

Bilaga: Kunskapsunderlag

Förslag till nationell strategi inom området
sällsynta hälsotillstånd 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.

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)

Innehåll

Sammanfattning	4
Regelverk att ta hänsyn till	5
Hälso- och sjukvårdslagen	5
Tandvårdslagen och tandvårdsförordningen.....	5
Patientlagen	6
Bestämmelser om fast vårdkontakt och fast läkarkontakt.....	6
Lagen om samverkan vid utskrivning från slutna hälso- och sjukvård	7
Nationell högspecialiserad vård	7
Konvention om rättigheter för personer med funktionsnedsättning.....	8
Patientrörlighetsdirektivet.....	8
Samordningen av vård vid sällsynta hälsotillstånd brister	10
Svårt att hantera kombinationen sällsynt och vanlig	10
Många skäl till brister	11
Journalföringen är inte sammanhållen.....	11
Kontinuitet särskilt viktigt när vårdprogram och riktlinjer saknas.....	12
Diagnos och vård när livet med sällsynta börjar	14
Habiliteringen för vuxna med sällsynta hälsotillstånd haltar.....	15
Intygshanteringen behöver förbättras	16
Den sällsynta äldre personens vårdbehov	17
Vård i livets slutskede	18
Vårdstrukturer med särskilda uppdrag	18
Kunskapsspridande funktioner	24
Socialstyrelsens uppdrag inom sällsynta hälsotillstånd är litet	24
Regionernas system för kunskapsstyrning är drivande i kunskapsspridning om sällsynta hälsotillstånd.....	30
Lärosätenas och professionens bidrag i utbildning inom sällsynta hälsotillstånd.....	31
Kunskaps- och kompetenscentrum inriktade på sällsynta hälsotillstånd.....	32
Referenser.....	35

Sammanfattning

I det här kunskapsunderlaget beskriver Socialstyrelsen några av de regelverk, vårdstrukturer och kunskapsspridande funktioner som man behöver ta hänsyn till vid utformningen av en strategi eller handlingsplan inom området sällsynta hälsotillstånd. I beskrivningen av vårdstrukturer utgår vi från vårdbehoven för patienter med sällsynta hälsotillstånd – och de vårdinstanser och vårdnivåer som är viktiga vid olika situationer.

Denna bilaga är *inte* ett vårdprogram eller en fullständig beskrivning av alla regelverk som påverkar svensk hälso- och sjukvård. Vi beskriver *inte* ett vårdförlopp, och vi ger *inte* detaljerade beskrivningar av vården vid olika hälsotillstånd och av olika vårdgivare.

De lagar, konventioner och direktiv vi beskriver skulle dock - om de omsattes i sin fulla kapacitet - kunna skapa goda förutsättningar för personer med sällsynta hälsotillstånd. De skulle därmed kunna få vård och omhändertagande som motsvarar den för andra patientgrupper i svensk hälso- och sjukvård.

Regelverk att ta hänsyn till

Sedan 1997 är finns **den etiska plattformen för prioriteringar** i hälso- och sjukvården i 3 kap. 1 § hälso- och sjukvårdslagen (2017:30), HSL. Den består av tre grundläggande principer:

- människovärdesprincipen
- behovs- och solidaritetsprincipen
- kostnadseffektivitetsprincipen.

Utifrån den etiska plattformen är det vårdens uppgift att tillgodose patientens behov av trygghet, kontinuitet och säkerhet (SFS 2017:80). För dem med stora och varaktiga funktionsnedsättningar ska vården särskilt överväga hur man kan bidra till att personen kan delta i samhällslivet och leva som andra (5 kap. 9 § hälso- och sjukvårdslagen, HSL).

Personer med sällsynta hälsotillstånd – framför allt de med komplexa vårdbehov – har ett särskilt behov av vårdens kontinuitet, tillgänglighet, flexibilitet, kompetens, samordning, förståelse och anpassning för att hantera svårigheterna som följer med sällsyntheten. Det finns flera regelverk, direktiv och konventioner, som borde säkerställa att dessa behov tillgodoses.

Hälso- och sjukvårdslagen

Målet med hälso- och sjukvården är en god hälsa och en vård på lika villkor för hela befolkningen. Vården ska ges med respekt för alla människors lika värde och för den enskilda människans värdighet. Den som har det största behovet av hälso- och sjukvård ska ges företräde till vården (3 kap. 1 § hälso- och sjukvårdslagen, HSL).

Regionen och kommunen har enligt HSL delat ansvar för hälso- och sjukvården, inklusive habilitering, rehabilitering och hjälpmedel. Kommuner svarar för vård till personer i både särskilt och ordinärt boende (hemsjukvård), med undantag för hälso- och sjukvård som meddelas av läkare.

Tandvårdslagen och tandvårdsförordningen

Målet för tandvården är enligt tandvårdslagen (1985:125), TvL, en god tandhälsa och en tandvård på lika villkor för hela befolkningen (2 § TvL). I tandvårdsförordningen (1998:1338) TvF, finns bestämmelser om sådan tandvård som ska omfattas av hälso- och sjukvårdslagens bestämmelser om avgifter som avser öppen hälso- och sjukvård. Tandvård till dem som har

stora behov av tandvård på grund av en långvarig sjukdom eller funktionsnedsättning regleras i TvL och TvF. Socialstyrelsens föreskrifter och allmänna råd (SOSFS 2012:17) om tandvård vid långvarig sjukdom eller funktionsnedsättning kompletterar bestämmelserna i lagen och förordningen och tillämpas vid bedömningen av om en person har stora behov av tandvård på grund av långvarig sjukdom eller funktionsnedsättning och därmed ska kunna få tandvård som omfattas av bestämmelserna om avgifter i den öppna vården. Dessa regelverk omfattar personer med sällsynta hälsotillstånd.

Föreskriften använder sig idag av en prevalensavgränsning för ”sällsynt” som skiljer sig från den i Socialstyrelsens termbank där begreppet ”sällsynt hälsotillstånd” är beskrivet. I praktiken följer vissa regioner föreskriftens prevalens och andra väljer en mer generös tolkning som inkluderar fler i målgruppen.

Patientlagen

Patientlagens, (2014:821), PL:s syfte är att stärka och tydliggöra patientens ställning i hälso- och sjukvården, och att främja patientens integritet, självbestämmande och delaktighet (1 kap. 1 § PL).

Bestämmelser om fast vårdkontakt och fast läkarkontakt

Fast vårdkontakt och fast läkarkontakt i primärvården är de enda samordnarfunktioner som är lagreglerade. En fast läkarkontakt är inte samma sak som en fast vårdkontakt. Det finns dock inte något som hindrar att den fasta läkarkontakten också är patientens fasta vårdkontakt. Syftet med de fasta kontakterna är att främja kontinuitet. Kontinuitet är särskilt viktig för patienter med sällsynta hälsotillstånd, oavsett komplexa vårdbehov eller ej. Kontinuitet i vården främjar kunskapsutvecklingen hos vårdpersonalen som möter den sällsynta patienten.

Bestämmelser om fast vårdkontakt infördes år 2010 i HSL (7 kap. 3 §), men finns även i hälso- och sjukvårdsförordningen (2017:80), HSF och patientlagen (2014:821). Det är reglerat under vilka förutsättningar som en fast vårdkontakt ska utses. En fast vårdkontakt kan därför behöva utses och finnas inom alla verksamheter som bedriver hälso- och sjukvård. I hälso- och sjukvårdslagen (SFS 2017:30, lagändring SFS 2023:191) finns även bestämmelser om samordnad individuell plan (SIP).

Socialstyrelsen har tagit fram kunskapsstöd för att tydliggöra vad en fast läkar- och vårdkontakt bör kunna hjälpa patienter med att

- samordna vårdens insatser
- informera om vårdssituationen
- förmedla kontakter med andra relevanta personer i hälso- och sjukvården
- vara kontaktperson för andra delar av hälso- och sjukvården och för socialtjänsten samt, i förekommande fall, andra berörda myndigheter, som till exempel Försäkringskassan.

Lagen om samverkan vid utskrivning från slutna hälso- och sjukvård

Patientens fasta vårdkontakt ska kalla till en samordnad individuell planering, om man bedömer att det behövs insatser från både kommun och landsting. Detta enligt lagen om samverkan vid utskrivning från slutna hälso- och sjukvård (2019:979). Lagen tydliggör de krav som ställs på huvudmännen i fråga om samverkan och samordning (4 kap. 1 §, 2019:979).

Nationell högspecialiserad vård

Vissa vårdområden inom sällsynta hälsotillstånd ingår i systemet för nationell högspecialiserad vård (NHV), och är centraliserade till nationella enheter (NHV-enheter). NHV är vård som är komplex eller sällan förekommande och ska bedrivas vid som mest fem enheter i landet.

I Sverige har vi sedan tidigt 2000-tal haft rikssjukvård för komplexa kirurgiska ingrepp. Sedan 2018 övergick detta i nationell högspecialiserad vård (NHV) och regleras i 7 kap. 5-5 b §§ HSL, 2 kap. HSF samt i Socialstyrelsens föreskrifter (HSLF-FS 2018:48) om nationell högspecialiserad vård.

Socialstyrelsen leder arbetet, följer upp och utvärderar

Socialstyrelsen är förvaltningsmyndighet för NHV-systemet, vilket innebär att vi leder arbetsprocessen för att definiera vilken vård som ska utgöra NHV samt följer upp och utvärderar denna vård.

NHV innefattar numera all typ av högspecialiserad vård, inte bara kirurgi. Flera vårdområden som berör eller utgör sällsynta hälsotillstånd är definierade som NHV, men sällsyntheten i sig är inte den enda kriteriet som beskriver vilken vård som kan utgöra NHV.

Fokus på god och jämlik vård

För att bedriva NHV krävs tillstånd från staten (2 kap. 2 § HSF). I de flesta fall bedrivs NHV vid ett eller flera universitetssjukhus, men den kan även bedrivas vid ett länssjukhus. Alla sju universitetssjukhus har tilldelats ett eller flera tillståndsområden inom systemet för NHV.

Syftet med att koncentrera viss vård är att möjliggöra kunskapsutveckling, vara resursbesparande och öka förutsättningarna för forskning. Målet med NHV är att säkerställa god och jämlik vård genom att tillgängliggöra expertis för patienter oavsett var i landet de kommer ifrån.

Konvention om rättigheter för personer med funktionsnedsättning

I december 2006 antog Förenta Nationerna (FN)

Funktionsrättskonventionen, en ny konvention om rättigheter för människor med funktionsnedsättning som sedan 2009 gäller i Sverige. Konventionen anger att Sverige ska erbjuda personer med funktionsnedsättning samma utbud, kvalitet och standard avseende gratis eller subventionerad hälso- och sjukvård, insatser och behandlingsprogram som erbjuds andra personer. Det gäller även sexuell och reproduktiv hälsa och befolkningsbaserade offentliga folkhälsoprogram. Enligt konventionen ska Sverige även erbjuda vård och stöd som personer med funktionsnedsättning särskilt behöver på grund av sin funktionsnedsättning. I det ingår tidig upptäckt och lämpligt stöd som är avsett att begränsa och förebygga vidare funktionsnedsättning.

