

NPO/RPO Sällsynta
Sjukdomar FOU

Cecilia Gunnarsson

Sällsynta sjukdomar och forskning

- Projekt inom EU
- Projekt lokalt

Varför vårdförlopp för sällsynta sjukdomar med komplexa vårdbehov

- *Utmaningar som vården, patienter och närstående upplever:*
- Bristande samordning av vårdinsatser för personer med sällsynt sjukdom och komplexa vårdbehov
- Utmaning med övergång från barn- till vuxensjukvård och kontinuitet inom vuxensjukvården
- Ojämlig tillgång till vård och stöd
- Bristande kunskap och erfarenhet av sällsynta sjukdomar i vården
- Patient eller närstående har svårt att få adekvat information om diagnosen för sig själv och andra berörda

Om sällsynta sjukdomar med komplexa vårdbehov

- *Mycket heterogen patientgrupp, < 5 av 10 000 invånare har samma sjukdom*
- *C:a 7000 kända diagnoser.*
- *Berör samtliga åldrar, vårdnivåer och specialiteter i hälso- och sjukvård och tandvård.*
- *Det finns stora skillnader i landet eftersom kunskap och kompetens skiljer sig åt mellan olika vårdgivare.*

Definition

Definition: Sällsynt diagnos (5/10 000) med ett komplext vårdbehov som kräver insatser från flera specialiteter så väl som koordination och stöd från flera olika delar av hälso- och sjukvården och andra samhällsaktörer.

- Tillstånd med symptom eller avvikelser i **olika organsystem** som oftast har ett gemensamt ursprung.
- Tillståndet kräver **insatser från flera** medicinska och kirurgiska specialiteter.
- Tillståndet påverkar vanligen personens **livsvillkor varaktigt** och individen befinner sig inom **olika delar** av hälso- och sjukvårdssystemet genom hela livet.
- Tillståndet **saknar** vanligen en **naturlig hemvist** i vården (specialitet) vilket leder till att patientgruppen oftare än andra riskerar att hamna "mellan stolarna" och missas i vården.
- Individen har ofta **många kontakter** med hälso- och sjukvården men även andra samhällsaktörer.
- **Övergången** t.ex. från barn- till vuxensjukvården innebär stora utmaningar.
- **Avsaknad** av etablerade former för **samverkan** mellan primärvård, sjukhusvård och tandvården.

ERN (Europeiska Referens Nätverk)



[Kunskapsstyrning vård](#) / [Om kunskapsstyrning](#) / [Nyheter](#)

Publicerad 12 maj 2025

Svenskt vårdförlopp inspirerar på EU-nivå

Det nationella programområdet för sällsynta sjukdomar har på EU-nivå presenterat det svenska vårdförloppet för sällsynta sjukdomar med komplexa vårdbehov. Tanken är att vårdförloppet ska inspirera arbetet med ett generiskt vårdförlopp för sällsynta sjukdomar på EU-nivå.



Uppföljning

- Resultatmått:
 - Upplevelse av kontinuitet för patienter med sällsynta sjukdomar och komplext vårdbehov
- Processmått:
 - Tid från misstanke till diagnos, för patienter med sällsynta sjukdomar och komplext vårdbehov
 - Andel patienter med sällsynta sjukdomar och komplext vårdbehov för vilka MDK/samordningsmöte har genomförts
 - Andel patienter med sällsynta sjukdomar och komplext vårdbehov som har fått en vårdplan.
 - Andel patienter med sällsynta sjukdomar och komplext vårdbehov som har en fast vårdkontakt

