

Förslag till nationell strategi 2025

Sällsynta hälsotillstånd

Insatser för att stärka vården för personer med
sällsynta hälsotillstånd

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.

ISBN: Produktionsledaren lägger in ev. ISBN-nummer

Artikelnummer: Produktionsledaren lägger in artikelnummer

Omslag: Produktionsledaren fyller i ev. formgivare

Foto: Produktionsledaren fyller i fotografers/illustratörers namn.

Publicerad: www.socialstyrelsen.se, juni 2023, (alternativt: Tryck: tryckeri, ort, månad år)

Förord

På uppdrag av regeringen har Socialstyrelsen 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.

En nationell strategi inom området sällsynta hälsotillstånd innebär inte att personer med sällsynta hälsotillstånd ska ha bättre vård, eller annan rätt till sjukvårdens insatser, än andra patienter. Alla har rätt till god och jämlik vård. Men det finns också skäl att betona komplexiteten och problematiken med att leva med ett sällsynt hälsotillstånd, och medvetandegöra detta för beslutsfattare genom en nationell strategi.

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

Socialstyrelsen har gett möjlighet för alla att löpande lämna synpunkter och inspel under arbetets gång. Förslaget remitteras även för att inhämta synpunkter från olika intressenter och aktörer, och skickas riktat till alla regioner och berörda aktörer. Justeringar i förslaget kan göras efter beaktande av remissynpunkterna. Genom att vi får in synpunkter, kan vi göra en bredare konsekvensanalys och därmed ta fram ett mer förankrat förslag utifrån de 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	5
Utveckling i rätt riktning för sällsynta patienter	5
Fokus på förbättring	5
Om förslaget till nationell strategi.....	8
Rapportens upplägg	8
En nationell strategi för bättre samverkan	9
Förslaget vilar på kriterierna för god vård	10
Motiveringar till förslaget	10
Sällsynthetens dilemma.....	12
Vi behöver en nationell strategi	12
Kunskapsbristen är stor	12
Prioriterade fokusområden.....	14
Förslag till övergripande mål, delmål och insatser	14
1. Tidig diagnos och jämlik tillgång till vård.....	15
2. Samordnade vårdinsatser	17
3. Kunskap om patientgruppen	20
4. Delaktighet för patienter och närstående.....	22
5. Synliggörande av sällsynta hälsotillstånd	24
6. Samordning för långsiktig hållbarhet.....	26
Förslag till uppföljning och utvärdering.....	28
Analysera hälsoekonomi och etik	28
Indikatorer för uppföljning av strategins mål och delmål.....	29
Konsekvensanalys	32
En strategi kan minska mänskligt lidande	32
Sjukvården genomgår ett systemskifte	33
En strategi kan motverka ojämlikhet	33
Förutsättningar för genomförandet	34
Deltagare i projektet	36
Socialstyrelsen	36
Andra medverkande	36
Referenser.....	38
Bilagor	40

Sammanfattning

Den sällsynta patienten är inte ovanlig i den svenska sjukvården. Gruppen som sådan är heterogen, men individerna ställs inför liknande utmaningar, eftersom bristen på kunskap om hälsotillstånden ofta är hög. För många sällsynta grupper kompliceras vardagen än mer genom stora och komplexa vårdbehov. Enligt hälso- och sjukvårdslagen ska de med störst behov ges företräde till vården, men det finns tydliga brister för den här gruppen. Förmågan att ta hand om de sällsynta patienterna 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 hög uppmärksamhet, samtidigt som samverkan mellan berörda aktörer ökar.

Utveckling i rätt riktning för sällsynta patienter

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

- Den snabba medicinska utvecklingen ökar möjligheterna till 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 sällsynta patienter sker även inom den europeiska unionen, där dessa patienter 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

En diagnos kan vara en förutsättning för så mycket mer

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 kunskap och expertis som faktiskt finns.

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. Där representerar den sällsynta patienten ofta en grupp som kan dra stor nytta av den pågående förändringen. Insatserna riktas även mot att vård och samordning ska ske på rätt vårdnivå, och att integrera och stötta verksamheter som behöver vara en del av en sammanhållen vårdkedja för en sällsynt patient.