FN publicerade 2024 sina rekommendationer om vad Sverige behöver göra för att leva upp till Funktionsrättskonventionen. Rekommendationerna handlade exempelvis om att öka utbildningsinsatserna bland sjukvårdspersonal inom funktionsnedsättningar samt att öka förutsättningarna för att personer med funktionsnedsättning systematiskt ska involveras vid planering, utformning, övervakning och utvärdering av tillgänglighet, vårdprocesser och arbetsmetoder inom hälso- och sjukvården.

Patientrörlighetsdirektivet

I början av 2011 antogs patientrörlighetsdirektivet av Europaparlamentet och Ministerrådet. Det så kallade rörlighetsdirektivet har förts in i svensk rätt genom ändringar i utlänningslagen (2005:716) och utlänningsförordningen (2006:97).

Artikel 12 och 13 i direktivet riktas mot arbetet med sällsynta hälsotillstånd, till exempel för att

- fortsätta utveckla europeiska referensnätverk (ERN)
- skapa medvetenhet bland hälso- och sjukvårdspersonal om vilka verktyg som finns tillgängliga på EU-nivå för att ställa rätt diagnos på sällsynta sjukdomar.

REMISSVERSION

Samordningen av vård vid sällsynta hälsotillstånd brister

Som tidigare beskrivet så är behovet av fasta vårdkontakter för kontinuitet och samordning stort för patienter med sällsynta hälsotillstånd. När patienten behöver insatser från flera vårdnivåer, och när olika kroppsorgan är inblandade, är det svårt för vården idag att samarbeta mellan stuprören framförallt i vuxensjukvården. Samordningen påverkas av både organisatoriska förutsättningar och patientens förutsättningar att vara delaktig. Om en patient har omfattande behov av samordning är det ofta nödvändigt att vårdgivarna utbyter information.

Barnhälsovården arbetar holistiskt, folkhälsoinriktat och ger även psykosociala insatser. Samordning mellan barnhälsovårdens olika vårdinstanser, vårdnivåer och andra samhällsaktörer fungerar förhållandevis väl.

Vuxensjukvården, som är organisatoriskt större än barnsjukvård, är organiserad mer i stuprör, efter organ eller kroppsdel. Samordning och samarbete kan därmed försvåras. Färre sängplatser inom sjukhusvård och kommunal institutionsvård har också lett till att allt fler skrivs ut till vård i hemmet allt tidigare. I samband med utskrivningen behöver såväl social omsorg, primärvård och sjukhus samordna sina insatser – både genom samverkan på organisationsnivå och genom samarbete mellan individer i organisationerna. Primärvården har i uppdrag att samordna vården när det inte görs på någon annan vårdnivå, men har inte alltid förutsättningar att göra det på det sätt som behövs.

Svårt att hantera kombinationen sällsynt och vanlig

Sedan lagen om samverkan vid utskrivning från slutna hälso- och sjukvård infördes har flera efterföljande rapporter visat att samverkan har förbättrats mellan olika verksamheter, och mellan regioner och kommuner. Men kombinationen av sällsynt och vanlig kan vara nog så komplicerad för hälso- och sjukvården att hantera.

Personer med sällsynta hälsotillstånd är inte undantagna de hälsoproblem som den övriga befolkningen drabbas av. Primärvården ska ta hand om medicinsk behandling, rehabilitering, omvårdnad, förebyggande arbete och samordning. Naturligtvis gäller detta även den sällsynta patienten.

Primärvårdsläkaren kan, liksom specialistläkaren, behöva extra tid för att lyssna på den sällsynta patienten för att få grepp om hälsotillstånd och

vårdbehov. På grund av sällsyntheten kan läkaren dessutom behöva mer tid för att leta och hitta information eller expertis inom området.

Flexibiliteten i primär- och specialistvårdens uppdrag är idag begränsad, vilket gör det svårt att tillgodose den extra dimension av personcentrerad vård som patienter med sällsynta hälsotillstånd kan behöva. Är patienten dessutom ”ultrasällsynt”, eller om hens vårdbehov är mer komplexa och kräver många vårdkontakter, blir det extra utmanande att erbjuda likvärdig vård.

Det finns goda exempel på fungerande verksamheter som samordnar och samarbetar i de frågor som rör en patient med en sällsynt sjukdom. Men berörda aktörer behöver samarbeta i större utsträckning än vad som sker idag. Förutsättningarna att kommunicera mellan olika vårdnivåer och aktörer behöver därför utvecklas. Verktyg och gemensamma kommunikationsplattformar behöver säkerställas för att underlätta multidisciplinära möten där gemensamma patienter kan diskuteras.

Många skäl till brister

I en rapport (Samordnad vård och omsorg) från Myndigheten för vård- och omsorgsanalys från 2016, beskrevs varför samordning brister.

Sammanfattningsvis handlar det om

- kunskapsbrist om vad samordning innebär och vad man kan uppnå
- brister i styrning och ledning
- svårigheter att få till samverkansavtal mellan region och kommun
- vårdplaner ses som pappersprodukter
- otydlighet i primärvårdens mandat och uppdrag om samordning
- dåliga incitament till samordning
- otillräckliga IT-stöd.

Myndigheten för vård- och omsorgsanalys har fortsatt följa samordning och andra utvecklingsområden i hälso- och sjukvård utifrån god och nära vård-reformen.

Journalföringen är inte sammanhållen

Exempel: Ett tydligt exempel är avsaknaden av en patientcentrerad sammanhållen journalföring. Detta kan innebära ett allvarligt patientsäkerhetsproblem, eftersom hälso- och sjukvårdens personal lägger onödig tid på att samla in uppgifter från flera källor, dubbeldokumentera och ta om samma prover. Det väntas dock förbättringar på det här området i och

med den digitala utvecklingen, och med införandet av det europeiska hälsodataområdet (European Health Data Space, EHDS). Förbättringar som även kommer den sällsynta patienten till godo.

Tandvården har liknande utmaningar som övrig hälso- och sjukvård vad gäller möjligheten att dela uppgifter mellan olika aktörer. De senaste åren har dessutom kunskapen successivt ökat om den orala hälsans samband med det övriga hälsotillståndet, och det är numera väl känt att sjukdom i munnen kan vara såväl orsak till som följd av sjukdomar i övriga kroppen.

Socialstyrelsen anger i sin rapport *Kartläggning av hinder för samverkan mellan tandvård och hälso- och sjukvård* (S2019/00143) att de juridiska förutsättningarna för samverkan är goda vad gäller möjligheten att dela uppgifter om en patient med dennes samtycke. Utmaningarna beror snarare på att tandvård och hälso- och sjukvård i hög utsträckning använder journalsystem som inte är kompatibla. Socialstyrelsen understryker, i samma rapport, behovet av att samverka och sammanhålla journalsystem mellan tandvård och hälso- och sjukvård beaktas när nya journalsystem och e-tjänster utvecklas och införs.

Nationell patientöversikt används inte tillräckligt

Flera nationella initiativ har utarbetats i syfte att, med hjälp av så kallad icke-bindande styrning, styra mot enhetligare användning av gemensamma standarder och tillämpningar, exempelvis Nationell patientöversikt (NPÖ), men dessa har haft begränsad effekt.

Alla regioner är anslutna till NPÖ men tillgängliggör olika informationsmängder. Framför allt delas information om diagnoser, läkemedel, provsvar, uppmärksamhetsinformation, vårdkontakter och anteckningar. Kritiken mot NPÖ handlar bland annat om att det är svårt att hitta relevant information, att den kräver uthopp från systemet som hälso- och sjukvården använder och bristande tillit till att informationen är fullständig. Av landets 290 kommuner visar endast 54 information i NPÖ.

➔ **Läs mer** om patientöversikt i bilagan Omvärldsanalys

Kontinuitet särskilt viktigt när vårdprogram och riktlinjer saknas

I Sverige har bara ett fåtal patienter med omfattande behov av hälso- och sjukvård en fast vårdkontakt. Socialstyrelsens riktvärde på 1 100 invånare per specialistläkare i primärvården är svår att uppnå, eftersom bristen på läkare inom primärvården är stor. Sverige har också en mycket låg andel

läkare i primärvården, jämfört med många andra europeiska länder. Socialstyrelsen har tagit fram ett planeringsverktyg i syfte att vara en hjälp för att kartlägga, analysera och planera för fast läkarkontakt utifrån den lokala vårdenhetens förutsättningar, läkarresurser och patienternas vårdbehov. Men avsaknaden av tillräcklig beskrivande diagnoskoder för patienter med sällsynta hälsotillstånd gör det svårt att avgöra den verkliga vårdtyngden hos dessa individer och därmed blir beräkningarna för behovet av vårdpersonal felaktiga.

I myndigheten för vård- och omsorgsanalys kartläggning över fast läkarkontakt från 2024 uppger tre av tio i befolkningen att de har en fast läkare och att andelen inte har ökat sedan 2020. Tillgången till fast läkare är ojämnt fördelad över landets regioner och det finns en stor skillnad mellan regionernas verksamhetsstatistik och befolkningens upplevelser av tillgången till fast läkarkontakt. Fem av tio deltagare i Riksförbundet Sällsynta diagnosers medlemsundersökning från 2024 uppger att de har en fast vårdkontakt. Av dessa är det dock endast fyra av tio som tycker att vårdkontakten hjälper till i kontakter med vården.

Patienten måste upprepa sin sjukdomshistoria

Det finns bara ett fåtal vårdprogram för sällsynta hälsotillstånd. Primärvården har dessutom svårt att hitta expertis eller få tillgång till specialistvården där kunskap och kompetens om sällsynta hälsotillstånd främst ligger. Primärvården behöver bättre och mer tillgänglig tillgång till expertis för att kunna ta hand om den sällsynta patientens ”vanliga” vårdbehov.

För många som besöker primärvården genom sin vårdcentral eller habiliteringen kan det i dag vara en frustrerande upplevelse att gång på gång mötas av ännu en ny läkare. Man tvingas upprepa sin historia, förklara sina symtom och vårdbehov om och om igen. Har man dessutom ett sällsynt hälsotillstånd, som den du möter i vården aldrig har hört talas om, krävs det mer tid för att förklara sina behov och sitt mående.

Avsaknaden av en nationell digital infrastruktur innebär också att hälsouppgifter inte alltid följer med patienten i olika kontakter med vården. Detta kan innebära att patienten behöver upprepa sin sjukdomshistoria för flera vårdgivare eller genomgå samma undersökningar flera gånger. Att var och en ska ha kunskap om varje sällsynt diagnos är dock ej relevant, realistiskt eller genomförbart. Fördelarna med att ha en kontinuitet i vården skulle därför inte bara vara av stor fördel för personer med sällsynta hälsotillstånd, utan också för vården.

