

Vikten av en nationell handlingsplan för sällsynta diagnoser och hälsotillstånd

500 000

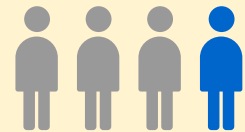
personer uppskattas ha en sällsynt diagnos eller leva med ett sällsynt hälsotillstånd i Sverige.¹

7 000

Det finns cirka 7 000 olika sällsynta diagnoser,² och drygt 300 av dessa finns beskrivna i Socialstyrelsens kunskapsdatabas.³

75 %

av de som diagnostiseras med en sällsynt diagnos är barn.



Var fjärde patient uppgav att de fått vänta längre än fyra år på att få sin diagnos ställd och hälften fick sin diagnos först som vuxna.⁵

Vad är sällsynta diagnoser?

I Sverige definieras en sjukdom, skada, störning eller förändring i kroppsfunction som en sällsynt hälsotillstånd om den uppträder hos färre än 5 av 10 000 invånare och medför vanligen varaktiga konsekvenser för livsvillkor och särskilda problem som betingas av sällsyntheten.⁷ Det finns cirka 7 000 olika sällsynta diagnoser,⁸ och drygt 300 av dessa finns beskrivna i Socialstyrelsens kunskapsdatabas.⁹ Det innebär att även om varje enskilt tillstånd är ovanligt så berörs väldigt många människor.

I Sverige uppskattas 500 000 personer ha en

sällsynt diagnos eller leva med ett sällsynt hälsotillstånd.¹⁰ Cirka 80 procent av alla sällsynta diagnoser har ett genetiskt ursprung och många är kroniska och livshotande. Av de som drabbas har mer än hälften en kraftigt förkortad livslängd.

På grund av de enskilda diagnosernas sällsynthet och det stora antalet sällsynta hälsotillstånd är kunskapen om dessa ofta bristfällig i den allmänna sjukvården. Det betyder att patienter får vänta lång tid på diagnos, uppföljning och samordnade insatser från hälso- och sjukvården.¹¹

” En nationell plan skulle innebära massor för patienterna och deras närstående. Det skulle innebära att de blir sedda på ett annat sätt. Att de blir respekterade, och att man blir respekterad över hela landet. Det får inte vara som det är nu, att det är beroende på var man bor, om man överhuvudtaget får någon hjälp.”

Helene Cederroth, grundare av Willefonden

” Så länge som det sköts inom vanlig vård och vanlig struktur, vanlig primärvård då kommer det aldrig bli, i min värld, tillräckligt bra. Man måste koppla till nätverk av experter inom området.”

Ann Nordgren, överläkare vid Karolinska Universitetssjukhuset

” För att vi ska jobba mer aktivt med att ta fram en nationell plan måste vi få ett uppdrag från regeringen.”

Lena Löqvist, utredare inom nationell högspecialiserad vård på Socialstyrelsen

56 %

Bara 56 procent av patienterna upplever att kunskapsnivån inom vården är tillräcklig för att ge rätt behandling av den sällsynta sjukdomen.⁴



Endast 26 procent av läkemedel blir delvis eller fullt subventionerade efter EMA godkännande.⁶

1. <https://www.agrenska.se/sallsyntafonden/sallsynta-diagnoser/>

2. <https://www.agrenska.se/sallsynta-diagnoser/>

3. <https://www.socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/>

4. Medlemsundersökning av Riksförbundet Sällsynta Diagnoser, våren 2019.

5. Medlemsundersökning av Riksförbundet Sällsynta Diagnoser, våren 2019.

6. <https://www.efpia.eu/news-events/the-efpia-view/efpia-news/shortening-the-wait-patient-access-to-medicines-in-europe/>

7. <https://termbank.socialstyrelsen.se/?TermId=826&SrcLang=sv>

8. <https://www.agrenska.se/sallsynta-diagnoser/>

9. <https://www.socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/>

10. <https://www.agrenska.se/sallsyntafonden/sallsynta-diagnoser/>

11. <https://ki.se/kbh/sallsynta-diagnoser>

Den nationella cancerstrategin som framgångsexempel

Det är viktigt att vi tar vara på den kunskap och expertis som finns i Sverige idag för att säkerställa en mer jämlik hälso- och sjukvård även för de med sällsynta tillstånd. Ett exempel är standardiserade vårdförlopp något som uppfattas som mycket positivt när man

pratar om cancerstrategin, vilket är en indikation på att detta även kan gynna sällsynta diagnoser. Idag har vi kunskap och befintlig expertis inom några sällsynta tillstånd men tyvärr är inte kunskapen lättillgänglig inom vare sig primärvård eller specialistvård.

