

2024-01-11  
S2023/03244  
S2024/00038 (delvis)

**Socialdepartementet**

Socialstyrelsen  
106 30 Stockholm

## Uppdrag att ta fram ett förslag till en nationell strategi inom området sällsynta hälsotillstånd

### Regeringens beslut

Regeringen ger Socialstyrelsen i uppdrag att ta fram ett förslag till en nationell strategi inom området sällsynta hälsotillstånd.

Förslaget till en nationell strategi ska:

- utgå från patientgruppernas behov och bidra till att skapa samsyn kring mål och prioriteringsområden för inriktningen framåt,
- bygga vidare på befintliga hälso- och sjukvårdsstrukturer och beakta berörda aktörers olika roller i arbetet med sällsynta hälsotillstånd,
- fokusera på att tydliggöra samordnande och kunskapsspridande funktioner, och
- avgränsas till de ansvarsområden inom hälso- och sjukvården som aktualiseras inom ramen för detta uppdrag.

Det ingår inte i uppdraget att inkludera läkemedel för behandling av sällsynta hälsotillstånd i förslaget till nationell strategi.

Socialstyrelsen ska när uppdraget utförs föra dialog och inhämta kunskap samt synpunkter från relevanta aktörer där urvalet bör representera olika instanser och nivåer inom sjukvården. Viktiga instanser och aktörer är bl.a. patientorganisationer, Ågrenska, Centrum för sällsynta diagnoser, anhörigorganisationer, de nationella programområdena (NPO) såsom Nationellt programområde sällsynta sjukdomar, Sveriges Kommuner och Regioner samt andra organisationer och myndigheter med relevans för uppdraget.

Socialstyrelsen ska även beakta de synpunkter som har lämnats till Regeringskansliet (Socialdepartementet) under hearingen om sällsynta hälsotillstånd den 29 november 2023.

Socialstyrelsen ska löpande informera Regeringskansliet (Socialdepartementet) om hur arbetet med uppdraget fortskrider.

Socialstyrelsen ska, senast den 31 mars 2025, lämna en redovisning av uppdraget till Regeringskansliet (Socialdepartementet). Redovisningen ska innehålla ett förslag till nationell strategi för sällsynta hälsotillstånd med mål och prioriteringar för det fortsatta arbetet liksom förslag på uppföljningssystem. Eventuella förslag på insatser och aktiviteter ska vara ändamålsenliga och kostnadseffektiva och eventuella konsekvenser, inbegripet administrativa och ekonomiska konsekvenser, ska redovisas och beräknas.

För uppdraget får Socialstyrelsen under 2024 använda högst 1 300 000 kronor som ska redovisas mot det under utgiftsområde 9 Hälsovård, sjukvård och social omsorg, anslag 1:6 Bidrag till folkhälsa och sjukvård, anslagspost 3 Kroniska och långvariga sjukdomar. Medlen betalas ut engångsvis efter rekvisition till Kammarkollegiet senast den 1 december 2024.

Medel som inte har använts för avsett ändamål ska återbetalas till Kammarkollegiet senast den 31 mars 2025. Vid samma tidpunkt ska en ekonomisk redovisning av använda medel lämnas till Kammarkollegiet.

Redovisning, rekvisition och återbetalning ska hänvisas till diarienumret för detta beslut.

### **Ärendet**

Sällsynta hälsotillstånd är en samlingsbenämning för sådana sjukdomar som enligt EU:s definition drabbar högst 5 av 10 000 personer. Uppskattningsvis finns det globalt 6 000–8 000 sällsynta diagnoser och cirka 80 procent av de sällsynta diagnoserna har en känd genetisk orsak. För närvarande lever närmare en halv miljon svenskar med sällsynta hälsotillstånd. Det är alltså vanligt att leva med ett sällsynt hälsotillstånd.

