

# Ovanliga diagnoser

Organisationen av resurser  
för personer med ovanliga diagnoser

*Citera gärna Socialstyrelsens rapporter, men glöm inte att uppge källan. Bilder, fotografier och illustrationer är skyddade av upphovsrätten. Det innebär att du måste ha upphovsmannens tillstånd för att använda dem.*

ISBN 978-91-86585-41-9

Artikelnr 2010-6-35

---

Publicerad [www.socialstyrelsen.se](http://www.socialstyrelsen.se), juni 2010

# Förord

---

Socialstyrelsen redovisar i denna rapport den utredning som gjorts inom området ovanliga diagnoser. I denna utredning har en översyn gjorts av organisationen av informations- och hälso- och sjukvårdsresurser för personer med ovanliga diagnoser. Utifrån denna översyn har ett antal centrala förbättringsområden lyfts fram samt förslag getts på hur man kan gå vidare.

Underlaget till denna rapport har baserats på intervjuer med personer som på olika sätt har kunskap om, arbetar med eller spelar en roll inom området ovanliga diagnoser.

Rapporten har skrivits av Jonas Karnström, Socialstyrelsen

Marie Lawrence

Enhetschef

Utvärdering



# Innehåll

---

<i>Förord</i>	3
<i>Sammanfattning</i>	7
<i>Inledning</i>	8
Bakgrund	8
Syfte och avgränsning	9
<i>Metod och arbetsprocess</i>	10
Intervjuer	10
<i>Ovanliga diagnoser</i>	12
Vad är en ovanlig diagnos?	12
Ovanliga diagnoser i Sverige	12
Internationellt	13
<i>Hur ser det ut i dag och hur fungerar det?</i>	17
Informationsresurser	17
Hälso- och sjukvårdsresurser	20
Sammanfattning	21
<i>Vilka är de centrala förbättringsområdena?</i>	22
Informationsresurser	22
Hälso- och sjukvårdsresurser	23
Koordinerande instans	25
Kodnings- och klassificeringssystem	27
Sammanfattning	27
<i>Hur går man vidare?</i>	28
<i>Referenser</i>	29
<i>Bilagor</i>	31
Bilaga 1. Lista över intervjuade personer	31
Bilaga 2. Intervjufrågor	33
Bilaga 3. Intervjufrågor – medicinsk profession	34



# Sammanfattning

---

Enligt den svenska definitionen innebär en ovanlig diagnos sjukdom eller skada som finns hos högst 100 personer per miljon invånare och leder till omfattande funktionsnedsättning.

I denna utredning har en översyn gjorts av organisationen av informations- och hälso- och sjukvårdsresurser för personer med ovanliga diagnoser och dess anhöriga. Underlaget till denna översyn är baserad på intervjuer med personer eller organisationer som arbetar med, har kunskap om och spelar en roll inom området ovanliga diagnoser. Den bild som framträder av hur det ser ut idag och fungerar är att det skiljer sig åt beroende på vilken diagnos eller diagnosgrupp man talar om. Vidare uppges det även råda kunskapsbrist inom hälso- och sjukvården i stort, men även inom övriga samhällsinstanser som berörs av området ovanliga diagnoser. Man påpekar även problemen ett decentraliserat system för finansiering av hälso- och sjukvården kan medföra när det gäller mycket dyra utredningar och behandlingar. Flera tar också upp bristen på kunskap om hur det fungerar för vuxna.

Socialstyrelsen konstaterar att det är svårt att ge en entydig bild av hur organisationen av informations- och hälso- och sjukvårdsresurser för personer med ovanliga diagnoser och dess anhöriga fungerar. De ovanliga diagnoserna består av en mängd olika diagnoser där behov och tillgängliga resurser kan skifta till stor del. Dock bedömer Socialstyrelsen att det finns ett antal återkommande frågor rörande bilden av hur det fungerar idag, och att det framträder ett antal centrala förbättringsområden där insatser bör göras.

Socialstyrelsen föreslår i denna rapport att man i ett första steg ingående bör kartlägga de olika ovanliga diagnoserna eller diagnosgrupperna och de specifika behov som finns, samt tillgänglighet till kunskap, information och hälso- och sjukvård för dessa. Vidare bör man gå vidare med de förbättringsområden som lyfts fram i utredningen, vilka är:

- Att se över möjligheterna att vidare utreda en central finansieringsmodell för de ovanliga diagnoser som innebär mycket dyra utredningar och behandlingar
- Att se över möjligheterna att göra insatser för att i de fall de finns öka samordningen av vårdprogram och riktlinjer för ovanliga diagnoser inom hälso- och sjukvården
- Att se över möjligheterna att göra insatser för att öka kunskapen om ovanliga diagnoser hos övriga berörda samhällsinstanser
- Att se över möjligheterna att organisera samordning och koordinering av frågor rörande ovanliga diagnoser så väl inom hälso- och sjukvården som inom vardagslivet på central och lokal nivå

Utöver detta bör utvecklingen av synliggörandet av de ovanliga diagnoserna i kodnings- och klassificeringssystem bevakas.

# Inledning

---

## Bakgrund

Socialstyrelsen har sett behovet av att närmare utreda organisationen av resurser för personer med ovanliga diagnoser. I denna utredning har en översyn gjorts av organisationen av informations- och hälso- och sjukvårdsresurserna för personer med ovanliga diagnoser. Utifrån denna utredning kan eventuella förbättringsförslag pekats ut och förslag på hur man kan gå vidare ges.

## Rikssjukvård och sällsynta sjukdomar

Sällsynta och ovanliga sjukdomstillstånd tas upp i regeringens proposition ”Nationell samordning av rikssjukvården” som ledde fram till ändringar i hälso- och sjukvårdslagen [1]. Före lagändringen om rikssjukvård fanns Vårdkatalogen, som var en sammanställning av högspecialiserad sjukvård av rikskaraktär, utarbetad av Socialstyrelsen. Ett av kriterierna för införandet av en verksamhet i Vårdkatalogen var verksamhet som är inriktad på diagnostik och behandling av relativt sällsynta sjukdomar. Vidare så togs det upp som en del av den problembild som föregår förslaget om lagändringen, att det inte fanns någon instans på nationell nivå som ordnar hur behandlingar av vissa ovanliga sjukdomstillstånd ska kunna garanteras eller hur vårdplatser för att kunna behandla små patientgrupper med svårbehandlade sjukdomar ska kunna säkerställas. Dock framgår det i riktlinjerna vid beslutsfattande om vilken hälso- och sjukvård som ska vara rikssjukvård att sjukvård inte bör bli betraktad som rikssjukvård enbart för att den är sällsynt.

## Problembild

Enligt den definition som används i Sverige innebär en ovanlig diagnos en sjukdom eller skada som leder till omfattande funktionsnedsättningar och som finns hos högst 100 personer per miljon invånare. Detta innebär att en diagnos är ovanlig om den finns hos maximalt ca 900 personer i Sverige. Många ovanliga diagnoser är dock betydligt mer sällsynta än så. Socialstyrelsens kunskapsdatabas för ovanliga diagnoser innehåller hittills ca 260 diagnoser, men antalet identifierade och diagnostiserade sjukdomar och skador är betydligt högre än så. Enligt en uppskattning som EU har gjort finns det mellan 5 000 och 8 000 ovanliga diagnoser, som har drabbat mellan 27 och 36 miljoner personer inom unionen. EU använder dock en bredare definition av begreppet ovanlig diagnos eller sällsynt sjukdom (”rare disease”) än Sverige.

De ovanliga diagnoserna är oftast komplexa och symtomen allvarliga, vilket gör att de drabbade personerna måste ha många kontakter med hälso- och sjukvården, omsorgen och andra samhällssektorer. Inom hälso- och



sjukvården blir ofta flera specialister inblandade runt samma patient och det innebär i många fall att personerna själva eller deras anhöriga får ta ansvar för att samordna insatserna från de olika instanserna. Framförallt patientföreningar har lyft fram att det finns flera problem med insatserna för personer med ovanliga diagnoser. Socialstyrelsen och riksförbundet Sällsynta diagnoser har gjort enkätundersökningar riktade till medlemmar i patientföreningar och nätverk för personer med ovanliga diagnoser, och resultaten visar en brist på helhetssyn och samordning samt stora skillnader i landet när det gäller tillgången till specialistsjukvård [2,3]. Enligt rapporten "Fokus på vardagen" är det stora problemet dock ovanligheten i sig, vilket medför att personer med ovanliga diagnoser upplever att de möts av en stor okunskap i sina kontakter med sjukvården och andra samhällsinstanser. Vissa upplever även att de möts av misstro, ointresse och brist på förståelse. Detta innebär att dessa personer drabbas av socialt, känslomässigt och praktiskt till följd av sin ovanliga diagnos.

