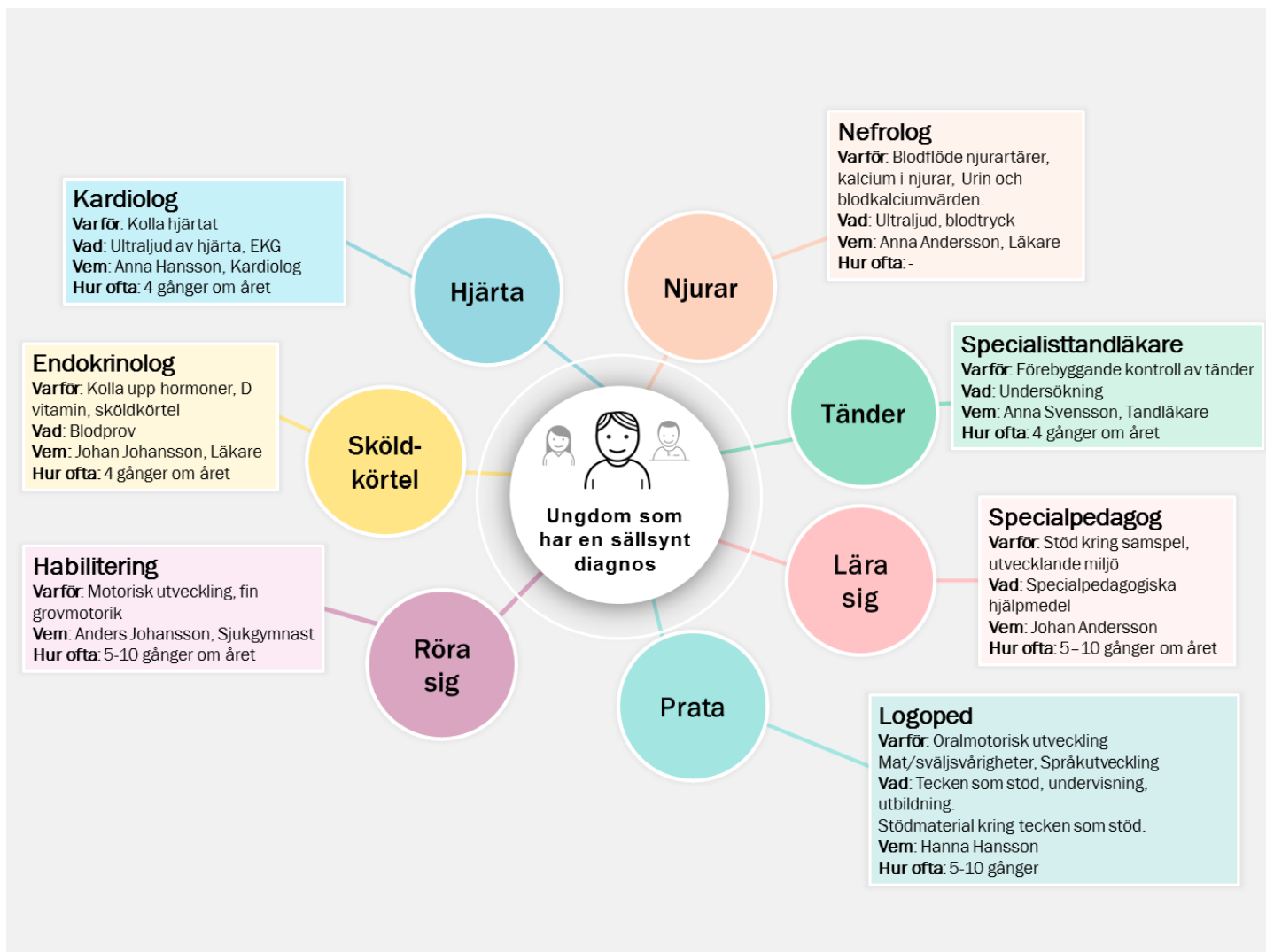


Sällsynt men inte ovanlig

Riksförbundet Sällsynta diagnoser 2019



Bildtext: Exempel på kontakter i vården för en person med en sällsynt diagnos

SÄLLSYNTA
DIAGNOSER
RARE DISEASES SWEDEN

Sällsynthet är vanligare än många tror. Uppskattningar visar att två till fem procent av Sveriges befolkning beräknas ha någon av de 7000 av de sällsynta diagnoser man idag känner till. Riksförbundet sällsynta diagnoser representerar i huvudsak syndromdiagnoser som har genetiska orsaker, leder till flera olika funktionsnedsättningar och inte tillhör någon större sjukdomsgrupp.

Vi i Riksförbundet sällsynta diagnoser får från våra medlemmar många vittnesmål om hur vården inte förmår tillgodose deras behov av god och jämlik vård och uppföljning. Kritiken handlar ofta om att man som patient skickas runt till mängder av olika vårdinrättningar. Vad som görs i ena delen av vårdkedjan känner inte den andra delen till. Många av oss som själva har eller är anhöriga till personer med sällsynta diagnoser får lägga mycket tid på vårdkontakter eftersom man är tvungen att själv samordna sina oftast många vårdkontakter.

