

Oktober 2025

Socialdepartementet

Svar på Betänkandet Ansvaret för hälso- och sjukvården Diarienummer (S2025/01127)

Remissinstans: Riksförbundet Sällsynta diagnoser, Box 1386, 172 27 Sundbyberg,
www.sallsyntadiagnoser.se

Riksförbundet Sällsynta diagnoser tackar för möjligheten att lämna synpunkter på betänkandet. Vi företräder över 16 000 personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga. Gruppen kännetecknas av komplexa, ofta genetiska och livslånga behov som dagens hälso- och sjukvård har svårt att möta, vilket skapar ojämlikhet både geografiskt och mellan diagnosgrupper. Vår medlemsundersökning¹ visar regelbundet att Sveriges hälso- och sjukvård inte uppfyller lagens krav för personer som lever med sällsynta diagnoser i Sverige (Bifogat: vårt bidrag till Vårdansvarskommitténs öppna konsultation, december 2023).

Övergripande synpunkter

Vi välkomnar kommitténs ambition att stärka statens styrning av hälso- och sjukvården. Utifrån ett sällsynt perspektiv instämmer vi med kommitténs slutsats att statens ansvar för och styrning av hälso- och sjukvården behöver stärkas jämfört med idag för att bättre kunna hantera de problem som identifierats och de utmaningar som vården står inför. Vi välkomnar särskilt ett utökat statligt ansvar inom områdena "Kompetensförsörjning" och "Läkemedel". Sällsynta hälsotillstånd är ett område där dessa utmaningar är särskilt tydliga, och där ett ökat nationellt ansvar kan göra stor skillnad. Tre strategiska initiativ visar potentialen:

1. **Life science-strategin**
2. **Regionernas färdplan för precisionsmedicin**
3. **Förslag till nationell strategi för sällsynta hälsotillstånd**

¹ [Riksförbundet Sällsynta diagnosers medlemsundersökning 2024, sammanfattning](#)
[Riksförbundet Sällsynta diagnosers medlemsundersökning 2024, regional jämförelse](#)

Genom att utgå ifrån expertis inom området sällsynta hälsotillstånd, och i tätt förankring med strategierna (1) – (3) kan det fortsatta arbetet för ökat statligt ansvar leda till en utveckling av framtida hälso- och sjukvården i Sverige.

(2) Regionernas färdplan för implementering av precisionsmedicin (PM) ser PM som framtidens hälso- och sjukvård och att lyckas med implementering av PM anses som en förutsättning för att förbli en ledande nation inom Life science sektorn. Det är målet med (1) Life science strategin där även utmaningen nämns att tillgång till innovativa behandlingar förutsätter en ökad samverkan mellan akademi, näringsliv och vårdsektorn. Även inom (1) nämns PM som särskilt avgörande och en utveckling av nya ersättningssystem och regelverk anses nödvändiga för att lyckas. Båda rapporterna lyfter området sällsynta sjukdomar som viktigt (fokus-)område. Samtidigt tillhandahåller (3) utkastet för sällsynt strategi ett stort antal väl förankrade och mycket konkreta förslag för hur en utveckling av dagens hälso- och sjukvård för personer med sällsynta hälsotillstånd kan leda till en mer jämlik framtida sjukvård för alla.

Läkemedel och ersättningssystem

Även inom området läkemedel och terapier utmanar diagnoser befintliga system. Som ett av de första områden med tillgång till de nya (dyra) behandlingar som PM möjliggör, utmanar sär läkemedel dagens ersättningssystem, vilket blir tydligt i EFPIAs WAIT report 2024 som visar att bara 42% av de inom EU godkända icke-onkologiska läkemedlen är tillgängliga i Sverige, vilket ligger under EU snittet på 46%². Som följd till det och i uppdrag av regeringen har TLV levererat förslag som ska stärka tillgång till läkemedel vid sällsynta hälsotillstånd (S2022/03077). Vi anser att detta arbete bör följas upp i kommitténs fortsatta arbete, något som efterfrågas också i regionernas arbete med PM.

Inom sällsynta hälsotillstånd finns goda förutsättningar för ett framtida innovationsarbete

Våra egna och internationella undersökningar visar att persongruppen som lever med sällsynta hälsotillstånd har visat sig som mycket öppna för innovationer. Den pågående uppbyggnaden av Sveriges första kvalitetsregister för sällsynta diagnoser kan dessutom bidra som värdefull informationskälla för uppföljning av en lyckad sjukvårdsutveckling för området.

