

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.

Innehåll

Om kunskapsunderlaget	4
Så styrs hälso- och sjukvården i Sverige	5
Riksdagens och regeringens ansvar	5
Regionernas och kommunernas ansvar	5
Hur finansieras vården?	5
Hur påverkar ekonomin vården?	5
Regelverk att ta hänsyn till	6
Samordningen av vård vid sällsynta hälsotillstånd brister	11
Svårt att hantera kombinationen sällsynt och vanlig	12
Journalföringen är inte sammanhållen	13
Kontinuitet särskilt viktigt när vårdprogram och riktlinjer saknas	14
Behov av vård och stöd under hela livsrytmen	16
När livet med ett sällsynt hälsotillstånd börjar	16
Habiliteringen haltar	18
Intygshanteringen behöver förbättras	19
Den äldre personens vårdbehov	20
Vård i livets slutskede	20
Diagnostik och precisionsmedicin för personcentrerad vård ...	21
Genetisk diagnostik vid sällsynta hälsotillstånd	21
Vårdstrukturer med särskilda uppdrag	22
Kunskapsspridande funktioner	29
Patientmedverkan i vården måste öka	29
Socialstyrelsens uppdrag inom sällsynta hälsotillstånd är litet	30
Regionernas system för kunskapsstyrning är motorn	37
Lärosätenas och professionens bidrag i utbildning inom sällsynta hälsotillstånd	39
Läkemedelsverkets bidrag till ökad kunskap	39
Kunskaps- och kompetenscentrum för sällsynta hälsotillstånd	40
Referenser	43

Om kunskapsunderlaget

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* en fullständig beskrivning av alla regelverk som påverkar svensk hälso- och sjukvård, eller en fullständig beskrivning av hela vårt sjukvårdssystem. Det är heller *inte* en fullständig beskrivning av alla de kunskapsspridande funktioner som finns inom och i anslutning till vården. Vi ger *inte* några beskrivningar av hur vården ska gå till vid olika hälsotillstånd och av olika vårdgivare.

De lagar, konventioner och direktiv vi beskriver skulle – 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. Genom detta kunskapsunderlag samt bilagan Omvärldsbevakning vill vi tydliggöra de synergier som identifierats vara av betydelse för området sällsynta hälsotillstånd. Med våra mål, delmål och förslag till insatser i huvudrapporten, *Förslag till nationell strategi – Sällsynta hälsotillstånd*, har vi som mål att stärka området utan att skapa parallella eller motsättande strukturer, aktiviteter och insatser.

Så styrs hälso- och sjukvården i Sverige

Riksdagens och regeringens ansvar

Riksdagen bestämmer lagarna som styr hälso- och sjukvården. Den beslutar också om statens budget, inklusive pengar till vården genom generella och riktade bidrag. Regeringen har det övergripande ansvaret för hälso- och sjukvårdspolitiken. Den beslutar om satsningar och strategier samt hur statens pengar ska användas. Regeringen kan föreslå nya lagar och ge uppdrag till myndigheter. Den kan också skriva avtal med olika organisationer för att förbättra vården.

Regionernas och kommunernas ansvar

Regionerna och kommunerna bestämmer hur vården ska organiseras. Det innebär att de beslutar om

- antalet sjukhus, vårdcentraler och andra vårdinrättningar.
- hur vården i hemmet och på särskilda boenden ska fungera.
- bemanning, arbetsuppgifter och löner för personalen.
- ersättning till privata vårdgivare som har offentlig finansiering.

Hur finansieras vården?

Hälso- och sjukvården finansieras främst av regionerna och kommunerna genom skatter. De får också bidrag från staten och vissa extra stimulanspengar. En mindre del av vården finansieras genom patientavgifter.

Hur påverkar ekonomin vården?

Det finns olika sätt att ersätta vårdgivare ekonomiskt, och regioner och kommuner bestämmer själva hur det ska ske. Därför ser det olika ut i olika delar av landet. Många ersättningssystem bygger på att vårdgivare får betalt utifrån

- hur mycket resurser de använder
- vilka prestationer de utför
- hur väl de uppnår uppsatta mål.

