med själva sällsyntheten. Förbundets medlemmar prioriterar att få komma dit kompetensen finns framför närheten till vårdgivaren. Man vill tillhöra expertteam som samordnar sina olika kompetenser, utvecklar kunskap utifrån en helhetsbild och kommunicerar med andra viktiga aktörer.

Beslutsfattare borde titta mer på barnsjukvården

Att få tillgång till bästa tillgängliga vård när man har en sällsynt diagnos kan tyckas vara självklar men handlar mer om tur och egen förmåga att driva sin sak. Det behövs särskilda, nya, kloka strategier för att patienterna ska få tillgång till kompetens och effektiva behandlingsmetoder. Några exempel är infrastruktur för forskning och kvalitetsregister, fungerande vårdprogram, öppna jämförelser, second opinion, vårdval och kvalitetskriterier för expertverksamheter.

Beslutsfattare borde titta mer på barnsjukvården om man vill skapa förutsättningar för god vård även för de sällsynta sjukdomarna. De verksamheter som utifrån kompetens och bemötande fungerar finns med få undantag vid barnkliniker vid universitetssjukhusen.

I ett drömscenario för framtiden ser vårdgivare på alla nivåer att sällsyntheten i sig innebär särskilda behov, att det kan finnas samlad kompetens kring diagnoserna nationellt eller internationellt och de vet var de ska börja leta. Plus att vägen som ger patienten tillgång till rätt vård är smidig, oavsett var hon eller han finns i landet.

*Maria Gårdsäter, projektledare vid Nordens Välfärdscenter och bruksrepresentant i expertgruppen för sällsynta sjukdomar vid Sahlgrenska akademien (tidigare verksam på Riksförbundet Sällsynta Diagnoser samt rådgivare för EUROPLAN-projektets nationella konferenser för sällsynta sjukdomar i Sverige och Finland)
E-mail: maria.gardsater@sallsyntadiagnoser.se*



Vad gör sjukvården för att stärka vården av personer med sällsynta sjukdomar?

En huvuduppgift för de regionala centra för sällsynta diagnoser som nu etableras, är att samverka med och bistå den av Socialstyrelsen inrättade Nationella funktionen i dess uppdrag. För att underlätta kommunikation och samarbete är intentionen att alla regionala centra, med den Nationella funktionen som samordnare utarbetar ett gemensamt format med riktlinjer för handläggning, där viktiga delar utgörs av upprättande av nationella kvalitetsregister och vårdrekommendationer.

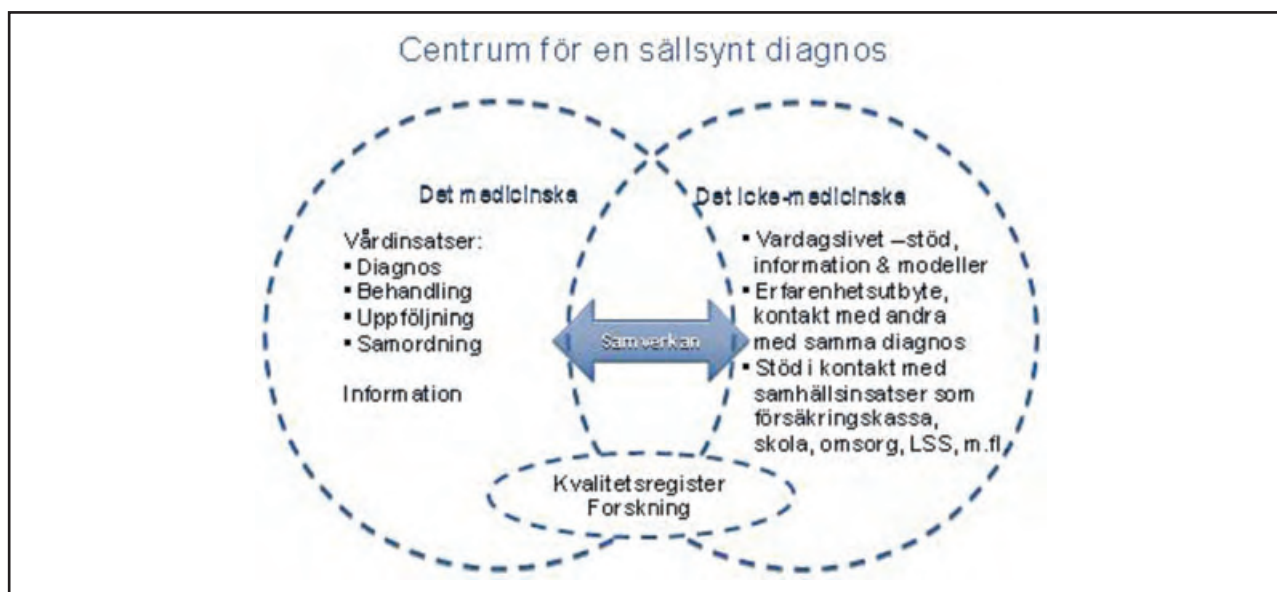


Information och kunskapsspridning är viktigt. På bilden visas ett arrangemang från Sällsynta dagen, Almedalen, Gotland. Idén Sällsynta dagen kommer från Riksförbundet för sällsynta diagnoser och arrangerades första gången 2008.

Foto: Jonas Forsberg, för riksförbundet Sällsynta diagnoser.

I enlighet med EU rekommendationer och den av Socialstyrelsen utformade strategin har Karolinska

Universitetssjukhusets regionala kompetenscentrum för sällsynta diagnoser skapats som en del av SLLs strategiska satsningar inom Stockholms högspecialiserade vård. Under 2012 fattades beslut om att SLL anslår tre miljoner kr/ år 2012-2014 för ett Kompetenscentrum för Sällsynta diagnoser. Organisatoriskt tillhör kompetenscentret Klinisk genetik, eftersom det är en ålderövergripande verksamhet. Målsättningen är att samordna medicinska och psykosociala insatser inom Stockholms läns landsting (SLL) bl a genom informationsspridning, upprättande av nationella vårdrekommendationer och kvalitetsregister samt stödja befintliga och utveckla nya åldersövergripande samarbetsmottagningar med kliniska expertteam. Övergången till vuxen-sjukvården och patienter som saknar etiologisk diagnos är särskilt prioriterade områden.



Arbetsätt illustreras av figuren.

Ny typ av åldersövergripande samarbetsmottagning startats

Kompetenscentret skall utgöra en gemensam ingång, en "spindeln i nätet" funktion, med en hemsida, ett gemensamt telefonnummer och en funktionsbrevlåda, dit alla patienter och professionen inom SLL skall kunna vända sig för att få hjälp med frågor och hänvisning till rätt instans. På hemsidan är regionala exporter och team samlade samt kalendarium, kontaktuppgifter och länkar.

Inom kompetenscentrum har en ny typ av åldersövergripande samarbetsmottagning startats, en s k "Unknownmottagning" för diagnostik av oklara syndrom. En infrastruktur har byggts upp med multidisciplinära ronder och teambesök, individuellt utformade med lämpliga experter efter patientens symptom.

Kompetenscentret skall inventera och sammanställa klinisk och forskningskompetens inom sällsynta diagnoser i regionen med syftet att skapa nya och upprätthålla existerande nätverk. För mycket sällsynta diagnoser arbetar vi aktivt med att skapa nationellt och internationellt övergripande nätverk och expertteam.

Informationsspridning utgör en viktig del av verksamheten. Karolinskas kompetenscentrum har ansvar för informations- och kunskapsdatabaserna Gensvar och Orphanets svenska nod. Dessutom är sekretariatet för International Conference for Rare Diseases and Orphan Drugs (ICORD) förlagt till Karolinska Universitetssjukhuset. Kunskap om sällsynta diagnoser sprids genom broschyrer, litteratur, videofilmer, internet

men framförallt genom att arrangera temadagar med specifika sällsynta diagnoser riktade till patienter, anhöriga och personal. Vi förmedlar även kontakter mellan patienter med samma diagnos, anhöriga, personal och mellan patienter och personal inom t ex vård, skola och försäkringskassa. Vi samverkar med patientföreningar, patientnätverk, Ågrenska AB, Informationscentrum, odontologiska expertcentra, KI och andra aktörer inom sällsynta diagnoser.

Centrum för sällsynta diagnoser i Västra Götaland

För att underlätta för personer med sällsynta tillstånd och deras familjer har ett Centrum för sällsynta diagnoser i Västra Götalandsregionen skapats genom ett samarbete mellan Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus och Ågrenska. Samarbetet gäller ett antal sällsynta tillstånd och syftar till att ge sjukvård på hög nivå kombinerad med annat stöd till aktuella personer och deras närstående. Stödet kan handla om hjälp att finna information om sjukdomen och dess behandling, att koordinera insatser från andra vårdgivare, skapa kontaktmöjligheter med andra med samma tillstånd och på olika sätt stärka förmågan och förutsättningarna för den enskilde att hantera kontakten med t ex förskola, skola, försäkringskassa, barnvårdscentral och sjukvård på hemorten.

Den medicinska verksamheten arbetar utifrån speciell kunskap om tillståndets medicinska konsekvenser. Den har särskilda resurser att göra eller föreslå de medicinska

åtgärder som behövs men den kan också samordna insatser av andra specialister och samverka med läkare i hemorten. Kvaliteten skall tryggas genom uppföljning med hjälp av register. De icke-medicinska verksamheterna arbetar med stöd utifrån särskild kunskap om omgivningsfaktorer, med erfarenhetsutbyte och kontaktskapande åtgärder. Samarbete sker med intresseföreningar och kontaktgrupper när det finns sådana, andra samverkansparter är habiliteringen, Mun-H-Centrum, Informationscentrum för ovanliga diagnoser med flera. En viktig framtida samarbetsform blir de nationella nätverk av regionala centra för sällsynta diagnoser som nu enligt den nationella strategin håller på att etableras.

Vårt centrum är under uppbyggnad och ska på sikt omfatta fler diagnoser än nu och också bli tillgängligt för vuxna. Vi har utgått från en inventering av diagnoser för vilka det finns särskild medicinsk kompetens vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus och gjort ett urval bland dessa att starta verksamheten med.



Ola Hjalmarsson, professor emeritus, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus/Sahlgrenska akademien

E-mail: ola.hjalmarsson@gu.se

Ann Nordgren, docent, överläkare, bitr verksamhetschef

Projektansvarig för Karolinska Universitetssjukhusets

Kompetenscentrum för Sällsynta Diagnoser

Avd klinisk genetik Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm

E-mail: ann.nordgren@ki.se

Paul Uvebrant, professor i neuropediatrik, Drottning Silvias

barn- och ungdomssjukhus/Sahlgrenska akademien.

E-mail: paul.uvebrant@gu.se

Sällsynta ärftliga sjukdomar

Hudsjukdomar – vem tar hand om dem?

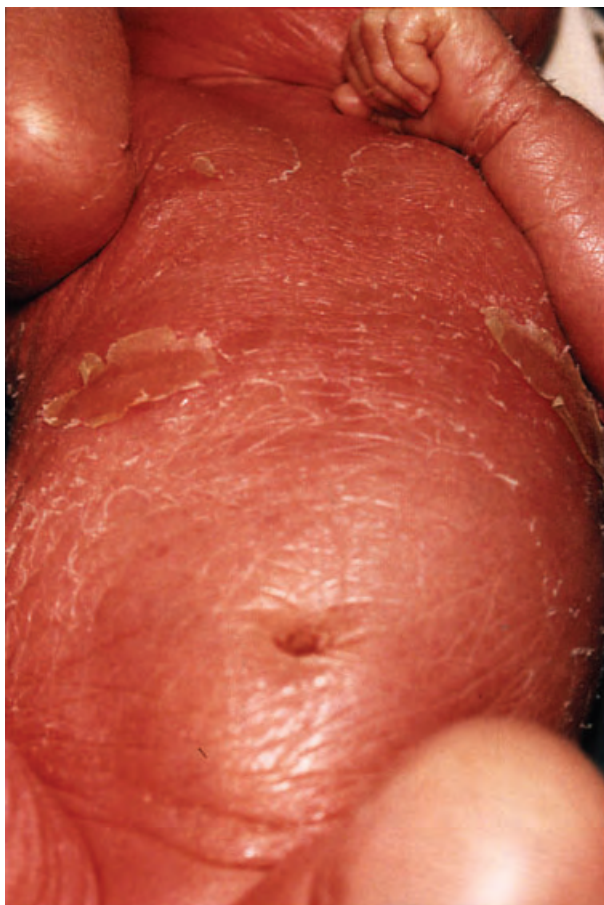
Det finns mer än 100 ärftliga hudsjukdomar beskrivna; flertalet är monogenet nedärvda så kallade gendermatoser som oftast visar sig redan i barndomen. Alla delar av huden kan drabbas av gendermatoser, men vanligast är ektodermala defekter som drabbar epidermis med tillhörande bihang (hår, naglar, svettkörtlar). Många av dessa sjukdomar är extremt ovanliga vilket gör att adekvat diagnostisering ihop med familjerådgivning och terapiförslag ofta kräver tidig expert hjälp. Gendermatoscentrum vid Akademiska sjukhuset i Uppsala fungerar som en riksspecialitet knuten till hudkliniken och avd för klinisk-genetik med nära kontakter till såväl barnkliniken som olika inter-

nationella centra. Diagnostiken är fr a inriktad på svåra ektodermala sjukdomar.

Två huvudtyper av gendermatoser visar sig redan vid födseln: kongenital iktyos och epidermolysis bullosa (EB). Till den förra gruppen hör collodion baby, Harlekin fetus och iktyosiform erythrodermi; till den senare hör bl a junktional EB av Herlitz-typ och recessiv dystrofisk EB; epidermolytisk iktyos och Nethertons syndrom intar en särställning (Tabell 1, Fig. 1). Vanligast bland dessa svåra sjukdomar är junktional EB; ett par sådana barn föds i Sverige varje år.

