



Socialdepartementet

Europeiska kommissionen  
Generaldirektoratet för hälsa och  
konsumentskydd  
Samråd om sällsynta sjukdomar

**Svar på kommissionens offentliga samråd Sällsynta  
sjukdomar: en utmaning för Europa**

---

*Generella kommentarer*

Den svenska regeringen välkomnar kommissionens offentliga samråd inom området sällsynta sjukdomar och instämmer i bedömningen att samarbete inom gemenskapen på detta område kan innebära ett mervärde.

Den svenska regeringen ställer sig bakom den övergripande målsättning som anges i det offentliga samrådet, dvs. att förbättra patienternas möjligheter att få lämplig diagnos, information och vård i rätt tid. Den svenska regeringen instämmer i kommissionens bedömning att det för att nå detta mål skulle kunna finnas skäl att stärka samarbetet mellan olika EU-program, t.ex. folkhälsoprogrammet, ramprogrammen för forskning och teknisk utveckling samt EU:s statistiska program.

Det är viktigt att hälso- och sjukvårdens finansiering och organisation i framtiden fortsätter att vara ett nationellt ansvar. När gemenskapen handlar på folkhälsoområdet ska den fullt ut respektera medlemsstaternas ansvar för att organisera och ge hälso- och sjukvård. Samtidigt vill den svenska regeringen framhålla att det finns all anledning att fortsatt verka för en högkvalitativ och tillgänglig hälso- och sjukvård i hela unionen. Det är viktigt att tillsammans diskutera standarder och indikatorer för kvalitet liksom vilka metoder som är verksamma, s.k. evidensbaserade metoder.

Kommissionens kommande förslag till direktiv för hälso- och sjukvårdstjänster kan förväntas få en stor betydelse för flera av de frågor som omfattas av det offentliga samrådet. Det gäller t.ex. frågor om patientrörlighet och europeiska referensnätverk. Även annat pågående arbete inom gemenskapen tangerar frågorna i det offentliga samrådet. Det gäller t.ex. arbete med att skapa förutsättningar för e-hälsotjänster

mellan medlemsstaterna. Den svenska regeringen vill betona vikten av att särlösningar för sällsynta sjukdomar tillskapas i så liten utsträckning som möjligt. Det fortsatta arbetet inom området sällsynta sjukdomar bör ha utgångspunkten att befintliga och föreslagna procedurer/instrument bör användas när det är möjligt. Gemenskapens insatser på området sällsynta sjukdomar bör koncentreras till områden där finns ett tydligt mervärde av att dessa sjukdomar prioriteras. För eventuellt kommande insatser på området sällsynta sjukdomar är det vidare av vikt att det på gemenskapsnivå går att enas om en gemensam definition av sällsynta sjukdomar och att denna definition inte blir för bred.

*Fråga 1: Är EU:s gällande definition av en sällsynt sjukdom tillfredsställande?*

Den svenska definitionen av en sällsynt sjukdom skiljer sig från den som används av EU. I Sverige används definitionen att en sjukdom betraktas som sällsynt om den förekommer hos högst en av 10 000 personer medan EU:s definition är betydligt bredare, högst fem av 10 000 personer.

Av förordningen (EG) nr 141/2000 om sär läkemedel framgår att ett läkemedel ska klassificeras som sär läkemedel bl.a. om läkemedlet är avsett för att diagnostisera, förebygga eller behandla livshotande tillstånd eller tillstånd med kronisk funktionsnedsättning och som högst fem av 10 000 personer i gemenskapen lider av vid ansökningstillfället.

Den definition som framgår av sär läkemedelsförordningen framstår som väl avvägd för att skapa kommersiella förutsättningar och intresse för läkemedelsindustrin att bedriva forskning, utveckling och försäljning av sär läkemedel. Som framgår av det offentliga samrådet har strategin för sär läkemedel inom EU varit lyckad. På läkemedelsområdet har det således säkerligen varit påkallat med en avgränsning för sär läkemedel som omfattar även något större patientgrupper.

När det gäller definitionen av en sällsynt sjukdom menar dock den svenska regeringen att en snävare definition är att föredra. Ifråga om insatser för sällsynta sjukdomar på andra områden än läkemedel gör sig också andra överväganden gällande. Risken med att välja en alltför bred definition för sällsynta sjukdomar är att fokus förloras för de patient-grupper som verkligen behöver en europeisk population för studier, kunskapscentrering och andra förbättringsåtgärder. På några håll finns det redan fungerande centra m.m. för de större sjukdomsgrupperna. En bred definition kan vidare innebära en risk för att synen på vad som är "sällsynt" urholkas. De särskilda

förutsättningar som, med den svenska definitionen, är relaterade till sällsyntheten är då inte självklara och förståelsen för vilka särskilda problem som hänger samman med sällsyntheten riskerar att minska. Enligt uppgift har den bredare definitionen, som bl.a. används av EU, medfört ett behov av att ibland använda också begreppet ”särskilt sällsynta sjukdomar” (”ultra rare diseases”). Den svenska regeringen ser det som önskvärt att få till stånd en definition som innefattar samtliga sällsynta sjukdomar. Den svenska regeringen vill framhålla intresset av att det inom gemenskapen går att enas om en gemensam definition.

*Fråga 2: Håller du med om att det finns ett trängande behov av att förbättra kodningen och klassificeringen på detta område?*

Den svenska regeringen anser att det finns skäl att fortsätta arbetet med att förbättra klassifikation och kodning avseende både hälso- och sjukvård och social omsorg. Detta är ett viktigt led i medlemsstaternas strävan att skapa en säkrare patienttrörlighet inom gemenskapen, där överföring av elektroniska journaldata mellan länder ökar behovet av gemensamma termer och begrepp som kan tolkas på ett enhetligt sätt i de nationella hälso- och sjukvårdssystemen. Enhetliga klassifikationer och koder ökar också förutsättningarna för enhetligare diagnostisering. Detta är ett viktigt led i utökad europeisk samverkan kring forskning, kunskapsöverföring och utbyte av erfarenheter. Det är även viktigt för att kunna ta fram jämförbar statistik och för att skapa bättre förutsättningar för utvärderingar av hälso- och sjukvården. Den svenska regeringen vill framhålla att det för ett sådant arbete är av vikt att det på gemenskapsnivå går att enas om en gemensam definition av sällsynta sjukdomar och att denna definition inte blir för bred.

Den svenska regeringen anser att det är angeläget att arbetet inte begränsas till de europeiska länderna utan att befintliga internationella system, t.ex. ICD, så långt som möjligt utgör basen för ett förbättringsarbete. Arbetet bör samordnas med uppdateringen av befintliga system, såsom SNOMED CT och det kommande ICD-11 samt det pågående arbetet med att göra klassifikationer och koder överförbara mellan dessa system.

En ökad samordning kan drivas inom ramen för existerande nätverk och organisationer, t.ex. Orphanet, EU:s statistiska system, IHTSDO samt WHO:s nätverksorganisation för klassifikationsfrågor.

*Fråga 3: Kan en europeisk förteckning över sällsynta sjukdomar bidra till en bättre hantering av sällsynta sjukdomar inom ert nationella/regionala system?*

En väl fungerande förteckning över sällsynta sjukdomar är till hjälp för både profession och patienter. Redan i nuläget finns flera förteckningar över sällsynta sjukdomar i Europa. I Sverige finns en väl fungerande databas för små och mindre kända handikappgrupper, vilken drivs av Smågruppscentrum – Nationellt informationscentrum för ovanliga diagnoser, med stöd av Socialstyrelsen. Det är svårt att i nuläget säga om en EU-gemensam förteckning med tillhörande databas kan ge ett mervärde. Den svenska regeringen anser att det i ett första skede bör kartläggas vilka databaser som idag finns i medlemsstaterna samt därefter analyseras vilket behovet är av samordning i någon form.

*Fråga 4: Bör de europeiska referensnätverken privilegiera kunskapsöverföring? Patientrörlighet? Båda? Hur?*

De europeiska referensnätverken bör enligt den svenska regeringens uppfattning tillgodose både kunskapsöverföring och patientrörlighet. I förslaget till direktiv för hälso- och sjukvårdstjänster föreslås de europeiska referensnätverken ges en särskild reglering och utgångspunkten i förslaget synes vara att både patientrörlighet och kunskapsöverföring kan stimuleras genom referensnätverken.

Sannolikt kommer referensnätverkens arbete i praktiken till stor del handla om kunskapsöverföring. Utbyte av kunskaper och erfarenheter via referensnätverk är viktigt för att bygga upp nationell kompetens för sällsynta sjukdomar. En sådan strategi kommer att vara viktig mot bakgrund av att många sjukdomar är kroniska och kräver livslång behandling, där det innebär stora påfrestningar för patienten att tvingas resa långa sträckor för att ges vård.

