



Centrum för sällsynta diagnoser

Övergripande mål

Centrum för sällsynta diagnoser har som mål att verka för att personer som har sällsynta diagnoser* får samma möjlighet till diagnos, adekvat behandling och samhällsservice som andra invånare har enligt svensk lagstiftning. Särskild uppmärksamhet ska riktas mot de särskilda behov som är betingade av sällsyntheten. Utgångspunkten för allt arbete ska vara patientens perspektiv.

Centrum för sällsynta diagnoser verkar för att:

- identifiera medicinsk expertis på sällsynta diagnoser och att expertteam med multiprofessionella funktioner inrättas,
- stötta expertteamerna i deras arbete och verka för att göra verksamheten inom expertteamerna känd,
- samverka på nationell och internationell nivå inom hälso- och sjukvården,
- vidta andra åtgärder inom hälso- och sjukvården för att främja diagnostik och vård, även av de sällsynta syndrom som saknar diagnos eller expertteam,
- vidta åtgärder genom dokumentation och stöd till vårdgivare för att förbättra samhällets förmåga att bistå personer med sällsynta diagnoser,
- tillhandahålla vägledning, hänvisning och information till enskilda personer, hälso- och sjukvården och andra samhällsinstanser rörande var det finns medicinsk expertis för en angiven diagnos samt om omhändertagande och service i samhället,
- stärka individens och närståendes förmåga att självständigt hantera sin livssituation,
- främja samverkan med intresseorganisationerna i arbetet med uppbyggnad och utveckling inom området, och
- främja forskning och utveckling samt bidra till kunskapsökning och kunskapsspridning inom området sällsynta diagnoser.

*Med sällsynta diagnoser avses kroniska och komplexa tillstånd med låg prevalens och med behov av särskilda insatser.

EU anger prevalensen < 5:10000. Sverige har hittills använt prevalensen < 1:10000.