Diagnos och vård när livet med sällsynta börjar

Mödra- och barnhälsovård är viktiga vårdinstanser för att upptäcka förändringar, avvikelser och sjukdomstillstånd hos foster och barn i ett tidigt stadie. Upptäckterna av eventuella fosteravvikelse kan göras vid olika former av fosterdiagnostik, som ultraljudsundersökningar, placenta- eller fostervattenanalys och andra tester under graviditeten. Viss vård i embryo- och fosterstadiet är definierad som NHV. Specialistmödravård för blivande mödrar med vissa sällsynta hälsotillstånd, exempelvis blödarsjuka, är också en viktig vårdinstans för att få rätt omhändertagande under graviditeten, vid förlossning och eftervård.

På alla de cirka 100 000 barn som föds i Sverige per år tas ett blodprov (PKU-test) för att hitta och behandla sällsynta sjukdomar. I nyföddhetscreeningen ingår 26 medfödda och allvarliga sällsynta sjukdomar som går att behandla, och där en tidig diagnos och tidigt insatt behandling är viktig för prognosen. Att få information om att sitt ännu ofödda barn, eller det nyfödda barnet, har ett sällsynt hälsotillstånd kan vara svårt för föräldrar att hantera. Att det finns ett team runt dem och information som är kvalitetssäkrad och lättillgänglig är viktigt för att få en förståelse för och kunna hantera den nya situationen och kunna ta informerade beslut om det exempelvis finns en önskan om att få fler barn.

➔ **Läs mer** i avsnittet Vårdstrukturer och vårdinstanser med särskilda uppdrag.

Fokus på att förebygga för barn och unga

Barn och unga kommer i kontakt med barnhälsovård samt skolhälsovård (som i dag motsvaras av begreppet elevhälsan), studenthälsan, tandvården, vårdcentraler eller motsvarande, barn- och ungdomspsykiatri och barn- och ungdomsmedicinska mottagningar. Barnhälsovården, tandvården och elevhälsan arbetar i första hand förebyggande med återkommande kontroller och har möjligheter att upptäcka vilka barn eller föräldrar som kan behöva stöd under barnets fortsatta utveckling. Exempelvis kan tandvården potentiellt även upptäcka sjukdomstillstånd som inte direkt har med tandhälsan att göra.

Ungdomsmottagningarna är också viktiga vårdinstanser för att förebygga ohälsa, främja en god och säker sexuell hälsa eller upptäcka psykisk ohälsa och sociala problem tidigt. Även barn och ungdomar med sällsynta hälsotillstånd har behov av förebyggande och hälsofrämjande åtgärder samt information om och rådgivning av dessa vårdinstanser. Kunskapen om sällsynta hälsotillstånd bland vårdpersonalen är dock generellt låg och informationen om sällsynta hälsotillstånd är knapphändig och/eller

svårtillgänglig. Mental hälsa och det psykosociala stödet under uppväxten och även senare i livet, är en viktig del att beakta i det sällsynta livet för att exempelvis kunna bearbeta traumatiserande upplevelser som långa sjukhusvistelser.

Olika typer av specialiserad vård och rehabilitering för barn

Barn som har behov av en mer specialiserad tand- och sjukvård får ofta stöd vid barnkliniker eller specialistmottagningar på eller utanför sjukhus. Det kan till exempel röra sig om

- mottagningar för specialisttandvård för barn med svåra sjukdomar som påverkar munhälsan.
- barn- och ungdomsmedicinska mottagningar (BUMM), som utreder och behandlar barn och ungdomar inom exempelvis neuropsykiatri, astma och allergi, mag-, och tarmsjukdomar, samt psykosomatiska sjukdomar och funktionsnedsättningar
- barnkliniker som är specialiserade på till exempel reumatologiska sjukdomar eller cancer
- flera vårdområden som inkluderar sällsynta hälsotillstånd, till exempel sällsynta njursjukdomar, viss barn- och ungdomskirurgi, tarmrehabilitering för barn och hjärtkirurgi på barn och ungdomar är idag NHV, det vill säga specialiserade kliniker som har ett nationellt patientupptag och utför vård med tillstånd från staten.

Det är också viktigt att personer med sällsynta hälsotillstånd med medfödd eller förvärvad funktionsnedsättning får tidiga, samordnade och allsidiga rehabiliteringsinsatser utifrån dennes behov och förutsättningar. Insatserna ska riktas mot att återvinna eller bibehålla bästa möjliga funktionsförmåga samt skapa goda villkor för ett självständigt liv och ett aktivt deltagande i samhällslivet utifrån den enskildes behov.

Habiliteringen för vuxna med sällsynta hälsotillstånd haltar

Sällsynta hälsotillstånd är i många fall komplexa och innebär ofta mångfacetterade, livslånga vårdbehov. Patienterna behöver därför en sammanhållen vårdkedja där även tandvård, rehabilitering och habilitering är viktiga delar av vårdprocessen.

Habiliteringen är verksamheter som ger råd, stöd och behandling för personer med medfödda eller förvärvade funktionsnedsättningar – alltså för flertalet av dem med sällsynta hälsotillstånd. Habiliteringsinsatserna ska

bidra till att personen utvecklar och behåller bästa möjliga funktionsförmåga, för att var och en ska kunna leva så självständigt som möjligt. Personen kan få habilitering inom eller utöver ordinarie sjukvård, och sjukvårdshuvudmännen är även skyldiga att erbjuda personer med funktionsnedsättning hjälpmedel.

Alla regioner erbjuder sedan länge habilitering för barn, och en stor andel av dessa barn uppnår i dag vuxen ålder. För många kvarstår eller ökar behovet av habiliteringsinsatser under hela livet, men utbudet av teambaserade habiliteringsinsatser är inte lika väl utbyggt för vuxna som för barn. Uppdraget för respektive habiliteringsverksamhet ser olika ut över landet. Detta förvårar kommunikationen med andra vårdinstanser eftersom det blir otydligt vart man ska vända sig för den enskilde patientens behov.

Teamen kan vara olika stora och bestå av olika kombinationer av läkare, sjuksköterska, dietist, fysioterapeut, arbetsterapeut, kurator, logoped, psykolog och specialpedagog. Vuxenhabilitering kan organisatoriskt tillhöra primärvård, kommun eller vara en egen förvaltning. Vuxenhabilitering är ingen medicinsk specialitet, läkare som arbetar med patientgruppen är oftast allmänläkare, rehabiliteringsmedicinare eller psykiatriker, men var de är anställda – och hur mycket de deltar i teamarbetet – varierar från region till region.

Idag råder det brist på kompetens inom habiliteringen, och därmed är det svårt för verksamheterna att rekrytera. Det är inte bara habiliteringsläkare som saknas, utan även exempelvis arbetsterapeuter och olika typer av stödpersonal. I övergången till god och nära vård behövs en översyn av sammansättningen av kompetenser inom habiliteringsverksamheten. Det behövs även incitament, utöver ekonomiska, som gör att vårdpersonal vill arbeta inom habiliteringen.

Intygshanteringen behöver förbättras

Primärvården står för merparten av de intyg som skrivs för personer med sällsynta hälsotillstånd. Men i vissa fall behövs det ytterligare bedömningar av flera professioner med specialistkunskap om olika typer av funktionsnedsättningar och deras konsekvenser.

En vårdplan underlättar för primärvårdsläkaren att skriva adekvata intyg. Idag finns dock inget övergripande ansvar hos barnsjukvård eller barnhabiliteringen att ansvara för framtagande av vårdplan och överlämning till primärvård, den specialiserade vuxensjukvården eller habiliteringen. Det finns heller ingen struktur eller funktion inom primärvården som är självklar mottagare av vårdplanen för en överlämning. Det kanske saknas en fast läkarkontakt eller definierad vårdcentral som den sällsynta patienten hör till.

För att ta reda på denna information måste vården inhämta informationen från patienten eller dess närstående.

En konsekvens av resurs- och kompetensbristen inom primärvård och rehabilitering är att det blivit allt svårare för personer i rehabiliterings målgrupp att få rätt ekonomiskt stöd. Det kan till exempel handla om att få aktivitetsersättning eller personlig assistans beviljad inom rimlig tid. Den som har vissa sjukdomar eller ett stort behov av vård och omsorg kan också få tandvårdsstöd från sin region och särskilt tandvårdsbidrag från staten. Men myndigheternas krav på intyg har ökat avsevärt de senaste åren; detta gäller både mängden intyg och intygens omfattning.

Ur ett sällsynt perspektiv kan det handla om progressiva sjukdomar som försämras innan intygen hinner bedömas. Det kan också handla om att kunskapen om hälsotillståndet är låg och att information om hälsotillståndet är svår att hitta. Dagens hantering av intyg inom hälso- och sjukvården, omsorgen och tandvården är både tids-, resurs- och kostnadskrävande för alla som berörs. Intygshanteringen kan också verka ologisk och ineffektiv.

Exempel: För en elev med en sällsynt sjukdom som är livslång – och utan förväntad förändring i hälsotillståndets svårighetsgrad – måste intyget förnyas vid varje terminsstart för att eleven ska få skolskjuts, trots att man vet att stödbehovet inte kommer att förändras.

Den sällsynta äldre personens vårdbehov

Många med sällsynta hälsotillstånd kan numera bli äldre än tidigare, tack vare den medicinska utvecklingen. Därmed påverkas även behoven av vård och omsorg. Detta har gett vården nya aktörer där kunskapen om sällsynta hälsotillstånd inte alltid finns, bland annat i vuxensjukvården, vuxenrehabiliteringen och äldre(sjuk)vården.

Kommunen ansvarar för vårdinsatser för personer som omfattas av lagen (1993:387) om stöd och service till vissa funktionshindrade LSS, socialtjänstlagen (2001:453), SoL, och för äldre som befinner sig inom ett särskilt boende (SÄBO) eller i hemsjukvård. Det är hälso- och sjukvård som utförs av distriktssköterska, sjuksköterska eller undersköterska. Regionen ansvarar dock för läkarinsatserna, oavsett var de utförs. Vård- och omsorgspersonal inom regional och kommunal primärvård utgår från de vårdbehov som patienten har, och behöver inte alltid ha omfattande kunskap om den specifika diagnosen. Den utökade kännedomen om den specifika diagnosen förväntas finnas hos specialistvården. Primär- och kommunal vårdpersonal behöver därför tillgång till specialistsjukvårdens kunskap, lättillgänglig information för inläsning och en tydlig överblick över de vårdstrukturer som kan vara relevanta.

Kommunal vårdpersonal kommer i allt större utsträckning att möta personer med komplexa vårdbehov inklusive personer med sällsynta hälsotillstånd. Eftersom detta är en relativt ny situation är kunskapen om sällsynta hälsotillstånd fortfarande generellt låg bland kommunens vårdpersonal. Dock kan behoven för de som har ett sällsynt hälsotillstånd vara desamma som för andra komplexa tillstånd inom den kommunala vården där man idag har stor erfarenhet.

Vård i livets slutskede

Palliativ vård är hälso- och sjukvård i syfte att lindra lidande och främja livskvaliteten för patienter med progressiv, obotlig sjukdom, som många av de sällsynta hälsotillstånden är. Många, inte bara äldre utan även barn och unga med progressiv sällsynt sjukdom, kan leva under lång tid och ha behov av stöd på olika sätt för att hantera det oundvikliga. Även närstående kan behöva stöd, oavsett om de deltar eller inte i vården och omsorgen om den som är sjuk. Utöver det medicinska som att lindra smärta och andra symtom, är psykiska, sociala och existentiella stödbehov vanliga. Primärvården och specialistvården behöver samarbeta för att säkerställa kunskap om den specifika diagnosen.

Vårdstrukturer med särskilda uppdrag

Sverige har, till skillnad från till exempel Danmark, inga övergripande centraliserade mottagningar med ansvar för vård och samordning för patienter med sällsynta hälsotillstånd. Däremot finns det flera kliniska verksamheter och expertgrupper med specialiserad inriktning mot specifika sällsynta hälsotillstånd, eller uppdrag som inkluderar grupper av sällsynta hälsotillstånd. Här presenterar vi ett antal kliniska verksamheter av den här typen:

- Nationell högspecialiserad vård (NHV-enheter)
- Europeiska referensnätverk (ERN)
- Expertteam
- Nyföddhetscreening (PKU-laboratoriet)
- Cystisk fibros (CF-center)
- Tandvårdsenheter (odontologiska specialistkliniker)
- Samordnat medicinskt omhändertagande (SMO)
- Primärvårdens medicinska omhändertagande (Primo)

Centraliserad vård genom en formaliserad nationell process

Vissa vårdområden inom sällsynta hälsotillstånd ingår i systemet för nationell högspecialiserad vård (NHV), och är centraliserade till nationella enheter (NHV-enheter). NHV utgår inte enbart från vård av sällsynta hälsotillstånd, men detta förväntas bidra till förbättrade förutsättningar för vårdutvecklingen genom att vårdvolymerna ökar och därmed möjligheterna till ökad kunskap om sällsynta hälsotillstånd.

NHV-enheter har ett nationellt patientupptag, och ansvarar både för vård, kompetensutveckling och kunskapsspridning inom den vård som omfattas av det statliga tillståndet. Den centraliserade vården kan omfatta en hel eller delar av en vårdkedja och innebär ofta att NHV-enheten har ett helhetsansvar för patientens vårdplan. Men delar av vården kan i vissa fall ges i patientens hemort, om det finns förutsättningar för det.

Regioner som ansöker om och tilldelas tillstånd har både generella och särskilda villkor att förhålla sig till. Exempelvis ska NHV-enheter samverka med varandra inom ett tillståndsområde och med remitterter, och de ska sprida kunskap. I de särskilda villkoren krävs bland annat kritisk kompetens, utrustning och lokaler inom ett specifikt tillståndsområde. Det finns även särskilda villkor som återkommer mellan olika vårdområden och som är av mer generell karaktär, som att NHV-enheterna ska bidra till forskning inom vårdområdet, verka för att etablera ett internationellt samarbete, utföra strukturerad uppföljning till exempel genom kvalitetsregister, samt arbeta för framtagning av vårdprogram.

Nivåstrukturerad vård efterfrågas inom området sällsynta hälsotillstånd både på regional och nationell nivå.

→ **Läs mer** under rubriken Regelverk att ta hänsyn till – Nationell högspecialiserad vård.

När kompetensen i Sverige inom sällsynta hälsotillstånd inte räcker till

I enlighet med patientrörlighetsdirektivet bildades europeiska referensnätverk (ERN) med stöd från EU-kommissionen 2017. Syftet är att förbättra tillgängligheten till information om och expertis inom diagnostisering och vård av patienter med sällsynta och komplexa sjukdomar. ERN agerar som gränsöverskridande virtuella nätverk (24 stycken) för vårdgivare i hela Europa, och fungerar även som viktiga forsknings- och kunskapscentrum i olika europeiska partnerskap, samarbeten mellan EU-kommissionen, näringsliv, medlemsländer och associerade länder samt andra intressenter. Till varje ERN finns

patientföreträdare, så kallade ePAGs (European Patient Advocacy Groups), knutna för att delta i arbetet.

Vid Sveriges universitetssjukhus finns alla 24 ERN representerade. Det finns ingen formaliserad nationell process för vilka enheter som får utgöra ett ERN, så som det finns för NHV. Medlemmar i ERN kan utgöra eller vara del av ett vårdområde definierat som NHV, men de kan också ligga utanför detta system. Den nationella strukturen för dessa nätverk är i nuläget inte tydligt och jämlikt organiserad: fördelningen av och tillgången till ERN är ojämlig i Sverige. ERN är inte heller allmänt känt inom professionen, så ett större arbete behöver göras för att synliggöra strukturen och därmed skapa lika möjligheter för tillgång till expertkunskap.

➔ **Läs mer** om ERN i bilagan Omvärldsanalys.

Expertteam inom sällsynta hälsotillstånd

Vid Sveriges universitetssjukhus finns även så kallade expertteam som är specialiserade och har fokus på en sällsynt diagnos eller en diagnosgrupp. De arbetar tvärprofessionellt och kan samverka med expertteam inom samma område på andra universitetssjukhus eller i ett annat land, men det finns inga formella krav på att detta sker.

Expertteamen kan vara del av NHV eller ERN, men de kan också ligga utanför båda dessa system. De existerande expertnätverk som finns i Sverige är därmed mer eller mindre formaliserade. Det finns även många informella nätverk baserade på personliga och professionella kontakter. Dessa är dock sårbara då kompetensen riskerar att förloras, exempelvis på grund av pensionsavgångar eller att någon byter tjänst.

I frånvaro av vårdprogram för sällsynta hälsotillstånd är tillgång till expertis och expertnätverk av stor betydelse. Expertnätverk kan generera och omsätta kunskapsunderlag genom sin samlade erfarenhet av specifika sällsynta hälsotillstånd.

Att bilda formella nätverk kan dock vara komplext och tidskrävande, och professionens (och i förekommande fall patientföreträdarens) tid och resurser är begränsade. För vårdpersonalen finns det ofta inte avsatt tid eller pengar för att ta sig an uppbyggnad eller upprätthållande av nätverk, och de som engagerar sig gör det i stor utsträckning utöver annat arbete. Kunskap om dessa nätverk, vårdstrukturer och informationskällor som finns inom sällsynta hälsotillstånd är också låg bland vårdprofessionen. Det är därför nödvändigt att bygga upp formella strukturer och formaliserade nätverk som integreras i sjukvården för att de ska nå sin fulla potential och ge större nytta för den sällsynta patienten.

Nyföddhetscreening (PKU-test) erbjuds alla

Verksamheten vid Centrum för medfödda metabola sjukdomar (CMMS) på Karolinska Universitetssjukhuset ansvarar för all nyföddhetscreening i Sverige. Syftet är att hitta barn med någon av ett antal sällsynta men allvarliga medfödda sjukdomar som går att behandla, och där en tidig diagnos är viktig för prognosen. Sedan 2014 tar Socialstyrelsen fram rekommendationer om vilka sjukdomar som ska ingå enligt en definierad process. Principerna för screening är relativt lika mellan länder och utgår från kriterier för screening framtagna av WHO 1968. Tolkningen av kriterierna kan dock skilja sig åt mellan länder, där vi i Norden (med undantag Island), Storbritannien och Nederländerna är relativt restriktiva och andra länder som USA och Italien anser att fler hälsotillstånd har nytta av screening.

Nyföddhetscreeningen står inför en expansion p.g.a. den kraftiga utvecklingen som pågår inom diagnostik och behandling. Staten behöver säkerställa att programmet i alla dess delar fungerar långsiktigt och samordnat över hela landet, och för att nuvarande kvalitet och precision ska kunna upprätthållas när verksamheten expanderar. Screeningverksamheten omfattar även PKU-biobanken där kvarvarande provmaterial sparas för att kunna analyseras igen, för kvalitetskontroll och diagnostik, för metodutveckling inför bland annat utvidgning av screeningprogrammet och för forskning.

Nyföddhetscreeningen är exempel på nationell verksamhet som ger förutsättningar för jämlik vård över hela landet. Den har hög precision och högt förtroende i befolkningen. Patienter födda före screeningens införande är mycket vårdkrävande, men med dagens behandlingsmöjligheter blir patienterna allt oftare vuxna och de flesta läkare möter dem därför även i den vanliga vården. Tillgången till behandlingar (läkemedel med mera) av sjukdomar som upptäcks vid nyföddhetscreeningen kan skilja sig åt i landet beroende på vilken region patienten bor i.

Utöver Karolinska ansvarar även Sahlgrenska och Skånes universitetssjukhus för viss handläggning av sjukdomar identifierade genom nyföddhetscreeningen (idag neuromuskulära sjukdomar, medfödda metabola sjukdomar och medfödda immunologiska sjukdomar) och samordning av hela den fortsatta vårdkedjan. Dessa sjukdomar ingår både i systemet för NHV och i ERN.

→ **Läs mer** om nyföddhetscreening under [Biobank Sverige - publikationer](#)

Vård vid Cystisk fibros bedrivs vid specialistcenter

Göteborg, Lund, Stockholm och Uppsala CF-center har specialistteam för cystisk fibros, med särskild kompetens inom diagnostik, utredning och behandling för barn och vuxna. En majoritet av alla CF-patienter bor i närheten av dessa center, eftersom patienterna behöver kontrolleras ofta. De senaste 20–30 åren har livslängden för CF-patienterna stigit betydligt. Orsaken till förbättringen anses bland annat vara att vården har centraliserats till CF-center, att sjukdomen behandlas tidigare och med effektivare läkemedel, samt att nutritionen samt fysioterapi har utvecklats. Det finns idag cirka 780 patienter med CF i Sverige, varav majoriteten (62–65 procent) är vuxna (> 18 år). Alla fyra centren bedriver forsknings- och utvecklingsarbete, och är en kunskapsresurs för vårdpersonal i landet. Cystisk fibros ingår i ERN för sällsynta andningssjukdomar, men ingår inte i systemet för NHV.

Tandvårdsenheter för sällsynta hälsotillstånd

Det finns odontologiska specialistkliniker i Umeå, Jönköping och Göteborg som behandlar personer med sällsynta hälsotillstånd. Centren fungerar som resurs för tandläkare, vårdpersonal, patienter och patientföreningar. Verksamheterna omfattar utredning, diagnos och behandling vid sällsynta odontologiska tillstånd samt rådgivning och stöd vid genomförande av behandling. Dessa tandvårdsenheter får även statsbidrag för att utgöra kunskapscenter. De samlar och sprider kunskap kring sällsynta odontologiska och medicinska tillstånd för att öka kompetensen inom tandvården när det gäller att bemöta och behandla personer med sällsynta diagnoser. Kunskapscentren ska vara nationella resurser för vårdgivare, brukare och patienter.

