SÄLLSYNTA LIV 2026

UNDERLAG ÖVER LIVSVILLKOREN FÖR PERSONER MED SÄLLSYNTA HÄLSOTILLSTÅND

SÄLLSYNTA DIAGNOSER
RARE DISEASES SWEDEN

Sällsynta liv 2026

Sammanfattning

- 500 000 människor lever med sällsynta hälsotillstånd i Sverige.
- Tre av tio saknar fast vårdkontakt, trots komplexa vårdbehov.
- 80 % upplever att primärvårdens kunskap är otillräcklig.
- Individen blir projektledare av sin egen vård.

SÄLLSYNT MEN INTE OVANLIG

En halv miljon människor i Sverige lever med ett sällsynt hälsotillstånd. Trots att varje diagnos berör högst 5 per 10.000 människor, gör mängden på över 7 000 sällsynta diagnoser att gruppen är lika stor som de som lever med cancer. Sällsynta hälsotillstånd är därför inte ett marginellt område utan en betydande folkhälsofråga.

FORTFARANDE LÅNG VÄNTAN PÅ RÄTT DIAGNOS

Även om utvecklingen går åt rätt håll, gör mångfalden och sällsyntheten av diagnoser att många fortfarande väntar flera år på rätt diagnos och en betydande andel får bristfällig information, begränsad vägledning och otillräckligt stöd i samband med diagnosbeskedet. Resultaten i Sällsynta liv 2026 visar att många fortfarande möter betydande hinder genom hela vårdkedjan.

PATIENTEN SOM SAMORDNARE

Personer med sällsynta hälsotillstånd har ofta komplexa och livslånga behov som kräver intensiv behandling av och samordning mellan många vårdkontakter, samt omsorg och andra samhällsaktörer. Trots befintliga strukturer för kontinuitet och samordning inom vården saknar många både fast vårdkontakt och vårdplan.

OMFATTANDE KUNSKAPSBRIST

Samtidigt upplevs kunskapen om sällsynta hälsotillstånd som bristfällig även inom vården, så att många regelbundet behöver utbilda vårdpersonal om sin diagnos. Den befintliga expertisen är ofta koncentrerad till få verksamheter. Det gör samverkan, kunskapsspridning och nationell samordning avgörande för att säkerställa jämlik vård och stöd.

Det viktiga samhällsstödet från myndigheter som t.ex. Försäkringskassan, kommuner eller andra aktörer möter inte de sällsynta behoven i tillräckligt stor utsträckning, vilket kan antas hänga ihop med obefintlig kunskap om sällsynthet i dessa organisationer.

Så omsätter vi den sällsynta strategin

Den 22e juni 2026 antogs Sveriges första nationella strategi för sällsynta hälsotillstånd. För att den ska göra skillnad måste den leda till:

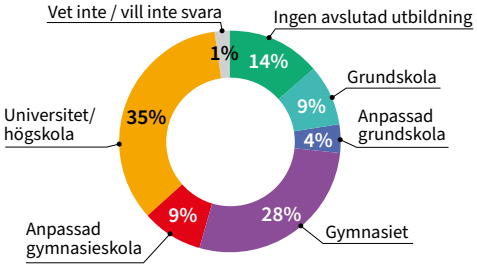
- Snabbare diagnos – inga väntetider på tio år
- Fast vårdkontakt och vårdplan till alla – i stället för patienten som sina egna samordnare
- Utbilda vårdprofession så att patienten slipper göra det
- Sällsynt expertkunskap som sprids till hela landet, vården, myndigheter och annat samhällsstöd
- Patienternas erfarenheter får styra utvecklingen

Resultat: Människor bakom siffrorna

Bakom resultaten finns nästan 2 000 personer som har delat sina erfarenheter. För att förstå deras vardag följer vi Ingrid, en fiktiv person vars situation bygger på de vanligaste svaren i undersökningen.

