

Avdelningen för Register och statistik
Eva Nyman
eva.nyman@socialstyrelsen.se

Mottagare:
Regeringskansliet och SKR

Statistik över den geografiska fördelningen av vissa hälsotillstånd

I denna PM redovisas statistik över förekomsten av vissa sällsynta hälsotillstånd och deras geografiska fördelning inom landet. Källan är Socialstyrelsens patientregister (PAR). Statistiken syftar till att utgöra underlag i utvecklingen av en reviderad modell för solidarisk finansiering inom överenskommelsen mellan staten och regionerna om statsbidraget för läkemedelsförmånerna. PM:en riktar sig främst till parterna i överenskommelsen, men även till personer som i sitt arbete eller vardag möter patienter med sällsynta hälsotillstånd.

Uppdraget

Socialstyrelsen har fått i uppdrag att ta fram ett underlag över den geografiska fördelningen av vissa hälsotillstånd i Sverige (S2024/02156 (delvis)). Underlaget ska utformas på ett sådant sätt att det ska kunna utgöra grund för bedömning av solidarisk finansiering av vissa läkemedel i enlighet med den modell för solidarisk finansiering som regleras i överenskommelsen om statens bidrag till regionerna för kostnader för läkemedelsförmånerna m.m. 2025,¹ och omfattar ovanliga monogena ärftliga sjukdomar och kroniska infektionssjukdomar för vilka läkemedelsbehandling finns tillgänglig. Vid genomförandet av uppdraget ska Socialstyrelsen föra dialog med regionerna och Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket (TLV). Med denna PM avrapporteras uppdraget.

¹ Regleringsbrev 2025 Myndighet Socialstyrelsen (punkt 12 under Uppdrag)

Bakgrund

Forskningsframsteg inom bland annat precisionsmedicin leder till att nya läkemedel utvecklas som kan öka möjligheterna att behandla patienter med svåra och sällsynta hälsotillstånd. Sådana läkemedel kan dock vara förenade med mycket höga kostnader. Genom läkemedelsförmånssystemet skyddas den enskilde mot alltför höga utgifter för receptförskrivna läkemedel - under en 12-månadersperiod betalar patienten för närvarande maximalt 2 900 kronor för sina receptbelagda läkemedel.² Resterande kostnader betalas av det allmänna via ett riktat statsbidrag till regionerna för kostnader för läkemedelsförmånerna. Socialstyrelsens årliga läkemedelsprognoser utgör basen för beräkningen av statsbidragets storlek. För 2025 var nettostatsbidraget 40 695 miljoner kronor [1]. Vilka läkemedel som ingår i läkemedelsförmånen styrs av lagen (2002:160) om läkemedelsförmåner m.m. och beslutas av TLV efter ansökan från läkemedelsföretagen. TLV gör en bedömning av läkemedlets värde och samhällsnytta i förhållande till dess kostnader och beslutar därefter om läkemedlet ska få ingå i läkemedelsförmånerna, samt fastställer det inköpspris och försäljningspris som ska tillämpas av öppenvårdsapoteken.

Hur statsbidraget för läkemedelsförmånerna fördelas mellan regionerna bestäms i 1–3 åriga överenskommelse mellan staten och Sveriges Kommuner och Regioner (SKR). Statsbidraget innebär inte fullkostnadstäckning för varje enskild region utan fördelas schablonmässigt utifrån befolkningens mängd och befolkningsstruktur (ålder, kön, civilstånd, sysselsättningsstatus, inkomst och boendetyper). Sedan flera år tillbaka innehåller överenskommelsen en modell för solidarisk finansiering för de fall där det råder en ojämn geografisk fördelning av patienter med en sjukdom som kräver mycket kostsam läkemedelsbehandling. I praktiken har modellen kommit att omfatta läkemedel för ett fåtal tillstånd: Gauchers sjukdom, hemofili A och B samt HIV. Från 2024 inkluderas även behandling för ärftlig transtyretylamyloidos (Skellefteåsjukan).

I överenskommelsen mellan staten och SKR för 2025 har parterna enats om att bedriva ett utvecklingsarbete med målsättningen att ta fram förslag till reviderad modell för solidarisk finansiering av läkemedel för sjukdomar med ojämn geografisk spridning [1]. Det är i detta arbete som föreliggande underlag ska kunna användas.

Monogena sjukdomar

Vid monogena tillstånd orsakas sjukdomen av mutationer i en enda gen. Symtomen beror på vilken gen som är skadad och på vilket sätt dess funktion har förändrats. Det finns tusentals monogena sjukdomar och alla är

² From den 1 juli 2025 höjs högkostnadsskyddet till 3800 kr/år

ovanliga, de flesta förekommer endast i ett fåtal nya fall per år i Sverige. Monogena sjukdomar ärvs enligt Mendels ärftlighetslagar: autosomt dominant, autosomt recessivt eller könsbundet. Vid autosomt dominant ärftlighetsgång räcker det med att den sjukdomsorsakande varianten finns i en av de två genkopiorna för att sjukdomen eller syndromet ska uppkomma. För att en autosomt recessivt nedärvd sjukdom ska uppkomma måste individen ha två sjukdomsorsakande varianter, en i vardera genkopian. När sjukdomar och syndrom nedärvs X-kromosombundet orsakas de av en sjukdomsorsakande genvariant på X-kromosomen, som är en av de könsbestämmande kromosomerna. X-kromosombundet ärftliga sjukdomar och syndrom förekommer som regel bara hos män, och nedärvs vanligen via friska kvinnliga anlagsbärare [2].

Omfattning och avgränsningar

Urvalet har tagits fram i samråd med TLV, SKR och regionernas Råd för nya terapier (NT-rådet), och baseras i huvudsak på TLV:s hälsoekonomiska utredningar och bedömningar av sär läkemedel.³ De läkemedelsprodukter som dessa utredningar avsett kommenteras inte vidare, och hänsyn har heller inte tagits till utfallet av TLV:s bedömningar, vilket innebär att det inte nödvändigtvis i nuläget finns tillgängliga läkemedel på den svenska marknaden för alla hälsotillstånd som redovisas i PM:en.

Statistiken redovisar endast geografisk spridning, baserad på patienternas folkbokföringsort, utan ytterligare information avseende exempelvis kön eller ålder. Någon analys av möjliga bakomliggande orsaker till den geografiska fördelningen av hälsotillstånden har inte genomförts inom ramen för detta uppdrag. Statistik över ett litet antal patienter riskerar att bli slumpmässig och mindre tillförlitlig. Hälsotillstånd med mycket få patienter redovisas endast summariskt.

Metod

TLV:s hälsoekonomiska utredningar och bedömningar av sär läkemedel under perioden 2014–2024 utgjorde ett första urval av hälsotillstånd. TLV definierade sär läkemedel som de läkemedel som uppfyller kraven i EU:s regelverk om sär läkemedel (Förordning (EG) nr 141/2000 om sär läkemedel), vilket bland annat innebär att de ska vara avsedda för att behandla livshotande, svårt funktionsnedsättande eller allvarliga och kroniska tillstånd som förekommer hos högst 5 av 10 000 (0,5 av 100 000) invånare i EU [3].

³ Som en del av ett större regeringsuppdrag om att undersöka hur tillgången till läkemedel vid sällsynta sjukdomar kan kunna stärkas, fick TLV under 2023 i uppdrag av regeringen att kartlägga myndighetens förmånsbeslut avseende sär läkemedel, se ref [3].

Onkologiska läkemedel (ATC-kod L01) och icke-monogena indikationer uteslöts. NT- rådet kompletterade urvalslistan med några aktuella indikationer från deras horisontspaning, i vilken läkemedel kartläggs som inom en tvåårsperiod bedöms kunna vara på väg mot den svenska marknaden och få inverkan på vården.⁴

Statistiken baseras på data från Socialstyrelsens patientregister (PAR).⁵ Klassifikationen ICD-10 täcker dock bara en mindre del av alla sällsynta, kända, diagnoser. Indikationer som inte svarar mot hälsotillstånd med klart avgränsad(e) diagnoskod(er) i klassifikationen ICD10-SE, eller där diagnoskoden innefattade fler tillstånd än det eftersökta exkluderades på grund av detta.

För att uppskatta antalet patienter med respektive hälsotillstånd gjordes en retrospektiv analys av förekomsten i PAR av unika patienter med minst en vårdkontakt med diagnoskod(er) (ICD-10) för det aktuella hälsotillståndet under en tjugofemårsperiod (2004–2023). Det spelade ingen roll var patienten vårdats, eller om diagnoskoden var angiven som huvud- eller bidiagnos. Varje patient räknades bara en gång (dvs. vid minst ett vårdtillfälle), oavsett antalet vårdkontakter under 20-årsperioden. Genom samkörning med Statistikmyndighetens SCB:s register över totalbefolkningen (RTB) exkluderades därefter patienter som inte var folkbokförda i Sverige den 31 december 2023. Redovisningen av den geografiska fördelningen för de patienter som återstod (fortfarande levande och inte flyttat utomlands), baseras på individens folkbokföringsort den 31 december 2023. Patienter som enbart vårdats i primärvården saknas i statistiken.

