

Sällsynta hälsotillstånd

Förslag till nationell strategi 2025

Denna publikation skyddas av upphovsrättslagen. Vid citat ska källan uppges. För att återge bilder, fotografier och illustrationer krävs upphovspersonens tillstånd.

Publikationen finns som pdf på Socialstyrelsens webbplats. På begäran kan vi ta fram publikationen i ett alternativt format för personer med funktionsnedsättning. Skicka frågor om alternativa format till alternativaformat@socialstyrelsen.se.

Artikelnummer: 2025-3-9488

Publicerad: www.socialstyrelsen.se, april 2025

Förord

Förslaget till nationell strategi riktar sig till regeringen och beslutsfattare i regionernas ledning. Det vänder sig också till chefer och personal som arbetar i vården, och till nationella aktörer inom området.

Socialstyrelsen har löpande tagit in synpunkter och inspel under arbetets gång. Förslaget har remitterats till olika intressenter och skickats riktat till alla regioner och andra berörda aktörer. Därefter har vi justerat förslaget utifrån de synpunkter vi fått in. Med detta arbetssätt har vi fått en bred bild av hur situationen ser ut i hälso- och sjukvården för patienter med sällsynta hälsotillstånd. Remissförfarandet har också bidragit till att förankra förslaget utifrån de mål, delmål och exempel på insatser som prioriteras och efterfrågas.

Socialstyrelsen vill tacka alla som med stort engagemang och expertkunnande har deltagit i arbetet med att ta fram förslaget till nationell strategi inom området sällsynta hälsotillstånd.

Björn Eriksson
Generaldirektör
Socialstyrelsen

Innehåll

Förord	3
Sammanfattning	6
Utveckling i rätt riktning.....	6
Fokus på förbättring	6
Om förslaget till nationell strategi.....	9
Rapportens upplägg	9
En nationell strategi för bättre samverkan	10
Förslaget vilar på kriterierna för god vård	11
Motiveringar till förslaget	11
Sällsynthetens dilemma.....	13
Vi behöver en nationell strategi	13
Kunskap om sällsynta hälsotillstånd brister i sjukvården	14
Prioriterade fokusområden.....	15
Förslag till övergripande mål, delmål och insatser	15
1. Tidig diagnos och jämlik tillgång till vård	16
2. Samordnade vårdinsatser	20
3. Kunskap om patientgruppen	23
4. Delaktighet för patienter och närstående.....	26
5. Synliggörande av sällsynta hälsotillstånd	29
6. Samordning för långsiktig hållbarhet.....	32
Förslag till uppföljning och utvärdering.....	33
Analysera hälsoekonomi och etik	33
Indikatorer för uppföljning av strategins mål och delmål.....	35
Startskottet för handling.....	37
En strategi kan minska mänskligt lidande	37
Sjukvården genomgår ett systemskifte	38
En strategi kan motverka ojämlikhet	38
Förutsättningar för genomförandet	39
Deltagare i projektet	41
Socialstyrelsen	41
Andra medverkande	41
Referenser.....	44
Bilaga 1: Förslag: Stärk den nationella samordningen	46

Nationell samordning ger handlingskraft	46
Socialstyrelsens förslag	47
Bilaga 2: Tillhörande dokument som publiceras på webben	49

Sammanfattning

Patienter med sällsynta hälsotillstånd är inte ovanliga i den svenska sjukvården. Gruppen som sådan är heterogen, men individerna ställs inför liknande utmaningar eftersom bristen på kunskap om hälsotillstånden ofta är stor. För många grupper med sällsynta hälsotillstånd kompliceras vardagen än mer genom stora och komplexa vårdbehov. Förmågan att ta hand om dessa patienter i sjukvården är generellt hög, men vårdpersonalen saknar ofta rätt förutsättningar. För att komma till rätta med detta behöver den pågående utvecklingen i vården fortsatt stor uppmärksamhet, samtidigt som samverkan mellan berörda aktörer ökar. Därför beslutade regeringen 2024 om att ge Socialstyrelsen i uppdrag att ta fram ett förslag till en nationell strategi inom området sällsynta hälsotillstånd.

Utveckling i rätt riktning

Det sker idag flera viktiga förändringar i svensk hälso- och sjukvård:

- Den snabba medicinska utvecklingen ökar möjligheterna till genetisk diagnos och individanpassad vård, så kallad precisionsmedicin.
- Man ställer om till god och nära vård med ett mer personcentrerat arbetssätt.
- Hälsodata blir allt mer tillgänglig.

Dessa förändringar utmanar rådande arbetssätt, prioriteringar och strukturer. För patientgruppen med sällsynta hälsotillstånd har de en avgörande betydelse, eftersom de förbättrar möjligheterna till en mer jämlik vård. Flera initiativ för att förbättra vården för patienter med sällsynta hälsotillstånd sker även inom Europeiska unionen, där dessa patienter och deras företrädare ofta ses som drivande. Strategins fokusområden bygger därmed vidare på och stärker en pågående utveckling.

Fokus på förbättring

Socialstyrelsen har identifierat 6 prioriterade fokusområden:

1. Tidig diagnos och jämlik tillgång till vård
2. Samordnade vårdinsatser
3. Kunskap om patientgruppen
4. Delaktighet för patienter och närstående
5. Synliggörande av sällsynta hälsotillstånd
6. Samordning för långsiktig hållbarhet

Rakare väg till god vård

I fokusområdet **Tidig diagnos och jämlik tillgång till vård** riktas mål och insatser mot att stärka de verksamheter som idag verkar för ett nytt sätt att arbeta i takt med medicinska framsteg, samt att bättre tillgängliggöra den diagnostik, kunskap och expertis som faktiskt finns inom eller utanför landets gränser.

Personcentrerad vård, synlighet och ökad kunskap – en förutsättning för vårdutveckling

I fokusområdet **Samordnade vårdinsatser** riktas mål och insatser mot att bygga vidare på den personcentrerade vården. Vi pekar på vikten av att vård och samordning ska ske på rätt vårdnivå, och föreslår insatser som ska skapa förutsättningar för det. Fokusområdet handlar också om att integrera och stötta verksamheter som behöver vara en del av en sammanhållen vårdkedja för en patient med ett sällsynt hälsotillstånd.

Kunskapen om sällsynta hälsotillstånd behöver höjas i hälso- och sjukvården. Därför föreslår vi i insatser för att stärka idag välfungerande kunskapsspridande strukturer i fokusområdet **Kunskap om patientgruppen**. Här ingår insatser för att höja den allmänna kunskapsnivån, framför allt hos vårdens olika professioner, om komplexiteten kring sällsyntheten och var expertisen finns.

Patienter med sällsynta hälsotillstånd kan inte alltid urskiljas i vårdsystemen, och utestängs därmed från både möjliga behandlingar och forskningsprojekt. Fokusområdet **Synliggörande av sällsynta hälsotillstånd** lyfter insatser för att bland annat utvärdera och implementera relevanta begreppssystem och sjukdomsklassifikationer, samt att säkerställa förutsättningar för kvalitetsuppföljningar.

Patienten som medskapare av sin egen framtid

Personer med ett sällsynt hälsotillstånd kan vara ensamma med sin diagnos i Sverige, men sällsyntheten i sig innebär gemensamma utmaningar. Om hälsotillståndet dessutom medför komplexa vårdbehov är utmaningarna än större. I Sverige lever cirka 500 000 individer med sällsynta hälsotillstånd, varav hälften bedöms ha komplexa vårdbehov och mer omfattande behov av samhällets stöd. Väger vi dessutom in anhöriga och andra närstående handlar det om en stor och utsatt grupp i samhället.

För att stärka patientinflytandet föreslår vi insatser för att förbättra villkoren för patientföreningar i fokusområdet **Delaktighet för patienter och närstående**. Insatser riktas även mot att formalisera patientinvolvering samt

att ge bättre förutsättningar för att hantera utmaningar och ta vara på möjligheter för varje person och familj som lever med sällsynta hälsotillstånd.

Kraftsamling för idag och imorgon

För att vi ska uppnå målsättningen med strategin behöver flera olika aktörer gå samman, framför allt hälso- och sjukvårdens och omsorgens huvudmän, myndigheter, lärosäten och patientorganisationer.

I fokusområdet **Samordning för långsiktig hållbarhet** föreslår vi insatser för nationell samordning, för att säkerställa att strategins initiativ genomförs och målsättningen för området uppnås. Vi föreslår också hur mål och delmål kan följas upp.

En god och jämlik vård för patienter med ett sällsynt hälsotillstånd ställer vårdens pågående förändringar på sin spets – och kommer på så sätt att gagna samtliga patienter.

Om förslaget till nationell strategi

Socialstyrelsen har på uppdrag av regeringen tagit fram ett förslag till en nationell strategi inom området sällsynta hälsotillstånd. Denna rapport är en återredovisning av regeringsuppdraget *förslag till en nationell strategi inom området sällsynta hälsotillstånd* som regeringen beslutade om 11 januari 2024 S2023/03244, S2024/00038 (delvis).

Vi vänder oss i första hand till regeringen, men innehållet kan även vara värdefullt för andra aktörer som är verksamma inom området sällsynta hälsotillstånd med mandat och möjlighet att förändra förutsättningarna för svensk hälso- och sjukvård.

Rapportens upplägg

I de inledande kapitlen går vi igenom förutsättningarna för uppdraget med utgångspunkt i vården av patienter med sällsynta hälsotillstånd idag. Därefter presenterar vi 6 prioriterade fokusområden, och ger förslag på insatser för att uppnå de förbättringar som behövs. Vi beskriver även hur genomförandet av strategin kan följas upp.

Till rapporten hör 4 bilagor:

- **Förslag: Stärk den nationella samordningen** ger vi förslag på hur den nationella samordningen kan stärkas genom samarbete mellan olika aktörer inom området.
- **Kunskapsunderlaget** ger en övergripande bild av vårdstrukturer och kunskapsspridande funktioner som är relevanta inom området.
- **Omvärldsbevakningen** ger en utblick i vår omvärld för att sätta uppdraget i ett sammanhang.
- **Metodbeskrivningen** visar hur vi har gått till väga för att samla kunskap och synpunkter om de förslag till fokusområden och insatser vi presenterar.

Slutrapporten inklusive bilagor ska fungera som underlag för att

- utforma och besluta om en nationell strategi för området sällsynta hälsotillstånd
- vidareutveckla regeringens satsningar inom området
- underlätta ett mer fokuserat arbete med styrning och förbättring på nationell, regional och lokal nivå
- ta fram handlingsplaner som mer i detalj definierar hur en specifik insats ska genomföras, och vem som är utförare eller ansvarig.

Förslag för läkemedel ingår inte

I uppdraget ingår inte att ta fram förslag och åtgärder om läkemedel för sällsynta hälsotillstånd. Utifrån patientens perspektiv är dock tillgången till läkemedelsbehandling mot sällsynta sjukdomar en viktig del utifrån flera perspektiv. Det kan till exempel handla om att stärka vårdstrukturer för att patienten ska få möta expertis på rätt vårdnivå, och därmed få rätt bedömning inför insättning och uppföljning av ett läkemedel eller en annan behandling. Därför har vi även fört dialog med berörda aktörer om tillgången till läkemedel.

En nationell strategi för bättre samverkan

Socialstyrelsens uppdrag från regeringen är att föreslå konkreta, genomförbara och uppföljningsbara insatser för att stärka hälso- och sjukvården för patienter med sällsynta hälsotillstånd.

Med förslaget vill vi bidra till regeringens styrning och ge uppmärksamhet och status åt området. Idag är det visserligen en prioriterad fråga, men den är komplex och svår för en enskild aktör att ta sig an. Syftet med förslaget är därför att långsiktigt stärka organiseringen av svensk hälso- och sjukvård för att möta de behov som finns och därmed bidra till goda förutsättningar för en mer sammanhållen och ändamålsenlig samverkan mellan berörda aktörer. Strategin kan då fungera som ett stöd för samverkan, och även påverka viktiga aktörer som inte är statliga myndigheter.

Jämlikhet och kvalitet i fokus

Vi vill ge ett tvärssektoriellt perspektiv och visa hur olika aktörer, vårdnivåer och vårdinstanser är berörda – och hur de kan bidra till att förbättra vården. Med det vill vi betona att sällsynta hälsotillstånd inte är något ovanligt som ”inte berör mig eller oss”. Tvärtom: det handlar om patienter som ofta har mer komplexa vårdbehov både av medicinska skäl och på grund av hälsotillståndens sällsynthet. Behov som vi måste ta hänsyn till för att dessa patienter ska få lika god och jämlik vård som andra.

Socialstyrelsens förslag till nationell strategi utgår från att patienter med sällsynta hälsotillstånd ska ha likvärdig vård och motsvarande tillgång till hälso- och sjukvårdens insatser som andra patienter. För att uppnå detta finns det skäl att betona komplexiteten och problematiken med att leva med ett sällsynt hälsotillstånd, och att medvetandegöra detta för beslutsfattare genom en nationell strategi. Det behövs därför ägnas särskild uppmärksamhet åt patienter med sällsynta hälsotillstånd, så att de kan

garanteras samma kvalitet och jämlika insatser i sjukvården som patienter med mer vanligt förekommande och välkända sjukdomar.

Förslaget vilar på kriterierna för god vård

Förslaget till nationell strategi vilar på Socialstyrelsens sex dimensioner av god vård och omsorg:

- **Kunskapsbaserad:** Hälso- och sjukvården ska baseras på bästa tillgängliga kunskap, och bygga på både vetenskap och beprövad erfarenhet.
- **Säker:** Hälso- och sjukvården ska vara säker och riskförebyggande aktiviteter ska förhindra skador.
- **Individanpassad:** Hälso- och sjukvården ska bidra till att vården ges med respekt för individens specifika behov, förväntningar och integritet. Individen ska få möjlighet att vara delaktig.
- **Effektiv:** Hälso- och sjukvården ska använda tillgängliga resurser på bästa sätt för att uppnå uppsatta mål. Verksamheten ska också präglas av rättssäkerhet.
- **Jämlig:** Hälso- och sjukvården ska se till att vården tillhandahålls och fördelas på lika villkor.
- **Tillgänglig:** Hälso- och sjukvården ska verka för att vården är tillgänglig och ges i rimlig tid. Ingen ska behöva vänta oskälig tid på den vård som hen har behov av.

Motiveringar till förslaget

En långsiktig nationell strategi för området sällsynta hälsotillstånd behövs för att möta utmaningarna i vården med ökade kostnader, prioriteringar och ökade krav på effektivitet. Här motiverar vi de insatser vi föreslår i korta drag.

Satsa på utredning, diagnostik och samordning

För att öka vårdkvaliteten – och potentiellt långsiktigt kunna reducera kostnader – är det mest betydelsefulla att öka investeringar i utredning, diagnostik och samordnat omhändertagande i vården för patienter med sällsynta hälsotillstånd. För att åstadkomma detta behöver diagnostik och precisionsmedicinsk kompetens göras tillgänglig jämnt över landet. Det behöver också bli tydligt att det krävs samordning på olika vårdnivåer.

Dessutom måste ersättningssystemen anpassas för att ge incitament till samordning och samverkan.

Utveckla vårdorganisationen

Hälso- och sjukvården genomgår en förändring till en mer personcentrerad nära vård. Ökad delaktighet, tillgänglighet och kontinuitet gör vården bättre, även för patienter med sällsynta hälsotillstånd.

De förändringar som pågår stärker vården för alla patienter, men det krävs ytterligare investeringar för att åstadkomma en tillfredsställande vårdorganisation för patienter med sällsynta hälsotillstånd. Ett multidisciplinärt, nationellt och internationellt samarbete med tydlig nivåstrukturerad är nödvändigt, och det måste få robusta och enhetliga former.

Förbättra information och omhändertagande

Vården måste möta dagens och framtidens patienters krav på information och kvalitet i omhändertagandet. Kunskapsbildning och kunskapsspridning inom sällsynta hälsotillstånd måste förbättras på både grundläggande nivå och på specialistnivå. Aktörer inom området behöver ta nytt eller ökat ansvar för att sprida kunskap om sällsynta hälsotillstånd.

Underlätta för patientorganisationer

Patientföreningar som representerar små diagnosgrupper har svårt att uppfylla regelverket för statsbidrag. Särskilda insatser behövs för att minska skillnader mellan patientorganisationer inom sällsynta hälsotillstånd och ”vanliga hälsotillstånd”. Förutsättningarna att göra sig hörda behöver förbättras, till exempel när det gäller möjligheten att få statsbidrag.

Följ upp och utvärdera

Utvecklingen av vården för patienter med sällsynta hälsotillstånd kommer att ställa stora krav på uppföljning och utvärdering. För att detta ska fungera är följande helt avgörande:

- strukturerad dokumentation i journalsystem
- rapportering eller registrering i register
- datadelning för primär- och sekundäranvändning av data.

Sällsynthetens dilemma

Begreppet *sällsynt hälsotillstånd* finns definierat i Socialstyrelsens termbank sedan år 2020 som ”hälsotillstånd med låg prevalens”. Det är alltså hälsotillstånd (sjukdom, skada, störning eller förändring i kroppsfunction) som finns hos en låg andel av befolkningen, och som vanligen medför varaktiga konsekvenser för livsvillkoren och särskilda problem som betingas av sällsyntheten. Sällsynta hälsotillstånd kräver speciell kompetens och ofta samordnade insatser från hälso- och sjukvården och övriga samhället.

Sällsyntheten gör det dock svårt för professionen att bygga kunskap, och samordningen kan vara mycket komplex, eftersom patienter med sällsynta hälsotillstånd ofta har många vårdkontakter utan en naturlig linjestructur för utredning, behandling och uppföljning. Vi kan kalla det för sällsynthetens dilemma. I Socialstyrelsens termbank står det att ”en förekomst hos färre än 5 av 10 000 invånare kan anses som låg prevalens”. Om ett sällsynt hälsotillstånd är ännu mer sällsynt – ultrasällsynt – kan sällsynthetens dilemma vara större för en enskild patient med en viss diagnos eller hälsotillstånd.

Vi behöver en nationell strategi

Många patienter med sällsynta hälsotillstånd får tyvärr inte den hjälp de behöver idag, trots alla insatser som skett sedan tidigt 2000-tal.

Komplexiteten inom sällsynta hälsotillstånd är stor, och samordningen i hälso- och sjukvården och tandvården måste bli bättre, både lokalt, regionalt och nationellt. Regeringen vill att förslaget till en nationell strategi sammantaget ska syfta till att stärka patientgruppernas tillgång till hälso- och sjukvård av god kvalitet. Insatserna i förslaget ska därför särskilt riktas mot att överkomma utmaningar och tillgodose de behov som patienter med sällsynta hälsotillstånd möter i kontakt med hälso- och sjukvården.

Eftersom vårdprogram, riktlinjer, rutiner och vårdförlopp i stor utsträckning saknas, behöver området sällsynta hälsotillstånd en nationell strategi som kan

- säkerställa att patienter med sällsynta hälsotillstånd uppmärksammas och får vård som är likvärdig med vård för mer vanligt förekommande sjukdomar
- ge en bild av det gemensamma ansvaret och bidra till att samordna sjukvården: kommuner, regioner och myndigheter, tillsammans med patientorganisationer och privata aktörer
- kraftsamla för utveckling och förändring, skapa överblick, tydliggöra utmaningar och möjligheter och sätta fokus på konkreta insatser.

För vissa sällsynta hälsotillstånd saknas det expertis i Sverige, därför är det även viktigt med internationellt samarbete och samordning.

Kunskap om sällsynta hälsotillstånd brister i sjukvården

Det är svårt för vårdprofessionen att känna till varje enskilt sällsynt hälsotillstånd – och det kan man inte heller förvänta sig av den. Det saknas ofta kunskap om

- de enskilda diagnoserna eller hälsotillstånden
- hur diagnostisering, behandling och uppföljning ska gå till
- var det finns eventuell expertis inom landet, och var man hittar information eller expertis utomlands.

Patienterna är idag ofta sina egna kunskapsbärare, och en resurs som kan användas bättre av vården, utan att patienten ska tvingas vara medicinsk expert inom sitt eget hälsotillstånd. Patienten är expert på sin egen situation och de behov som följer av hälsotillståndet. Flera offentliga aktörer har ett stort engagemang och en bred kunskap inom området, men det finns en tydlig förbättringspotential för att kunskapen ska bli mer känd, använd och tillgänglig.

➔ Läs mer:

- I bilagan Kunskapsunderlag beskriver vi översiktligt vårdstrukturer av betydelse och några organisationer med kunskapsspridande funktion inom området sällsynta hälsotillstånd.
- I bilagan Omvärldsbevakning kan du läsa om olika initiativ i vår omvärld med påverkan på vården för patienter med sällsynta hälsotillstånd.

Prioriterade fokusområden

Socialstyrelsens uppdrag är att ta fram ett förslag till en nationell strategi för sällsynta hälsotillstånd med mål och prioriteringar för det fortsatta arbetet. I det här kapitlet presenterar vi de områden som bör ingå i den nationella strategin. Vi har identifierat 6 prioriterade fokusområden:

1. Tidig diagnos och jämlik tillgång till vård
2. Samordnade vårdinsatser
3. Kunskap om patientgruppen
4. Delaktighet för patienter och närstående
5. Synliggörande av sällsynta hälsotillstånd
6. Samordning för långsiktig hållbarhet

Förslag till övergripande mål, delmål och insatser

För varje fokusområde ger vi förslag på ett övergripande mål och ett antal delmål. Vi presenterar dessutom förslag på insatser för att nå målen. Insatserna riktas för att långsiktigt möta de utmaningar som dagens, men framför allt morgondagens, sjukvård kan ställas inför, där befintliga arbetssätt behöver utmanas och ny kunskap omsättas.

De övergripande målen beskriver en riktning för varje fokusområde, och de resultat som behöver uppnås på nationell nivå genom ett strategiskt utvecklings- och förbättringsarbete.

Delmålen är steg på vägen för att nå det övergripande målet. Här presenterar vi generellt formulerade delmål som olika aktörer kan utgå ifrån. När delmålen formuleras i en handlingsplan behöver man konkretisera och tidsbestämma dem, för att kunna mäta och följa upp. Varje delmål ska vara specifikt, tydligt och väl avgränsat. Det är också viktigt att ange vilken aktör som har ansvar för respektive mål.

Förslag på insatser: För varje fokusområde listar vi förslag på insatser som olika aktörer kan använda när de tar fram sina handlingsplaner. Syftet med insatserna är att långsiktigt möta de utmaningar som hälso- och sjukvården stöter på, situationer där befintliga arbetssätt behöver utmanas och ny kunskap omsättas. Arbete över gränser – mellan specialiteter, regioner och länder – behöver utvecklas och premieras. Här ser det olika ut, så varje aktör får skraddarsy sina insatser. Listan med förslag på insatser kan fungera som inspiration.

1. Tidig diagnos och jämlik tillgång till vård

Det finns ingen särskild klinik eller mottagning i Sverige enbart för sällsynta hälsotillstånd. Det finns inte heller en tydlig linjestruktur i vården för att hantera patienter med sällsynta hälsotillstånd och komplexa fall skickas mellan olika specialiteter. Upptäckt, diagnos, behandling och uppföljning av patienter berör samtliga vårdnivåer och specialiteter i hälso- och sjukvården och tandvården. Det kan uppstå stora skillnader i vården beroende på var i landet patienterna bor och får vård, eftersom kunskap och kompetens skiljer sig åt mellan olika vårdgivare.

Ställ snabbare och säkrare diagnos och behandling med multidisciplinära arbetsflöden

Under fosterstadiet kan sällsynta hälsotillstånd upptäckas genom fosterdiagnostik, och alla nyfödda barn i Sverige erbjuds nyföddhetsscreening där flera (26 stycken år 2025) allvarliga medfödda sjukdomar ingår. Men för en person med ett sällsynt hälsotillstånd som inte upptäcks i fosterstadiet eller vid nyföddhetsscreeningen kan tiden till diagnos vara lång – allt från några veckor upp till 30 år. För vissa patienter kan det gå en livstid utan att diagnos ställs.

De senaste åren har möjligheterna att diagnostisera genetiska sjukdomar förbättrats markant med hjälp av bland annat utvecklingen inom genomik, studier av hela arvsmassan. Tillgång till storskalig sekvensering är dock inte jämlik över landet; vissa får inte veta att de kan få en remiss för utredning, och även om man får en genetisk utredning leder den inte alltid till en diagnos.

Att tolka och handskas med genetiska data, och att handlägga fortsatt vård, kräver särskild kompetens, multidisciplinära arbetsflöden och samarbeten för att koppla genetiska fynd till en sjukdomsbild. Utan denna koppling finns det stor risk för feldiagnostik och felbehandling.

Viktigt att ställa diagnos och ta fram vårdplan tidigt

Trots att det finns läkemedelsbehandling för endast ett fåtal av de sällsynta diagnoser som är kända idag, är det viktigt att verka för att patienten ska få en tidig diagnos där så är möjligt. De behöver dessutom en vårdplan. Då kan man sätta in behandling i form av symtomlindring och exempelvis rehabilitering, habilitering, hjälpmedel och tandvård tidigt. Om relevant medicinsk information vid akut insjuknande inkluderas i vårdplanen kan den även ge viktig vägledning till den akuta vården. Många personer med

sällsynta hälsotillstånd får dock aldrig en diagnos, så för dem blir en vårdplan särskilt viktig för att uppnå ett gott omhändertagande.

För de som får en diagnos innebär det en förklaring: den ger kunskap om prognos, risker och samsjuklighet. I och med diagnosen kan patienten erbjudas fosterdiagnostik vid kommande graviditeter. Man kan också ta del av forskning om den specifika diagnosen.

En utebliven diagnos ökar risken för felaktig eller utebliven behandling, inklusive exempelvis habiliteringsinsatser. Risken är också att man går miste om annat stöd från samhället, som till exempel personlig assistans, avlastning för föräldrar, skolskjuts och tandvårdsstöd.

Utveckling och implementering kräver resurser och samverkan

Utveckling och klinisk implementering av nya diagnostiska metoder och behandlingar kräver resurser för till exempel analyser, läkemedel och kompetensutveckling vid universitetssjukhusens mottagande vårdstrukturer. Det vill säga enheter som innefattar olika kliniska specialiteter, bland annat klinisk genetik, och även berörda nationellt högspecialiserade enheter (NHV), *Advanced therapy medicinal products center* (ATMP) och precisionsmedicinska centrum.

Denna vidareutveckling av vården kräver nära samarbeten mellan hälso- och sjukvård, universitet, tekniska högskolor, myndigheter och andra intressenter, som exempelvis läkemedelsindustrin.

Underlätta att nå expertis

Mycket kunskap om sällsynta hälsotillstånd finns hos enskilda experter, vid expertcentrum eller inom nationella och internationella nätverk, som nationell högspecialiserad vård (NHV), europeiska referensnätverk (ERN) och expertteam.

Vissa patientgrupper med sällsynta hälsotillstånd har en välfungerande vårdorganisation i form av team eller medicinska centrum, men vårdvägar och remissförfarande till dessa är inte tillräckligt kända eller integrerade i sjukvårdssystemet. Inom sällsynta hälsotillstånd behöver sådan kompetens göras nationellt tillgänglig i en förankrad och formaliserad struktur. När vårdvägarna till dessa experter och nätverk blir kända och tillgängliga kan kunskapsluckorna fyllas och komma patienten till nytta i vårdmötet och i andra sammanhang.

Mål för fokusområde 1: Tidig diagnos och jämlik tillgång till vård

Det övergripande målet är att tiden för utredning och diagnos är förkortad och vården jämlik vid sällsynta hälsotillstånd.

Delmål	Förslag på insatser
1. Det finns en långsiktig förvaltning för de verksamheter som skapar förutsättningar för tidig diagnos, behandling och uppföljning.	• Säkra långsiktig förvaltning, inklusive en konkret handlingsplan för framtidssäkring, och utred en modell för nationell styrning av nyföddhetsscreeningsprogrammet. • Stärk utvecklingen av nationella nätverk och centrubildningar genom att till exempel säkra resurser för deltagande, synliggörande och implementering i sjukvårdssystemet. • Säkerställ resurser och fullfölj förflyttningen in i klinisk praxis av pågående projekt och initiativ för genetisk diagnostik genom att stärka de mottagande strukturerna.
2. Multidisciplinära arbetssätt är stärkta och utvecklade.	• Ge universitetssjukhusen i uppdrag att samordna sina insatser inom NHV, ERN och expertteam, så att viss kompetens görs nationellt tillgänglig, synergier nyttjas och multidisciplinära arbetssätt kan spridas. • Skapa incitament för professionsinitierade multidisciplinära arbetssätt och samarbeten inom och mellan vårdnivåer, exempelvis mellan primär- och specialistvård eller barn- och vuxensjukvård. • Ge Socialstyrelsen i uppdrag att identifiera och analysera förutsättningar för arbete över organisatoriska gränser i multidisciplinära team.
3. Vårdrekommendationer och behandlingar implementeras jämlikt över landet.	• Initiera en nationell arbetsgrupp (NAG) för att ta fram indikationer för när genetisk diagnostik ska erbjudas. Arbetet kan även inkludera riktlinjer för hur en nationell solidarisk finansiering för genetisk analys kan se ut, till exempel vid prediktiv testning, preimplantatorisk genetisk testning (PGT) och helgenomsekvensering. • Ta fram nationella kriterier för ökad jämlikhet i tillgången till diagnostik och behandling, hjälpmedel, rehabilitering och habilitering i likhet med den praxis som finns för läkemedel. • Initiera en översyn av regleringen om tandvårdsstöd vid sällsynta hälsotillstånd för att främja en mer jämlik tillgång till tandvård. • Säkerställ att uppmärksamhetsinformation (UMI) i patientjournalen anpassas efter behovet för patienter med sällsynta hälsotillstånd. • Stärk samarbetet mellan regionernas system för kunskapsstyrning och myndigheter för att förbättra tillgången till kunskapsstöd i vårdmötet. Gör

Delmål	Förslag på insatser
	exempelvis gemensamma informations- och utbildningsinsatser. • Stärk vårdpersonalens förutsättningar att implementera kunskapsstöd om sällsynta hälsotillstånd.
4. Den regionala och nationella nivåstruktureringen av vård inom sällsynta hälsotillstånd är tydliggjord och genomförd (utöver processen för nationell högspecialiserad vård).	• Snabba på den regionala nivåstruktureringen med fokus på sällsynta hälsotillstånd. • Ta fram implementeringsstöd för styrning och ledning till beslutsfattare inom regionledningarna för att tydliggöra vård- och remissvägar.

Syfte: Att skapa långsiktighet och stabilitet

Syftet med de föreslagna insatserna är att stärka och tydliggöra verksamheter som redan arbetar så som patienter med sällsynta hälsotillstånd vill och behöver. Dessa verksamheter arbetar nationellt för att öka tillgången till diagnostik, inklusive genomik, och tar ett helhetsansvar under patientens livstid. Vi vill rikta tydliga insatser och resurser till sådana verksamheter för att skapa långsiktighet och stabilitet i deras arbete samtidigt som de behöver ökade resurser för fortsatt utveckling.

Förutsättningarna för exempelvis samverkan mellan NHV-enheter behöver förbättras för att skapa en nationellt samordnad vårdstruktur över landet. Det behöver även ges förutsättningar för bättre integration av ERN i svensk sjukvård. Sådan vårdstruktur är internationellt kompatibel och gör det möjligt att delta i exempelvis internationella kliniska prövningar och nätverk, samt i högre utsträckning ta del av EU-baserad finansiering.

Vård och behandling behöver bli mer jämlik över landet, kunskapsstöd behöver implementeras och arbetet över gränser – mellan specialiteter, mellan regioner och mellan länder – behöver utvecklas och premieras på alla vårdnivåer. Vården behöver även verktyg för att minimera riskerna för felbehandling vid exempelvis akuta vårdssituationer. Därför riktar vi insatser mot dessa områden.

2. Samordnade vårdinsatser

I takt med den medicinska utvecklingen blir vi människor äldre; detta gäller även personer med sällsynta hälsotillstånd. Det innebär att såväl antalet personer som lever med ett sällsynt hälsotillstånd som antalet sällsynta hälsotillstånd ökar. Det innebär också att alla vårdstrukturer (inklusive tandvård) omfattas: barn- och vuxensjukvård i kommuner och regioner, i primär- och specialiserad vård, på lokal, regional, nationell och internationell nivå. En personcentrerad god vård, på rätt vårdnivå, vid rätt tillfälle, förutsätter att det finns samverkan mellan dessa vårdstrukturer. Även ersättningssystemen i vården behöver därför ses över och kan behöva anpassas för att bättre möta patientgruppens behov.

Komplexa vårdbehov med många vårdkontakter kräver samordning

För patienter med ett sällsynt hälsotillstånd och komplexa vårdbehov är vårdkontakterna ofta många. De som lever med sällsynta hälsotillstånd kan ha upp emot 120 vård- och samhällskontakter för att få vardagen att fungera. Idag är det ofta patienten eller de närstående, inte vården, som har det överordnade samordningsansvaret.

