

2024-12-19

sallsyntahalsotillstand@socialstyrelsen.se

Svar på remitterat förslag till nationell strategi inom området sällsynta hälsotillstånd

Avsändare:

Svenska Läkaresällskapet (SLS), delegationen för medicinsk etik.

Svenska Läkaresällskapet är läkarkårens oberoende, vetenskapliga professionsorganisation, en ideell, partipolitiskt och fackligt obunden förening. Vårt syfte är att verka för förbättrad hälsa och sjukvård genom att främja vetenskap, utbildning, etik och kvalitet.

I beredning av SLS svar har vi fått in remissvar från SLS medlemsföreningar *Föreningen för arbets- och miljömedicin*, *Svenska Endokrinologföreningen* (har lämnat synpunkter på tidplanen), *Svensk Förening för Allmänmedicin*, *Svensk Förening för Anestesi och Intensivvård*, *Svensk Förening för Medicinsk Genetik och Genomik* (har även svarat direkt till remissavsändaren), *Svensk Ortopedisk Förening* (hade inga synpunkter att tillföra) och SLS associerade förening *Svenska Skolläkarföreningen*. Se svar i bilagor.

Huvuddokument

Förslaget till nationell strategi belyser väl patientgruppens utmaningar, och behovet att bättre samordna vården för att nå en mer jämlik vård.

Fokusområde 1 och 2: I texten anges mycket riktigt att sällsynta tillstånd omfattar en heterogen samling tillstånd, där en del kan vara förhållandevis enkla, och andra mer komplexa. De problem dessa patienter möter i vården till följd av att deras tillstånd är just *sällsynt* är förstås unikt för denna grupp, och där kan behövas särskilda strategier för att åstadkomma en mer jämlik och ändamålsenlig vård. Men det faktum att vården kan vara *komplex* (för en del av dessa patienter) är inte unikt för dessa patienter, utan delas med den stora gruppen människor som har flera sjukdomar samtidigt, som till exempel många äldre. Här uppfattar vi det som viktigt att man med en strategi för sällsynta tillstånd inte skapar ett nytt stuprör, som av egen kraft kan tränga undan andra patienter med komplexa behov. Som exempel på insatser på samordnade insatser står det till exempel (s 18): ”Prioritera sällsynta hälsotillstånd med komplexa vårdbehov vid implementeringen av en fast vård- och läkarkontakt.” Varför bör man prioritera ett komplext vårdbehov hos en patient med sällsynt tillstånd framför en patient med lika komplexa vårdbehov men med vanligare tillstånd? Kanske bör man skapa en särskild strategi för *patienter med komplexa behov*, oavsett om de beror på sällsynta eller vanliga tillstånd?

Fokusområde 3 – kunskap om patientgruppen. Alla förslag vad gäller fortbildningsinsatser i sjukvården måste göras mot bakgrund av att fortbildning överhuvudtaget är en besvärande bristvara i vården idag, och därför behöver specifika förslag skarpt prioriteras mot annan eftersatt fortbildning.

Fokusområde 5 – det är naturligtvis viktigt att patienter får korrekt diagnos, och att deras tillstånd kan klassificeras och registreras. Men kopplingen diagnos och samhällets stöd kan vara bedräglig. Samhällets stöd borde ju i bästa fall styras av individens behov snarare än diagnos. Om diagnosen blir styrande för stödet från samhället kan det påverka hur ett tillstånd definieras – så som nu händer med till exempel flera NPF-diagnoser (Neuropsykiatriska funktionsnedsättningar).

Bilaga: Kunskapsunderlag

Förslagen i huvuddokumentet och i bilagorna lider något av bristen på tydligare definition och avgränsning av gruppen patienter med sällsynta hälsotillstånd. Man hänvisar till Socialstyrelsens termbank, som anger att detta är tillstånd med låg prevalens, vilket definieras som färre än 5 av 10 000 invånare. Men ordet ”tillstånd” definieras inte. Som läsare förmodar man att man använder ordet tillstånd snarare än sjukdom eller diagnos för att inte exkludera de som har sällsynta tillstånd som ännu inte är definierade som sjukdom eller utgör en egen diagnos. Men det riskerar att överlappa med en stor grupp patienter utan vedertagen diagnos, som post-covid tillstånd, diffusa smärttillstånd (en inte liten grupp inom till exempel primärvården), el-allergi mm

Med utvecklingen av precisionsmedicin kommer ju rimligen gruppen med sällsynta tillstånd dessutom att öka dramatiskt, då man kommer att finna allt fler ovanliga undergrupper av kända större sjukdomar, som kan kräva speciell utredning, behandling och uppföljning. Så som precisionsmedicinens mål beskrivs kan ju till slut *alla* människor ha ett ovanligt tillstånd...

