

Samordnat stöd och jämlik vård

Nationell strategi för sällsynta
hälsotillstånd 2026–2030





Omslagsbild

Inom medicinen finns uttrycket: "När du hör hovslag, tänk på hästar – inte zebror." Det påminner om att vårdpersonal i första hand bör överväga de vanligaste diagnoserna. Men ibland är det faktiskt en zebra. Zebran har därför blivit en symbol för personer som lever med sällsynta hälsotillstånd – tillstånd som ofta är svåra att upptäcka. Med zebramönstret vill vi uppmärksamma även det ovanliga och synliggöra det som annars riskerar att förbises.

Innehåll

Förord	5
Strategin i ett bredare hälso- och sjukvårdsperspektiv	6
Strategins struktur	6
Mål och delmål	7
Patienter med sällsynta hälsotillstånd får tidig diagnos och jämlik tillgång till vård och läkemedel	9
Patienter med sällsynta hälsotillstånd får stöd och vägledning genom vården	13
Patienter med sällsynta hälsotillstånd möts med adekvat kunskap och förståelse i vården	16
Patienter och närstående är delaktiga i vårdutvecklingen	18
Hälsodata är tillgänglig och användbar inom vård, forskning, läkemedelsutveckling och innovation	20
Samordnad drivkraft för strategins genomförande, uppföljning och utvärdering	22

Förord



Elisabet Lann
Sjukvårdsminister

Sällsynta hälsotillstånd är ett samlingsnamn för hälsotillstånd som enligt EU:s definition drabbar högst 5 av 10 000 personer. Det uppskattas finnas omkring 8 000 kända diagnoser som räknas som sällsynta hälsotillstånd, varav mer än 70 procent har ett genetiskt ursprung. Även om varje enskild diagnos är sällsynt, lever uppskattningsvis 500 000 personer i Sverige med ett sällsynt hälsotillstånd. Av dessa bedöms ungefär hälften ha komplexa vårdbehov och mer omfattande behov av stöd från samhället. När även anhöriga och andra närstående inkluderas handlar det om en stor och utsatt grupp i samhället.

Sällsynta hälsotillstånd är i många fall komplexa, medför mångfacetterade och ofta livslånga vårdbehov, kan vara livshotande och debuterar i majoriteten av fallen redan under barndomen. Även om personer med sällsynta hälsotillstånd utgör en heterogen grupp ställs dessa individer inför liknande utmaningar i kontakten med vården. Att hälsotillstånden är sällsynta medför en komplexitet och särskilda utmaningar. Till exempel innebär sällsyntheten att det är svårt för professionen att bygga kunskap och samordningen kan vara mycket komplex eftersom patienterna ofta har många vårdkontakter och ingen naturlig struktur för utredning, behandling och uppföljning. Detta resulterar i att många patienter inte får den hjälp de behöver.

Att ta sig an dessa utmaningar kräver ett samordnat, tvärsektoriellt, långsiktigt och strategiskt arbete på flera nivåer i samhället. Regeringen, myndigheter, hälso- och sjukvårdens och omsorgens huvudmän, lärosäten samt professions- och patientorganisationer och andra berörda aktörer behöver arbeta tillsammans mot gemensamma mål. Regeringen presenterar därför nu Sveriges första nationella strategi för sällsynta hälsotillstånd 2026-2030. Denna strategi handlar om att uppmärksamma och peka ut regeringens långsiktiga inriktning för arbetet på området samt belysa hur vi gemensamt kan bidra till att stärka tillgången till en jämlik hälso- och sjukvård av god kvalitet för patienter med sällsynta hälsotillstånd.

För att ta fram en strategi som grundar sig i patienternas behov samt hälso- och sjukvårdens förutsättningar att tillhandahålla en jämlik vård av god kvalitet gav regeringen Socialstyrelsen i uppdrag att ta fram ett förslag på en nationell strategi för sällsynta hälsotillstånd (S2024/00038). Socialstyrelsens förslag – framtaget i dialog med berörda aktörer, genom omvärldsbevakning och med bred förankring – utgör en central utgångspunkt för denna strategi. Strategin vilar även på myndighetens sex dimensioner av god vård och omsorg, det vill säga att vården ska vara kunskapsbaserad, säker, individanpassad, effektiv, jämlik och tillgänglig.

Nu markeras början på ett långsiktigt och samordnat arbete. Med strategin som grund tar vi nästa steg framåt tillsammans.



Strategin i ett bredare hälso- och sjukvårdsperspektiv

Arbetet med att stärka vården för patienter med sällsynta hälsotillstånd sker parallellt med ett bredare utvecklingsarbete inom hälso- och sjukvården. Detta utvecklingsarbete har stor potential att förbättra förutsättningarna för tidig diagnostik och en jämlik, samordnad och personcentrerad vård även för patienter med sällsynta hälsotillstånd.

I Sverige pågår ett arbete med att ställa om hälso- och sjukvården till en patientnära vård. Detta innebär bland annat att tillgängligheten och kontinuiteten till primärvården ska öka, att vården ska bli mer personcentrerad och att patienten ska kunna vara delaktig utifrån sina förutsättningar och preferenser.

Regeringen genomför därtill flera satsningar som syftar till att stärka det nationella åtagandet för kompetensförsörjning så att vårdbehoven möts i hela landet.

Samtidigt har regeringen höga ambitioner inom life science-området, med målet att Sverige ska vara en ledande life science-nation. I linje med den nationella life science-strategin har regeringen vidtagit flera åtgärder för att stärka innovationskraften inom sjukvården och hela ekosystemet för life science. Genom satsningar på kliniska prövningar kan svenska patienter snabbare få tillgång till de senaste medicinska genombrotten. Regeringens pågående satsning för en jämlik implementering av precisionshälsa kommer skapa större möjligheter för tidig diagnostik, behandling och uppföljning.

En annan central del är regeringens satsningar för att tillgängliggöra hälsodata för vård och forskning. European Health Data Space (EHDS), liksom den nationella digitala infrastrukturen, skapar förutsättningar för tillgängliggörandet av hälsodata i hela vårdkedjan och för forskning. Tillgängliggörandet av hälsodata stärker även förutsättningarna för forskning, utveckling och uppföljning av läkemedel för sällsynta hälsotillstånd, där små patientgrupper och komplexa sjukdomsbilder gör datadriven kunskap och forskningsnära vård särskilt betydelsefull.

