

## Motion till riksdagen 2011/12:So579

av **Finn Bengtsson och Lars-Arne Staxäng (M)**

# Förbättringar för dem som har sällsynta sjukdomar

## Förslag till riksdagsbeslut

Riksdagen tillkännager för regeringen som sin mening vad som anförs i motionen om förbättringar för dem som har sällsynta sjukdomar.

## Bakgrund

Sjukdomsklassifikationen av sällsynta sjukdomar är inte enhetligt utvecklad ännu. Det har beräknats kunna finnas mellan 5 000 och 8 000 identifierade så kallade sällsynta sjukdomar. Inom EU definierar man, i samband med den så kallade sär läkemedelsregleringen, att sällsynta sjukdomar är sådana som drabbar upp till 5 personer av 10 000 individer, vilket motsvarar 29–36 miljoner personer eller cirka 6 procent av EU:s befolkning. Enligt en sådan bedömning skulle antalet personer drabbade av en sällsynt sjukdom i Sverige uppskattas till cirka 500 000. Men i Socialstyrelsens kunskapsdatabas utgår man från sällsynta sjukdomar som drabbar 1 per 100 000 och har där identifierat 234 ovanliga sådana diagnoser. Det motsvarar högst 900 personer per diagnos eller drygt 200 000 personer totalt i Sverige.

Oavsett hur man räknar kan det fastslås att de sällsynta sjukdomarna kännetecknas av att de är enskilt lågfrekventa men sammantaget berör många människor, oftast är medfödda, genetiskt betingade, komplexa till sin natur och livslånga. De flesta sällsynta diagnoser är därtill syndrom med flera olika ingående symtom. Detta leder oftast till både omfattande och varierande grader av funktionsnedsättningar, vilket innebär kontakter med många olika medicinska specialister.

Sällsyntheten som sådan, samt diagnosernas mångfald och komplexitet, innebär att bristen på kunskap om dessa diagnoser är påtaglig inte bara hos allmänheten utan även bland beslutsfattare och myndigheter, inte minst inom skolan och den absoluta majoriteten av vårdsektorn. För att förbättra förut-

## Fel! Okänt namn på

sättningarna för dem med sällsynta sjukdomar är en decentraliserad vårdstruktur vanligen av ondo. Därtill ställer inte sällan nuvarande regelverk med ett strikt patientansvar av barn och unga visavi vuxna till det på ett för dem med sällsynta sjukdomar synnerligen negativt sätt. Det är inte ovanligt att endast några få, kanske bara en enda engagerad specialistkunnig person inom hälso- och sjukvården, är kunnig på en specifik sällsynt sjukdom. De få eller denna enda individ kanske varken finns i den region som den sjuke bor i, eller så är dessa/denne specialist antingen barnläkare som inte kan ta ansvaret när den sjuke blir vuxen eller så är det tvärtom.

Av den anledningen var det synnerligen välkommet att alliansregeringen den 23 juni 2010 beslutade att inrätta en nationell funktion för samordning, koordinering och informationsspridning inom området sällsynta sjukdomar. Den nationella funktionen skulle få till uppgift att bättre länka samman insatser, kunskap och information inom och mellan hälso- och sjukvården, frivilligorganisationer och andra berörda. Regeringen avsatte 3 miljoner kronor för detta arbete under 2010 och 2011.

Den nationella funktionen var tänkt som ett viktigt steg för att bättre utnyttja de resurser som finns för dessa patientgrupper och deras anhöriga. Funktionen borde kunna bidra till att skapa en överblick av befintliga resurser men också till att identifiera områden som kan vara särskilt angelägna att utveckla i framtiden för personer med sällsynta sjukdomar.

I regeringsuppdraget som gick till Socialstyrelsen ingick att besluta om hur den nationella funktionen borde organiseras, men det uttrycktes att funktionen inte skulle vara placerad vid Socialstyrelsen eller på något annat sätt vara en del av myndighetens organisation.