För att ta reda på hur våra medlemmar som själva har eller är anhöriga till någon med sällsynta diagnoser upplever vården och hur vården påverkar livsförutsättningarna har vi genomfört denna omfattande enkätstudie där 1549 av våra medlemmar deltog.

Resultaten är nedslående på flera områden. Avsaknad av individuella vårdplaner, habilitering och kontakt med specialister är mer vanligt än vi befarat. Resultaten pekar också på att kvinnor i mindre utsträckning än män får sina vårdbehov tillgodosedda. Vad gäller vuxna med en sällsynt diagnos visar vår undersökning ett intressant mönster där personer i fyrtioårsåldern rapporterar sämre kunskap och bemötande inom vården än de andra åldersgrupperna.

Det finns all anledning att ta krafttag kring hur vården möter människor med sällsynta diagnoser.

Vår undersökning visar att det finns mycket för enskilda vårdinrättningar inom såväl primär- som specialistvård att förbättra sig kring. Men det behövs också nationella åtgärder. Sällsynta diagnoser är ofta så ovanliga att den lokala vårdcentralen eller det närmsta sjukhuset inte har kunskap om den specifika diagnosen.

För att samla expertis har sex Centrum för Sällsynta diagnoser (CSD) bildats vid universitetssjukhusen. De verkar för att stötta expertteamen i deras arbete och för att personer med sällsynta diagnoser får möjlighet till diagnos, behandling och samhällsservice. Kunskap och expertis kring sällsynta diagnoser varierar mellan regioner och bidrar till en ojämlik vårdkvalité i Sverige för den som har en sällsynt diagnos.

Det behövs nationell samordning och ökade nationella resurser för att stärka CSD och expertteamen. Dessutom behöver man skapa multidisciplinära expertteamen med nationellt upptagningsområde som har ett helhetstänk med patienten i fokus.

Vi hoppas att denna rapport inte bara leder till eftertanke utan också till handling. Nu vilar ett stort ansvar på beslutsfattare i vården och ytterst på våra förtroendevalda politiker i regioner, riksdag och regering.

Ulf Larsson, Ordförande, Riksförbundet
Sällsynta diagnoser

Mars 2019

Nationell handlingsplan

Några hundra tusen, till en halv miljon svenskar beräknas ha en sällsynt diagnos. Vården är dåligt rustad för att ge personer med sällsynta diagnoser rätt vård och behandling. Det är svårt att få rätt diagnos ställd. Vården skiljer sig dessutom åt beroende på var i landet man befinner sig. Det behövs en nationell kapacitetsförstärkning av och samordning mellan de kunskapscenter för sällsynta diagnoser som finns. Samordningen mellan vårdens olika delar måste dessutom fungera mycket bättre än idag. Annars når inte vården upp till sina egna mål om god och jämlik vård. För att säkra ett patientinflytande måste överlevnaden för organisationer som företrädare personer med sällsynta diagnoser säkras.

Vården är det enskilt största och svåraste område för sällsynta diagnosbärare. I vår rapport visar vi hur många med sällsynta diagnoser som upplever att de möts av okunskap och bristande förståelse i vården. Detta är en betydande riskfaktor för fördröjd diagnos och felbehandling.

För att kunna upprätthålla god kunskapsnivå om sällsynta diagnoser i vården behövs det nationell samordning, centralisering och mer resurser. Det är omöjligt för varje enskild vårdinrättning att ha den kompetens som krävs för att ge personer med sällsynta diagnoser vård och behandling av samma höga kvalitet som alla andra patientgrupper med komplexa men mer kända tillstånd.

Genom nationell samordning kan kompetens stärkas och kunskap byggas upp i och med att erfarenheter och expertis samlas vid ett fåtal centra. Samordning och samarbete mellan dessa kunskapscentrum och med andra europeiska kunskapscenter, skulle bidra till en avsevärd förbättrad vård för personer med en sällsynt diagnos.

Dagens vårdstruktur i Sverige försvårar sådan nationell samordning. Patienter irrar runt med diffusa symptom mellan specialister och primärvården som inte är medvetna om hur vanliga sällsynta diagnoser faktiskt är. Diagnoser fördröjs i årtal och hittas ofta av patienten själv, utan att man sedan har någon

vårdinstitution med specialistkunskap att vända sig till.

Sveriges uppdelning i sjukvårdsregioner försvårar ytterligare patientens möjlighet att få tillgång till specialistkunskap.

För att nå den nationella samordning som krävs, behövs en nationell plan för området sällsynta diagnoser. [Sverige, tillsammans med Polen och Malta, är idag ensamma i EU om att sakna en sådan nationell plan.](#) Detta trots att det nu gått sex år sedan Socialstyrelsen överlämnade ett förslag till en sådan plan till Socialdepartementet.

Centraliserad vård vid medicinska kunskapscentrum för patienter med en sällsynt diagnos är helt nödvändigt för att nå Sveriges lagstadgade mål om jämlik vård. Varje centrum bör ansvara för ett flertal sällsynta diagnoser, som har likartade problem, och ska utgå från patienternas behov genom strukturerad patientmedverkan och ett personcentrerat förhållningssätt.

Förutom tillgång till högkvalitativ, kunskapsbaserad vård kommer centrumbildningar bland annat tillhandahålla ett större patientunderlag, vilket kommer ge möjligheter för vårdutveckling, forskning och kliniska prövningar inom området.

För att nå ovanstående förbättringar för personer som har en sällsynt diagnos krävs en nationell handlingsplan.

Prioriteringsområden i en nationell handlingsplan eller motsvarande för sällsynta diagnoser

- Öka vårdens kompetens om sällsynta diagnoser för tidigare diagnostik och bättre behandling
- Ökad patientmedverkan för rätt prioritering
- Strategisk satsning på forskning, kliniska prövningar, kvalitetsregister
- Implementering av behandlingsrekommendationer
- Gemensamt kodsysteem (ICD-11, Orphacodes)
- Integrering av europeiska referensnätverk i befintliga sjukvårdssystem
- Arbeta med sällsynta diagnoser ur ett livslångt perspektiv
- Arbeta förebyggande och prioritera sällsynta diagnoser ur ett folkhälsoperspektiv
- Arbeta aktivt med strategiska prioriteringsområden och framtida satsningar
- Kartlägga behov och kunskapsluckor tex fokus på åldrande
- Satsning på utbildning för att säkerställa kompetens inom yrkesområden

Innehåll

Inledning	2
Sällsynta diagnoser	3
Sammanfattning.....	6
Resultatredovisning	8
Över hälften får sin diagnos som vuxen.....	8
Lång väntan på diagnos – särskilt för kvinnor	9
Administration och myndighetskontakter extremt tidskrävande.....	10
Sju av tio har inte fått sina vårdbehov tillgodosedda.....	10
Över hälften upplever kunskapsbrist i vården	11
Var tionde har nekats vård på grund av sin diagnos	11
Fyra av tio saknar fast vårdkontakt med helhetsansvar	12
Var tredje har aldrig träffat en expert på deras sällsynta diagnos.....	12
Hälften har aldrig varit på ett expertcenter för den sällsynta diagnosen	13
Färre än var tionde har en skriftlig individuell vårdplan	14
Sällsynt hela livet – ur närståendeperspektiv	15
Metod	16

Sammanfattning

Undersökningen är genomförd i form av en webbaserad enkät där 1549 av Riksförbundet Sällsynta diagnosers medlemmar svarade på hela eller delar av enkäten.



Undersökningen visar att drygt hälften av respondenterna fått sin/sin anhöriges diagnos ställd först som vuxen. Det visar sig också att det finns en stor spridning gällande tiden det tar för att få den sällsynta diagnosen ställd. Medan tre av tio får sin diagnos inom tre månader från att kontakt tagits med vården, är det mycket allvarligt att var fjärde respondent fått vänta längre än fyra år på att få sin diagnos.



De allra flesta, två av tre, lägger upp till en timme per vecka för vårdadministration, till exempel kontakter med olika myndigheter. Men ca tre procent lägger över tio timmar i veckan på sådan administration vilket självfallet inskränker enormt mycket på arbetsliv och/eller privatliv.

Sju av tio som svarat på enkäten uppger att deras (alt deras närståendes) behov av vård inte blivit tillgodosedd och över hälften upplever att kunskapsnivån inom vården inte är tillräcklig för att ge rätt behandling eller uppföljning av den sällsynta diagnosen.

Fyra av tio uppger att de saknar en fast vårdkontakt som är ansvarig för eller har hand om helheten kring den sällsynta diagnosen. Var tredje respondent uppger att de/deras anhörig aldrig varit i kontakt med eller fått behandling av någon som är expert på deras sällsynta diagnos.



En skriftlig individuell vårdplan underlättar samordningen mellan vårdens olika delar och möjliggör en helhetssyn och kompetensöverföring. Bland respondenterna uppger dock endast åtta procent att de har en skriftlig individuell vårdplan. På en rad frågor samvarierar avsaknad av skriftlig individuell plan med andra problem. Bland de som saknar en individuell vårdplan är det vanligare att man

upplever sina vårdbehov som icke tillfredsställda, att man upplever kunskapsnivån inom vården som otillräcklig och att man saknar tillgång till habilitering.

