

Resultat av remiss av begreppet sällsynt hälsotillstånd

Vi har gjort ett terminologiarbete om sällsynt hälsotillstånd. Begreppet har förankrats genom en bred nationell remiss. Synpunkterna vid remissen har lett till en smärre ändring av det förslag som skickades ut.

Remissen avslutades den 6 september 2019.

Innehåll

Resultat av remiss av begreppet sällsynt hälsotillstånd.....	1
Bakgrund	1
Resultat.....	1
Slutgiltig termlista	5

Bakgrund

År 2012 kom Sällsynta sjukdomar – En slutrapport om nationell funktion och förslag till strategi (2012). I rapporten står det att Socialstyrelsen ska ta fram en definition av sällsynta sjukdomar.

Vi har genomfört ett terminologiarbete för att definiera begreppet och besluta en lämplig termrekommendation. Arbetsgruppen har bestått av sakkunniga från Socialstyrelsen, Läkemedelsverket, Centrum för sällsynta diagnoser, Kompetenscenter för sällsynta odontologiska tillstånd, Primär immunbristorganisationen, Nationella funktionen sällsynta diagnoser, Riksförbundet Sällsynta diagnoser samt jurist och terminologer från Socialstyrelsen.

Resultatet av arbetet publiceras i Socialstyrelsens termbank i februari 2020.

Resultat

Remissen skickades till 153 remissinstanser, av vilka 95 svarade via enkätverktyget och 14 via e-post.

Generellt har remissinstanserna gett positiv återkoppling på föreslagen term, definition och anmärkning. Tabellen nedan visar hur remissvaren som kom in via enkätverktyget har fördelats i svarsmallen.

Svar enligt svarsmallen (i procent)

Förslag på termpost		Ja (%)	Nej (%)
Term	sällsynt hälsotillstånd	89	11
Definition	hälsotillstånd med låg prevalens	89	11
Anmärkning	Med hälsotillstånd avses ett tillstånd som en person potentiellt kan vända sig till hälso- och sjukvården för. Som vägledning kan förekomst hos färre än 5 av 10 000 invånare anses som låg prevalens, enligt Europaparlamentets och rådets beslut nr 1295/1999/EG av den 29 april 1999 om att anta ett åtgärdsprogram för gemenskapen avseende sällsynta sjukdomar inom ramen för åtgärderna på folkhälsoområdet (1999–2003). Sällsynta hälsotillstånd medför vanligen varaktiga konsekvenser för livsvillkoren och särskilda problem som betingas av sällsyntheten. Vid diagnostik och behandling behövs speciell kunskap och ofta samordnade insatser från hälso- och sjukvården och övriga samhället.	88	12

Av svaren som kom in via e-post var det en remissinstans som tillstyrkte och en som avstyrkte förslaget. Övriga tolv avstod från att lämna synpunkter.

Synpunkter på förslaget

Arbetsgruppen har gått igenom de synpunkter och kommentarer som kom in vid remissen. Synpunkterna har lett till en smärre revidering av anmärkningen. Här nedan är våra resonemang.

Term

Synpunkter och resonemang

Några remissinstanser invände mot att vi rekommenderade en helt ny term i stället för något av de redan etablerade uttrycken *sällsynt sjukdom* eller *sällsynt diagnos*. Anledningen till att föreslå en ny term var att de etablerade varianterna var missvisande på olika sätt. Termen *sällsynt sjukdom* är missvisande om man avser andra företeelser än bara sjukdomar. Termen *sällsynt diagnos* är missvisande för tillstånd som inte är diagnostiserade. Vi valde *sällsynt hälsotillstånd* eftersom det kan användas både om fler företeelser än sjukdomar och om odiagnostiserade tillstånd.

Ett antal remissinstanser tyckte att *hälsotillstånd* var ett olämpligt ordval eftersom det skulle kunna föra tankarna till andra företeelser än vad som avses, t.ex. en persons sociala välbefinnande. Andra menade att det signalerade något banalt, mindre allvarligt och övergående. Det var dock inte tillräckligt många som uttryckte dessa farhågor för att arbetsgruppen skulle överväga någon ändring av termen.

Några remissinstanser hävdade praktiska problem med *hälsotillstånd*:

- uttrycket försvårar vid översättning till engelska
- hälsotillstånd kan vara svåra att mäta.

Att hitta en engelsk termekvivalent bör inte vara svårare i det här fallet än i andra fall. Definitionen och anmärkningen skapar goda förutsättningar för översättning.

Att hälsotillstånd kan vara svåra att mäta är ingen anledning att ändra termen. Däremot valde vi att ytterligare förtydliga vad som avses med hälsotillstånd i det här sammanhanget, i inledningen av termpostens anmärkning, se nedan.

Beslut efter remissen: Ingen ändring av termen.

Definition

Synpunkter och resonemang

Några remissinstanser tyckte att förslaget var för abstrakt och föreslog att vi skulle göra som Danmark, där man sades inkludera följande kriterier:

- Oftast genetiskt.

- Allvarligt och komplext.
- Begränsad kunskap om diagnos och behandling och hur det är att leva med ett sällsynt hälsotillstånd.

Vi menar att Danmark, enligt ovanstående, har valt att beskriva begreppet på ett annat sätt än vi. De kriterier som Danmark räknar upp återfinns i vår anmärkning. I termbankens definition anges endast kännetecknen som är gemensamma för alla sällsynta hälsotillstånd, och inga andra. Vid vår begreppsutredning diskuterade vi flera kännetecken: genetiskt, medfött, kroniskt, livslångt m.fl. Men vi kom fram till att låg prevalens var det enda gemensamma kännetecknet för alla sällsynta hälsotillstånd.

Några remissinstanser ställde sig frågande till att sällsynta cancerformer omfattas av definitionen, trots att patienter med sällsynta cancerformer inte ställs inför svårigheter vid kontakten med vården.

Kännetecknet ”svårigheter vid kontakten med vården” diskuterades också under utredningen, men vi tyckte inte att begreppet borde definieras av eventuella tillkortakommanden hos vården av idag. När det gäller sällsynta cancerformer inkluderas dessa inom Europa, och därför är det bra att de omfattas av vår svenska definition också.

Beslut efter remissen: Inga ändringar av definitionen.

Anmärkning

Synpunkter och resonemang

Vi reviderade den inledande meningen genom att förtydliga ytterligare vad som avses med *hälsotillstånd* i det här sammanhanget. Vi utgick från termbankens definition av diagnos.

Några remissinstanser pekade på att ”vanligen varaktiga konsekvenser för livsvillkor” kan inkludera oerhört många individer i vårt samhälle. Men anmärkningen syftar inte till att avgränsa begreppet utan till att ange ett karakteristiskt drag.

Andra menade att prevalenstalet 5/10 000 inte fungerar i alla sammanhang, t.ex. för sällsynt tillstånd i tandvårdssammanhang, och föreslog att vi skulle lägga till flera grader av sällsynthet med olika prevalenstal. Vi menade dock att anmärkningen var tydlig med att siffran var en vägledning. Inget hindrar att andra prevalenstal används i andra sammanhang.

Beslut efter remissen: Vi förtydligar anmärkningens första mening.

Slutgiltig termlista

Slutgiltig termpost	
Term	sällsynt hälsotillstånd
Definition	hälsotillstånd med låg prevalens
Anmärkning	<p>Med hälsotillstånd avses sjukdom, skada, störning eller förändring i kroppsfunction.</p> <p>Sällsynta hälsotillstånd medför vanligen varaktiga konsekvenser för livsvillkoren och särskilda problem som betingas av sällsyntheten. De kräver speciell kompetens och ofta samordnade insatser från hälso- och sjukvården och övriga samhället.</p> <p>Som vägledning kan förekomst hos färre än 5 av 10 000 invånare anses som låg prevalens. Se även Europaparlamentets och rådets beslut nr 1295/1999/EG.</p>