

Avdelningen för kunskapsstyrning för  
hälso- och sjukvården  
Enheten för högspecialiserad vård  
Lena Löqvist  
sallsyntahalsotillstand@socialstyrelsen.se

## Remiss avseende förslag till nationell strategi inom området sällsynta hälsotillstånd

Socialstyrelsen har i uppdrag att ta fram ett förslag till nationell strategi inom området sällsynta hälsotillstånd.

Nu möjliggör vi att ge synpunkter på förslaget samt bilagor (Kunskapsunderlag, Omvärldsanalys och Uppdragsbeskrivning). Remissen syftar till att sprida information om ett viktigt men eftersatt område, att förankra de mål, delmål och insatser som föreslås samt att öka förutsättningarna för deras genomförbarhet. Utskicket går till regioner, myndigheter, intresseorganisationer, personer med särskild sakkunskap och andra berörda aktörer. Det är frivilligt att lämna synpunkter på förslaget.

Socialstyrelsen kommer att bedöma alla inkomna synpunkter och bjuda in till ett remissmöte i januari/februari för att beskriva hur vi beaktar dessa.

Bilaga Metodbeskrivning bifogas för kännedom. För mer information om Socialstyrelsens uppdrag att ta fram ett förslag till nationell strategi inom området sällsynta hälsotillstånd vänligen se <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/nationell-strategi/>.

Vi är tacksamma för yttranden per e-post genom att bifoga fil(er) i wordformat för att underlätta vårt arbete med att sammanställa svaren. Remissvar skickas till [sallsyntahalsotillstand@socialstyrelsen.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@socialstyrelsen.se), ange diarienummer 13995/2024 i ämnesraden.

Synpunkter på förslagen ska ha kommit in till Socialstyrelsen **senast den 20 december 2024**.

### Kontakt avseende remissen

[sallsyntahalsotillstand@socialstyrelsen.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@socialstyrelsen.se)

Med vänlig hälsning,

Thomas Lindén  
Avdelningschef

## Svar på remitterat förslag till nationell strategi inom området sällsynta hälsotillstånd

**Avsändare:** Lif de forskande läkemedelsföretagen (kontakt: Karolina Antonov karolina.antonov@lif.se)

Lif bilägger *Förslag: En internationellt unik infrastruktur för precisionsmedicin vid behandling av sällsynta hälsotillstånd*

### **Huvuddokument**

Lif konstaterar den slående skillnad mellan det remitterade förslaget och betänkandet *Bättre tillsammans – Förslag till en uppdaterad nationell cancerstrategi*. Det framgår av remissen att materialet är en slutrapport som ska fungera som underlag för regeringens fortsatta beredning. Det bör betonas tydligare för att undvika missförstånd utifrån rubriken *Förslag till nationell strategi*.

Beskrivningen på sidan 3 om att syftet med en nationell strategi inom området sällsynta hälsotillstånd (NSSH) inte är att dessa patienter ska ha bättre vård än andra är på ett sätt självklar men kan uppfattas som stötande utifrån nuvarande stora skillnader. Det bör förtydligas att jämförelsen är med patienter med lika svåra sjukdomstillstånd.

Sällsynta hälsotillstånd är vanliga inom läkemedelsutvecklingen därför förestår Lif ett fjärde näringspolitiskt perspektiv i tillägg till de tre punkterna under rubriken *Vi behöver en nationell strategi*. Nu beskrivs detta perspektiv främst i omvärldsbevakningen. Den beskrivningen behöver återspeglas i ett ytterligare prioriterat fokusområde eftersom NSSH är en möjlighet att stimulera företags FoU-investeringar vilket främjar svensk produktivitet.

I Sverige utgör klustret med nyföddhetscreeningen, GMS och SciLifeLab en konkurrenskraftig motor som måste nyttjas fullt ut för att öka svensk konkurrenskraft. Även SweTrial – där sällsynta hälsotillstånd bör vara ett nätverk - är särskilt betydelsefullt när patientantalet är litet och upptagningsområdet behöver gå över region och landsgränser. Se bilaga med förslag på en internationellt konkurrenskraftig innovationsinfrastruktur.

Riksdagens tillkännagivande 2022 om att förbättra tillgången till sär läkemedel understryker att svenska patienters tillgång till läkemedelsbehandling vid sällsynta hälsotillstånd är undermålig vilket inte bara drabbar patienterna utan även minskar svensk konkurrenskraft. Alla aktörer behöver bidra utifrån de förslag som TLV lämnar men det är troligt att det fortsatt kommer att finnas patienter som inte får behandling. För den enskilde är det en traumatisk upplevelse som kräver särskilt omhändertagande och NSSH bör omfatta vården av dessa patienter och hur det ska följas upp.

Det första fokusområdet bör vara ...vård och behandling.

***Bilaga: Kunskapsunderlag***

Bilagan ger god överblick över den svenska hälso- och sjukvården men beskrivs som *några* av de ... som behöver beaktas. Det väcker frågan om vad som saknas. Det bör upprepas att strukturerna för läkemedelsbehandling helt saknas utifrån uppdraget.

Trots fokus på de delar av hälso- och sjukvården som är viktiga för patienter med sällsynta hälsotillstånd är det utmanande att få en tydlig bild av om vården är tillräcklig eller vad som saknas. Slutsatsen kan felaktigt bli att sällsynta hälsotillstånd är väl tillgodosedda i befintliga strukturer vilket inte skapar nödvändig ”sense of urgency”.

Många delar är rena beskrivningar medan andra innehåller bedömningar och förslag även i rubrikerna. Bedömningar och förslag bör beskrivs tydligt och konsekvent och det bör framgå vad det innebär när det saknas bedömningar och förslag.

Konstaterandet att lagar, konventioner och direktiv som beskrivs skulle - om de omsattes i sin fulla kapacitet - kunna skapa goda förutsättningar för personer med sällsynta hälsotillstånd understryker att det finns andra skäl till att dessa patienter inte får vård och omhändertagande som motsvarar den för andra patientgrupper. Det är önskvärt att dessa skäl beskrivs tydligare för att kunna adresseras med effektiva åtgärder.

NHV beskrivs på flera ställen men det är otydligt om vård av sällsynta hälsotillstånd systematiskt beaktas inom NHV. Hanteringen av annan aktiv behandling än kirurgi – t.ex med läkemedel – inom NHV bör beskrivas tydligare. Även frånvaron av vårdprogram nämns på flera ställen men det saknas en samlad rubrik-satt beskrivning. Detsamma gäller forskningsaspekter där det saknas en samlad beskrivning av forskningsstrukturerna och förutsättningarna för forskning i syfte att kunna erbjuda aktiv behandling vid fler sällsynta hälsotillstånd. Lif bifogar ett förslag på en internationellt unik innovationsinfrastruktur för att ge fler patienter behandling och attrahera FoU investeringar till Sverige.

Sammanställningen av regelverk bör – trots begränsningen i uppdraget – kompletteras med lagar och regler som styr läkemedelsbehandling.

***Bilaga: Omvärldsanalys***

Rubriken Digitalisering, hälsodata och forskning bör kompletteras med satsningarna i forsknings- och innovationspropositionen. Lif vill understryka betydelsen av att den nationella strategin för sällsynta hälsotillstånd tydligt återspeglar och knyta an till regeringens Life science strategi.

Under rubriken *Ökad diagnostisering av sällsynta hälsotillstånd* bör vikten av att kunna erbjuda diagnostiserade patienter behandling - om sådan finns – belysas med hänvisning till TLVs uppdrag.

Under rubriken *Forsknings- och innovationsprojekt* nämns forskningsutmaningarna när prevalensen är låg. Här – eller under rubriken *Ett nytt regelverk för hälsodataregister* - bör den särskilda utmaningen med registerbaserad forskning och uppföljning av t.ex. läkemedelsbehandling läggas till vilken orsakas av att sekretessbestämmelser ofta omöjliggör utlämnande från t.ex. hälsodataregister.

Det är positivt att arbetet för att stärka tillgången till läkemedel inkluderats i omvärldsanalysen trots begränsningarna i uppdraget. Detsamma gäller användandet av behandlingsråd vid svåra etiska ställningstaganden. Det är dock önskvärt med en beskrivning av hur sådana behandlingsråd är kopplade till de strukturer – t.ex. NHV och ERN – som beskrivs i kunskapsunderlaget.

Under rubriken *Utredningen om sekundäranvändning av hälsodata* ser Lif skäl att nämna att utredningen endast lämnat bedömningar i de flesta delar som rör sekundäranvändning, särskilt de delar som skulle kunna stärka utveckling och implementering av läkemedelsbehandlingar.

Under rubriken *Automatisk överföring till nationella kvalitetsregister* är det i sista stycket otydligt vilket register – RMMS eller RARASwed - som funnits sedan 2012.

Under rubriken *Internationell utblick* saknar Lif en beskrivning av att den pågående revideringen av läkemedelslagstiftningen, särskilt föreslagna ändringar för sÄrläkemedel.

#### ***Bilaga: Uppdragsbeskrivningar***

Det behöver tydligare framgå att denna bilaga skiljer sig från omvärldsanalysen och kunskapsunderlaget genom att innehålla faktiska förslag som hör till huvuddokumentet.

Bilagan skiljer sig även genom att beskrivningarna är mer skissartade. Det framgår inte om syftet är att genom remissen utveckla förslagen men med begränsningen till 300 ord är det inte möjligt att i detalj kommentera förslagen. Övergripande ser Lif att båda delarna – ett nationellt kompetenscenter och en nationell samordnare – är viktiga – om än inte de enda - komponenterna i den kommande strategin. Vad gäller de två alternativen för en nationell samordnare ser Lif att det snarast är så att båda alternativen behövs och bör ha ett nära samarbete. Att endast tillsätta en nationell samordnare för framtidens vård riskerar att återigen osynliggöra de särskilda utmaningarna kring sällsynta hälsotillstånd.

Att strukturerna för läkemedelsbehandling bara nämns indirekt förklaras av uppdraget vilket även bör upprepas i denna bilaga. Detta för att understryka att den färdiga strategin måste omfatta läkemedelsdelarna som TLV har i uppdrag att utveckla.

Lif efterfrågar att det övervägs att inkludera det bifogade förslaget på en internationellt unik infrastruktur för precisionsmedicin vid behandling av sällsynta

hälsotillstånd. Utöver det behöver forskningsinfrastrukturer och strukturer för att stärka möjligheterna att bedriva kliniska läkemedelsprövningar och andra kliniska studier läggas till som nödvändiga komponenter i den färdiga strategin.