Kunskapsnivån om den sällsynta patienten är dock generellt låg i hälso- och sjukvården. Därför föreslås i fokusområdet **Kunskap om patientgruppen** insatser för att stärka idag välfungerande kunskapsspridande strukturer, men även för att höja den allmänna kunskapsnivån hos framför allt vårdens olika professioner.

Trots att den sällsynta patienten finns mitt ibland oss så kan denne inte alltid urskiljas, och utestängs därmed från både möjliga behandlingar och forskningsprojekt. Fokusområdet **Synliggörande av sällsynta hälsotillstånd** innehåller insatser för att bland annat utvärdera och implementera relevanta begreppssystem och sjukdomsklassifikationer, samt att säkerställa förutsättningar för kvalitetsuppföljningar.

Den sällsynta patienten som medskapare av sin egen framtid

Personer med ett sällsynt hälsotillstånd kan vara ensamma med sin diagnos i Sverige, men i sitt hälsotillstånd delar man sina utmaningar och behov med nära en halv miljon andra. Väger vi dessutom in anhöriga handlar det om en stor och utsatt grupp i samhället.

För att stärka patientinflytandet föreslås i fokusområdet **Delaktighet för patienter och närstående** insatser för att förbättra villkoren för patientföreningar. Insatser riktas även mot 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** föreslås hur den nationella samordningen för strategins förslag kan drivas framåt, samt hur mål och delmål kan följas upp.

En god och jämlik vård för den sällsynta patienten ställer vårdens pågående förändringar på sin spets – och kommer på så sätt att gagna samtliga patienter.

REMISSVERSION

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 sällsynta hälsotillstånd idag. Därefter presenterar vi 6 prioriterade fokusområden, och ger förslag på insatser för att uppnå de förbättringar som behövs. Vi redogör även för hur genomförandet av strategin kan följas upp.

Till rapporten hör 4 bilagor:

- **Kunskapsunderlaget** ger en övergripande bild av vårdstrukturer och kunskapsspridande funktioner som är relevanta inom området.
- **Omvärldsanalysen** ger en utblick i vår omvärld för att sätta uppdraget i ett sammanhang.
- **Uppdragsbeskrivningar** ger exempel på hur uppdrag för ett par av förslagets aktörer skulle kunna utformas.
- **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.

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 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 tvärspektoriellt 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.

En nationell strategi innebär *inte* att personer med sällsynta hälsotillstånd ska ha bättre vård eller annan rätt till hälso- och sjukvårdens insatser än andra patienter. Alla har rätt till god och jämlik vård. Men det finns skäl att betona komplexiteten och problematiken med att leva med ett sällsynt hälsotillstånd, och att medvetandegöra detta för beslutsfattare genom en nationell strategi. Vi behöver helt enkelt ägna särskild uppmärksamhet åt personer med sällsynta hälsotillstånd, så att de kan garanteras samma

kvalitet och jämlika insatser i sjukvården som personer 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 där 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 ges 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.
- **Jämlik:** 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 i vården och ökade krav på effektivitet. Här motiverar vi de insatser vi föreslår i korta drag.

Satsa på utredning, diagnostik och samordning

Ökade investeringar i utredning, diagnostik och samordnat omhändertagande i vården för personer med sällsynta hälsotillstånd är det mest betydelsefulla för att öka vårdkvaliteten och minska samhällskostnader.

Utveckla vårdorganisationen

Hälso- och sjukvården behöver ställa om till en mer personcentrerad nära vård. Ökad delaktighet, tillgänglighet och kontinuitet i primärvården 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 är nödvändigt, och det måste få robusta och tydliga 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.

Underlätta för patientorganisationer

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/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 personer med sällsynta hälsotillstånd ofta har många vårdkontakter utan att höra hemma någon särskild stans. 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.

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 måste bli bättre, både lokalt, regionalt och nationellt.

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

- säkerställa att 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
- 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.

Kunskapsbristen är stor

Kunskapsbristen om sällsynta hälsotillstånd är stor bland professioner och allmänhet. Det saknas kunskap om

- de enskilda diagnoserna
- 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 Omvärldsanalys kan du läsa om olika initiativ i vår omvärld med påverkan på vården för patienter med sällsynta hälsotillstånd.

Prioriterade fokusområden

Socialstyrelsens uppdrag är att föreslå konkreta, genomförbara och uppföljningsbara insatser för att stärka hälso- och sjukvården för patienter med sällsynta hälsotillstånd. I det här kapitlet presenterar vi de områden som enligt vår bedömning kommer att bidra till goda förutsättningar för en mer sammanhållen och ändamålsenlig samverkan mellan berörda aktörer. 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 exempel på insatser för att nå målen. Insatserna riktas för att långsiktigt möta de utmaningar som dagens, men framför allt morgondagens, sjukvård kan komma att 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.

Exempel på insatser: För varje fokusområde listar vi exempel 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 exempel 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. 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.

Alla nyfödda barn i Sverige erbjuds nyföddhetsscreening där flera allvarliga medfödda sjukdomar ingår. Men för en person med ett sällsynt hälsotillstånd som inte upptäcks i nyföddhetsscreeningen kan tiden till diagnos vara lång – allt från några veckor upp till 30 år. De senaste åren har möjligheterna att diagnostisera genetiska sjukdomar förbättrats markant med hjälp av bland annat utvecklingen inom genomik, studier av hela arvsmassan. Vissa får dock 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. 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.

Ställ snabbare och säkrare diagnos och behandling med multidisciplinära arbetsflöden

Riksförbundet Sällsynta diagnoser visar i sin medlemsundersökning från 2024 att kunskapen i vården inte räcker för att ge rätt behandling:

- I genomsnitt tog det **7 år** att få den sällsynta diagnosen från att den första kontakten togs med vården.
- **5 av 10** deltagare fick sin diagnos först i vuxen ålder.
- **1 av 3** deltagare svarade att diagnosen ledde till bättre vård.
- **1 av 6** deltagare har någon gång blivit nekad vård på grund av sitt sällsynta hälsotillstånd.

Den medicinska utvecklingen har skapat förutsättningar för att fler ska få diagnos och behandling. Att tolka och handskas med genetiska data, och att handlägga fortsatt vård, kräver dock multidisciplinära arbetsflöden och samarbeten för att koppla genetiska fynd till en sjukdomsbild. Utan denna koppling finns det stor risk för feldiagnostik och felbehandling.

Utveckling och klinisk implementering av nya diagnostiska metoder och behandlingar kräver resurser för till exempel analyser, läkemedel och kompetensutveckling. Det kräver även nära samarbeten mellan hälso- och

sjukvård, universitet, tekniska högskolor och andra intressenter, som exempelvis läkemedelsindustrin.

Gör den expertis som finns tillgänglig

Mycket kunskap om sällsynta hälsotillstånd finns hos enskilda experter, vid expertcenter eller inom nationella och internationella nätverk. Vissa patientgrupper med sällsynta hälsotillstånd har en väl fungerande vårdorganisation i form av team eller medicinska center, men vårdvägar och remissförfarande till dessa är inte tillräckligt kända eller integrerade i sjukvårdssystemet. 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

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

Fokusområde 1 Tidig diagnos och jämlik tillgång till vård

Delmål	Exempel på insatser
1. Det finns en långsiktig förvaltning för de verksamheter som skapar förutsättningar för tidig diagnos, behandling och uppföljning.	<ul style="list-style-type: none"> • Säkra långsiktig förvaltning och utred en modell för nationell styrning av nyföddhetsscreening. • Stärk utvecklingen av nationella nätverk genom att till exempel säkra resurser för deltagande, synliggörande och implementering i sjukvårdssystemet. • Fullfölj förflyttningen in i klinisk praxis av pågående projektinitiativ för genetisk diagnostisering eller precisionsmedicinska centrum.
2. Multidisciplinära arbetssätt är stärkta och utvecklade.	<ul style="list-style-type: none"> • Skapa incitament för professionsinitierade multidisciplinära arbetssätt och samarbeten inom och mellan vårdnivåer, exempelvis mellan primär- och specialistvård eller barn- och vuxensjukvård. • Stärk Socialstyrelsens normativa roll. Vi utfärdar föreskrifter, tar fram riktlinjer och kunskapsstöd. Vår roll kan stärkas om vi exempelvis får möjlighet att identifiera och analysera förutsättningarför arbete över organisatoriska gränser i multidisciplinära team.