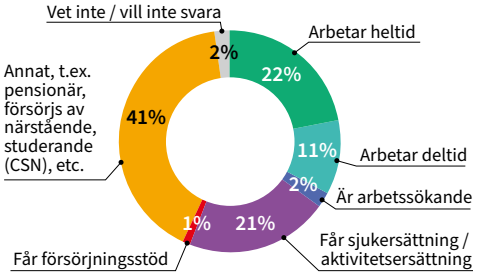
Ingrid är en medelålders kvinna på 45 år med gedigen utbildning och född i Sverige. Ingrids resultat speglar förmodligen bara toppen av isberget. Grupper med mer varierande socioekonomisk bakgrund representeras förmodligen sämre av denna rapport och kan förväntas uppleva ännu större utmaningar.

DIAGNOSBÄRARES UTBILDNING



Trots att Ingrid är välutbildad är sannolikheten hög att hon bara kan arbeta deltid pga sin diagnos, att hon därför får del av sin försörjning via en närstående, eller genom sjuk/ aktivitetsersättning.

DIAGNOSBÄRARES FÖRSÖRJNING



Livet är utmanande för Ingrid, då hon förmodligen lever med en sällsynt syndromdiagnos där fler än ett organ i kroppen påverkas (uppges av 70% av deltagare). Hennes vardag påverkas förmodligen ”helt och hållet” eller ”i mycket stor utsträckning” av en eller två av följande utmaningar; trötthet, smärta, nedsatt koncentrationsförmåga, motoriska svårigheter, samt utmaningar med att ta till sig eller förmedla information.



Stora utmaningar i minst ett område (71%)



Stora utmaningar i minst två områden (53 %):

Den fördröjda diagnosen

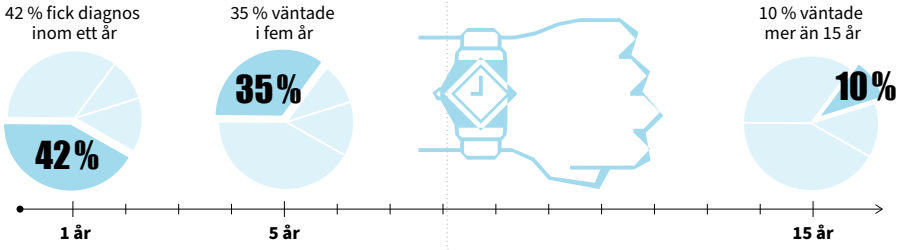
Förutom vardagslivet som vi skymtade i förra avsnittet, består Ingrids liv även av en livslång och intensiv relation till hälso- och sjukvården. Och den kan ha börjat väldigt olika för Ingrid eller andra deltagare i rapporten. En stor grupp på 42% har fått sin diagnos inom ett år. Men en betydlig andel får vänta i fem år (35% av deltagarna) eller även mer än 15 år (10%). Vi behöver förstå bättre vad den långa väntan beror på.

Under de senaste fem åren då vår undersökning har genomförts ser vi en ökning av andelen som fått diagnos inom ett år (från 38% till 42%), färre väntar i över tio år (minskning från 20% till 14%), vilket kanske hänger ihop med ökade andel som genomgått en genetisk utredning (ökad från 38% till 58%).

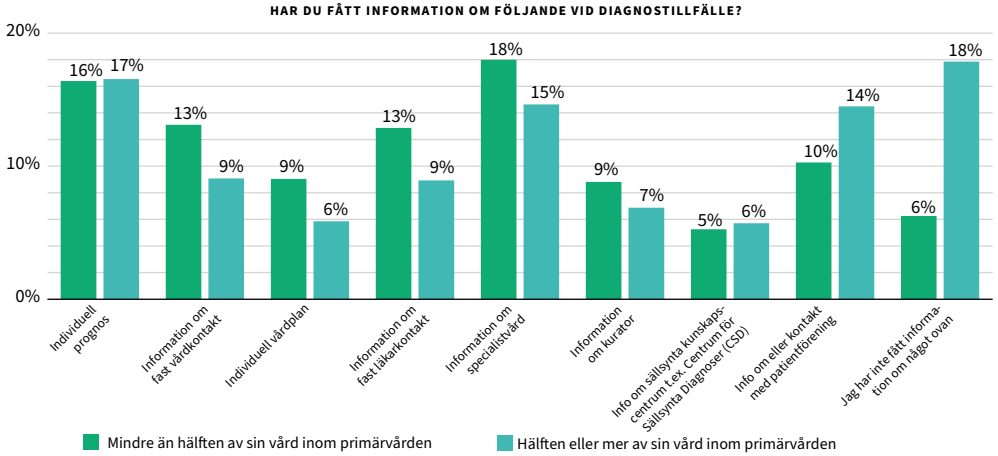
NÄR DIAGNOSEN STÄLLS SAKNAR MÅNGA INFORMATION OM:

- Prognos
- Specialistkompetens
- Patientföreningar
- Vårdplan
- Psykologiskt stöd
- Kunskapscentrum för sällsynta diagnoser

Vilken information Ingrid fått när diagnosen ställdes kan också skilja sig avsevärd. Informationsläget är överlag torftigt. Och värre blir det

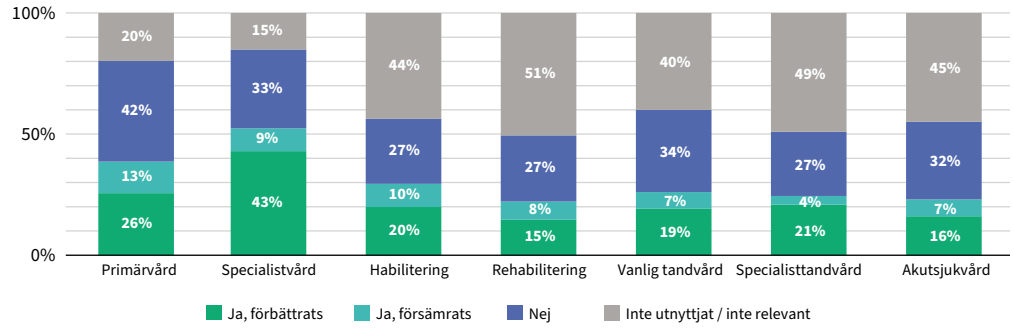


ifall hon får hälften eller mer av sin vård inom primärvården. Då är det 3 gånger mer sannolikt att hon inte fått någon av ovanstående information.



Livet efter den omvälvande diagnosen

Att vården hittar diagnosen bakom en samling symtom, borde leda till mer träffsäker och sammanhållen vård. Resultaten visar att så inte alltid är fallet vid sällsynta diagnoser. Bara bland patienter med tillgång till specialistvård upplever fler en bättre vården efter diagnosbeskedet (43%) än ingen förändring (33%). I primärvården uppger tvärtom 13 % att vården har försämrats.

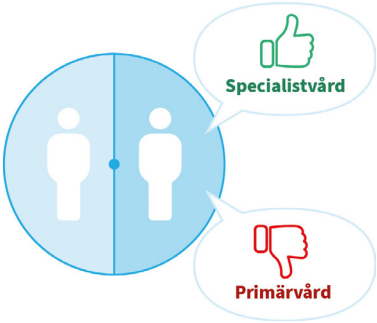


För ungefär en tredjedel har diagnosen inte lett till någon märkbar förändring alls i varken primär-, specialist-, akutsjukvård, habilitering, rehabilitering, eller tandvård.

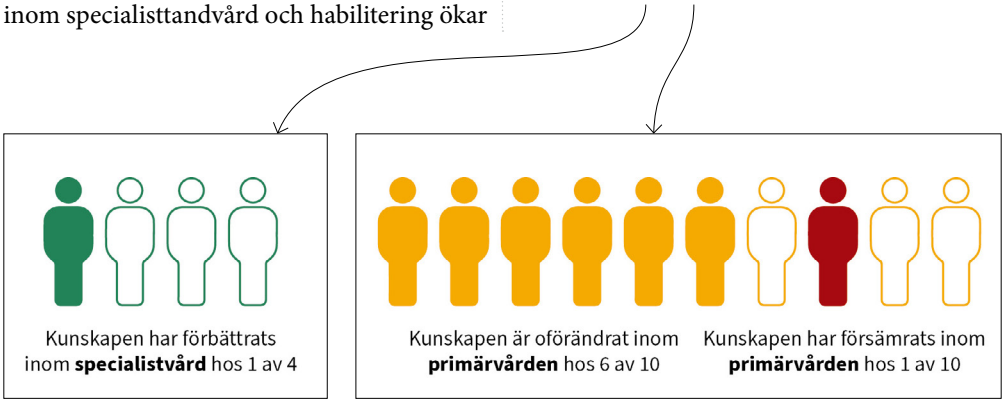
Trots att vägen till diagnos ofta är lång följs diagnosbeskedet alltså inte alltid av bättre vård.

Bristande kunskap, även inom vården

Vi har konstaterat att Ingrids vardag förmodligen påverkas en hel del av sin sällsynthet, att diagnosprocessen kan ha gått väldigt olika för henne beroende på vilken diagnos hon har och vilken vårdform som hon främst vistas i. Kunskap om den sällsynta diagnosen finns inte alltid ens inom specialistvården. Bara 50% av deltagare upplever den som mycket hög eller hög. Inom primärvården, tandvård och rehabilitering upplever 1 av 10 en hög eller mycket hög sällsynt kunskap, inom specialisttandvård och habilitering ökar andelen till knappt 2 av 10. Anmärkningsvärt att 50% rapporterar en mycket låg sällsynt kunskap inom primärvården.



Ingrid följer kanske samhällsdebatten om nya behandlingar som utmanar befintliga sjukvårdsstrukturer. I sin vardag kan vi dock inte anta att hon tillhör de 24% som har upplevd en ökad kunskap inom specialistvården senaste 3-5 åren.



Mer sannolikt är att hon ingår bland de sammanlagt 44% av deltagarna som alltid (10%), ofta (15) eller ibland (19%) behöver utbilda personalen inom specialistvården om den sällsynta diagnosen. Inom primärvården ökar denna andel till 73% och 8 av 10 upplever att primärvården har för liten eller ingen kunskap om deras sällsynta hälsotillstånd, dess konsekvenser och behandling.

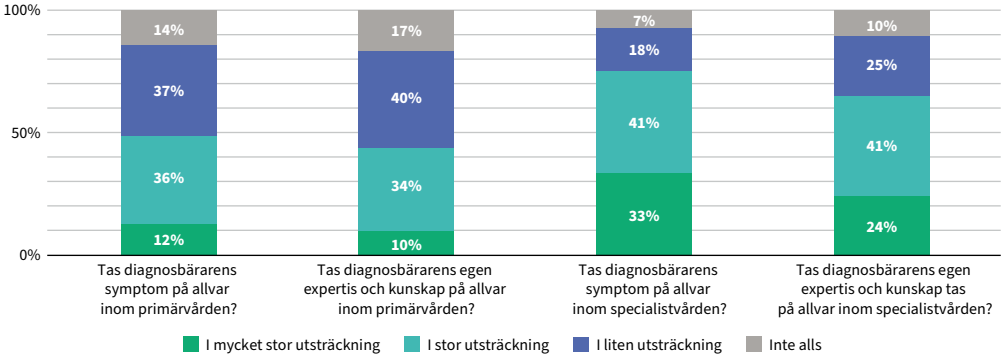


Primärvårdens kunskap om diagnosens påverkan eller behandling är för liten eller frånvarande enligt 8 av 10

Resultaten hos specialistvården ser förvisso bättre ut, men även där anser bara hälften att kunskap om den sällsynta diagnosens konsekvens eller dess behandling finns i mycket eller stor utsträckning. Den bästa kunskapen anser 21% finnas hos sällsynta expertteam och 18% inom specialistvård. Även diagnosföreningar (10%), andra patienter (10%) och internet (7%) nämns.

Om sjukvården inte upplevs ha tillräcklig kunskap, är det inte ovanligt att patienten läser på själv. Dock behöver vi förmoda att Ingrids expertis inte alla gånger tas emot väl. Inom primärvården känner färre än hälften av deltagare att deras symptom tas på allvar i mycket (12%) eller stor (36%) utsträckning. Lite bättre ser det ut inom specialistvården där respektive andelen ökar till blyga 33% och 41%.