Dessa system kan göra vården mer effektiv men kan också leda till målkonflikter. Till exempel kan de göra det svårare att skapa en sammanhållen vård, eftersom fokus ofta ligger på lokal effektivisering snarare än samarbete.

Regelverk att ta hänsyn till

Sedan 1997 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.

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 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 NHV och regleras i 7 kap. 5–5 b §§ HSL, 2 kap. HSF samt i Socialstyrelsens föreskrifter (HSLF-FS 2018:48) om NHV.

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.

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. 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 patienter med sällsynta hälsotillstånd.

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.

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

- samordna vårdens insatser
- informera om vårdsituationen
- 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 sluten hälso- och sjukvård

I hälso- och sjukvårdslagen (SFS 2017:30, lagändring SFS 2023:191) finns även bestämmelser om samordnad individuell plan (SIP). 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 sluten hälso- och sjukvård (2019:979). Lagen tydliggör de krav som ställs på huvudmännen i fråga om samverkan och samordning (4 kap. 1 §, 2019:979).

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).

Direktivet fastställer regler för patienters rättigheter vid vård i annat EU-land, exempelvis att medborgare har möjlighet att söka vård och tandvård i annat EU-land och få kostnaderna för denna vård ersatt av hemlandet. Socialstyrelsen är nationell kontaktpunkt för utländska medborgare som vill söka vård i Sverige och Försäkringskassan nationell kontaktpunkt för svenska medborgare som vill söka vård utomlands.

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.

Samordningen av vård vid sällsynta hälsotillstånd brister

Behovet av fasta vårdkontakter för kontinuitet och samordning är stort för patienter med sällsynta hälsotillstånd, men flera rapporter visar att behovet inte tillgodoses i tillräckligt stor omfattning. När patienten behöver insatser från flera vårdnivåer, och när olika kroppsorgan är inblandade, är det svårt för vården idag att samarbeta mellan stuprören framför allt 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.

Det kan vara svårt för en aktör att samordna alla vårdnivåer för alla grupper av sällsynta hälsotillstånd. En pågående utredning ska också titta på om en fast läkarkontakt inom specialistvården kan krävas. Samordning behöver ske på rätt vårdnivå. När multidisciplinära utredningar och avancerade behandlingar är aktuella behöver exempelvis samordningen ske inom högspecialiserad vård. För samordning av vårdaktörer som inte bedriver avancerade utredningar eller behandlingar behövs det en annan form av koordinering.

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

Barn som har en långvarig vårdkontakt inom den specialiserade vården möter ofta utmaningar när de ska övergå till vuxensjukvården. Detta gäller både vid övergång till specialiserad vuxensjukvård och till primärvården, om det är där vården ska fortsätta. Vanliga problem är brist på delaktighet, stöd och tydlig information, vilket kan göra övergången otrygg. För barn med funktionsnedsättning eller kroniska sjukdomar blir detta särskilt svårt, eftersom de behöver kontinuitet för att få rätt stöd.

För att förbättra övergången bör vården utgå från individens behov och planeringen bör starta i god tid. Kontinuitet är extra viktig, dessutom behöver möjligheterna till nationell uppföljning och utvärdering stärkas.

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. Förutsättningar som behöver ges handlar exempelvis om tydlighet från ledningsnivå för att öka kunskapen om vad samordning innebär och vikten av att det finns en vårdplan. Det behöver även ges bättre incitament till att ta ansvaret för samordning. För den enskilde primärvårdsläkaren behöver också förutsättningar som it-stöd, tillgång till expertis och tid att inhämta information och kunskap om det sällsynta hälsotillståndet bli bättre.

Även för **tandvården** behöver en smidig övergång mellan barn- och vuxentandvård säkerställas och behovet av tillgång till specialisttandvård fortsätter i det vuxna livet för många personer med sällsynta hälsotillstånd.