Ovanstående exempel utgör ett urval av de stora utvecklingsarbeten som pågår inom hälso- och sjukvården, men illustrerar samtidigt den bredd av initiativ som strategin tar avstamp i. Genom att ta tillvara de strukturer och arbeten som redan existerar ska strategin bidra till att säkerställa att patienter med sällsynta hälsotillstånd får del av den bredare utvecklingen i hälso- och sjukvården samtidigt som deras särskilda behov synliggörs och tillgodoses. Genom strategin skapas även förutsättningar för att sällsynta hälsotillstånd beaktas i andra angränsande strategier och handlingsplaner, såsom life science-strategin och cancerstrategin.

Strategins struktur

Strategin utgår från fem övergripande mål som anger den långsiktiga inriktningen och de resultat som behöver uppnås på nationell nivå genom ett strategiskt utvecklings- och förbättringsarbete. De fem övergripande målen följs av 17 delmål som enskilt och gemensamt ska bidra till att uppfylla de övergripande målen. För att delmålen ska nås behöver olika insatser genomföras av olika aktörer. Under varje delmål beskrivs därför centrala aspekter som är viktiga att beakta i det fortsatta arbetet. Strategin avslutas med hur genomförandet ska stödjas och följas upp för att säkerställa att utvecklingen inom området drivs framåt på ett samlat och långsiktigt sätt.

Mål och delmål



Patienter med sällsynta hälsotillstånd får tidig diagnos och jämlik tillgång till vård och läkemedel



Patienter med sällsynta hälsotillstånd får stöd och vägledning genom vården



Patienter med sällsynta hälsotillstånd möts med adekvat kunskap och förståelse i vården



Patienter och närstående är delaktiga i vårdutvecklingen



Hälsodata är tillgänglig och användbar inom vård, forskning, läkemedelsutveckling och innovation







Patienter med sällsynta hälsotillstånd får tidig diagnos och jämlik tillgång till vård och läkemedel

Trots betydande framsteg inom hälso- och sjukvården finns fortfarande utmaningar i att möta vårdbehoven hos patienter med sällsynta hälsotillstånd. Komplexiteten inom sällsynta hälsotillstånd är stor och kräver samordning mellan olika vårdnivåer och specialiteter inom hälso- och sjukvården och tandvården. I dag saknas en naturlig struktur för utredning, behandling och uppföljning i vården, och komplexa fall skickas mellan olika specialiteter. Skillnader i kunskap och kompetens mellan vårdgivare kan dessutom leda till skillnader i vården beroende på var i landet patienter bor och får vård. Samtidigt finns det flera kliniska verksamheter och expertgrupper med specialiserad inriktning mot specifika sällsynta hälsotillstånd som utgör en viktig resurs. Dessa verksamheter arbetar nationellt för att öka tillgången till diagnostik och för att ta ett helhetsansvar under patientens livstid. För att skapa förutsättningar för att korta tiden för utredning och diagnos samt säkerställa en mer jämlik vård behöver denna kompetens bibehållas, stärkas och göras tillgänglig för hela patientgruppen. Detta förutsätter bland annat långsiktighet och stabilitet i verksamheterna liksom samverkan och samordning inom och mellan olika verksamheter, vårdnivåer och länder. Ett ökat fokus på multidisciplinära arbetssätt och kunskapsstöd som stödjer vårdens medarbetare är likaså centrala aspekter för att möta patienternas behov.

Förutsättningarna stärks för verksamheter som möjliggör tidig diagnos, behandling och uppföljning

En tidig och korrekt diagnos är av central betydelse för patienter med sällsynta hälsotillstånd. Det ger inte bara patienten och anhöriga svar, utan även tillgång till kunskap om prognos, risker och samsjuklighet samt förbättrar möjligheten för patienten att få bästa tillgängliga vård och behandling. Med diagnosen kan en person dessutom erbjudas fosterdiagnostik som möjliggör tidigt stöd vid kommande graviditeter och möjlighet att ta del av forskning om den specifika diagnosen. Trots detta är vägen till diagnos ofta lång och osäker för patienter med sällsynta hälsotillstånd. Många patienter får vänta i

flera år, och vissa får aldrig en diagnos. En utebliven diagnos ökar risken för felaktig eller utebliven behandling men även att patienter riskerar att gå miste om annat stöd från samhället.

Detta understryker vikten av ändamålsenliga förutsättningar för de verksamheter som har en avgörande roll i att möjliggöra tidig diagnos, behandling och uppföljning. I dag erbjuds alla nyfödda barn i Sverige nyföddhetscreening för flera allvarliga medfödda sjukdomar, och utvecklingen inom precisionsdiagnostik skapar ytterligare möjligheter att diagnostisera genetiska sjukdomar. Lika viktigt är att berörda verksamheter även har förutsättningar att utvecklas i takt med de medicinska framsteg som sker. I den nationella life science-strategin är fortsatt utveckling och jämlik implementering av precisionshälsa och avancerade terapier ett av delmålen. För att nå detta mål har steg tagits för att stödja en jämlik, jämställd och samordnad implementering för både barn och vuxna. Med en tydligare struktur för nationell samordning, samverkan och prioriteringar stärks förutsättningarna för att implementeringen sker i enlighet med hälso- och sjukvårdslagens (2017:30) principer om en jämlik, behovsstyrd och kostnads-effektiv vård – något som även är av stor betydelse inom området sällsynta hälsotillstånd.

Exempel på insatser som kan bidra till målpuppfyllelse

- Förutsättningarna för det nationella screeningprogrammet för nyfödda stärks.
- Utvecklingen av nationella nätverk och centrubildningar inom sällsynta hälsotillstånd främjas.
- Socialstyrelsen etablerar ett femårigt införandeprogram för en samordnad och jämlik implementering av precisionsdiagnostik.
- De precisionsmedicinska centrumen vid universitetssjukhusen förstärks.

