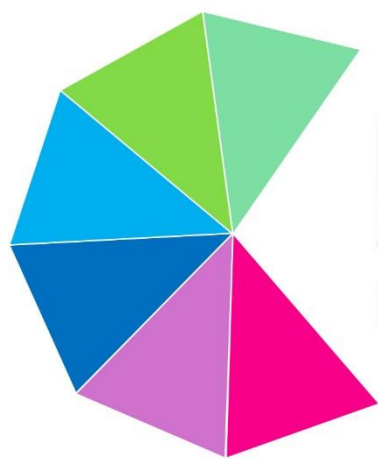


Årsrapport 2025



RaraSwed
Sällsynta diagnoser
Nationellt kvalitetsregister



Innehållsförteckning

Bakgrund	3
Inledning	3
Modul 1. Diagnostisk	4
Modul 2. Patientrapporterad	4
Registerorganisationen	5
Styrgrupp	5
Utförda styrgruppsmöten	6
Mötesverksamhet	6
Utvecklingsarbete	7
Kvalitetsarbete och forskning	7
Kvalitetsregister & CPUA-myndighet	7
Förvaltningsarbete	8
Indikatorer och uppföljning	8
Kommunikation och samverkan	8
Framtida utveckling	9
Resultat och analys	10
Vården i siffror	11
Sammanfattning	13

Nationella kvalitetsregistret RaraSwed

Bakgrund

Sällsynta sjukdomar definieras som tillstånd som förekommer hos färre än 1 på 2000 personer. Trots att varje enskild diagnos är ovanlig, finns det omkring 6 000–8 000 olika idag kända sällsynta diagnoser. Det innebär att uppskattningsvis omkring en halv miljon människor i Sverige lever med en sådan sjukdom. De flesta sällsynta diagnoser har en medfödd genetisk bakgrund och debuterar tidigt i livet. Många av tillstånden är komplexa, påverkar flera organsystem och kan ge upphov till en bred och varierande symptombild. Sällsyntheten i sig innebär särskilda utmaningar, bland annat att diagnoserna inte alltid är tydligt synliggjorda i patientjournaler, vilket försvårar möjligheten att ta fram tillförlitlig vårdstatistik för uppföljning och analys.

Vården av personer med sällsynta diagnoser kräver ofta samordning mellan flera vårdgivare samt samverkan med andra samhällsaktörer, exempelvis kommunala verksamheter såsom skola, Försäkringskassan och Arbetsförmedlingen. Bristande kunskap och erfarenhet kring sällsynta hälsotillstånd kan leda till fördröjd eller felaktig diagnostik. Detta leder ofta till ojämlig vård och en betydande påverkan på livskvaliteten för både patienter och deras anhöriga.

Inledning

Nationellt kvalitetsregister för sällsynta diagnoser - RaraSwed är under uppbyggnad och består av moduler som successivt implementeras. Sedan hösten 2023 är den första modulen om diagnostik i drift, och i början på 2026 planeras en pilot i sydöstra sjukvårdsregionen av modul 2 – patientrapporterad del. Målet är att RaraSwed ska kunna fånga helheten och det som är gemensamt för det sällsynta och därmed bidra med kunskap för utveckling och forskning inom området.

Tanken med RaraSwed är att stödja både regionala och nationella förbättringsinsatser samt att bidra till en mer jämlik vård oavsett var i landet patienten bor. Detta innebär bland annat arbete för en mer sammanhållen vård, behandling och omhändertagande.

Modul 1. Diagnostisk

Syfte med den diagnostiska modulen är att följa upp förekomst av sällsynta diagnoser generellt och även vilka diagnoser som är representerade i befolkningen. På så sätt vill vi kunna beskriva kohorten både utifrån ett nuläges- och historiskt perspektiv över tid.

Mål

Att för sällsynta hälsotillstånd

- Få en överblick över förekomst relaterat till ålder, kön och geografi.
- Bidra till kvalitetsförbättring inom diagnostik, så att den blir mer jämställd och lika, oberoende av geografisk tillhörighet.
- Stödja styrning och planering av vård.
- Följa upp indikatorer för utredningsperiod och metod.
- Utgöra underlag för förbättringsarbete och forskning.