Tabell 1: Allvarliga former av iktyos och epidermolysis bullosa (EB) i nyföddhetsperioden

Iktyosiform dermatos	Gen	Epidermolytisk dermatos	Gen
Harlekin fetus	<i>ABCA12</i>	Junktional EB	<i>LAMB3</i> m fl
Collodion baby	<i>TGM1, ALOX12B</i> , m fl	Recessiv dystrofisk EB	<i>COL7</i>
Prematuritets syndrom	<i>FATP4</i>	EB simplex, muskeldystrofi	<i>PLEC</i>
Netherton syndrom	<i>SPINK5</i>	Epidermolytisk iktyos	<i>KRT1/10</i>



(Fig 1) Collodion baby: "klisterhinnan" har mestadels stötts bort men efterlämnar i detta fall iktyosiform erythrodermi



(Fig 2) Blåsa vid tumnageln. Tidigt skede av junctional EB av Herlitz-typ vilket inom 1 år ledde till döden i utbredd epitelavlossning

Den kliniska bilden vid födseln kan vara falskt beskedlig med enstaka fingerblåsor (Fig. 2) senare tillkommer utbredd hud- och slemhinneavlossning som oftast leder till döden inom ett år. Kongenital iktyos har vanligen motsatt förlopp, dvs mest uttalade symtom direkt vid födseln; det fortsatta förloppet beror på typen av recessivt sjukdomsanlag. Vid både iktyos och EB är det viktigt att beakta möjligheten av ett mer omfattande syndrom med andra organ- och systemdefekter orsakade av samma mutation.



Ben med kraftig fjällning. Epidermolytisk iktyos med omväxlande hyperkeratos och yttlig hornlageravlossning avlossning på benen.

Gemensamt för epidermala gendermatoser är hudens nedsatta barriärförmåga vilket kräver anpassad lokalbehandling; perinatalt vårdas barnen bäst i kuvös (dehydrering, defekt temperaturreglering och infektionsrisk). Senare i livet sköts barnet bäst hemma med stöd av vårdteam bestående av bl a barnläkare, hudläkare, ögonläkare, ÖNH-läkare, specialsköterska och dietist. De psykologiska effekterna för barn och vuxna bör beaktas.

*Anders Vahlquist, Professor/
överläkare Hudkliniken/Inst. för
medicinska vetenskaper
Akademiska sjukhuset
E-mail: Anders.Vahlquist@
medsci.uu.se*



*Marie Virtanen, Överläkare hud-
kliniken, Akademiska sjukhuset,
Uppsala
E-mail: marie.virtanen@
akademiska.se*



Fler än 400 typer av skelettdysplasier



*Lova med kompisar. Vid akondroplasi är längden vid 6 års ålder
genomsnittligt SD, vilket betyder ca 25 cm under medel (ca 120) vid
6 års ålder.*

Foto: Privat

Skelettdysplasier betyder i praktiken sådana ärftliga syndrom som till signifikant del påverkar skelettets utveckling. Kliniskt yttrar sig dessa ofta i kortvuxenhet som ibland kan vara grav och ofta disproportionell beroende på extra korta nedre extremiteter eller kort rygg. För vissa diagnoser kan armspannet vara förkortat och för andra kan felställningar i leder eller skolios vara typiskt. Ledbrösket kan drabbas med prematur artros, antingen genom defekt nybildning av brosk eller också genom hög förslitning orsakad av fel- och onaturlig belastning på lederna. Skelettskörhet är, med några få undantag, inte förekommande och den kognitiva utvecklingen är så gott som alltid helt normal.

Viktigt att fastställa diagnos

Den senaste klassifikationen listar 456 olika kliniskt definierade tillstånd varav 70 procent är genetiskt kartlagda. Mutationerna är inte sällan dominanta vilket är förståeligt om man tänker på att en defekt bindvävskomponent (t ex kollagen typ I eller II vid osteogenesis imperfecta respektive spondyloepifyseal dysplasi congenita) som inkorporeras i extracellulärmatris kan förstöra den tredimensionella strukturen eller att en konstitutivt aktiverad receptor (t ex FGFR2 eller FGFR3 vid kraniosynostoser respektive akondroplasi) ger signalering oberoende av ligandaktivitet.

Eftersom extraskeletala symtom finns vid många skelettdysplasier är det viktigt med fastställande av diagnos för att prospektivt kunna övervaka problem med exempelvis syn, hörsel, njurfunktion, skoliosutveckling och att ha rimliga förväntningar då det gäller tillväxt, vuxenlängd och utveckling av kroppsliga disproportioner. Trängsel över foramen magnum eller spinal stenosis med påverkat andningscentrum och/ eller motorisk påverkan är ett viktigt problemområde vid vissa skelettdysplasier och som då

TEMA: OVANLIGA SJUKDOMAR

behöver övervakning. En utförlig information om fenotyp, inkluderande dysmorfologi och kliniska problem, finns listat i OMIM (on line Mendelian inheritance in man; <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>) för de flesta skelettdysplasier och är till hjälp både vid sökande efter diagnos och för planering av klinisk övervakning. Information om ett drygt tjugotal skelettdysplasier finns i Socialstyrelsens databas Ovanliga diagnoser.

Fall av intrauterint letala skelettdysplasierna dominerar

En radiologisk bedömning av skelettet tillsammans med den kliniska fenotypen inkluderande ortopediska avvikelser eventuellt generellt bindvävsengagemang, kroppsproportioner, tillväxtmönster och hereditet kan tillsammans ge idéer om diagnos och om eventuella mutationsanalyser som kan vara aktuella.

Majoriteten av de enskilda skelettdysplasierna är ovanliga eller mycket ovanliga men den totala incidensen av sådana med uttalad/uppenbar påverkan på kroppslig utveckling redan under barndomen är 1-2:4000-5000 vilket utgör en inte oväsentlig andel av alla syndromdiagnoser. De vid födelsen eller intrauterint letala skelettdysplasierna utgör en betydande andel av alla skelettdysplasier.

Omhändertagandet av barn och ungdomar med skelettdysplasier skall vara multidisciplinärt. En för både patient och profession optimal situation är sammottagning där teamet kan bestå av radiolog, ortoped, genetiker, barnneurolog, barnendokrinolog och sjukgymnast. Ibland behöver även neurokirurg, neuroradiolog, andningsfysiolog eller öronspecialist medverka. Vid Astrid Lindgrens Barnklinik har vi det senaste decenniet kunnat bygga upp en sådan fungerande organisation som har en ökande tillströmning av patientfall. Det skall påpekas att sammottagning med olika specialiteter medför en snabb kunskapsutveckling för inblandade parter och ett effektivt omhändertagande av patient och familj.



Lars Hagenäs, överläkare; docent i barnendokrinologi; Astrid Lindgrens Barnsjukhus, Stockholm
E-mail: lars.hagenas@ki.se

Särläkemedel – regelverk och verklighet

För drygt 10 år sedan fanns bara en handfull godkända läkemedel för patienter med sällsynta, allvarliga sjukdomar i EU. Huvudorsaken var att läkemedelsindustrin inte fann tillräckligt med motiv att utveckla och marknadsföra läkemedel som betraktades som olönsamma. EU:s särläkemedelsförordning medförde ett antal stimulansåtgärder för läkemedelsindustrin i syfte att förändra detta i rätt riktning. Detta har inneburit framsteg både för personer med sällsynta sjukdomar och för läkemedelsföretagen.



Fram till år 2000 hade patienter med sällsynta, allvarliga sjukdomar i EU endast en handfull godkända läkemedel att tillgå. EU:s särläkemedelsförordning (EG nr 141/2000) medförde ett antal stimulansåtgärder för läkemedelsindustrin att utveckla och marknadsföra läkemedel som annars betraktades som olönsamma, s k särläkemedel. T o m december 2012 hade c a 1100 läkemedel klassificerats som särläkemedel varav 80 godkänkts via den s k centrala proceduren för försäljning i hela EU. Cirka en tredjedel av de 80 avsåg sjukdomstillstånd för vilka ingen godkänd behandling existerade. EU:s särläkemedelsförordning har med andra ord inneburit ett stort framsteg både för personer med sällsynta sjukdomar och för läkemedelsföretag – ofta med engagerade akademiker som initiativtagare.

TEMA: OVANLIGA SJUKDOMAR

Behandlingen med säräkemedel kan inte isoleras från andra problem som drabbar patienter med sällsynta sjukdomar

Prissättnings- och läkemedelsförmånsbeslut för säräkemedel fattas på nationell nivå och avgör i realiteten patientens tillgång till behandling. Skillnader finns också mellan regionerna och landstingen. En grupp som varit föremål för livlig diskussion är patienter med sällsynta metabola sjukdomar som kräver behandling med kostsamma enzymsättningspreparat. Inom ramen för uppdraget "Barn och läkemedel" genomför Läkemedelsverket därför ett projekt som rör ojämlikhet i behandling med dessa säräkemedel. Preliminära resultat visar en kraftig variation i förskrivningen mellan olika landsting och en kartläggning av orsakerna till detta pågår – olika sjukdomsförekomst/ olika förskrivningsbenägenhet/ ekonomiska skäl? En nyligen publicerad rapport från Nätverk för läkemedelsepidemiologi visar på motsvarande förskrivningsskillnader.

Behandlingen med säräkemedel kan inte isoleras från patienters med sällsynta sjukdomar problematik i övrigt. Mycket skulle sannolikt vara vunnet om regionala kunskapscentra ansvarade för utredning och insättande av behandling med säräkemedel och dessutom ansvarade för behandlingsuppföljningen, t ex i kvalitetsregister. Samarbete med andra EU-centra för effektivt skapande av kvantitativt och kvalitativt användbara behandlingsdata skulle naturligt ligga på de regionala/nationella expertcentra. Underlag för "villkorad subvention" skulle kunna åstadkommas som stöd för en nationell solidarisk finansiering av säräkemedel.

Gott samarbete och förbättrat kunskapsunderlag nödvändigt

Samarbete internationellt och inom EU är i praktiken det enda sättet på vilket tillräckligt omfattande och meningsfull information om personer med sällsynta sjukdomar, kan genereras inom rimlig tid och resultera i en rationell

användning av säräkemedel. Goda exempel finns – dels mellan EU:s hälsoekonomiska/prissättningsmyndigheter (EUnetHTA), dels mellan EUnetHTA och den europeiska läkemedelsmyndigheten, EMA. I ett projekt initierat av EU-kommissionens hälsodirektorat (DG Sanco) har en modell för kontinuerlig utvärdering av ett säräkemedels "effekt i klinisk vardag" från godkännande för försäljning och under ca fem år. (CAVOMP, Clinical Added Value of Orphan Medicinal Products) genomförts. Syftet är att åstadkomma ett förbättrat och utvidgat kunskapsunderlag för bedömningen av ett säräkemedels kliniska värde och därmed förutsättningarna för att bedöma dess kostnadseffektivitet. Detta kan förändras med tiden t ex vid tillkomsten av nya data. En metodutveckling för hälsoekonomisk utvärdering av läkemedel för sällsynta sjukdomar har också diskuterats som alternativ och komplement till QALY (quality-adjusted life year).

Hälsoekonomiska/prissättningsmyndigheter förutsätts spela en framträdande roll om detta projekt permanentas. Hälsoekonomiska/prissättningsmyndigheter deltar också i allt större utsträckning i "vetenskaplig rådgivning" till läkemedelsföretagen om kliniska prövningar såväl nationellt som på EMA. Där kan de påverka vilka utvärderingsvariabler som bedöms vara av kliniskt värde och därmed även kunna användas för den hälsoekonomiska utvärderingen efter godkännandet för försäljning. Lösenordet heter samarbete, samarbete och mera samarbete!

*Kerstin Westermark, Senior expert, Läkemedelsverket samt delegat i COMP (Committee for Orphan Medicinal Products), EMA (European Medicines Agency)
E-mail: Kerstin.Westermark@mpa.se*



Hemsidor och informationssökning

<http://www.karolinska.se/Karolinska-Universitetslaboratoriet/Kliniker/Klinisk-genetik/Sallsynta-diagnoser/>
<http://www.sahlgrenska.se/sv/SU/Vardgivare/Centrum-for-sallsynta-diagnoser/>

Socialstyrelsens kunskapsdatabas för ovanliga diagnoser: www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser,
Kontakt: e-mail: ovanligadiagnoser@gu.se, telefon: 031-786 5590

Nationella funktionen för sällsynta diagnoser: **Hemsida: www.nfsd.se**

Från mitokondriella sjukdomar till människans åldrande



Foto: Wolfgang Weiss for MPI for Biology of Aging

Barnläkaren Nils-Göran Larsson har sedan slutet av åttiotalet studerat genetiken bakom mitokondriella sjukdomar hos barn. Men när laboratoriemössen åldrades i förtid tog forskningen en ny vändning. Idag leder han en grupp på Max Planck-Institutet för åldrande i Köln, som undersöker hur förvärvade skador i mitokondrierna påverkar människors åldrande och hälsa.

Symptom som vid vanligt åldrande

Mitokondriella sjukdomar orsakas av medfödda skador i mitokondrierna – cellens “kraftverk”. Skadorna leder till symptom framförallt i de organ som förbrukar mycket energi. Vissa av sjukdomarna debuterar redan vid födseln, andra i vuxen ålder. Ungefär ett barn på 10000 insjuknar i en mitokondriell sjukdom som drabbar hjärnan och muskler.

En del av symptomen påminner om det man ser vid vanligt åldrande, säger Nils-Göran Larsson, barnläkare och professor i molekylär genetik. Hans intresse för mitokon-

drierna väcktes redan 1987 när han arbetade på barnkliniken vid Östra Sjukhuset i Göteborg och mötte patienter som utreddes för mitokondriella sjukdomar. Det var barn som kunde ha neurologiska störningar, syn- eller hörselproblem, leversvikt, muskelsvaghet, hjärt- och njurpåverkan, eller andra symtom. Sjukdomarna är varierande och kan ha ganska oförutsägbara förlopp. Jag ville ta reda på mer om hur de här barnen skulle kunna diagnostiseras och behandlas på bästa sätt, berättar han.

Ökad andel mutationer i mitokondrierna – för tidigt åldrande

Efter en doktorsavhandling i mitokondriell genetik och specialistutbildning i pediatrik åkte Nils-Göran Larsson 1994 som post doc till Stanford University i Kalifornien. Där tog han fram den första musmodellen för studier av mitokondriefunktion i olika vävnader. Han återvände till Sverige 1997 och startade en egen forskargrupp på

INTERVJUN

Karolinska Institutet. Parallellt med forskningen arbetade han som överläkare. Karriären rullade på, han blev professor och valdes in i Nobelförsamlingen, Nobelkommittén och Kungliga Vetenskapsakademin.

–Att jag sedan kom in på det här med åldrande var lite oväntat. Det som hände var att min forskargrupp upptäckte att möss som hade en ökad andel mutationer i sina mitokondrier drabbades av för tidigt åldrande, berättar Nils-Göran Larsson.