Graden av komplexitet varierar beroende på hur många av patientens vårdåtgärder som behöver samordnas. När det är aktuellt med multidisciplinära utredningar och avancerade behandlingar behöver samordningen ske inom den högspecialiserade vården. De vårdaktörer som inte bedriver avancerade utredningar eller behandlingar behöver en annan typ av koordinering. Övergångar mellan olika vårdnivåer kan därför vara särskilt utmanande.

Att själv navigera i vården och försöka samordna vårdbesök, tandvård, rehabilitering, habilitering, intyg med mera blir en stor del av livet för patienter och närstående.

Många önskar sig en fast läkar- och vårdkontakt för att få kontinuitet i vården och hjälp med samordningen. Bristen på allmänläkare – och dagens uppdelning av sjukvård i stuprör – försvårar dock en kontinuerlig och sammanhållen vård. Den underbemannade primärvården ska stå för merparten av intygen, samtidigt som intygen blir fler och mer komplexa. Det finns bättre sätt att använda hälso- och sjukvårdens resurser.

Mål för fokusområde 2: Samordnade vårdinsatser

Det övergripande målet är att patienter med sällsynta hälsotillstånd och komplexa vårdbehov med många vårdkontakter får stöd och vägledning genom vården.

Delmål	Förslag på insatser
1. Den personcentrerade vården är utvecklad för personer med sällsynta hälsotillstånd med komplexa vårdbehov.	• Prioritera sällsynta hälsotillstånd med komplexa vårdbehov vid implementeringen av en fast vård- och läkarkontakt. Säkerställ att fast vård- och läkarkontakt finns inom både primär och specialistvård vid behov. • Förstärk den fasta vårdkontakten, förtydliga uppdragsbeskrivning utifrån behoven hos patienter med sällsynta hälsotillstånd och säkerställ individuella vårdplaner. • Ge Socialstyrelsen i uppdrag att ta fram nationella riktlinjer för övergångar, exempelvis från barn- till vuxensjukvård, barn- till vuxentandvård, specialist- till primärvård, primärvård till kommunal primärvård eller akutsjukvård. • Anpassa ekonomiska förutsättningar för att göra vårdmötet flexibelt – exempelvis med extra tid för inhämtning av kunskap eller genom en gradvis överflyttning från barn- till vuxensjukvård då en patient fyller 18 år. • Se till att det är möjligt (juridiskt och tekniskt) att, utifrån det individuella behovet, agera ombud i vårdens e-tjänster. • Säkerställ digital tillgänglighet och välfungerande digitala verktyg som uppfyller patientgruppens behov i hälso- och sjukvården och tandvården.
2. Primärvården känner trygghet i handläggningen av patientgruppen under hela livstiden, och har förutsättningar att samordna denna vård.	• Säkerställ tillgängligheten till expertis för primärvården, inklusive BVC och elevhälsans medicinska insatser (EMI) och äldreomsorg, exempelvis genom formaliserade kontaktvägar (telefonlinje och funktionsbrevlådor) och funktioner som koordinatörer. • Stärk Centrum för sällsynta diagnosers (CSD) roll att – vägleda patient och profession till rätt vårdinstans och expertis inom vården – stödja vid övergångar mellan exempelvis specialist- och primärvård och från barn- till vuxensjukvård. • Minska bördan för enskilda och hälso- och sjukvården när det gäller att förnya intyg från hälso- och sjukvården vid varaktiga hälsotillstånd. Utred regelverk och andra faktorer som innebär krav på förnyelse av intyg i syfte att underlätta, effektivisera och samordna.

Delmål	Förslag på insatser
3. Rehabiliteringen och habiliteringens betydelse och roll i vårdkedjan är tydlig, välintegrerad och mer jämlik över landet.	• Stötta implementeringen av vägledning för övergången från barn- till vuxensjukvård för unga med medfödd eller tidigt förvärvad funktionsnedsättning. • Skapa incitament för kliniskt arbete med patientgruppen sällsynta hälsotillstånd med komplexa vårdbehov i rehabilitering, till exempel genom ökat inslag av forskning, förbättrad arbetsmiljö med mera. • Satsa på hälsofrämjande insatser och tillgång till förebyggande åtgärder. • Utforska nya arbetssätt och fördelning av ansvar eller uppgiftsväxling inom kommunal primärvård utifrån patientens behov.
4. Tandvårdens betydelse och roll i vårdkedjan är tydlig och välintegrerad.	• Skapa incitament för professionsinitierade samarbeten mellan tand- och sjukvård inom sällsynta hälsotillstånd. • Stärk de befintliga odontologiska kompetenscentrumen för sällsynta hälsotillstånd. • Utveckla och förtydliga allmäntandvårdens och specialisttandvårdens uppdrag inom området sällsynta hälsotillstånd.

Syfte: Att öka graden av personcentrerad vård

Syftet med de föreslagna insatserna är att öka graden av personcentrerad vård genom att stärka rätten till kontinuitet, ge stöd vid övergångar och utveckla vårdmöten för att bättre möta behov hos patienter med sällsynta hälsotillstånd. Berörda aktörer ska också kunna göra tydliga och välgrundade prioriteringar i sitt arbete med att till exempel erbjuda en fast läkar- och vårdkontakt till dem som behöver det mest.

Det gäller även utvecklingen av digitala verktyg, med insatser som tar hänsyn till patientgruppens särskilda behov, bland annat att kunna få tillgång till information över regiongränser, ibland även över landgränser. För en person med ett sällsynt hälsotillstånd som inte klarar att hantera digitala verktyg på egen hand behöver vi säkerställa att det finns en välfungerande ombudsfunktion som ger ökade möjligheter till deltagande och tillgång till dagens vård och e-tjänster inom vården. Våra exempel på insatser syftar även till att minska administrativ börda och onödig byråkrati vilket kan gynna både patienten, dess närstående och vårdorganisationen i stort.

För att skapa bättre förutsättningar för samordning och sammanhållna vårdkedjor föreslår vi insatser för att öka tillgängligheten till expertis vid specialistenheter som nationell högspecialiserad vård (NHV), europeiska referensnätverk (ERN) och andra liknande expertteam inom sällsynta hälsotillstånd. Vi föreslår mer formaliserade kontaktvägar för att minska sårbarheten i personbundna kontakter. Vi vill också förbättra integrationen av tandvård, rehabilitering och habilitering i vårdkedjan.

3. Kunskap om patientgruppen

Att öka kunskapen om sällsynta hälsotillstånd och problematiken som vi beskriver som sällsynthetens dilemma är centralt och fokus för strategins förslag om breda grundutbildnings- och fortbildningsinsatser. Ökade investeringar i kunskapshöjande insatser kommer att krävas. Avsaknaden av kunskapsunderlag som vådrekommandationer och vårdprogram för olika specifika sjukdomar leder till att patienter vandrar runt i vården i sitt sökande efter vård eller behandling och svar på sina frågor. Att ta fram olika vårdprogram, vårdförlopp eller liknande för alla cirka 8 000 diagnoser är dock en övermäktig uppgift.

Det finns vårdprogram för ett fåtal av de sällsynta hälsotillstånden, varav flera är framtagna av internationella nätverk och inte översatta eller tillräckligt kända inom svensk sjukvård. Den bristfälliga kunskapen om sällsynta hälsotillstånd hos vårdgivare förutsätter många gånger att varje individ blir sin egen expert och budbärare av livsviktiga kunskaper. Det kan hänga på patientens egen förmåga och tillfälligheter om vården blir säker och riktig, och att patienter och deras närstående får det samhällsstöd de har rätt till.

Socialstyrelsens diagnostexter om sällsynta hälsotillstånd är i många fall den enda kvalitetsgranskade information som finns att tillgå på svenska, men den beskriver bara en bråkdel av alla sällsynta diagnoser. Flera offentliga aktörer, såsom universitetssjukhusen, patientorganisationer och Ågrenska, har också ett stort engagemang och en bred kunskap inom området, men det finns en tydlig förbättringspotential för att kunskapen ska bli mer känd, använd och tillgänglig. Inget enskilt centrum kan få ansvar för all kunskapsspridning. Centrubildningar som är specialiserade på specifika sjukdomsgrupper behöver göra mycket, särskilt där multidisciplinär diagnostik och avancerad behandling är avgörande.

➔ **Läs mer:**

- I bilagan Kunskapsunderlag beskriver vi kunskapsspridande funktioner inom området sällsynta hälsotillstånd.
- På Socialstyrelsens webbplats för [Sällsynta hälsotillstånd](#) finns det information om olika diagnoser.

Mål för fokusområde 3: Kunskap om patientgruppen

Det övergripande målet är att patienter med sällsynta hälsotillstånd möts med adekvat kunskap och förståelse i vården.

Delmål	Förslag på insatser
1. Befintliga kunskapsbärande funktioner har förstärkts och utvecklats.	• Tydliggör Socialstyrelsen uppdrag inom sällsynta hälsotillstånd i Socialstyrelsens instruktion. • Stärk uppdrag och ansvar inom kunskapsspridning för vårdens centrumbildningar inom specifika sällsynta hälsotillstånd. • Öka möjligheterna till patientutbildningar. • Stärk centrum för sällsynta diagnosers (CSD) uppdrag att bidra med kunskapsspridning inom området sällsynta hälsotillstånd. • Ge Läkemedelsverket i uppdrag att sammanställa information om nya produkter godkända av European Medicines Agency (EMA) för behandling av sällsynta hälsotillstånd.
2. Utbildning till vård- och omsorgspersonalen är förstärkt.	• Ta fram och genomför en utbildningsstrategi på grundnivå om sällsynta hälsotillstånd och områdets komplexitet (till exempel genetik, ärftlighet, multiorganpåverkan, informationsbrist etc.). Säkerställ dessutom kontinuerlig fortbildning för läkare, tandläkare och annan vård- och tandvårdspersonal inom området. • Ge stöd för ökad patientmedverkan som en del av vårdutbildningar inom alla vårdyrken. • Satsa på kunskapshöjande insatser för sällsynta hälsotillstånd och om områdets komplexitet i relation till verksamheternas respektive uppdrag, för barnhälsovård, elev- och studenthälsa och äldre- och demensvård. • Stärk utbildning och kunskapsspridning för precisionsmedicin och prioriteringsgrunder om nya läkemedel.
3. Kunskapsstöden är tillgängliga och användbara.	• Ge stöd och resurser till framtagande av tydlig information till patienter och närstående. • Ge stöd och resurser till framtagande av kunskapsstöd för exempelvis ökad samverkan inom vården och ökad personcentrering i vården. • Utred behov och utformning av kunskapsstöd till hälso- och sjukvården och andra aktörer avseende försäkringsmedicinska bedömningar för personer med sällsynta hälsotillstånd och personer med andra komplexa behov. • Ge stöd och resurser till nationella strukturer, som kunskapsstyrningsstrukturen, professionsföreningar etc., för att kvalitetssäkra kunskapsstöd inom området

Delmål	Förslag på insatser
	sällsynta hälsotillstånd – och översätt befintliga och ta fram nya vid behov. • Ge stöd till patientföreningar och -organisationer för att bidra till implementeringen av kunskapsstöd, som vårdprogram och vårdförlopp. • Inventera, utöka och tillgängliggör diagnostexter, behandlingsrekommendationer och kunskapsstöd om sällsynta hälsotillstånd, till exempel via digitala verktyg för vården.