Modul 2. Patientrapporterad

Syfte är att använda den kunskap som patienten har om sig själv, sin diagnos och vårdkontakter för att förbättra vård och omhändertagande för personer med sällsynta hälsotillstånd. Med personcentrerat omhändertagande i fokus vill vi få ökad kunskap om patientens perspektiv, upplevelser, preferenser och åsikter för att bättre kunna förstå hur patienter påverkas genom livet av att leva med en sällsynt diagnos.

Mål

Genom att inhämta patientens perspektiv kring vård av sällsynta hälsotillstånd

- Erhålla en helhetsbild över hur omhändertagandet ser ut.
- Identifiera utvecklingsområden.
- Följa upp och utvärdera kvalitetsindikatorer i det nationella vårdförloppet för sällsynta syndrom med komplexa vårdbehov.
- Följa upp nationella kunskapsstöd för att strukturerat kunna arbeta med kvalitetsförbättringar.
- Komplettera och stärka traditionella kvalitetsmått.
- Skapa en mer personcentrerad och effektiv vårdmiljö.

Registerorganisationen

Som tidigare år tecknades en ny överenskommelse mellan Registercentrum (RC) Syd och det Nationella kvalitetsregistret RaraSwed.

Organisationsstruktur består av

- Region Skåne som är Centralt personuppgiftsansvarig (CPUA) myndighet och har det yttersta ansvaret för RaraSwed.
- RC Syd som är den organisatoriska enhet som är utsedd att förvalta och tillhandahålla den databas där registrets data lagras.
- Registerhållare och registerstyrgrupp som ansvarar för att registret utformas i enlighet med nationella överenskommelsen och verksamheternas behov samt följer CPUA:s styrdokument.

Det praktiska jobbet kring utveckling, förvaltning och samordning sker med hjälp av processledare och projektgrupp från CSD Syd i nära samarbete med registerhållare, styrgrupp, NPO, arbetsgrupper och RC.

Styrgrupp

Styrgruppen för RaraSwed består av representanter från samtliga sex sjukvårdsregioner i Sverige. Sedan oktober 2025 finns en vakant plats för Västra sjukvårdsregionen. Arbete pågår för att tillsätta en ny representant.

Registerhållare & Ordförande:

Marie Stenmark Askmalm – Södra sjukvårdsregionen

Ledamöter:

Andreas Puschmann – Södra sjukvårdsregionen

Helen Drake – Västra sjukvårdsregionen (fram till september 2025)

Magnus Burstedt – Norra sjukvårdsregionen

Valtteri Wirta – Sjukvårdsregion Stockholm-Gotland

Cecilia Soussi Zander – Sjukvårdsregion Mellansverige

Patrik Söderlund – Sydöstra sjukvårdsregionen

Adjungerade:

Sara Hansson – Sjukvårdsregion Mellansverige

Rula Zain Luqman – Sjukvårdsregion Stockholm-Gotland

Katarina Sandgren – Södra sjukvårdsregionen

Patientföreträdare:

Birgitta Termander – Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Stephanie Juran – Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Utförda styrgruppsmöten

- 2025-01-30 (digitalt)
- 2025-03-07 (digitalt)
- 2025-03-28 (digitalt)
- 2025-05-08 (digitalt)
- 2025-06-12 (digitalt)
- 2025-09-05 (digitalt)
- 2025-10-03 (digitalt)
- 2025-11-07 (digitalt)
- 2025-12-11 (digitalt)

Mötesverksamhet

Under 2025 har styrgruppen genomfört nio möten. Alla möten har skett digitalt och pågått ca en timme. Vi följer en fast dagordning som skickas ut en vecka innan möte. Processledaren håller i mötet tillsammans med ordförande och presenterar månadsresultat och aktuella frågor som ska följas upp eller beslutas. Från januari 2025 har styrgruppen förstärkts med två patientföreträdare, vilket bidragit till ökad patientmedverkan och förbättrad förankring i vårdverkligheten.