Samordnat medicinskt omhändertagande (SMO)

Inom vissa regioner, till exempel Sörmland och Stockholm (nyss uppstartat), har man gjort särskilda satsningar för vuxna med omfattande och varaktiga funktionsnedsättningar genom att ge några vårdcentraler ett utökat uppdrag, ett så kallat samordnat medicinskt omhändertagande (SMO). Målet är att skapa bättre och mer samordnad vård med mer läkartid, fast läkarkontakt samt utökat samarbete mellan flera yrkesgrupper och vårdinstanser. Patienter kan även få hjälp med samordning av sina insatser. SMO:erna har även fasta kontaktpunkter inom specialistvården vilket underlättar och effektiviserar tillgänglighet, rådgivning och vidare hänvisning inom vården. Om en sådan speciallösning fungerar bra finns skäl att införa den bredare och integrera den bättre i primärvården.

Primärvårdens medicinska omhändertagande (Primo)

I Region Västerbotten riktar sig vissa hälsocentraler i länet (Skellefteå, Umeå och Södra Lappland) till personer som har en medfödd eller tidigt förvärvad funktionsnedsättning (Primo). Insatser ges oavsett var patienten är listad, och innebär bland annat regelbundna uppföljningar med kartläggning, bedömning och planering av insatser utifrån funktionsnedsättning och personens behov. Det finns tillgång till team där arbetsterapeut, fysioterapeut, läkare samt sjuksköterska ingår. De erbjuder även längre besökstider och möjlighet att få träffa samma personal vid besöken. Nära samverkan finns mellan barn- och ungdomshabiliteringen och vuxenhabiliteringen i regionen. Primo fungerar även som konsultstöd till annan vårdpersonal.

REMISSVERSION

Kunskapsspridande funktioner

Det finns flera kunskaps- och kompetenscenter som verkar inom området sällsynta hälsotillstånd eller har verksamhet av betydelse för personer som lever med sällsynta hälsotillstånd och deras anhöriga.

Information om sällsynta hälsotillstånd är spridd och ges av ett flertal aktörer på olika nivåer via myndigheter, inom hälso- och sjukvården, kommunerna och den privata sektorn. Men trots att många aktörer sprider information är den inte tillräckligt tillgänglig i vårdmötet eller känd för vårdpersonal och andra samhällsaktörer.

Kunskapsspridning, kunskapsutveckling och tillgängliggörande av kunskap bedöms vara några av de viktigaste frågorna att fokusera på inom området. Det kommer krävas kunskapshöjande insatser för att förbättra vården och livssituationen för personer med sällsynta hälsotillstånd och deras anhöriga. Kunskap är också grunden för bättre bemötande i vården och med andra samhällsaktörer. Det är därför av hög prioritet att information som tas fram och sprids inom området sällsynta hälsotillstånd är kvalitetsgranskad precis som för andra sjukdomar och hälsotillstånd. Nedan beskriver vi några verksamheter som kan bidra till att uppnå förbättrad vård för patienter med sällsynta hälsotillstånd med hjälp av ökad kunskap.

Socialstyrelsens uppdrag inom sällsynta hälsotillstånd är litet

Socialstyrelsens övergripande uppdrag har inverkan på god och jämlik tillgång till sjukvård, även för personer med sällsynta hälsotillstånd, men dessa skulle kunna bli mer synliga i de arbeten vi gör. Socialstyrelsens har bland annat i uppdrag att

- ta fram föreskrifter, kunskapsstöd och statistik
- göra uppföljningar och utvärderingar av hälso- och sjukvården inklusive tandvården och socialtjänsten
- arbeta med utbildningsfrågor
- utfärda legitimationer
- stödja utvecklingen av e-hälsa
- dela ut statsbidrag
- samordna hälso- och sjukvårdens insatser vid allvarliga händelser.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Socialstyrelsen har sedan 1990-talet tagit fram informationstexter om sällsynta diagnoser som är beskrivna och publicerade på vår webbplats (även kallad kunskapsdatabasen). Denna ”kunskapsdatabas”, som idag inkluderar över 340 sällsynta diagnoser, nyttjas av både professionen inom hälso- och sjukvård, patienter och av andra aktörer inom sällsynta hälsotillstånd.

Underlagen till texterna i kunskapsdatabasen skrivs av medicinska specialister i Sverige. Informationen bearbetas av redaktionen vid "Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd" på Ågrenska och faktagranskas av en särskild expertgrupp. Flera andra aktörer länkar till Socialstyrelsens diagnostexter, men informationen är inte utformad i likhet med vårdprogram eller kliniska kunskapsstöd. Informationen som finns kan dock vara den enda tillgängliga information som finns på svenska och borde därför göras mer tillgänglig. Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd svarar också på frågor från såväl profession som allmänhet.

→ **Läs mer** på Socialstyrelsens webbplats [Sällsynta hälsotillstånd](#)

Nationella riktlinjer och andra former av kunskapsstöd

Socialstyrelsen har ett löpande uppdrag att ta fram nationella riktlinjer och andra former av kunskapsstöd för god vård och omsorg. Nationella riktlinjer finns för specifika, större sjukdomsgrupper som innebär svår sjukdom eller svåra problem. Återkommande inslag är rekommendationer för övergången från barnsjukvård till vuxensjukvård. Riktlinjerna kan även innehålla rekommendationer för subgrupper med mer sällsynta hälsotillstånd inom en större sjukdomsgrupp, men det finns ingen nationell riktlinje för någon specifik sällsynt diagnos eller sjukdomsgrupp. Vi tar även fram försäkringsmedicinska beslutsstöd (FMB) för vanligare sjukdomstillstånd men vi ha inte något specifikt FMB för något sällsynt hälsotillstånd eller grupperingar av sällsynta hälsotillstånd med liknande behov.

Alla riktlinjer följs upp och utvärderas av Socialstyrelsen. De ska ge vägledning för beslut och prioriteringar på gruppnivå i styrnings- och ledningsfrågor och därmed höja kvaliteten i hälso- och sjukvården (inklusive tandvården) och socialtjänsten. Våra riktlinjer och kunskapsstöd och vänder sig framför allt till personer som har ett övergripande ansvar för att fördela resurser, exempelvis tjänstemän, verksamhetschefer eller politiker. Arbetet utgår från den etiska plattformen för prioriteringar i hälso- och sjukvården: rätt åtgärd används vid rätt tillfälle och för rätt patient- eller brukargrupp. Våra stöd kan därmed användas som underlag för att fördela resurser, ändra

ett arbetssätt eller för att ta fram nationella, regionala och lokala vårdprogram. De försäkringsmedicinska beslutsstöden vänder sig framförallt till sjukskrivande läkare samt handläggare vid Försäkringskassan.

Socialstyrelsen har även i uppdrag att ta fram rekommendationer om nationella screeningprogram och arbetar sedan 2014 efter en särskild modell för att bedöma, införa och följa upp detta arbete. Det finns två screeningmodeller varav en är anpassad för att särskilt kunna möta de förutsättningar som gäller för nyföddhetscreening.

→ **Läs mer** under rubriken Nyföddhetscreening.

Kunskapsguiden

Socialstyrelsen ansvarar även för webbplatsen ”Kunskapsguiden” vilket är en webbplats som samlar kunskapsstödjande produkter från Socialstyrelsen, andra myndigheter och aktörer. Här finns stöd och vägledning som publikation, webbutbildningar, poddar, filmer, checklistor och andra kunskapsstödjande produkter för verksamheter inom socialtjänst och hälso- och sjukvård. Innehållet på Kunskapsguiden bygger på bästa tillgängliga kunskap. Information om sällsynta hälsotillstånd saknas dock på Kunskapsguiden.

Nationella vårdkompetensrådet

Nationella vårdkompetensrådet är ett rådgivande organ som ska bidra till en god planering av vårdens kompetensförsörjning. Rådets uppdrag är att göra bedömningar av kompetensbehoven och att stödja och åstadkomma samverkan om kompetensförsörjningsfrågor på nationell och regional nivå. Nationella vårdkompetensrådet inrättades på uppdrag av regeringen den 1 januari 2020 och består av representanter från regioner, kommuner, lärosäten, Socialstyrelsen och Universitetskanslersämbetet. Rådet är placerat på Socialstyrelsen med ett tillhörande kansli.

Nationella planeringsstödet

Socialstyrelsen tar årligen fram underlag om tillgång och efterfrågan på hälso- och sjukvårdspersonal och tandvårdspersonal. Underlagen används för regional planering av kompetensutveckling och dimensionering av personal inom hälso- och sjukvården och tandvården.

Brist på olika typer av vårdprofessioner

Det är stor brist på specialister inom många olika områden som berör patienter med sällsynta hälsotillstånd, men även ”vanliga” patienter. Idag finns det exempelvis inte tillräckligt med allmänläkare i primärvården för att uppnå det riktvärde som Socialstyrelsen satt upp på 1 100 patienter per

läkare. Det är även stor brist på habiliteringsläkare, vilket också bidrar till svårigheterna att kunna erbjuda patienten kontinuitet i vården. Det råder dessutom stor brist på andra vårdprofessioner, som sjuksköterskor, fysioterapeuter med flera. Dessa professioner är en förutsättning för att patienter med sällsynta hälsotillstånd ska få en god och jämlik vård.

Med den utveckling vi ser inom sjukvården idag behövs också fler av andra professioner inom vården för att exempelvis kunna hantera de stora datamängder som genomiken för med sig. Det kommer alltså inte bara behövas fler kliniska genetiker och genetiska rådgivare utan även andra kompetenser som exempelvis bioinformatiker. Frågor kring skyddade yrkestitlar lyfts regelbundet, så det kan finnas anledning att se över dessa för att säkerställa god och patientsäker vård.

Läkares specialiseringstjänstgöring

Läkares specialiseringstjänstgöring regleras i Socialstyrelsens föreskrifter och allmänna råd (HSLF-FS 2021:8) om läkarnas specialiseringstjänstgöring och allmänna råd med målbeskrivningar. I dessa anges de kunskaper, färdigheter och förhållningssätt som ST-läkaren ska utveckla under specialiseringstjänstgöringen, och hur de förväntas ta sig uttryck i den specialistkompetenta läkarens yrkesutövning. Socialstyrelsen definierar även de kursämnen som beskriver den kompetens inom ett specifikt område som en ST-läkare förväntas utveckla under sin utbildning. Kursämnena är inte bindande regler, utan fungerar som ett utbildningsstöd som är tänkt att skapa goda förutsättningar för kompetensutveckling och utveckling av utbildningsinsatser. Kursämnena revideras efter behov, och är framtagna i nära samverkan med professionen. Sällsynta diagnoser är ett exempel på ett kursämne.

Specialistkompetenskurser (SK-kurser)

Socialstyrelsen erbjuder även specialistkompetenskurser (SK-kurser), statligt finansierade kurser för läkare under sin specialiseringstjänstgöring. Dessa kurser arrangeras av olika aktörer och Socialstyrelsen ansvarar för central ansökan och antagning. Den prioriterade målgruppen för respektive SK-kurs är (oftast) den målgrupp som också efterfrågade kursen.