## Syfte och avgränsning

Syftet med denna utredning är att göra en översyn av organisationen av informations- och hälso- och sjukvårdsresurserna inom området ovanliga diagnoser. Utifrån denna översyn kan eventuella centrala förbättringsområden pekas ut samt förslag på hur man kan gå vidare ges.

### Avgränsningar

Översynen ligger på en övergripande nationell nivå och utgår från hur det ser ut i Sverige idag och hur det fungerar inom området ovanliga diagnoser, och innebär inte en total kartläggning eller inventering av resurser. Utredning berör endast de organisatoriska förutsättningarna för informations- och hälso- och sjukvårdsresurserna för personer med ovanliga diagnoser. Innehållet i informationen eller medicinska aspekter av den vård som ges till dessa personer ingår inte i översynen.

Gällande frågor om finansiering av hälso- och sjukvård kan förslag på förbättringsområden ges, men några lösningar av eventuell problematik kring frågan kommer inte att kunna presenteras då detta ligger inom sjukvårdshuvudmännens mandat. Frågan om särsläkemedel kan beröras men ingår inte i översynen.

# Metod och arbetsprocess

---

Syftet med denna utredning är att göra en översyn av organisationen av informations- och hälso- och sjukvårdsresurser för personer med ovanliga diagnoser. Denna översyn delades in följande tre steg:

- Hur ser det ut i dag och hur fungerar det?
- Vilka är de centrala förbättringsområdena?
- Hur går man vidare?

Som underlag för de två första stegen ligger de intervjuer som beskrivs nedan. Utifrån detta har sedan Socialstyrelsen dragit slutsatser och gett förslag på hur man kan gå vidare i det tredje steget.

## Intervjuer

Socialstyrelsen har intervjuat personer som på olika sätt är insatta i och har en viktig roll inom området ovanliga diagnoser. Totalt intervjuades 19 personer (se bilaga 1) under perioden oktober 2009 till januari 2010.

Intervjupersonerna (se bilaga 2) valdes ut för att de arbetar med, har erfarenhet av eller har en roll inom området ovanliga diagnoser. Urvalet av intervjupersoner gjordes i två steg. Först identifierade Socialstyrelsen ett antal aktörer som bedöms spela en central roll inom området. I det andra steget skickades en förfrågan till varje sjukvårdsregion om att få förslag på personer som har erfarenhet och kunskap inom området ovanliga diagnoser. Den aktuella förfrågan skickades till representanter för var och en av de sju sjukvårdsregionerna. Representanterna är utsedda via samverkansnämnderna och ingår i en grupp initierad av Socialstyrelsen i syfte att framför allt diskutera och förankra frågor rörande rikssjukvård. Då medlemmarna i denna grupp har en lång erfarenhet och överblick över de sjukvårdsregionerna representerar, bedömdes de även kunna ge förslag på lämpliga intervjupersoner för detta ändamål. Förfrågan gick ut på att medlemmarna skulle föreslå en till tre personer vardera från sina regioner de representerar.

Förhoppningen var att de intervjuade skulle representera olika roller och perspektiv inom området, och komma från patientföreningar, sjukvårdshuvudmän, hälso- och sjukvårdsprofessioner och andra relevanta yrkesgrupper inom området. Denna förhoppning har till största del infriats även om urvalsprocessen har resulterat i att det blev ett klart övervägande antal personer från den medicinska professionen. Dessa har dock i sin tur representerats av olika perspektiv, med allt från specialister inom smala områden till en mer övergripande och generell kunskap.

Syftet med intervjuerna var att ge en bild av hur det ser ut inom området ovanliga diagnoser i dag, ringa in centrala förbättringsområden och få förslag på eventuella förbättringsområden. Meningen var inte att inhämta ståndpunkter från de verksamheter eller organisationer som intervjupersonerna tillhör, och därför redovisas inte vem som har sagt vad.

Intervjufrågorna (se bilaga 2 och 3) utformades utifrån syftet med utredningen och ordnades i en del som gäller *översyn* och en del som gäller *centrala förbättringsområden*. Inom dessa två delar delades frågorna sedan upp efter resursområdena informationsresurser respektive hälso- och sjukvårdsresurser. De intervjuade fick möjlighet att ge utförliga svar på frågorna och kunde dessutom lyfta fram synpunkter och aspekter som låg utanför de frågor som ställdes. Frågorna skickades till intervjupersonerna före intervjutillfället och de gavs även möjlighet att i efterhand komplettera och ge övrig information. De personer som verkar inom, eller har sin bakgrund i, den medicinska professionen fick även besvara ytterligare en fråga, nr 7. i bilaga 3, rörande kodnings- och klassificeringssystem.

# Ovanliga diagnoser

---

## Vad är en ovanlig diagnos?

Det finns olika definitioner av vad som är en ovanlig diagnos men i denna utredning är utgångspunkten den svenska definitionen: sjukdomar eller skador som finns hos högst 100 personer per miljon invånare och som leder till omfattande funktionsnedsättning.

I Sverige används även ibland benämningen ”sällsynta diagnoser eller sjukdomar” och paraplyorganisationen för patientföreningarna kallas exempelvis riksförbundet Sällsynta diagnoser. I internationella sammanhang används ofta begreppet ”rare diseases”, som närmast kan översättas till sällsynta sjukdomar. Själva definitionen skiljer sig även åt mellan olika länder och inom EU används en bredare definition där definitionen är högst 5 drabbade per 10 000 invånare (eller högst 500 drabbade per miljon invånare).

Intervjuerna som har genomförts till denna utredning visar att det även inom Sverige finns olika uppfattningar om hur ovanliga diagnoser bör definieras. Vissa anser att definitionen bör utvidgas till att innefatta fler diagnoser och sjukdomstyper, och andra tycker att den rådande definitionen är för bred och bör avgränsas ytterligare. Denna utredning har dock inte haft som syfte att utreda vilken definition som är mest lämplig, även om det är viktigt att vara klar över vilken definition som används. Socialstyrelsen har dock bedömt att det finns gemensamma frågor och aspekter som är viktiga för personer med ovanliga och sällsynta diagnoser i kombination med omfattande funktionsnedsättningar, även om man har olika uppfattning om definitionen.

## Ovanliga diagnoser i Sverige

I Sverige finns några resurser vars verksamheter riktar sig specifikt till personer med ovanliga diagnoser eller med tillstånd där ovanliga diagnoser ingår. Några av dem beskrivs kort nedan.

*Informationscentrum för ovanliga diagnoser* vid Sahlgrenska akademien, Göteborgs universitet, arbetar med att öka medvetenheten och sprida kunskap om ovanliga sjukdomar och syndrom. Informationscentrum hjälper även till med informationssökning, förmedla kontakter och ge råd om vart man kan vända sig med frågor om ovanliga diagnoser. Informationscentrum arbetar på uppdrag av Socialstyrelsen och ansvarar för produktion och uppdatering av Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser, som i dagsläget innehåller information om ca 260 diagnoser. Informationen omfattar en beskrivning av de olika diagnoserna och hänvisningar till resurser och ytterligare information. För varje diagnos finns även en sammanfattande folder.

*Ågrenska* anordnar familje- och vuxenvistelser och arbetar med att ge ett helhetsperspektiv för barn, ungdomar och vuxna med ovanliga diagnoser, samt för deras familjer och de professionella som är involverade. Syftet är att människor med ovanliga diagnoser och deras anhöriga ska kunna bemästra sitt vardagsliv. Ågrenska arbetar också med att samla och sprida kunskap om ovanliga diagnoser.

*Mun-H-Center* är ett nationellt orofacialt kunskapscenter och resurscenter för orofaciala hjälpmedel. Verksamhetens syfte är att samla, dokumentera, utveckla och sprida kunskap om orofacial problematik runt ovanliga diagnoser.

*Mo Gård Gruppen* driver bland annat ett nationellt kunskapscenter för dövblindfrågor.

*Rett Center* är ett nationellt center för personer med Rett syndrom. Centret fungerar som specialistklinik, klinisk forskningsenhet och kompetenscenter.

Utöver dessa finns det verksamheter på några av universitetssjukhusen som bedriver specialiserad utredning och behandling där ovanliga diagnoser kan ingå.