Multidisciplinära arbetsätt stärks och utvecklas

Upptäckt, diagnos, behandling och uppföljning av patienter med sällsynta hälsotillstånd involverar ofta flera vårdnivåer och specialiteter i hälso- och sjukvården och tandvården. Många sällsynta hälsotillstånd är dessutom komplexa och innebär ofta mångfacetterade, livslånga vårdbehov. För att säkerställa en god och jämlik vård är det därför viktigt med ett stärkt fokus på multidisciplinära arbetsätt över organisatoriska gränser och välfungerande samarbeten mellan vårdnivåer, som mellan primär- och specialiserad vård samt barn- och vuxensjukvård. Utvecklingen inom precisionshälsa understryker ytterligare behovet av sådana arbetsätt, där tolkning av genetiska data och planering av fortsatt vård kräver samverkan mellan olika kliniska specialiteter. En tydligare samordning mellan verksamheter som är specialiserade på sällsynta hälsotillstånd kan dessutom bidra till att kompetens görs nationellt tillgänglig, att synergier skapas och tas till vara samt att multidisciplinära arbetsätt etableras och sprids.

Exempel på insatser som kan bidra till måluppfyllelse

- Universitetssjukhusen samordnar sina insatser inom nationell högspecialiserad vård (NHV), europeiska referensnätverk (ERN) och expertteam, så att viss kompetens görs nationellt tillgänglig, synergier nyttjas och multidisciplinära arbetsätt kan spridas.
- Förutsättningar för multidisciplinära arbetsätt och samarbeten utvecklas inom och mellan vårdnivåer, exempelvis mellan primär- och specialistvård eller barn- och vuxensjukvård.
- Socialstyrelsen identifierar och analyserar förutsättningar för arbete över organisatoriska gränser i multidisciplinära team.

Vårdrekommendationer och behandlingar implementeras jämnt över landet

Implementering av vårdrekommendationer kan bidra till att stärka förutsättningarna för en god och jämlik vård oberoende av var en patient med sällsynta hälsotillstånd bor och får vård. Detta kräver att det finns goda förutsättningar för implementering, exempelvis genom att tillgången och tillgängligheten till stöden förbättras och att användningen i den kliniska vardagen underlättas. Det finns även områden där framtagandet av mer strukturerade och standardiserade bedömningar kan vara värdefullt och bidra till ökad jämlikhet. Socialstyrelsens pågående arbete med att fastställa en modell för prioriteringar av patientgrupper vid införande av precisionsdiagnostik i sjukvården är ett tydligt exempel på en sådan åtgärd. Liknande behov kan även finnas inom områden som rehabilitering, habilitering och för användningen av åtgärden hjälpmedel.

Exempel på insatser som kan bidra till måluppfyllelse

- Implementeringen av precisionshälsa samordnas nationellt och stimuleras långsiktigt.
- Samarbetet mellan regionernas system för kunskapsstyrning och myndigheter stärks för att förbättra tillgången till kunskapsstöd i vårdmötet, exempelvis genom gemensamma informations- och utbildningsinsatser.
- Befintliga kunskapsstöd inom området sällsynta hälsotillstånd tillgängliggörs och sprids till berörda aktörer.
- Socialstyrelsen ser över tillstånd eller medicinska diagnoser som berättigar till särskilt tandvårdsbidrag.

■ Den regionala och nationella nivåstruktureringen av vård inom sällsynta hälsotillstånd tydliggörs och utvecklas

Kunskap om sällsynta hälsotillstånd finns i dag hos enskilda experter, vid expertcentrum och inom nationella och internationella nätverk. För att denna kompetens ska komma alla patienter till nytta är det avgörande att den är nationellt tillgänglig, med tydliga och integrerade vårdvägar och remissförfarande. I Sverige ingår vissa vårdområden inom sällsynta hälsotillstånd i systemet för nationell högspecialiserad vård (NHV). Koncentrationen av viss vård förväntas bidra till förbättrade förutsättningar för vårdutvecklingen genom att vårdvolymerna ökar och därmed möjligheterna till ökad kunskap om sällsynta hälsotillstånd. Eftersom prevalensen av varje enskilt hälsotillstånd är låg, samtidigt som vården av dessa patienter ofta kräver omfattande kunskap och kompetens, kan även ytterligare koncentration av vården vara fördelaktig vid komplexa hälsotillstånd. Detta kan bland annat uppnås genom regional nivåstrukturering. En stärkt integration av europeiska referensnätverk (ERN) i svensk sjukvård kan dessutom bidra till ökat internationellt kunskapsutbyte och skapa bättre förutsättningar för deltagande i internationella kliniska prövningar.

Exempel på insatser som kan bidra till måluppfyllelse

- Den regionala nivåstruktureringen utvecklas med fokus på sällsynta hälsotillstånd.
- Socialstyrelsen tar fram stöd för styrning och ledning till beslutsfattare inom regionledningarna för att tydliggöra vård- och remissvägar för patienter med sällsynta hälsotillstånd.

■ Patienter med sällsynta hälsotillstånd har tillgång till kostnadseffektiv och medicinskt motiverad behandling

Utvecklingen av nya, effektiva läkemedel för sällsynta hälsotillstånd innebär betydande framsteg inom medicinsk forskning och skapar nya möjligheter för personer som lever med dessa tillstånd, särskilt där behandling tidigare saknats. Nya läkemedel kan i många fall innebära stora förbättringar för dessa personers livskvalitet och livslängd. Samtidigt är läkemedel för sällsynta hälsotillstånd ofta högt prissatta och långtidseffekterna är i många fall osäkra. Detta innebär särskilda utmaningar vid införande, uppföljning och finansiering av dessa läkemedel. Sammantaget visar detta på behovet av strukturerade och nationellt samordnade former för bedömning, tidig tillgång och uppföljning av läkemedel för sällsynta hälsotillstånd. Under 2025 införde Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket, som beslutar om vilka läkemedel som ska ingå i högkostnads-skyddet, ett nytt arbetssätt vid värdering av läkemedel för sällsynta hälsotillstånd. Detta innebär att en högre kostnad i relation till nyttan i vissa fall kan accepteras för tillstånd som drabbar ett mycket begränsat antal patienter. Parallellt pågår den statliga utredningen Ett utökat och stärkt statligt ansvar för läkemedel och vaccin (S2026:03), som bland annat analyserar modeller för riskdelning, finansiering och innovationsfrämjande för nya behandlingar, inklusive läkemedel för sällsynta hälsotillstånd.

Exempel på insatser som kan bidra till måluppfyllelse

- Uppföljningen av tillgången till behandlingar med läkemedel för sällsynta hälsotillstånd utvecklas.
- Processerna för genomförandet av hälsoekonomiska bedömningar av läkemedel för sällsynta hälsotillstånd som ska användas på sjukhus utvecklas.
- Modeller för riskdelning, finansiering och innovationsfrämjande utforskas i syfte att möjliggöra att det statliga ansvaret effektivt kan hantera införande av vissa nya terapier, inklusive behandlingar med osäker långtidseffekt och läkemedel för sällsynta sjukdomar.



Will du delta i en studie om covid-19 under graviditet?



Patienter med sällsynta hälsotillstånd får stöd och vägledning genom vården

Det finns i dag ett tydligt behov av att stärka utvecklingen mot samordnande och sammanhållna vårdinsatser för patienter med sällsynta hälsotillstånd. För patienter med komplexa vårdbehov är vårdkontakterna ofta omfattande och det är i många fall patienten eller de närstående som bär det övergripande samordningsansvaret. Att navigera i vården och försöka samordna vårdbesök, tandvård, rehabilitering, habilitering och intyg kan därmed bli en stor del av livet för både patienter och närstående. Det behövs därför ett tydligare fokus på att stärka vårdens förmåga att ge samordnat stöd, där insatserna utformas utifrån individens behov och förutsättningar och där den samlade bördan för patienter och närstående minskar. I linje med detta har regeringen beslutat om propositionen Nästa steg för en god och nära vård (prop. 2025/26:19). Regeringen har också gett Socialstyrelsen i uppdrag att fördela statsbidrag till organisationer som bidrar till en mer patientcentrerad vård för patienter med sällsynta hälsotillstånd (S2025/02147). En väl fungerande och sammanhållna vårdkedja, präglad av personcentrerad vård, ett helhetsperspektiv samt förbättrade förutsättningar för samordning på rätt nivå och samverkan mellan berörda aktörer – såväl inom som mellan regioner, kommuner och andra relevanta verksamheter – är avgörande för att detta ska uppnås.

■ Den personcentrerade vården utvecklas för patienter med sällsynta hälsotillstånd med komplexa vårdbehov

Som för hälso- och sjukvården i stort ska personcentrerad vård vara ett vägledande förhållningssätt vid vård av patienter med sällsynta hälsotillstånd och genomsyra hela vårdprocessen. Med

personcentrerad vård menas en hälso- och sjukvård som utgår från individens behov, preferenser och resurser i alla delar av vårdprocessen. Det innebär bland annat att det finns enkla kontaktvägar in i vården, att patienten är delaktig vid beslutsfattande om vård och behandling, att anpassningar kan göras utifrån patientens behov vid exempelvis funktionsnedsättning, att stöd till egenvård erbjuds samt att patienters och närståendes erfarenheter och kunskaper tas tillvara, både i det enskilda vårdmötet och i utformningen av hälso- och sjukvården.

Personcentrerad vård kan i praktiken betyda olika saker för olika individer och i olika situationer. För patienter med sällsynta hälsotillstånd finns särskilda utmaningar som behöver uppmärksammas. Exempelvis är behovet av fasta vårdkontakter för kontinuitet och samordning ofta stort, men tillgodoses i dag inte i tillräcklig omfattning. Barn som har en långvarig vårdkontakt inom den specialiserade vården möter dessutom ofta utmaningar i övergången till vuxensjukvården. Personer med funktionsnedsättning kan uppleva hinder och utmaningar för att ta del av vården på lika villkor som andra. För att vården ska utvecklas i en mer personcentrerad riktning för denna patientgrupp behöver förutsättningar skapas på alla nivåer i hälso- och sjukvårdssystemet, från system- och organisationsnivå till det enskilda vårdmötet. I mötet med en patient med ett sällsynt hälsotillstånd kan det krävas en högre grad av flexibilitet och anpassning i organisation och arbetssätt. Andra viktiga aspekter omfattar samordning på rätt vårdnivå, starkt kontinuitet genom fast vård- och läkarkontakt samt smidiga övergångar mellan olika vårdnivåer och vårdinstanser. Ett ändamålsenligt och patientanpassat användande av digitala verktyg och vårdtjänster kan dessutom bidra till att underlätta kontakten med vården och stärka såväl kontinuitet som trygghet för patienten. Eftersom en stor andel av de sällsynta hälsotillstånden är

allvarliga och kräver specifik kunskap och särskild uppmärksamhet, exempelvis vid sövning, finns även ett behov av verktyg som stärker patientsäkerheten och minimerar risken för felbehandling.

Exempel på insatser som kan bidra till måluppfyllelse

- Patienter med sällsynta hälsotillstånd erbjuds vid behov en fast vård- och läkarkontakt, i linje med omställningen till en patientnära vård.
- Uppdragsbeskrivningen för fast vård- och läkarkontakt uppdateras med beaktande av behoven hos patienter med sällsynta hälsotillstånd.
- Socialstyrelsen tar fram kunskapsstöd för vårdövergångar, exempelvis från barn- till vuxensjukvård, barn- till vuxentandvård, specialist- till primärvård, primärvård till kommunal primärvård eller akutsjukvård.