För hälsotillstånd som redan ingår i modellen för solidarisk finansiering åskådliggörs de geografiska utbredningarna i kartor för att belysa eventuella snedfördelningar. Metoden Jenks natural breaks/Jenks optimering har använts. Metoden identifierar naturliga brytpunkter i datan genom att justera klassgränserna så att summan av kvadrerade avvikelser inom varje klass blir så liten som möjligt, samtidigt som avvikelsen mellan klasserna maximeras. Resultatet blir klasser som är så homogena som möjligt internt, men där skillnaderna mellan klasserna är så stora som möjligt.

För de övriga hälsotillstånden (som inte ingår i modellen för solidarisk finansiering) redovisas den geografiska spridningen i stapeldiagram eller summariskt i text som andel patienter per hundra tusen invånare, utan försök till analys av eventuell snedfördelning.

⁴ <https://samverkanlakemedel.se/organisation---ordnat-inforande/nt-radet>

⁵ <https://www.socialstyrelsen.se/statistik-och-data/register/patientregistret/>

Resultat

Geografisk fördelning av hälsotillstånd som ingår i modellen för solidarisk finansiering

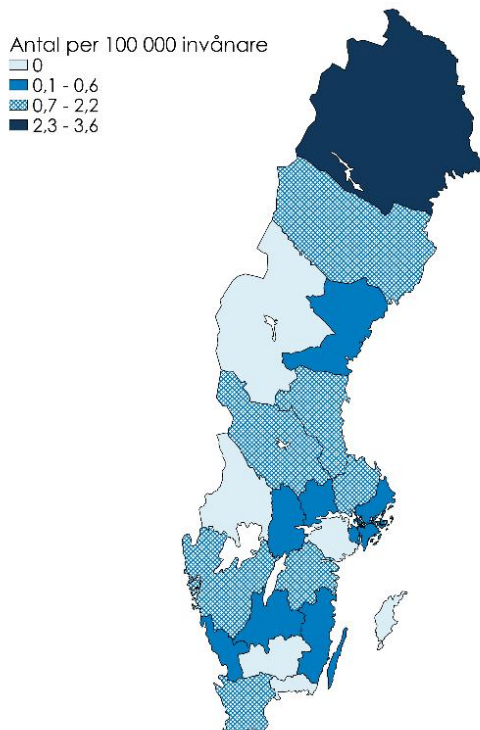
I modellen för solidarisk finansiering ingår i nuläget fyra monogena sjukdomar (Gauchers sjukdom, Hemofili A och B och Skellefteåsjukan) samt en infektionssjukdom (HIV).

Gauchers sjukdom

Gauchers sjukdom

Gauchers sjukdom hör till gruppen lysosomala sjukdomar.⁶ Vid Gauchers sjukdom inlagras glukosylceramid i kroppen, vilket leder till att olika organ skadas. Detta leder till en rad symtom såsom förstörad lever och mjälte, skelettpåverkan med smärta och benskörhet samt blodpåverkan med bland annat blodbrist och ökad risk för blödningar. I vissa fall ger sjukdomen även upphov till neurologiska skador. Sjukdomen delas in i tre huvudtyper och svårighetsgraden varierar från svåra symtom redan vid födseln till mild sjukdom som visar sig först i vuxen ålder. Gauchers sjukdom ärvs autosomalt recessivt. Gauchers sjukdom kan delvis behandlas genom enzymsättningsbehandling [4].

Figur 1: Geografisk fördelning av patienter med Gauchers sjukdom



Källa: Patientregistret, Socialstyrelsen; Registret över totalbefolkningen, Statistikmyndigheten SCB

⁶ Se sid 21

Under tjugoårsperioden 2004–2023 återfanns i PAR vårdkontakter för sammanlagt 78 unika patienter med diagnosen Gauchers sjukdom (ICD10-koden E75.2A) som fortfarande var i livet och folkbokförda i Sverige i slutet av 2023. Det motsvarade 0,6 patienter per 100 000 invånare i riket. Den geografiska fördelningen bland dessa, baserat på patienternas folkbokföringsort den 31 december 2023, ses i figur 1. Sjukdomen var vanligast förekommande i Norrbotten och Västerbotten (3,6 respektive 2,3 patienter per 100 000 invånare). I sju län (Södermanland, Kronoberg, Gotland, Blekinge, Värmland, Jämtland) fanns inga patienter med Gauchers sjukdom.

Hemofili

Hemofili A och B

Blödarsjuka kännetecknas av brist på eller total avsaknad av en koagulationsfaktor, ett protein som får blodet att levara sig. Hemofili A (brist på faktor VIII) och B (brist på faktor IX) är oftast könskromosombundet nedärvda och förekommer främst hos män. Sjukdomen indelas i mild, moderat och svår form. Svår och moderat hemofili A och B karaktäriseras av blödningar i leder och muskler. Om blödningarna inte förebyggs orsakar de så småningom bestående förändringar som i sin tur kan leda till inskränkt rörlighet, stelhet och kronisk smärta. Det finns för närvarande ingen behandling som till fullo botar blödarsjuka. Svåra former av blödarsjuka behandlas förebyggande med faktorkoncentrat som innehåller den koagulationsfaktor som saknas eller med icke-faktorbaserade läkemedel. Svår hemofili A och svår till moderat hemofili B kan också behandlas med genterapi. Vid mild och ibland vid moderat form av blödarsjuka är behandling vid behov oftast tillräckligt [5].

Under tjugoårsperioden 2004–2023 återfanns i PAR vårdkontakter för 1719 unika patienter med diagnosen Hemofili A (ICD10-koden D66.9) och 362 patienter med Hemofili B (ICD10-koden D67.9) som fortfarande var i livet och folkbokförda i Sverige i slutet av 2023. Den geografiska fördelningen, baserat på patienternas folkbokföringsort den 31 december 2023 ses i figur 2 och 3.

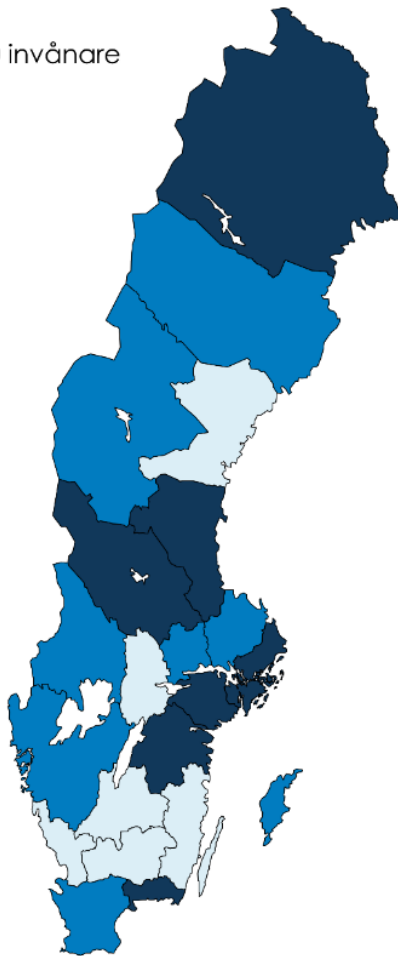
Figur 2 Geografisk fördelning av patienter med Hemofili A

Antal per 100 000 invånare

8,8 - 11,9

12 - 17,1

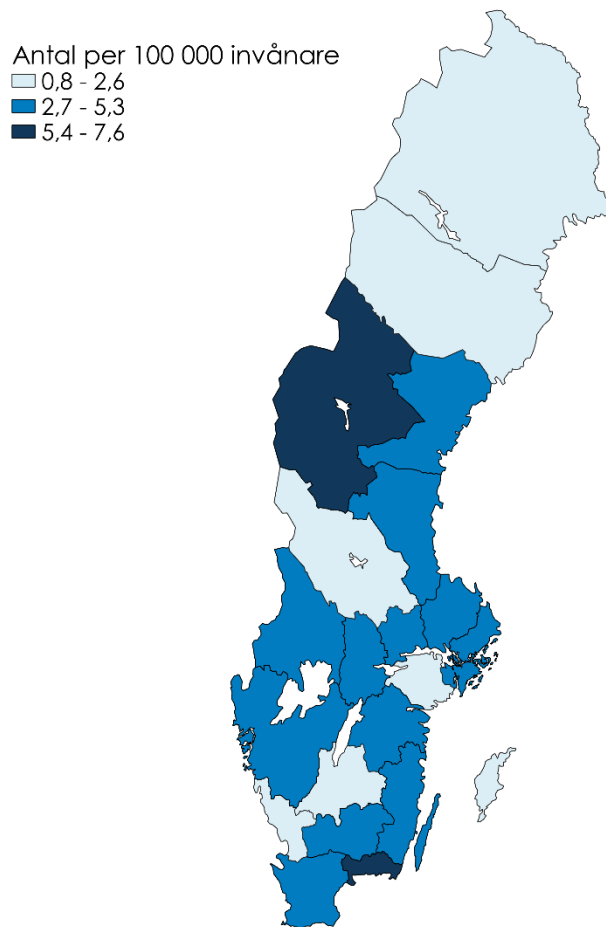
17,2 - 21



Källa: Patientregistret, Socialstyrelsen; Registret över totalbefolkningen, Statistikmyndigheten SCB