Resultaten ledde till en publikation i tidningen Nature 2004 som fick stor uppmärksamhet. När Nils-Göran Larsson sedan fick ett erbjudande om att bli direktör vid Max Planck institutet för åldrandets biologi i Köln i Tyskland, tyckte han att det lät spännande och tackade ja.

–Många av våra vanliga folksjukdomar som hjärtkärlsjukdomar, Parkinson, cancer och diabetes är till stor del åldersrelaterade. Vi jobbar med att ta reda på om man i förlängningen kan behandla sjukdomar genom att påverka mitokondrierna. Vi har bland annat tagit fram en grupp lågmolekylära substanser som kan förbättra mitokondriefunktionen. Än så länge har vi bara testat det i provrörssystem och cellinjer. Det har sett bra ut, men det är långt kvar. De här substanserna har vi tagit fram tack vare att vi har en väldigt djup förståelse av hur molekylära processer reglerar mitokondrier.

Tillgänglighet för levande diskussioner

Nils-Göran Larssons veckor består av en hel del pendlande mellan Tyskland och Sverige. Familjen med tre barn

på 17, 19 och 20 år bor fortfarande i Stockholm och han har en liten forskargrupp kvar på Karolinska Institutet där tillbringar en dag i veckan i genomsnitt.

–Jag labbar inte själv nuförtiden, men jag tycker att det är viktigt att jag är närvarande på labbet och tillgänglig för medarbetarna så att vi kan ha en levande diskussion om de olika projekten. Idag finns en stor kunskap om orsakerna bakom mitokondriella sjukdomar. Det är möjligt att få fosterdiagnostik och det har blivit lättare för patienter att få en säker diagnostik. Samtidigt saknas effektiv behandling.

–Även om min forskning idag främst är inriktad på åldrande, tror jag att resultaten även kan vara till nytta för patienter med mitokondriella sjukdomar. Genom att ta reda på hur mitokondrierna fungerar och hur funktionen kan förbättras kan vi förhoppningsvis utveckla nya behandlingar i framtiden, säger Nils-Göran Larsson.



Anna Käll, Frilansjournalist
E-mail: Anna.kall@ki.se

Nils-Göran Larsson:

Om uppväxten:

“Jag föddes 1959 i Kristinehamn i Värmland och drömde redan som barn om att bli forskare. Jag tyckte om att läsa och utförde olika experiment hemma med varierande resultat. Mina föräldrar hade bara gått 6 år i folkskola, men de uppmuntrade mig. Det är klart att de var stolta när jag blev läkare, och när jag kom med i Nobelkommittén. Jag tror att det betydde mer för dem än för mig.”

Om forskningsfinansiering:

“Det svenska forskningssystemet är inte bra. För många forskare ska dela på för lite pengar. Det saknas också karriärvägar för unga forskare. I Sverige gick en stor del av min tid åt till att söka olika anslag. På Max Planck-institutet har jag en säker budget från år till år och kan ägna mig åt forskning på heltid. Man borde satsa mer på långsiktig forskningsfinansiering även i Sverige. Grundforskning kan förändra människors liv, men det kan ta lång tid innan resultaten visar sig. Det måste finnas utrymme för riskprojekt.”

Om hur man ska leva för att förhindra mitokodrieskador och fördröja åldrande:

“Åldrande anses bero på ackumulering av skador i multipla system, varav mitokondrierna är ett. Rent allmänt kan man säga att motion, balanserad kost och undvikande av rökning minskar skador på cellen och därför också kan tänkas fördröja åldrande. Jag vet idag dock inget sätt att specifikt förhindra mitokodrieskador.”

Hur sköter du patienter med sällsynta sjukdomar?

Carl Lindgren, barnläkare, Stockholm:



–Som barnläkare i öppenvård har jag i huvudsak regelbundna kontroller av barnet mellan deras besök på regionkliniken. Innehållet i dessa definieras av regionansvariga och varierar med olika tillstånd och det förtröende som överlämnas. Detta fungerar oftast helt tillfredsställande, frånsett att journalkopior från universitetsklinikerna inte

sällan kommer med viss fördröjning. Detta leder stundom till osäkerhet om förändringar av medicinering, provtagningsintervall eller utredningar har skett vid det senaste besöket. Ett telefonsamtal brukar dock lösa det problemet.

Jan-Inge Henter, överläkare, avd för pediatrik hematologi och onkologi, Kvinnors och barns hälsa, Karolinska Institutet:



–Vi har ett särskilt intresse för histiocytosjukdomar; Langerhans cellhistiocytos (LCH) och hemofagocyterande lymfocytos (HLH). HLH är en ofta livshotande sjukdom om den inte behandlas raskt och adekvat, medan LCH har mycket hög överlevnad men barnen kan få sena sjukdomskomplikationer. Vi har en högt

ställd ambition att utveckla nya metoder för diagnos och terapi för att kunna förbättra överlevnad och minska allvarliga komplikationer för dessa drabbade barn. För detta ändamål har vi byggt forskningsteam, med både kliniskt och prekliniskt verksamma forskare. För att föräldrar ska kunna möta andra med liknande erfarenheter har vi ordnat nationella föräldramöten för LCH och HLH.

Urban Tirén, verksamhetschef, Barn- och Ungdomskliniken, Östersunds Sjukhus:



–Förutsättningen är att alla barn och ungdomar i landet ska ha tillgång till samma goda vård. Samtidigt ska barn och ungdomar med sällsynta diagnoser och deras föräldrar inte behöva resa mer än nödvändigt för utredningar och behandlingar. Detta gör att vi själva på länsjukhuset måste ha en bred kunskapsbas, ett brett kontaktnät och kommunikation med de specialister

som har den största kunskapen inom varje område. Den högspecialiserade vård som krävs vid universitetssjukhus ska givetvis ges där. I övrigt ska uppföljning kunna ske på hemortssjukhuset. Till vår hjälp har vi bl a konsulter på besök, t.ex. genetiker och barnkirurger. Utbyggnaden av telemedicin med videokonferenser underlättar i hög grad kommunikationen och används i ökande grad.

Martin Jägervall, barnläkare, Barn- och Ungdomskliniken, Växjö:



–Jag är barnläkare och habiliteringsläkare i ett mindre "glesbygdslän" och "hjärndysfunktion". Eftersom många av barnen med sällsynta sjukdomar har utvecklingsstörning eller andra symtom på hjärn- "dysfunktion" träffar jag många av dessa barn. Till min hjälp har jag en väl fungerande habiliteringsorganisation som har ett välutbyggt

samarbete med såväl barn- och ungdomskliniken som BUP.

Utbyggnad av regionala och/eller centrala kunskapscentra är bra och viktig, men det mesta av vården, uppföljningen och habiliteringen måste även i fortsättningen ske inom länet, eftersom vi har ganska långt till regional enhet. Dock är vi beroende av den service och stöd som olika kunskapscentra kan ge.

Rättelse: BL nr 1/2013, sid 13. Bildtexten saknades: Illustration: Carin Carlsson

Redaktör: Lina Schollin Ask

NY ARTIKELSERIE: BARNET OCH BOKEN

Det finns en nyckel till en ytterligare dimension i tillvaron via böcker och läsning. Det är viktigt på så många sätt med läsning för, med och av barn och det är en utmaning att lyckas få barn att hitta den där nyckeln till böckernas värld, att väcka nyfikenhet och lust till litteraturen redan tidigt i livet. Det finns en nyligen utförd Statlig Offentlig Utredning SOU 2012:65 "Läsandets kultur-slutbetänkande av litteraturutredningen" som visar på att läsning bland barn minskat de sista tio åren. Detta understryker vikten av ämnet. Här startar en ny tema-serie Barnet och Boken. Det kommer att handla om just det, barn och böcker, barn och läsning från olika perspektiv.