RaraSwed



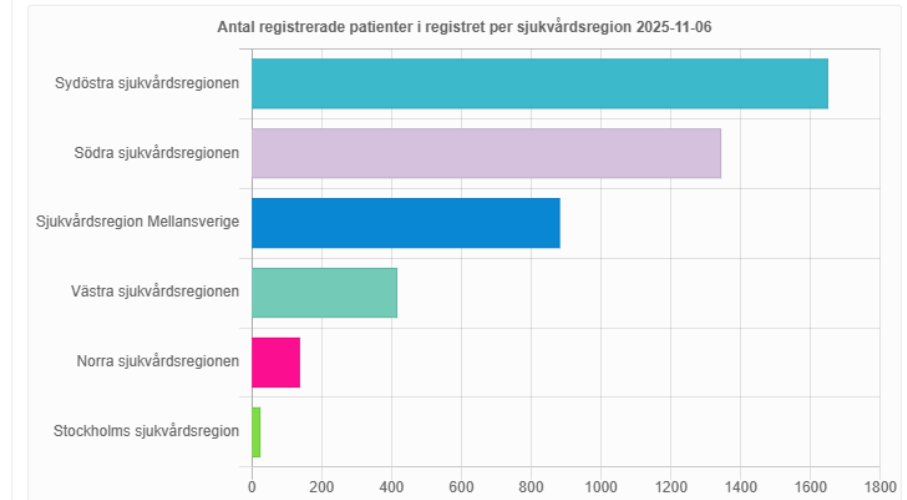
RaraSwed
Sällsynta diagnoser
Nationellt kvalitetsregister

Registrerade patienter i RaraSwed

Diagrammet nedan visar antalet registrerade personer i RaraSwed per sjukvårdsregion. Om antalet registrerade är färre än 10 visas endast 0. Om det inte finns någon registrering inom en viss sjukvårdsregion kommer den sjukvårdsregionen inte att visas i diagrammet alls. För att se de exakta siffrorna i en tabell, använd knappen *Tabell* samt *Spara PDF* för att spara diagrammet som PDF.

Tabell

Spara PDF



Tabellen nedan visar antalet registrerade personer i RaraSwed per sjukvårdsregion. Om antalet registrerade är färre än 10 visas < 10. Om det inte finns någon registrering inom en viss sjukvårdsregion kommer den sjukvårdsregionen inte att visas i tabellen.

Vac



iska

Referensnätverk

ERN



European
Reference
Networks



Co-funded by
the European Union

ERN – European Reference Networks

Framtidens vård för sällsynta komplexa sjukdomar

[Klicka här eller på bilden nedan för att se en film på svenska om ERN 3 min](#)

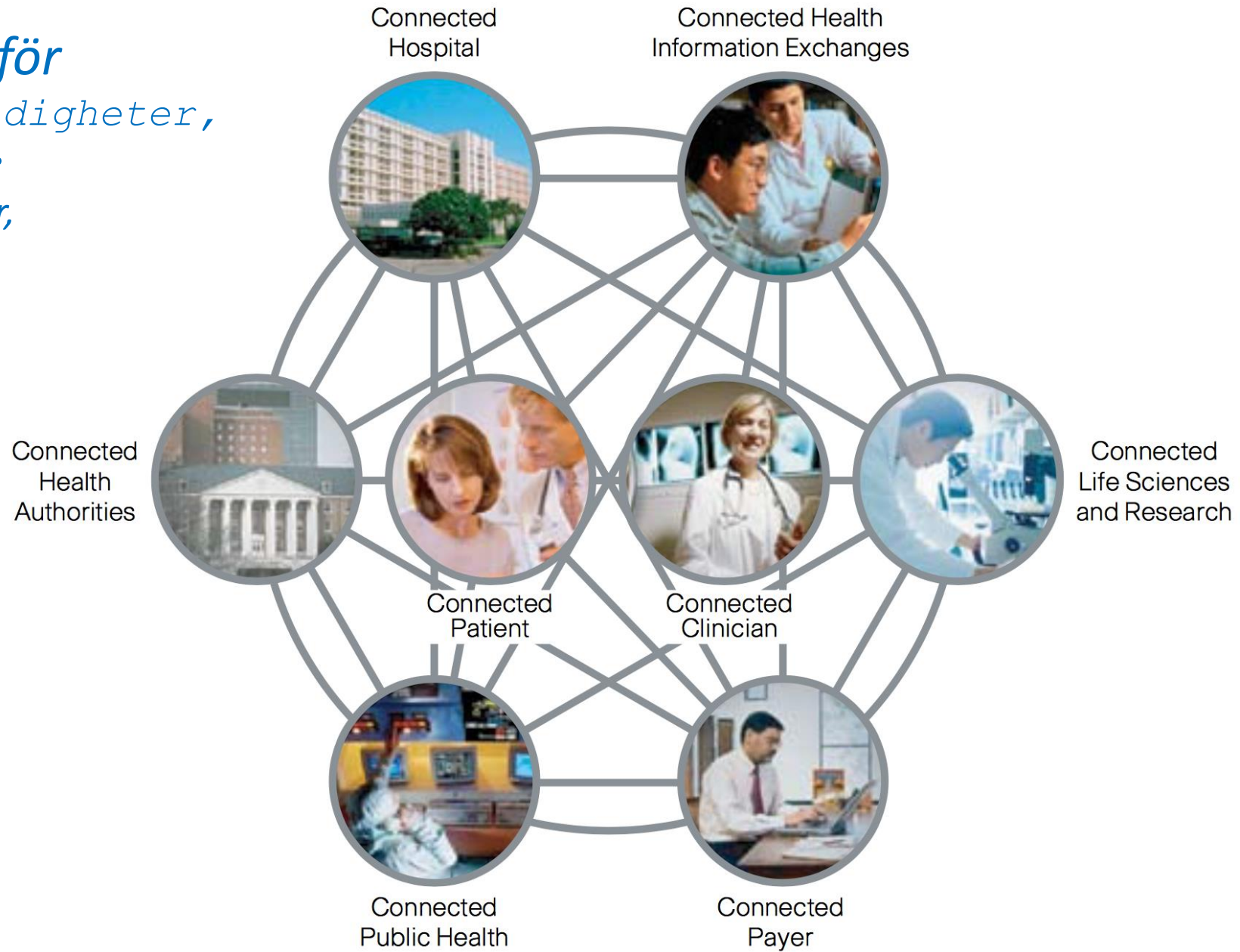
[Läs en broschyr om ERN](#)