Prevalensen för hemofili A var 16,3 patienter per 100 000 invånare i riket, med en variation mellan 8,8–21 patienter per 100 000 invånare. Vanligast var sjukdomen längst ostkusten (Stockholm, Uppsala, Södermanland och Östergötland), i Gävleborg och Dalarna samt i Norrland och Västerbotten.

Figur 3 Geografisk fördelning av patienter med Hemofili B



Källa: Patientregistret, Socialstyrelsen; Registret över totalbefolkningen, Statistikmyndigheten SCB

För hemofili B var prevalensen 3,4 patienter per 100 000 invånare i riket, med en variation mellan 0,8–7,6 patienter per 100 000 invånare. Vanligast var sjukdomen i Blekinge och Jämtland.

Skelleftesjukan

Skelleftesjukan

Ärftlig transtyretinamyloidosis (ATTRv-amyloidosis), även känd som Skelleftesjukan eller familjär amyloidosis med polyneuropati (FAP) ger symtom från bland annat de perifera nerverna, hjärtat, mag-tarmkanalen, ögonen samt njurarna. Symtomen debuterar i vuxen ålder, vanligen som domningar och känselbortfall i fötter, underben och ibland händer. Efter hand försvagas också arm- och benmuskler. Rubbningar i hjärtrytm (arytmier) är vanligt och med tiden även hjärtsvikt. Njurarna påverkas och på sikt kan njursvikt uppkomma. Sjukdomen har ett fortskridande förlopp där både snabbare och mer långsam försämring förekommer. Sjukdomen förekommer över hela världen, men är vanligare i vissa avgränsade områden som exempelvis norra Sverige, norra Portugal, Brasilien och Japan. Skelleftesjukan nedärvs autosomalt dominant. Det finns läkemedel som kan bromsa det fortskridande sjukdomsförloppet, men de måste ges i tidigt skede. Läkemedel används även för att behandla nervsmärtor, hjärtsvikt, mag-tarmsymtom, njursvikt och torra ögon [6].

Antal per 100 000 invånare

0
0,7 - 3,5
3,6 - 7,5
7,6 - 90,1

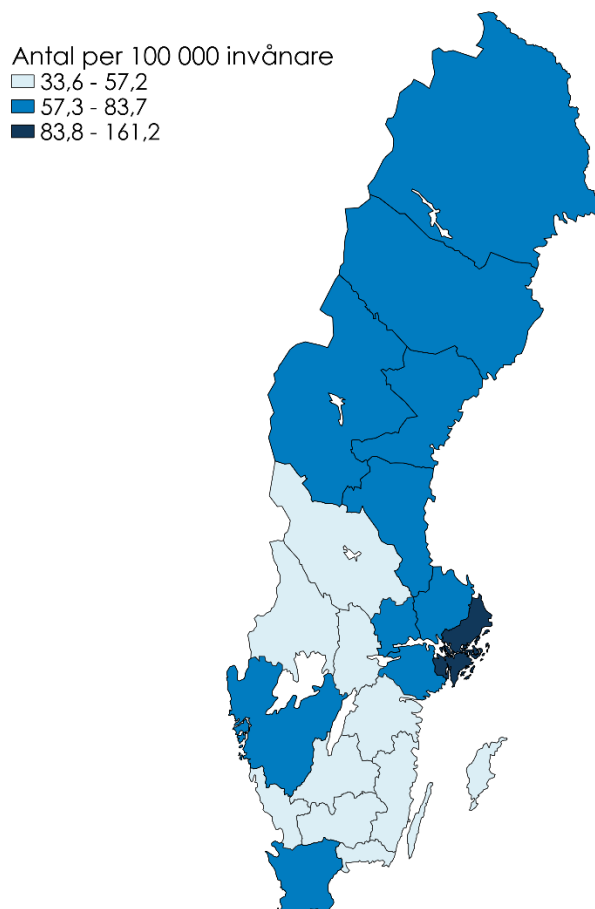
Under tjuogoårsperioden 2004–2023 återfanns i PAR vårdkontakter för 641 unika patienter med diagnosen Skellefteåsjukan (ICD10-koden E85.1) som fortfarande var i livet i och folkbokförda i Sverige i slutet av 2023. Den geografiska fördelningen, baserat på patienternas folkbokföringsort den 31 december 2023, ses i figur 4. Flest patienter återfanns som förväntat i Västerbotten och Norrbotten.

HIV

HIV

Hivinfektion orsakas av humant immunbristvirus som är ett så kallat retrovirus. Utmärkande för retrovirus är att de lagras i kroppens arvs massa. En hivinfektion läker därför inte ut spontant, utan den som har fått hiv bär på viruset resten av livet. Hiv har låg smittsamhet, förutom de första veckorna efter att individen har fått infektionen och vid obehandlad hiv som utvecklats till aids, då smittsamheten är hög på grund av höga virusnivåer. Hiv finns i kroppsvätskor såsom blod, sperma, slidsekret och bröstmjölk och kan överföras sexuellt, eller via blod och blodprodukter. Det kan dröja flera år mellan smittotillfället och debut av sjukdomssymtom. Sjukdomsbilden i den senare fasen kan delvis bero på viruset som sådant, men framför allt på andra infektionssjukdomar, som uppträder på grund av att hiv angriper och långsamt bryter ned immunförsvaret. Sammantaget ger dessa komplikationer det sjukdomstillstånd som kallas aids. Hiv kan behandlas med effektiva läkemedel, antiretroviral behandling (ART), där olika antivirala mediciner kombineras. Behandlingen minskar kraftigt mängden cirkulerande virus och förhindrar sjukdomsutvecklingen om behandlingen sätts in i tid. Däremot finns ingen behandling som kan bota hiv [7].

Figur 5, geografisk fördelning av patienter med HIV



Källa: Patientregistret, Socialstyrelsen; Registret över totalbefolkningen, Statistikmyndigheten SCB

Under tjugoårsperioden 2004–2023 återfanns i PAR vårdkontakter för 9265 unika patienter med diagnosen HIV (ICD10-koden B20-B24, Z21), som fortfarande var i livet i och folkbokförda i Sverige i slutet av 2023. Den geografiska fördelningen, baserat på patienternas folkbokföringsort den 31 december 2023 ses i figur 5. Prevalensen för HIV var 87,8 patienter per 100 000 invånare i riket, med en variation mellan 33,6–161,2 patienter per 100 000 invånare. Vanligast var sjukdomen i Stockholms län.