Parallellt har sju registermöten, plus två 'öppet hus' – sammankomster, hållits tillsammans med registeradministratörer för RaraSwed. Syftet med dessa möten är att uppdatera vid förändringar och nyheter som berör registret samt att följa det operativa arbetet med att registrera data. För att ytterligare stärka den medicinska kompetensen har en medicinsk rådgivare tillsatts i gruppen. Denna bidrar till att säkerställa hög kvalitet i diskussioner och beslut, samt främjar kunskapsöverföring mellan professioner.

Under året har RaraSwed medverkat vid flera möten med Nationellt Programområde (NPO) Sällsynta sjukdomar, i syfte att upprätthålla en nära dialog kring registerutveckling och fånga upp återkoppling och förbättringsförslag. Vi har under året jobbat tätt ihop för att ta fram indikatorer kopplat till det nya vårdförloppet för sällsynta hälsotillstånd.

Därutöver har ett flertal arbetsmöten hållits i olika konstellationer i syfte att förbereda och ge underlag till NPO Sällsynta sjukdomar och registerstyrgrupp, beroende på frågeställning och sakfråga. Exempelvis har möten genomförts kring framtagning av indikatorer till *Vården i siffror*, tekniska utvecklingsfrågor i samverkan med RC Syd och kvalitetsförbättring av befintliga variabler.

Utvecklingsarbete

Våren 2025 har präglats av ett intensivt arbete med att färdigställa och kvalitetssäkra modul 2 i registret – ett formulär för patientrapporterade data. Efter omfattande återkoppling från styrgrupp, patientorganisationer och vårdgivare överlämnades den slutliga versionen till RC Syd i maj för teknisk implementering. I detta arbete har flera möten hållits där formulärlogistik, opt-out-hantering via 1177, informationsutskick, automatisering av registrering samt struktur för kommande datainsamling diskuterats för bästa genomförande.

När överlämning sker av den patientrapporterade delen från RC Syd till RaraSwed styrgrupp kommer ett pilotprojekt att starta via Sydöstra sjukvårdsregionen. Ett flertal utskick kommer att göras via 1177 för att kunna utvärdera och förtydliga formuläret vid behov. Överlämning är planerad till januari 2026. Vision är att i slutet på kvartal 1 2026 kunna starta utskick av formulären nationellt.

Kvalitetsarbete och forskning

En vetenskaplig artikel, “Extracting Homogenous Data from Heterogenous Diseases: RaraSwed – A National Quality Registry for Strengthening the Swedish Health System” har författats och är under refereegranskning. Förfrågningar har även inkommit kring registeruttag för kvalitetsförbättring och vårdutveckling. Önskemål om att få ut antalsberäkning inför klinisk forskning har också inkommit, vilket vi ser positivt på för framtiden.

Kvalitetsregister & CPUA-myndighet

Under året har stora förändringar skett inom kvalitetsregisterområdet, främst kopplat till omstrukturering av CPUA. Antalet CPUA-myndigheter minskar från tolv till sex, en per sjukvårdsregion. Denna omställning har medfört att vissa utvecklingsinsatser, bland annat arbetet med vår nya patientrapporterade modul, har tagit längre tid än planerat. Samarbetet med vår CPUA-myndighet, Region Skåne, har dock fungerat mycket väl. Vi har haft en nära och konstruktiv dialog med den delegerade CPUA-funktionen vid RC Syd, och ser fram emot att fortsätta det goda samarbetet framöver.

Förvaltningsarbete

Inom projektgruppen för registret har förbättringsarbete genomförts, bland annat genom uppdatering av manualen (version 2.1), revidering av variabellistan och utveckling av en nationell administrativ webbplats för publicering av interna dokument. Tack vare den medicinska rådgivarens deltagande har frågor från administratörer kunnat hanteras mer effektivt och besvaras under pågående möten.

Under året har vi kunnat följa en markant ökning av registreringar, vilket har bidragit till en fördjupad insyn och ökad förståelse för våra variabler. Denna utveckling har möjliggjort systematiska utvärderingar och förbättringsåtgärder, bland annat genom att förtydliga variabeldefinitioner och justera vissa svarsalternativ för att öka precision och användbarhet.