Sällsynta hälsotillstånd är i många fall komplexa och kan medföra svåra funktionsnedsättningar. De som lever med sällsynta hälsotillstånd har ofta

mångfacetterade samt livslånga behov och är därför i behov av en sammanhållen vårdkedja. Sällsyntheten innebär särskilda utmaningar för den enskilde och för anhöriga, men även för hälso- och sjukvårdssystemet i stort. Kunskapen om sjukdomarna är i många fall otillräcklig, fragmenterad och utspridd över landet och patienter får ofta vänta en längre tid på en korrekt diagnos och adekvat behandling. Patienterna måste i många fall även ta flera olika kontakter med hälso- och sjukvården till följd av bl.a. bristande samordning och otydlighet kring vilken vårdgivare och vårdnivå som ansvarar för patientens utredning och vård.

Riksdagen har tillkännagett för regeringen det som utskottet anför om dels strategi och finansiering rörande läkemedel mot sällsynta sjukdomar och diagnoser (bet. 2021/22:SoU21 punkt 4, rskr. 2021/22:199), dels om en nationell handlings- och samordningsplan för sällsynta sjukdomar (bet. 2022/23:SoU13 punkt 2, rskr. 2022/23:192).

Regeringen ser i likhet med riksdagen ett behov av ett utvecklat och samordnat arbete inom området sällsynta hälsotillstånd. Arbetet bör beakta etablerade nationella strukturer för sällsynta hälsotillstånd. Ett sådant exempel är Centrum för sällsynta diagnoser i samverkan, som bl.a. arbetar med att öka kunskapen inom området. Vid universitetssjukhusen har det även etablerats sjukvårdsregionala Centrum för sällsynta diagnoser som samverkar med expertteam som ansvarar för en sällsynt diagnos eller en grupp av diagnoser. Det finns även Nationellt programområde sällsynta sjukdomar och på EU-nivå representeras Sverige i de europeiska referensnätverken.

Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket har nyligen redovisat ett uppdrag att analysera och föreslå hur patienternas tillgång till läkemedel för behandling av sällsynta sjukdomar kan stärkas (S2022/03077). Frågan om läkemedel för behandling av sällsynta hälsotillstånd inkluderas inte i förslaget till en nationell strategi inom området sällsynta hälsotillstånd utan bereds vidare inom Regeringskansliet (Socialdepartementet).

### **Närmare om uppdraget**

Förslaget till en nationell strategi inom området sällsynta hälsotillstånd ska sammantaget syfta till att stärka patientgruppernas tillgång till en jämlik hälso- och sjukvård av god kvalitet. Förslaget ska därför särskilt

uppmärksamma och riktas mot de utmaningar och behov som patienter med sällsynta hälsotillstånd möter i kontakt med hälso- och sjukvården.

Förslaget till nationell strategi inom området sällsynta hälsotillstånd ska utgå från befintliga hälso- och sjukvårdsstrukturer samt bygga vidare på verksamheter och kunskapscentrum. Det gäller t.ex. Centrum för sällsynta diagnoser, nationella orofaciala (mun och ansikte) kunskapscentrum och kunskapen inom Nationellt programområde sällsynta sjukdomar samt ideella aktörer inbegripet relevanta patientorganisationer. Det ska framgå av förslaget hur statliga myndigheter, kommuner, regioner, civilsamhälle och andra berörda aktörer kan inkluderas i arbetet med sällsynta hälsotillstånd. Det förslag som lämnas ska bidra till goda förutsättningar för en mer sammanhållen och ändamålsenlig samverkan mellan berörda aktörer. Utvecklingen inom EU och på internationell nivå i fråga om sällsynta hälsotillstånd ska beaktas, om det är lämpligt.

I uppdraget ingår att föreslå vilka mål och prioriteringar som bör fastställas för den nationella strategin. Det ska framgå vilka strukturer som finns för personer med sällsynta hälsotillstånd och förslag ska lämnas på utvecklingsinsatser som bidrar till att patientgruppen får en ändamålsenlig hälso- och sjukvård. I uppdraget ingår även att beakta hur andra länder arbetar med strategier för sällsynta hälsotillstånd.

Socialstyrelsen ska även lämna förslag om vilket stöd som myndigheten kan tillhandahålla vid ett genomförande av den nationella strategin.

Socialstyrelsen ska också lämna förslag på mått för uppföljning av den nationella strategin, liksom hur en sådan uppföljning bör genomföras.

På regeringens vägnar

Acko Ankarberg Johansson

Tova Ganellen

Kopia till

Kammarkollegiet