Svårt att hantera kombinationen sällsynt och vanlig

Personer med sällsynta hälsotillstånd är inte undantagna de hälsoproblem som den övriga befolkningen drabbas av, och därmed vänder sig även personer med sällsynta hälsotillstånd i första hand till primärvården. Primärvården ska ta hand om medicinsk behandling, rehabilitering, omvårdnad, förebyggande arbete och samordning även för patienter med sällsynta hälsotillstånd. Men kombinationen av sällsynt och vanlig kan vara nog så komplicerad för hälso- och sjukvården att hantera.

Primärvårdens främsta uppgifter i förhållande till sällsynta hälsotillstånd är dels att uppmärksamma att det är, eller kan vara, något sällsynt, att urskilja det sjuka från det friska och se helhetsbilden. Primärvårdens uppdrag är inte att känna till alla sällsynta hälsotillstånd och 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 för att kunna ta hand om patientens ”vanliga” vårdbehov.

Primärvårdsläkaren kan, liksom specialistläkaren, behöva extra tid för att lyssna på en patient med ett sällsynt hälsotillstånd för att få grepp om hälsotillståndet och vårdbehovet. 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 ett sällsynt hälsotillstånd. 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.

Journalföringen är inte sammanhållen

En person med ett sällsynt hälsotillstånd med många olika vårdkontakter påverkas av 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 patienter med sällsynta hälsotillstånd 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.

Utmaningarna med att dela uppgifter beror bland annat på att tandvård och hälso- och sjukvård i hög utsträckning använder journalsystem som inte är kompatibla. Behovet av samverkan och sammanhållna journalsystem mellan tandvård och hälso- och sjukvård bör därför beaktas när nya journalsystem och e-tjänster utvecklas och införs.

Nationell patientöversikt används inte i tillräcklig utsträckning

Alla regioner är anslutna till Nationell patientöversikt (NPÖ), men de tillgängliggör olika informationsmängder – och endast 54 av landets 290 kommuner visar information i NPÖ. 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.

Uppmärksamhetsinformationen i patientjournalen brister

En stor andel av de sällsynta hälsotillstånden är allvarliga och kräver kunskap om tillståndet och särskild uppmärksamhet exempelvis vid sövning, avseende energi-intag eller annan särskild vådrutin. Även annan specifik information kan vara av stort värde i medicinsk akut situation. Flera i patientgruppen kan inte heller själva kommunicera kring sitt tillstånd utan är beroende av att information ges via anhöriga eller att sjukvårdspersonal finner informationen i journalen. Extra svårt blir detta vid en akut situation men kan vara aktuellt även i andra sjukvårdssituationer då flera inom gruppen har intellektuell och kognitiv påverkan.

Uppmärksamhetsinformation (UMI) innebär att vårdpersonal ska hitta information om patienten som kan vara avgörande för att ge hen patientsäker vård. För att ge UMI förordas att man anger tillstånd på diagnosnivå med hjälp av ICD eller SNOMED CT men för ett stort antal av de sällsynta hälsotillstånden saknas dock specifik diagnos i ICD-systemet och bara övergripande ospecifika diagnoser kan kodas.

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 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. Målsättningen var att minst 55 procent av hela befolkningen hade tillgång till en fast läkarkontakt vid

2022 års utgång, med en än högre andel för de med komplexa vårdbehov. 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, vilket talar för att målet inte har uppnåtts ens för de med komplexa vårdbehov. Av dessa är det också endast fyra av tio som tycker att vårdkontakten hjälper till i kontakter med vården.

Kontaktsjuksköterska erbjuds idag till de som utreds eller behandlas för en cancersjukdom för att samordna, ge stöd och förbättra kommunikationen mellan patient och vårdenhet. Kontaktsjuksköterska har återkommande utvärderats vara gynnsamt för personer med långvariga eller livslånga sjukdomar eller hälsotillstånd, även om brister i tydlighet om var man skall vända sig och ojämlig tillgänglighet över landet kvarstår. Förslag att införa och utvärdera en sådan modell för personer med sällsynta hälsotillstånd har förts fram under utredningen, men förutsättningar för ett sådant införande behöver utredas av sjukvårdens huvudmän i samarbete med företrädare för patienter och närstående.