Den svenska regeringen ser samtidigt att det för vissa sjukdomstillstånd kan bli aktuellt för patienter att resa inom EU för att ges vård. I sådana fall kan de europeiska referensnätverken bidra till möjligheterna till patientrörlighet. Samverkan kring den högspecialiserade hälso- och sjukvården sker redan i dag mellan de europeiska länderna och flera exempel på nätverk finns. Ofta är det enskilda sjukhus/universitet som själva tagit initiativ till samverkan.

I Sverige finns sedan den 1 januari 2007 en formaliserad form av samordning av högspecialiserad vård på det nationella planet genom den Rikssjukvårdsnämnd som finns på Socialstyrelsen. Det är nämnden som avgör vilken vård som ska anses vara högspecialiserad och var den ska bedrivas. Besluten fattas bl.a. på basis av faktorer som vårdkvalitet, ekonomi m.m. Idén att på gemenskapsnivå stimulera patientrörlighet t.ex. i de fall det saknas tillräckligt patientunderlag för att ekonomiskt motivera vissa investeringar i utrustning m.m. ligger således väl i linje med Sveriges nationella tankegångar.

*Fråga 5: Bör Internetbaserade och elektroniska verktyg införas på detta område?*

Användning av e-hälsotjänster ger vårdpersonalen mer effektiva verktyg att hantera patientinformation och stärker därmed patientsäkerheten genom att nödvändig information finns enkelt tillgänglig. Därutöver förbättras möjligheterna att ge medicinsk information till patienterna. Samtidigt kan kostnaderna för informationsutbyte minska och betydande tidsbesparingar göras.

I Sverige har utbyggnaden och användningen av e-hälsotjänster inom hälso- och sjukvården hög politisk prioritet. E-hälsotjänster är redan väl utbyggda i hälso- och sjukvården och det pågår ett intensivt arbete på nationell och regional nivå för att knyta samman existerande system och för att därmed skapa en sammanhållen information om patienten.

Inom gemenskapen pågår arbete för att på konkret nivå skapa förutsättningar för att e-hälsotjänster ska kunna användas mellan medlemsstaterna, genom SOS e-health project. Den svenska regeringen anser att EU fortsatt bör verka för att elektroniska verktyg så långt det är möjligt införs och används inom hälso- och sjukvården för att stödja en säker europeisk patientrörlighet.

När det gäller området sällsynta sjukdomar finns därutöver, som beskrivs i det offentliga samrådet, i nuläget vissa ytterligare elektroniska verktyg i form av informationsdatabaser. Särskilda insatser på detta område förutsätter enligt den svenska regeringens mening att man på gemenskapsnivå kartlägger förekomsten av elektroniska verktyg på området och därefter analyserar behoven av vidareutveckling av dessa eller kompletterande verktyg.

*Fråga 6: Vad kan göras för att ytterligare förbättra tillgången till högkvalitativ testning för sällsynta sjukdomar?*

Den svenska regeringen anser att det behövs ytterligare underlag och analys för att kunna ta ställning till vad som bör göras för att förbättra tillgången till högkvalitativ testning för sällsynta sjukdomar. Den svenska regeringen instämmer dock i vad som framförs i det offentliga samrådet om behovet av att underlätta utbyte inom gemenskapen när det gäller diagnostiska metoder och standarder. Det är angeläget att metoder och rutiner kvalitetssäkras. Användande av referenslaboratorier kan vara en möjlig metod för detta. Information om vilka tester som utförs på laboratorier inom gemenskapen bör göras lättillgänglig. Det kan även finnas behov av att på

gemenskapsnivå undersöka om det finns behov av att underlätta att prover skyndsamt skickas mellan olika medlemsstater.

*Fråga 7: Anser du att det finns ett stort behov av bedömning på EU-nivå av eventuell allmän screening för sällsynta sjukdomar?*

Den svenska regeringen ställer sig tveksam till allmän screening på EU-nivå för sällsynta sjukdomar. Europas befolkning är inte homogen och det kan ifrågasättas vad man skulle vinna på en gemenskapsövergripande standardisering i denna fråga. Vidare bör WHO:s kriterier för screening beaktas. Ett av dessa kriterier är att sjukdomen ska utgöra ett stort folkhälsoproblem.

*Fråga 8: Anser du att problemet med tillgång till säräkemedel bör lösas på nationell nivå eller EU-nivå?*

När det gäller *godkännande* av säräkemedlen finns det en väl fungerande lösning på EU-nivå genom den centrala proceduren för godkännande av säräkemedel. Som anges i samrådet har detta system inneburit en kraftig ökning av antalet säräkemedel.

*Tillgången* till säräkemedel är däremot en fråga för den nationella nivån.