<p>3. Vårdrekommendationer och behandlingar implementeras jämlikt över landet.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Stärk samarbetet mellan regionernas system för kunskapsstyrning och myndigheter för att förbättra tillgången till kunskapsstöd i vårdmötet. Gör exempelvis gemensamma informations- och utbildningsinsatser. • Stärk vårdpersonalens förutsättningar att implementera kunskapsstöd om sällsynta hälsotillstånd. • Ta fram nationella kriterier för ökad jämlikhet i tillgången till diagnostik och behandling, som läkemedel, hjälpmedel och habilitering. • Initiera föreskriftsarbete för att främja en mer jämlik tillgång till tandvård inom tandvårdsstödet vid sällsynta hälsotillstånd.
<p>4. Den regionala och nationella nivåstruktureringen av vård inom sällsynta hälsotillstånd är tydliggjord och genomförd (utöver processen för nationell högspecialiserad vård).</p>	<ul style="list-style-type: none"> • 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.

Vård och behandling behöver bli mer jämlik över landet, kunskapsstöd behöver implementeras och arbete över gränser – mellan specialiteter, mellan regioner och mellan länder – behöver utvecklas och premieras på alla vårdnivåer. 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 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.

Komplexa vårdbehov med många vårdkontakter kräver samordning

För en person med ett sällsynt hälsotillstånd och komplexa vårdbehov är vårdkontakterna ofta många. Personer som lever med sällsynta hälsotillstånd, kan ha upp emot 120 vård- och samhällskontakter för att få vardagen att fungera. Graden av komplexitet i samordning varierar med hur många av patientens vårdåtgärder som behöver samordnas. Övergångar är särskilt utmanande.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser medlemmar som svarat på 2024 års medlemsenkät svarar att **2 av 10** har en vårdplan, alltså en sammanhållen planering, **5 av 10** har en fast vårdkontakt, men av de som har en fast vårdkontakt upplever **4 av 10** att de inte är hjälpta av den.

Till en patients vårdkontakter hör även tandvården, därför behöver samordningen mellan tandvård och sjukvård bli bättre. Att själv navigera i vården och försöka samordna vårdbesök, tandvård, rehabilitering, habilitering, intyg med mera blir därför 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.

Mål för fokusområde 2

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

Fokusområde 2: Samordnade vårdinsatser

Delmål	Exempel på insatser
1. Den personcentrerade vården är utvecklad för personer med sällsynta hälsotillstånd med komplexa vårdbehov.	<ul style="list-style-type: none">• Prioritera sällsynta hälsotillstånd med komplexa vårdbehov vid implementeringen av en fast vård- och läkarkontakt.• Ta fram nationella riktlinjer för övergångar, exempelvis från barn- till vuxensjukvård, specialist- till primärvård och primärvård till kommunalvård.• Gör vårdmötet flexibelt – exempelvis med extra tid för inhämtning av kunskap.• Uppmärksamma behoven hos personer med sällsynta hälsotillstånd med komplexa