Syfte: Att höja kunskapsnivån

Syftet med de föreslagna insatserna är att stärka och utveckla kunskapsspridande funktioner och strukturer. Eftersom kunskapen om sällsynta hälsotillstånd generellt är låg, föreslår vi flera olika insatser för att höja kunskapsnivån hos vård- och omsorgspersonal, men även hos myndigheter och andra aktörer. Detta bedömer vi kommer att leda till framtida besparingar i tid och resurser för både patient och sjukvård.

Vi vill även uppmärksamma att patienterna och deras företrädare är en resurs som kan användas bättre, eftersom de ofta är sina egna kunskapsbärare. Vården kan hjälpa patienterna att kritiskt granska informationen. Vi riktar även insatser mot framtagande av kunskapsstöd med fokus på hur försäkringsmedicinska bedömningar ska förenklas och effektiviseras.

Utbildning och information behöver även riktas mot patienter med sällsynta hälsotillstånd och deras närstående för att stödja hälsosamma levnadsvanor i preventivt syfte för att förhindra en ohälsa som kan undvikas. Hälsosamma levnadsvanor inkluderar träning, kost, stresshantering och tillräcklig sömn.

Med dessa insatser vill vi även öka tillgängligheten till den kunskap som de facto finns och se till att ny kunskap tas fram. Vi vill också lyfta frågan om sällsynthetens dilemma, det vill säga den komplexitet som ett sällsynt hälsotillstånd ofta medför – och se till att det finns utbildning om detta.

4. Delaktighet för patienter och närstående

Patienter och närstående upplever att det finns brister i bemötande och information. De känner sig inte delaktiga i vården när det brister i dialogen med vårdpersonalen, och många upplever att personalen varken lyssnar eller tar till sig deras situation.

Sämre förutsättningar för att driva gemensamma frågor

Att göra sig hörd som patient är utmanande, och förutsättningarna för att organisera sig i patientföreningar är ännu svårare för patienter med sällsynta hälsotillstånd, eftersom diagnoserna är många och ovanliga var för sig även om patientgruppen som helhet är stor.

Exempelvis är inte författningar och regler för statsbidrag och andra föreningsstöd anpassade för sällsynta hälsotillstånd, som naturligtvis är få inom en region eller kommun. Patienter har därmed dåliga förutsättningar för att organisera sig i föreningar som stöttar sina medlemmar och driver gemensamma frågor. Patientföreningarna upplever också att det finns en ökad efterfrågan och förväntan på deras engagemang, inspel och arbetsinsats i utredningar, remissförfarande och liknande uppdrag. Detta är i och för sig en positiv utveckling, men den ökade arbetsbelastningen går dessvärre inte i takt med statsbidragen för att finansiera dessa verksamheter.

Det finns aktörer och patientföreningar i Sverige med stort intresse och engagemang inom sällsynta hälsotillstånd:

- Riksförbundet Sällsynta diagnoser har cirka 16 000 medlemmar och många diagnosföreningar av varierande storlek anslutna till sig.
- Organisationer som företräder större sjukdomsgrupper rymmer även många sällsynta diagnoser, till exempel Neuro, Riksförbundet FUB och Primär immunbristorganisationen (PIO).
- Även andra aktörer, som Ågrenska, arbetar med att stärka patientens röst i vården och i olika forum där styrning och ledning av vården går att påverka, till exempel inom kunskapsstyrningen och myndigheter.

Mål för fokusområde 4: Delaktighet för patienter och närstående

Det övergripande målet är att det finns goda förutsättningar för patienter och närstående att vara delaktiga och medskapande i vårdutvecklingen och policyarbetet för området sällsynta hälsotillstånd.

Delmål	Förslag på insatser
1. Patientföreningar inom sällsynta hälsotillstånd har samma förutsättningar som andra patientföreningar att driva sin verksamhet.	• Se över regelverket för statsbidrag för att säkerställa att föreningar och organisationer som verkar inom områden som representerar hälsotillstånd med låg prevalens inte missgynnas. • Skapa möjligheter för patientföreningar att i större utsträckning bidra till bland annat utbildningar och andra informationsinsatser.
2. Tillgången till patient- och familjestärkande aktiviteter är jämlik över landet.	• Ge stöd till regionerna eller patientorganisationerna så att de kan erbjuda patienter, både barn och vuxna, och deras närstående vistelser vid familjevecka, föräldraträffar eller motsvarande aktivitet. • Säkerställ adekvat stöd till närstående, exempelvis genom en nationell anhöriglinje via Nationellt kompetenscentrum för anhöriga, universitetssjukhusen/CSD, Riksförbundet Sällsynta Diagnoser. • Se över regelverket för statsbidrag till nationella kompetenscentrum inom området sällsynta hälsotillstånd och säkerställ att det blir mer jämlikt.
3. Patientinflytandet har ökat.	• Inkludera patientföreträdare i beslutsfattande organ och forum, såsom relevanta statliga myndigheter, regioner och närliggande organisationer. • Satsa på patient- och närståendecentrerad forskning. • Kartlägg och analysera statsbidrag och andra styrmedel som involverar sällsynta hälsotillstånd avseende nytta och patientinflytande, samt vid behov föreslå förändringar av dessa.

Syfte: Att förbättra delaktighet och medskapande

Syftet med de föreslagna insatserna är att öka förmågan och möjligheterna hos personer som lever med sällsynta hälsotillstånd och deras närstående att ta makten över sin situation, empowerment, exempelvis genom att göra tillgången till patient- och familjestärkande aktiviteter mer jämlik över landet. Staten behöver också ta ett helhetsansvar över hur vården styrs med statsbidrag och likande styrmedel. Våra förslag på insatser syftar därför även till att tydligare följa upp patientnyttan med de statliga medel som delas ut.

En patient- och familjeutbildning innebär fokus på och kunskap om patienten och de närstående, men också tillgång till erfarenhetsutbyte med

andra i liknande situationer. Mindre patientföreningars möjligheter att få statsbidrag behöver stärkas och anpassas för att omfatta den viktiga löpande verksamhet som patientföreningar utför. Statsbidraget kan inte enbart vara avsett för tidsbegränsade projekt.

Personer med sällsynta tillstånd och deras närstående behöver bjudas in för att delta i utvecklingen av vården och omsorgen som rör dem. Den kunskap som patienter och patientföreningar har är viktig för att föra utvecklingen vidare, och former för detta behöver arbetas fram.

Genom att föreslå insatser som ger patientföreningar ökade möjligheter att bedriva sitt arbete, förväntas de kunna ta större del i beslut som påverkar dem. Insatserna bidrar också till mer och bättre kunskap för både medlemmar och andra målgrupper.

5. Synliggörande av sällsynta hälsotillstånd

Sällsynta hälsotillstånd syns inte i vårdsystemen eftersom kod- och klassificeringssystemen inte är tillräckliga för denna patientgrupp. I patientjournalen saknas nationellt enhetliga uppmärksamhetssymboler för den sällsynta diagnosen med huvudsymtom och risker. Patienten ansvarar ofta själv för att uppmärksamma vården om detta. När statistiska data inte går att samla in på ett tillräckligt adekvat eller detaljerat sätt blir vården svår att följa och utvärdera. Risker för felbehandling ökar också när diagnosen saknas eller inte är tillräckligt specifik. Diagnoskoder ligger även till grund för olika typer av bedömningar för patientens berättigande till samhällets stöd eller vårdgivarens möjligheter till skälig ersättning.

Otillräckliga data försvårar arbetet

Ändamålsenlig läkemedelsbehandling finns bara för cirka 5 procent av de sällsynta diagnoser som är kända idag. När kliniska läkemedelsprövningar genomförs och nya behandlingar kommer ut på marknaden är det därför nödvändigt att få system på plats för att hitta de få individer i landet som kan ha nytta av behandlingen. Det behövs alltså register som omfattar information kopplat till individens vård, inklusive bekräftad diagnos eller genetiska data. Dessa register är nödvändiga för att kunna utveckla vården av patienter med sällsynta hälsotillstånd, men har utmaningar att nå upp till de certifieringskrav som ställs i den nationella finansieringsmodellen.

Flera av de kvalitetsregister för sällsynta hälsotillstånd som finns har låg täckningsgrad, bygger på kortsiktig finansiering och kräver manuell inmatning av data. Även Socialstyrelsens hälsodataregister är otillräckliga, och behöver utöver läkare inkludera övriga yrkesgruppers vårdregistreringar, och helst inkludera data enligt Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa (ICF).

Otillräckliga data försvårar arbetet med ett systematiskt förbättringsarbete, till exempel när man tar fram behandlingsrekommendationer för sällsynta hälsotillstånd eller följer upp nationella riktlinjer. Indikatorer för uppföljning av Socialstyrelsens nationella riktlinjer för tandvård kan exempelvis inkludera sällsynta hälsotillstånd, men det går inte att separera ut dem som en egen grupp.

Om vård och behandling ska kunna förbättras för patienter med sällsynta hälsotillstånd måste därför sällsynta hälsotillstånd uppmärksammas och synliggöras på ett bättre sätt, vilket är grunden för all utveckling och forskning.

Mål för fokusområde 5: Synliggörande av sällsynta hälsotillstånd

Det övergripande målet är att hälso- och vårddata för sällsynta patienter är tillgänglig och användbar inom vård, forskning och innovation.

Delmål	Förslag på insatser
1. Relevant kodverk och terminologi är implementerade.	• Stärk förutsättningarna för implementering av relevanta kodverk knutna till nationell förvaltning, som till exempel SNOMED CT, och kommunicera definierad avsedd användning av standarder och kodverk. • Genomför en pilot av sällsynta hälsotillstånd i samband med införandet av ICD-11. • Öka samarbetet mellan regionernas system för kunskapsstyrning och Socialstyrelsen gällande implementering av relevanta kod- och begreppssystem inom området.
2. Möjligheterna till uppföljning, utvärdering och vårdutveckling har säkerställts.	• Säkra långsiktig finansiering för förvaltning och utveckling, inklusive automatisk inrapportering av data till kvalitetsregister inom sällsynta hälsotillstånd. • Säkerställ att den statliga finansieringen av kvalitetsregister (inom både sjukvård och tandvård) kräver att man använder lösningar som fungerar tillsammans (interoperabilitetslösningar). • Ge stöd till utveckling och implementering av nya variabler i Socialstyrelsens olika hälsodataregister, Patientregistret med flera, efter beslutet om ett nytt regelverk för hälsodataregister, för att säkerställa synligheten av sällsynta hälsotillstånd. • Ge Socialstyrelsen i uppdrag att upprätta register för rekvisitionsläkemedel i enlighet med hälsodataregisterutredningen. • Gör en riktad satsning på klinisk forskning om de sällsynta sjukdomsgrupperna och deras vård och behandling. • Skapa incitament för forskning och andra typer av program för odiagnostiserade. • Ge finansiering till patientledda utvecklingsprojekt inom vården.

Syfte: Att synliggöra patienterna

Syftet med de föreslagna insatserna är att skapa möjligheter för kontinuerlig vårdutveckling inom sällsynta hälsotillstånd. Som ett första steg behöver vi utreda vilka kod- och begreppssystem som är relevanta inom området, och därefter säkerställa att dessa implementeras av regionerna.

Genom att utveckla Socialstyrelsens hälsodataregister kan vården tydligare följas och skapa underlag för utveckling inom området sällsynta hälsotillstånd. Dessutom behöver man säkerställa nödvändigt juridiskt stöd för att behandla uppgifter om primärvården, och lägga till uppgifter om rekvisitionsläkemedel. Intentionen är även att synliggöra personer med sällsynta hälsotillstånd som är och kanske förblir odiagnostiserade, för att ge dem likvärdig tillgång till samhällets stöd.

Möjligheterna till analys och uppföljning behöver öka för att man ska kunna ta hänsyn till sällsynta hälsotillstånd i vårdutvecklingen. Vi föreslår därför insatser som säkerställer långsiktig tillgång till registerdata.

6. Samordning för långsiktig hållbarhet

Området sällsynta hälsotillstånd är en drivkraft för den snabba medicinska utvecklingen och för framtidens hälso- och sjukvård, inte minst inom precisionsmedicin. Eftersom det handlar om ett heterogent och lågprevalent område krävs det dock en kraftsamling för att komma i fråga för initiativ inom vård, forskning, utveckling och innovation. Denna kraftsamling sker inte per automatik; det krävs nära samarbeten och samordning mellan myndigheter, hälso- och sjukvård, universitet, tekniska högskolor och andra intressenter, som läkemedelsindustrin, för att skapa den effekt som önskas.

Mål för fokusområde 6: Samordning för långsiktig hållbarhet

Det övergripande målet är ett långsiktigt fokus på sällsynta hälsotillstånd – att alla berörda aktörer känner till, genomför och följer upp strategin på ett samordnat sätt.

Delmål	Förslag på insatser
1. Det finns en stark och samordnad drivkraft för strategins genomförande.	Ge Socialstyrelsen och NPO sällsynta sjukdomar förutsättningar att utforma samarbetsformer för att stärka den befintliga nationella samordningsfunktionen, inklusive NPO:s referensgrupp.
2. Uppföljning, utvärdering och långsiktighet av strategin är säkerställd. Se även Förslag till uppföljning och utvärdering.	- Ge Socialstyrelsen i uppdrag att utveckla indikatorer för uppföljning och utvärdering samt visualisering av strategins genomförande. - Ge Myndigheten för vård- och omsorgsanalys i uppdrag att följa upp och utvärdera vilken patientnytta som strategin och efterföljande handlingsplaner har gett. - Ge Inspektionen för vård och omsorg i uppdrag att granska regioners och kommuners verksamhet avseende patienter med sällsynta hälsotillstånd i syfte att utreda om de erbjuder god och jämlik vård.

Syfte: Att skapa långsiktig hållbarhet

Syftet med de föreslagna insatserna är att adressera alla berörda aktörer, och att säkerställa en långsiktig hållbarhet när insatser genomförs, så att de kan följas upp och visualiseras. Nationell samordning kan skapa drivkraft och tydlighet i roll- och ansvarsfördelning, och säkerställa genomförande av eventuella handlingsplaner.

Förslag till uppföljning och utvärdering

Socialstyrelsens förslag till nationell strategi inom området sällsynta hälsotillstånd lyfter fram 6 prioriterade fokusområden, och presenterar övergripande mål, delmål och förslag till insatser för att nå dessa mål. Vi betonar att målen är generellt formulerade, vilket betyder att mer konkreta mål och delmål behöver tas fram i olika handlingsplaner. Förslagen till insatser är just förslag på insatser, vilket kan innebära att fler och andra insatser kan krävas för att uppnå målen. De föreslagna insatserna kan fungera som inspiration till olika aktörers handlingsplaner, och kan behöva anpassas efter olika målgruppers behov eller förutsättningar.

Regeringen kan fatta beslut om en strategi inom området sällsynta hälsotillstånd, och tillsätta styrmedel och stöd till de olika mål, delmål och specifika insatser som vi föreslår här. Men de kan också gå vidare med andra typer av styrmedel för att förbättra vården för patienter med sällsynta hälsotillstånd. Insatserna kan då se annorlunda ut, men avsikten är att nå samma mål. Socialstyrelsen ser, oavsett om regeringen fattar beslut om en strategi eller ej, behovet av att området i stort följs upp.

Analysera hälsoekonomi och etik

Förslaget till nationell strategi föreslår flera mål, delmål och insatser som inte kan kostnadsberäknas eller har någon baslinje att utgå ifrån. Förslaget tar även upp stora behov, som exempelvis utveckling och förvaltning av kvalitetsregister och införande av nya kodverk.

Om genomförandet av strategin fullföljs kan det i framtiden finnas bättre förutsättningar för att följa upp och analysera eventuella ökade eller minskade kostnader för särskilda insatser samt eventuella samhällsekonomiska besparingar. Vi ser därför behov av **hälsoekonomiska analyser**. Exempelvis finns det behov av att kartlägga patientgruppens vårdkonsumtion och kostnader i jämförelse med andra patientgruppers för att kunna sätta in rätt åtgärder.

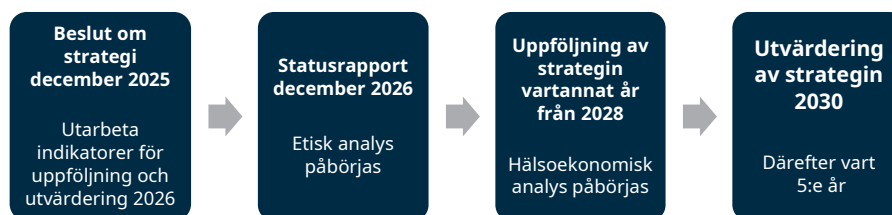
Om beslutet om en strategi fattas ser vi även behovet av en **etisk analys** i och med att det kan finnas konflikter mellan olika intressen eller värden, beroende på vilka satsningar som görs inom området. En satsning på sällsynta hälsotillstånd får inte skapa undanträngningseffekter för andra patientgrupper med stora vårdbehov. Men det finns också skäl att se över om patienter med sällsynta hälsotillstånd är de som är undanträngda idag.

Uppföljning på lång och kort sikt

Vi bedömer att många av de insatser som vi föreslår i strategin kan startas upp i närtid. Under en 10-årsperiod kan effekter av dessa förväntas och vissa delmål och mål uppnås, medan andra kräver längre tid för måluppfyllelse. Uppföljning och utvärdering behöver ske kontinuerligt (se figur 1) och under en längre period. Många av delmålen involverar flera aktörer och kräver samsyn och ett gemensamt engagemang. Det blir därmed viktigt med en tydlig dialog mellan de aktörer som berörs av detta förslag, för att öka förståelsen och transparensen i ett komplext system.

Med en viss regelbundenhet blir det även viktigt att följa upp och visualisera vilka förändringar som sker – och om de ger önskad effekt. Större utvärderingar av systemet i sin helhet måste dock ligga längre fram i tiden, eftersom komplexa strukturer och system tar lång tid att förändra. Vi bedömer därför att Socialstyrelsens roll och ansvar inom området bör stärkas för att åstadkomma ett tydligt fokus och ge långsiktig finansiering till området.

Figur 1: Tidsplan för uppföljning och utvärdering



Socialstyrelsens roll och ansvar stärks

Vi föreslår att Socialstyrelsens roll och ansvar stärks, och att uppdraget inom området sällsynta hälsotillstånd tydliggörs i vår instruktion. Vårt uppdrag idag innefattar bland annat att vi

- deltar i internationella samarbeten och projekt, bland annat i styrelsen för de europeiska referensnätverken och det nordiska nätverket för sällsynta sjukdomar
- förvaltar och utvecklar ”kunskapsdatabasen”.

Socialstyrelsens roll och ansvar skulle till exempel kunna stärkas utifrån behoven av att

- öka och tillgängliggöra kunskapen om sällsynta hälsotillstånd hos prioriterade målgrupper, andra myndigheter och allmänheten
- skapa möjligheter för vårdutveckling, till exempel genom att inkludera sällsynta hälsotillstånd i uppföljningar och utvärderingar av vården och

rikta särskilt fokus mot sällsynta hälsotillstånd i uppföljning och utvärdering av god och nära vård eller andra systemförändring i vården

- synliggöra patienter med sällsynta hälsotillstånd i andra kunskapsstöd som myndigheten tar fram
- ge stöd vid implementering och uppföljning av olika typer av kunskapsstöd inom området
- lyssna in målgruppernas behov och initiera, samordna, leda och delta i olika projekt för att stärka vården för patienter med sällsynta hälsotillstånd
- utveckla det holistiska perspektivet genom samverkan med Socialtjänst, Försäkringskassan, Arbetsförmedlingen och Specialpedagogiska skolmyndigheten och andra relevanta aktörer.

Utöver ovanstående kan Socialstyrelsen, genom ett särskilt regeringsuppdrag, följa upp, utvärdera och visualisera genomförandet av strategin (se fokusområde 6 samt figur 1).

Indikatorer för uppföljning av strategins mål och delmål

För uppföljning och utvärdering av strategins mål och insatser föreslår vi att Socialstyrelsen får i uppdrag att utarbeta indikatorer för uppföljning och hur genomförandet kan visualiseras digitalt under kommande år. Indikatorerna ska underlätta att följa utvecklingen och förbättringen av kvaliteten i hälso- och sjukvården och tandvården. Indikatorerna kan även användas för uppföljning av eventuella regionala handlingsplaner.

En förutsättning för viss uppföljning och utvärdering är att bland annat att Socialstyrelsens hälsodataregister även inkluderar primärvårdsdata, vilket myndigheten för närvarande inte har stöd för att behandla. Metoder för uppföljning och utvärdering kan därför behöva anpassas efter vilka mål och delmål som analyseras. Här presenterar vi några exempel på indikatorer som skulle kunna ingå i Socialstyrelsens uppföljning.

Strukturindikatorer

Strukturindikatorerna ska spegla förutsättningar för att bedriva vård och utveckla kunskap enligt strategins mål. Det kan exempelvis handla om att följa upp om

- habiliteringen har förutsättningar för att utföra sitt uppdrag
- en utbildningsstrategi finns framtagen
- fortbildning erbjuds särskilda professionsgrupper, till exempel elevhälsa och kommuner.

Processindikatorer

Processindikatorer speglar vad som görs – när, var och hur. Det handlar exempelvis om att följa upp

- andelen patienter med sällsynta diagnoser eller hälsotillstånd som har fast vårdkontakt eller läkarkontakt
- utfall av processen för läkarintyg, till exempel behovet av kompletterande information, tiden för att få intyg, implementeringen av ICF i primärvården
- statsbidrag för sällsynta hälsotillstånd – viss verksamhet inom funktionshinderområdet, handikapporganisationer, tandvård med flera – för att följa i vilken utsträckning de är ändamålsenliga
- implementering och följsamhet av befintliga kunskapsstöd inom sällsynta hälsotillstånd.

Resultatindikatorer

Resultatindikatorer speglar resultatet av vården och omsorgen. Det kan handla om att kartlägga och följa upp primärvårdsverksamheter med särskilda uppdrag, som SMO, exempelvis hur väl de uppfyller patientens behov och samhällsekonomiska aspekter.

Utvecklingsindikatorer

Utvecklingsindikatorer speglar rekommendationer som vi bedömer är viktiga att följa upp, men där data saknas. Det handlar exempelvis om att följa upp om

- tillgängligheten för primärvården till specialistenheter som NHV, ERN och expertteam har blivit bättre
- tiden till diagnos har förkortats
- tiden för att komma i kontakt med specialist har förkortats
- kod- och klassificeringssystem har utvecklats i enlighet med behoven inom sällsynta hälsotillstånd, exempelvis om fler har kunnat ingå i kliniska prövningar.

Startskottet för handling

Socialstyrelsens tidigare förslag till nationell strategi inom området sällsynta hälsotillstånd överlämnades i oktober 2012 till regeringen, men genomfördes aldrig. I förslaget till riksdagsbeslut motiverades detta med att strategiförslaget saknade rekommendationer för arbetet med att förverkliga de utlovade insatserna för personer som har sällsynta hälsotillstånd, vilket var den grundläggande orsaken till att strategiförslaget togs fram.

Sverige har dock gjort och gör satsningar inom sällsynta hälsotillstånd i enlighet med EU:s prioriteringar och satsningar, till exempel som följd av life science-strategin från 2019. Staten har även sedan 2018 haft en överenskommelse med Sveriges Kommuner och Regioner (SKR) om särskilda satsningar på sällsynta hälsotillstånd, framför allt i hälso- och sjukvården.

Målet har varit, och är, att med gemensamma resurser förbättra patienternas tillgång till diagnos, information och vård. Det är därför svårt att avgöra vilka negativa konsekvenser avsaknaden av en nationell strategi kan ha inneburit – mer än att undersökningar visar att vården för patientgruppen fortfarande brister.

En strategi kan minska mänskligt lidande

Genom en nationell strategi kan området få särskilt fokus och målgruppens behov mötas i enlighet med hälso- och sjukvårdslagen och de prioriteringsgrunder som vården utgår ifrån. Risken kan dock vara att det blir en snedvriden prioritering i hälso- och sjukvården. Detta är inte avsikten, men initialt är ökade investeringar nödvändiga för att patienter med sällsynta hälsotillstånd ska uppnå samma kvalitet och jämlikhet i vården som andra patienter. Avsikten är att minska det mänskliga lidandet och uppnå en ökad livskvalitet, samtidigt som vi värnar samhällets kostnader, bland annat genom att öka kunskapen om sällsynta hälsotillstånd.

Vi bedömer att med en nationell strategi kan området få en bredare kraftsamling i avsaknad av en naturlig linjeorganisation, vårdprogram och andra kunskapsstöd, som nationella riktlinjer. Aktörer som inte primärt ser sig som relevanta för patienter med sällsynta hälsotillstånd kan få stöd i en nationell strategi. Strategin kan visa vilken betydelse dessa aktörer kan ha, vilken roll de spelar och vilken skillnad de kan göra för dessa patienter med bara små justeringar i sina egna verksamheter. Genom strategin skapas även förutsättningar för att det sällsynta perspektivet kan beaktas i andra angränsande strategier och handlingsplaner såsom life science-, rehabilitering- och habilitering- eller cancerstrategin.

Sjukvården genomgår ett systemskifte

Sjukvården är mitt uppe i stora systemskiften, både i primärvården och den högspecialiserade vården. Den kommunala primärvården står också inför större utmaningar framöver i och med att patienter med sällsynta hälsotillstånd, precis som andra patienter, i högre grad behöver vård och omsorg under hela sin numera ofta årsrika livstid.

Det sker stora tekniksprång, som till exempel gör att stora datamängder kan användas för diagnostik, vilket sannolikt påverkar patienter med sällsynta hälsotillstånd. Samtidigt utvecklas målriktade och individuella terapier (precisionsmedicin) och kravet på en mer personcentrerad vård ökar för alla patientgrupper.

I takt med att kunskap och utveckling går framåt används även artificiell intelligens (AI) allt mer i hälso- och sjukvården, inom diagnostik, bildanalys, individanpassad medicin och administration. Den framtida hälso- och sjukvården möter utmaningar med en åldrande befolkning, begränsade resurser och svårigheter att rekrytera kvalificerade medarbetare. Vilken roll AI kan spela i att lösa dessa utmaningar får tiden utvisa. Men för att vården ska bli mer effektiv med bibehållen patientsäkerhet behöver företrädarna, tillsammans med myndigheter och andra aktörer, kliva fram i utvecklingen för att möta och säkerställa en etisk och regelrätt användning av AI, till exempel för diagnostik och behandling, inte bara inom området sällsynta hälsotillstånd.

En strategi kan motverka ojämlikhet

En nationell strategi för området sällsynta hälsotillstånd behövs för att säkerställa en långsiktig, framtätsyftande och robust utveckling för svensk sjukvård, forskning och innovation. Risken blir annars att brokigheten inom det sällsynta området ökar. Utan en gemensam strategi och samsyn riskerar vi att skapa större ojämlikheter i landet, mellan patientgrupper och inom patientgrupper. Staten och regionerna behöver tala med en samlad röst för att på ett effektivare sätt använda befintliga resurser, och för att öka patientsäkerheten för denna patientgrupp. Handlingsplaner behövs som följer intentionen med den nationella strategin, och ser till att den blir verklighet.

Internationellt, kanske framför allt i Europa, har strategier och program för sällsynta hälsotillstånd lett till förbättringar, samarbeten, forskning och utveckling. En nationell kraftsamling krävs därför också för att vi ska ligga i internationell framkant. Om vi fortsätter att arbeta fragmentiserat och

kortsiktigt med sällsynta hälsotillstånd kommer Sverige att halka efter, även i områden som är avgörande för svensk sjukvårdsutveckling generellt.

Förutsättningar för genomförandet

För att strategin ska få genomslag behöver den kopplas till konkreta styråtgärder riktade till myndigheter, vårdens huvudmän och andra aktörer. Exempel på sådana styråtgärder:

- särskilda uppdrag, exempelvis inom uppföljning och utvärdering av vården för patienter med sällsynta hälsotillstånd
- ändring eller komplettering av regelverk eller särskilda resurser, som statsbidrag eller överenskommelser
- incitament och idéer till mer konkreta handlingsplaner för exempelvis en region eller organisation.

Det förändringsarbete som pågått inom cancervården sedan mer än 10 år tillbaka har kopplats till tydliga ekonomiska incitament och stora investeringar genom bland annat överenskommelser mellan staten och regionerna, den senaste på cirka **800 miljoner kronor**. Cancerområdet har regelbundet följts upp och utvärderats av olika aktörer, bland annat Socialstyrelsen.

Som jämförelse har sedan 2018 årliga överenskommelser inom området sällsynta hälsotillstånd uppgått till **10 miljoner kronor**, exklusive områdesspecifika och generella statsbidrag riktade mot exempelvis patientorganisationer och kompetenscentrum. Statliga satsningar har även riktats mot exempelvis SciLifeLab och Genomic Medicine Sweden (GMS) för att öka förmågan till forskning, genetisk diagnostik och precisionsmedicin inom både sällsynta hälsotillstånd och cancer.

Det förändringsarbete som förhoppningsvis följer denna strategi kan bidra till att vårdens resurser används mer effektivt – men också bidra till ambitionshöjningar för både staten och sjukvårdens huvudmän.

Reformer och samarbete behövs på alla nivåer

Vården står idag inför både struktur- och organisationsreformer på makro- och mesonivå, vilket till viss del kan förbättra vården för personer med sällsynta hälsotillstånd. Frågan om huvudmannaskap för hälso- och sjukvården kan spela en avgörande roll för det fortsatta arbetet. Men utöver det behöver flera berörda aktörer göra välgrundade prioriteringar på mikronivå i projekt och initiativ. De behöver dessutom utveckla nya arbetssätt för att uppnå den personcentrering som personer med sällsynta hälsotillstånd har behov av, särskild den undergrupp som har komplexa vårdbehov.

Engagemang och utökat samarbete kommer att krävas för att uppnå verklig förändring för en patient med ett sällsynt hälsotillstånd i det komplexa system som hälso- och sjukvården är, med många aktörer och flera huvudmän. Det är, i analogi med sällsynthetens dilemma, också relativt få personer som har kunskap inom området. Dessa personer är ofta medarbetare i regionerna och då framför allt vid universitetssjukhusen. Vid en implementering av strategin kan deras kompetens komma att efterfrågas ytterligare från olika instanser. Insikten om detta behöver finnas i fortsatt utformande av strategin, inte minst för att minska den administrativa belastningen.

Både staten och huvudmän för sjukvården behöver därför göra investeringar, även nya sådana, för att skapa utrymme för innovation och utveckling i vård- och omsorgsverksamheter och i kunskapsspridande funktioner:

- Staten kan sätta spelregler på systemnivå och säkra viss resursfördelning.
- Sjukvårdens huvudmän behöver uppmuntra innovation för att hitta nya arbetssätt och inkludera patienterna och deras närstående formellt och strukturerat.
- Vårdpersonal och patienter med sällsynta hälsotillstånd behöver uppleva att de får tid och resurser för att bidra i arbetet och se att det sker en positiv förändring. Därför blir det mycket viktigt med fortsatt dialog.

Deltagare i projektet

Socialstyrelsen

Lena Löqvist	Ansvarig utredare, enheten för högspecialiserad vård
Märit Östling	Utredare, enheten för högspecialiserad vård
Kristina Wikner	Enhetschef för enheten högspecialiserad vård
Gunilla Granbom	Redaktör, enheten för vägledning för hälso- och sjukvården

I arbetet har vi även fått stöd och råd av medarbetare vid; Rättsavdelningen, inom Arbetsgruppen för ekonomiska och hälsoekonomiska analyser, Analysavdelningen, Statsbidrag och behörighet, Avdelningen för kunskapsstyrning för hälso- och sjukvården, Avdelningen utveckling av hälso- & sjukvården på systemnivå, Kommunikationsavdelningen och av Samordnaren för funktionshinderfrågor.

Vi har haft en regelbunden dialog med Socialdepartementet under arbetets gång.