Socialstyrelsen konstaterar strax efter att man fått detta regeringsuppdrag att det är svårt att ge en entydig bild av hur organisationen av informations- och hälso- och sjukvårdsresurser för personer med ovanliga diagnoser och deras anhöriga fungerar. De ovanliga diagnoserna består av en mängd olika diagnoser där behov och tillgängliga resurser skiftar. Socialstyrelsen bedömer dock att det finns ett antal återkommande frågor rörande bilden av hur det fungerar idag och att det framträder ett antal centrala förbättringsområden där insatser bör göras. Socialstyrelsen uttalar därför att man anser att det behövs: a) en central finansieringsmodell för de ovanliga diagnoser som innebär dyra utredningar och behandlingar, b) en ökad samordning av vårdprogram och riktlinjer för ovanliga diagnoser inom hälso- och sjukvården, c) insatser för att öka kunskapen om sällsynta sjukdomar hos övriga samhällsinstanser, och d) en central samordning och koordinering av frågor rörande ovanliga diagnoser såväl inom hälso- och sjukvården som inom vardagslivet på central och lokal nivå.

## Motivering

1. Så långt förefaller initiativen från regeringen och Socialstyrelsen vällovliga, men för att inte de specifika problem som kan drabba individer med

## Fel! Okänt namn på

särskilda behov vid en sällsynt sjukdom ska förringas är det viktigt att satsa på en utbyggnad av flera nationella medicinska centra för de olika sällsynta sjukdomarna. Där dessa befinner sig ha likheter i exempelvis sin diagnostik, uppföljning och behandling kan sådana centra med fördel samla flera likartade problemfunktioner på ett och samma ställe för att sammantaget öka kunskapsmassan där. Varje centrum bör alltså kunna ansvara för vård av enskilda med flera olika sällsynta diagnoser som har likartade vårdbehov. Detta för att säkerställa tillräckligt stort patientunderlag, men även för att alla diagnoser ska garanteras tillhörighet till ett centrum. Centra bör vidare vara garant för att en helhetsbild tas fram av diagnosen och dess konsekvenser liksom av alla de olika vårdinsatser som är aktuella för respektive diagnos både avseende tillfälliga behandlingar och nödvändiga regelbundna rehabiliterings- eller rehabiliteringsinsatser. Centra bör också ha ett ansvar för de aktuella patienterna i ett livslångt perspektiv, så att inte övergång från barndom till vuxen ålder ställer till ett problem med kontinuiteten av expertis knuten till den sjuke och dennes närmaste omgivning. Därtill bör man ansvara för externa kontakter och samordning med funktioner i övrigt, exempelvis skola, arbetsplatser och myndigheter som berör den sjuke – samt sist men inte minst ytterst ansvara för att forskning och kunskapsutveckling avancerar inom det aktuella fältet. Till denna uppgift hör också att de olika nationella centra tillsammans bildar en svensk samordningsfunktion, som kan hålla kontakten med parallella verksamheter i andra länder och den gemensamma europeiska organisationen Eurordis för sällsynta sjukdomar.

2. Ett specialfall av problem vid behandling av sällsynta sjukdomar utgörs av så kallade sär läkemedel. I normalfallet sätts i Sverige priset på ett läkemedel baserat på det värde läkemedlet tillför. I detta ingår att se på mervärde (i relation till befintliga alternativ) och kostnadseffektivitet med samtidigt beaktande av riksdagens prioriteringsriktlinjer för hälso- och sjukvården. Detta är den värdebaserade prissättningsmodell som myndigheten Tandvårds- och läkemedelsförmånsnämnden (TLV) ansvarar för och som tillämpas på läkemedel i vårt land och som oftast fungerar bra för de flesta läkemedel, men tyvärr sällan för läkemedel till just sällsynta sjukdomar. Utvecklingskostnaden för ett sär läkemedel och andra kostnader som ett företag har, exempelvis kostnad för riskkapital och alla misslyckade projekt, ska täckas av en liten försäljningsvolym. Priset blir då per automatik högre än för andra läkemedel. Men även vid ett högt pris kan denna typ av läkemedel ha en avgörande funktion för om en patient med en sällsynt sjukdom kan få den vård som hon eller han enligt hälso- och sjukvårdslagens (HSL) prioriteringar är berättigad till i förhållande till de överordnade etiska människovärdes-, behovs- och solidaritetsprinciperna framför den av TLV vid prissättning beaktade kostnadseffektivitetsprincipen.