[Webbsida med information](#)



ERN Sammanför

*hälsovårdsmyndigheter,
sjukhus, vårdgivare
forskning, patienter,
mfl.*



6000 diagnoser uppdelade under 24 diagnosområden; ERN

Tryck här för att komma till samlings sidan för alla ERN



CRANIO
Endo-ERN ERN-EYE ERN-Skin
EpiCARE



BOND ERN
VASCERN

ERKNet



ERN GENTURIS



TRANSPLANT-CHILD



ERNICA



RITA



ERN-LUNG



ReCONNET

ERN-RND



RARE-LIVER
PaedCan-ERN

EURACAN



MetabERN

EuroBloodNe



ITHACA



EUROGEN

GUARD-HEART



EURO-NMD



Europeiska Referensnätverk

- Startades 2017 på initiativ och med finansiering av EU kommissionen med 77 miljoner Euro
- Sammankopplar den främsta medicinska expertisen i Europa för att hantera komplexa och ovanliga medicinska tillstånd
- Innefattar nu 1613 högspecialiserade sjukvårdsenheter från 380 sjukhus i 27 EU länder och Norge
- 6000 sällsynta diagnoser är grupperade i 24 olika nätverk, Karolinska, Sahlgrenska, Akademiska, Skåne och Norrland är medlemmar i ett eller flera av ERN. Sverige är med i alla 24 ERN
- Clinical Patient Management System (CPMS) är ett digitalt verktyg för klinisk konsultation av patienter mellan ERN.



Endo-ERN

European Reference Network on endocrine conditions
Sällsynta endokrina tillstånd

ERKNet

European Reference Network on kidney diseases
Sällsynta Njursjukdomar

ERN BOND European

Reference Network on bone disorders
Sällsynta skelettsjukdomar

ERN CRANIO European

Reference Network on craniofacial anomalies and ENT disorders
Sällsynta Kraniofaciala diagnoser

ERN EpiCARE

European Reference Network on epilepsies
Sällsynta och komplexa epilepsier

ERN EURACAN

European Reference Network on adult cancers (solid tumours)
Sällsynta solida tumörer vuxna

EuroBloodNet

European Reference Network on haematological diseases
Sällsynta blodsjukdomar

ERN eUROGEN

European Reference Network on urogenital diseases and conditions
Sällsynta urogenitala missbildningar

EURO-NMD

European Reference Network on neuromuscular diseases
Sällsynta Neuromuskulära sjukdomar

ERN EYE

European Reference Network on eye diseases
Sällsynta ögonsjukdomar

ERN GENTURIS

European Reference Network on genetic tumour risk syndromes
Sällsynta genetiska tumörsjukdomar

GUARD-HEART

European Reference Network on diseases of the heart
Sällsynta hjärtsjukdomar

ERNICA

European Reference Network on inherited and congenital anomalies
Sällsynta medfödda ärftliga gastrointestinala missbildningar

ERN ITHACA

European Reference Network on congenital malformations and rare intellectual disability
Missbildningssyndrom & IF

ERN LUNG

European Reference Network on respiratory diseases
Sällsynta lungsjukdomar

ERN PaedCan

European Reference Network on paediatric cancer (haemato-oncology)
Cancer hos barn

RARE-LIVER

European Reference Network on hepatological diseases
Sällsynta Leversjukdomar

ERN ReCONNET

European Reference Network on connective tissue and musculoskeletal diseases
Sällsynta binävs- och muskoskeletala sjukdomar

ERN RITA

European Reference Network on immunodeficiency, autoinflammatory & autoimmune diseases
Sällsynta Immunologiska sjukdomar

ERN-RND

European Reference Network on neurological diseases
Sällsynta Neurologiska sjukdomar

ERN Skin

European Reference Network on skin disorders
Sällsynta Hudsjukdomar

TRANSPLANT-CHILD

European Reference Network on transplantation in children
Transplantation hos barn

MetabERN

European Reference Network on hereditary metabolic disorders
Medfödda metabola sjukdomar

VASCERN

European Reference Network on multisystemic vascular diseases
Sällsynta kärlsjukdomar

SU är HCP för ERN

ej ERN på SU

Läs mer på de klickbara länkarna om varje ERN

2025-12-09

Utbildningsaktiviteter av ERN

- Kunskapsstöd
- Webbinarier
- Workshops (praktiska utbildningstillfällen)
- Symposier (vetenskapliga konferenser)
- Sommarskolor
- Utbildningar på grundnivå och avancerad nivå
- digitala kurser

Europeiska riktlinjer

Experter inom ERN från olika länder tar gemensamt fram **riktlinjer, rekommendationer och andra kunskapsdokument** relaterade till sällsynta och komplexa sjukdomar, med syfte att förbättra diagnostik, behandling och vård för patienter med sällsynta diagnoser

[Riktlinjer för medfödda metabola sjukdomar](#)

[Riktlinjer för neuromuskulära sjukdomar](#)

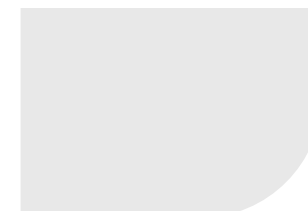


CPMS Clinical Patient Management System.

CPMS lanserades 2017 och har använts för att diskutera över 4500 sällsynta och komplexa kliniska fall

ERN register

90 000 patienter är nu registrerade i ERNs register, en viktig källa för att skapa ny kunskap



ERDERA – Nya forskningsmöjligheter

- Europeiska partnerskapet för sällsynta sjukdomar (ERDERA) 2025–2031 startades 2024 som en del av EU:s forskningsprogram Horizon Europe.
- Ett samarbete mellan EU-kommissionen, EU:s medlemsländer mfl
- Det finns 380 miljoner euro i budgeten, 150 miljoner av dem kommer från EU.
- Över 170 organisationer från 37 länder deltar. Målet är att gynna forskningen om sällsynta sjukdomar fram till år 2030.



Vad är JARDIN

Integration av de europeiska referensnätverken i de nationella hälso- och sjukvårdssystemen



Ett treårigt projekt 2024-2027

Finansierat av EU [EU4Health](#) med 18,8 miljoner Euro



För att förbättra tillgången till de europeiska referensnätverken för patienter i hela Europa har EU finansierat ett banbrytande treårigt projekt som omfattar alla medlemsstater för integrering av de europeiska referensnätverken i de nationella hälso- och sjukvårdssystemen (JARDIN)

ERN behöver kopplas till medlemsstaternas hälso- och sjukvårdssystem på ett tydligt och stabilt sätt. Syftet är att säkerställa att nätverken fungerar korrekt och hållbart, samt att patienter med sällsynta och komplexa sjukdomar i hela EU får full nytta av nätverkens fördelar.

[JARDIN Joint Action](#)