## Internationellt

I detta avsnitt ges en översikt över vad som pågår inom området ovanliga diagnoser inom EU och Norden. Vidare ges en kortfattad beskrivning av två länder i Norden, Danmark och Norge, där insatser inom området har gjorts.

### EU

*Europeiska gemenskapernas kommission* (EU-kommissionen) antog i november 2008 ”Meddelande från kommissionen till Europaparlamentet, rådet, Europeiska ekonomiska och sociala kommittén samt Regionkommittén om sällsynta sjukdomar: utmaningar för Europa” och den 8 juni 2009 gav *Europeiska unionens råd* ut rekommendationer [4] om satsningar avseende sällsynta sjukdomar. I den sistnämnda rekommenderas främst medlemsstaterna att upprätta och genomföra planer och strategier avseende sällsynta sjukdomar. Vidare ges rekommendationer om vad som bör göras i de respektive medlemsstaterna och gemensamt mellan länderna när det gäller definitioner, kodning och inventering av sällsynta sjukdomar, forskning, kompetenscentrum och europeiska referensnätverk för sällsynta sjukdomar, samlande av expertis om sällsynta sjukdomar på EU-nivå, patientorganisationers egenmakt samt långsiktig hållbarhet.

*The European Project for Rare Diseases National Plans Development* (EUROPLAN) är ett projekt med syftet att ge de nationella hälso- och sjukvårdsmyndigheterna ”verktyg” för att utveckla och genomföra nationella planer och strategier för sällsynta sjukdomar.

EU-kommissionen beslutade i november 2009 att inrätta en *expertkommitté för sällsynta sjukdomar*. Denna kommitté ska hjälpa EU-kommissionen med att utforma och genomföra gemenskapens insatser som rör sällsynta sjukdomar samt stimulera utbytet av relevanta erfarenheter, strategier och metoder mellan medlemsstaterna och berörda aktörer. Denna

kommitté ersatte EU-arbetsgruppen för sällsynta sjukdomar som inrättades 2004.

*Orphanet* är en databas på europeisk nivå som innehåller dokumentation och information om sällsynta sjukdomar och sÄrläkemedel (sÄrläkemedel eller "Orphan Drugs" är ett läkemedel avsett för diagnos, prevention eller behandling av sällsynta sjukdomar enligt EU:s definition) . Databasen startades 1997 av det franska hälsodepartementet, men har sedan 2001 delvis fått finansiering av EU och databasen har hittills översatts till fem språk. Orphanet omnÄmns Även i de tidigare nämnda rÅdsrekommendationerna från EU. I databasen utgÅr man från EU:s definitionen om högst 5 drabbade personer per 10 000 invånare och den innehåller information om ca 6 000 sällsynta sjukdomar.

## Norden

I Norden pågÅr projektet "*Kartläggning av möjliga nordiska samarbetsområden anknutna till små och sällsynta diagnosgrupper*". Projektet drivs av Nordiskt välfärdscenter (NVC), på uppdrag av Nordiska ministerrÅdet, och kommer att slutrapporteras i början av 2010.

Tidigare fanns en arbetsgrupp som Nordiska ministerrÅdet tillsatte 1996 med ansvar för att titta närmare på utbudet av högspecialiserad behandling för små och mindre kända diagnosgrupper. Arbetsgruppen konstaterade att de nordiska länderna behövede ett mer formaliserat samarbete för diagnoserna Aperts syndrom och Crouzons syndrom och 1998 fick gruppen mandat från ministerrÅdet att fortsätta sitt arbete. Arbetsgruppen Ändrades och utvidgades 2004, och resulterade 2006 i rapporten "*Behandling av kraniofaciale misdannelser 2000-2006*".

*Rarelink* är en nordisk länksamling för ovanliga diagnoser med syftet att vara en informationskälla för både personer med ovanliga diagnoser och professionella. *Raredis* är en nordisk databas för sällsynta sjukdomar som finansieras via Nordiska ministerrÅdet.

## Danmark

I Danmark finns det ingen officiell definition av vad som är en ovanlig diagnos (sjaeldne diagnoser). *Center för små handicapgrupper* och *Sjaeldne diagnoser* (som är en sammanslutning av patient- och anhörigföreningar) brukar definiera det som kroniska tillstånd och tillstånd som medför fysiska och/eller psykiska funktionsnedsättningar, som oftast är medfödda, och inte finns hos fler än 1 000 personer i befolkningen. Inom Sundhedsstyrelsen definieras det som att tillstånden inte finns hos fler än 500 personer i befolkningen.

Sundhedsstyrelsen gav 2001 ut rapporten, *Sjældne handicap - Den fremtidige tilrettelæggelse af indsatsen i sygehusvæsenene*, där det rekommenderades att 14 specifika ovanliga diagnoser skulle tas om hand på två specialiserade centrum för ovanliga diagnoser. Dessa centrum inrättades på Århus universitetshospital och Rigshospitalet i Köpenhamn. I utredningen framgick Även att centrumens uppdrag skulle arbeta med (översatt):

- Utförande av de högspecialiserade delarna av diagnos, behandling och kontrollfunktion mellan berörda specialiteter
- Råd och vägledning, inklusive genetisk rådgivning
- Samordning av insatser
- Diagnos, behandling, vård och kontroll enligt protokoll
- Spridning av samarbete mellan högspecialiserade team på landsdelssjukhusen med hänsyn tagen till den regionala nivån
- Insamlande och spridning av kunskap om diagnos och behandling
- Utarbetande av generella behandlingsplaner, protokoll och referensprogram
- Utarbetande av konkreta behandlingsplaner och avtal med regionala nivåer för enskilda patienter och grupper av patienter
- Tekniskt stöd till regionala nivåer
- Kvalitetskontroll och kvalitetsutveckling
- Registrering, övervakning och uppföljning
- Forskning och utveckling
- Utbildning
- Internationellt samarbete
- Att säkra en översikt med sällsynta funktionshinder i syfte att säkerställa att patienterna kan få tillgång till nya erbjudanden och möjligheter
- Rådgivning och förmedling till både patienter, sjukvårdssystemet i sin helhet och andra relevanta myndigheter
- Samarbete med relevanta patientföreningar

Utöver dessa två centrum finns ett antal lands- och landsdelsfunktioner som berör ovanliga diagnoser samt andra aktörer inom området t.ex. Kennedy Centret, som är ett nationellt forsknings- och rådgivningscenter för genetiska sjukdomar som kan orsaka psykiska utvecklingsstörningar eller synskador.

### *Norge*

I Norge definieras ovanliga diagnoser ("sjeldne diagnoser" och "funksjonshemninger") som medicinska tillstånd som finns hos mindre än 100 personer per miljon invånare. Tillstånden ska vara medfödda och innebära sammansatta funktionshinder så att personen behöver multidisciplinära insatser från olika instanser. Helsedirektoratet är statens förvaltningsorgan för ovanliga diagnoser. Direktoratet har en rådgivningsfunktion till Helse- og omsorgsdepartementet när det gäller ekonomiska och akademiska frågor, och har dessutom ansvaret för information och fortsatt utveckling inom området. På Helsedirektoratet finns en särskild avdelning för ovanliga diagnoser kallad *Avdelningen för rehabilitering og sjeldne funksjonshemninger*. Helsedirektoratets ska (översatt):

- Ge tillgänglig kompetens och kunskap om sällsynta sjukdomar till de drabbade och deras anhöriga samt till personal i den sociala omsorgen

- Bidra till att personer med sällsynta diagnoser får stöd så att de kan leva ett så självständigt liv som möjligt
- Bidra till att utveckla kompetens och kunskap så att resurserna används väl

I Norge finns 16 kompetenscentrum för ovanliga diagnoser och sedan 2006 är alla knutna till regionala hälsoföretag. Centrumen ingår i Helsedirektoratets organisation för att ge Helse- och omsorgsdepartementet rådgivning om utvecklingen och föreslå eventuella ändringar utifrån bland annat de rapporteringar som kommer in från kompetenscentrumen. Målgrupperna är personer med ovanliga diagnoser, deras anhöriga och professionen. Kompetenscentren ska (översatt):

- Se till att människor med sällsynta diagnoser får samma erbjudanden och service som andra samt tillgodose deras behov av tjänster, genom specialiserad information, samråd, medicinska och pedagogiska bedömningar, förebyggande och specialiserade behandling och möjlighet till kontakt med andra som har samma diagnos
- Öka sina kunskaper genom direkt kontakt med personer med dessa villkor och deras familjer, i samarbete med andra som har partiell kompetens inom diagnos och genom forskning och utvecklingsprojekt
- sprida kunskap och ge råd i fråga om alla skeden av livet
- tillsammans med Helsedirektoratet bidra till ytterligare fortbildning inom olika yrkeskategorier
- bidra till att Helsedirektoratet för ut information till allmänheten om service för sällsynta och mindre kända diagnoser

Exempel på dessa kompetenscentrum är *Senter for sjeldne diagnoser* på *Oslo universitetssykehus* och *Frambu - senter for sjeldne funksjonshemninger*.



# Hur ser det ut i dag och hur fungerar det?

---

I denna del av rapporten ges en bild av hur det ser ut idag och hur organisationen av informationsresurser och hälso- och sjukvårdsresurser fungerar inom området ovanliga diagnoser. Framställningen bygger på de genomförda intervjuerna.

## Informationsresurser

Detta avsnitt sammanfattar de intervjuades uppfattning om dagens organisation av informationsresurser och kunskapsförmedling samt hur den fungerar.

Av intervjuerna framkommer att det finns ett antal aktörer som sprider information och kunskap inom olika områden och på olika nivåer. Socialstyrelsens kunskapsdatabas riktar sig till alla även om flera av de intervjuade uppfattar att målgruppen i första hand är patienter och anhöriga och även den mer allmänna hälso- och sjukvårdsprofessionen inom exempelvis primärvården. Informationen i databasen konstateras också främst vara inriktad på medicinsk kunskap. Sedan finns patientföreningarna och deras paraplyorganisation Riksförbundet för sällsynta diagnoser som för ut information och kunskap till patienter och anhöriga men riktar även sin information till befattningshavare på olika nivåer och hälso- och profession. Ågrenska arbetar med att föra ut information och kunskap inriktad på hur det är att leva med en diagnos till patienter och dess anhöriga men riktar även information till olika berörda yrkeskategorier, framförallt personal inom socialtjänsten, Försäkringskassan och skolan.

När det gäller hälso- och sjukvårdsprofessionen är det utifrån intervjuerna svårt att ge en generell bild av hur det ser ut. Det beror på vilken diagnos eller diagnosgrupp det handlar om, vilket specialistområde och huruvida det finns nätverk eller andra organisationsformer, hur sjukhusen är organiserade, vilket system och organisation som finns i de olika landstingen mm. Den medicinska kunskapen tas fram av specialisterna som är inriktade på de områden där ovanliga diagnoser förekommer, och de flesta av dessa befinner sig på universitetssjukhusen.

Enligt de intervjuade får patienter och anhöriga information och kunskap på olika sätt men det vanligaste sättet är i direktkontakt med hälso- och sjukvården eller att man använder Socialstyrelsens kunskapsdatabas, som har en expertgrupp knuten till sig med specialister inom de olika specialområdena eller diagnoserna. Informations- och kunskapsöverföringen inom professionen uppges till största del ske genom nätverk och föreningar och via de möten och seminarier som dessa anordnar.

## Hur fungerar informationsresurserna?

De intervjuade gav olika svar när det gäller hur väl informationsresurserna och kunskapsförmedlingen fungerar. De intervjuade menade att det beror på vilken målgrupp det handlar om, det vill säga om informationen är riktad till patienter och dess anhöriga eller professionen. För patienterna uppges det bero på vilken diagnos eller diagnosgrupp det handlar om. För vissa diagnoser finns det mycket information och för vissa finns det lite eller inget alls. För de diagnoser där det finns ytterst lite i Sverige uppges flera av de intervjuade att informationen då måste sökas internationellt på andra språk.

När det gäller tillgången till information inom hälso- och sjukvårdsprofessionen svarade de intervjuade att det varierar beroende på om man arbetar inom den specialiserade sjukvården eller den mer breda och allmänna sjukvården, men även mellan de olika specialistområdena kan det skilja sig åt. Dessutom konstaterades att det finns skillnader på regional nivå mellan olika landsting. Hos övriga yrkeskategorier som exempelvis socialtjänst- och försäkringskassehandläggare, konstaterades av de intervjuade som tar upp dessa, att kunskapsnivån om ovanliga diagnoser generellt verkar vara låg. Det ska dock påpekas att någon representant ur denna grupp inte intervjuats i denna utredning.

Ett flertal av de intervjuade tog upp Socialstyrelsens databas inom området informationsresurser och de flesta av dessa konstaterar att den fungerar väl vad det gäller innehåll och att informationen blir sammanhållen när den samlas på ett ställe. Dock anser de flesta att den bör vidareutvecklas. Några vill att fler diagnoser ska ingå och att det går för långsamt för diagnoserna att komma in i databasen. Flera av de intervjuade konstaterar också att det till stor del beror på vilken diagnos det rör sig om för hur väl informationen fungerar, då det runt vissa diagnoser finns mycket information att hämta och runt vissa ingen alls. Ett flertal konstaterar också att om en kunskapsdatabas ska fungera förutsätter det att den uppdateras frekvent och tätt mellan gångerna, då utvecklingen av kunskapen inom området kan gå mycket fort fram.

Socialstyrelsens kunskapsdatabas uppges vara riktad till alla som kan tänkas beröras av området, som t.ex. patienter, personal inom hälso- och sjukvård och socialtjänst, försäkringskassehandläggare med flera, men de flesta av de intervjuade ser det som att den i första hand är riktad till patienter och anhöriga. Några av de intervjuade tog även upp att även om det finns utförlig information om en diagnos så är frågan vad innehållet i informationen ger för konsekvenser för den som läser det. Då det rör sig om allvarliga tillstånd som ofta är livshotande ställer sig de svarande frågan om vad som händer med patient eller anhörig som kan läsa om en diagnos på en webbsida utan direkt tillgång till professionellt omhändertagande. När det gäller information till patienter och anhöriga tas även Ågrenska upp som bedriver informations- och utbildningsverksamhet och det konstateras fungera bra. Man tar även upp att patientföreningarna bedriver informationsverksamhet. Dock handlar den sammantagna bilden om huruvida det fungerar väl eller inte om vilken diagnos det rör sig om, och där kan det skifta mycket.

Intervjupersonerna ger även en skiftande bild av informationsresurserna och kunskapsförmedlingen emellan och till de medicinska professionerna. Inom de olika specialiteterna konstateras det ofta finnas nätverk av olika

slag där information och kunskap kan överföras, dock handlar det då om en viss avgränsad del av de ovanliga diagnoserna. Denna informations- och kunskapsöverföring uppges även kunna skifta mellan de olika nätverken, beroende på hur de är uppbyggda och organiserade. Ur ett bredare perspektiv konstaterar flera att det utöver Socialstyrelsens kunskapsdatabas inte finns någon sammanhållen informations- och kunskapsöverföring organiserad. Bilden kan även skilja sig mellan landsting och regioner och hur dessa är organiserade. En central aspekt uppges även inom denna del vara vilken diagnos det rör sig om. För vissa diagnoser finns det mycket kunskap och information framtagen och vårdprogram finns framtagna, medan det för vissa diagnoser finns lite eller ingen information och kunskap alls inom landet. För de diagnoser där det finns mycket kunskap har i vissa fall centra byggts upp på olika håll. Detta beror ofta på att en eller ett fåtal personer har specialiserat sig på en diagnos eller diagnosgrupp vilket innebär att informations- och kunskapsresurserna finns där dessa personer verkar. Med något undantag finns dessa resurser på universitetssjukhusen.

En aspekt som flera lyfter upp är: Hur fungerar det för vuxna? Där uppges det inte finnas någon klar bild över hur det ser ut när det gäller informationsresurser och kunskapsförmedling, då resurserna till allra största del finns inom barn- och ungdomssidan. Det konstateras att då de allra flesta ovanliga diagnoser är medfödda och upptäcks och diagnostiseras under de tidiga barnåren, är det på barnsidan resurserna finns i form av specialister och specialistkunskaper. Det konstateras även att vissa tillstånd upptäcks först i vuxen ålder, eller att barn med en ovanlig diagnos helt enkelt övergår till vuxen ålder. Och om vuxna med ovanliga diagnoser finns det lite eller ytterst lite kunskap och information att tillgå jämfört med hur det ser när det gäller barn med ovanliga diagnoser. De intervjuade uttrycker en oro för hur övergången från barn- till vuxensidan fungerar och att det inte finns någon tydlig bild över hur det ser ut för dessa personer.