EU införde år 2000 ett system för att stimulera utvecklingen av sär läkemedel. Åtgärderna bestod i rådgivning under utvecklingsarbetet, befrielse från ansökningsavgift hos EMA (Europeiska läkemedelsverket) och en marknads-exklusivitet på maximalt tio år. Genom att EMA utser läkemedelskandidater som sär läkemedel, har det blivit lättare för små och medelstora företag att attrahera riskkapital som gynnar sådan utveckling av ovanligare läkemedel.

#### **Fel! Okänt namn på**

Men problemet i Sverige är att TLV efter ett EMA-godkännande hanterar frågan om subventionering eller ej av sär läkemedel inom ramen för läkemedelsförmånen på ett för de drabbade patienterna närmast nyckfullt och oberäkneligt sätt enligt kostnadseffektivitetsprincipen. Det har visat sig att vissa subventioneras, andra inte, med hänvisning från TLV för hur regelverket är utformat idag när myndigheten primärt har att enbart bedöma kostnadseffektiviteten av ett läkemedel för en grupp och inte ur ett individperspektiv, vilket vore mera rimligt när det gäller att bedöma samhällsnyttan för att kunna behandla sällsynta sjukdomar där sär läkemedel har utvecklats och godkänts för klinisk användning.

Vi föreslår därför att de nationella centra för sällsynta sjukdomar som bör tillkomma i Sverige (se ovan) också ges ett huvudansvar för att bedöma samhällsnyttan utifrån ett bredare HSL-etiskt perspektiv än som är fallet med inskränkningarna i det regelverk som styr TLV:s verksamhet och beslutsprocess.

3. Sällsynta sjukdomar har som enskilda fenomen av förklarliga skäl ofta mycket svårt att finna stöd för forskning i jämförelse med mera etablerade och välkända medicinska frågeställningar. Men just eftersom de är så många sammantaget och därför kan betecknas som folksjukdomar tillsammans, samtidigt som de lider av brist på engagemang från samhället genom en ofta fördomsfull inställning till deras blotta existens, bör de kunna bli föremål för en politisk uppmärksamhet och därtill översyn över huruvida typen av strategiska forskningssatsningar av staten snarare borde rikta sitt intresse mot att få dessa tillstånd utforskade jämfört med de gängse satsningar som hittills gjorts enbart på sedan länge etablerade diagnosgrupper.

Visst är det rimligt att sjukvård, allmänhet och beslutsfattare intar en kritisk hållning till en alltför snabb och omfattande diagnostikutveckling inom medicinen. Men just för att inte försena denna med onödigt lidande för många patienter med en rad specifika sällsynta sjukdomar och till skada för samhällsekonomin som följd är det viktigt att forskningsmedel allokeras, kanske särskilt till det hittills mindre kända för att på vetenskaplig grund bättre belägga såväl diagnosernas befintlighet, deras orsaker och därav möjligheter till att föreslå och testa åtgärder och behandlingar på rationella medicinska grunder.

Vi anser att en politisk prioritering av riktade offentliga forskningsmedel till sällsynta sjukdomar är välmotiverat, dels för att vården av olika sällsynta sjukdomar förhoppningsvis är på väg att centraliseras, dels för att detta utgör folksjukdomar som ännu ej prioriterats i tidigare forskningssatsningar beslutade av regeringen.

Stockholm den 19 september 2011

*Finn Bengtsson (M)*

*Lars-Arne Staxäng (M)*