■ Primärvården har förutsättningar att bemöta patientgruppen under hela livstiden och har förutsättningar att samordna denna vård

Patienter med sällsynta hälsotillstånd har, liksom övriga befolkningen, återkommande behov av primärvårdens insatser. Primärvården är den första vårdnivån och är tänkt att fungera som navet och basen i hälso- och sjukvården. Den ska ta hand om medicinsk behandling, rehabilitering, omvårdnad och förebyggande arbete som inte kräver den specialiserade vårdens tekniska resurser eller kompetens. I enlighet med primärvårdens lagreglerade grunduppdrag är det också primärvården som ska samordna olika insatser för patienten, i de fall det är mest ändamålsenligt att det sker inom primärvården. En viktig del av uppdraget när det gäller sällsynta hälsotillstånd är att tidigt identifiera patienter som behöver tillgång till särskild expertis för att undvika fördröjd diagnos och behand-

ling. Kombinationen av sällsynta och vanliga behov innebär dock en komplexitet som ställer särskilda krav på hälso- och sjukvårdens förmåga att erbjuda en samordnad vård. För att primärvården ska känna trygghet i omhändertagandet av patienter med sällsynta hälsotillstånd och kunna ta ett tydligt samordningsansvar behövs ändamålsenliga resurser, strukturer och incitament samt en systematisk användning av vårdplaner. Samtidigt kan primärvården ha svårt att få tillgång till stöd från specialister inom sällsynta hälsotillstånd. Det är därför viktigt att primärvårdsläkaren har rätt förutsättningar för att kunna lyssna på en patient, förstå vårdbehovet och söka relevant information eller expertstöd. För detta krävs strukturer och former för kontaktvägar som gör den expertis som finns vid specialistenheter som NHV, ERN och andra liknande expertteam inom sällsynta hälsotillstånd tillgänglig. Det är också viktigt att det finns lämpligt stöd för vägledning av patient och profession till rätt vårdinstans och expertis, samt förutsättningar att erbjuda patienten stöd vid övergången mellan barn- och vuxensjukvård och primär- och specialiserad vård.

Exempel på insatser som kan bidra till måluppfyllelse

- Berörda aktörer tar fram ändamålsenliga strukturer och former för att tillgänggöra expertis för primärvården, inklusive BVC och elevhälsans medicinska insatser och äldreomsorg.
- Centrum för sällsynta diagnosers (CSD) roll att vägleda patient och profession till rätt vårdinstans och expertis inom vården samt att stödja vid övergångar mellan exempelvis specialist- och primärvård och från barn- till vuxensjukvård stärks.

Rehabiliteringen och habiliteringens betydelse och roll i vårdkedjan tydliggörs, integreras och görs mer jämlik över landet

För både barn och vuxna med sällsynta hälsotillstånd är behovet av rehabilitering och habilitering ofta stort och bör därför vara en naturlig del av vårdprocessen, utformad utifrån individens behov, förutsättningar och preferenser. Rehabilitering, habilitering och tillgång till åtgärden hjälpmedel är centrala delar för att hjälpa patienter att återfå eller bibehålla hälsa, uppnå bästa möjliga funktionsförmåga och ges förutsättningar för ett självständigt och aktivt liv i samhället. I dag bedrivs rehabilitering och habilitering inom såväl primärvård som specialiserad samt högspecialiserad vård, med både regioner och kommuner som huvudmän. Tillgång till rehabilitering, habilitering och åtgärden hjälpmedel är dock ojämlig och varierar i landet, vilket tydliggör behovet av att göra tillgången mer jämlik på nationell, regional och lokal nivå. Tidiga, samordnade och allsidiga åtgärder är avgörande för att patienternas behov ska tillgodoses. Kunskapsutveckling i dialog med patienter samt implementering av kliniska riktlinjer och forskning är också viktiga aspekter i att tillhandahålla en rehabilitering och habilitering som möter patienternas behov. Likaså är tillgång till multiprofessionell kompetens och att undersöka nya och resurseffektiva arbetsätt av betydelse. I takt med att fler personer med sällsynta hälsotillstånd lever längre ställs även ökade krav på en välfungerande, tydlig och strukturerad övergång från barn- till vuxensjukvård.

Exempel på insatser som kan bidra till måluppfyllelse

- Vägledning för övergången från barn- till vuxensjukvård för unga med medfödd eller tidigt förvärvat funktionsnedsättning, framtagen av Nationellt programområde (NPO) rehabilitering, habilitering och försäkringsmedicin, implementeras.
- Nya arbetssätt och fördelning av ansvar eller uppgiftsväxling inom kommunal primärvård utifrån patientens behov utforskas.

Tandvårdens betydelse och roll i vårdkedjan tydliggörs och integreras

De senaste åren har kunskapen successivt ökat om den orala hälsans samband med det övriga hälsotillståndet, och det är numera välkänt att sjukdom i munnen kan vara såväl orsak till som följd av sjukdomar i övriga kroppen. Många sällsynta hälsotillstånd har någon form av påverkan på bett, tänder eller funktioner i mun och ansikte (orofacial funktion), vilket kan innebära svårigheter att äta, prata och gäpa samt nedsatt salivkontroll. För att säkerställa en sammanhållen vårdkedja är tandvården därför en central aktör, och det finns behov av att tydligare integrera tandvårdens roll i vårdprocessen. De tre odontologiska kompetenscentrum som i dag behandlar patienter med sällsynta hälsotillstånd har en viktig roll i att samla och sprida kunskap kring sällsynta odontologiska och medicinska tillstånd, vilket bidrar till att stärka kompetensen inom tandvården när det gäller att bemöta och behandla patienter med sällsynta hälsotillstånd. Det är viktigt med långsiktiga och stabila förutsättningar för det fortsatta arbetet. Det är också viktigt att tydliggöra vilken roll allmäntandvården respektive specialisttandvården bör spela inom ramen för sällsynta hälsotillstånd liksom att verka för professionsiniterade samarbeten mellan tandvården och hälso- och sjukvården så att munhälsan blir en naturlig del av den samlade vårdkedjan.

Exempel på insatser som kan bidra till måluppfyllelse

- Verksamhetsiniterade samarbeten mellan tandvård och sjukvård inom sällsynta hälsotillstånd främjas.
- Stöd ges till befintliga odontologiska kompetenscentrum för sällsynta hälsotillstånd.
- Allmäntandvårdens och specialisttandvårdens uppdrag inom området sällsynta hälsotillstånd förtydligas.