Det finns flera SK-kurser som berör diagnostik av sällsynta hälsotillstånd och hur vården av dessa organiseras inom landet, exempelvis medfödda metabola sjukdomar och neurogenetiska sjukdomar. En generell SK-kurs om sällsynta diagnoser, gavs vid Karolinska Institutet 2022. Motsvarande utbildningsområde saknas för annan vårdpersonal, till exempel sjuksköterskor, där fokus istället ligger på personcentrerad vård och omsorg efter symptom och behov.

Fördelning och utvärdering av statsbidrag

Socialstyrelsen fördelar även statsbidrag, som organisationsbidrag, verksamhetsbidrag och stimulansbidrag, samt pengar från statsbudgeten, till olika mottagare med eller utan rekvisition i enlighet med regeringsbeslutet, så kallade transfereringar i form av bidragsutbetalningar. Ett exempel är habiliteringsersättningen som syftar till att införa, bibehålla eller höja en låg dagpenning till dem som deltar i daglig verksamhet enligt LSS (habiliteringsersättning).

Inom området sällsynta hälsotillstånd finns statsbidrag för organisationer för viss verksamhet på funktionshinderområdet (en höjning annonserades under 2024), tandvårdsområdet och för handikapporganisationer. I Socialstyrelsens regleringsbrev, sedan 2018, står även att medel ska fördelas till organisationer som bidrar till en mer patientcentrerad vård för patientgruppen personer med sällsynta diagnoser. Det finns andra statsbidrag riktade mot till exempel anhörigorganisationer som kan ge nytta även för personer som lever med sällsynta hälsotillstånd.

Varje enskilt statsbidrag följs upp och utvärderas årligen, eller med viss regelbundenhet, men det finns ingen samlad utvärdering av de bidrag som riktas mot eller fördelats till aktörer som arbetar inom området sällsynta hälsotillstånd.

Termer och klassifikationer

WHO är FN:s organ som ansvarar bland annat för internationella hälsorelaterade klassifikationer och terminologier. Det finns olika referensklassifikationer (ICD, ICF, ICHI) som fungerar som globala standarder för hälsodata, klinisk dokumentation och statistisk aggregering och rapportering. Socialstyrelsen har ansvaret för flera av dessa nationella och internationella hälsorelaterade klassifikationer samt att kommunicera definierad avsedd användning av dem.

ICD-10-SE, ICD-11, KVÅ

Bara en bråkdel av alla sällsynta diagnoser täcks i ICD-10 med specifika koder. När WHO lanserade revideringsprocessen av ICD-10, inrättades därför en rådgivande ämnesgrupp för sällsynta sjukdomar, under ledning av Orphanet.

Ämnesgruppen arbetar med målet att alla tillstånd som har ORPHA-koder ska läggas in i relationsdatabasen som är grunden för WHO:s referensklassifikationer.

Socialstyrelsens ansvar innefattar bland annat att

- förvalta ICD-10-SE (kodverk för diagnoser, symtom, onormala fynd, besvär och sociala förhållanden) och godkänna alla förslag till ändringar, nya koder och fördjupningskoder
- implementera och från 2025 förvalta WHO:s reviderade och numera digitala klassificering ICD-11 MMS (ICD-11 for Mortality and Morbidity Statistics)
- förvalta kodverk kring åtgärds-koder, klassifikation av vårdåtgärder (KVÅ).

ICF

Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa, ICF, är en av WHO:s huvudklassifikationer och kompletterar ICD-10 utifrån individens specifika nivå av funktionstillstånd. Socialstyrelsen rekommenderar sedan 2019 användningen av ICF. Kodverket används framför allt av arbetsterapeuter och sjukgymnaster, men även av sjuksköterskor inom kommuner, och inom vårdområdena habilitering och rehabilitering.

SNOMED CT

Systematized Nomenclature of Medicine Clinical Terms (SNOMED CT) är ett internationellt begreppssystem som är utvecklat för elektroniska informationssystem. Det ger förutsättningar för att information kan kommuniceras och överföras mellan olika system med bibehållen betydelse.

Över 6 500 sällsynta sjukdomar har en specifik SNOMED CT-kod som förvaltas och uppdateras årligen genom ett samarbete mellan SNOMED International och Orphanet.

Socialstyrelsen är nationellt releasecenter (NRC) för SNOMED CT, vilket innebär att vi stödjer verksamheter vid användning samt bidrar till att innehållet är ändamålsenligt och aktuellt.

Socialstyrelsens termbank

Socialstyrelsens termbank innehåller rekommenderade administrativa termer och definitioner för användning inom fackområdet vård och omsorg. Vi tar fram våra rekommendationer genom begreppsutredning enligt terminologilärans metoder och principer. Före publicering har termposterna förankrats i bred remiss till kommuner, regioner, myndigheter och andra organisationer. Begreppet *sällsynta hälsotillstånd* finns beskrivet i termbanken sedan 2020.

Hälsodataregister

Socialstyrelsens patientregister (PAR) innehåller diagnoser kodade enligt ICD och åtgärder kodade enligt KVÅ. KVÅ-koder är obligatoriska att rapportera till Socialstyrelsens hälsodataregister, exempelvis från kommunal hälso- och sjukvård, från slutna specialiserad vård och läkarinsatser från öppen specialiserad vård. KVÅ-koder från övriga professioner inom den öppna specialiserade vården rapporteras inte till Socialstyrelsens hälsodataregister. Hälsodata från primärvården rapporteras inte heller till Socialstyrelsen.

Socialstyrelsen har tillgång till flera olika hälsodataregister för att följa upp och göra nationella jämförelser av hälso- och sjukvården i landet, exempelvis olika hälsodataregister och register över hälso- och sjukvårdspersonal. Ett viktigt arbete är att följa upp regionernas och kommunernas arbete med olika nationella riktlinjer. Vi förvaltar inget specifikt register för sällsynta hälsotillstånd, men följer till exempel utvecklingen över fosterskador och kromosomavvikelser i ett register kopplat till Medicinska födelseregistret.

➔ **Läs mer** om hälsodata i bilagan Omvärldsanalys.

Regionernas system för kunskapsstyrning är drivande i kunskapsspridning om sällsynta hälsotillstånd

Sveriges regioner har sedan 2018 ett gemensamt system, Kunskapsstyrningen hälso- och sjukvård, för att uppnå målet att alltid använda bästa tillgängliga kunskap i vårdmötet. I samverkan med Sveriges Kommuner och Regioner (SKR), patient- och professionsföreningar, nationella myndigheter och forskarsamhället är ambitionen att utveckla vården till att bli mer kunskapsbaserad, säker, personcentrerad, jämlik, tillgänglig och effektiv.

Programområden leder kunskapsstyrningen

Motorn i det nationella arbetet i systemet för kunskapsstyrning är dess nationella programområden (NPO) och samverkansgrupper (NSG). De 26 programområdena leder kunskapsstyrningen inom sitt respektive område. En representant från var och en av de sex sjukvårdsregionerna finns i varje NPO. Strukturen med NPO speglas i de sex sjukvårdsregionerna. Där finns samma struktur i form av sjukvårdsregionala programområden (RPO), vars

huvudsakliga uppgifter är att samarbeta i de regionala strukturerna för behovsinventering, skapa förutsättningar för att kunna omsätta nationell kunskap och stödja dess införande.

Den sällsynte patientens hälsotillstånd kan sträcka sig över flera programområden, såsom exempelvis barn och ungdomars hälsa, endokrina sjukdomar, nervsystemets sjukdomar eller rehabilitering, habilitering och försäkringsmedicin och i dessa blir den sällsynte patienten en del av den övriga sjukvården. Ett programområde, NPO sällsynta sjukdomar, har dock ett särskilt fokus på den sällsynte patienten och dess behov.

NPO sällsynta sjukdomar

NPO sällsynta sjukdomar leder arbetet med samordning kring och spridning av kunskap som säkerställer att patienter med sällsynta hälsotillstånd får tillgång till bästa möjliga diagnostik, behandling och omhändertagande.

NPO har initierat olika arbetsgrupper, bland annat för att skapa ett nationellt register för sällsynta diagnoser. De tar också fram ett vårdförlopp för sällsynta hälsotillstånd med komplexa vårdbehov. En referensgrupp med profession, myndigheter och patientföreträdare är knuten till arbetet. NPO har även utsett en nationell samordnare för de europeiska referensnätverken (ERN).

Lärosätenas och professionens bidrag i utbildning inom sällsynta hälsotillstånd

Medicinska lärosäten erbjuder till viss del utbildningar inom området sällsynta hälsotillstånd, framför allt inom ramen för läkarprogrammet och enskilda kurser i klinisk genetik. Riktad utbildning kring sällsynta hälsotillstånd finns endast i mycket liten omfattning, till exempel *Möte med sällsynta patienter* vid Linköpings universitet och SK-kursen *Sällsynta diagnoser* som senast gavs vid Karolinska institutet 2022.

Professionsföreningarna inom hälso- och sjukvården arbetar aktivt med kvalitets- och patientsäkerhetsarbete och tar fram metoder och verktyg till stöd för hälso- och sjukvården, men få erbjuder sina medlemmar utbildning eller fortbildning inom området sällsynta hälsotillstånd. Bland annat Svensk Förening för Medicinsk Genetik och Genomik (SFMG) är aktiv i utbildning och informations spridning inom området sällsynta hälsotillstånd. De fokuserar på precisionsmedicin, diagnostik och vägledning till individer och familjer med en sällsynt diagnos.

Även andra aktörer, som Genomic Medicine Sweden (GMS), Svenskt nätverk för information kring fosterdiagnostik (Snif) och Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) erbjuder utbildningstillfällen och tar fram informationsmaterial inom området för både profession och allmänhet.

Kunskaps- och kompetenscentrum inriktade på sällsynta hälsotillstånd

Ågrenska

Ågrenska är en idéburen organisation och ett nationellt kompetenscentrum inom området sällsynta hälsotillstånd och andra funktionsnedsättningar. De driver sedan 1989 verksamhet utifrån ett helhetsperspektiv för barn, ungdomar och vuxna med olika sällsynta hälsotillstånd, deras familjer och professionerna inom området. Verksamheten anordnar drygt 40 vistelser per år, vilket totalt omfattar nästan 530 familjer per år (inklusive barncancer).

Ågrenskas mål är att stärka familjerna i deras hantering av de utmaningar som de sällsynta hälsotillstånden medför. Ågrenska verkar också på internationell nivå inom området sällsynta hälsotillstånd, bland annat genom att vara ledamot i FN:s NGO kommitté för sällsynta sjukdomar. Ågrenska driver på uppdrag av Socialstyrelsen Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd.

Patientföreningarnas roll som kunskapsspridare

Det finns en tydlig trend i ökad efterfrågan på företrädare för patienter i svensk sjukvård. Beslutsfattare ser i allt högre utsträckning patienten som en resurs för att göra vård och behandling bättre.