Bilaga: Omvärldsanalys

Inga särskilda kommentarer

Bilaga: Uppdragsbeskrivningar

Någon djupare analys av uppdragsbeskrivningarna har inte kunnat göras på grund av den korta framförhållningen av remissen, och då beskrivningarna är så summariska och bara anger vad kunskaps-/kompetenscentra eller samordnare ska göra, och inte vad de konkret ska uppnå för mål.

Kunskapscenter/ kompetenscenter som ej är inkluderad i vårduppdraget riskerar att bli en parallell funktion där samverkan mellan berörda aktörer ej bidrar till mer jämlik vård till de som har störst behov. Vi tycker att ett kunskapscenter ska ha ett uppdrag inom hälso- och sjukvård.

För Svenska Läkaresällskapet

Catharina Ihre Lundgren
Ordförande

Anders Castor
Ordförande SLS delegation för
medicinsk etik

Bilagor:

Remissvar från SLS medlemsföreningar

1. Föreningen för arbets- och miljömedicin
2. Svenska Endokrinologföreningen (har lämnat synpunkter på tidplanen)
3. Svensk Förening för Allmänmedicin
4. Svensk Förening för Anestesi och Intensivvård
5. Svensk Förening för Medicinsk Genetik och Genomik (har även svarat direkt till remissavsändaren)

SLS associerade förening

6. Svenska Skolläkarföreningen

Från: Martin Tondel <martin.tondel@medsci.uu.se>

Skickat: den 20 november 2024 17:15

Till: Susann Asplund <susann.asplund@sls.se>

Kopia:

Ämne: SV: Remiss avseende förslag till nationell strategi inom området sällsynta hälsotillstånd

Hej Susann

Inom det arbets- och miljömedicinska området har vi inga specifika sällsynta sjukdomar som Socialstyrelsen avser. Vi utreder istället kopplingen mellan exponeringar i arbetslivet eller omgivningsmiljön och uttalar oss om hur sannolikt sambandet är. Det finns flera tillstånd jag kommer att tänka som är sällsynta för en allmänläkare, svårdiagnosticerade och där det till följd av okunskap dröjer onödigt länge innan sambandet mellan arbetet eller miljön klarlagts. Om sambandet missas i vården kan det leda till försämring av sjukdomstillståndet (om exponeringen inte avbryts), lidande och kostnader för patienten och att berättigad arbetsskadeersättning inte betalas ut. Här är några sjukdomstillstånd där vi i kliniken upptäcker att sambandet mellan yrke/miljö missats eller onödigtvis fördröjts i sjukvården:

Lungsjukdomar (yrkesorsakad astma, KOL, lungfibros respektive allergisk alveolit)

Förgiftningar - oavsiktliga pga okunskap eller avsiktliga ledande till mordutredning (metaller, lösningsmedel, cyanid, fosfin)

Yrkescancer (försäkringsmedicinska frågeställningar)

Vänliga hälsningar

Martin Tondel, överläkare

Arbets- och miljömedicin

Akademiska sjukhuset

Uppsala

Från: Dimitrios Chantzichristos <dimitrios.chantzichristos@gu.se>

Skickat: den 20 november 2024 11:22

Till: Susann Asplund <susann.asplund@sls.se>

Ämne: Re: Remiss avseende förslag till nationell strategi inom området sällsynta hälsotillstånd

Hej Susann och SLS!

Styrelsemedlemmarna i Svenska Endokrinologföreningen vill framföra till er (och ni får ta ställning att framföra vidare detta till SoS) att för att kunna göra ett grundligt arbete behöver vi mycket bättre framförhållning.

Vi kommer att göra vår bästa i ett viktigt ämne som berör vår specialitet.

Mvh,

Dimitris Chantzichristos

MD, PhD

Senior Consultant and Head Physician at Sahlgrenska University Hospital

Department of Endocrinology-Diabetes-Metabolism

Blå Stråket 5, 413 45 Gothenburg, Sweden

Researcher at University in Gothenburg

Scientific Secretary at the Swedish Association of Endocrinologists

SYNPUNKTER

2024-12-06

Svenska Läkaresällskapet
Box 738

susann.asplund@sls.se

Synpunkter - Sällsynt hälsotillstånd

SFAMs svar på Förslag till nationell strategi inom området sällsynta hälsotillstånd

1. Primärvårdens främsta uppgifter i förhållande till sällsynta sjukdomar är dels att uppmärksamma att det är (kan vara) något sällsynt, dels att stå för kontinuitet och samordning för hela patientens hälsotillstånd inklusive det som inte är kopplat till den förmodade/konstaterade sällsynta diagnosen. Det är inte rimligt att förvänta sig att man inom primärvården ska ha koll på alla sällsynta hälsotillstånd som finns, utan primärvårdens expertis handlar om att urskilja det sjuka från det friska och se helhetsbilden.
2. Det mesta av det utredande arbetet, när misstanken har väckts, bör ske inom sekundärvården alternativt tertiärvården. Inte i primärvården.

Kolleger inom primärvården upplever tyvärr att när man har en stark misstanke om något sällsynt och remitterar till sekundärvården så skickas remiss tillbaka med hänvisning till utredning i tertiärvården. Sen remitteras patienten till tertiärvården och därifrån föreslås diverse olika komplicerade och dyra utredningar som primärvården varken har kunskap eller resurser för att göra. Och patienten hamnar i kläm.

3. Dessa patienter har ett stort behov av PAL (Patient Ansvarig Läkare) inom sekundär (och/eller tertiär) vård, utöver PAL inom primärvården. Eftersom dessa patienter är vanliga kommer de, utöver de tillstånd som är kopplade till deras sällsynta tillstånd/sjukdom, även ha alla de vanliga sjukdomar som individer drabbas av, kanske till och med i högre utsträckning. Då ska vi inom primärvården naturligtvis hjälpa dem med det och att de har en fast läkare i primärvården är viktigt.

Dock är det lika viktigt att det även finns en PAL inom sekundärvård/tertiärvård och att denna PAL tar emot sina patienter på liberal indikation när primärvårdens kunskap eller resurser inte räcker till. Denna får då även en konsulterande roll gentemot primärvården där man tillsammans kan och bör samverka för patientens bästa.

4. Det saknas en utbyggd rehabilitering för vuxna patienter med dessa tillstånd/sjukdomar. Barnrehabilitering finns ofta men så fort man blir vuxen försvinner det och ansvaret för patienterna hamnar på vanlig rehab och ofta har de inte riktigt det rehabiliterande uppdraget och/eller kunskapen. Det gör att patienterna faller mellan stolarna och far illa. Det är först och främst dåligt för patienterna men det resulterar även i en belastning på den övriga vården som inte riktigt räcker till eller har rätt verktyg för att hjälpa. Det blir då en ineffektiv och resursmässigt onödigt kostsam vård.

För Svensk förening för allmänmedicin

Magnus Isacson
ordförande SFAM

Remissvar från Svensk Anestesiologisk Förening

Sällsynta hälsotillstånd

Vi tillstyrker arbetssättet som beskrivs i remissen. Vi välkomnar särskilt behovet att Socialstyrelsen tar ett helhetsgrepp kring sällsynta tillstånd och får det specificerat i sitt regleringsbrev. Med en sammanhållande myndighet kan de föreslagna förändringarna faktiskt genomföras.

Vi uppskattar även den tydliga layouten och sammanhållna sättet att presentera både utmaningar och förslag på lösning, vilket har gjort underlaget till remissen lättläst och förståeligt.

Med vänlig hälsning

Karin Björnström Karlsson

Vetenskaplig sekreterare

*The Swedish Society
of Medical Genetics
and Genomics*



*Svensk Förening för
Medicinsk Genetik
och Genomik*

2024-12-10

Remissvar - Förslag till nationell strategi inom området sällsynta hälsotillstånd, diarienummer 13995/2024

Svensk Förening för Medicinsk Genetik och Genomik (SFMG) tackar för möjligheten att få lämna ett svar på remissen avseende förslag till nationell strategi inom området sällsynta hälsotillstånd då detta utgör en central patientgrupp för klinisk genetik som specialitet.

Som en övergripande bedömning anser SFMG att den föreslagna strategin berör samtliga komponenter som är viktiga att utveckla för att nå förbättrad diagnostik, behandling och uppföljning för individer med sällsynta hälsotillstånd i Sverige, men förslagen är så allmänt hållna att det till största delen saknas konkretion avseende hur vi ska uppnå dessa mål. SFMG har tidigare lämnat inspel till utredningen, och vi vill i detta remissvar återvända till vissa av dessa frågor som vi menar behöver konkretiseras mycket tydligare för att nå avsedd effekt i svensk sjukvård:

Jämlik tillgång till genetisk diagnostik

De tekniska möjligheterna att utföra diagnostisk analys med helgenomsekvensering och andra tekniker har förbättrats påtagligt de senaste åren, och volymerna av utredningar ökar ständigt. Emellertid råder en tydlig ojämlikhet över landet idag, där sannolikheten att erbjudas genetisk utredning är avhängig av den lokala sjukvårdsstrukturen och där såväl avsaknad av kunskap som budgetaspekter kan utgöra hinder. För att förbättra förutsättningarna för jämlik vård anser vi att **indikationer för sällsynta hälsotillstånd där genetisk diagnostik skall erbjudas behöver definieras i nationellt samarbete**.

En nationell arbetsgrupp (NAG) för genetisk diagnostik under Nationella programområdet (NPO) Sällsynta sjukdomar har påbörjat ett sådant arbete för syndrom med intellektuell funktionsnedsättning och multiorganpåverkan, men motsvarande arbete behöver också utföras för flertalet övriga sällsynta diagnoser (se t.ex. NHS arbete i England, <https://www.england.nhs.uk/publication/national-genomic-test-directories/> eller arbetet vid Nationalt Genomcenter i Danmark, <https://ngc.dk/sundhedsfaglige/patientgrupper>).

För att sedan säkerställa att definierade utredningar enligt ovan verkligen utförs föreslår SFMG upprättande av **solidarisk debitering av genetisk analys för patienter som uppfyller nationellt överenskomna kriterier**. Denna solidariska debitering kan organiseras nationellt, på sjukvårdsregional eller regional nivå. Den viktiga ambitionen vid solidarisk debitering är att undvika att en vårdenhets liten budget drabbas av oproportionerligt stora utgifter för genetisk utredning (till exempel om en vårdcentral har en stor familj med en sällsynt genetisk diagnos).

Efter att en genetisk diagnos är fastställd finns det ofta möjlighet att testa friska familjemedlemmar (prediktiv testning) och erbjuda analyser inför familjebildning (såväl sedvanlig fosterdiagnostik som preimplantatorisk genetisk testning, PGT). Även dessa möjligheter behöver erbjudas likvärdigt över landet, i första hand via de sjukvårdsregionala kliniskt genetiska enheterna.

Datadelning för förbättrad diagnostik och vård

Kvalitetsregister (till exempel RaraSwed) är centrala för att säkerställa jämlik vård över landet, men SFMG vill också lyfta arbetet inom Genomic Medicine Sweden (GMS) med den nationella genomikplattformen (NGP). I samstämmighet med den statliga utredaren Katarina Nyström anser vi att regelverket behöver förtydligas så att **nationell datadelning inom sjukvården för vidareanvändning av hälsodata ska kunna ses som självklart tillåten**. Vi ser datadelningsfrågan som så viktig att regeringen även bör överväga att inte endast göra datadelning inom svensk sjukvård tillåten, utan **förslagsvis obligatorisk för vissa datakategorier** så att regionerna får krav på sig att tillgängliggöra data till NGP (se även här beslut relaterade till Nationalt Genomcenter i Danmark). Datadelning inom NGP är avgörande för att förbättra den genetiska diagnostiken över landet, och utgör även en viktig grund för att kunna utnyttja enheter för nationellt högspecialiserad vård (NHV) som sekundär remissinstans när sjukvårdsregional utredning har utfallit negativt (se nedan). Lagring av genetiska data på NGP med en tydlig lagstiftning möjliggör också för Sverige att bidra till EU-initiativ som "the 1+ Million Genomes Initiative" (1+MG), och är även en förutsättning för högkvalitativ forskning, till exempel inom ERDERA (the European Rare Diseases Research Alliance).

NHV-uppdrag

SFMG stödjer ambitionen att upprätthålla nuvarande och skapa fler uppdrag för NHV-enheter, men menar att implementeringen behöver ses över. **NHV bör tydligare fokusera på nivåstrukturer och fungera som sekundär remissinstans när sjukvårdsregionala resurser är uttömda**. De vanligaste diagnoserna (även inom gruppen Sällsynta hälsotillstånd) kan med fördel hanteras på sjukvårdsregional nivå. **Bred genetisk utredning (tex helgenomsekvensering) och genetisk vägledning måste kunna erbjudas nära patienten, dvs i alla sjukvårdsregioner**. Vid negativ utredning eller svårtolkade fynd kan sedan patienten vidareremitteras till en NHV-enhet. Datadelning inom NGP (se ovan) skulle förenkla ett sådant remissförfarande påtagligt.

