



Vetenskapsrådet

Datum
2018-04-16

Darienummer
5.2-2018-00951
GD-2018-85

Handläggare
Johan Nilsson

Beslut om svar på terminologiremiss rörande begrepp inom området sällsynta diagnoser

Beslut

Beslut om svar på terminologiremiss rörande begrepp inom området sällsynta diagnoser enligt bilaga.

Bakgrund

En inbjudan att besvara en remiss på föreslagna termer och definitioner för begreppen sällsynt medicinskt tillstånd och sällsynt diagnos inkom till Vetenskapsrådet den 9 mars 2018. Remissen diskuterades av ämnesrådet för medicin och hälsa vid sammanträdet den 22 mars och ämnesrådet inkom med kommentarer på förslaget.

Skäl för beslutet

Vetenskapsrådet besitter en betydande expertis inom området och ämnesrådet för medicin och hälsa har lämnat synpunkter som återfinns i bilagan.

Beslut i ärendet har fattats av stf generaldirektören Ann Fust i närvaro av chefsjuristen Anna Hörnlund och koordinator Johan Nilsson, föredragande. I den slutliga handläggningen har huvudsekreterare Jan-Ingvar Jönsson deltagit.

VETENSKAPSRÅDET
SWEDISH RESEARCH COUNCIL

Postadress/Postal address
Box 1035
SE-101 38 Stockholm
Sweden

Besöksadress/Visiting address
Västra Järnvägsgatan 3


Tel: +46-(0)8-546 44 000
Fax: +46-(0)8-546 44 180

Org. nr/Vat No
202100-5208

vetenskapsradet@vr.se
www.vr.se



Ann Fust
Stf generaldirektör



Johan Nilsson
Koordinator

Termpost 1 - sällsynt medicinskt tillstånd

Term: sällsynt medicinskt tillstånd

Definition: medfött medicinskt tillstånd med låg prevalens som ger funktionsnedsättning med omfattande konsekvenser för en persons levnadsförhållanden.

Anmärkning:

Med låg prevalens avses förekomst hos mindre än fem per 10 000 invånare (2018).

Sällsynta medicinska tillstånd kräver samordnade samhällsinsatser. Funktionsnedsättningen kan debutera vid födseln eller senare.

Tillstyrker föreslagen term

Ja

Tillstyrker föreslagen definition

Nej

Tillstyrker föreslagen anmärkning

Ja

Termpost 1 - sällsynt medicinskt tillstånd

Motivera varför du inte tillstyrker termen

Termpost 1- sällsynt medicinskt tillstånd

Motivera varför du inte tillstyrker definitionen

Vetenskapsrådet ställer sig frågande till varför det per definition ska vara ett *medfött* medicinskt tillstånd. Detta utesluter en rad diagnoser, exempelvis alla infektionssjukdomar som drabbar en individ efter födseln. Med föreslagen definition bör termen formuleras om till ”sällsynta genetiska/medfödda medicinska tillstånd”.

Termpost 1- sällsynt medicinskt tillstånd

Motivera varför du inte tillstyrker anmärkningen

Termpost 2 - sällsynt diagnos

Term: sällsynt diagnos

Definition: diagnos som ställs på sällsynt medicinskt tillstånd

Tillstyrker föreslagen term

Ja

Tillstyrker föreslagen definition

Ja

Termpost 2 - sällsynt diagnos

Motivera varför du inte tillstyrker termen

Termpost 2 - sällsynt diagnos

Motivera varför du inte tillstyrker definitionen

Eventuella kommentarer till remissen i sin helhet: