

## Kunskapsunderlag om sällsynta diagnoser

### Förord

Beräkningar visar att det i hela världen finns uppskattningsvis 300 miljoner människor som har en sällsynt diagnos, varav 400 000 i Sverige<sup>1</sup>. Tillsammans är de många, men antalet diagnoser är stort och få personer har samma unika sjukdom. Sverige ett av de få länder som inte har en nationell strategi för sällsynta diagnoser eller någon specifik överenskommelse för att säkerställa jämlik tillgång till vård för dessa.

Svensk hälso- och sjukvård har i många avseenden goda förutsättningar för att skapa en jämlik vård för patienter med sällsynta diagnoser, men det behövs en tydligare nationell samordning av befintliga strukturer och resurser. En nationellt samordnad vård innebär att processer blir koordinerade och att det finns tillgång till rätt kunskapsunderlag och behandlingsalternativ oberoende av var i Sverige man är bosatt. För att bygga vidare på kunskap och de centra som finns för sällsynta diagnoser, krävs större tag nationellt och regionalt. De diskussioner som under senare år har förts om vården för patienter med sällsynta diagnoser har medfört ett ökat fokus på utmaningar och möjligheter. Hur säkerställer vi att de initiativ som idag diskuteras också bäddar för en långsiktighet i den nationella samordningen? Vem ska hålla i taktpinnen och ser till att det samordnas?

### Bra med nationellt programområden

Baserat på samtal med beslutsfattare och experter på regional respektive nationell nivå samt aktuella rapporter och positionspapper, har Takeda tagit fram detta kunskapsunderlag om sällsynta diagnoser. Underlaget berör de utmaningar och behov som finns som ger förslag på lösningar som gör att personer med sällsynta diagnoser ska få ett bättre och längre liv.

Takeda vill genom engagemang och intresse bidra till att sprida kunskap kring möjliga vägar framåt för patienter och hälso- och sjukvården och gemensamt finna hållbara lösningar för framtidens utmaningar i hälso- och sjukvården.

### Sammanfattning

Sällsynta diagnoser omfattar många sjukdomar och sammantaget är sällsynta diagnoser ett omfattande område som berör många människor och en betydande del av hälso- och sjukvården. Varje enskild diagnos är dock ovanlig, vilket gör det omöjligt för alla berörda vårdverksamheter att ha ingående kunskap om varje diagnos. Detta kan leda till att den som har en sällsynt sjukdom kan få vänta lång tid på rätt diagnos. När patienten väl har fått sin diagnos kan det vara otydligt vilken behandling som är den rätta och hur den finns att tillgå, vilket orsakar oro kring vilket omhändertagande som kan erhållas. Det finns tydliga brister i likvärdighet när det gäller vård över landet, detta trots att Socialstyrelsen har en relativt utvecklad kunskapsbas med riktlinjer. Takeda vill

<sup>1</sup> <https://www.sallsyntadiagnoser.se/langt-kvar-innan-varden-ar-saker-och-jamlik-for-sallsynta-diagnoser/>

med detta kunskapsunderlag öka kännedomen om vilka utmaningar och möjligheter Sverige står inför när det gäller sällsynta sjukdomar och behandlingen av dem.

### **Så kan vården för personer med sällsynta diagnoser bli bättre i Sverige:**

Baserat på flera samtal med beslutsfattare och experter på regional och nationell nivå har följande förslag utkristalliserats som intressanta och värdefulla att arbeta vidare med när det gäller att förbättra vården för personer med sällsynta diagnoser:

#### **1. Framtagande av en nationell handlingsplan**

EU-kommissionen har sedan 2009<sup>2</sup> efterfrågat nationella planer för sällsynta diagnoser. Sverige hör till ett av de få undantag som ännu inte har tagit fram en sådan. Ett större ansvarstagande och driv för att utveckla en nationell handlingsplan för sällsynta diagnoser behövs i Sverige.

#### **2. En nationellt samordnad vård**

Det behövs en nationellt samordnad vård där processer och kunskapsunderlag koordineras och där det finns tillgång till rätt behandling oberoende av var i Sverige man bor. Den gemensamma kunskapsbasen kan stärkas genom att bygga en struktur med inspiration från Regionala cancercentrum (RCC).