## Sammantagna bild

Den sammantagna bilden som intervjuerna ger är att bilden av hur informationsresurserna och kunskapsförmedlingen fungerar skiftar en hel del. Stor betydelse för hur väl det fungerar eller inte verkar bero på vilken diagnos man talar om, eftersom detta hänger på om en eller flera specialister har inriktat och specialiserat sig på en eller flera diagnoser eller diagnosgrupper. Detta medför att informationsresurserna och kunskapsförmedlingen till stor del kan bli personberoende, vilket även kan innebära regionala skillnader mellan landsting och regioner. Intrycket från intervjuerna är att runt de diagnoser där det finns mycket information och kunskap framtagen kan det fungera väl. Men det räcker inte med att det finns mycket information och kunskap för att det ska fungera, det gäller också att den når ut till de som berörs på olika sätt. Detta gäller då inte bara patienter anhöriga och hälso- och sjukvårdspersonal utan även andra instanser som skola, socialtjänst och Försäkringskassan med flera. Även när det gäller andra förmedlare av information och kunskap som exempelvis patientföreningarna är bilden att det skiljer sig åt beroende på diagnos, för vissa diagnoser finns det inte ens någon förening i Sverige. Socialstyrelsens databas tar flera upp som ett bra

exempel på en kunskapskälla och informationskanal, men att dels finns inte alla diagnoser med där och dels räcker den inte till ensam för att det ska fungera fullt ut. För de diagnoser där det finns lite eller ingen alls information eller kunskap inom landet är bilden mer komplex då det blir beroende på vilka internationella informations- och kunskapsresurser som finns att tillgå samt vem eller vilka som kan vidarebefordra informationen och kunskapen inom Sverige.

## Hälso- och sjukvårdsresurser

Utifrån intervjuerna framgår det att det finns ett antal specialiteter som oftast kommer ifråga när det handlar om ovanliga diagnoser, ett exempel är klinisk genetik då de allra flesta tillstånd är medfödda. Inom dessa specialiteter har sedan någon eller några ytterligare specialiserat sig inom en del av området eller runt en specifik diagnos eller diagnosgrupp. Dessa experter eller expertverksamheter finns nästan uteslutande på ett eller flera av universitetssjukhusen. De får patienter via remiss från specialvården för att eventuellt kunna diagnostiseras och få behandling. Till specialvården kommer de oftast på remiss från primärvården. Dessutom är habiliteringen en verksamhet som ofta kommer ifråga när det gäller ovanliga diagnoser då dessa leder till omfattande funktionshinder.

### Hur fungerar hälso- och sjukvårdsresurserna?

De intervjuade ger en blandad bild av hur väl de uppfattar att hälso- och sjukvårdsresurserna fungerar för ovanliga diagnoser. Liksom när det gäller informationsresurser anser de flesta att det hänger mycket på vilken diagnos det handlar om. För vissa diagnoser eller diagnosgrupper finns det en väl fungerande organisation i form av ett team eller centra för att ta hand om patienter och anhöriga, medan det för andra diagnoser finns lite eller inte någon expertis alls inom området i Sverige. För de diagnoser där det till och med finns så kallade centra eller team på något eller några universitetssjukhus uppger de flesta att det fungerar väl, men för de övriga diagnoserna är det svårare att ge en entydig bild. Då dessa team oftast endast finns på universitetssjukhusen, och ofta inte ens på alla universitetssjukhus eller till och med på ett enda ställe i landet, kan det även här uppstå skillnader när det gäller tillgängliga resurser beroende på var i landet patienten bor. Eftersom ovanliga diagnoser ofta rör sig om ett smalt och ytterst begränsat område inom ett större diagnosområde, och att det oftast krävs mycket specialiserad kunskap och det finns lite kunskap från början, medför att det kan bli beroende på enskilda personer och att det ofta kan vara bero på slumpen var i landet dessa experter eller expertteam finns.

Enligt de flesta intervjuade finns det en kunskap hos specialistvården om de expertresurser som finns i landet. Dessa kunskaper grundas på erfarenhet och upparbetade samarbeten inom regionen eller landet. De flesta specialiteter har också nätverk där frågor kring vissa diagnoser kan diskuteras. Det konstateras även av de flesta att det finns väl fungerande resurser runt om i landet men att det inte finns någon överblick, samordning eller koordinering av dessa. Inom primärvården uppges det av flera intervjuade finnas lite kun-

skap om var man ska remittera, vilket riskerar medföra att patienterna får gå en omväg innan de kommer till rätt specialist eller att inte komma dit alls.

Flera av de intervjuade lyfter även upp aspekten om hur de fungerar för vuxna när det gäller hälso- och sjukvårdsresurserna då, som nämnts ovan angående informationsresurser, de allra flesta ovanliga diagnoser är medfödda och diagnostiseras i tidig ålder. De intervjuade lyfter även här upp frågan om hur det fungerar för de vuxna och att man befarar att det inte fungerar särskilt väl. Speciellt habiliteringen lyfts upp som ett sådant område där barnen bedöms tas väl om hand, men att motsvarande resurser inte finns för vuxna och att det inte finns någon kunskap om var och hur de tas om hand.

Flera av de intervjuade återkommer till frågan om kostnaden för hälso- och sjukvården för ovanliga diagnoser. De flesta menar att det finns mycket och många bra resurser i form av utredning och behandling men att de ofta för med sig höga kostnader. Eftersom det rör sig om ett fåtal patienter även totalt sett så finns inte alltid så mycket kunskap om vad dessa behandlingar ger. Detta menar man medför att det blir beroende av huruvida sjukvårdshuvudmannen eller vårdgivaren är beredda att betala för dessa behandlingar och att detta kan inverka på huruvida patienterna remitteras vidare. Detta gäller även utredning för att sätta diagnos, speciellt då de allra flesta ovanliga diagnoser är medfödda och det kan vara aktuellt att utreda inte bara patienten utan även de anhöriga.

## Sammantagen bild

Den sammantagna bilden intervjuerna ger av hur det ser ut och fungerar när det gäller hälso- och sjukvårdsresurserna är att det skiljer sig åt beroende på vilken diagnos man talar om. Dessa skillnader beror på vilken kunskap som finns om diagnosen eller diagnosgruppen i Sverige och huruvida det finns en enskild expert eller att det utvecklats ett expertteam eller centra som är inriktat på diagnosen eller diagnosgruppen. Det decentraliserade systemet för finansiering av hälso- och sjukvården uppges kunna innebära att ekonomiska hänsyn behöver tas vid remittering när det gäller de ovanliga diagnoser där utredning och behandling medför höga kostnader, vilket kan påverka tillgängligheten till specialiserad sjukvård för dessa personer.

## Sammanfattning

För att få en överblick över ovanstående beskrivning, av hur det ser ut idag och hur det fungerar, kan man sammanfatta detta i följande punkter:

- Ingen enhetlig bild, olika läge för olika diagnoser
- Kunskapsbrist inom hälso- och sjukvården utöver de specialiserade verksamheterna
- Kunskapsbrist inom övriga samhällsinstanser som Försäkringskassa, socialtjänst, förskola och skola
- Decentraliserat system för finansiering av hälso- och sjukvården innebär att det kan få betydelse var i landet man bor för möjligheterna till utredningar och behandlingar som innebär höga kostnader
- Kunskapsbrist rörande vuxna med ovanliga diagnoser.

# Vilka är de centrala förbättringsområdena?

---

I denna del sammanfattas vad de intervjuade såg som de centrala förbättringsområdena. Intervjupersonerna fick även ge sin syn på behovet av att inrätta en koordinerande instans, men svaren behandlas i ett separat avsnitt eftersom frågan inte självklart gick att sortera in under informationsresurser eller hälso- och sjukvårdsresurser. Dessutom togs frågan om hur de ovanliga diagnoserna kan synliggöras i kodnings- och klassificeringssystem upp med de intervjuade som tillhörde den medicinska professionen. Även svaren på denna fråga sammanfattas i ett separat avsnitt.

## Informationsresurser

De flesta av de intervjuade uppger att information och kunskap på olika sätt bör göras än mer lättillgänglig, tydlig och anpassad till de målgrupper som berörs. Det finns information riktad till patienter och anhöriga, och en hel del anses vara bra, men den kan utvecklas och göras bättre.