Patienter med sällsynta hälsotillstånd möts med adekvat kunskap och förståelse i vården

En grundläggande förutsättning för att hälso- och sjukvård ska kunna erbjuda en god vård även till patienter med sällsynta hälsotillstånd är att bästa tillgängliga kunskap används i varje patientmöte. Informationen om sällsynta hälsotillstånd är spridd och ges av ett flertal aktörer på olika nivåer. Det finns även flera kunskaps- och kompetenscentrum som verkar inom området, men kunskapen är ofta inte tillräckligt tillgänglig eller känd bland vårdpersonal och andra samhällsaktörer. Regeringen har därför gett Socialstyrelsen i uppdrag att stärka informations- och kunskapsspridningen om sällsynta hälsotillstånd. Uppdraget omfattar bland annat att synliggöra medicinsk expertis, stödja införandet av sammanhållna vårdförlopp och att analysera hur kunskap kan samordnas, struktureras och tillgängliggöras, särskilt i primärvården. Avsaknaden av tillgänglig kunskap för vårdpersonal kan leda till att patienter och deras närstående själva måste navigera i vården för att få adekvat vård och behandling liksom tillgång till det samhällsstöd de har rätt till. För att kunskapsstyrningens fulla potential ska nyttjas och ge effekt för patienterna är det avgörande att kunskapen som tas fram är kvalitetsgranskad, systematiskt spridd och tillgängliggjord liksom att den används i vården. På så sätt kan vården möta patienter med sällsynta hälsotillstånd med den kunskap och förståelse som krävs för att ge en jämlik, säker och kvalitativ vård.

■ Befintliga kunskapsbärande funktioner utvecklas

För att patienter med sällsynta hälsotillstånd ska bemötas med adekvat kunskap och förståelse i vården behöver befintlig kunskap nå ut till vård- och omsorgspersonal och andra berörda aktörer. De kunskapsbärande funktioner som i dag finns behöver ges ändamålsenliga förutsättningar för att kunna bidra till kunskapsspridningen på ett effektivt, samordnat och kvalitativt sätt. Detta omfattar även myndigheter, som i olika utsträckning ansvarar för områden som påverkar vården för patienter med sällsynta hälsotillstånd. Myndigheterna bör säkerställa att behoven hos personer med sällsynta hälsotillstånd beaktas i relevanta processer. Likaså är patienters kunskap och erfarenhet en viktig resurs, som kan bidra till att förbättra hälso- och sjukvården. Patientföreningar har även 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.

Exempel på insatser som kan bidra till måluppfyllelse

- Socialstyrelsens uppdrag inom sällsynta hälsotillstånd tydliggörs.
- Tillgängligheten till patientutbildningar inom sällsynta hälsotillstånd förstärks.
- Centrum för sällsynta diagnosers (CSD) roll i att bidra med kunskapsspridning inom området sällsynta hälsotillstånd stöds.

Kunskapen om sällsynta hälsotillstånd höjs hos vård- och omsorgspersonalen

Det finns ett tydligt behov av att kunskapsnivån hos vård- och omsorgspersonal inom hälso- och sjukvården om sällsynta hälsotillstånd och den komplexitet som det innebär är tillräcklig. Den låga prevalensen av varje enskilt sällsynt hälsotillstånd gör det utmanande för vården att bygga upp kunskap, och med cirka 8 000 sällsynta hälsotillstånd är det inte heller realistiskt att hälso- och sjukvården ska ha kunskap om varje enskilt hälsotillstånd. Samtidigt är det avgörande att personal har rätt förutsättningar för att kunna göra välgrundade bedömningar, bland annat för att identifiera komplexa tillstånd som kräver specialiserad kompetens, hänvisa patienten till rätt vård- och stödinstitut och bedöma när det är aktuellt att använda precisionsmedicin. Det är också viktigt att förutsättningar för kontinuerlig utbildning skapas samt att kunskapen om sällsynta hälsotillstånd och områdets komplexitet stärks. Patienter och deras företrädare kan även spela en viktig roll i detta arbete, inte minst för att skapa bättre förutsättningar för hälso- och sjukvården att planera och genomföra insatser som utgår från patientens faktiska behov.

Exempel på insatser som kan bidra till måluppfyllelse

- Berörda aktörer främjar utbildning och kontinuerlig utbildning inom sällsynta hälsotillstånd hos hälso- och sjukvårdspersonal (inom t.ex. genetik, ärftlighet, multiorganpåverkan och precisionsmedicin).
- Kunskapshöjande insatser om sällsynta hälsotillstånd genomförs inom primärvård, barnhälsovård, elev- och studenthälsa, geriatrik och demensvård.

Kunskapsstöden är tillgängliga och användbara

Tillgängliga och användbara kunskapsstöd är avgörande faktorer för att förbättra vården och livssituationen för patienter med sällsynta hälsotillstånd och deras närstående. Det är dock en mycket omfattande uppgift att ta fram vårdprogram, vårdförlopp

eller liknande för alla sällsynta hälsotillstånd. I stället kan det vara mer ändamålsenligt att befintliga kunskapsstöd, diagnostexter och behandlingsrekommendationer ses över samt att nya kunskapsstöd tas fram vid behov, som stärker de delar som är centrala för att en god vård, exempelvis med fokus på ökad samverkan, personcentrering och försäkringsmedicinska bedömningar. Likaså är det av vikt att tydlig information riktas mot patienter och deras närstående, exempelvis när det gäller att stödja hälsosamma levnadsvanor. Inom ramen för detta är det viktigt att de kunskapsstöd som finns, tas fram och sprids är kvalitetsgranskade. För att kunskapsstöden också ska få genomslag i vården behöver de implementeras, och en viktig del i detta är att förbättra tillgängligheten och underlätta användningen i den kliniska vardagen.

Exempel på insatser som kan bidra till måluppfyllelse

- Tillgången till tidig information till patienter och närstående förbättras, t.ex. i samband med diagnosbesked.
- Kunskapsstöd för ökad samverkan och personcentrering i vården tillgängliggörs.
- Behov och utformning av kunskapsstöd till hälso- och sjukvården och andra aktörer avseende försäkringsmedicinska bedömningar för patienter med sällsynta hälsotillstånd och personer med andra komplexa behov undersöks.
- Möjligheten för patientföreningar och patientorganisationer att bidra till implementeringen av kunskapsstöd, som vårdprogram och vårdförlopp stärks.
- Diagnostexter, behandlingsrekommendationer och kunskapsstöd om sällsynta hälsotillstånd, inventeras, utökas och tillgängliggörs, t.ex. via digitala verktyg för vården.