En uppdatering av ORPHA-koder har genomförts i enlighet med den årliga publiceringen från www.orpha.net. Fortsatt arbete sker löpande med vår webbsida för RaraSwed på www.csdsamverkan.se. Under året har vi även publicerat lättillgänglig information om registret samt riktlinjer och rutiner för ett rättssäkert och korrekt förfarande vid registerutdrag för forskningsändamål eller vårdutveckling.

Indikatorer och uppföljning

I samarbete med NPO Sällsynta sjukdomar har fem indikatorer, baserade på patientformuläret, tagits fram utifrån Vårdförlopp för sällsynta sjukdomar med komplexa vårdbehov till *Vården i siffror*. Dessa indikatorer är nu publicerade i kvalitetsindikatorkatalogen. Indikatorerna kommer att ge möjlighet att skapa en uppföljningsrapport som går i linje med vårdförloppet. Därtill har tre indikatorer från den befintliga diagnostiska modulen publicerats på samma plattform. På så sätt kan utvecklingen följas. Även förbättrad datahantering har skett på vår egen webbsida. Man kan nu i realtid följa tre indikatorer för registrering av data.

Kommunikation och samverkan

För att öka kännedom om och transparens kring registret har flera informationsinsatser genomförts. En beskrivning av RaraSwed har publicerats på Socialstyrelsens webbplats under sektionen för sällsynta diagnoser. Registret har även synliggjorts internationellt via ORPHA.net, där det listas under tillhörande diagnoser.

RaraSwed har även presenterats i externa sammanhang för att sprida kunskap och etablera nya samarbeten; bland annat vid nordiskt möte arrangerat av Mun-H-Center, Genetikdagarna 2025 och Barnveckan i Uppsala under våren.

Framtida utveckling

Under hösten har dialoger inletts med IT-leverantörer vid RC Syd och extern konsult, med syfte att skapa hållbara och effektiva integrationslösningar mellan olika databaser. Målet är att möjliggöra automatisk dataöverföring till registerplattformen. Arbete pågår inom respektive sjukvårdsregion för att hitta och utreda potentiella tekniska lösningar. En omfattande uppdatering genomförs med hjälp av Socialstyrelsens publicerade lista över vårdenheter och kliniker. Detta arbete kommer att underlätta precision i registrering av data.

Resultat och analys

Sedan starten av registret hösten 2023 fram tills slutet på december 2025 har 4927 personer registrerats. Det har varit olika förutsättningar för implementering i de olika sjukvårdsregionerna vilket vi fortfarande kan se idag (bild. Diagram.1).

Ett stadigt ökat inflöde i registret ses under 2025 fram tills 30 november, med registrering av 2822 personer. Detta i jämförelse med hela 2024 då det registrerades 1579 personer. Könsfördelning i registret är jämnt fördelat med 51,5% kvinnor och 48,5% män. (bild. Diagram 2.)

Diagram 1.