Geografisk fördelning av monogena hälsotillstånd där läkemedelsbehandling potentiellt finns tillgänglig

Utöver de hälsotillstånd som redan ingår i modellen för solidarisk finansiering undersöktes den geografiska fördelningen hos ytterligare 14 monogena hälsotillstånd, där läkemedelsbehandling potentiellt kan finnas tillgänglig (se metod). Dessa var:

- Duchennes muskeldystrofi
- Sicklecellsjukdom
- Spinal muskelatrofi
- Tuberous sclerosis
- Epidermolysis bullosa
- Akondroplasi
- Fenylketonuri
- Glykogenos
- Wiskott-Aldrichs syndrom
- Fabrys sjukdom
- Cystinos
- Metakromatisk leukodystrofi
- Niemann Picks sjukdom
- Mukopolysackaridos typ II

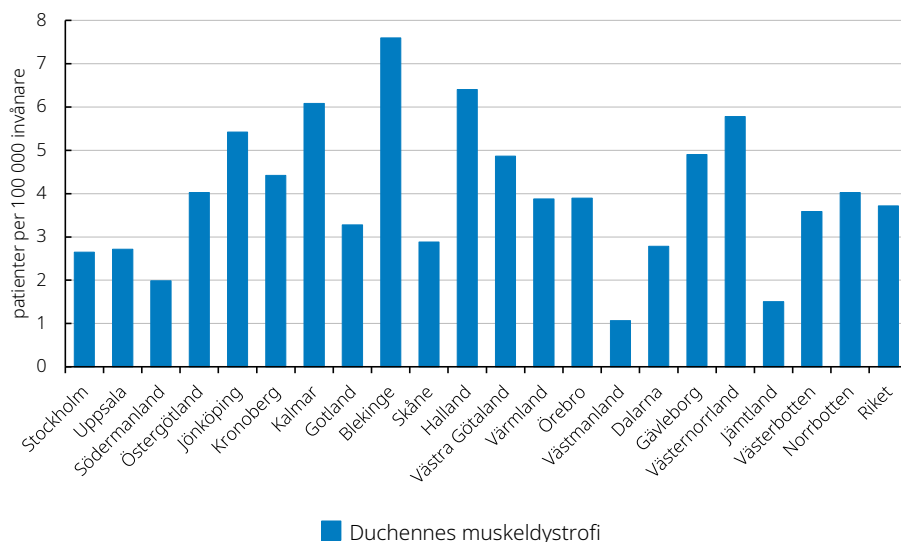
Duchennes muskeldystrofi

Duchennes muskeldystrofi (DMD)

Duchennes muskeldystrofi (DMD) ingår i sjukdomsgruppen dystrofinopater, som orsakas av brist på eller nedsatt funktion av proteinet dystrofin. Avsaknad av dystrofin leder till att muskelfibrerna lättare bryts ned och ersätts av bindväv och fett. Sjukdomen medför en långsamt fortskridande muskelsvaghet och förekommer nästan bara hos män. De första symtomen brukar visa sig i treårsåldern. De muskelgrupper som först påverkas är skulder- och bäckengördeln samt ryggmuskulaturen. Hur snabbt muskelsvagheten tilltar varierar mellan olika personer med sjukdomen. Oftast påverkas även hjärtat. Även andningsmusklerna försvagas, vilket leder till försämrad lungfunktion. Duchennes muskeldystrofi orsakas av en sjukdomsorsakande mutation i en gen på X-kromosomen, som är en av de könsbestämmande kromosomerna. Olika läkemedel kan delvis förbättra muskelstyrkan. Personer med sjukdomen behöver insatser av ett habiliteringsteam, liksom praktisk hjälp i vardagen av till exempel personliga assistenter [8].

Under tjugoförårsperioden 2004–2023 återfanns i PAR vårdkontakter för 392 unika patienter med diagnosen Duchennes muskeldystrofi (ICD10-kod G71.0A), som fortfarande var i livet i och folkbokförda i Sverige i slutet av 2023. Den geografiska fördelningen, baserat på patienternas folkbokföringsort den 31 december 2023 ses i diagram 1. I riket var förekomsten 3,7 patienter per 100 000 invånare, med en variation mellan 1,1–7,6 patienter per 100 000 invånare (Västmanland respektive Blekinge). Personer med sjukdomen återfanns i samtliga län.

Diagram 1, geografisk fördelning av patienter med Duchennes muskeldystrofi



Källa: Patientregistret, Socialstyrelsen; Registret över totalbefolkningen, Statistikmyndigheten SCB

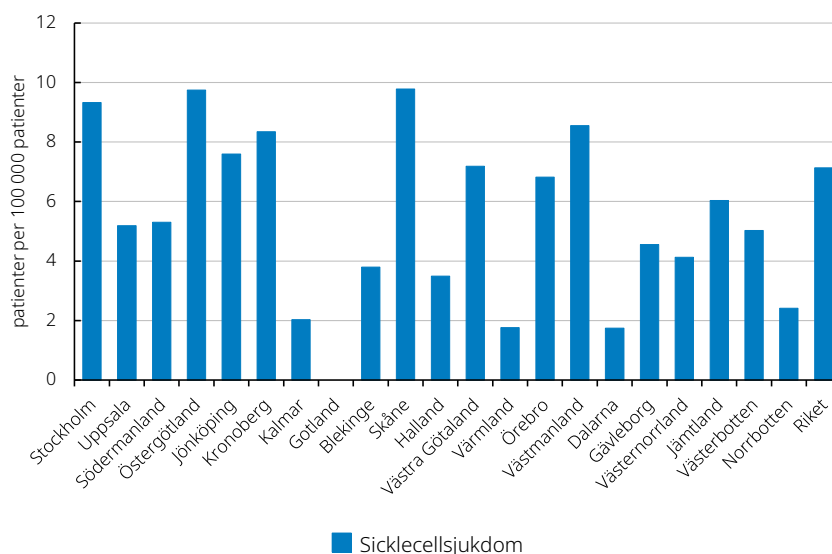
Sicklecellsjukdom

Sicklecellsjukdom

Vid sicklecellsjukdom förändras proteinet hemoglobin (Hb), det protein som ger de röda blodkropparna deras färg och transporterar syre till kroppens olika vävnader. Förändringen gör att de röda blodkropparna blir deformerade vid vissa typer av påfrestning samt får kortare livslängd. Skadorna på de röda blodkropparnas cellmembran, cellens yttre skal, gör att blodkropparna lättare fastnar på blodkärlens väggar. Blodcirkulationen försämras och det finns risk för tilltäppning av blodkärlen (vasoocklusion) och syrebrist i kroppens vävnader, vilket ger upphov till akut smärta. Blodkropparnas förkortade livslängd ger blodbrist (hemolytisk anemi). Sjukdomen kan leda till flera allvarliga komplikationer, exempelvis försämrat blodflöde till olika organ, infektioner, bensår, njurskador samt blodproppar och blödningar i hjärnan. Sicklecellsjukdom nedärvs autosomalt recessivt. Behandlingen syftar till att förebygga komplikationer och lindra symtomen. Sjukdomen kan botas med stamcellstransplantation [9].

Under tjugooårsperioden 2004–2023 återfanns i PAR vårdkontakter för 752 unika patienter med diagnosen Sicklecellsjukdom (ICD10-koden D57.0, D57.1, D57.2), som fortfarande var i livet och folkbokförda i Sverige i slutet av 2023. Den geografiska fördelningen, baserat på patienternas folkbokföringsort den 31 december 2023 ses i diagram 2. I riket var prevalensen 7,1 patienter per 100 000 invånare i riket, med en variation mellan 0–9,8 patienter per 100 000 invånare (Gotland respektive Skåne)

Diagram 2, geografisk fördelning av patienter med Sicklecellsjukdom



Källa: Patientregistret, Socialstyrelsen; Registret över totalbefolkningen, Statistikmyndigheten SCB

Spinal muskelatrofi

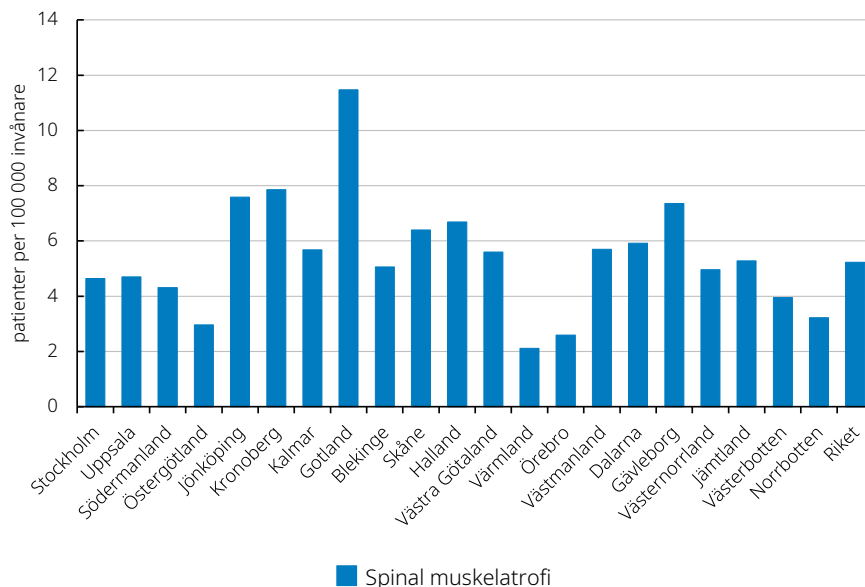
Spinal muskelatrofi

Spinala muskelatrofier (SMA) är en grupp neuromuskulära sjukdomar som kännetecknas av att motoriska nervceller i mellanhjärnan, förlängda märgen och ryggmärgen bryts ned. Nedbrytningen av nervceller leder till fortskridande muskelsvaghet och muskelförtvinning (atrofi). SMA är ett spektrum av tillstånd som är indelade i typer beroende på vid vilken ålder sjukdomen visar sig. Symtomen i de olika typerna är likartade men svårighetsgraden och prognosen varierar.

