



Box 256
751 05 Uppsala

Besöksadress

Dag Hammarskjölds väg 7

Handläggare

August Aronsson

Telefon

018-471 57 93

www.uu.se

August.aronsson@uu.se

Remiss avseende förslag till nationell strategi inom området sällsynta hälsotillstånd

Uppsala universitet har anmodats att lämna svar på denna remiss.

Nedanstående remissvar har utarbetats av en expertgrupp bestående av adjungerad professor Marie-Louise Bondesson, institutionen för immunologi, genetik och patologi, professor Niklas Dahl, institutionen för immunologi, genetik och patologi och professor Arja Harila, institutionen för kvinnors och barns hälsa. Fakultetshandläggare August Aronsson har tillhandahållit administrativt stöd.

Kort sammanfattning

Uppsala universitet är positivt till att Socialstyrelsen tar fram ett förslag till nationell strategi och anser att de prioriterade områden som föreslås är relevanta. Uppsala universitet anser dock att förslagen behöver konkretiseras ytterligare och avstyrker därför förslaget i dess nuvarande form.

Övergripande generella synpunkter

Uppsala universitet är positivt till att Socialstyrelsen tar fram ett förslag till nationell strategi och anser att de prioriterade områden som föreslås är relevanta. Uppsala universitet anser dock att förslagen behöver konkretiseras ytterligare och avstyrker därför förslaget i dess nuvarande form.

Förslaget saknar en modell för hur en organisation som inkluderar alla nivåer ska hållas samman och styras. Vidare saknar förslaget en modell för hur vården ska förbättras så att patienter får jämlik tillgång till vård. Till exempel finns i dag skillnader mellan hur familjer erbjuds preimplantatorisk genetisk testning beroende på i vilken region de bor. Detta gäller även andra typer av genetiska tester. Här behövs konkreta förslag på hur vården ska kunna bli mer jämlik nationellt.

Förslaget lägger stark tonvikt vid centralisering och nivåstrukturering som en väg till förbättring. I princip håller Uppsala universitet med, men vill framhålla vikten av att sådana processer riskerar att motverka sitt eget syfte genom att utarma kompetenser på lokal- och mellannivå. Stora delar av Sverige är glest befolkat med långa avstånd till specialistvård. Utan en relativt bred kompetens på lägre nivåer uppstår risker att patienter diagnosticeras sent, remitteras fel eller att de efter diagnos inte erbjuds kontinuerlig vård enligt vedertagna riktlinjer. Spetskompetens på central



nivå bör förenas med ansvar att regelbundet kommunicera med och ev. utbilda lokala vårdgivare för att säkerställa fortsatt god vård i respektive region. Hur nivåstrukturering ska kunna genomföras för att upprätthålla och delge regionala vårdgivare uppdaterat kunskap om respektive sjukdom är ett viktigt problem som måste adresseras. Det är därmed viktigt att samtliga hälso- och sjukvårdsregioner får i uppdrag att säkerställa en struktur för omhändertagande av sällsynta grupper och hur man samverkar med nationella nätverk och universitetsnära forskning. Det är samtidigt viktigt att även bygga förutsättningar för kommunikation mellan olika organisationsnivåer och regioner, framförallt vad gäller journalsystem och datadelning. Initiativ pågår på detta område men framstegen går alltför långsamt och med för små ansatser för att inom en rimlig framtid underlätta vården för patienterna. Även om insatser i denna riktning antyds i förslaget är de otillräckligt preciserade och skulle behöva beskrivas mer i detalj.

Uppsala universitet ställer sig mycket positivt till förslagen på insatser för att bygga upp registerstöd för sällsynta hälsotillstånd. Sverige släpar tyvärr efter på området jämfört med flera av våra grannländer. Det är viktigt att man bygger vidare på befintliga strukturer som exempelvis RaraSwed.

Vad gäller inrättandet av ett nationellt kompetenscentrum så tillstyrker Uppsala universitet detta, men för att ett sådant centrum ska fungera långsiktigt och möjliggöra bästa möjliga vård är det viktigt att det får representanter från alla regioner och alla lärosäten. Även här är det viktigt att man bygger vidare på befintliga strukturer (tex Ågrenska och CSD) och att det konkretiseras hur dessa ska samverka med vården då dessa strukturer inte besitter egen vårdkompetens.

Kommentarer

Huvuddokumentet

Fokusområde 1 Tidig diagnos och jämlik tillgång till vård

Delmål 1

”Säkra långsiktig förvaltning och utred en modell för nationell styrning av nyföddhetsscreening”. Detta bör inte begränsas till att gälla enbart nyföddhetsscreening.

”Fullfölj förflyttningen in i klinisk praxis av pågående projektinitiativ för genetisk diagnosticering eller precisionsmedicinska centra.” Centralisering måste genomföras omsorgsfullt för att inte motverka sitt eget syfte. Även lägre nivåer måste stärkas i samma process. Utan kompetens på lokal och mellanliggande nivå finns risk att patienter diagnosticeras alltför sent eller remitteras fel. För att förflyttningen ska kunna fullföljas från forskning som bedrivs på universitet och in i klinisk praxis (till exempel via GMS) är det viktigt att mottagande kliniker eller centrum får resurser och mandat



för implementering och att den nationella kopplingen underlättas. (Se *Generella kommentarer* ovan.)

Fokusområde 3: Kunskap om patientgruppen

Delmål 1

”Utse ett nationellt kompetens- eller kunskapscentrum för sällsynta hälsotillstånd.” Uppsala universitet tillstyrker detta, men det är av stor vikt att detta kompetenscentrum får en bred geografisk representation från både regioner och lärosäten. (Se *Generella kommentarer* ovan.)

Delmål 3

”Kunskapsstöden är tillgängliga och användbara.” Det är också viktigt att dessa kunskapsstöd är levande dokument som kontinuerligt uppdateras.

Fokusområde 5: Synliggörande av sällsynta hälsotillstånd

Delmål 1

”Ge Socialstyrelsen i uppdrag att analysera behovet av en svensk översättning och implementering av kodningssystemet ORPHA-koder.” Uppsala universitet tillstyrker detta och anser att det bör vara prioriterat.

Delmål 2

Se *Generella kommentarer* om utvecklingen av registerstöd.

Fokusområde 6: Samordning för långsiktig hållbarhet

Delmål 1

”Utse en nationell samordnare.” Jämför kommentar om delmål 1, fokusområde 3. Uppsala universitet vill också betona vikten av att bygga på redan befintliga strukturer.