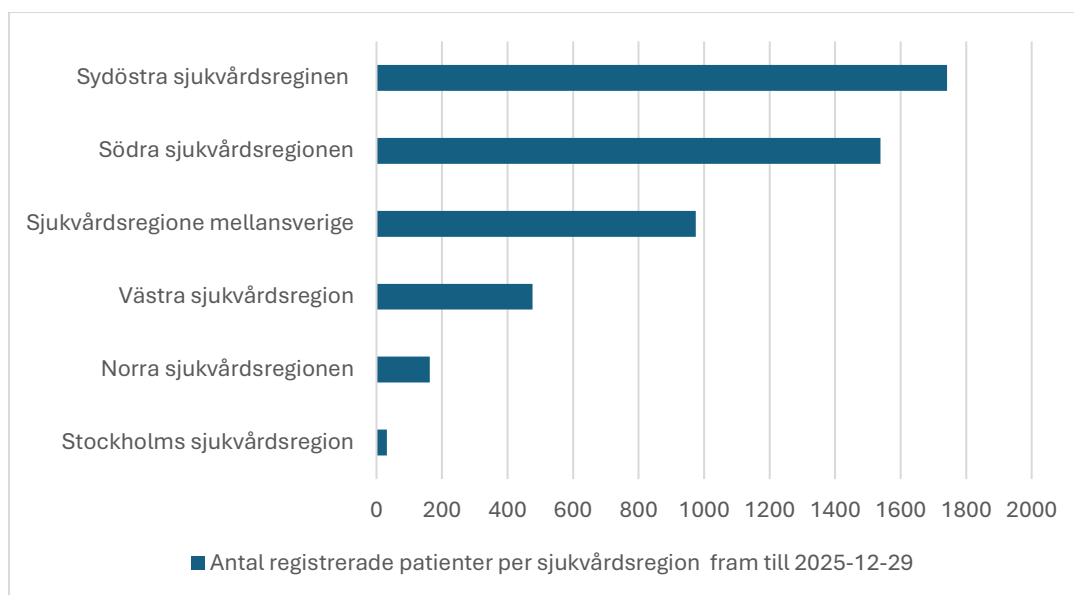
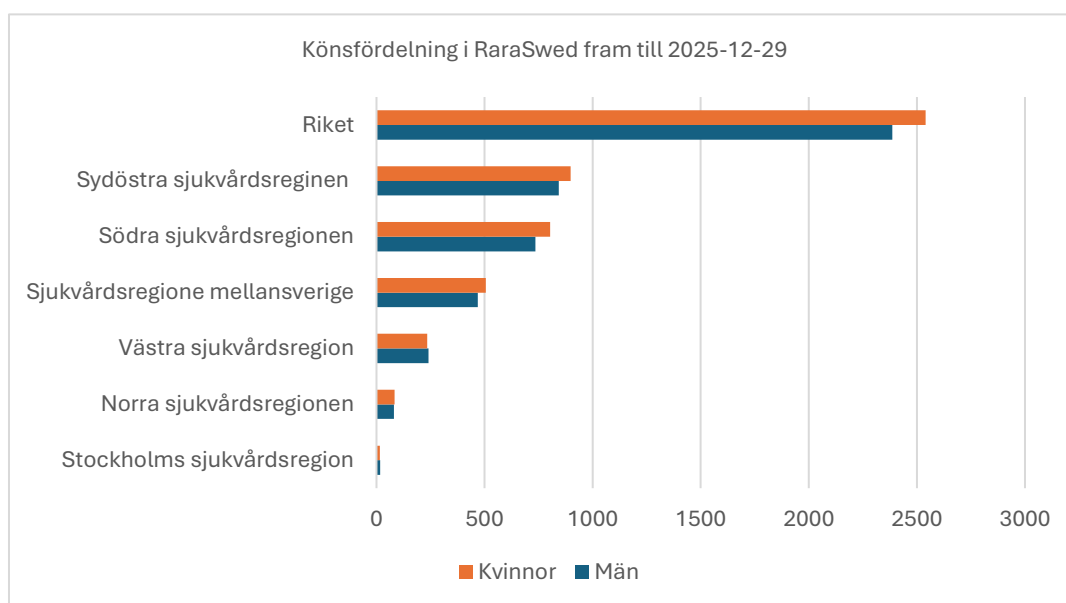


Diagram 2.



Vården i siffror

Vi har tre indikatorer som man idag kan följa på vården i siffror (från kvartal 1 2023). Indikatorerna baseras på data från den diagnostiska modulen. Preliminära siffror presenteras. För att kunna dra tillförlitliga slutsatser behövs en större mängd data. Senaste uppdatering av statistik skedde under sommaren 2025. Då majoriteten av registreringar sker ca 6 månader efter slutrapportering från klinisk genetik finns ännu inte kompletta uppgifter för år 2025.

Att tänka på vid tolkning

I dagsläget har majoriteten av de personer som är registrerade en påvisad genetisk avvikelse förenlig med ett sällsynt hälsotillstånd. Data hämtas från olika sjukvårdsregioners kliniska genetiska enheter i Sverige. Eftersom registret endast funnits i knappt två år finns skillnader mellan olika sjukvårdsregioner i hur långt man har kommit med att kunna inhämta data och utveckla en process för registrering. Detta i sig påverkar hur man valt att samla in data och påbörja registrering. För en del sjukvårdsregioner har det varit enklare att starta registrering av historiska data (tidigare än 2023, vilket då inte kommer presenteras i vården i siffror). Utvärdering av data påverkas också av hur långt tillbaka i tiden man kunnat få tillgång till analys- och utredningssvar. Utifrån hur insamling av historiska data kunnat utföras påverkas representation av olika diagnoser.