Patientföreningar har en viktig roll i att utbilda sina medlemmar för att få bättre förståelse om exempelvis varför en behandling sätts in och vad som är målet med behandlingen. Patienter och dess företrädare kan också bidra med sina erfarenheter för sjukvårdens övergripande utveckling. Större, övergripande patientorganisationer som Riksförbundet Sällsynta diagnoser, Neuro och Primär immunbristorganisationen, är oberoende intresseorganisationer som i olika strukturer och policyforum företräder sina medlemmars intressen gentemot beslutsfattare och politiska organ. Genom sådant påverkansarbete är de med och förbättrar vård, stöd och behandling för dem som har svårt att synas och höras.

För kunskapsutbyte och för att öka möjligheten att påverka i gemensamma frågor samarbetar patientorganisationer även internationellt via nätverket

Sällsynta brukarorganisationers nordiska nätverk (SBONN) och EURORDIS – Rare Diseases Europe.

Centrum för sällsynta diagnoser (CSD)

Sjukvårdsregionala Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) finns vid universitetssjukhusen. Deras övergripande uppdrag är att ge vägledning, hänvisning och information till patienter, anhöriga och vårdgivare. CSD kan lotsa patienten och vårdgivaren till de vårdinstanser som kan erbjuda expertis inom sällsynta hälsotillstånd, exempelvis NHV, ERN eller andra expertteam. Uppdragsbeskrivningarna för respektive CSD är likartade, men varje CSD kan ha sitt specifika fokusområde beroende på deras uppdragsgivares (regionernas) olika förutsättningar.

Regeringen och Sveriges Kommuner och Regioner (SKR) har från 2018 haft en överenskommelse om en långsiktig inriktning för vård och behandling av sällsynta sjukdomar. Ett statligt ekonomiskt stöd har riktats till de sex regionala CSD:erna, som årligen fått en miljon kronor vardera. Ytterligare fyra miljoner kronor har gått till att stärka och utveckla den nationella samordningen och patientperspektivet.

Sedan 2019 utförs den nationella samordningen av sällsynta sjukdomar inom ramen för regionernas gemensamma system för kunskapsstyrning i hälso- och sjukvården. Region Stockholm-Gotland har det nationella samordningsansvaret för området sällsynta sjukdomar, vilket innebär att utse en nationell samordnare och att tilldela CSD Karolinska ansvaret att leda samverkan mellan de sex sjukvårdsregionala CSD, inklusive förvaltning av webbsidan CSD i samverkan. Arbetet inom överenskommelsens olika delar kan följas i den årliga verksamhetsrapporten som tas fram av SKR.

Nationellt kompetenscentrum för anhöriga

Nationellt kunskapscentrum för anhöriga (Nka) har bland annat i uppdrag att skapa kunskaps- och anhörigstöd för föräldrar till barn och unga med rörelsehinder, utvecklingsstörning, svåra kommunikationssvårigheter, syn- och hörselnedsättning i kombination med medicinska problem. Dessa kan ingå i sällsynta diagnoser.

Orphanet

Orphanet grundades i Frankrike av INSERM (franska nationella institutet för hälso- och medicinsk forskning) 1997 med stöd av Europeiska kommissionen. Orphanet samlar in och sprider kunskap om sällsynta sjukdomar, till exempel data om specialistkliniker, medicinska laboratorier, pågående forskning och patientorganisationer i respektive land, för att

förbättra diagnostik, vård och behandling av patienter med sällsynta sjukdomar.

De tillhandahåller information om sällsynta sjukdomar, och förvaltar också nomenklaturen för sällsynta sjukdomar, ORPHA-koder. Nationella team ansvarar för insamling av data om specialistkliniker, medicinska laboratorier, pågående forskning samt patientorganisationer i deras respektive land. Den svenska delen av Orphanet koordineras och finansieras från Karolinska Institutet.

Diagnosspecifika kompetenscentrum

Nationellt kompetenscenter för dövblinda vid MoGård arbetar nationellt med kunskapsutveckling och kunskapsförmedling inom området dövblindhet. Dövblindhet ingår som en av flera funktionsnedsättningar i flera av de sällsynta diagnoserna.

Nationellt center för Rett syndrom och närliggande diagnoser är ett kompetens- och resurscenter som erbjuder vård – både utredning och behandling. De utför forskning och kunskapsspridning om Rett syndrom och närliggande diagnoser. Verksamheten tillhör organisatoriskt Jämtlands läns landsting. Rett Center ingår inte i systemet för NHV eller ERN. I Sverige är det Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm som är medlem i ERN för sällsynta syndrom med missbildningar eller intellektuell funktionsnedsättning, där Rett syndrom ingår.

Referenser

Rubrik	Adress	Datum
1177 - Fosterdiagnostik	https://www.1177.se/barn--gravid/graviditet/undersokningar-under-graviditeten/fosterdiagnostik/	hämtad 240803
1177, Kliniska kunskapsstöd, vårdprogram och vårdförlopp	https://vardpersonal.1177.se/kunskapsstod/	hämtad 240814
CSD i samverkan	https://csdsamverkan.se/	hämtad 240830
CSD i samverkan, Expertteam i Sverige:	https://csdsamverkan.se/halsoochsjukvard/expertteam/expertteam/expertteamoc hexpertresurser.5.631da2517ee3b8388125e96.html	hämtad 240702
CSD i samverkan, Mål för Centrum för sällsynta diagnoser	https://csdsamverkan.se/csdisverige/sjukvardsregionalacentrumforsallsyntadiagnoser/csd/malforcentrumforsallsyntadiagnoser.5.5d8a5cd41793ff87c4e584b.html	hämtad 240731
CSD i samverkan, Sveriges deltagande i ERN	https://csdsamverkan.se/halsoochsjukvard/europeiskareferensnatverkern/ern/sverigesdeltagandeiern.5.22db72cd186a1c6dd12806ca.html	hämtad 240703
Danmark, Aarhus CSS	https://www.auh.dk/afdelinger/boern-og-unge/center-for-sjaeldne-sygdomme/	hämtad 240804
Danmark, Rigshospitalet CSS	https://www.rigshospitalet.dk/afdelinger-og-klinikker/julianemarie/boern-og-unge/sjaeldne-sygdomme-center-5004/Sider/default.aspx	hämtad 240804
EU-kommissionen, ERN i Sverige	https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks_en	hämtad 240703
EU-kommissionen, Patientrörlighetsdirektivet	https://www.socialstyrelsen.se/kunskapssod-och-regler/regler-och-riktlinjer/foreskrifter-och-allmannarad/om-foreskrifter-och-allmannarad/eu-direktiv/	hämtad 240902
EU-kommissionen, Strategi för rättigheter för personer med funktionsnedsättning 2021–2030	https://ec.europa.eu/social/main.jsp?catId=1484&langId=sv	hämtad 240627
Funktionsrätt Sverige: FN:s rekommendationer till Sverige om	https://funktionsratt.se/vart-arbete/fns-rekommendationer-till-sverige-om-funktionsrattskonventionen-2024/	hämtad 240804

Funktionsrättskonventionen 2024		
Försäkringskassan, Tandvårdsstöd och Särskilt tandvårdsbidrag	https://www.forsakringskassan.se/privatperson/tandvard/tandvardsstod	hämtad 241027
Genomic Medicine Sweden, utbildning	https://genomicmedicine.se/utbildning/	hämtad 240807
Heja olika! På speed dejt med blivande läkare	https://hejaolika.se/artikel/pa-speeddejt-med-blivande-lakare/	hämtad 240830
Kommissionen för innovativa sär läkemedel	https://www.isl-forum.se/wp-content/uploads/2022/11/DIPL0072_Strategi_fo%CC%88r_sa%CC%88llsynta_ha%CC%88sotillsta%CC%8And_201019.pdf	hämtad 240627
Myndigheten för vård och omsorgsanalys, Redo för framtiden, 2024	https://www vardanalys.se/rapporter/redo-for-framtiden/	hämtad 241029
Myndigheten för vård och omsorgsanalys: Fast läkarkontakt i primärvården, 2024	https://www vardanalys.se/rapporter/fast-lakarkontakt-i-primarvarden-2024/	hämtad 241029
Myndigheten för vård och omsorgsanalys: Vården ur befolkningens perspektiv, 2024	https://www vardanalys.se/rapporter/var-den-ur-befolkningens-perspektiv/	hämtad 241029
Nationellt kompetenscenter för dövblinda	https://nkcdb.se/	hämtad 240830
Nationellt kompetenscentrum för anhöriga	https://anhoriga.se/	hämtad 240830
NGO Committee for Rare Diseases	https://www.ngocommitteerarediseases.org/	hämtad 240812
OHCHR: Committee on the Rights of Persons with Disabilities, General comments	https://www.ohchr.org/en/documents/general-comments-and-recommendations/general-comment-no6-equality-and-non-discrimination	hämtad 240813
Orphanet	https://www.orpha.net/	hämtad 240830
Regeringen, rättsliga dokument, Nationell anhörigstrategi	https://www.regeringen.se/rattsliga-dokument/departementsserien-och-promemorior/2022/04/nationell-anhorigstrategi---inom-halso--och-sjukvard-och-omsorg/	hämtad 240830

Regeringen, Strategi för systematisk uppföljning av funktionshinderspolitiken	https://www.regeringen.se/informationsmaterial/2021/09/informationsmaterial-strategi-for-systematisk-uppfoljning-av-funktionshinderspolitiken-under-20212031/	hämtad 240830
Region Jämtland-Härjedalen, Nationellt center för Rett syndrom och närliggande diagnoser	https://www.nationelltcenter.se/	hämtad 240703
Region Jönköpings län, Odontologiskt centrum	https://www.rjl.se/Folktandvarden/Kompetenscenter-for-sallsynta-odontologiska-tillstand/	hämtad 240703
Region Stockholm, Karolinska, Centrum för medfödda metabola sjukdomar (CMMS)	https://www.karolinska.se/vard/funktion/funktion-medicinsk-diagnostik-karolinska/cmms/centrum-for-medfodda-metabola-sjukdomar/	hämtad 240803
Region Stockholm, Karolinska, Sjukdomar som ingår i nyföddhetscreeningen	https://www.karolinska.se/vard/funktion/funktion-medicinsk-diagnostik-karolinska/vardgivare/kul/centrum-for-medfodda-metabola-sjukdomar/nyfoddhetscreening/	hämtad 240803
Region Stockholm, SMO	https://www.vardcentraler.regionstockholm.se/vi-erbjuder/vid-funktionsnedsattning/	hämtad 241029
Region Sörmland, SMO	https://samverkan.regionsormland.se/for-vardgivare/medicinska-omraden/rehabilitering-habilitering-och-forsakringsmedicin/funktionsnedsattning/smo/	hämtad 241029
Region Västerbotten, Odontologiskt centrum i Umeå	https://www.regionvasterbotten.se/organisation-och-verksamheter/tandvard/specialisttandvarden/odontologiskt-kunskapscentrum-i-norr	hämtad 240703
Region Västerbotten, Primo	https://www.regionvasterbotten.se/funktionsnedsattning/primo	hämtad 240830
Riksdagen, Förordningen (2015:284) med instruktion för Socialstyrelsen	https://www.riksdagen.se/sv/dokument-och-lagar/dokument/svensk-forfattningssamling/forordning-2015284-med-instruktion-for_sfs-2015-284/	hämtad 240807