	<p>vårdbehov när digitala samordningsverktyg i vården utvecklas.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Se till att det är möjligt (juridiskt och tekniskt) att, utifrån det individuella behovet, agera ombud i vårdens e-tjänster.
2. Primärvården känner trygghet i handläggningen av patientgruppen under hela livstiden, och har förutsättningar att samordna denna vård.	<ul style="list-style-type: none"> • Säkerställ tillgängligheten till expertis för primärvården vid specialistenheter som nationell högspecialiserad vård (NHV), europeiska referensnätverk (ERN) och andra liknande expertteam inom sällsynta hälsotillstånd. • Stärk Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) roll att stödja vid övergångar mellan exempelvis specialist- och primärvård och från barn- till vuxensjukvård.
3. Rehabiliteringen och habiliteringens betydelse och roll i vårdkedjan är tydlig, välintegrerad och mer jämlik över landet.	<ul style="list-style-type: none"> • Stötta implementeringen av vägledning för övergången från barn- till vuxensjukvård för unga med medfödd eller tidigt förvärvat funktionsnedsättning. • Skapa incitament för kliniskt arbete med patientgruppen i rehabilitering. • Satsa på hälsofrämjande insatser och rehabilitering. • Utforska nya arbetssätt och fördelning av ansvar eller uppgiftsväxling inom kommunal vård.
4. Tandvårdens betydelse och roll i vårdkedjan är tydlig och välintegrerad.	<ul style="list-style-type: none"> • Utveckla och förtydliga allmäntandvårdens och specialisttandvårdens uppdrag inom området sällsynta hälsotillstånd. • Skapa incitament för professionsinitierade samarbeten mellan tand- och sjukvård inom 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 den sällsynta patientens behov. 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 landsgränser. 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.

För att skapa bättre förutsättningar för samordning och sammanhållna vårdkedjor föreslår vi insatser för att öka tillgängligheten till specialister och förbättra integrationen av tandvård, rehabilitering och habilitering.

3. Kunskap om patientgruppen

Kunskapsbristen om sällsynta hälsotillstånd är stor bland profession och allmänhet. Ökade investeringar i kunskapshöjande insatser kommer att krävas för att så småningom göra besparingar i vården. 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, men många är framtagna av internationella nätverk, och är 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 egen förmåga och tillfälligheter om ens vård 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. Flera offentliga aktörer 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.

➔ 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

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

Fokusområde 3: Kunskap om patientgruppen

Delmål	Exempel på insatser
1. Befintliga kunskapsbärande funktioner har förstärkts och utvecklats.	<ul style="list-style-type: none">• Utse ett nationellt kompetens- eller kunskapscentrum för sällsynta hälsotillstånd.

	<ul style="list-style-type: none"> • Öka möjligheterna till patientutbildningar. • Tydliggör övergripande uppdrag inom sällsynta hälsotillstånd i Socialstyrelsens instruktion och regleringsbrev. • Ge Socialstyrelsen i uppdrag att öka och tillgängliggöra kunskapen om sällsynta hälsotillstånd hos prioriterade målgrupper, andra myndigheter och allmänheten. • Ge Socialstyrelsen i uppdrag att skapa möjligheter för vårdutveckling, till exempel genom att inkludera sällsynta hälsotillstånd i uppföljningar och utvärderingar av vården. • Stärk centrum för sällsynta diagnosers (CSD) uppdrag att bidra med kunskapsspridning inom området sällsynta hälsotillstånd.
2. Utbildningen till vårdpersonalen är förstärkt.	<ul style="list-style-type: none"> • Inför obligatorisk utbildning om sällsynta hälsotillstånd och områdets komplexitet på grundnivå, och säkerställ dessutom kontinuerlig fortbildning för läkare, tandläkare och annan vård- och tandvårdspersonal. • Satsa på kunskapshöjande insatser för sällsynta hälsotillstånd och områdets komplexitet, i relation till verksamheternas respektive uppdrag, för elevhälsa och studenthälsa, äldre- och demensvård och kommunal vård. • Stärk utbildning och kunskapsspridning för precisionsmedicin och prioriteringsgrunder om nya läkemedel.
3. Kunskapsstöden är tillgängliga och användbara.	<ul style="list-style-type: none"> • Ge stöd och resurser till framtagande av tydlig information till patient och anhöriga. • Ge stöd och resurser till framtagande av kunskapsstöd för exempelvis ökad samverkan inom vården och ökad personcentrering i vården. • Utred möjligheterna till att ta fram ett försäkringsmedicinskt beslutsstöd för Sällsynta hälsotillstånd med intellektuell funktionsnedsättning. • Ge stöd och resurser till nationella strukturer, som kunskapsstyrningsstrukturen, professionsföreningar etc., för att översätta och kvalitetssäkra befintliga, och ta fram nya, kunskapsstöd inom området sällsynta hälsotillstånd. • Ge stöd till patientföreningar och -organisationer för att bidra till implementeringen av kunskapsstöd, som vårdprogram och vårdförlopp. • Inventera och tillgängliggör diagnostexter, behandlingsrekommendationer och

