

# FRAMTIDEN FÖR SÄLLSYNTA DIAGNOSER: INGEN SKAL LÄMNAS UTANFÖR

Viktiga fynd från undersökningen om vad personer som lever med sällsynta sjukdomar anser om policyer som skulle kunna påverka deras liv

Juni 2021



## 30 MILJONER

människor lever med en sällsynt sjukdom i Europa och 300 miljoner världen över



## DET FINNS INGET BOTEMEDEL

för de allra flesta sjukdomar och det finns få tillgängliga behandlingar

Även om stora framsteg har gjorts under det senaste decenniet för att förbättra livsvillkoren för personer som lever med sällsynta sjukdomar kvarstår många ouppfyllda behov. Syftet med undersökningen Rare 2030 är att samla in de drabbade patienternas egna perspektiv på framtiden för sällsynta sjukdomar som ett underlag vid utformningen av [Rare 2030-rekommendationerna](#). Undersökningen visar

ett sällsynta sjukdomar kräver ett holistiskt arbetssätt som omfattar forskning, diagnostisering, behandling och vård och utnyttjande av nya tekniska möjligheter. Sådana nya policyer måste integreras i ett nytt europeiskt ramverk för sällsynta sjukdomar till 2023 som vägledning för nationella handlingsplaner för sällsynta sjukdomar och för att se till att ingen som lever med en sällsynt sjukdom lämnas på efterkälken.

## EUROPEISKA RESULTAT AV RARE 2030-UNDERSÖKNINGEN OM FRAMTIDEN FÖR SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

En storskalig kvantitativ undersökning av Rare Barometer

**3 DECEMBER** 2020

**17 JANUARI** 2021

**3770** respondenter  
i Europa

**23** språk

**70** länder

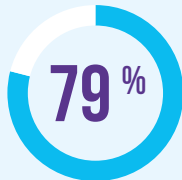
### MÅLGRUPP:

patienter som lever med en sällsynt sjukdom eller deras familjemedlemmar (föräldrar eller nära släktingar)

**978** sjukdomar  
representerade

# 1 PERSONER SOM LEVER MED EN SÄLLSYNT SJUKDOM ANSER ATT DERAS LIVSKVALITET SKULLE KUNNA FÖRBÄTTRAS GENOM INTEGRERAD HÄLSOVÅRD OCH SOCIAL OMSORG

De flesta som lever med en sällsynt sjukdom förväntar sig inte att bli botade inom de närmsta 10 åren. Däremot anser de att deras livskvalitet skulle kunna förbättras genom att få tillgång till integrerad hälsovård och social omsorg.



av de som lever med en sällsynt sjukdom förväntar sig inte att bli botade från sin sällsynta sjukdom inom de närmsta 10 åren. Däremot hoppas de att de:



**58%** skulle kunna få stöd för att hantera de psykologiska eller känslomässiga aspekterna av den sällsynta diagnosen



**53%** skulle kunna få sin sällsynta diagnos stabiliserad



**49%** skulle kunna hantera symtomen på den sällsynta diagnosen även om de förvärras



**44%** skulle kunna få tillgång till en anpassad och åtkomlig anställning samt flexibla arbetsförhållanden







**39%** inte skulle diskrimineras på grund av sin sällsynta diagnos eller på grund av sina funktionshinder i de olika aspekterna av det dagliga livet

”Självklart skulle jag vilja att ett botemedel hittas, men om det inte är möjligt (vilket är tveksamt inom 10 år), då vill jag i alla fall att vi behandlas som andra patienter med kroniska sjukdomar, vilket vi ju är, och får tillgång till samma fördelar som de.” **Person som lever med en sällsynt sjukdom, Spanien**



Tror du att det är möjligt och realistiskt att du eller personen du vårdar inom de kommande 10 åren

## Högst prioritet för en förbättrad vård har enligt personer med sällsynta sjukdomar:

-  **51 %** Behandlingar och/eller terapier som ännu inte finns
-  **45 %** Bättre samverkan mellan alla läkare som är inblandade i vården av sjukdomen
-  **32 %** Besök hos läkare som är specialiserade på sjukdomen
-  **28 %** Bättre medvetenhet om sjukdomen i samhället

”År 2030 skulle jag vilja ha tillgång till nya läkemedel och tekniker samt bra, specialiserad multidisciplinär medicinsk vård och permanent psykoterapi. Jag skulle också önska en förbättring när det gäller socialt erkännande och inkludering av personer som lever med en sällsynt sjukdom: tillgång till lämpliga verktyg för att kunna delta i vardagslivet och arbetsvärlden skulle bidra till att bryta fördomar och minska risken för fattigdom.” **Person som lever med en sällsynt sjukdom, Tyskland**