Sjukdomsförloppet blir generellt svårare ju tidigare symtomen visar sig. SMA ingår sedan augusti 2023 i den allmänna screeningen av nyfödda i Sverige (PKU-provet), som görs för att tidigt upptäcka allvarliga, behandlingsbara sjukdomar. SMA ärvs autosomt recessivt. Fram till för några år sedan har behandlingen vid SMA varit enbart symtomlindrande, men nu finns i Sverige godkända läkemedel mot själva grundorsaken till sjukdomen som kan användas i vissa fall. I övrigt ligger fokus på att lindra symtomen och kompensera för de funktionsnedsättningar som uppstår [10].

Under tjugooårsperioden 2004–2023 återfanns i PAR vårdkontakter för 552 unika patienter med diagnosen spinal muskelatrofi (ICD10-koden G12.0. G12.1), som fortfarande var i livet i och folkbokförda i Sverige i slutet av 2023. Det motsvarade en prevalens om 5,2 patienter per 100 000 invånare i riket. Den geografiska fördelningen, baserat på patienternas folkbokföringsort den 31 december 2023 ses i diagram 3 och varierade mellan med en variation mellan 2,1–11,5 patienter per 100 000 invånare (Örebro län respektive Gotland)

Diagram 3, geografisk fördelning av patienter med Spinal muskelatrofi



Källa: Patientregistret, Socialstyrelsen; Registret över totalbefolkningen, Statistikmyndigheten SCB

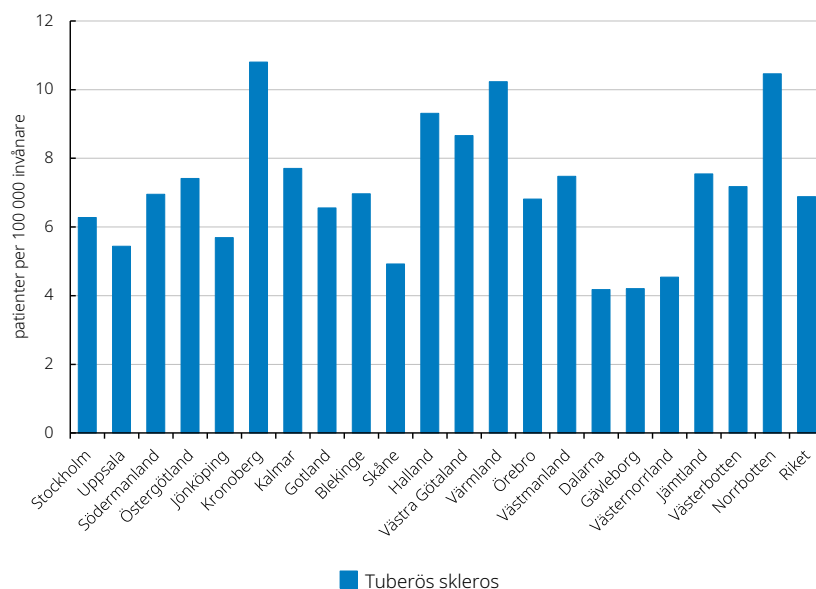
Tuberös skleros

Tuberös skleros

Sjukdomen tuberös skleros kännetecknas av tumörliknande förändringar i hjärnan och i flera andra organ, framför allt i njurar, hjärta, ögon, lungor och hud. Symtomen, svårighetsgraden och förloppet varierar mycket mellan olika personer med sjukdomen. En del personer kan ha knappt märkbara symtom, som diskreta hudförändringar. Andra har symtom från lungorna eller tumörer i hjärnan och njurarna som kan leda till allvarliga komplikationer. Förändringar i hjärnan kan ge upphov till epilepsi, intellektuell funktionsnedsättning, autism och adhd. Mer än hälften av alla med tuberös skleros får också psykiska symtom som ångest, nedstämdhet och humörsvängningar. Behandlingen sker i samverkan mellan olika specialister och anpassas utifrån individens behov. Den kan omfatta läkemedel, kirurgi, kostbehandling och habiliteringsinsatser. Tuberös skleros nedärvs autosomt dominant i ungefär en tredjedel av fallen. Hos de flesta (ungefär 70 procent) beror sjukdomen dock på en nymutation [11].

Under tjugوårsperioden 2004–2023 återfanns i PAR vårdkontakter för 726 unika patienter med diagnosen tuberös skleros (ICD10-koden Q85.1), som fortfarande var i livet och folkbokförda i Sverige i slutet av 2023. Det motsvarade 6,9 patienter per 100 000 invånare i riket. Den geografiska fördelningen, baserat på patienternas folkbokföringsort den 31 december 2023 ses i diagram 4 och varierade mellan 4,2–10,8 patienter per 100 000 invånare (Dalarna respektive Kronoberg)

Diagram 4, geografisk fördelning av patienter med tuberös skleros



Källa: Patientregistret, Socialstyrelsen; Registret över totalbefolkningen, Statistikmyndigheten SCB

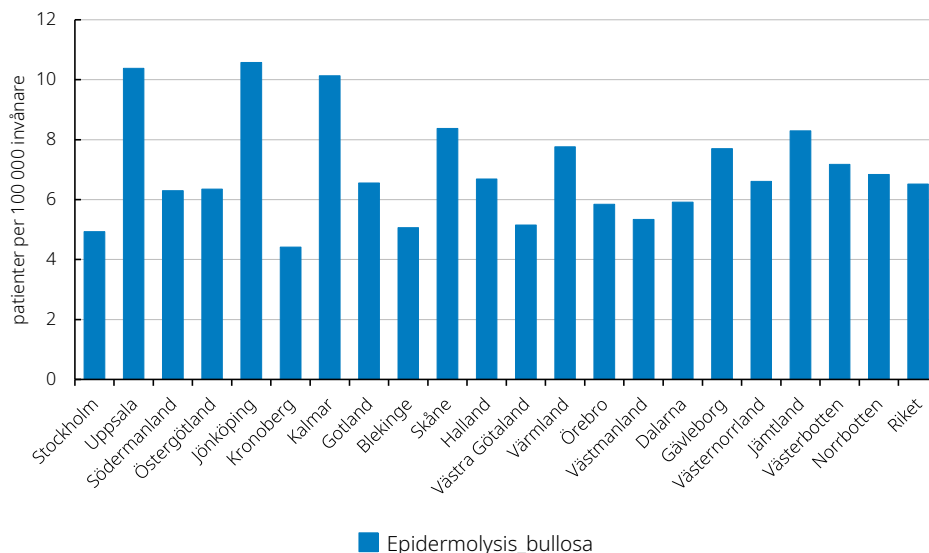
Epidermolysis bullosa

Epidermolysis bullosa

Epidermolysis bullosa (EB) tillhör sjukdomsgruppen gendermatoser, ärftliga hudsjukdomar. Sjukdomen ger blåsor i huden och i vissa fall även i slemhinnorna i munnen, magtarmkanalen och ögonen. De vätskefyllda blåsorna uppstår ofta spontant eller vid lätt skada mot huden, och ger smärtsamma och ömmande sår samt ökar mottagligheten för infektioner. Epidermolysis bullosa (EB) är ett samlingsnamn för ett 30-tal ärftliga sjukdomsformer. De olika formerna kan förenklat delas in i fyra olika grupper, beroende på i vilket hudlager blåsorna finns, svårighetsgraden och i vilken grad ärrbildning förekommer. Vid epidermolysis bullosa förekommer såväl autosomal dominant som autosomal recessiv ärftlighet. Behandlingsinsatserna inriktas framför allt på att skydda huden med förband samt att förebygga komplikationer och infektioner. Målet är att sårerna ska läka. Behandlingen anpassas efter symtomen och svårighetsgraden, och sker ofta i samarbete med flera olika specialister [12].

Under tjugoförårsperioden 2004–2023 återfanns i PAR vårdkontakter för 688 unika patienter med diagnosen epidermolysis bullosa (ICD10-koden Q81) som fortfarande var i livet och folkbokförda i Sverige i slutet av 2023. Det motsvarade en prevalens om 6,5 patienter per 100 000 invånare i riket. Den geografiska fördelningen, baserat på patienternas folkbokföringsort den 31 december 2023 ses i diagram 5 och varierade mellan 4,4–10,6 patienter per 100 000 invånare (Kronoberg respektive Jönköpings län).

Diagram 5, geografisk fördelning av patienter med epidermolysis bullosa



Källa: Patientregistret, Socialstyrelsen; Registret över totalbefolkningen, Statistikmyndigheten SCB

Akondroplasi

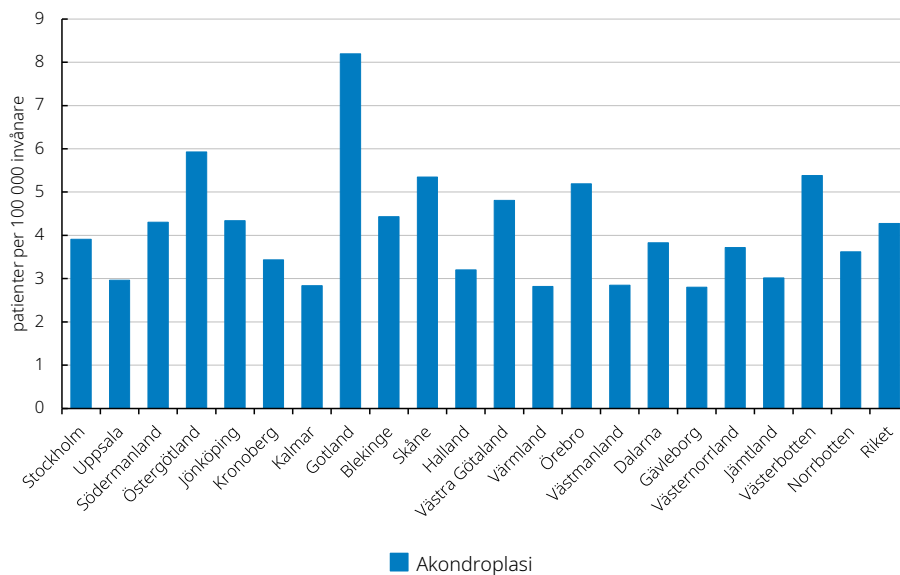
Akondroplasi

Akondroplasi kännetecknas av uttalad kortväxthet. Det är framför allt tillväxten av armar och ben som är påverkad, medan bålens längd bara är lätt minskad. Diagnosen kan oftast ställas direkt vid födseln eller under det första levnadsåret.

Skelettavvikelserna kan orsaka neurologiska komplikationer, eftersom utrymmet för ryggmärgen och förlängda märgen ofta är trångt. Symtom kan vara svårigheter att gå längre sträckor, ryggtrötthet, smärtor, känselbortfall och stickningar i benen, förlamningar och inkontinens. Andningssvårigheter på grund av trånga övre luftvägar är mycket vanligt. Behandlingen inriktas på att motverka och lindra symtomen samt kompensera för de funktionsnedsättningar som uppstår. Akondroplasi nedärvs autosomt dominant men beror i de allra flesta fall (mer än 80 procent) på en nyuppkommen sjukdomsorsakande genvariant (nymutation) i en könszell. Den nyuppkomna genvarianten hos barnet blir ärftlig [13].

Under en tjugoförårsperiod (2004–2023) återfanns i PAR vårdkontakter för 451 unika patienter med diagnosen akondroplasi (ICD10-koden Q77.4), som fortfarande var i livet och folkbokförda i Sverige i slutet av 2023. Det motsvarade en prevalens om 4,3 patienter per 100 000 invånare i riket. Den geografiska fördelningen, baserat på patienternas folkbokföringsort den 31 december 2023 ses i diagram 6 och varierade mellan 2,8–8,2 patienter per 100 000 invånare (Värmland respektive Gotland).

Diagram 6, geografisk fördelning av patienter med akondroplasi



Källa: Patientregistret, Socialstyrelsen; Registret över totalbefolkningen, Statistikmyndigheten SCB

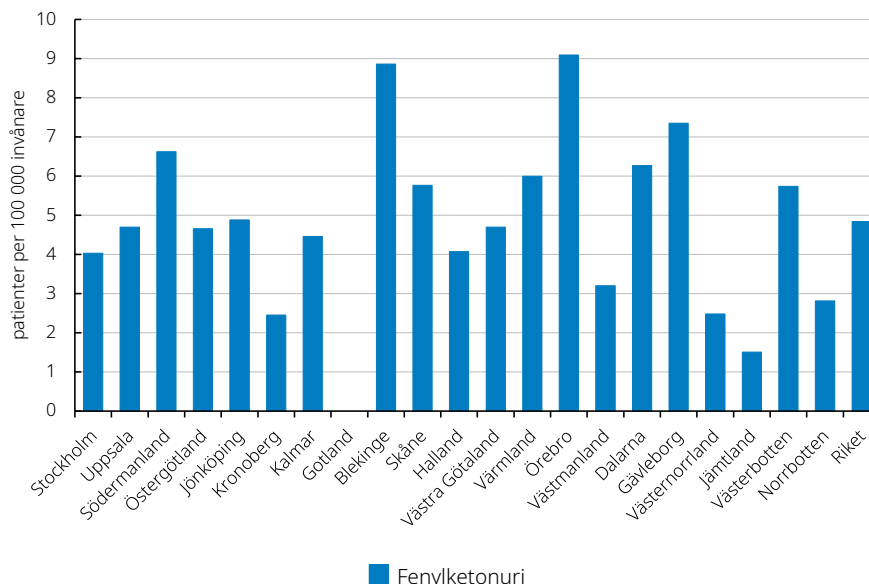
Fenylketonuri

Fenylketonuri

Fenylalanin är en essentiell aminosyra som kroppen inte själv kan tillverka utan som tillförs via kosten. Vid fenylketonuri (phenylketonuria – PKU) har det enzym som behövs för att bryta ned fenylalanin till tyrosin nedsatt funktion. Det gör att nivåerna av fenylalanin blir så höga i blodet att hjärnan och nervsystemet skadas. Sjukdomen finns i olika former med varierande svårighetsgrad. Vid födseln har barn med fenylketonuri inga symtom men utan behandling medför sjukdomen skador i hjärnan som leder till beteendevikelser, intellektuell funktionsnedsättning och svårbehandlad epilepsi. Nyföddhetsscreening för fenylketonuri startade 1965. I Sverige kallas screeningen därför ofta för PKU-provet, även fast det numer ingår screening för fler medfödda sjukdomar. Fenylketonuri nedärvs autosomt recessivt. Behandlingen vid fenylketonuri innebär en noggrann diet med en individuellt anpassad och proteinreducerad kost. Syftet med dieten är att minska intaget av fenylalanin, men små mängder av denna aminosyra behövs för att barnet ska växa och utvecklas normalt [14].

Under en tjugoförårsperiod (2004–2023) återfanns i PAR vårdkontakter för 511 unika patienter med diagnosen fenylketonuri (ICD10-koden E70.0), som fortfarande var i livet och folkbokförda i Sverige i slutet av 2023. Det motsvarade en prevalens om 4,9 patienter per 100 000 invånare i riket. Den geografiska fördelningen, baserat på patienternas folkbokföringsort den 31 december 2023 ses i diagram 7 och varierade mellan 0–9,1 patienter per 100 000 invånare (Gotland respektive Örebro län).

Diagram 7, geografisk fördelning av patienter med fenylketonuri



Källa: Patientregistret, Socialstyrelsen; Registret över totalbefolkningen, Statistikmyndigheten SCB

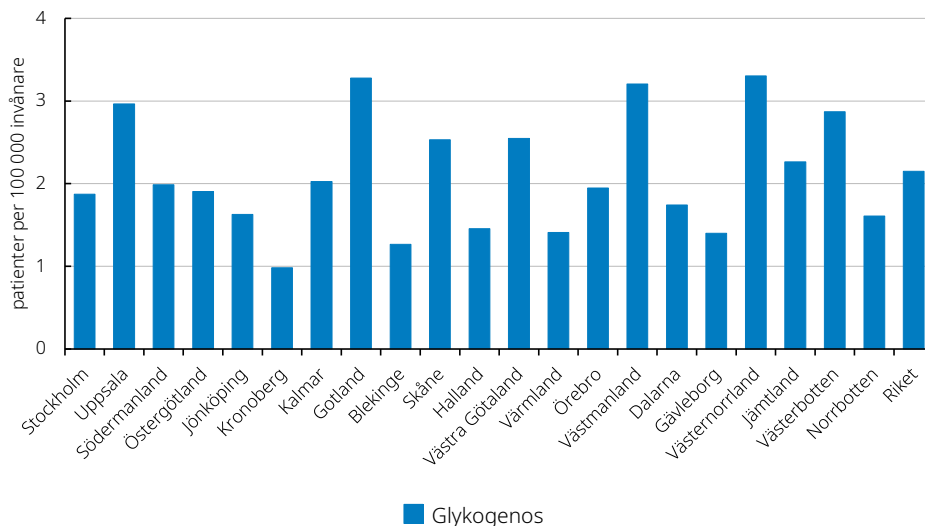
Glykogenoser med leverpåverkan

Glykogenoser med leverpåverkan

Glykogenoser är ärftliga sjukdomar som beror på rubbningar i kroppens omsättning av glykogen. Detta leder dels till inlagring av stora mängder glykogen i lever och muskler, dels till svårigheter att leverera druvsocker (glukos) till vävnaderna efter deras snabbt varierande behov. Inlagringen av glykogen leder ofta till leverförstoring. Det är vanligt med blodsockerfall (hypoglykemi) som kan ge symtom som humörsvängningar, hunger och svettningar. Om blodsockret fortsätter att sjunka tillkommer sänkt medvetandegrad och medvetslöshet. Många får också metabola följsymtom som bland annat kan leda till inflammationer i lederna (gikt). En del får symtom från skelettmuskulaturen och ibland även hjärtmuskulaturen. Det finns minst 15 kända glykogenostyper som påverkar levern och/eller musklerna. Symtomens svårighetsgrad varierar mellan olika typer av sjukdomen. De flesta varianter av sjukdomen ärvs autosomalt recessivt. Behandlingen inriktas på att normalisera blodsockernivån genom en individuellt anpassad diet med täta intag av kolhydrater [15].

Under en tjugoförårsperiod (2004–2023) återfanns i PAR vårdkontakter för 227 unika patienter med glykogeninlagringssjukdom (ICD10-kod E74.0), som fortfarande var i livet i slutet av 2023. Det motsvarade en prevalens om 2,2 patienter per 100 000 invånare i riket. Den geografiska fördelningen, baserat på patienternas folkbokföringsort den 31 december 2023 ses i diagram 8 och varierade mellan 1,0–3,3 patienter per 100 000 invånare (Kronoberg respektive Västernorrland).

Diagram 8, geografisk fördelning av patienter med glykogenos



Källa: Patientregistret, Socialstyrelsen; Registret över totalbefolkningen, Statistikmyndigheten SCB

Wiskott-Aldrichs syndrom

Wiskott-Aldrich syndrom (WAS)

Wiskott-Aldrichs syndrom (WAS) är en immunbristsjukdom som så gott som enbart förekommer hos pojkar. Den typiska formen av sjukdomen kännetecknas av brist på blodplättar (trombocyter), kombinerad immunbrist, samt ökad risk för tumörsjukdomar. Bristen på trombocyter gör att personer med syndromet lättare får blödningar. Immunbristen gör att de blir infektionskänsliga och att de kan få allergier. Wiskott-Aldrichs syndrom orsakas av en muterad gen på X-kromosomen, som är en av de könsbestämmande kromosomerna. I första hand behandlas syndromet med hematopoetisk stamcellstransplantation (benmärgstransplantation). Andra behandlingar kan lindra symtomen [16].

Under en tjugofemårsperiod (2004–2023) återfanns i PAR vårdkontakter för 62 unika patienter med diagnosen Wiskott-Aldrichs syndrom (ICD10-koden D82.0), som fortfarande var i livet i slutet av 2023. Det motsvarade en prevalens om 0,6 patienter per 100 000 invånare i riket. I fem län fanns inga patienter med sjukdomen (Gävleborg, Värmland, Halland, Gotland och Kalmar län). Fyra län hade mellan 1–2 patienter per 100 000 invånare (Uppsala, Södermanland, Kronoberg, Västmanland). Resterande län hade en prevalens mellan 0,1 och 0,9 patienter per 100 000 invånare.

Lysosomala sjukdomar

Lysosomer är cellorganeller som har till uppgift att bryta ned olika ämnen, och de finns i alla kroppens celler utom i röda blodkroppar. I lysosomerna finns ett 50-tal olika enzymer. Gemensamt för lysosomala sjukdomar är en störning i lysosomernas funktion, orsakad av bristande funktion hos något enzym. I dag känner man till ett 70-tal olika lysosomala sjukdomar [17]. Lysosomala sjukdomar är mycket ovanliga, och statistiken om dem redovisas därför överskådligt utan diagram, och behöver tolkas med stor försiktighet.

Fabrys sjukdom

Vid Fabrys sjukdom råder brist på enzymet alfa-galaktosidas. Det medför att vissa ämnen inte bryts ned utan ansamlas i cellerna. Vanliga symtom är smärta samt påverkan på hjärtat, njurarna och blodkärlen i hjärnan. Sjukdomens svårighetsgrad varierar och är kopplad till hur mycket enzymaktivitet som finns kvar. Oftast börjar symtomen i tidig skolålder med episoder av smärta i händerna och fötterna, nedsatt förmåga att svettas och hudförändringar i form av små röda prickar. I början uppstår smärtorna främst i samband med feber, men med tiden kan de komma oftare. Tecken på Fabrys sjukdom hos vuxna kan vara försämrad njurfunktion, hjärtpåverkan, besvär från mag-tarmkanalen, övergående symtom på syrebrist i hjärnan (TIA, transitoriska ischemiska attacker) eller stroke. Fabrys sjukdom är en X-kromosombundet ärftlig sjukdom. Fabrys sjukdom kan delvis behandlas med enzymsättning, som lindrar symtomen och bromsar försämringen [17].

Under tjugoårsperioden 2004–2023 återfanns i PAR vårdkontakter för 146 unika patienter med Fabrys sjukdom (ICD10-koden E75.2F), som fortfarande var i livet och folkbokförda i Sverige slutet av 2023. Detta motsvarar 1,4 personer per 100 000 invånare. Ett län saknade patienter med Fabrys sjukdom (Västerbotten). Övriga län hade mellan 0,4 – 3,8 patienter per 100 000 invånare.

Cystinos

Cystinos orsakas av brist på ett transportprotein som gör att aminosyran cystin ansamlas i kroppens vävnader, vilket leder till skador främst i njurarna, ögonen och sköldkörteln. Även musklerna, bukspottkörteln, levern och mjälten kan påverkas. Sjukdomen finns i tre former med olika svårighetsgrad. Nefropatisk cystinos är den allvarligaste och vanligaste formen, som framför allt innebär symtom från njurarna och i senare stadium andra organ. Denna form kallas också för infantil, eftersom njursymtomen startar under första levnadsåret. Det finns också en intermediär form med ett långsammare förlopp, som brukar ge symtom under tonåren. Den tredje varianten, icke-nefropatisk cystinos, förekommer enbart hos vuxna och medför endast symtom från ögonen i form av ljusskygghet. Cystinos ärvt genom autosomal recessiv nedärvning [18].

Cystinos är mycket sällsynt. Under en tjugoårsperiod (2004–2023) återfanns i PAR vårdkontakter för enbart 20 unika patienter med Cystinos (ICD10-koden E72.0A) som fortfarande var i livet och folkbokförda i Sverige i slutet av 2023. Det motsvarade 0,2 personer per 100 000 invånare i riket. Tretton län hade inga folkbokförda patienter med Cystinos (Södermanland, Östergötland, Kronoberg, Kalmar län, Gotland, Halland, Örebro län, Västmanland, Dalarna, Gävleborg, Jämtland, Västerbotten och Norrbotten). Övriga län hade mellan 0,1–0,8 patienter per 100 000 invånare.

Metakromatisk leukodystrofi (MLD)

Metakromatisk leukodystrofi (MLD) är en mycket sällsynt sjukdom som främst drabbar hjärnans vita substans, med allvarliga skador på nervsystemet som följd. Sjukdomens förlopp och svårighetsgrad beror på i vilken ålder symtomen kommer. Sjukdomen delas därför in i tre former: seninfantil, juvenil och adult form. Alla formerna innebär en fortskridande påverkan på rörelseförmågan och på färdigheter som har med inlärning och beteende att göra. Metakromatisk leukodystrofi nedärvt autosomalt recessivt. Behandlingen inriktas främst på att lindra symtom. Sjukdomsförloppen kan bromsas genom stamcellstransplantation med blodstamceller från en givare. Genetiskt förändrade stamceller från barnets egen benmärg eller blod kan vara botande vid seninfantil och tidig juvenil form, förutsatt att behandlingen ges innan barnet hunnit utveckla symtom [19].

Även MLD är en mycket sällsynt sjukdom. Under tjugoårsperioden 2004–2023 återfanns i PAR vårdkontakter för 49 unika patienter med metakromatisk leukodystrofi (ICD10-koden E75.2C E), som fortfarande var i livet och folkbokförda i Sverige i slutet av 2023. Detta motsvarar 0,5 patienter per 100 000 invånare. Sju län saknade folkbokförda patienter med MLD (Södermanland, Jönköpings län, Kronoberg, Gotland, Örebro län,

Västernorrland, Västerbotten). Övriga län hade mellan 0,2–3,0 patienter per 100 000 invånare.