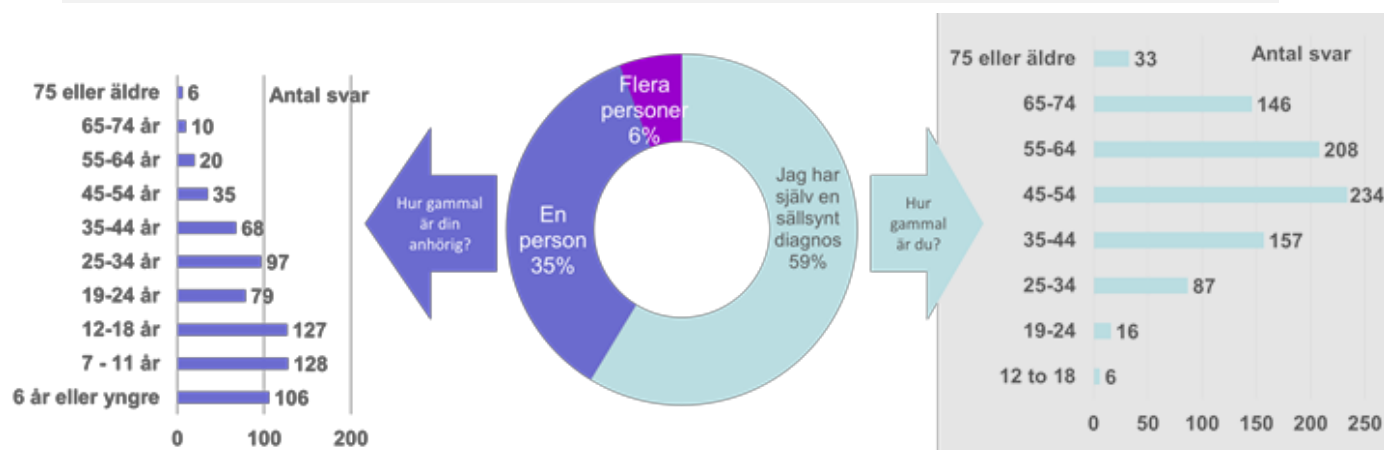
Inom nästan samtliga granskade områden ger kvinnor mer negativa svar än män. Kvinnor får sina diagnoser ställda senare i livet och de får vänta längre på att få sin diagnos ställd. Fler kvinnor uppger att deras vårdbehov inte är tillgodosedda och att de möter kunskapsbrister inom vården. Fler män har fått träffa specialister på deras diagnoser och fler män har fått vård från eller varit i kontakt med ett

medicinskt kunskapscenter eller expertteam för deras diagnos.

Bilden vår medlemsundersökning ger är allvarlig. Ingen annan patientgrupp i dagens kunskapssamhälle skulle tolerera ett resultat där bara vartannat läkarbesök möts av personal som har rätt kompetens för behandlingen. Att 30 % av deltagare, som ofta lever med en komplex, livsbegränsande eller livshotande kronisk diagnos, inte någonsin får möjlighet att träffa någon med expertkunskap om den egna diagnosen fast man bor i en av världens rikaste och mest moderna välfärdsstat är en icke acceptabel situation.

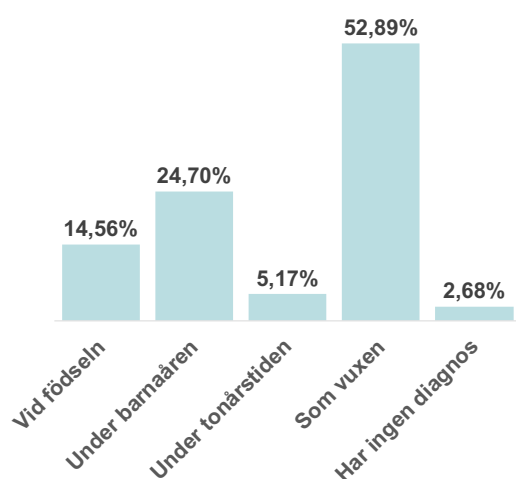
Resultatredovisning

Nedan följer resultat av studien som besvarades av 1549 av Riksförbundet Sällsynta diagnosers medlemmar. 77 procent av de svarande var kvinnor. 59 procent av respondenterna har en sällsynt diagnos och resterande har en eller flera närstående med sällsynt diagnos. Under metodkapitlet kan du läsa mer om hur studien genomförts och om de svarande.



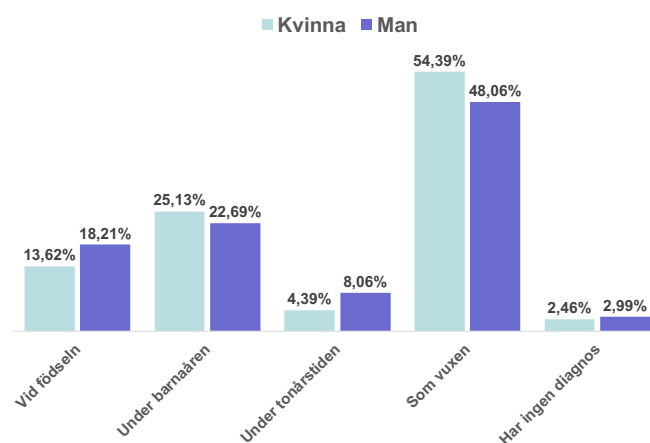
Figur 1. Ålder på diagnosbärare som berördes av medlemsundersökningen. Till vänster gruppen som företräddes av en eller fler anhöriga, till höger respondenter med egen diagnos.

Över hälften får sin diagnos som vuxen



Figur 2. När fastställdes den sällsynta diagnosen

Drygt hälften av respondenterna har fått sin / sin anhörigs diagnos fastställd som vuxen. Tre av tio uppger att diagnosen ställts under barn- eller tonår. 15 procent svarar att diagnosen ställts vid födsel. Färre än tre procent uppger att de saknar diagnos.



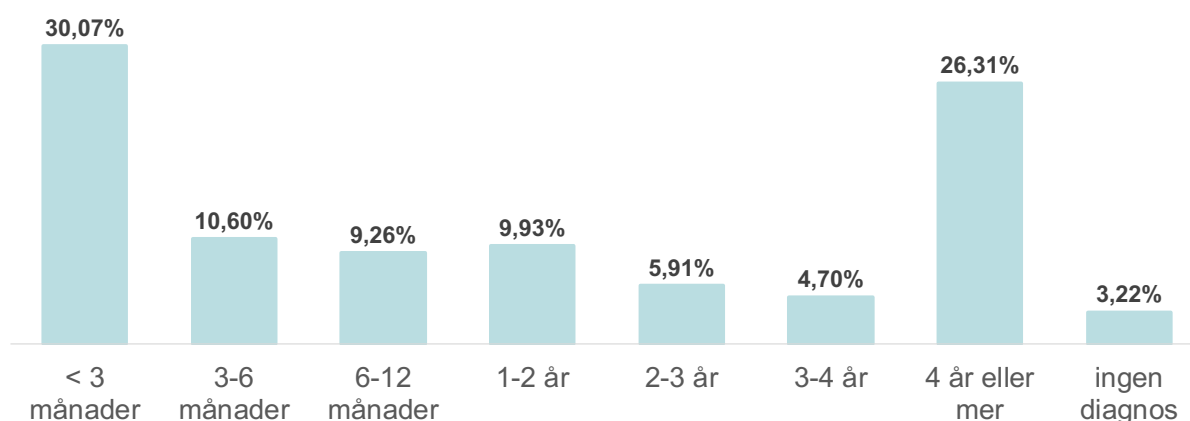
Figur 3. När fastställdes den sällsynta diagnosen fördelat per kön

Fler män uppger att de fått sin diagnos ställd tidigt. 18,2 procent av männen fick sin diagnos ställd vid födseln, jämfört med 13,6 procent av kvinnorna.

Lång väntan på diagnos – särskilt för kvinnor

30 procent får sin diagnos inom tre månader från det att kontakt söktes med vården, det är positivt och snabbt arbetat av vården (Figur 4). Ett år efter första vårdkontakt har hälften fått sin diagnos.

Lika positivt som det är att många får sin diagnos inom tre månader, lika bekymmersamt är det att var fjärde respondent fått vänta längre än fyra år på att få sin diagnos ställd. Varje dag i väntan på rätt diagnos är också en dag med risk att rätt vård och behandling uteblir.

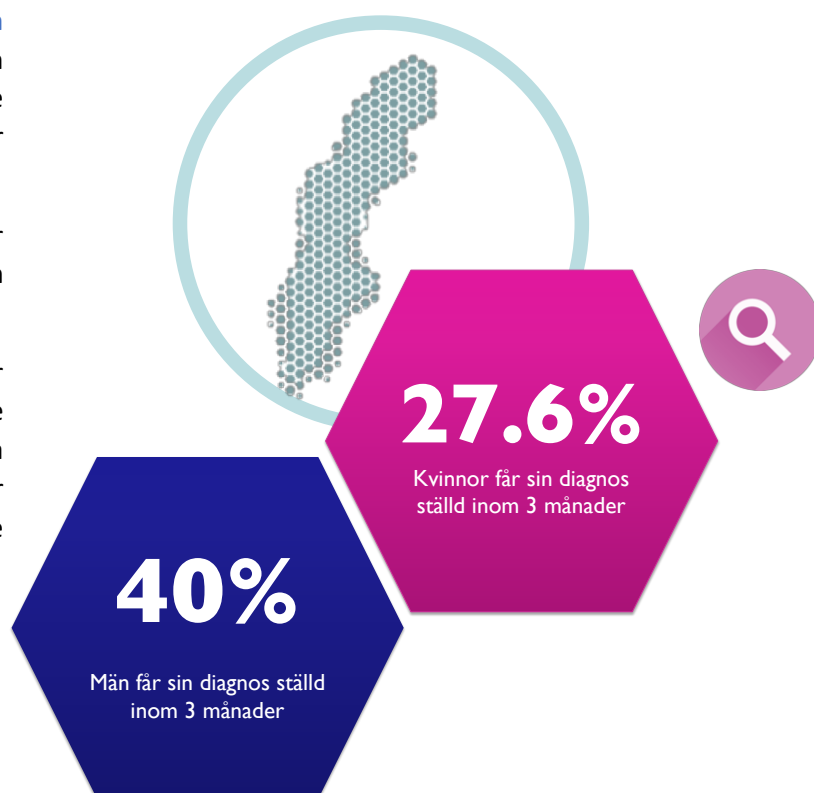


Figur 4. Hur lång tid tog det att få en diagnos från att kontakt togs med vården?

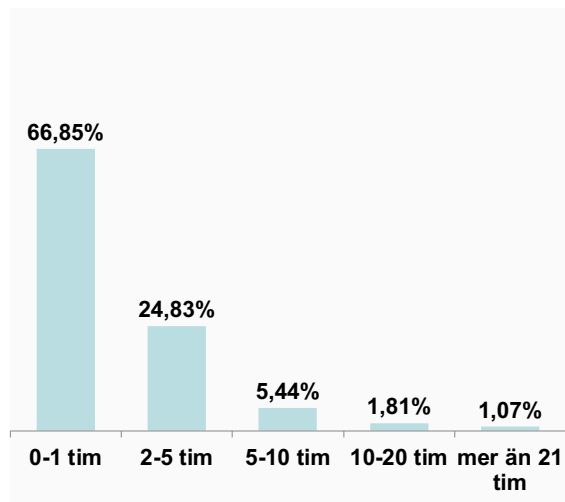
Här går det att notera en tydlig **skillnad mellan män och kvinnor**. 40 procent av männen uppger att de fick sin diagnos ställd inom tre månader, motsvarande siffra för kvinnor var 27,6 procent.

29,4 procent av kvinnorna har fått vänta fyra år eller längre på sin diagnos, jämför med männen där 17 procent uppger samma sak.

Positivt är att de yngsta tillfrågade (6 år eller yngre, då besvarat av anhörig) i större utsträckning har fått sina diagnoser ställda tidigt. 47 procent i den yngsta målgruppen har fått sin diagnos ställd på mindre än tre månader.



Administration och myndighetskontakter extremt tidskrävande



Figur 5. Hur mycket tid lägger du/din anhörig ner per vecka på administration av den sällsynta diagnosen (tex kontakter med myndigheter, samhällsservice, sjukvård).

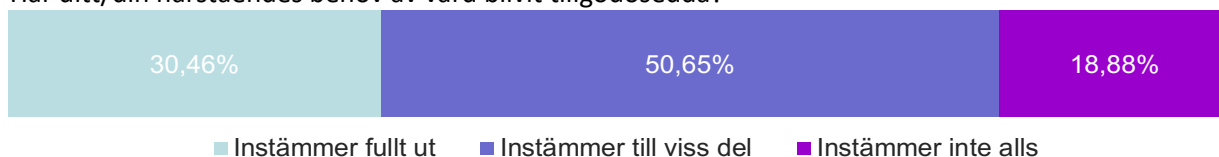
Den tid en person eller anhörig till person med diagnos behöver lägga på administration som till exempel kontakter med myndigheter, samhällsservice och vård kan skilja sig mycket åt. Två av tre lägger upp till en timme per vecka vilket för många kan kännas hanterbart.

Mer oroande är de nära tre procent som uppger att de lägger över tio timmar i veckan på sådan administration. Det kan i procent räknat vid en första anblick framstå som ganska få; men om detta är gällande för hela populationen med sällsynta diagnoser kan det handla om över 14 500 personer eller hushåll, baserat på estimeringen att fem procent av befolkningen har en sällsynt diagnos och 2,88 procent av dessa lägger mer än tio timmar i veckan på administration.

Det är ingen markant skillnad i mäns och kvinnors svar på denna fråga.

Sju av tio har inte fått sina vårdbehov tillgodosedda

Har ditt/din närståendes behov av vård blivit tillgodosedda?

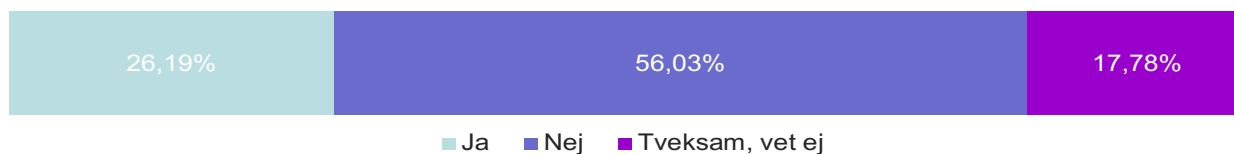


Endast 30 procent instämmer i påståendet att deras behov av vård tillgodosätts fullt ut. Hälften uppger att deras (alt deras närståendes) behov av vård blivit tillgodosedd till viss del och resterande instämmer inte alls.

Det är betydligt vanligare att **MÄN** upplever sina vårdbehov tillgodosedda (40 procent instämmer helt) än att **KVINNOR** upplever sina vårdbehov tillgodosedda (28 procent).

Över hälften upplever kunskapsbrist i vården

Kunskapsnivån inom vården är tillräcklig för att ge rätt behandling av den sällsynta diagnosen.



56 procent svarar nej på frågan om de upplever att kunskapsnivån inom vården är tillräcklig för att ge rätt behandling eller uppföljning av den sällsynta diagnosen. Endast något fler än var fjärde svarar ja på denna fråga.

Även här är **MÄNS** svar mer positiva än **KVINNORS**. 38 procent av männen svarar ja jämfört med kvinnorna där endast 23 procent svarar ja.

Var tionde har nekats vård på grund av sin diagnos

Har du/din närstående någon gång blivit nekad vård pga din sällsynta diagnos?

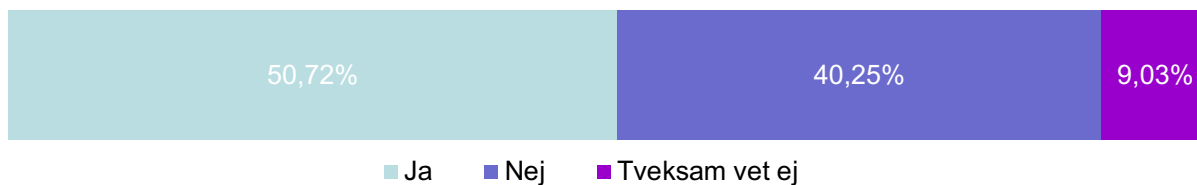


11 procent av respondenterna instämmer fullt ut i påståendet att de någon gång nekats vård på grund av sin sällsynta diagnos (till exempel inte blivit mottagen av en akutmottagning, inte fått behandling för halsont eller annan vanlig åkomma). Ytterligare 28 procent instämmer till viss del.

Det är något fler kvinnor än män som upplever att de nekats vård.

Fyra av tio saknar fast vårdkontakt med helhetsansvar

Har du/din anhörig en fast vårdkontakt?



Fyra av tio uppger att de saknar en fast vårdkontakt som är ansvarig för eller har hand om helheten kring den sällsynta diagnosen. Vår erfarenhet är att just avsaknad av fast vårdkontakt och helhetssyn förstärker

effekterna av bristande kunskap och ökar risken för att patienten inte får rätt vård och behandling. Det är ungefär lika vanligt med avsaknad av fast vårdkontakt med helhetsansvar hos män och hos kvinnor.

Var tredje har aldrig träffat en expert på deras sällsynta diagnos

Har du/ din närstående varit i kontakt med/fått behandling av någon som är expert på den sällsynta diagnosen?



Var tredje respondent uppger att de (eller deras anhörig) aldrig varit i kontakt med eller

fått behandling av någon som är expert på deras sällsynta diagnos.

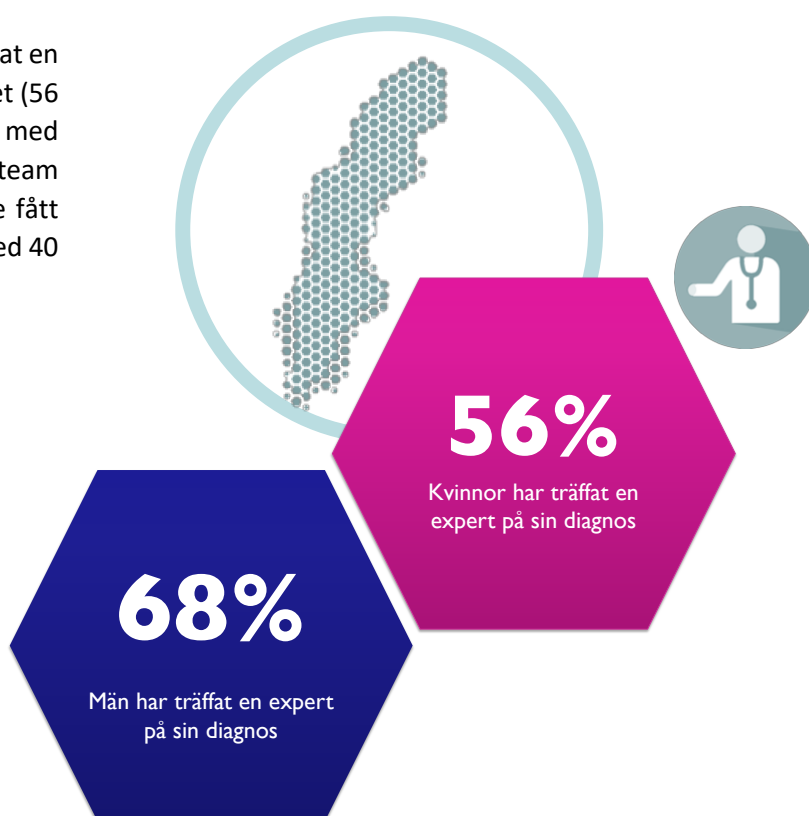
Hälften har aldrig varit på ett expertcenter för den sällsynta diagnosen

Har du/ din närstående varit i kontakt med/fått behandling av ett medicinskt expertcenter/team för den sällsynta diagnosen?



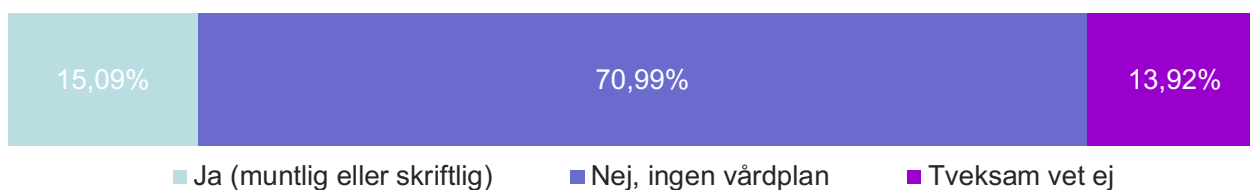
Hälften har aldrig varit i kontakt med eller fått behandling från ett medicinskt expertcenter eller expertteam för deras diagnos.

Det är betydligt vanligare att män har träffat en expert (68 procent) än att kvinnor gjort det (56 procent). Skillnaden gäller även kontakt med eller behandling vid expertcenter eller team där 51 procent av männen uppger att de fått sådan kontakt eller behandling jämfört med 40 procent av kvinnorna.



Färre än var tionde har en skriftlig individuell vårdplan

Har du/din närstående en individuell vårdplan?



En skriftlig individuell vårdplan kan underlätta samordningen mellan vårdens olika delar och bidra till en helhetssyn och kompetensöverföring.