Sent i november – möte med Emma Adbåge, ett samtal om blyghet, läsning och livet som barnboksförfattare

Emma Adbåge är illustratör och barnboksförfattare och har gjort *Leniböckerna*, *Sven sticker*, har illustrerat till Lennart Hellsings texter och *Kamratposten* bland annat. Hon har ett stort behov av tystnaden och hästar och har nyligen fyllt ett tomrum i barnlitteraturen i Sverige där det tysta, möjligen blyga barnet får sin upprättelse i en kapitelbok för lågstadietåldern.



Fotograf Richard Gustafsson

Det är inte svårt att göra en intervju med Emma Adbåge. Det är som att möta en god vän trots att vi aldrig har träffats tidigare. Vi ses på barnbokhandeln Bokslukaren i Stockholm och vi äter "Harry Potters scones" i bokhandelns kafé och pratar om böcker för barn, om barn och läsande och om hur det är att arbeta som barnboksförfattare.

Emma både illustrerar och skriver. Hon har många böcker bakom sig och många pågående projekt på gång och alldeles säkert många böcker framför sig. Hon är 30 år

och får numer tacka nej till uppdrag för att tiden inte räcker till, en ynnest att ha nått dit enligt henne själv.

Jag frågar henne vad som är det bästa med yrket?

–Det är så himla roligt! svarar hon utan någon som helst föregående tankepaus.

–Tänk att man har en sådan makt att få berätta det man vill och att också i bästa fall inspirera barn till att kanske teckna eller läsa ännu mer.

Hur ser du på barn och läsande?

–Det ska vara roligt att läsa och också lustfyllt! Som vuxen är det bra att vara uppmuntrande men inte styrande- det spelar inte så stor roll vad barnen läser utan det är mer viktigt att de läser.

Hur kom det sig att du blev barnboksförfattare?

Jag och min tvillingsyster Lisen (också barnboksförfattare) har alltid tecknat. Det var ett självklart val. Min debutbok "Mimsan och Mormorn" (2001, dåvarande förlag Eriksson & Lindgren) baserades på något jag skrev och ritade som 15-åring. Efter gymnasiet gick jag tvåårig tecknarskola i Hofors.

Nyligen gavs en kapitelbok "Jag är jag" ut av Emma där hon för första gången arbetade mer med texten än med bilden. Vi pratar mycket om den boken. Den är för



Emma en slags självbiografi och handlar om en 8-årig flicka som är stämplad som blyg. Det är ett viktigt område för Emma och ett tomrum i barnlitteraturen som behövde fyllas.

–Alla ska få vara som de är och det är lätt idag att de som tar för sig mest också får mest utrymme i tillvaron och att det blir en norm att vara så. Det är okej att vara blyg.

För Emma var det viktigt att skriva den här boken och responsen har varit enorm.

–Jag har fått många tacksamma igenkännande brev över min skildring av ett blygt barn och att det inte behöver vara en negativ egenskap. När jag läste vissa brev rann tårarna utmed kinderna.

–Jag skapade ett forum för de som är tysta och visade att även de personerna har jättemycket att ge.

Vi pratar också en del om Leni. Hon är omkring fyra år och är varken särskilt blyg eller tyst.

Det finns tre Leniböcker illustrerade och skrivna av Emma och hon känner sig inte helt klar med Leni ännu. Leni bor med sin pappa. I första Leniboken blir hon kallad

för sockerhjärta och blir daltad med av några tanter på ett kafé - då vill hon direkt vara mycket större och kämpar med det. I den andra boken finns lillebror Sigge med och då vill Leni vara en bebis. I den tredje boken kämpar Leni med att dela med sig av vännen Olle, att leka tre.

Bilderna är färgrika, mönsterrika med ett eget formspråk och som högläsande vuxen är det absolut en lustfylld läsupplevelse som nog gärna smittar av sig.

Jag undrar hur en barnbok blir till? Från idé till färdig bok?

Emma berättar att det ofta börjar med en känsla, ett ämne hon vill ta upp. Själva manuskriptet går fort, bara någon eller några dagar. Sedan börjar illustrerandet. Emma beskriver tecknarprocessen som att regissera sin egen bok framåt, lite som att regissera en film.

–Det ska vara ett bra blädderflöde! förklarar hon.

Ofta har Emma flera projekt på gång samtidigt- dels egna böcker men även andra uppdrag som att illustrera åt andra. Till våren kommer t ex en ny pekboksserie om Lilla kroppen ut.

Min sista fråga till Emma innan vi går ut i kvällen och säger hejdå till varandra lyder:

Vilket är ditt drömprojekt?

–Kanske att skriva fler kapitelböcker, jobba mer med text.

Så funderar hon en stund till och fortsätter:

–Fast egentligen är jag mitt uppe i mitt drömprojekt hela tiden.

Lina Schollin Ask, ST-läkare barnmedicin Sachsska, kulturredaktör, för Barnläkaren



Annonsera i Barnläkaren
www.barnlakaren.se

Örebro Barnkokbok – kokbok av barnläkare

En intervju med barnläkaren, kocken och bokförläggaren

Jonas Ludvigsson



Varför gav ni ut en kokbok?

–Vi brukar göra en del roliga grejor ihop på barnkliniken i Örebro. På läkarsidan har vi vid ett tillfälle drejat keramikskålar och i våras hade vi en fest med tema Grekland eftersom flera av de yngre läkarna kommer från Grekland, plus att vi flera gånger gjort vår egen adventskalender (med luckor). Nu var vi några

stycken som ville göra en gemensam kokbok.

Vad finns det för recept i kokboken?

–Oj, det är en väldig blandning. Allt från Getostfyllda laxfiléer med sparrissallad till Blåbärsglass med kardemumma och whisky, samt ädelostsås och den brasilianska grytan Feijoada. Sammanlagt har vi fått in 51 recept. Det är recept av och med personalen, och egentligen inte någon “kokbok för barn”.

Har du själv smakat något recept?

–Jag har med själv ett kinesiskt recept som jag fann i en bok jag fått av ett par vänner. Jag gjorde det kvällen innan jag skulle träffa en kinesisk doktorand som jag är mentor för. Utöver denna “kyckling i sparvbon” [bara bildligt,

maträtten innehåller inga sparvbon] så har jag testat “Sunes matiga jaktbulle” (du grillar en skiva falukorv, lägger på en kanelbulle, ringlar ketchup och senap ovanpå. Voilå, både huvudrätt och efterrätt på samma gång!), samt min kompis Andreas Ohlins fiskburgare. Smaskigt och nyttigt!

Vad kostar boken?

–Jag har satt priset till strax under tre kronor per recept, dvs 150 kr. Det ger ett litet överskott, som kommer att gå till Läkare utan gränser.

Den finns tyvärr inte i handeln men om någon är extremt sugen på ett exemplar så kan man höra av sig till mig, då kan jag förmedla kontakten med det brittiska förlag som tryckte upp boken och så får man köpa enskilda exemplar av dem.

Har ni planer på att ge ut fler böcker?