Niemann-Picks sjukdom

Vid Niemann-Picks sjukdom typ C ansamlas kolesterol och andra fetter i lysosomerna. Sjukdomen påverkar centrala nervsystemet, som består av hjärnan och ryggmärgen, samt flera olika inre organ som levern och mjälten. Sjukdomen är fortskridande och finns i olika former med olika svårighetsgrader. Symtomen och förloppet är mycket varierande mellan olika personer med sjukdomen. Symtomen kan visa sig redan under nyföddhetsperioden, men en del insjuknar först efter 70 års ålder. Niemann-Picks sjukdom typ C nedärvs autosomalt recessivt. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som sjukdomen leder till [20].

Även Niemann-Picks sjukdom typ C är mycket sällsynt. Under en tjugooårsperiod (2004–2023) återfanns i PAR vårdkontakter för 29 unika patienter med diagnosen Niemann-Picks sjukdom (ICD10-koden E75.2D), som fortfarande var i livet och folkbokförda i Sverige i slutet av 2023. Detta motsvarar 0,3 personer per 100 000 invånare i riket. Åtta län hade inga patienter (Södermanland, Gotland, Blekinge, Värmland, Västmanland, Dalarna, Västernorrland och Jämtland). Övriga län hade mellan 0,1 – 0,8 patienter per 100 000 invånare.

Mukopolysackaridos typ II (Hunters sjukdom)

Personer med mukopolysackaridos typ II, även kallad Hunters sjukdom, har brist på enzymet iduronat 2-sulfatas, vilket leder till att mukopolysackarider som normalt bryts ner av enzymet i stället inlagras i kroppen och skadar olika organ. Vid sjukdomen påverkas hjärna, hjärta, leder, skelett, andningsorgan, lever och hörsel i varierande grad. Ungefär två tredjedelar av personerna med sjukdomen har en svår form, som även innebär en fortskridande påverkan på kognitiva funktioner. Sjukdomen förekommer nästan enbart hos pojkar och finns i varierande svårighetsgrad. Mukopolysackaridos typ II är en X-kromosombundet ärftlig sjukdom. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som sjukdomen leder till [21].

Under en tjugooårsperiod (2004–2023) återfanns i PAR vårdkontakter för 30 unika patienter med diagnosen mukopolysackaridos typ II (ICD10-koden E76.1), som fortfarande var i livet och folkbokförda i Sverige i slutet av 2023. Detta motsvarar 0,3 personer per 100 000 invånare i riket. I tretton län fanns inga folkbokförda patienter (Uppsala, Södermanland, Kalmar län, Gotland, Blekinge, Värmland, Örebro län, Västmanland, Dalarna, Gävleborg, Västernorrland, Jämtland och Västerbotten) övriga län hade mellan 0,3 – 1,0 patienter per 100 000 invånare.

Referenser

1. Statens bidrag till regionerna för kostnader för läkemedelsförmånerna m.m. 2025: Överenskommelse mellan staten och Sveriges Kommuner och Regioner. Protokoll vid regeringssammanträde 2024-12-19 S2024/02235
2. Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, Årftlighetsmönster, en översikt, Publicerad: 2024-08-17, hämtad från <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/om-kunskapsdatabasen/arftlighetsmonster-en-oversikt/>
3. TLV, Stärkt tillgång till läkemedel vid sällsynta hälsotillstånd – till långsiktigt hållbara läkemedelskostnader. Rapport från regeringsuppdrag, september 2023, TLV:s diarienummer: 02039/2022
4. Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, Gauchers sjukdom, publicerad 1996-01-01, senast uppdaterad 2012-03-07, hämtad från <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/om-kunskapsdatabasen/sok-bland-sallsynta-halsotillstand/gauchers-sjukdom/>
5. Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, Blödarsjuka, publicerad 2003-02-03, senast reviderad 2023-09-01, hämtad från <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/om-kunskapsdatabasen/sok-bland-sallsynta-halsotillstand/blodarsjuka/>
6. Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, Årftlig transtyretinamyloidosis, publicerad 2003-02-03, senast reviderad 2023-09-01, hämtad från <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/om-kunskapsdatabasen/sok-bland-sallsynta-halsotillstand/arftlig-transtyretinamyloidosis>
7. Sjukdomsinformation om hiv, Folkhälsomyndigheten, uppdaterad 2024-01-22, hämtad från <https://www.folkhalsomyndigheten.se/smittskydd-beredskap/smittsamma-sjukdomar/hiv/#>
8. Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, Duchennes muskeldystrofi, publicerad 1998, senast reviderad 2021-05-22, hämtad från <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/om-kunskapsdatabasen/sok-bland-sallsynta-halsotillstand/duchennes-muskeldystrofi/>
9. Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, Sicklecellsjukdom, publicerad 2001-06-13, senast reviderad 2023-01-27, hämtad från <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/om-kunskapsdatabasen/sok-bland-sallsynta-halsotillstand/sicklecellsjukdom/>
10. Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, Spinal muskelatrofi, publicerad 1999-06-21, senast reviderad 2022-04-23,

hämtad från <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/om-kunskapsdatabasen/sok-bland-sallsynta-halsotillstand/spinal-muskelatrofi/>

11. Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, Tuberös skleros, publicerad 1998-10-01, senast reviderad 2022-07-05, hämtad från <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/om-kunskapsdatabasen/sok-bland-sallsynta-halsotillstand/tuberos-skleros/>
12. Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, Epidermolysis bullosa, publicerad 1997, senast reviderad 2024-10-12, hämtad från <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/om-kunskapsdatabasen/sok-bland-sallsynta-halsotillstand/epidermolysis-bullosa/>
13. Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, Akondroplasi, publicerad 1997, senast reviderad 2022-05-26, hämtad från <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/om-kunskapsdatabasen/sok-bland-sallsynta-halsotillstand/akondroplasi/>
14. Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, Fenylketonuri, publicerad 1996, senast reviderad 2020-02-12, hämtad från <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/om-kunskapsdatabasen/sok-bland-sallsynta-halsotillstand/fenylketonuri/>
15. Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, Glykogenoser med leverpåverkan, publicerad 2014-05-14, senast reviderad 2019-09-16, hämtad från <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/om-kunskapsdatabasen/sok-bland-sallsynta-halsotillstand/glykogenoser-med-leverpaverkan/>
16. Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, Wiskott-Aldrichs syndrom, publicerad 1998-12-16, senast reviderad 2020-12-12, hämtad från <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/om-kunskapsdatabasen/sok-bland-sallsynta-halsotillstand/wiskott-aldrichs-syndrom/>
17. Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, Fabrys sjukdom, publicerad 2002-12-18 senast reviderad 2022-05-27, hämtad från <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/om-kunskapsdatabasen/sok-bland-sallsynta-halsotillstand/fabrys-sjukdom/>
18. Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, Cystinos, publicerad 2007-03-13 senast reviderad 2017-09-14, hämtad från <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/om-kunskapsdatabasen/sok-bland-sallsynta-halsotillstand/cystinos/>

19. Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, Metakromatisk leukodystrofi, publicerad 1996, senast reviderad 2017-10-03, hämtad från <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/om-kunskapsdatabasen/sok-bland-sallsynta-halsotillstand/metakromatisk-leukodystrofi/>
20. Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, Niemann-Picks sjukdom typ C, publicerad 2014-12-19 senast reviderad 2024-09-27, hämtad från <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/om-kunskapsdatabasen/sok-bland-sallsynta-halsotillstand/niemann-picks-sjukdom-typ-c/>
21. Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, Mukopolysackaridos typ II, publicerad 2024-06-20, hämtad från <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/om-kunskapsdatabasen/sok-bland-sallsynta-halsotillstand/mukopolysackaridos-typ-ii/>
22. Sjukdomsinformation om hepatit D, Folkhälsomyndigheten uppdaterad 17 oktober 2013, hämtad från <https://www.folkhalsomyndigheten.se/smittskydd-beredskap/smittsamma-sjukdomar/hepatit-d/>

Bilaga

Tabell 1: Antal unika patienter identifierade i PAR mellan 2004–2023, som fortfarande var i livet och folkbokförda i Sverige den 31 december 2023.

hälsotillstånd	antal patienter
Gauchers sjukdom	78
hemofili A	1719
hemofili B	362
Skellefteåsjukan	641
HIV	9265
Duchennes muskeldystrofi	392
Sicklecellsjukdom	752
Spinal muskelatrofi	552
Tuberous sclerosis	726
Epidermolysis bullosa	688
Akondroplasi	451
Fenylketonuri	511
Glykogenos	227
Wiskott-Aldrichs syndrom	62
Fabrys sjukdom	146
Cystinos	20
Metakromatisk leukodystrofi	49
Niemann Picks sjukdom	29
Mukopolysackaridos typ II	30