	kunskapsstöd, 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 vårdpersonal, 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 patienten och dess företrädare är en resurs som kan användas bättre, eftersom de ofta är sina egna kunskapsbärare. Vården kan hjälpa patienterna att kritiskt granska informationen.

Utbildning och information behöver även riktas mot patienter med sällsynta hälsotillstånd för ökad kunskap om hälsosamma livsstilsval, inklusive träning, kost, stresshantering och tillräcklig sömn, i preventivt syfte för att förhindra en ohälsa som är möjlig att undvika.

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 de är ovanliga.

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

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

Fokusområde 4: Delaktighet för patienter och närstående

Delmål	Exempel på insatser
1. Patientföreningar inom sällsynta hälsotillstånd har samma förutsättningar som andra patientföreningar att driva sin intressepolitik.	<ul style="list-style-type: none"> • Se över modellen för statsbidrag för att säkerställa att föreningar som representerar hälsotillstånd med låg prevalens inte missgynnas. • Skapa möjligheter för patientföreningar att i större utsträckning bidra till utbildningar.
2. Tillgången till patient- och familjevistelser eller liknande aktiviteter är jämlik över landet.	<ul style="list-style-type: none"> • Ge stöd till regionerna eller patientorganisationerna så att de kan erbjuda patienter och deras närstående vistelser vid familjevecka eller motsvarande aktivitet. • Se över modellen för statsbidrag till nationella kompetenscentrum inom området sällsynta hälsotillstånd och säkerställ att det blir mer jämlikt.
3. Patientinflytandet har ökat.	<ul style="list-style-type: none"> • Skapa incitament och standardiserade processer för att inkludera patientföreträdare i beslutsfattande organ och forum. • Satsa på patient- och närståendecentrerad forskning.

	<ul style="list-style-type: none"> • Kartlägg de statsbidrag som involverar sällsynta hälsotillstånd, och utvärdera nytta och patientinflytande som eventuellt åstadkommit. • Analysera och föreslå förändringar som eventuellt kan behövas för styrmedel som statsbidrag eller överenskommelser.
--	---

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) för dem som lever med sällsynta hälsotillstånd, exempelvis genom att göra tillgången till familjevistelser mer jämlik över landet. En familjevistelse innebär både fokus på och kunskap om patienten och de närstående, men också tillgång till erfarenhetsutbyte med andra i liknande situationer.

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. När statistiska data inte går att samla in på ett tillräckligt adekvat eller detaljerat sätt blir vården svår att följa och utvärdera. Risken 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 ett system på plats för att hitta de få individer i landet som kan ha nytta av behandlingen. Det behövs alltså ett register som omfattar

information kopplat till individens vård, inklusive bekräftad diagnos eller genetiska data.

Flera av de kvalitetsregister för sällsynta hälsotillstånd som finns har låg täckningsgrad, bygger på kortsiktig finansiering och kräver manuell inmatning av data. Otillräckliga data försvårar arbetet med ett systematiskt förbättringsarbete, till exempel att ta fram behandlingsrekommendationer för sällsynta hälsotillstånd eller vid uppföljning av nationella riktlinjer:

Exempel: Indikationer för uppföljning av Socialstyrelsens nationella riktlinjer för tandvård kan inkludera sällsynta hälsotillstånd, men det går inte att separera ut dem som egen grupp.

Om vården ska kunna utvecklas för patienter med sällsynta hälsotillstånd måste därför sällsynta hälsotillstånd uppmärksammas och synliggöras på ett annat eller bättre sätt.