**Tillgång till diagnos är högsta prioritet för de respondenter som ännu inte har diagnostiserats.**

Q Inom de kommande 10 åren skulle de tre högsta prioriteringarna för att förbättra vården för din sällsynta diagnos vara att få tillgång till:

## 2 FÖRBÄTTRA KOORIDINERINGEN AV HÄLSOVÅRDEN

**Personer som lever med sällsynta sjukdomar föredrar att få behandling lokalt men är villiga att använda fjärrbesök för att lättare få tillgång till multidisciplinär hälsovård.**



**81 %**

är villiga att använda fjärrbesök för att diskutera sin sjukdom med sjukvårdspersonal från flera kategorier.

”Specialistcenter erbjuder multidisciplinära konsultationer och det är väldigt användbart, men vi borde kunna göra vissa undersökningar närmare hemmet och ha större möjlighet till fjärrbesök. Jag kan hantera sjukdomens symptom på ett bra sätt hemifrån, men det tar mycket tid och kraft att resa tvärs över landet för att besöka ett specialistcenter.”

**Person som lever med en sällsynt sjukdom, Frankrike**

Q Inom de kommande 10 åren, skulle du vara villig att göra läkarbesök på distans (via telefon, video, e-post, SMS, app): För besök där du kan diskutera din sällsynta diagnos med flera läkare (till exempel med specialister och din primärvårdsläkare)

**Personer som lever med sällsynta sjukdomar kan gärna tänka sig att resa till ett annat land för att få medicinsk behandling.**



**86 %**

skulle vara villiga att resa till ett annat land för att få medicinsk behandling för sin sällsynta sjukdom, antingen villkorslöst eller beroende på den medicinska behandlingen eller landet.

Q Inom de kommande 10 åren och FRÅNSETT VID KRISTILLFÄLLEN, skulle du vara villig att resa till ett annat land för att få medicinsk behandling för din sällsynta diagnos?

### 3 PERSONER SOM LEVER MED EN SÄLLSYNT DIAGNOS ÄR FÖR SCREENING AV NYFÖDDA FÖR ATT UPPTÄCKA SÄLLSYNTA TILLSTÅND



95 %

stödjer screening av sällsynta tillstånd hos nyfödda

” Jag har bronkiektasi och när jag diagnostiserades sa de att jag hade haft det under många år. Med tidigare diagnos och behandling skulle jag ha haft mindre skador på mina lungor och inte behövt använda så mycket läkemedel. Tidigare diagnoser skulle göra det möjligt för framtida patienter med sällsynta sjukdomar att snabbt få rätt behandling.”  
Person som lever med en sällsynt sjukdom, Storbritannien



Enligt din åsikt, för att hitta sällsynta diagnoser på ett tidigt stadium bör tester för sällsynta diagnoser utföras omkring tidpunkten vid barnets födelse (t.ex. blodprover, genetisk provtagning)

### 4 PATIENTORGANISATIONER ÄR VILLIGA ATT VARA AKTIVT ENGAGERADE I FORSKNING FÖR SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

Patientrepresentanter anser att patientorganisationer bör bidra till forskning om sällsynta diagnoser genom att:



93 %

som en officiell partner eller medprövare



78 %

leda sina egna forskningsprojekt



72 %

samla in pengar för forskning om sin sjukdom

” Vi behöver mycket forskning via kliniker, doktorsavhandlingar, studier - även internationellt! Patientorganisationernas arbete måste också få ett erkännande och i högre grad engageras i forsknings- och leveransprocesserna.”  
Person som lever med en sällsynt sjukdom, Tyskland



Som en patientrepresentant, anser du att PATIENTORGANISATIONER bör bidra till forskning om sällsynta diagnoser genom att

Mer information om frågorna i undersökningen eller dess resultat [se den fullständiga rapporten på Engelska](#) eller kontakta [rare.barometer@eurordis.org](mailto:rare.barometer@eurordis.org)

Om du vill veta mer om Rare 2030 framtidsstudie eller delta i Rare 2030-kampanjen för att implementera dess rekommendationer, besök [rare2030.eu](http://rare2030.eu)

**TACK**

till alla som lever med en sällsynt diagnos och som deltagit i enkät- och diskussionsgrupperna och till Rare Barometers och Rare 2030 partners!