–Jag skulle tycka att det vore kul med en sångbok, eller en bok om saker man samlar. Själv samlade jag på tändsticksaskar när jag var liten.

Jag hoppas också rätt mycket på ett “icke-bok-projekt”. Jag har tagit kontakt med projektledare inom landstingets fastigheter för att se om inte vi i sjukhuspersonalen skulle kunna få bidra till en så kallad tidskapsel när man bygger ett nytt hus för läkarutbildningen i Örebro.

Fotnot: Mer om tidskapslar: googla på “tidskapsel wikipedia”

Skriv till:

Barnläkaren Debatt

Barnläkarens debattsida är till för dig som vill uttrycka dina åsikter; info@barnlakaren.se.

Längd: max 500 ord, 5 referenser.

Kallelse

Välkommen till BLF:s årsmöte 24 april 15.30-17.00 i Karlstad (under barnveckan). Dagordning meddelas senare. Förslag på ämnen kan ges till Estelle Naumburg (estelle.naumburg@jll.se).

BARN DOM

Elva ungdomar som har drabbats av barncancer skildrade sin verklighet

Fotografiska (26 oktober – 25 november 2012)



Foto: Anna-Sara Stävmark

Om utställningen BARN DOM, Fotografiska Museet, Stockholm

När ett barn drabbas av cancer ställs hela världen på ända. Livet blir aldrig som förut. Med utställningen BARN DOM vill Barncancerfonden öka förståelsen för barncancer och visa hur sjukdomen på olika sätt lämnar spår. Utställningen består av fotografier tagna av elva ungdomar som har, eller har haft, cancer. Den är ett samarbete mellan Barncancerfonden och Fotografiska. Under året har ungdomarna utbildats i fotografi av Emma Svensson, lärare vid Fotografiska Akademin, samt fotograf Paul Hansen och entreprenören och tidigare modellen Emma Wiklund. Barncancerfonden bildades år 1982. Utställningen är ett av flera sätt att uppmärksamma 30 år av framgångsrik forskning. När Barncancerfonden bildades år 1982 dog de flesta barn som insjuknade i barncancer. Efter trettio års arbete för att fler ska överleva klarar sig i dag fler än tre av fyra barn. Med gåvor från privatpersoner och företag finansierar Barncancerfonden cirka 90 procent av all barncancerforskning i Sverige. Barncancerfondens vision är att utrota barncancer. Barnläkaren presenterar stolt framöver bilder och texter från utställningen BARN DOM. Vi vill tacka samtliga elva fotografer för att vi får lov att publicera deras bilder och texter i detta och kommande nummer. Först ut är Zoe Reeves Gröön och Anna-Sara Stävmark.



Foto: Zoe Reeves Gröön



Anna-Sara Stävmark

Ålder: 19 år. **Bor:** I Linköping. **Gör:** Jobbar med att överleva och går på en konstlinje två veckor i månaden. **Diagnos:** Hjärntumör, medulloblastom, vid 17 års ålder, återfall 19 år gammal.

“För mig symboliserar bilderna känslan av att vara en skugga av mitt forna jag, instängd och samtidigt utestängd. Där finns också känslan av att det inte längre är jag som bestämmer över mig själv, det är alltid en kompromiss och

en konflikt mellan min vilja, cellgifternas vilja och cancers vilja. Men mitt i allt detta, som till synes bara är svartvitt, håller jag hoppet och ser framtiden.

Cancern har varit motsatsen, som brutalt har sprängt sin väg, klivit, trampat och söndrat. Ett kaos som gör att jag i dag inte tar livet för givet. Jag uppskattar mellanrummet, vardagen och framför allt uppskattar jag mig själv. Men många med mig har fått betala ett högt pris för den insikten.

Jag tackar inte cancern för de insikter jag har fått, jag tar bara vara på dem.”



Zoe Reeves Gröön

Ålder: 16 år. **Bor:** I Tyresö, utanför Stockholm. **Gör:** Går första året på gymnasiet, inriktning fotografi. **Diagnos:** Wilms tumör, vid fyra års ålder.

“Jag tänkte inte så mycket på att mina bilder skulle ställas ut när jag tog dem, utan försökte

vara spontan. Min bror Alex har haft samma cancersjukdom som jag. I dag är han också frisk. Alex själv, och hoppet han gör på bilden, är för mig en stark symbol för hopp. Jag valde också att fotografera en liten pojke, vars pappa har haft samma cancersjukdom som jag. Den lilla pojken en symbol för livet. På en bild fick han stå ensam bland stenarna på en strand. Den bilden föreställer mod för mig. Han har modet att våga stå där alldeles ensam. Jag var så liten när jag var sjuk så jag minns inte så mycket av sjukdomen och behandlingarna. Men jag minns att jag inte kunde göra allt som mina dagiskompisar kunde göra. Och jag minns också att folk ofta frågade varför jag inte hade något hår. Jag kunde nästan ingenting om fotografering innan kursen och nu är jag med i en utställning. Hur många kan ärligt säga att de redan vid 16 års ålder har ställt ut på ett stort fotomuseum? Det är coolt!”



Barns fantasi fungerar inte sämre för att kroppen gör det.

MinStoraDag hjälper svårt sjuka barn att förverkliga sina önskedrömmar.



Stiftelsen
MIN STORA DAG
www.minstoradag.org



MinStoraDag har ett 90-konto och granskas därför ärligen av Stiftelsen för Insamlingskontroll. Stöd oss på PlusGiro: 900513-3 eller Bankgiro: 900-5133.

KALENDARIUM

OBS! Under kalendariet i tidningen Barnläkaren publiceras enbart kalendarietpunkter som registrerats på BLF:s hemsida. Registrera därför din kurs/fortbildning på www.blf.net.

2013

APRIL

15-18 Komplementsystemet - biologisk funktion och klinisk diagnostik, Institutionen för Laboratoriemedicin, Lund.
Info: www.njur.se

18-19/4 Vårmöte i perinatologi 2013, Norrköping
Info: www.perinatologidagarna2013.se

22-26/4 Barnveckan i Karlstad

Info: www.blf.net

23/4 Stiftelsen Acta Paediatrica. Årsmöte (Barnveckan, se kallelse i detta nummer)

24/4 BLF:s årsmöte (Barnveckan)

MAJ

4/5-7/5 The Pediatric Academic Societies (PAS) Annual Meeting, Washington
Info: <http://www.pas-meeting.org/2013DC/default.asp>

28/5-1/6 European Society for Paediatric Diseases (ESPID)
Info: www.espid.org

JUNI

4-8 European Society of Magnetic Resonance in Neuropediatrics (ESMRN) anordnar congress: "Ultrasound meets Magnetic Resonance"
Info: www.esmrn.com

11-13/6 IAAH 10th World Congress, Istanbul
Info: www.IAAH2013.org

17-20/6 International Symposium on Pediatric Pain, Stockholm
Info: www.ispp2013.org

19-22/6 Welcome to the WAPM (World Association of Perinatal Medicine) 2013 Congress in Moscow (Deadline for abstract submission is the 28th of February 2013)
www.wapm.info

AUGUST

24-29/8 International Congress of Pediatrics, Melbourne, Australia
Info: <http://www2.kenes.com>

DECEMBER

5-6/12 Medicinska Riksstämman, Stockholm Waterfront. Sveriges största tvärvetenskapliga möte för hälso- och sjukvårdens utveckling.

Nästa nummer...