Andra medverkande

- Alexion
- CSD Mellansverige
- CSD Norra
- CSD Stockholm-Gotland
- CSD Syd
- CSD Sydöstra
- CSD Väst
- E-hälsomyndigheten
- Fysioterapeuterna
- Försäkringskassan
- International Council of Nurses (ICN)
- Kompetenscenter för sällsynta odontologiska tillstånd, Odontologiska Institutionen, Jönköping
- Mun-H-Center, ett nationellt orofacialt kunskapscenter för sällsynta hälsotillstånd, Göteborg, Folktandvården Västra Götaland
- Odontologiskt kunskapscentrum i norr, Region Västerbotten, Umeå
- Life science-kontoret
- Läkemedelsindustriföreningen (Lif)

- Läkemedelsverket
- Nationell cancersamordnare (SKR)
- Nationell arbetsgrupp (NAG) för användning av Snomed CT
- Nationellt kompetenscentrum anhöriga (Nka)
- Nationellt primärvårdsråd (SKR)
- Neuroförbundet
- NPO barn och ungdomars hälsa
- NPO kvinnosjukdomar och förlossning
- NPO rehabilitering, habilitering och försäkringsmedicin
- NPO sällsynta sjukdomar
- Nämnden för nationell högspecialiserad vård
- PKU-laboratoriet
- Projektledare Sammanhållen vårdplanering (SKR)
- Region Sörmland (primärvård)
- Region Västerbotten (primärvård)
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser
- Sakkunnig inom program för odiagnostiserade
- Sakkunnig Nationellt behandlingsråd, NT-rådet
- Sakkunnig rehabiliteringsmedicin
- Sakkunniggrupp för nyföddhetsscreening
- Samordnare God och nära vård (SKR)
- Samordnare överenskommelse SKR och regeringen - Inriktning för vård och behandling av sällsynta hälsotillstånd (SKR)
- Samverkansgrupp Socialstyrelsen, kunskapsstyrning och professionsföreningar
- Samverkansnämnd Sörmland
- Svensk förening för allmänmedicin (Sfam)
- Svensk Förening för Medicinsk Genetik och Genomik (SFMG)
- Svensk Förening för Rehabiliteringsmedicin
- Svensk sjuksköterskeförening (Svenurse)
- Svenska läkaresällskapet (SLS)
- Svenskt nätverk för information kring fosterdiagnostik (Snif)
- Sveriges Arbetsterapeuter
- Sveriges läkarförbund
- Särskild utredare – Uppdrag att föreslå en uppdaterad nationell cancerstrategi (S 2024:B)
- Särskild utredare – Utredningen om en förbättrad elevhälsa (U 2024:01)
- Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket (TLV)
- The Wilhelm Foundation (Willefonden)

- Universitetssjukhusdirektörsnätverket (SKR)
- Huvudsekreterare – Vårdansvarskommittén (S 2023:04)
- Vårdförbundet
- Ågrenska

Referenser

Rubrik	Adress	Datum
EU:s rekommendationer om sällsynta sjukdomar, 2009	https://eur-lex.europa.eu/SV/legal-content/summary/rare-diseases-improving-care-and-quality-of-life.html	hämtad 240830
EU-kommissionen, Rare Diseases EU	https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/rare-diseases_en	hämtat 240627
EUROPLAN	http://www.europlanproject.eu/Default	hämtad 240830
Myndigheten för Vård- och omsorgsanalys, Laga efter läge	https://www.vardanalys.se/rapporter/laga-efter-lage/	hämtad 240805
Myndigheten för Vård- och omsorgsanalys, Samordnad vård och omsorg	https://www.vardanalys.se/wp-content/uploads/2016/03/PM-2016-1-Samordnad-v%C3%A5rd-och-omsorg.pdf	hämtad 240805
Myndigheten för Vård- och Omsorgsanalys, Från medel till mål, 2017	https://www.vardanalys.se/rapporter/fran-medel-till-mal/	hämtad 240805
Myndigheten för Vård- och omsorgsanalys, Vården ur befolkningens perspektiv	https://www.vardanalys.se/rapporter/var-den-ur-befolkningens-perspektiv-2020/	hämtad 240830
Regeringen, Börja med barnen! Sammanhållen god och nära vård för barn och unga	https://www.regeringen.se/rattsliga-dokument/statens-offentliga-utredningar/2021/05/sou-202134/	hämtad 240805
Regeringen och SKR utökar canceröverenskommelse för att stärka patientsäkerheten	https://www.regeringen.se/pressmeddelanden/2024/11/regeringen-och-skr-utokar-canceroverenskommelse-for-att-starka-patientsakerheten/	hämtad 250113
Regeringen, Uppdrag till Socialstyrelsen att ta fram förslag till en nationell strategi och handlingsplan för rehabilitering och habilitering (S2025/00109)	https://www.regeringen.se/regeringsuppdrag/2025/01/uppdrag-till-socialstyrelsen-att-ta-fram-forslag-till-en-nationell-strategi-och-handlingsplan-for-rehabilitering-och-habilitering/	hämtad 250409
Riksdagen, Förslag till riksdagsbeslut gällande en nationell strategi för sällsynta diagnoser, 2014	https://www.riksdagen.se/sv/dokument-och-lagar/dokument/motion/en-nationell-strategi-for-sallsynta-diagnoser_h2021612/	hämtad 240830
Riksförbundet Sällsynta diagnoser, medlemsundersökning 2024	https://www.sallsyntadiagnoser.se/medlem	hämtad 241029

Rubrik	Adress	Datum
SKR, Nationell patientenkät	https://patientenkat.se/	hämtad 240731
SKR, NPO rehabilitering, habilitering och försäkringsmedicin - Vägledning för övergång från barn- till vuxensjukvård	https://kunskapsstyrningvard.se/kunskapssstyrningvard/kunskapsstod/publicerade/kunskapsstod/rehabiliteringhabiliteringochforsakringsmedicin/overgangfranbarntillvuxenvardvagledning.82523.html	hämtad 241029
Socialstyrelsen, Nationella riktlinjer "Vård vid ohälsosamma levnadsvanor"	https://www.socialstyrelsen.se/globalassets/sharepoint-dokument/artikelkatalog/nationella-riktlinjer/2024-11-9272.pdf	hämtad 250122
Socialstyrelsen, Slutrapport om nationell funktion och förslag till strategi, 2012	https://www.mynewsdesk.com/se/sallsynta_diagnoser/documents/saellsynta-sjukdomar-en-slutrapport-om-nationell-funktion-och-foerslag-till-strategi-22889	hämtad 240830

Bilaga 1: Förslag: Stärk den nationella samordningen

Nationell samordning ger handlingskraft

Flera aktörer har under utredningens gång påtalat behovet av att en nationell samordnare (person eller aktör) utses inom området sällsynta hälsotillstånd. Socialstyrelsen har hört sammat dessa inspel och föreslog i remissversionen två alternativa uppdragsbeskrivningar för en nationell samordnare: en bredare roll för ”framtidens sjukvård” och en smalare för ”sällsynta hälsotillstånd”.

Remissvaren gav inte en entydig bild av vilket av alternativen som föredrogs och det föreslogs även att insatser direkt knutna till vården skulle utgöra en mer effektiv prioritering. Önskemålet om att utse en nationell samordnare kvarstår dock, framför allt på grund av att många aktörer behöver samordnas för att strategin ska få genomslag. Att utse en specifik person kan ha en stor symbolisk betydelse och skapa en tydlig kontaktpunkt för övergripande frågor inom området. I den här bilagan presenterar vi ett förslag för stärkt nationell samordning med mål, uppdrag och organisatorisk tillhörighet för en nationell samordningsstruktur.

Organisatorisk tillhörighet – olika alternativ

Olika förslag har inkommit om var en nationell samordnare eller den nationella samordningen ska inrättas:

1. under Sveriges Kommuner och Regioner (SKR) – på liknande sätt som den nationella cancersamordnaren
2. under Region Stockholm – NPO sällsynta sjukdomar (tillsammans med CSD i samverkan), som också idag har uppdraget för den nationella samordningen
3. vid en myndighet som Socialstyrelsen, alternativt inom regeringskansliet.

Socialstyrelsens bedömning

Socialstyrelsen bedömer att den nationella samordningen för att förbättra vården för personer med sällsynta hälsotillstånd drivs bäst genom företrädare från vården, såsom den görs idag. Men för att kunna få genomslag för strategins samtliga mål och delmål, vilket inkluderar

myndigheter och andra aktörer utanför vården, behöver den nuvarande nationella samordningen stärkas. Socialstyrelsen bedömer att förslaget kan säkerställa en tydlig fördelning av ansvarsområden, mandat och samordning för genomförande. Vidare bedömer vi att förslaget ger bättre förutsättningar för en långsiktighet och adekvat finansiering.

Mål: En mer jämlik vård

Regeringen kan stärka den nationella samordningen för att säkerställa att strategins mål och delmål uppnås. Därmed kan en mer jämlik vård för personer med sällsynta hälsotillstånd uppnås.

Uppdrag: Ge handlingskraft och uppmärksamhet

Den nationella samordningens uppdrag kan vara att ge handlingskraft i genomförandet av strategins mål och delmål samt att uppmärksamma och sätta ljuset på området.

Ge den nationella samordningen ett brett och flexibelt mandat, vilket ger goda möjligheter till situationsanpassning och skapar utrymme för att utveckla och pröva nya idéer, arbetsformer och tillvägagångssätt.

Generellt vill remissinstanserna att uppdraget ska

- fokusera på samordning när strategins olika delar genomförs, följs upp och utvecklas
- ta hänsyn till uppdrag och pågående utveckling som är kopplade till sällsynta hälsotillstånd, exempelvis inom EHDS, ny läkemedelsförordning, precisionsmedicin med mera
- utveckla nuvarande strukturer, exempelvis CSD:erna
- stötta uppbyggnad av nya strukturer, såsom nationella expertnätverk.

Socialstyrelsens förslag

Vi föreslår att Socialstyrelsen ges i uppdrag att, tillsammans med nuvarande funktion för nationell samordning (NPO sällsynta sjukdomar), skapa arbetsformer för hur uppdraget för nationell samordning ska utföras, inklusive funktion och sammansättning av referensgruppen som är knuten till NPO sällsynta sjukdomar.

Gällande den organisatoriska tillhörigheten föreslår Socialstyrelsen ett alternativ där myndigheten tillsammans med nuvarande funktion för nationell samordning (NPO sällsynta sjukdomar) ingår ett partnerskap och

utformar uppdraget utifrån respektive huvudmans organisatoriska tillhörighet och mandat.

För att tillgodose behovet av en tydlig kontaktväg till den nationella samordningen kan en namngiven nationell samordnare utses, men förslaget är att det görs inom ramen för det partnerskap som anges ovan.

Bilaga 2: Tillhörande dokument som publiceras på webben

Till förslaget till nationell strategi finns tre externa bilagor:

- Kunskapsunderlag
- Omvärldsbevakning
- Metodbeskrivning

Bilagorna finns på Socialstyrelsens webbplats:

[Sällsynta hälsotillstånd – förslag till nationell strategi](#)

Socialstyrelsen har tagit fram detta förslag till en nationell strategi inom området sällsynta hälsotillstånd. Uppdraget grundar sig i regeringens ambition att stärka patientgruppernas tillgång till en jämlik hälso- och sjukvård av god kvalitet.

Det finns skäl att anta att dagens hälso- och sjukvård för personer som lever med sällsynta hälsotillstånd har brister. Detta beror till stor del på den komplexitet och problematik ett sällsynt hälsotillstånd innebär. I de underlag som ligger till grund för förslaget vill vi synliggöra bristerna och medvetandegöra detta för beslutsfattare.