² [EFPIA Patients W.A.I.T. Indicator 2024 Survey](#)

Avslutande kommentar

Vi ser betänkandet som ett viktigt steg för att säkerställa en framgångsrik utveckling av svensk hälso- och sjukvård mot morgondagens tillgång till PM och hoppas att vårt resonemang kring hur den stora erfarenheten av utmaningar inom området sällsynta diagnoser kommer bidra till kloka beslut för uppföljning av detta viktiga arbete. Sällsynta diagnoser utgör ett område med stora behov, men också stora möjligheter. Genom ökad statlig styrning, samordning med befintliga strategier och utveckling av ersättningssystem kan vården bli mer jämlik, innovativ och framtidssäkrad – till nytta för hela befolkningen.

Med vänliga hälsningar,

Birgitta Termander

Förbundsordförande

Birgitta.termander@sallsyntadiagnoser.se

076776 24 74

Bilaga: Riksförbundet Sällsynta diagnosers bidrag till Vårdansvarskommitténs öppna konsultation, december 2023

Riksförbundet Sällsynta diagnosers bidrag till Vårdansvarskommitténs öppna konsultation om statligt huvudmannaskap för hälso- och sjukvården

Riksförbundet önskar svara på tre av kommitténs fem frågor. Se nedan.

1. Vilka problem/utmaningar inom hälso- och sjukvårdsområdet ser du/ni att kommittén bör fokusera på i arbetet?

Sveriges hälso- och sjukvård uppfyller idag inte lagens krav

Målet med hälso- och sjukvården är en god hälsa och en vård på lika villkor för hela befolkningen. Vården ska ges med respekt för alla människors lika värde och för den enskilda människans värdighet. Den som har det största behovet av hälso- och sjukvård ska ges företräde till vården. HSL 3 kap 1 §

Vården skiljer sig både geografiskt och mellan diagnosgrupper. Nedan förtydligar vi denna allvarliga bristsituation för området sällsynta hälsotillstånd. Mer om sällsynta hälsotillstånd i faktarutan längst ner i dokumentet.

Geografiska skillnader: Riksförbundet Sällsynta diagnosers medlemsundersökning Sällsynt men inte ovanlig 2022³ visar stora skillnader mellan sjukvårdsregionerna gällande

- Tillgång till rätt diagnos
- Tillgång till genetisk utredning
- Tillgång till vård vid behov
- Tillgång till expert inom det sällsynta hälsotillståndet
- Deltagarnas förtroende för hälso- och sjukvård
- Risken att nekas vård på grund av det sällsynta hälsotillståndet

Skillnader mellan diagnosgrupp: Personer som lever med sällsynta hälsotillstånd har i mindre utsträckning tillgång till den hälso- och sjukvård de behöver samt lägre förtroende för hälso- och sjukvården än befolkningen i övrigt. Se tabell nedan med jämförelse mellan resultat från Riksförbundet Sällsynta diagnosers medlemsundersökning¹ och Vården i Siffror⁴.

³ <https://www.sallsyntadiagnoser.se/sallsynt-men-inte-ovanlig-2022-medlemsundersokning-forbatta-vardens-kunskap-om-sallsynta-diagnoser/>

<https://www.sallsyntadiagnoser.se/ar-det-postkodlotteriet-eller-sallsynt-halso-och-sjukvard/>

⁴ <https://vardenisiffror.se/Rapport/halso-och-sjukvardsrapporten-2023-lagesbild-utkastutkast>

	Personer med sällsynt hälsotillstånd	Allmänheten
Jag har tillgång till den hälso- och sjukvård jag behöver	65%	85%
Jag har förtroende för hälso- och sjukvården i sin helhet	51%	62%
Jag har förtroende för sjukhus	57%	71%
Jag har förtroende för vård- / hälsocentraler	39%	62%

Morgondagens sjukvård med precisionsmedicin och nya terapier kräver nationell styrning; detta vittnar området sällsynta hälsotillstånd om redan idag

Diagnostik och behandling för sällsynta hälsotillstånd ligger i framkanten av utvecklingen inom hälso- och sjukvården. Över 70% av dem idag kända över 7.000 sällsynta diagnoser har ett genetiskt ursprung och för rätt diagnostik krävs ofta avancerad genomsekvensering. För bara 5% av sällsynta diagnoser finns det idag en målriktad behandling och priser för dessa sÄrläkemedel är höga vilket belastar sjukvårdsregionerna ojämnt⁵.

Det regionala självstyre försvårar för personer som lever med ett sällsynt hälsotillstånd att få tillgång till den avancerade diagnostik och behandling som behövs och som redan idag finns inom hälso- och sjukvård i Sverige⁶. I många fall är det regiongränser som sätter hinder för patientrörlighet och kunskapsflöde. Även ekonomiska utmaningar med allt dyrare diagnostik och behandlingar kan leda till att sjukvårdsregioner skiljer sig i möjligheten att erbjuda vård enligt hälso- och sjukvårdslagen.