#### **3. En gemensam finansieringsmodell**

Det behövs en bred uppslutning, nationellt och regionalt, kring en gemensam finansiering av behandlingar för att patienter med sällsynta diagnoser ska få ett bättre och längre liv. En gemensam finansieringsmodell med statlig delfinansiering måste utformas snarast. Läkemedelsbranschen har ett ansvar att hjälpa till att utveckla denna.

### **Vad är sällsynta diagnoser och varför behövs en nationellt samordnad vård för patienter med sällsynta diagnoser?**

Enligt EU:s klassificering är en sällsynt sjukdom ett livshotande tillstånd eller ett tillstånd med kronisk funktionsnedsättning och som högst fem av 10 000 personer inom den europeiska gemenskapen lider av. Den svenska definitionen är högst en av 10 000.<sup>3</sup>

I Sverige uppskattas cirka 3–5 procent av befolkningen lida av ett sällsynt tillstånd<sup>3</sup>. Att leva med en sådan diagnos innebär ofta komplicerade vård- och stödbehov, under hela livet. Vård och omsorg riskerar att bli undermålig i kvalitet och bemötande av den enskilde personen som har en sällsynt diagnos, om kunskap kring diagnosen inte finns i tillräcklig utsträckning.

Eftersom sällsynta sjukdomar är ovanliga på individbasis men stora i antal, är det mycket svårt för enskilda läkare att ha en övergripande bild av alla dessa sjukdomar. Cirka 40 procent av alla patienter i Europa blir inledningsvis feldiagnostiserade<sup>4</sup>.

Sällsynta sjukdomar kan också vara förknippade med en allvarlig svårighetsgrad som innebär förkortad livslängd och försämrad livskvalitet. Det behövs en nationellt samordnad handlingsplan för att möta medicinska och sociala behov hos personer som idag lever med en sällsynt diagnos.

<sup>2</sup> <https://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:SV:PDF>

<sup>3</sup> <https://csdsydost.se/det-har-ar-csd/vad-ar-en-sallsynt-diagnos/>

<sup>4</sup> <https://www.eurordis.org/content/undiagnosed-rare-diseases>

Avancerade och innovativa läkemedelsbehandlingar skapar nya möjligheter att behandla sällsynta sjukdomar.

Från den situation som hälso- och sjukvården befann sig i runt millennieskiftet, då det fanns lite eller nästan inga behandlingar för sällsynta sjukdomar, är vi nu i ett läge där det finns ett betydande antal behandlingar som är godkända redan idag och långt fler är under utveckling.

Sverige har ett starkt sjukvårdssystem, men när det gäller behandlingar för patienter med sällsynta diagnoser, så finns det utmaningar när det gäller jämlik vård och patientens tillgång till nya behandlingsmetoder.

*Det är stor skillnad beroende på var i landet man bor när man får en sällsynt sjukdom, både vad gäller tillgång till behandling och omhändertagande, så får det inte vara. – **Acko Ankarberg Johansson (KD)**, ordförande i riksdagens socialutskott*

*Fokus bör ligga på tillgången till en jämlik vård över landet. Jämlikhet betyder inte att det finns exakt samma vård över allt, men att alla ska få ett jämlikt resultat. - **Sofia Nilsson (C)**, ledamot i riksdagens socialutskott*

## Hur tillgodoser vi patienternas behov av innovativa behandlingar?

Tillgången till behandlingar för patienter med sällsynta diagnoser i Sverige varierar. Färre än 3 av 10 nya icke-onkologiska säräkemedel som godkänns i Europa kommer till användning i Sverige och det finns ett antal olika faktorer som påverkar detta.<sup>5</sup>

Dagens hälso- och sjukvård står inför en del utmaningar när det gäller att kunna tillgodose patienternas behov av innovativa behandlingar. Det finns idag nya behandlingar som är livsavgörande och utgör en viktig del av vården för patienter med sällsynta diagnoser – vissa behandlingar når inte alltid patienter även om de har funnits tillgängliga i flera år. Behandlingar riktade mot sällsynta diagnoser behöver andra förutsättningar, både på nationell och regional nivå, när det gäller införande- och vårdprocesser.