Patienten måste upprepa sin sjukdomshistoria

För många patienter som besöker primärvården genom sin vårdcentral eller habiliteringen kan det idag 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. En fast läkarkontakt inom flera vårdnivåer kan därför vara till nytta, inte bara för patienten utan även för vården.

Behov av vård och stöd under hela livscykeln

En stor andel av de idag flera tusen kända sällsynta diagnoserna debuterar i barndomen, medan andra debuterar först i vuxen ålder. Med medicinska framsteg och behandlingar blir även alltfler personer med ett sällsynt hälsotillstånd mer åsrika. Patienter med sällsynta hälsotillstånd kan behöva vård och stöd under hela sin livscykel. Utmaningar för att uppnå god och jämlik vård behöver adresseras i både barn-, vuxen och äldreomsorg.

När livet med ett sällsynt hälsotillstånd börjar

Mödra- och barnhälsovård är viktiga vårdinstanser för att upptäcka förändringar, avvikelser och sjukdomstillstånd hos foster och barn i ett tidigt stadiet. Redan i fosterstadiet kan eventuella fosteravvikelser 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 nyföddhetsscreeningen 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 idag 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. Professionerna inom BVC och elevhälsans medicinska insatser (EMI) möter regelbundet den stora majoriteten av barn och unga för hälsoundersökningar på universell nivå och kan därmed öka möjligheterna för att symtom eller tecken på sällsynta hälsotillstånd kan uppmärksammas och identifieras tidigt under småbarnsåren eller i skolåldern. Detsamma gäller tandvården som potentiellt kan 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 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 är idag NHV, det vill säga specialiserade kliniker som har ett nationellt patientupptag och utför vård med tillstånd från staten. Exempel: Sällsynta njursjukdomar, viss barn- och ungdomskirurgi, tarmrehabilitering för barn och hjärtkirurgi på barn och ungdomar.

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

Det är också viktigt att personer med sällsynta hälsotillstånd med medfödd eller förvärvad funktionsnedsättning får tidiga, samordnade och allsidiga habiliterings- och rehabiliteringsinsatser utifrån behov och förutsättningar.

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. 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 patientens behov.

Habiliteringen haltar

Habiliteringen är verksamheter som ger råd, stöd och behandling för personer med medfödda eller förvärvade funktionsnedsättningar – alltså för flertalet av dem med sällsynta hälsotillstånd. Personen kan få habilitering inom eller utöver ordinarie sjukvård. Sjukvårdshuvudmännen är även skyldiga att erbjuda personer med funktionsnedsättning hjälpmedel, men det brister ofta i tillgängligheten av framför allt specialhjälpmedel (hjälpmedel utanför upphandlat sortiment) och behoven tillgodoses inte. Inom habiliteringen har det också blivit ett stort inflöde av andra patientgrupper utan ökning av resurser. Det finns en risk för undanträngningseffekt för målgruppen med sällsynta hälsotillstånd.

Alla regioner erbjuder sedan länge habilitering för barn, och en stor andel av dessa barn uppnår idag vuxen ålder. För många kvarstår eller ökar behovet av habiliteringsinsatser under hela livet. Alla regioner erbjuder habilitering också för vuxna, men omfattning och utbud kan variera. Uppdraget för respektive habiliteringsverksamhet ser olika ut över landet. 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. 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. Detta försvårar kommunikationen med andra vårdinstanser eftersom det blir otydligt vart man ska vända sig för den enskilde patientens behov.