I Riksförbundet Sällsynta diagnoser medlemsundersökning visar sig denna brist på tillgänglighet till expertis, vård och behandling i dystra siffror:

- 20 % rapporterar att det tog mer än 10 år att få sin diagnos fastställd
- 30 % rapporterar att man aldrig har träffat en expert på sitt hälsotillstånd
- 38 % rapporterar att man har genomgått en genetisk testning
- 31 % rapporterar att det finns en läkemedelsbehandling, men bara 70 % har tillgång till den med läkemedelsförmån

Vi tycker att kommitteen bör fokusera på att

- kartlägga befintliga skillnader i hälso- och sjukvården som strider mot HSL,
- identifiera orsakerna bakom,

⁵ <https://regionvasterbotten.se/region-vasterbotten-lanserar-vitbok-om-sallsynta-sjukdomar>

⁶ <https://genomicmedicine.se/>, <https://www.scilifelab.se/>, <https://www.karolinska.se/om-oss/om/precisionsmedicinskt-centrum-karolinska/>; <https://atmpsweden.se/>

- ta fram förslag som minskar ojämlikheterna,
- ta fram en anpassad genomförande- och tidsplan med mätbara mål
- ta fram plan för uppföljning.

För detta arbete föreslår vi att välja området sällsynta hälsotillstånd som modellområde där utmaningar för morgondagens hälso- och sjukvårdssystem blir synliga redan idag.

2. Tror du/ni att ett helt eller delvis statligt huvudmannaskap skulle kunna bidra med bättre förutsättningar att hantera de utmaningar/problem som du/ni lyft i fråga 1? Förklara gärna hur du/ni resonerat.

Vi tror att ett delvis statligt huvudmannaskap kan bidra till en hälso- och sjukvård som bättre uppfyller hälso- och sjukvårdslagens krav.

Med ett införande av precisionsmedicin inom hälso- och sjukvården kommer allt fler områden kräva tillgång till den senaste expertkunskapen och ett multiprofessionellt samarbete över region- och landsgränser. Den trenden ser vi redan idag, bland annat i den stora framgången hos satsningar som Genomic Medicine Sweden, SciLifeLab, Precisionsmedicinskt centrum Karolinska, ATMP Sweden, med mera. Även nationella satsningar som Sveriges Life science strategi, och internationella målsättningar som European Health Data Space visar en tydlig riktning mot ökad övergripande styrning och avlägsna strukturella och regionala hinder.

Behovet av omställningen inom hälso- och sjukvården kommer vara stort och möjligheten att harmonisera nyckelprocesser för dessa omställningar förbättras avsevärd med ett statligt huvudmannaskap.

3. Finns det särskilda alternativ/scenarier som kommittén bör analysera närmare när det gäller en förändrad ansvarsfördelning mellan staten och regionerna i hälso- och sjukvården?

Gruppen personer med sällsynta hälsotillstånd kan med fördel fungera som exempel för vilka fördelar ett statligt huvudmannaskap för hälso- och sjukvården skulle medföra. Med en halv million människor som antas leva med sällsynta hälsotillstånd i Sverige idag är gruppen lika stor som de som lever med cancer men visar på ett ännu tydligare sätt utmaningar som medföljer sjukvårdens regionala huvudmannaskap.

Faktaruta om sällsynta hälsotillstånd och Riksförbundet Sällsynta diagnoser

I dagsläget är över 7 000 sällsynta diagnoser kända och fler upptäcks löpande. En diagnos räknas som sällsynt när fem på 10 000 invånare eller färre berörs. Sammanlagt beräknas ungefär fem procent av Sveriges befolkning leva med ett sällsynt hälsotillstånd. Det är lika många som lever med cancer.

Diagnostik och behandling för sällsynta hälsotillstånd kräver hög tvärvetenskaplig expertis och ofta tillgång till senaste kunskap, metodik och analys. Utöver detta innebär livet med en sällsynt diagnos ofta komplicerade vård- och stödbehov, under hela livet.

Ungefär hälften av sällsynta hälsotillstånd är syndrom som har genetiska orsaker, berör flera organsystem och kan leda till olika funktionsnedsättningar.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser är en intresseorganisation som arbetar för bättre vård, stöd och behandling för personer som lever med sällsynta hälsotillstånd. Vår vision är att dessa personer har tillgång till bästa möjliga vård, stöd och behandling.

Med vänliga hälsningar,

Maria Westerlund

Förbundsordförande, Riksförbundet Sällsynta diagnoser

maria.westerlund@sallsyntadiagnoser.se

070-248 24 46