Patienter och närstående är delaktiga i vårdutvecklingen

Ett adekvat patient- och närståendeperspektiv är en förutsättning för att skapa en hälso- och sjukvård som möter individers behov och förväntningar. Det innefattar såväl hur vårdpersonal bemöter och kommunicerar med patienter som hur patienters och närståendes kunskap, erfarenhet, behov och preferenser integreras i utvecklingen av vården. Patientföreningar har även en viktig roll i att utbilda och stärka kunskapen hos sina medlemmar. Samtidigt upplever patienter och närstående att det finns brister i bemötande och information. Förutsättningarna för att organisera sig i patientföreningar är också mer utmanande för patienter med sällsyn-

ta hälsotillstånd eftersom diagnoserna är många och ovanliga var för sig. Detta riskerar att leda till ojämlika möjligheter till inflytande och delaktighet. Det behövs därför ett ökat fokus på att skapa förutsättningar som stärker patienters och närståendes möjlighet att vara delaktiga och medskapande i vården för sällsynta hälsotillstånd. Som ett led i detta arbete har Myndigheten för vård- och omsorgsanalys på uppdrag av regeringen kartlagt och analyserat patient-, brukar- och anhörigorganisationernas roll, finansiering och verksamhet i hälso- och sjukvården (S2025/00531).

■ Förutsättningar utvecklas för patientföreningar inom sällsynta hälsotillstånd att driva sin verksamhet

För att möjliggöra delaktighet och medskapande för patienter och närstående behöver patientföreningar ha goda förutsättningar att driva sin verksamhet. De flesta patientföreningar för sällsynta hälsotillstånd är, på grund av sällsyntheten, små med förhållandevis få medlemmar. Patientföreningar som representerar små diagnosgrupper har i dag svårt att uppfylla regelverket för statsbidrag vilket påverkar möjligheterna att organisera sig och göra sig hörda. Det är därför viktigt att de strukturer som finns även tar hänsyn till mindre föreningars förutsättningar att delta. För att möjliggöra ett brett och representativt patientinflytande finns det behov av uppdaterad och fördjupad förståelse för dessa organisationers förutsättningar att vara medskapare i utvecklingen av hälso- och sjukvården, liksom deras möjligheter att bidra till informationsinsatser och kunskapsutveckling.

Exempel på insatser som kan bidra till måluppfyllelse

- Patientföreningars möjligheter att bidra till bl.a. utbildningar och andra informationsinsatser stärks.

■ Tillgången till patient- och familjestärkande aktiviteter är jämlik över landet

Aktiviteter och andra stödinsatser kan på flera sätt bidra till att patienter och deras närstående får bättre förutsättningar att hantera sin situation samt att känna sig stärkta och delaktiga. Stödet behöver utformas utifrån individens individuella behov, vilket innebär att olika former av insatser finns tillgängliga. Det är därför viktigt att verka för att berörda aktörer – kommunala och regionala verksamheter liksom civilsamhällets organisationer – har möjlighet att erbjuda ett brett utbud av stöd. Olika typer av mötesplatser och sociala aktiviteter kan dessutom skapa viktiga forum för erfarenhetsutbyte och lärande mellan personer som befinner sig i liknande situationer.

Exempel på insatser som kan bidra till måluppfyllelse

- Förutsättningarna förbättras för relevanta aktörer att kunna erbjuda patienter, både barn och vuxna, och deras närstående vistelser vid familjevecka, föräldrträffar eller motsvarande aktiviteter.
- Stödet till närstående stärks, exempelvis genom en informationsportal för anhöriga.

■ Patientinflytandet ökar

Patienter och närstående behöver ges reella möjligheter att bidra med sina erfarenheter och perspektiv i utvecklingen av hälso- och sjukvården. För att detta ska bli verklighet behöver lämpliga former för dialog, delaktighet och medskapande skapas och integreras på såväl statlig som regional nivå och i närliggande organisationer. Att den statliga styrningen av vården, genom relevanta statsbidrag och liknande styrmedel, är utformad för att bland annat stärka patientinflytandet och realisera patientnyttan är därtill en viktig aspekt. Patienter och närstående kan dessutom bidra med viktiga perspektiv i forskning, vilket ytterligare kan stärka kunskapsutvecklingen inom hälso- och sjukvården.

Exempel på insatser som kan bidra till måluppfyllelse

- Patientmedverkan främjas i organ och forum inom t.ex. staten, regionerna och andra relevanta aktörer.
- Patientorganisationers roll och förutsättningar kartläggs och analyseras.



Hälsodata är tillgänglig och användbar inom vård, forskning, läkemedelsutveckling och innovation

Arbetet med att tillgängliggöra hälsodata för vård och forskning och innovation syftar bland annat till att stärka förutsättningarna för att öka kvaliteten i vården, förbättra patientsäkerheten, stärka patientens ställning samt minska den administrativa bördan för hälso- och sjukvårdens medarbetare. Etablerandet av en nationell digital infrastruktur, liksom implementeringen av EHDS, skapar nya möjligheter att dela och använda hälsodata för såväl sjukvårdens behov som för forskning och innovation. Denna utveckling är central för hälso- och sjukvården i stort, men har även särskild betydelse för patienter med sällsynta hälsotillstånd, där till-

gången till samlade och jämförbara data kan vara avgörande för diagnostik, behandling och fortsatt kunskapsutveckling. Att samla in och jämföra data om sällsynta hälsotillstånd är i dag utmanande eftersom patientgrupperna är små och heterogena. Otillräckliga data om sällsynta hälsotillstånd, liksom begränsningar i befintliga kod- och klassificeringssystem, utgör ett hinder för systematiskt förbättringsarbete och kunskapsutveckling. Det finns därför behov av att stärka förutsättningarna för insamling och tillgängliggörande av hälsodata av hög kvalitet samt att säkerställa en effektiv implementering av relevanta kodverk.