Riksdagen, Hälso- och sjukvårdslagen (2017:30)	https://www.riksdagen.se/sv/dokument-och-lagar/dokument/svensk-forfattningssamling/halso-och-sjukvardslag-201730_sfs-2017-30/	hämtad 240902
Riksdagen, Lagen (2017:612) om samverkan vid utskrivning från slutet hälso- och sjukvård	https://www.riksdagen.se/sv/dokument-och-lagar/dokument/svensk-forfattningssamling/lag-2017612-om-samverkan-vid-utskrivning-fran_sfs-2017-612/	hämtad 240830
Riksdagen, Patientlagen (2014:821)	https://www.riksdagen.se/sv/dokument-och-lagar/dokument/svensk-forfattningssamling/patientlag-2014821_sfs-2014-821/#K1,	hämtad 240627
Riksdagen, Prioriteringar inom hälso- och sjukvården, betänkande 1996/97:SoU14	https://www.riksdagen.se/sv/dokument-och-lagar/dokument/betankande/prioriteringar-inom-halso-och-sjukvarden_gk01sou14/	hämtad 240801
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	https://www.sallsyntadiagnoser.se/wp-content/uploads/2015/06/Skuggstrategi_2012_11_19.pdf	hämtad 240627
SKR, Kunskapsstyrning	https://kunskapsstyrningvard.se/kunskapssstyrningvard.44259.html	hämtad 240731
SKR, NPO sällsynta sjukdomar	https://kunskapsstyrningvard.se/kunskapssstyrningvard/programomradenochsamverkan/grupper/nationellprogramomraden/nposallsyntasjukdomar.56462.html	hämtad 240830
SKR, Primärvård en vårdnivå	https://skr.se/skr/halsasjukvard/utveckling/gavverksamhet/naravard/gemensamplan/primarvard/primarvardenvardniva.69558.html	hämtad 240801
SKR, Överenskommelse om God och nära vård	https://skr.se/skr/halsasjukvard/utveckling/gavverksamhet/naravard/overenskomme/lseomengodochnaravard.28402.html	hämtad 240902
SNOMED International	https://www.snomed.org/?lang=sv	hämtad 240807
Socialstyrelsen, Cystisk fibros	https://www.socialstyrelsen.se/kunskapss-tod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/cystisk-fibros/	hämtad 240830

Socialstyrelsen, Föreskrifter (SOSFS 2012:16) om särskilt tandvårds- bidrag	https://www.socialstyrelsen.se/globalassets/sharepoint-dokument/artikelkatalog/foreskrifter-och-allmanna-rad/2012-12-11.pdf	hämtad 240703
Socialstyrelsen, Föreskrifter och allmänna råd (SOSFS 2012:17) om tandvård vid långvarig sjukdom eller funktionsnedsättning:	https://www.socialstyrelsen.se/kunskapss-tod-och-regler/regler-och-riktlinjer/foreskrifter-och-allmanna-rad/konsoliderade-foreskrifter/201217-om-tandvard-vid-langvarig-sjukdom-eller-funktionsnedsattning/	hämtad 241029
Socialstyrelsen, Försäkringsmedicinskt beslutsstöd	https://roi.socialstyrelsen.se/fmb	hämtad 240731
Socialstyrelsen, Habiliteringsersättning	https://statsbidrag.socialstyrelsen.se/kommuner/statsbidrag-for-habiliteringsersattning/	hämtad 240703
Socialstyrelsen, Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa, ICF	https://www.socialstyrelsen.se/statistik-och-data/klassifikationer-och-koder/icf/	hämtad 240830
Socialstyrelsen, Kartläggning visar på stora behov av nationella hälsodata	https://www.socialstyrelsen.se/om-socialstyrelsen/pressrum/press/kartlaggning-visar-pa-stora-behov-av-nationella-halsodata/	hämtad 240807
Socialstyrelsen, Kunskapsdatabasen	https://www.socialstyrelsen.se/kunskapss-tod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/	hämtad 240815
Socialstyrelsen, Kursämnen	https://www.socialstyrelsen.se/kunskapss-tod-och-regler/utbildning/kursamnen/sok-kursamne/sallsynta-diagnoser/	hämtad 240731
Socialstyrelsen, Nationell högspecialiserad vård	https://www.socialstyrelsen.se/kunskapss-tod-och-regler/regler-och-riktlinjer/nationell-hogspecialiserad-varld/	hämtad 240803
Socialstyrelsen, Nationell högspecialiserad vård - Fosterterapi	https://www.socialstyrelsen.se/kunskapss-tod-och-regler/regler-och-riktlinjer/nationell-hogspecialiserad-varld/oversikt/fosterterapi/	hämtad 241029

Socialstyrelsen, Nationell högspecialiserad vård - PGD	https://www.socialstyrelsen.se/kunskasstod-och-regler/regler-och-riktlinjer/nationell-hogsocialiserad-varld/oversikt/preimplantatorisk-genetisk-diagnostik/	hämtad 240704
Socialstyrelsen, Nationell högspecialiserad vård, översikt alla områden	https://www.socialstyrelsen.se/kunskapstod-och-regler/regler-och-riktlinjer/nationell-hogspecialiserad-varld/oversikt/	hämtad 240812
Socialstyrelsen, Nationell kartläggning av barnhälsovården	https://www.socialstyrelsen.se/globalassets/sharepoint-dokument/artikelkatalog/ovrigt/2020-10-6889.pdf	hämtad 240704
Socialstyrelsen, Nationell vårdkompetensrådet	https://www.nationellavardkompetensradet.se/om-radet/om-nationella-varldkompetensradet/	hämtad 240703
Socialstyrelsen, Nationell vägledning om fast vårdkontakt och individuell vårdplan	https://www.socialstyrelsen.se/globalassets/sharepoint-dokument/artikelkatalog/vagledning/2017-10-25.pdf	hämtad 240731
Socialstyrelsen, Nationella planeringsstödet	https://www.socialstyrelsen.se/kunskapstod-och-regler/kompetensforsorjning/nationella-planeringsstodet/	hämtad 240703
Socialstyrelsen, Nationella screeningprogram	https://www.socialstyrelsen.se/kunskapstod-och-regler/regler-och-riktlinjer/nationella-screeningprogram/	hämtad 240731
Socialstyrelsen, Nationellt riktvärde för fast läkarkontakt ska bidra till ökad kontinuitet och trygghet i primärvården	https://www.socialstyrelsen.se/om-socialstyrelsen/pressrum/press/nationellt-riktvarde-for-fast-lakarkontakt-ska-bidra-till-okad-kontinuitet-och-trygghet-i-primarvarlden/	hämtad 240808
Socialstyrelsen, Ny statistik över fosterskador och kromosomavvikelser	https://www.socialstyrelsen.se/aktuellt/ny-statistik-over-fosterskador-och-kromosomavvikelser/	hämtad 240803
Socialstyrelsen, Regleringsbrev 2024 Myndighet	https://www.esv.se/Statsliggaren/Regleringsbrev?rbid=24140	hämtad 240807
Socialstyrelsen, Rett syndrom	https://www.socialstyrelsen.se/kunskapstod-och-regler/omraden/sallsyntahalsotillstand/retts-syndrom/	hämtad 240830

Socialstyrelsen, Samverkan kring barn och unga, Kunskapsguiden	https://kunskapsguiden.se/omraden-och-teman/barn-och-unga/samverkan-kring-barn-och-unga/	hämtad 240804
Socialstyrelsen, SK-kurser	https://www.socialstyrelsen.se/kunskapss-tod-och-regler/utbildning/sk-kurser/	hämtad 240731
Socialstyrelsen, Statsbidrag för handikapporganisationer	https://statsbidrag.socialstyrelsen.se/org-anisationer/handikapporganisationer/	hämtad 240703
Socialstyrelsen, Statsbidrag för viss verksamhet på funktionshinderområdet	https://statsbidrag.socialstyrelsen.se/org-anisationer/viss-verksamhet-pa-funktionshindersområdet/	hämtad 240703
Socialstyrelsen, Statsbidrag inom tandvårdsområdet	https://statsbidrag.socialstyrelsen.se/ovriga/kompetenscentrum-pa-tandvardsområdet/	hämtad 240703
Socialstyrelsen, Statsbidrag till anhörigorganisationer	https://statsbidrag.socialstyrelsen.se/org-anisationer/anhorigorganisationer/	hämtad 240703
Socialstyrelsen, Statsbidrag till organisationer som bidrar till en mer patientcentrerad vård för patientgruppen personer med sällsynta diagnoser	https://statsbidrag.socialstyrelsen.se/org-anisationer/statsbidrag-till-organisationer-inom-området-sallsynta-diagnoser/	hämtad 240703
Socialstyrelsen, Termbanken	https://termbank.socialstyrelsen.se	hämtad 240830
Socialstyrelsen, Termer och klassifikationer	https://www.socialstyrelsen.se/statistik-och-data/klassifikationer-och-koder/	hämtad 240703
Socialstyrelsen, Uppföljning av statsbidrag till kompetenscentrum på tandvårdsområdet	https://www.socialstyrelsen.se/globalassets/sharepoint-dokument/artikelkatalog/ovrigt/2014-12-28.pdf	hämtad 241023
Socialstyrelsen, Vem får göra vad i hälso- och sjukvården och tandvården	https://www.socialstyrelsen.se/kunskapss-tod-och-regler/regler-och-riktlinjer/vem-far-gora-vad/	hämtad 241025
Socialstyrelsens föreskrifter (2018:48) om nationell högspecialiserad vård	https://www.socialstyrelsen.se/kunskapss-tod-och-regler/regler-och-riktlinjer/foreskrifter-och-allmannarad/konsoliderade-foreskrifter/201848-om-nationell-hogspecialiserad-varld/	hämtad 240902

Socialstyrelsens nationella riktlinjer	https://www.socialstyrelsen.se/kunskapssod-och-regler/regler-och-riktlinjer/nationella-riktlinjer/	hämtad 240703
Socialstyrelsens planeringsverktyg för fast läkarkontakt	https://www.socialstyrelsen.se/kunskapssod-och-regler/omraden/god-och-nara-vard/fast-lakarkontakt/	hämtad 241017
Socialstyrelsens rapport om omställningen till God och nära vård	https://www.socialstyrelsen.se/kunskapssod-och-regler/omraden/god-och-nara-vard/uppfoljning/	hämtad 240912
Statens beredning för medicinsk och social utvärdering (SBU), Kontinuitet i vården. Stockholm; 2021	https://www.sbu.se/sv/publikationer/SBU-utvarderar/kontinuitet-i-varden/	hämtad 241029
Västra Götalandsregionen, Mun-H centrum	https://www.mun-h-center.se/	hämtad 240703
WHO, European Observatory on Health Systems and Policies	https://eurohealthobservatory.who.int/publications/i/sweden-health-system-review-2023	hämtad 240902
Ågrenska	https://www.agrenska.se/	hämtad 240830