Tabell 1. nedan visar personer under 18 år med sällsynt hälsotillstånd i riket

Mätperiod	Värde (%)	Konfidensintervall	Täljare	Nämnare
Q1 2023	58,1%	44.8 - 70.5	36	62
Q2 2023	54%	44.3 - 63.6	60	111
Q3 2023	52,9%	44.7 - 61.1	81	153
Q4 2023	52,3%	44.1 - 60.4	81	155
Q1 2024	50,2%	43.2 - 57.3	104	207
Q2 2024	46,9%	40.5 - 53.4	115	245
Q3 2024	47,4%	41.1 - 53.8	120	253
Q4 2024	46,2%	37.7 - 54.7	66	143

Tabell 1: Värdet presenteras i procent och beskriver andel som är under 18 år med genetiskt bekräftat sällsynt hälsotillstånd (klassificerade som patogen klass 5 eller sannolikt patogen klass 4, enligt ACMG). Täljare: Antal personer under 18 år som är registrerade i RaraSwed med genetiskt bekräftat sällsynt hälsotillstånd. Nämnare: Totalt antal personer (alla åldrar) som är registrerade i RaraSwed med genetiskt bekräftat sällsynt hälsotillstånd under angiven tidsperiod.

I diagram 3 nedan illustreras antal unika ORPHA-koder registrerade i RaraSwed. ORPHA-koder (<https://www.orpha.net/en/disease>), är ett europeiskt kodverk för sällsynta diagnoser. Varje diagnos har sin specifika kod i systemet. Definitionen av vad som anses vara ett sällsynt hälsotillstånd, i Sverige som i resten av Europa, är att det förekommer hos färre än 5 av 10 000 personer. Indikatorn visar antal unika ORPHA-koder för personer med sällsynt diagnos som har registrerats i RaraSwed över tid.

På sikt kommer vi att alltmer detaljerat kunna redovisa hur många personer med sällsynta hälsotillstånd som finns i Sverige inom de olika diagnosgrupperna.