Flera efterlyser att den medicinska informationen bör kompletteras med ytterligare och djupare information och kunskap kring konsekvenserna av diagnosen när det gäller praktiska frågor rörande vardagslivet. Då dessa frågor till största del berör samhällsinstanser utöver själva hälso- och sjukvården anser man att information måste riktas även till andra instanser och då i första hand till Försäkringskassan, socialtjänst, förskola och skola. Man upplever att det finns lite eller ingen kunskap hos dessa instanser när det gäller ovanliga diagnoser och konsekvenserna av dessa. Därför ser man att ett stort behov av att öka och utveckla informations- och kunskapsförmedlingen till dessa instanser.

De allra flesta intervjuade menar att en webbaserad databas är en central del i nå alla berörda målgrupper. Ett flertal tar då även upp Socialstyrelsens kunskapsdatabas i sammanhanget och menar att den är en bra början men att den bör utvecklas ytterligare. Det anses vara det mest tillgängliga och snabbaste instrumentet för att nå alla berörda målgrupper. Det konstateras att det generellt är så att forskning och utveckling av ny kunskap ofta går fort, och att nya upptäckter ständigt görs, inom området ovanliga diagnoser. Därför menar man även att det är viktigt att uppdateringen av den information som finns i databasen görs frekvent och ofta. Man påpekar även vikten av att den medicinska informationen ska tas fram av de som är experter och har erfarenhet inom den aktuella diagnosen. Med det menas att den bör tas fram av de som också sköter handhavandet av de aktuella patienterna och där forskningen bedrivs. Dock påpekar flera att ansvaret för databasen bör innehas av en opartisk aktör och att denna ska avgöra vem eller vilka som är experter och ha kontroll över innehållet i databasen. Denna opartiskhet innebär att det bör vara på en nivå ovanför sjukvårdshuvudmännen. De flesta anser

också att en mycket viktig del av informationen i denna databas bör vara att redovisa utbudet av sjukvård för just den eller de diagnoser man söker information om.

Flera menar att det är viktigt att en svensk databas bör länkas eller kopplas samman med utländska databaser i framförallt i Norden, övriga Europa och Nordamerika. Eftersom Sverige är ett förhållandevis litet land och det kan finnas diagnoser där det finns lite eller ingen information och kunskap om i Sverige, eller att utvecklingen inom området sker internationellt.

Flera av de intervjuade betonar vikten av att informera och sprida kunskap till andra målgrupper än patienter, anhöriga och hälso- och sjukvårdspersonal. Därför anser man att databasens innehåll och upplägg bör anpassas efter även till andra målgrupper som Försäkringskassan, socialtjänst, skola och förskola, så att även personal inom dessa instanser kan ta tillgodogöra sig den information och kunskap som finns att hämta i databasen.

När det gäller information och kunskap för hälso- och sjukvårdspersonal så menar flera att den informations- och kunskapsöverföring som idag sker via olika nätverk och föreningar kan utvecklas ytterligare. Framförallt behöver informationen och kunskapen nå ut till de som sällan eller aldrig mött eller tagit hand om en patient med en ovanlig diagnos hittills. Eftersom en patients första kontakt med sjukvården ofta är inom primärvården anses således detta även vara en viktig målgrupp. Att utveckla databasen till att bli mer känd, tillgänglig och användbar för denna grupp är en del i förbättringsarbetet. Men även att information och kunskapen som sprids via professionella nätverk och föreningar bör utvecklas för att nå ut till fler och därmed öka kunskapen. Några anser även att kunskapen bör ges redan vid utbildningen av sjukvårdspersonal och bli en del av framför allt läkar- och sjuksköterskeutbildningarna.

## Hälso- och sjukvårdsresurser

Flera av de intervjuade hade svårt att ge ett generellt svar på vilka som är de centrala förbättringsområdena när det gäller hälso- och sjukvårdsresurser. De ansåg det svårt att få en överblick över hela hälso- och sjukvården i landet och vilka resurser som finns för de ovanliga diagnoserna. De flesta menar att man har koll på det område man själv verkar inom eller har kunskap om, men inte om samtliga diagnoser eller specialitetsområden inom sjukvården. Flera av de intervjuade ansåg att man borde börja i den änden att man först borde göra en utredning, där de specifika behoven och tillgängligheten till resurser kartläggs för de olika diagnoserna eller diagnosgrupperna. Detta för att kunna uppskatta problemens omfattning och vad de innebär för respektive diagnos eller diagnosgrupp.

Det som de flesta tar upp som en avgörande fråga för att få hälso- och sjukvårdsresurserna att fungera väl, för alla diagnoser och diagnosgrupper, är att frågan om finansiering. Man pekar på att kostnaderna för framför allt utredning för att kunna sätta diagnos och för behandling ofta kan innebära mycket höga kostnader för ett fåtal patienter. Utredning kan exempelvis vara en omfattande genetisk utredning av patienten och dess anhöriga och behandling kan ibland innefatta särläkemedel som är dyra då de görs i liten upplaga. Detta problem menar flera är kopplat med hur det decentraliserade

sjukvårdssystemet är utformat, där ansvaret för finansieringen av hälso- och sjukvården ligger regionalt på de respektive sjukvårdshuvudmännen. Dessa huvudmän lägger i sin tur ansvaret för kostnaden på de enskilda sjukvårdsverksamheterna att ansvara för sin budget. Detta bedömer man medföra i vissa fall att det kan bli kostanden för en utredning eller behandling som blir avgörande för om patienten ska remitteras snarare än vårdbehovet. Då det rör sig om ovanliga diagnoser blir det dessutom ofta fråga om att skicka patienter till andra landsting på grund av att resurserna endast finns på ett fåtal ställen i landet. Den lösning de flesta tar upp är någon form av gemensam eller solidarisk finansiering av dessa fall. Det skulle då finnas en gemensam pott, med öronmärkta medel, för alla sjukvårdshuvudmän att använda för dessa ändamål. Det skulle kunna vara speciellt avsatta medel från staten eller att landstingen och regionerna sätter av en del till denna pott eller införande av någon form av gemensamt försäkringssystem.

För patienterna och dess anhöriga menar flera att kunskapen om att leva med en diagnos och konsekvenserna av denna måste förbättras och föras ut mer, och att det är en av de viktigaste delarna att utveckla för hälso- och sjukvården. För patienter och anhöriga sker den mesta kontakten med vården hos primärvård, habilitering och annan länssjukvård.

För att förbättra omhändertagandet av patienter och anhöriga hos de vårdgivare som ligger utanför expert och specialistnivån menar flera av de intervjuade att det skulle behövas någon form av riktlinjer och vårdprogram för de olika diagnoserna, och att det i de fall de finns behöver koordineras och tydliggöras. Detta för att patienterna ska kunna tas om hand på rätt sätt inom sjukvården på alla nivåer inom sjukvården. Dessa riktlinjer och vårdprogram behöver också koordineras mellan de expertteam eller centra som finns inom diagnosen eller diagnosgruppen. Detta för att det ska bli tydligt för övriga vårdgivare på alla nivåer hur de ska omhänderta patienten på bästa sätt. Man menar att det är framförallt kunskapen och hur man för ut den som är det viktigaste att förbättra, och då gäller det både till övriga vårdgivare och till patienter och dess anhöriga.

För att veta vilka förbättringsområden som finns och hur det ska göras, menar flera att det först behöver göras en utredning och kartläggning över hur det ser ut. Man menar att det för vissa diagnoser är svårt att veta behovet då man inte vet antalet personer, och var de finns, inom de olika diagnoserna. Vidare skulle man behöva titta på om dessa personer får den vård de behöver för att avgöra om och i så fall vilka förbättringsområden som finns. Speciellt när det gäller de vuxna finns det lite kunskap idag om var de finns, hur många de är och om de tas om hand på rätt sätt av sjukvården. Då de lämnar barnsjukvården eller om sjukdomen uppstår i vuxen ålder ingår de i den "vanliga sjukvården" och blir därmed inte lika lätta att följa som när det gäller barnen. Men detta kan även gälla barn som inte finns i den specialiserade sjukvården eller habiliteringen.