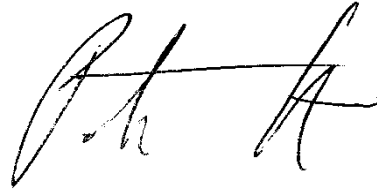
ERN - NRN

Samarbete inom europeiska referensnätverk (ERN) är mycket viktigt för kunskapsutvecklingen inom sällsynta diagnoser, men den nationella implementeringen behöver även här ses över, då **införandet av ERN i svensk sjukvård inte har skett på ett strukturerat sätt**. SFMG föreslår upprättande av **nationella referensnätverk ("NRN") med representation från samtliga sjukvårdsregioner** som speglar och har kommunikation med respektive ERN (inspirerat av motsvarande arbete i Norge och Danmark samt EU-projektet JARDIN – the Joint Action on Integration of ERN:s into National Healthcare Systems).

Styrelsen för Svensk Förening för Medicinsk Genetik och Genomik (SFMG), dag som ovan



Hans Ehrencrona, klinisk genetiker
Ordförande SFMG



Peter Gustafsson, klinisk genetiker
Vice ordförande SFMG



Maria Hellberg, klinisk genetiker
Vetenskaplig och facklig sekreterare SFMG



Linda Arvidsson, sjukhusgenetiker
Skattmästare SFMG, SSG-representant



Daniel Madan Andersson, genetisk vägledare
Styrelseledamot SFMG, ordförande SFGV



Svenska Skolläkarföreningen grundad 1921



Svenska Läkarsällskapet ska svara på *Förslag till nationell strategi 2025 Sällsynta hälsotillstånd Insatser för att stärka vården för personer med sällsynta hälsotillstånd*, diarienummer 13995/2024.

Svenska Skolläkarföreningens har inbjudits att lämna synpunkter.

Våra synpunkter:

I förslaget beskriver man prioriterade fokusområden: Tidig diagnos och jämlik tillgång till vård - Samordnade vårdinsatser - Kunskap om patientgruppen - Delaktighet för patienter och närstående - Synliggörande av sällsynta hälsotillstånd - Samordning för långsiktig hållbarhet. Svenska Skolläkarföreningen instämmer helt i att alla dessa delar bör ingå i en långsiktig och hållbar vårdkedja. Vi vill därför lyfta fram ett exempel på detta, ett dokument utarbetat 2023, av en arbetsgrupp knuten till Svenska Skolläkarföreningen (SSLF). I arbetsgruppen ingår bl a Elisabeth Fernell, professor i barn- och ungdomspsykiatri, Gillbergcentrum, Göteborgs universitet, barnneurolog och habiliteringsläkare, som genom hela processen varit drivande. I gruppen ingår också psykologer med särskild erfarenhet av elevhälsoarbete och av att utreda denna målgrupp - Eva Tideman, docent, universitetslektor, ETP, leg psykolog, specialist i klinisk psykologi och neuropsykologi, Lunds universitet, Institutionen för psykologi och Ida Lindblad, med dr, leg. psykolog, verksam som skolpsykolog, Gillbergcentrum, Göteborgs universitet. Dokumentet avser att komplettera Skolverkets "Allmänna råd om mottagande i grundsärskola och gymnasiesärskola samt urval till gymnasiesärskolans nationella program (2018)" och Socialstyrelsens och Skolverkets "Vägledning för elevhälsan" (2016, revidering 2019). I dokumentet trycks bland annat på vikten av att alltid remittera till specialistvården för etiologisk utredning, vilket innefattar sällsynta hälsotillstånd.

Ett incitament till dokumentets tillkomst var att lindrig intellektuell funktionsnedsättning, en diagnos som ofta utreds inom skolan, innebär så mycket mer än frågan om skolform och att handläggningen inom Elevhälsan behöver ses ur ett barnrättsperspektiv.

Bl a skriver gruppen: "Rätt diagnos är särskilt viktig eftersom ingen annan funktionsbeskrivande diagnos ger så tydliga rättigheter – att få följa en anpassad läroplan i grund- och gymnasieskola samt att få möjlighet till insatser från habilitering och från kommunen enligt Lag om Särskilt Stöd och Service (LSS), rättigheter som följer individen upp i vuxenlivet. Fortsatt medicinsk uppföljning behövs vid barn- och ungdomsmedicinsk mottagning, eller neuropediatrik mottagning och/eller mottagning inom habilitering."

Dokumentet ligger på vår hemsida - <https://slf.se/svenska-skollakarforeningen/app/uploads/2023/11/Fardigt-Lindrig-intell-funktionsneds.handlaggning-1.pdf>.

För Svenska Skolläkarföreningen
2024 12 01

Pernilla Gudmundsson
Ordförande

Anna-Karin Söderström
Vetenskaplig sekreterare