Historiskt och av befogade skäl har det funnits diskussioner om att nya behandlingar, utifrån ett ekonomiskt perspektiv, har inverkan på hälso- och sjukvården – för ca fem år sedan diskuterades Hepatit C. Svensk hälso- och sjukvård har dock haft en god förmåga att göra systemförändringar när den medicinska utvecklingen har gått framåt.

För att stärka förutsättningarna för att behandlingar kommer patienter till godo i Sverige, på ett jämlikt och kostnadseffektivt sätt, behöver den nationella och regionala nivån finna samsyn avseende finansieringsprinciper och modeller som hanterar hälsoutfall samt ekonomiska risker med nya behandlingar. Detta bejakas i SKR:s positionspapper "Sverige behöver ett modernt regelverk för läkemedel" som nyligen publicerades. SKR säger att "ett system för statlig medfinansiering av vissa terapier behövs. Staten behöver ge ekonomiskt stöd i särskilt utmanande situationer där nya

<sup>5</sup> [https://www.life-time.se/contentassets/e0902501af9f4c4cad76144a2d3c79bb/quantify\\_tillganglighet-till-nya-lakemedel-2017-2019\\_final\\_v1.0-2021-03-23.pdf](https://www.life-time.se/contentassets/e0902501af9f4c4cad76144a2d3c79bb/quantify_tillganglighet-till-nya-lakemedel-2017-2019_final_v1.0-2021-03-23.pdf)

läkemedelsbehandlingar som bedöms effektiva är förknippade med mycket höga kostnader för både läkemedel och andra vårdinsatser<sup>6</sup>.

*Regionerna klarar inte av betalningsansvaret ensam. I ett första läge skulle staten kunna gå in och stötta upp – inte långsiktigt utan mer för att få i gång det. Framöver tror vi inte på en helt statligt finansierad modell, regionerna behöver också ha ett ansvar. – Anna-Lena Danielsson (S), regionråd och hälso- och sjukvårdsnämndens ordförande, Region Västerbotten*

### **Vad skulle en nationell strategi för sällsynta diagnoser innebära?**

Målet med en nationellt samordnad vård är att kunna erbjuda alla patienter med svåra och sällsynta sjukdomar, oavsett var i landet de bor, rätten till god vård, effektiva behandlingar och ett personcentrerat omhändertagande utifrån deras sällsynta hälsotillstånd.

Givet dagens situation med geografiska skillnader i vilken vård som kan erhållas för patienter med sällsynta diagnoser, behövs en tydligare nationell samordning av befintliga strukturer och resurser för att skapa en jämlik vård.

Det finns idag god kunskap, skicklig och kunnig vårdpersonal och centra för behandling för många sällsynta sjukdomar, men det behövs också nationella initiativ för att kunna behandla fler patienter.

För att få en jämlik tillgång till vård och behandling för patienter med sällsynta sjukdomar bör fler parter vara involverade i framtagandet av en nationell strategi – riksdag och regering, SKR och regionerna, TLV och läkemedelsföretag. Kliniskt sakkunniga och patienter är självklara källor till kunskap som ligger till grund för en nationell strategi.

En nationell strategi för sällsynta diagnoser skulle innebära en tydligare samverkan mellan nationell och regional nivå där vården för patienter blir samordnad och jämlik.

Det finns ekonomiska utmaningar för enskilda regioner att kunna tillgodose patienternas behov av vård och behandling. Nationella överenskommelser skulle förbättra förutsättningarna att ge vård på lika villkor.