Mål för fokusområde 5

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

Fokusområde 5: Synliggörande av sällsynta hälsotillstånd

Delmål	Exempel på insatser
1. Relevant kodverk och terminologi är implementerade.	<ul style="list-style-type: none"> 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. Ge Socialstyrelsen i uppdrag att analysera behovet av en svensk översättning och implementering av kodningssystemet ORPHA-koder. Socialstyrelsen kan också analysera vilka förutsättningar som krävs för att tillhandahålla och förvalta detta.
2. Möjligheterna till uppföljning, utvärdering och vårdutveckling har säkerställts.	<ul style="list-style-type: none"> Säkra långsiktig finansiering för förvaltning och utveckling av kvalitetsregister inom sällsynta hälsotillstånd. Säkerställ att den statliga finansieringen av kvalitetsregister kräver att man använder lösningar som fungerar tillsammans (interoperabilitetslösningar).

	<ul style="list-style-type: none"> • Ge stöd till utveckling av Socialstyrelsens olika hälsodataregister, Patientregistret med flera, för att säkerställa synligheten av sällsynta hälsotillstånd, inklusive beslut om patientregister för primärvården. • Ge Socialstyrelsen i uppdrag att upprätta register för rekvisitionsläkemedel i enlighet med hälsodataregisterutredningen. • Skapa incitament för forskningsprogram för odiagnostiserade.
--	--

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 kodverk som är relevanta ur ett nationellt förvaltningsperspektiv och därefter säkerställa att dessa implementeras av regionerna.

Socialstyrelsens hälsodataregister är idag otillräckliga för att följa vården enligt målen för området sällsynta hälsotillstånd. Det saknas juridiskt stöd för att behandla uppgifter om primärvården, och uppgifter om rekvisitionsläkemedel rapporteras endast i liten utsträckning till patientregistret. Intentionen är även att synliggöra personer med sällsynta hälsotillstånd som är och kanske förblir odiagnostiserade, för att ge dem likvärdig tillgång till samhällets stöd.

Möjligheter 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 ifråga 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

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.

Fokusområde 6: Samordning för långsiktig hållbarhet

Delmål	Exempel på insatser
1. Det finns en stark och samordnad drivkraft för strategins genomförande.	<ul style="list-style-type: none">• Utse en nationell samordnare.
2. Uppföljning, utvärdering och långsiktighet av strategin är säkerställd.	<ul style="list-style-type: none">• Ge Socialstyrelsen i uppdrag att följa upp, utvärdera och visualisera strategins genomförande.

Syfte: Att skapa långsiktig hållbarhet

Syftet med de föreslagna insatserna är att adressera alla berörda aktörer, och att säkerställa att strategins insatser genomförs och kan följas upp och visualiseras. En nationell samordnare skapar drivkraft och tydlighet i roll- och ansvarsfördelning, och säkerställer ett långsiktigt fokus på området.

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 och exempel 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.

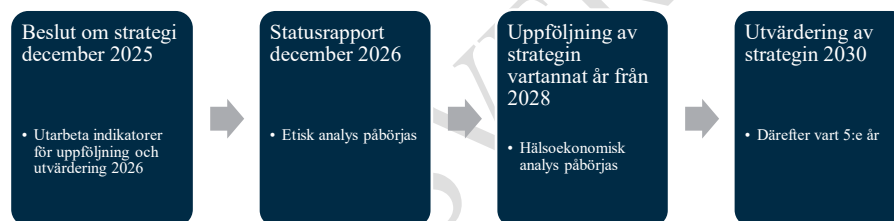
Om beslutet om en strategi fattas ser vi även behovet av en **etisk analys** i och med att det kan finnas konflikter mellan olika intressen eller värden beroende på vilka satsningar som görs inom området. En satsning på sällsynta hälsotillstånd avser inte att skapa undanträngningseffekter för andra patientgrupper med stora vårdbehov.

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. I framtiden kommer det finnas fler möjligheter att ta del av patientrapporterade data genom kvalitetsregister.