När det gäller den specialistsjukvård som omhändertar patienter med ovanliga diagnoser menar flera att även dessa verksamheter borde ingå i en utredning och kartläggning för att se vilka behov och förbättringsområden som kan finnas. Flera av de intervjuade menar att man bör bygga vidare och utveckla de verksamheter som redan finns idag i form av centra och experter. Dock menar flera att det behövs koordineras då det ofta har uppstått



verksamheter på grund av olika anledningar, som exempelvis att en expert helt enkelt råkat arbeta på just det universitetssjukhuset. Man efterlyser en samordning då det kan finnas flera verksamheter eller team som arbetar med samma diagnos men att de har olika uppfattning om hur det bör tas om hand. I vissa fall behövs även en centralisering för att öka patientunderlaget för verksamheten. Några anser att denna samordning och koordinering kan ske genom verksamheterna själva eller genom sjukvårdshuvudmännen, medan några menar att det bör ske på en övergripande nivå genom SKL eller på statlig nivå genom Socialstyrelsen. Några menar att när det gäller den högspecialiserade behandlande delen täcks redan detta in av rikssjukvården, även om den inte specifikt är riktad mot endast ovanliga diagnoser.

När det gäller mer specifikt frågan om medicinska centra så skiljer sig uppfattningarna åt mellan de intervjuade. Några anser att man bör bygga vidare på de verksamheter som finns och att detta ska tillåtas byggas upp av dem själva. Andra menar att man bör utgå från det som finns och fungerar bra men att någon måste ta ett övergripande ansvar att samordna detta, vilket exempelvis skulle ske genom SKL eller staten. Några menar att medicinska centra behövs, men att de ska bygga vidare på det som finns men att en övergripande aktör talar om vad de ska innehålla. De som förespråkar att medicinska centra ska inrättas menar att en utredning och kartläggning bör göras på nationell nivå över vilka diagnoser som finns, och vilka behov i form av sjukvård de har för, att sedan inrätta medicinska centra. Detta ska då styras centralt.

Hur dessa centra eller medicinska centra ska organiseras och vilket uppdrag de ska ha skiljer finns det även olika uppfattningar om. De allra flesta anser att kunskapen ska centraliseras och flera anser det minst lika viktigt att det förutom expert och specialistkunskapen ska finnas kunskapen om vad diagnosen får för konsekvenser i det dagliga livet för patienter och anhöriga. Den behandlande delen finns det olika uppfattningar om, en del anser att endast den högspecialiserade vården ska centraliseras medan andra vill bredda det till att även innefatta andra delar. Några menar också att den högspecialiserade delen ryms inom rikssjukvården.

När det gäller organisationen anser några att det bör vara ett team av flera professioner utöver specialister och experter och någon menar att det bör vara en allmänspecialist som koordinerar och kallar in de specialistresurser som behövs för respektive diagnos och patient. Flera anser att dock att det endast bör vara expert och specialistnivån som bör centraliseras och att resten av omhändertagandet bör ske där i närhet till där patienten bor. De flesta anser dock oavsett syn på uppdrag och organisation att det bör föregås av en utredning och kartläggning av behov.

## Koordinerande instans

Inom den del av intervjuerna som behandlade centrala förbättringsområden ombads de intervjuade att ge sin syn på behovet av någon slags koordinerande instans och hur detta i så fall borde utformas. Denna fråga var fri för de intervjuade att tolka och sorterades därmed inte in under någon av delarna informations- eller hälso- och sjukvårdsresurser.

De intervjuades uppfattning skiljer sig åt från de som inte ser något behov av en koordinerande instans till de som anser att det borde inrättas i någon form. Sedan finns det flera som anser att det kan finnas behov av en koordinerande instans men under vissa förutsättningar. De som inte ser ett behov av en koordinerande instans anser att man inte bör särbehandla en grupp av patienter.

De allra flesta anser dock att det finns behov av en någon form av koordinerande instans eller instanser, eller att det kan tänkas finnas behov. Flera ser det som att koordineringen framförallt behövs när det gäller kunskap och spridning av kunskap och information. Det kan vara inom hälso- och sjukvårdsprofessionen och där experter och centra själva tar ansvar för att sprida kunskap och framför allt ny kunskap till resten av professionen. Detta skulle ske genom att de centra och experter som finns får ansvar för att samordna detta och att bilda nätverk och hålla möten. Flera menar också att denna koordinerande instans bör få till uppdrag att informera, sprida kunskap och utbilda patienter och anhöriga. Flera framhåller att det inte bör byggas upp något nytt utan att man bör utgå från det som finns idag, men att samordning och koordinering kan förbättras.

Flera av de intervjuade är inne på att en centralt koordinerande instans även ska ha ett övergripande ansvar att kartlägga behov, utvärdera det som finns och ge riktlinjer för vad som bör finnas och vilket uppdrag dessa resurser bör ha. Några av de intervjuade är inne på att en central instans ska gå igenom och inventerar de hälso- och sjukvårdsresurser som finns för de olika diagnoserna och diagnosgrupperna och utvärdera detta. Detta kan leda till slutsatsen att för vissa delar kan det finnas behov av centralisering och för vissa att det inte finns några sjukvårdsresurser alls eller för lite i Sverige. Flera framhåller vikten av att man i en sådan genomgång även tittar internationellt på vad som finns i övriga Norden och Europa, om det inte finns tillgång av viss vård eller kunskap i Sverige eller om den anses otillräcklig. I en koordinerande roll menar flera att det även bör ingå att ha koll på och samordna med eventuella sjukvårdsresurser utomlands.

Ett flertal av de intervjuade menar att en central del i den koordinerande instansens uppdrag är att informera om vad som finns i form av kunskaps- och hälso- och sjukvårdsresurser och att lotsa till rätt instans. Att lotsa till rätt instans innefattar både patienter och anhöriga samt hälso- och sjukvårdsprofession.

Om det ska byggas upp någon ny organisation för samordning eller att man identifierar att det fattas något i informations- eller hälso- och sjukvårdsresurserna betonar man att detta även måste kopplas ihop med nya resurser och ett tydligt uppdrag. De flesta är ändå inne på att man bör bygga vidare på, eller utgå från, det som redan finns i idag när det gäller informations- och hälso- och sjukvårdsresurser men att någon central instans får ansvar för ansvaret för att samordna och koordinera detta. Vem som på central nivå ska ha ansvar för att koordinera finns det olika uppfattningar om men framför allt Socialstyrelsen och SKL nämns.

## Kodnings- och klassificeringssystem

Inom delen centrala förbättringsområden fick de intervjupersoner som bestod av medicinsk profession även specifikt ge sin syn på frågan om hur de ovanliga diagnoserna kan synliggöras i kodnings- och klassificeringssystem.

Flera av de intervjuade hänvisar till det nya ICD 11 som är under utveckling och att man där bland annat tittar på denna fråga. Några av de intervjuade har anser att dagens kodnings- och klassificeringssystem räcker och ser inte behov av ytterligare koder eller att bryta ned koder ytterligare medan andra menar att det bör göras möjligt att ytterligare specificera diagnoser genom koder.

De flesta framhåller dock att det avgörande för om det ska fungera är att systemet blir hanterligt för de som ska registrera och framför allt att återkoppling ges. Man menar att om det ska innebära någon nytta med att kunna specificera olika tillstånd och registrera dem måste det ske en återkoppling till den medicinska professionen från dem som samlar in registreringen. För att registreringen ska bli rätt krävs då också att systemet är användarvänligt för professionen så att dessa ovanliga tillstånd registreras med rätt kod när de dyker upp.

## Sammanfattning

För att få en överblick över ovanstående förslag på centrala förbättringsområden, kan dessa sammanfattas under följande punkter:

- Kartläggning av behov tillgängliga resurser för de olika diagnoserna och diagnosgrupperna
- Central finansiering för de ovanliga diagnoser som innebär dyra utredningar och behandlingar
- Ökad samordning av vårdprogram och riktlinjer för ovanliga diagnoser inom hälso- och sjukvården
- Insatser för att öka kunskapen hos övriga samhällsinstanser
- Central samordning och koordinering

# Hur går man vidare?

---

Socialstyrelsen konstaterar att, utifrån de intervjuer som gjorts, det inte finns en entydig bild av hur organisationen av informations- och hälso- och sjukvårdsresurser för personer med ovanliga diagnoser och dess anhöriga fungerar idag. Det råder också skiftande uppfattningar om vilka som är de centrala problemområdena och förbättringsområdena, vilket kan bero på vilket perspektiv man har och inom vilket område man verkar. Svårigheten i att få en entydig bild kan även förklaras av att de ovanliga diagnoserna består av ett stort antal olika diagnoser som kan skilja sig åt till stor del vad det gäller behov och tillgängliga resurser och drabbar relativt få personer. Dock bedömer Socialstyrelsen att man ändå kan se några återkommande frågor och aspekter som lyfts upp i bilden av hur det fungerar idag, och att det även finns ett antal centrala förbättringsområden där insatser bör göras.

Socialstyrelsen föreslår att man i ett första steg ingående bör kartlägga de olika ovanliga diagnoserna och de specifika behov som finns, samt tillgänglighet till information, kunskap och hälso- och sjukvård för de drabbade personerna och dess anhöriga. Man bör även gå vidare med de förbättringsområden som lyfts fram i denna utredning:

- Att se över möjligheterna att vidare utreda en central finansieringsmodell för de ovanliga diagnoser som innebär mycket dyra utredningar och behandlingar
- Att se över möjligheterna att göra insatser för att, i de fall de finns, öka samordningen av vårdprogram och riktlinjer för ovanliga diagnoser inom hälso- och sjukvården
- Att se över möjligheterna att göra insatser för att öka kunskapen om ovanliga diagnoser hos övriga berörda samhällsinstanser
- Att se över möjligheterna att organisera samordning och koordinering av frågor rörande ovanliga diagnoser så väl inom hälso- och sjukvården som inom vardagslivet på central och lokal nivå

Utöver detta bör utvecklingen av synliggörandet av de ovanliga diagnoserna i kodnings- och klassificeringssystem bevakas.

# Referenser

---

1. Regeringens proposition 2005/06:73. *Nationell samordning av riks-sjukvården*
2. Socialstyrelsen. *Tillgängligheten till högspecialiserad vård för små och mindre kända handikappgrupper* (2004).
3. Riksförbundet Sällsynta diagnoser. *Fokus på vardagen: En medlemsundersökning* (2004).
4. Europeiska unionens råd, den 5 juni 2009. *Rådets rekommendationer om en satsning avseende sällsynta sjukdomar*

## Webbplatser:

Sverige:

<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser>

<http://www.sahlgrenska.gu.se/ovanligadiagnoser/>

<http://mun-h-center.se/sv/Mun-H-Center/>

<http://www.mogard.se/>

<http://www.rettcenter.se/>

EU

<http://www.orpha.net/>

Danmark

<http://www.sst.dk/publ/Publ2001/handicap/index.html>

[www.csh.dk](http://www.csh.dk)

<http://www.sjaeldnediagnoser.dk/>

<http://www.kennedy.dk/>

Norge

<http://www.helsedirektoratet.no/funksjonshemminger/>

<http://www.frambu.no/>

<http://www.sjeldnediagnoser.no/>



# Bilagor

---

## Bilaga 1. Lista över intervjuade personer

### **Intervjuade personer:**

**Bo Angelin**

professor i klinisk metabolisk forskning, verksamhetschef  
Karolinska universitetssjukhuset

**Göran Annerén**

professor i klinisk genetik  
Akademiska sjukhuset

**Thomas Aronsson**

verksamhetschef  
Rett center

**Göran Brandberg**

barnläkare  
Barn- och ungdomskliniken, Falu lasarett

**Ulrika Eriksson**

handläggare  
Sveriges Kommuner och Landsting

**Anders Fasth**

professor i barnimmunologi  
Drottning Silvias barnsjukhus, Sahlgrenska universitetssjukhuset  
ordförande i expertgruppen för ovanliga diagnoser  
Informationscentrum för ovanliga diagnoser

**Ulf Kristoffersson**

verksamhetschef  
Klinisk genetik, Skånes universitetssjukhus

**Per Ljungman**

professor i hematologi, verksamhetschef  
Hematologacentrum, Karolinska universitetssjukhuset

**Antal Németh**

professor i barnhepatologi  
Karolinska universitetssjukhuset

**Margareta Nilsson**

ordförande  
Föreningen Sveriges habiliteringschefer

Anders Olauson  
styrelseordförande  
Ågrenska AB

Kerstin Sjöberg  
handläggare  
Sveriges kommuner och landsting

Jan-Gunnar Sjödin  
chefläkare  
Västerbottens läns landsting och Norrlands universitetssjukhus

Tommy Skau  
vårddirektör  
Landstinget i Östergötland

Per Skude  
landstingsöverläkare  
Landstinget i Västernorrland

Paul Uvebrant  
professor i barnneurologi och habilitering, verksamhetschef  
Barnneurologi, psykiatri, habilitering, Drottning Silvias barnsjukhus, Sahlgrenska universitetssjukhuset

Jan Wahlström  
professor klinisk genetik

Elisabeth Wallenius  
ordförande  
Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Christina Greek Winald  
verksamhetschef  
Informationscentrum för ovanliga diagnoser, Socialstyrelsen



## Bilaga 2. Intervjufrågor

### Utredning ovanliga diagnoser

#### Frågor

#### Översyn

##### Frågor

##### *Informationsresurser*

- 1.a) Hur ser organisationen av informationsresurser och kunskapsförmedling ut idag i stort och hur fungerar det?
- b) Vad fungerar bra och vad fungerar mindre bra?
- c) Vilken roll har ni och vad gör ni?
- d) Vad fungerar bra och vad fungerar mindre bra?

##### *Hälso- och sjukvårdsresurser*

Hur ser organisationen av hälso- och sjukvårdsresurserna nationellt och regionalt ut idag i

- 2.a) stort och hur fungerar det?
- b) Vad fungerar bra och vad fungerar mindre bra?
- c) Vilken roll har ni och vad gör ni?
- d) Vad fungerar bra och vad fungerar mindre bra?

#### Centrala förbättringsområden

- 3.a) Bör det inrättas en centralt koordinerande instans?
- b) Vilken roll bör denna ha och vad bör dennes uppdrag innebära?
- c) Hur bör detta organiseras?

##### *Informationsresurser*

- 4.a) Vilket eller vilka är de centrala förbättringsområdena och vad innebär dessa?
- b) Vem eller vilka bör ha ansvar för att detta genomförs?
- c) Vilken roll kan ni spela och vad kan ni göra?

##### *Hälso- och sjukvårdsresurser*

- 5.a) Vilket eller vilka är de centrala förbättringsområdena och vad innebär dessa?
  - b) Vem eller vilka bör ha ansvar för att detta genomförs?
  - c) Vilken roll kan ni spela och vad kan ni göra?
- 6.a) Bör det inrättas medicinska centra?
  - b) Vilken roll bör de i så fall spela och vad bör deras uppdrag innebära?
  - c) Hur bör de organiseras?
  - d) Hur bör detta organiseras nationellt?
  - e) Vem eller vilka bör ha ansvar för att detta genomförs?

## Bilaga 3. Intervjufrågor – medicinsk profession

### Utredning ovanliga diagnoser

Frågor till intervjuerna

#### Översyn

*Frågor*

*Informationsresurser*

Hur ser organisationen av informationsresurser och kunskapsförmedling ut idag i stort och

- 1.a) hur fungerar det?
- b) Vad fungerar bra och vad fungerar mindre bra?
- c) Vilken roll har ni och vad gör ni?
- d) Vad fungerar bra och vad fungerar mindre bra?

*Hälso- och sjukvårdsresurser*

Hur ser organisationen av hälso- och sjukvårdsresurserna nationellt och regionalt ut idag i

- 2.a) stort och hur fungerar det?
- b) Vad fungerar bra och vad fungerar mindre bra?
- c) Vilken roll har ni och vad gör ni?
- d) Vad fungerar bra och vad fungerar mindre bra?

#### Centrala förbättringsområden

- 3.a) Bör det inrättas en centralt koordinerande instans?
- b) Vilken roll bör denna ha och vad bör dennes uppdrag innebära?
- c) Hur bör detta organiseras?

*Informationsresurser*

- 4.a) Vilket eller vilka är de centrala förbättringsområdena och vad innebär dessa?
- b) Vem eller vilka bör ha ansvar för att detta genomförs?
- c) Vilken roll kan ni spela och vad kan ni göra?

*Hälso- och sjukvårdsresurser*

- 5.a) Vilket eller vilka är de centrala förbättringsområdena och vad innebär dessa?
- b) Vem eller vilka bör ha ansvar för att detta genomförs?
- c) Vilken roll kan ni spela och vad kan ni göra?

- 6.a) Bör det inrättas medicinska centra?
  - b) Vilken roll bör de i så fall spela och vad bör deras uppdrag innebära?
  - c) Hur bör de organiseras?
  - d) Hur bör detta organiseras nationellt?
  - e) Vem eller vilka bör ha ansvar för att detta genomförs?
- 7.a) Hur kan de ovanliga diagnoserna synliggöras i kodnings- och klassificeringssystem?
  - b) Vem eller vilka bör ha ansvar för att detta genomförs?