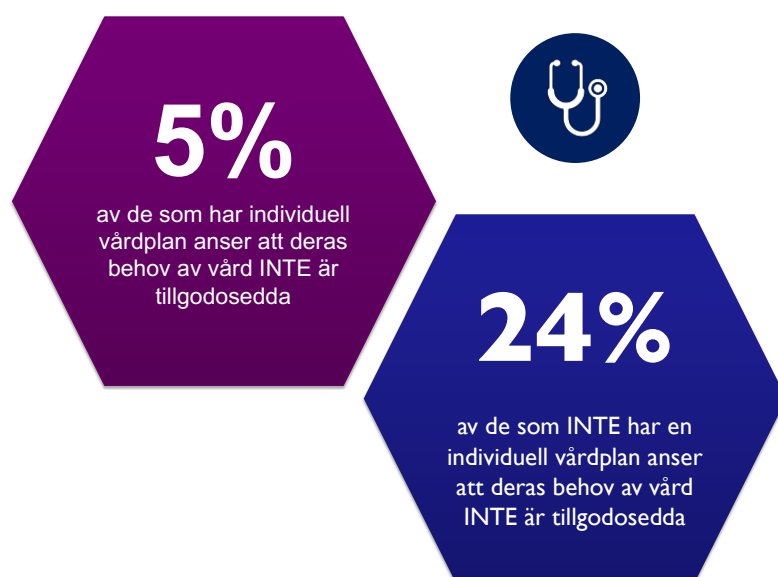
Bland respondenterna uppger dock endast **åtta procent** att de har en skriftlig individuell vårdplan. 70 procent säger nej medan resterande är osäkra, inte vet eller har en muntlig plan.

Mest sällsynt är det med en skriftlig individuell vårdplan bland respondenter i åldern 35–54 år där anhöriga anger att endast **tre procent** har en sådan plan.

På en rad frågor samvarierar avsaknad av skriftlig individuell plan med andra problem.



Till exempel uppger fem procent av dem med individuell plan, skriftlig eller muntlig, att deras (eller deras anhörigs) behov av vård inte alls är tillgodosedda. När vi tittar på resultaten bland dem som saknar en individuell plan stiger den siffran till hela 24 procent.



På samma sätt är det dubbelt så vanligt att de som saknar en skriftlig individuell plan upplever kunskapsnivån inom vården otillräcklig för att ge rätt behandling eller uppföljning av den sällsynta diagnosen, jämfört med dem som har en skriftlig plan.

65 procent av de som har en skriftlig individuell plan uppger att de har tillgång till habilitering. Bland de som saknar plan är motsvarande siffra 27 procent.

Sällsynt hela livet – ur närståendeperspektiv

Resultaten visar att det på flera frågeområden finns skillnader mellan hur respondenter i olika åldrar svarat.

När resultaten bryts ned på ålder, i detta fall hur gammal är din anhörig med en sällsynt diagnos, bör de i vissa fall tolkas med viss försiktighet då antalet personer i gruppen som studeras på frågor med många svarsalternativ blir ganska få. Där vi kan slå ihop mindre ålderskluster till större och där vi har frågor med färre svarsalternativ framträder ändå en bild som kan vara intressant att studera utifrån ålder.

På frågan om man upplever att kunskapsnivån inom vården är tillräcklig för att ge rätt behandling/uppföljning av den sällsynta diagnosen kan vi se att i åldersgruppen 19–34 år svarar 26 procent ja. Men i åldersgruppen 35–54 år sjunker andelen som anser kunskapsnivån som tillräcklig till 15 procent.

Därefter, i åldersgruppen 55 år och uppåt, dubblas nöjdheten till 31 procent.

Man kan se samma tendenser i svaren på frågan om man någon gång upplever att man blivit nekad vård på grund av den sällsynta diagnosen. Vanligast är att just åldern 35–54 år instämmer helt eller delvis i upplevelsen att ha blivit nekad vård. I lägre och i högre åldrar är det färre som instämmer helt eller delvis. Precis samma sak ser vi när vi studerar resultaten på frågan om man anser att man fått sina vårdbehov tillgodosedda. Minst nöjda är de i åldersintervallet 35–54 år.

Resultaten tyder på att det finns en känslig period mellan 35–54 års ålder där mer stöd från samhället och vårdinsatser kan behövas. Då detta är rapporterat från ett anhörigperspektiv kan det också bidra till större belastning hos anhöriga kring den ålderskategorin. Framtida undersökningar kan

ha nytta av att titta närmre på åldrande och sällsynta diagnoser för att kartlägga eventuell problematik.



Metod

Undersökningen är genomförd med hjälp av en webbaserad enkät. Enkäten skickades till 6 680 respondenter som ingår i Riksförbundet Sällsynta diagnosers medlemsregister.

Enkäten skickades ut den [2018-08-31] och 1 påminnelse sändes ut [2018-09-14]. Den [2018-09-19] stängdes enkäten.

1549 respondenter har svarat på hela eller delar av enkäten. Det innebär att 23 procent av det totala antalet mottagare valt att svara på hela eller delar av enkäten. Totalt antal svarande på respektive fråga framgår i tabellerna i undersökningen.