Figur 1: Tidsplan för uppföljning och utvärdering



Vi föreslår att Socialstyrelsen får ett övergripande uppdrag inom området sällsynta hälsotillstånd, inklusive att följa upp, utvärdera och visualisera strategins genomförande.

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 och hur man digitalt kan visualisera genomförandet 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 inte har stöd för att behandla idag. Metoder för uppföljning

och utvärdering kan därför behöva anpassas efter vilka mål och delmål som analyseras. Här presenterar vi några exempel på indikatorer som bör ingå i Socialstyrelsens uppföljning:

Strukturindikatorer

Strukturindikatorer speglar förutsättningar för att bedriva vård och omsorg enligt strategins mål. Det handlar exempelvis om att följa upp om

- habiliteringen har förutsättningar för att utföra sitt uppdrag
- utbildningsinsatser har införts vid lärosäten
- 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 sällsynta patienter som har fast vårdkontakt eller läkarkontakt
- utfall av läkarintyg, exempelvis tid att få intyg, implementeringen av ICF i primärvården
- statsbidrag för sällsynta – 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 specialisterheter som NHV, ERN och expertteam har blivit bättre
- tiden till diagnos har förkortats

- tiden för att komma i kontakt med specialist har förkortats
- om kod- och klassificeringssystem har utvecklats i enlighet med behoven inom sällsynta hälsotillstånd, exempelvis om fler har kunnat ingå i kliniska prövningar.

REMISSVERSION

Konsekvensanalys

Socialstyrelsens tidigare förslag till nationell strategi inom området sällsynta hälsotillstånd överlämnades i oktober 2012 till regeringen, men den avslogs. 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

Vi bedömer att med en nationell strategi kan området få ett särskilt fokus och en bredare kraftsamling i avsaknad av till exempel 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.

Risken med att området får särskilt fokus och särskilda satsningar kan vara att det blir en snedvriden prioritering i hälso- och sjukvården. Detta är inte avsikten, men initialt är ökade investeringar nödvändigt för att patienter med sällsynta hälsotillstånd ska uppnå samma kvalitet och jämlikhet i vården som andra patienter. Avsikten är att minska det mänskliga lidandet, samtidigt som vi värnar om samhällets kostnader, bland annat genom att öka kunskapen om sällsynta hälsotillstånd.

Sjukvården genomgår ett systemskifte

Sjukvården är mitt uppe i stora systemskiften, både i primärvården och den högspecialiserade vården. Den kommunala vården 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. Vilken roll AI kan spela i att lösa de utmaningar den framtida hälso- och sjukvården möter med en åldrande befolkning, begränsade resurser och svårigheter att rekrytera kvalificerade medarbetare får tiden utvisa. Men för att vården ska bli mer effektiv med bibehållen patientsäkerhet, behöver dess företrädare, 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, framtåsyftande 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.

Resultat som uppstår är ofta knutna till de konkreta styråtgärderna eller handlingsplanerna snarare än strategin i sig. Det förändringsarbete som förhoppningsvis följer en 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. 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. Både staten och huvudmän för sjukvården behöver 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 anhöriga formellt och strukturerat.

- Vårdpersonal och patienter med sällsynta hälsotillstånd behöver uppleva att det sker en positiv förändring. Därför blir det mycket viktigt med fortsatt dialog.

REMISSVERSION

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)
- Kompetenscentrum inom sällsynta odontologiska hälsotillstånd (Göteborg, Jönköping och Umeå)
- Life science-kontoret
- Läkemedelsindustriföreningen (Lif)
- Läkemedelsverket
- Nationell cancersamordnare (SKR)
- Nationell samverkansgrupp SNOMED CT (SKR)
- 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 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	hämtad 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
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
SKR, Nationell patientenkät	https://patientenkät.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, 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
--	---	---------------

REMISSVERSION

Bilagor

- Kunskapsunderlag
- Omvärldsanalys
- Uppdragsbeskrivningar
- Metodbeskrivning

REMISSVERSION

Baksidor – klicka här. Ta bort denna sida för att inte ha en baksida.

REMISSVERSION