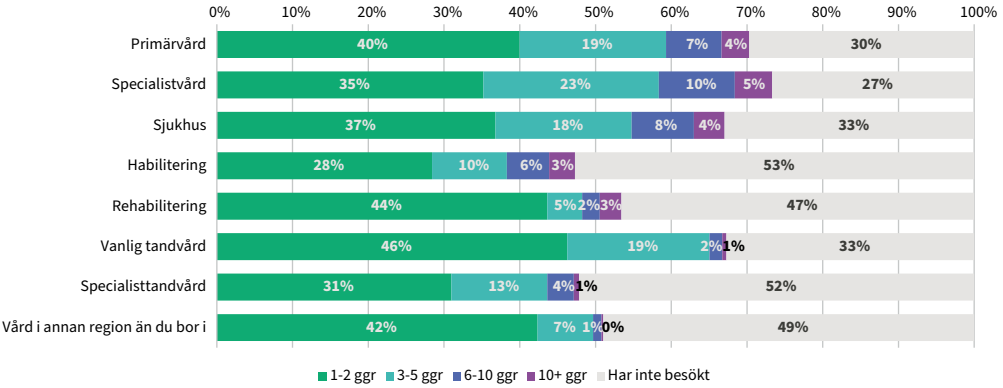
UPPLEVELSE AV OM SYMTOM OCH EGEN KUNSKAP TAS PÅ ALLVAR I VÅRDEN



Vårdbesök – en del av vardagen

Och så tittar vi lite mer ingående på Ingrids (vård-) vardag. Det är inte osannolikt att hon tillhör de 33% som har haft sex eller fler planerade vårdbesök under de senaste sex månaderna. Förmodligen har hon besökt specialistvården och/eller primärvården, där 73% respektive 70% uppger minst ett planerat besök och 38% respektive 30% uppger minst tre besök. Även inom habilitering, rehabilitering och specialisttandvård är besöken vanligt, vilket rapporteras av mellan 47% och 53% av deltagare. Därtill kommer oplanerade vårdbesök, främst inom primärvård, på sjukhus, och akutsjukvård, som rapporterats av 30%, 25% och 23% av deltagare.

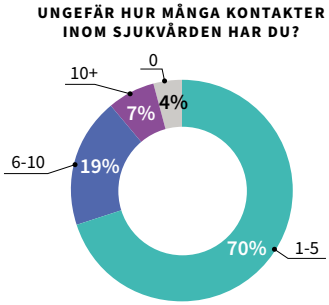
ANTAL PLANERADE VÅRDBESÖK INOM HÄLSO- OCH SJUKVÅRDEN UNDER DE SENASTE 6 MÅNADERNA



Trots den anmärkningsvärda mängd av tid som Ingrid spenderar inom vården kan det hända att hon tycker som knappt en av tre som skulle vilja ha mycket mer (12%) eller mer (15%) tid vid sina vårdbesök. Ingår hon i gruppen som har mer än hälften av sin vård inom primärvården, ökar sannolikheten. Av dessa vill 20% ha mycket mer och 15% vill ha mer tid. Och slutligen så löper patienter med sällsynta hälsotillstånd som Ingrid risk att inte alls tas emot av sjukvården eftersom deras diagnos är just sällsynt (16% av deltagare).

Patienten som projektledare

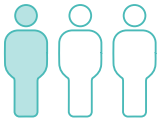
När vi tittade på Ingrids vårdvardag har vi förvånats över själva mängden av besök och ska nu lägga märke till det stora antal vårdaktörer hon behöver samordna; som vårdcentral, specialistklinik, habilitering, med mera. Majoriteten av deltagare uppger sig ha regelbunden kontakt med mellan 1-5 vårdaktörer, var femte har mellan 6-10 och 7% av deltagarna behöver samordna mellan över 10 olika vårdaktörer.