Relevanta kodverk och standarder implementeras

För att koda diagnoser i vården samt möjliggöra statistik, uppföljning och jämförelser av sjukdomsförekomst används systemet ICD-10, som är WHO:s internationella klassifikation av sjukdomar och hälsoproblem. Medan endast en bråkdel av alla sällsynta hälsotillstånd täcks av specifika koder i ICD-10, omfattar ICD-11-systemet betydligt fler kliniska koder av de omkring 8 000 kända sällsynta hälsotillstånden. Den mer detaljerade och flexibla kodstrukturen i ICD-11 skapar förbättrade förutsättningar för dokumentation, uppföljning och kunskapsutveckling inom området. Det är därför angeläget att arbetet med implementeringen genomförs, så att de förbättrade möjligheterna till klassificering och uppföljning kan börja användas så snart som möjligt. En sådan utveckling förutsätter ett nära och långsiktigt samarbete mellan berörda aktörer för att säkerställa en samordnad, strukturerad och hållbar lösning.

Exempel på insatser som kan bidra till måluppfyllelse

- Arbetet med att öka interoperabiliteten inom hälsodataområdet utvecklas.
- Samarbetet mellan regionerna och relevanta myndigheter utvecklas för att främja implementeringen relevanta kod- och begrepps-system inom området.

Möjligheterna till uppföljning, utvärdering och vårdutveckling stärks

Tillgången till tillförlitliga och högkvalitativa data är en viktig faktor för att kunna följa och utvärdera vården vid sällsynta hälsotillstånd samt för att skapa underlag för fortsatt utveckling inom området. I nuläget finns flera behov som behöver adresseras för att stärka möjligheterna till uppföljning, utvärdering och kunskapsutveckling. Regeringen arbetar med att utveckla en digital infrastruktur som skapar bättre förutsättningar för automatiserad datainsamling och förbättrade möjligheter till datadelning. Utöver att minska den administrativa bördan för vårdpersonal ger det förbättrade möjligheter till insamling och delning av hälsodata av hög kvalitet med hög täckningsgrad. Parallellt pågår arbete med att möjliggöra insamlingen av ytterligare data från primärvården och uppgifter om rekvisitionsläkemedel. Den ökade insamlingen av uppgifter kommer kunna bidra till förbättrad kunskap och ge ytterligare underlag för vårdens fortsatta utveckling. Tillgången till högkvalitativa hälsodata är också av stor betydelse för forskning, läkemedelsutveckling och innovation. I dag är kunskapen kring många sällsynta hälsotillstånd och möjliga terapier fortfarande otillräcklig, vilket gör det angeläget att forskare får tillgång till relevanta data samtidigt som forskningen inom området intensifieras.

Exempel på insatser som kan bidra till måluppfyllelse

- Utveckling och implementering av nya variabler i nationella hälsodataregister främjas för att säkerställa synligheten av sällsynta hälsotillstånd.
- Ett register för rekvisitionsläkemedel upprättas i enlighet med hälsodataregisterutredningen.



Samordnad drivkraft för strategins genomförande, uppföljning och utvärdering

Med denna strategi läggs grunden för en gemensam, långsiktig och sammanhållen inriktning framåt som ger förutsättningar för olika aktörer att enskilt och tillsammans verka mot samma mål. Regeringens arbete handlar till stor del om att skapa förutsättningar för berörda aktörer att bedriva ett effektivt och strategiskt arbete. Vid sidan av de insatser som regeringen initierar är det av stor betydelse hur bland annat myndigheter, hälso- och sjukvårdens, tandvårdens och omsorgens huvudmän, lärosäten samt professions- och patientorganisationer och andra aktörer agerar inom ramen för sitt eget ansvarsområde. Det är därför önskvärt att handlingsplaner utvecklas i linje med den nationella strategins intentioner och utifrån lokala behov och förutsättningar. I arbetet med strategin är det även viktigt att beakta andra relevanta perspektiv, såsom funktionshinderperspektivet.

I ett senare skede är det viktigt att den nationella strategin blir mer samordnad och sammanhållen. Detta bör ske i samverkan med alla relevanta aktörer. En sådan samordning kan handla om till exempel följande åtgärder:

- utveckla en process som möjliggör att patienter ges en slutlig diagnos snabbare och säkrare än i dag
- öka medvetenheten om sällsynta hälsotillstånd bland hälso- och sjukvårdens personal
- säkerställ en mer sammanhållen och samordnad vård för patienter med sällsynta hälsotillstånd inkluderande tillgång till specialistvård, behandling och läkemedel

- utveckla hur beslut ska fattas gällande screening av sällsynta hälsotillstånd hos nyfödda och barn i unga åldrar
- metodiskt och systematiskt testa nya metoder för diagnos och vård av patienter med odiagnostiserade sällsynta hälsotillstånd
- analysera hur sällsynta hälsotillstånd ytterligare kan inkluderas i det svenska utbildningssystemet för hälso- och sjukvårdspersonal
- utveckla användningen av virtuella digitala verktyg i syfte att öka effektiviteten avseende konsultationer av patienter med sällsynta hälsotillstånd
- se över, utveckla och analysera användningen av läkemedel gällande patienter med sällsynta hälsotillstånd och kartlägg tillgången av läkemedel i hela landet.

För strategins genomförande behövs en samordnad och stödjande drivkraft. En sådan drivkraft kan vara att i ett senare skede ta fram en konkret handlingsplan. En nyckelfaktor i arbetet handlar om att skapa förutsättningar för dialog, samsyn och gemensamt engagemang samt utveckla och ge stöd till berörda aktörers arbete inom området. Det är även avgörande med en strukturerad uppföljning av strategin, med indikatorer som visar utvecklingen i förhållande till strategins mål och delmål. Mot bakgrund av detta har regeringen gett Socialstyrelsen i uppdrag att samordna, stödja och följa upp genomförandet av den nationella strategin för sällsynta hälsotillstånd.

Regeringskansliet

Växel: 08-405 10 00

www.regeringen.se