Flera regioner saknar också läkare inom habilitering. Detta medför särskilt stort behov av samordning mellan läkare och icke-medicinsk habilitering, plus övrig primär- och sekundärvård som är aktuell för individen. Det finns även en geografiskt ojämlik tillgång till exempelvis specialistutbildade fysioterapeuter, arbetsterapeuter och olika typer av stödpersonal där majoriteten arbetar i storstadsregionerna. Detta försvårar implementeringen

av kliniska riktlinjer, forskning och kompetensöverföring mellan seniora och juniora kollegor. 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 och medicinska underlag som utfärdas 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 och förutsätter att informationen överförs mellan vårdnivåer och mellan barn- till vuxensjukvård. Saknas en fast läkarkontakt eller definierad vårdcentral som patienten med ett sällsynt hälsotillstånd hör till försvåras överlämningen då det inte finns en struktur eller funktion inom primärvården som är självklar mottagare av vårdplanen.

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

När huvudmannen utgörs av både region och kommun kan framtagande av en samordnad individuell plan (SIP) behövas. Även andra aktörer som kommun, Arbetsförmedlingen och Försäkringskassan m.fl. kan bjudas in och öka förutsättningarna för att skapa en gemensam och enhetlig bild av problematiken och behoven hos personen med det sällsynta hälsotillståndet. Detta skapar även bättre förutsättningar för ett fullgott intyg.

För en person som lever med ett sällsynt hälsotillstånd kan det handla om en progressiv sjukdom som försämras innan intyget hinner bedömas. Det kan också handla om att kunskapen om hälsotillståndet är låg hos handläggare inom kommunen 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, som exempelvis för en elev med en sällsynt sjukdom som är livslång – och utan förväntad förändring i hälsotillståndets svårighetsgrad – där intyget måste förnyas vid

varje år för att eleven ska få skolskjuts, trots att man vet att behovet av stöd inte kommer att förändras.

Den 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, vuxenhabiliteringen 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 fysioterapeut, arbetsterapeut, 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 patienter och 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 en 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 det specifika hälsotillståndet.

Diagnostik och precisionsmedicin för personcentrerad vård

För patienter med sällsynta hälsotillstånd kan precisionsmedicin erbjuda en viktig dimension av personcentrerad vård genom mer riktade och personligt anpassade behandlingar. Precisionsmedicin är inte unikt för sällsynta hälsotillstånd. Diagnostik och behandling av mer vanligt förekommande sjukdomar utvecklas på motsvarande sätt. Skillnaden mellan dem handlar mer om tillämpning och skala än om innehåll.

Med avancerad genomik och molekylärbiologi kan orsakerna bakom många sällsynta hälsotillstånd identifieras och behandlingar skräddarsys. I regionerna investeras, utvecklas och byggs det avancerad teknologisk och analytisk infrastruktur. Detta gynnar även mer vanligt förekommande sjukdomar. Sällsynta hälsotillstånd kräver mer individualiserad användning av teknologin, medan precisionsmedicin vid mer vanligt förekommande hälsotillstånd snarare skalar upp och generaliserar till bredare populationer. Det är viktigt att synkronisera och integrera dessa två intressen och utvecklingsvägar.

Genetisk diagnostik vid sällsynta hälsotillstånd

Den stora majoriteten av alla sällsynta hälsotillstånd bedöms ha ett genetiskt ursprung. För att förbättra utredningsprocessen och minska tiden till diagnos behövs tidig tillgång till avancerade diagnostiska verktyg, som helgenomsekvensering, för att identifiera sjukdomsorsakande genetiska varianter hos individer med sällsynta hälsotillstånd. Den genetiska informationen kompletterar annan laboratorie- och bilddiagnostik samt den kliniska sjukdomsbilden, varför behovet av multidisciplinärt arbete är stort. Strukturerad lagring av data är en förutsättning för att kunna koppla genetisk information till nya kliniska symtom och nya behandlingar. AI-baserad analys ger också stora möjligheter till förbättrade analysprocesser.

Ärftligheten av sällsynta hälsotillstånd är också betydande och ger en extra, komplicerande dimension som behöver beaktas i vård och omvårdnad av dessa individer. Fler och tidigare diagnoser kommer att innebära en ökad efterfrågan på testning av anlagsbärare och behov av psykosocialt stöd och genetisk vägledning, utförd av specifikt utbildad vårdpersonal.