Lärdomar från cancerstrategin visar att den har gjort tydligt avtryck i svensk cancervård och anses som ett framgångsexempel och förebild för modern och jämlik vård.

Det är tydligt att standardiserade vårdförlopp, nationella vårdprogram

och nationella läkemedelsregimer gjort betydande avtryck på den svenska cancervården. En framgångsfaktor bakom cancerstrategin har varit att det under många år funnits en bred samsyn om behov, mål och inriktning för arbetet – både från professionen och politiken.

” Från väldigt grundad misstanke, vanligtvis på vårdcentralen, så finns det ett standardiserat sätt att utreda ända fram till första behandling. Var man än söker i Sverige så ska man utredas på samma sätt. Det är en trygghet för patienter.”

Hans Hägglund, nationell cancersamordnare vid Sveriges Kommuner och Regioner

FN konvention för sällsynta hälsotillstånd

År 2009 utfärdade Europeiska unionens råd en rekommendation om att alla medlemsländer "snarast möjligt" ska anta en plan eller strategi inom området sällsynta sjukdomar. FN antog 2022 en ny konvention för att erkänna och skydda mänskliga rättigheter för de över 300 miljoner personer som lever med sällsynta hälsotillstånd i världen. Konventionen uppmanar till bättre inkludering, omhändertagande och att alla medlemsländer ska anta och implementera en nationell strategi.¹⁴

Hur lever svenskar med sällsynta diagnoser idag?

Eftersom de enskilda diagnoserna är sällsynta och det finns ett stort antal sällsynta diagnoser är kunskapen om dessa ofta bristfällig i den allmänna sjukvården. 75 procent av de som diagnostiseras med en sällsynt diagnos är barn, vilket betyder att många lever med sina diagnoser ett helt liv. Det är inte ovanligt att denna typ av patienter hamnar mellan stolarna, vilket många gånger leder till sen diagnos, felbedömningar och brister i omhändertagande.

Diagnoserna är många gånger komplexa och personer som lever med sällsynta diagnoser har ofta mångfacetterade behov som kan förändras

under livet. Vård och behandling behövs därför av många olika specialister inom vården. För att få vardagen att fungera krävs också flera olika stödåtgärder från samhället i övrigt. Undersökningar visar att personer med sällsynta diagnoser kan ha upp till 40–120 samhällskontakter. Dessa skulle behöva samordnas och behöver inte vara så många.¹²

Idag kan det vara bostadsorten eller den enskilda läkaren som avgör om patienten får bästa möjliga vård eller inte, eftersom olika regioner fattar olika beslut kring behandling och medicinering vid sällsynta sjukdomar.

” Att Sverige är ett land som halkar efter när det gäller sällsynta hälsotillstånd är något som bör lyftas i varför man behöver en nationell strategi, satsning och överenskommelse. Norge kan lyftas som ett gott exempel. De har hållit på med det här länge, och man kan titta på hur de byggt sina strukturer.”

Hans Hägglund, nationell cancersamordnare vid Sveriges Kommuner och Regioner

Fyra konkreta steg mot en nationell handlingsplan

1

Nationell strategi

Ta fram och implementera en nationell strategi / transparens / tydlig ansvarsfördelning

2

Standardiserade vårdförlopp

Välj upp till 10 diagnoser / Standardiserade vårdförlopp / vårdprogram / Multidisciplinär konferens / Remissvägar

3

Tidig diagnostik

Säkerställ en mer jämlik diagnostik över landet / nyföddhetscreening

4

Jämlik tillgång

En mer jämlik tillgång till innovativa läkemedel

Vad bör strategin innehålla?

- Minst 10 insatser bör tas fram, till exempel prevention och rehabilitering
- Standardiserade vårdförlopp med strategier för diagnostik, behandling och uppföljning
- Nivåstrukturering
- Sammanställning av kunskap

12. <https://www.agrenska.se/sallsynta-diagnoser/>

13. <https://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:SV:PDF>

14. <https://www.sallsyntadiagnoser.se/wp/wp-content/uploads/2019/04/S%C3%A4llsyntmenintevanlig.rapport.2019.pdf>