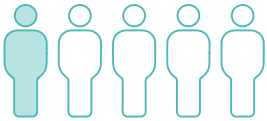
Samtidigt möter Ingrid bra förutsättningar, eftersom det finns strukturer och verktyg för samordning av kontakter och behandlingar i Sverige. Det finns en lagstadgad rätt till en eller flera fasta vårdkontakter som ska hjälpa Ingrid navigera på sin vårdresa, helst med hjälp av en vårdplan, gemensamt framtagen av henne och vårdens aktörer. Men sannolikheten är stor att Ingrid tillhör en eller alla av följande grupper

- 29% av deltagarna saknar fast vårdkontakt
- 62% har ingen vårdplan.
- Bara 27% har fått gemensamt möte av sina vårdkontakter för vårdplanering

Andra stödjande strukturer vid Sveriges universitetssjukhus är expertteamen för komplexa, sällsynta hälsotillstånd som erbjuder expertis och ett mer sammanhållet omhändertagande. Centrum för sällsynta diagnoser kan bidra som vägledande kunskapscentrum. Dock kan vi inte vara säkra att Ingrid ens vet om deras existens. Bara 15% uppger att de har fått hjälp av Centrum för sällsynta diagnoser.



1 av 3 har kännedom om sällsynta expertteamen.

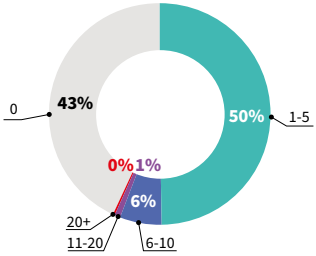


1 av 5 har varit i kontakt med expertteamen eller kunskapscentren.

Samhällets stöd är också sällsynt

Inom de nordiska länderna har vi en gemensam bild av att ”Alla invånare i Norden ska ha möjlighet att leva goda och hälsosamma liv, och samtidigt kunna motta god hjälp när behovet uppstår”[1]. Sociallagstiftningen, myndigheter som Försäkringskassan, kommunens socialtjänst, mm ska säkerställa detta. Även Ingrid har sannolikt kontakt med mellan 1-5 olika samhällskontakter utanför vården. Det uppger 50% av respondenter; men 6% har upp till 6-10 sådana.

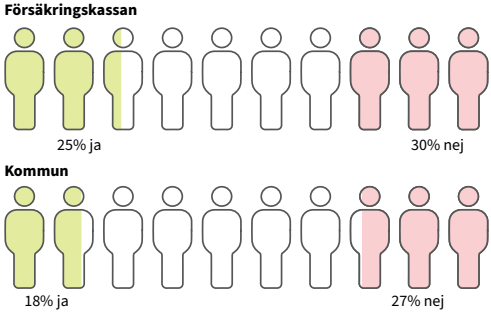
ANTAL REGELBUNDNA KONTAKTER UTANFÖR VÅRDEN



Även dessa kontakter kräver tid, oftast mellan 1-5 och 6-10 timmar per vecka (för 29%, respektive 11%), men även 11-20 timmar förekommer hos sammanlagt 7%, och för 3% av deltagare kräver dessa kontakter mer än en 40 timmars vecka. En av fem har ansökt och fått stöd enligt LSS, 5% har ansökt men inte fått.

Trots god intention, lagstadgade rättigheter och intensiva samhällskontaktnät är det oklart om Ingrid får sina behov tillgodosedd. Knappt en av tre uppger att stöd från Försäkringskassan (29%) och kommunen (27%) inte möter behoven, jämfört med motsvarande 25% och 18% som får adekvat stöd.

TILLGÅNG TILL STÖD EFTER BEHOV:



Notera att vår genomsnittsrepresentant Ingrid har större chans att få tillräckligt stöd av kommunen, än de yngre deltagare. T.ex. uppger 46% av personer födda 2011–2020 att det kommunala stödet inte motsvarar deras behov. Motsvarande andel bland personer födda 1940 eller tidigare är 11 %.

Kunskapsbrister i välfärdssystemet riskerar att leda till felaktiga bedömningar och uteblivet stöd.