Detta hindrar dock inte man inom EU strävar efter att undanröja hinder av administrativ och tekniskt art, som kan försena eller försvåra lansering. Detta kan t.ex. avse harmonisering och förenkling när det gäller kraven på märkning av läkemedlen.

Vidare kan det finnas intresse av att inom EU utbyta erfarenheter och information när det gäller t.ex. principiella frågor om subventioner och därtill hörande etiska frågeställningar.

*Fråga 9: Bör EU ha en förordning om medicintekniska produkter och diagnostik för sällsynta sjukdomar?*

Den svenska regeringen instämmer i kommissionens bedömning att det finns ett behov av att närmare undersöka förutsättningarna för att utveckla stimulansåtgärder och lagstiftning på området medicintekniska produkter, med utgångspunkt i vad som gjorts inom området säräkemedel. För att den svenska regeringen ska kunna ta ställning till frågan krävs bl.a. en utförlig analys av vilka ekonomiska konsekvenser en eventuell reglering på området skulle medföra.

*Fråga 10: Vilka slags specialiserade sociala tjänster och utbildnings-tjänster för patienter med sällsynta sjukdomar och deras familjer bör rekommenderas på EU-nivå och nationell nivå?*

Den svenska regeringen vill framhålla vikten av att organisationen av hälso- och sjukvården och sociala tjänster i framtiden fortsätter att vara ett nationellt ansvar. Vilka specialiserade sociala tjänster som bör ges på området är en fråga för den nationella nivån. Däremot kan även på detta område kunskaps- och erfarenhetsutbyte genom nätverk m.m. vara till nytta.

*Fråga 11: Vilket slags förvaltnings- och finansieringssystem vore lämpligt för register, databaser och biobanker?*

Den svenska regeringen ser positivt på att EU fortsatt stödjer forskning, utveckling och nätverksskapande i fråga om sällsynta sjukdomar. När det gäller biobanker anser den svenska regeringen att det kan vara en fördel med gemensam information, t.ex. i form av register, över vilka biobanker som finns tillgängliga. Därigenom kan intresserade forskare lätt komma i kontakt med aktuella biobanker. Samarbetet inom professionella nätverk underlättas därmed och prover i respektive nationella biobanker kan utnyttjas inom nätverket. Biobankerna som sådana bör däremot fortsatt finnas inom de enskilda medlemsstaterna.

*Fråga 12: Hur ser du på rollen för partner (industri och välgörenhetsorganisationer) i en EU-insats för sällsynta sjukdomar? Vilken modell vore lämpligast?*

När det gäller sällsynta sjukdomar är det av stor betydelse att privata och offentliga aktörer samspelar när det gäller forskning, kliniska prövningar och vård. Sverige ser positivt på förslaget att förbättra förutsättningarna för dialog och privat-offentligt partnerskap på området. Det föreslagna offentlig-privata forumet för sällsynta sjukdomar kan vara ett sätt att uppnå detta. Självklart bör i ett sådant samarbete roll- och målkonflikter tydliggöras.

*Fråga 13: Stöder du tanken på handlingsplaner? Bör en handlingsplan i så fall upprättas på nationell eller regional nivå i ditt land?*

Den svenska regeringen ser ett behov av att underlätta och stödja utbyte av information, kunskap och erfarenheter om sällsynta sjukdomar inom hälso- och sjukvården, både inom Sverige och inom gemenskapen. Det är i nuläget svårt att bedöma i vilken form dessa aktiviteter bör stödjas och om det för dessa ändamål finns behov av en

särskild handlingsplan. Det är vidare svårt att bedöma vad som utöver det nu nämnda skulle ingå i en särskild handlingsplan och vilket mervärde en handlingsplan på området skulle ge.

*Fråga 14: Anser du att det är nödvändigt att inrätta ett nytt EU-organ för sällsynta sjukdomar och inleda en genomförbarhetsstudie under 2009?*

Den svenska regeringen ser i nuläget inte något behov av ett särskilt EU-organ på området. I första hand bör istället befintliga strukturer användas. Om det i ett senare skede konstateras att dessa inte är tillräckliga kan det vara intressant att diskutera vilka åtgärder som bör vidtas.

Heléne Dahl Fransson  
(Socialdepartementet)



This paper represents the views of its author on the subject. These views have not been adopted or in any way approved by the Commission and should not be relied upon as a statement of the Commission's or Health & Consumer Protection DG's views. The European Commission does not guarantee the accuracy of the data included in this paper, nor does it accept responsibility for any use made thereof.