Diagram 3

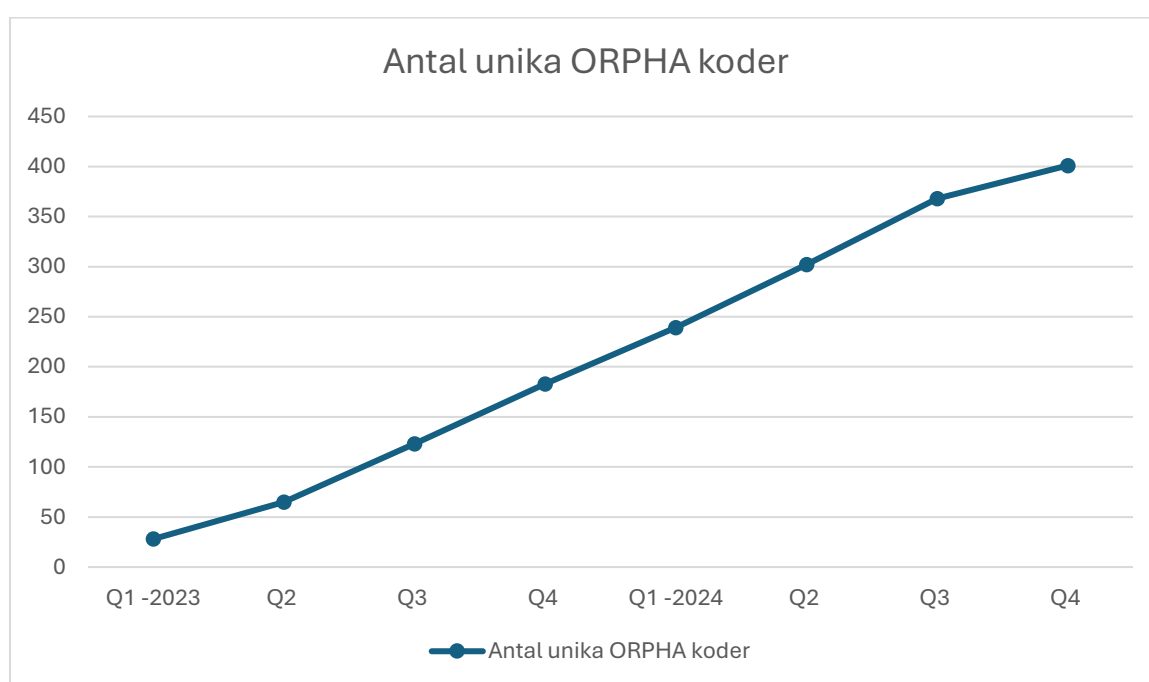


Diagram 3: resultatet illustrera unika ORPHA-koder som har registrerats i RaraSwed från kvartal 1 2023 – kvartal 4 2024. Statistiken presenteras utifrån en ackumulerad kurva för att visa den växande inflödet av sällsynta diagnoser över tid i registret.

Sammanfattning

Under 2025 har RaraSwed fortsatt att utvecklas mot målet att bli ett nationellt kvalitetsregister som stödjer en mer jämlik och personcentrerad vård för personer med sällsynta hälsotillstånd.

Den största milstolpen under året har varit att färdigställa modul 2 – den patientrapporterade delen. Inom kort kommer en pilot att lanseras. Modulen representerar ett viktigt steg mot att ta vara på patientens kunskap i kvalitetsarbete för att skapa en mer heltäckande bild av vården, både ur professionens och patientens perspektiv. Parallellt har förbättringsarbete pågått inom datahantering, indikatorutveckling och förvaltningsrutiner. Transparens, inkludering och förankring har resulterat i ökad effektivitet och kvalitet.

Styrgruppen har under året förstärkts med nya kompetenser, inklusive patientföreträdare. Medicinsk rådgivare som deltar i möten för registeradministratörer bidrar till ökad kunskap vilket i sin tur ger ökad effektivitet och ytterligare bättre kvalitet på registerdata. Antalet registrerade personer har fortsatt att öka stadigt, vilket visar att registret nu börjar få genomslag i verksamheterna. Samverkan med NPO Sällsynta sjukdomar har varit central för att utveckla gemensamma indikatorer kopplade till nationellt vårdförlopp, och för att säkerställa att registret bidrar till både klinisk förbättring och forskning. Arbetet har präglats av både framsteg och strukturella förändringar inom kvalitetsregisterområdet. Trots vissa förseningar till följd av omstrukturering av CPUA-myndigheter har samarbetet med Region Skåne, som är vår CPUA, fungerat väl och bidragit till en stabil utvecklingsmiljö för registret.

Inför 2026 ligger fokus på att implementera patientmodulen nationellt. Fortsatt arbete pågår, för att hitta möjliga tekniska och effektiva lösningar, för automatiserad dataöverföring mellan vårdens system och RaraSwed. Detta förväntas minska manuellt arbete, förbättra datakvaliteten och ge snabbare återkoppling till verksamheterna. Dessutom kommer fortsatta satsningar på kommunikation och användarstöd bidra till ökad kännedom om registret och en starkare nationell förankring.

Sammantaget har 2025 varit framgångsrikt för RaraSwed både tekniskt och operativt. Registret har nationellt blivit mer känt och är nu ett begrepp både inom vården och för personer som lever med sällsynta hälsotillstånd och deras anhöriga.

Med de framsteg som gjorts under året står RaraSwed väl rustat inför 2026 – ett år som förväntas präglas av nationell utrullning av patientrapporterad del, ökad användning och fördjupad analys, till gagn för samtliga med intresse inom området sällsynta sjukdomar. såväl patienter, anhöriga, vården och forskningen.

RaraSwed är resultat av mångas gemensamma arbete. Vi önskar därför framföra vårt varma tack till alla som bidragit till RaraSwed – Alla deltagare i RaraSwed, styrgruppen för RaraSwed, Nationella programområdet sällsynta sjukdomar, Registercentrum Syd och alla registeradministratörer. – Tack för allt arbete och för mycket gott samarbete!

Marie Stenmark Askmalm

Dan Hellström

Registerhållare

Verksamhetsutvecklare/Processledare

Datum: 2025-12-30