Nästa nummer har temat **Pediatrikens historia** och utkommer den **30 maj**. Det kommer dock att finnas tillgängligt på Barnläkarens hemsida www.barnlakaren.se tidigare.

Varmt välkomna att medverka i tidningen. Glöm inte att skicka med ett högupplöst porträttfoto av er själva och att skriva under med namn, titel och arbetsplats och e-mail (Anders Andersson, barnläkare, barnkliniken, Malmö lasarett, anders.andersson@hotmail.com). Max 5 referenser/artikel.

Tipsa gärna om nyheter: info@barnlakaren.se



STIFTELSEN ACTA PÆDIATRICA

Stiftelsens medlemmar kallas härmed till

ÅRSMÖTE 2013



TID

Tisdagen den 23 april 2013 kl. 12.00 – 13.15

PLATS

Karlstad CCC – Karlstad Congress Culture Centre,
Tage Erlanderogatan 8 A, Karlstad
i samband med Barnveckan.

LUNCH

Då en enkel förtäring/kaffe kommer att serveras, önskas förhandsanmälan.
Anmälan om deltagande görs till mail@actapaediatrica.se

I Stiftelsen Acta Paediatricas medlemsförteckning kan du se om du är registrerad som medlem i stiftelsen.

Föredragningslista

1. Årsmötet öppnas
2. Val av ordföranden för årsmötet
3. Val av sekreterare för årsmötet
4. Val av justeringspersoner
5. Fastställande av att årsmötet utlysts i behörig ordning samt av dagordning
6. Verksamheten under 2012. Styrelsens Årsredovisning för 2012
(kan rekvireras från mail@actapaediatrica.se)
7. Bokslut för 2012 (ingår i Årsredovisning för 2012)
8. Revisionsberättelse och fråga om ansvarsfrihet för styrelsen
9. Beslut om tecknande av firman
10. Övriga frågor
11. Mötet avslutas



VÄLKOMMEN TILL BARNVECKAN I KARLSTAD!

22-25 APRIL 2013

www.barnveckan.se



www.barnveckan.se





Easyhaler®



När patienten
själv får välja*

Instruktionsfilm
finner du på
orionpharma.se eller
medicininstruktioner.se



* Buventol Easyhaler® salbutamol
* Giona Easyhaler® budesonid
* Beclomet Easyhaler® beklometason

Till dina
astmapatienter



Orion Pharma AB • Box 520 • 192 05 Sollentuna
Tel 08-623 64 40 • Fax 08-623 64 80 • www.orionpharma.se



* Schweisfurth H, et al. Respir Med 2002;96:599-606. Vanto T, et al. J Aerosol Med 2004;17:15-24. Buventol Easyhaler® (salbutamol) [Rx]. För symtomlindring av bronkkonstriktion vid astma och kronisk obstruktiv lungsjukdom (KOL). Inhalationspulver 100 µg/dos och 200 µg/dos. Senaste översyn av produktresumé: 2011-03-23. Giona Easyhaler® (budesonid) [Rx]. För behandling av lindrig, måttlig och svår ihållande astma. Inhalationspulver 100 µg/dos, 200 µg/dos och 400 µg/dos. Senaste översyn av produktresumé: 2011-08-15. Beclomet Easyhaler® (beklometason) [Rx]. För behandling av bronkialastma. Inhalationspulver 200 µg/dos. Senaste översyn av produktresumé: 2011-06-30. För priser och ytterligare information se www.fass.se.



Advanced education in rare disorders

The Orphan Europe Academy has a reputation for high-quality innovative scientific education. The courses are developed by international experts and key opinion leaders in rare disease. Courses are restricted to about 35 participants, enabling problem based learning and case study discussion. It is an opportunity to increase knowledge, develop new ideas and strengthen scientific collaboration. An application to the EACCME for CME accreditation is made for all our courses.

Paris 23–24 May, 2013

Behavioural and psychiatric aspects of Inborn Errors of Metabolism

In partnership with the Pitié-Salpêtrière Hospital in Paris, the University Hospital in Rouen and the WFSBP. The primary target audience is *paediatric psychiatrists, neurologists, adult psychiatrists, metabolic specialists and paediatricians*

Registration deadline: 20th March

Nijmegen 26–28 June, 2013

European focus course on Congenital Disorders of Glycosylation - CDG

In partnership with the Radboud University Nijmegen Medical Centre. The primary target audience is *paediatricians, basic scientists and metabolic specialists*

Registration deadline: 20th April

Rome 3–5 October, 2013

Advanced course on Rare and Metabolic Kidney Diseases

In partnership with the University of Zurich and Bambino Gesù Children's Hospital in Rome. The primary target audience is *paediatricians, nephrologists, basic scientists and metabolic specialists*

Registration deadline: 30th July

2013

E-learning course – hyperammonaemia

The e-learning course on hyperammonaemia was launched in 2012 and will be available throughout 2013. The primary target audience is *physicians having completed core training in paediatrics or internal medicine and specialising in inherited metabolic disease.*

Tokyo 9–11 January, 2014

1st Asia Pacific Inborn Errors of Metabolism course

In partnership with the Kumamoto University and the National Taiwan University Hospital. The primary target audience is *a broad range of specialist doctors caring for children or adults with metabolic disease.*

www.orphan-europe-academy.com



Valet av inhalator är viktigt för astmakontroll
Välj Novopulmon® Novolizer®



Novopulmon®
Novolizer® (budesonid)



Formatrix®
Novolizer® (formoterol)



Ventilastin®
Novolizer® (salbutamol)

ASTMALINJEN.SE

Meda AB, Pipers väg 2 A, Box 906, SE-170 09 Solna Tel 08-630 19 00, Fax 08-630 19 50, e-post: info@meda.se • medasverige.se • astmalinjen.se • kolguiden.se

Novopulmon® Novolizer® (budesonid), Inhalationspulver: 200µg & 400µg, 200 doser. Indikation: Underhållsbehandling av astma. Produktresumé senast uppdaterad 2011-09-01. Formatrix® Novolizer® (formoterol), Inhalationspulver: 6µg & 12µg, 60 doser. Indikation: Ges som tillägg till underhållsbehandling med inhalerad kortikosteroid för lindring av bronkobrastruktiva symtom och förebyggande av ansträngningsutlösta symtom till patienter med astma när adekvat behandling med kortikosteroider inte är tillräckligt. Formatrix® Novolizer® är också indicerat för lindring av bronkobrastruktiva symtom vid kronisk obstruktiv lungsjukdom (KOL). Produktresumé senast uppdaterad 2011-11-01. Ventilastin® Novolizer® (salbutamol), Inhalationspulver: 100µg, 200 doser. Indikation: Symtomatisk behandling av tillstånd med åtföljande reversibel luftvägsobstruktion, t.ex. astma eller kronisk obstruktiv lungsjukdom (KOL) med en betydande reversibilitetskomponent. Förebyggande av astmaanfall som utlöses av ansträngning eller exponering för allergen. Produktresumé senast uppdaterad 2008-02-15. För fullständig information se www.FASS.se. Referenser: www.FASS.se, Moeller M et al. Arz Forsch [Drug Research] 2008;58(4):168-173. Novolizer® har belönats med "Golden SMM" av the safe Material in Medicine Association och med "Mayo Award" for "Best Technological Innovation of the Year".

1797-005-aug-2012, BL nr 2-2013

MEDA