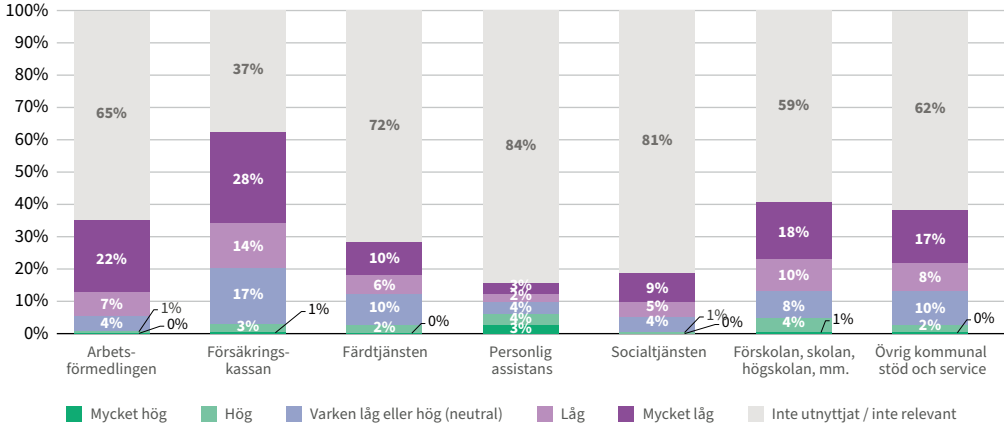
Denna höga grad av felbedömningar går hand i hand med frånvarande kunskap om sällsynta hälsotillstånd. Mellan 2% och 7% av deltagarna bedömer den sällsynta kunskapen hos samhällets aktörer som hög och mycket

1 Nordiska ministerrådet, https://pub.norden.org/politiknord2024-742/bakgrund.html

hög. Försäkringskassan, aktören som flesta deltagare har kontakt med, får samtidigt bedömningen att ha låg och mycket låg kunskap av flest deltagare (42%).

Ingrid behöver tyvärr även oroa sig för en försämring vid omprövning trots kvarstående behov; vilket 21% av deltagare uppger.

HUR BEDÖMER DU OLIKA SAMHÄLLSINSTANSERS KUNSKAP OM DITT/DIN NÄRSTÅENDES SÄLLSYNTA HÄLSOTILLSTÅND?



Den sällsynta strategin kan hjälpa Ingrid

Den 22e juni 2026 fick vi i Sverige en nationell strategi för sällsynta hälsotillstånd. Vår rapport visar de väl kända problemen. Nu behöver strategin omsättas i praktiken.

Sällsynta hälsotillstånd, en stor folkhälsofråga

- Tidig diagnos är möjlig, alla förtjänar det
- Kunskap behöver stärkas i vård- och välfärdssystem
- Samordningsansvaret hör inte hemma hos patienten
- Befintliga verktyg måsta användas i högre grad

OM UNDERSÖKNINGEN

Denna rapport är idag Sveriges enda underlag över livsvillkoren för personer med sällsynta hälsotillstånd. Den har tagits fram av Riksförbundet Sällsynta diagnoser i samarbete och med stöd av Socialstyrelsen. Tillsammans med Riksförbundets tidigare rapporter möjliggör den en metodisk uppföljning av vårdutvecklingen för personer med sällsynta hälsotillstånd i Sverige.

- Utskickad till över 9.000 mottagare
- 1 958 svarande
- Diagnosbärare och närstående
- genomförd 2026
- Sveriges största återkommande undersökning om sällsynta hälsotillstånd

OM RIKSFÖRBUNDET

Riksförbundet Sällsynta diagnoser är den samlade rösten för personer som lever med sällsynta hälsotillstånd och deras närstående. Vi företräder över 14 000 medlemmar och ett 60-tal diagnosföreningar runt om i Sverige.

Vårt mål är att alla som lever med ett sällsynt hälsotillstånd ska få tillgång till bästa möjliga vård, stöd och behandling. Därför verkar vi för politiska beslut och samhällsförändringar som stärker jämlikhet, kunskap och kvalitet i vården.

Vårt varmaste tack till alla som har bidragit till denna rapport genom att svara på enkäten, sprida den eller stötta oss på annat sätt.

SÄLLSYNTA DIAGNOSER
RARE DISEASES SWEDEN

Författare: Stephanie Juran, Riksförbundet Sällsynta diagnoser
Framtagen med hjälp av Sirona och finansiering från Socialstyrelsen.
Rapporten kan laddas ned från www.sallsyntadiagnoser.se.