Den nationella och regionala nivån behöver samarbeta och en nationell strategi för sällsynta diagnoser behövs för att skapa förutsättningar för:

- **En samlad syn för olika handlingsalternativ** – där möjligheter och utmaningar har olika handlingsalternativ kopplat till vård och behandling för patienter med sällsynta diagnoser.
- **En samlad syn på olika finansieringsmöjligheter** – där det finns en bred uppslutning kring vad som långsiktigt behövs på nationella och regional nivå då det gäller en gemensam finansiering av olika behandlingar

<sup>6</sup> [https://skr.se/download/18.71b542201784abfbf7a64099/1617274774884/WEBB-13-20-00249-SKR-Positionspapper-lakemedel-2021%20\(2\).pdf](https://skr.se/download/18.71b542201784abfbf7a64099/1617274774884/WEBB-13-20-00249-SKR-Positionspapper-lakemedel-2021%20(2).pdf)

*Om man tittar ur ett längre perspektiv så kan man se att det alltid har funnits en diskussion om nya dyra behandlingar. [...] Sverige har historiskt haft en god förmåga att göra sådana systemförändringar när man har sett att den medicinska utvecklingen har gått framåt. - Jonas Vikman, samhällspolitisk chef. Läkemedelsindustriföreningen (Lif)*

## **Finns det modeller som kan användas som inspiration för en nationellt samordnad vård?**

RCC (Regionala cancercentrum) och dess struktur har visat sig framgångsrik i att samordna cancervården och stärka den gemensamma kunskapsbasen. RCC skulle kunna användas som inspiration för hur en nationell samordning av sällsynta diagnoser kan utformas.

Sällsynta diagnoser är ofta så ovanliga att det inte finns kunskap inom den nära vården eller på sjukhus, och därför har centrum för sällsynta diagnoser bildats vid sex universitetssjukhus. Dessa centra har idag begränsade resurser. En RCC-liknande struktur med finansiering skulle kunna stödja den nationellt samordnade vården – en sådan struktur skulle dock behöva vara koordinerad med den nationala kunskapsstyrningen och regionala programområden för sällsynta diagnoser

För att skapa en långsiktighet inom en modell som ska främja en samordnad vård behöver regioner samverka med varandra, SKR, statliga myndigheter, akademi, företag, patientföreningar och andra relevanta intressenter.

En viktig aspekt i utformningen av en modell för samordnad vård är att den måste grundas på förslag i en nationell strategi – likt utgångspunkten från förslagen i ”*en nationell cancerstrategi för framtiden*” (SOU 2009:11), där regeringen tog initiativ till etablering av regionala cancercentrum (RCC) i sjukvårdsregionerna.

*Det avgörande för patienter är att en nationell handlingsplan tas fram, att vården samordnas nationellt och att tillgången till jämlik behandling ökas genom införande av nya betalningsmodeller. - Carl-Johan Glans, Public Policy Lead, Takeda Pharma Sverige*

## Om Takeda

Takeda är ett patientfokuserat, värdebaserat, innovationsdrivet, globalt biofarmaceutiskt företag med målet att skapa en bättre hälsa och en ljusare framtid för människor världen över. Vår passion och strävan efter att skapa potentiellt livsförändrande behandlingar för patienter är djupt rotad i vår mer än 240 år långa framgångsrika företagshistoria i Japan.

Vi finns i 80 länder och har en ledande position i Japan och USA, världens tredje respektive största marknad för läkemedel. Vår målsättning är att leverera höginnovativa läkemedel och transformativ vård till fler människor världen över.

Takeda fokuserar på långsiktig, lönsam tillväxt genom sex affärsdrivande områden. Dessa inkluderar våra fyra kärnterapiområden inom onkologi, gastroenterologi (GI), sällsynta läkemedel och neurovetenskap, samt plasmahärledda behandlingar (PDT) och vacciner. Stark finansiell disciplin gör det möjligt att generera vinstdrivande tillväxt i kombination med att kunna tillhandahålla största möjliga tillgång till våra läkemedel. Allt detta gör det möjligt för oss att bli ännu mer konkurrenskraftiga och kunna göra ännu mer för att tillgodose patienternas ouppfyllda medicinska behov.

### Vid frågor kontakta:

**Henry Werner**  
**Head of Communications**  
[henry.werner@takeda.com](mailto:henry.werner@takeda.com)  
**+46-70-970 22 27**

C-ANPROM/SE/RDG/0010 jun-21