Utvecklingen inom den genetiska diagnostiken för även med sig nya etiska frågeställningar att hantera, exempelvis blir det svårt att anonymisera data

när det är små patientgrupper. I takt med ökad diagnostik och ökad tillgång till genetisk utredning ökar även förekomsten av överdiagnostik, samt förekomsten av svårtolkad och komplex information där den kliniska relevansen är tveksam eller oklar.

Detta måste ställas mot möjligheterna att ge säker och effektiv vård, tillgängliggöra data för forskning och kunna utveckla vården även för patienter med sällsynta hälsotillstånd. I takt med denna utveckling behöver expertkompetens förstärkas, för sjukvården nya kompetenser tillföras och breddutbildning införas.

➔ **Läs mer** i avsnittet Ökad tillgång till diagnostisering av sällsynta hälsotillstånd i bilaga Omvärldsbevakning

➔ **Läs mer** i avsnittet Brist på olika typer av vårdprofessioner

Artificiell intelligens kan revolutionera området

Artificiell intelligens (AI) har möjlighet att bli ett kraftfullt verktyg för att förbättra både diagnos och behandling av sällsynta hälsotillstånd. Redan idag finns digitala diagnosverktyg tillgängliga, och de vidareutvecklas med hjälp av AI. Det finns stor potential för vidareutveckling inom området med tanke på den snabba utvecklingen med stora datamängder, artificiell intelligens (AI) och storskalig sekvensering. Denna utveckling bör ske inom ramen för forskningsprojekt med möjlighet till framtida klinisk implementering.

I takt med ökande täckningsgrad av diagnoskoder och tillgänglighet av journal- och registerdata för sällsynta hälsotillstånd förbättras förutsättningarna för en snabbare diagnos och behandling. Det ger också underlag för analys för kommande behandlingar. Med utvecklingen inom AI kan vi även ta tillvara den spridda kunskap som finns om sällsynta hälsotillstånd. AI-verktyg har potential att vara både tidsbesparande och ett stort stöd för sjukvården.

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. Dessa vårdstrukturer har också ett stort ansvar och viktigt uppdrag i att sprida kunskap. Här presenterar vi ett antal kliniska verksamheter av den här typen:

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

Nationell högspecialiserad vård (NHV)

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 koncentration av viss vård 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. NHV kan omfatta en hel eller delar av en vårdkedja, och innebär ofta att NHV-enheten har ett helhetsansvar för patientens vårdplan. 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 remittenter, 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. De 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. Eftersom NHV är tillståndspliktig vård får ingen region utan tillstånd bedriva NHV. Remiss- och vårdflöden till NHV är därför tydliggjorda och ska följas.

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.

Regional nivåstrukturering

Regional nivåstrukturering är till del genomförd inom cancer, men har inte genomförts inom sällsynta hälsotillstånd på motsvarande sätt. Båda områden berörs av den nationella nivåstruktureringen inom systemet för nationell högspecialiserad vård, beskriven ovan. Inom vård generellt, har arbetet med regional nivåstrukturering framför allt handlat om arbetsfördelning för specifika ingrepp och vårdinsatser inom en samverkansregion. Inspel som föreliggande utredning har tagit del av gällande regional nivåstrukturering för sällsynta hälsotillstånd handlar mer om uppdelning av diagnosgrupper eller högspecialiserad vård för komplexa patienter och behöver därför utredas vidare av huvudmännen.

Regionernas system för kunskapsstyrning samverkar med Socialstyrelsen gällande nivåstrukturering på nationell nivå. NPO:s uppdrag kan stärkas för att även stödja genomförandet av regional nivåstrukturering utifrån sällsynta hälsotillstånd.

Att införa särskilda specialistmottagningar, koordinerade vårdenheter, som tar emot komplexa fall av sällsynta hälsotillstånd och som ansvarar för att samordna bedömningsmöten mellan olika specialiteter, multidisciplinära konferenser, för utredning och behandling, har förts fram i dialoger med olika aktörer under utredningens gång. Lösningarna för sådan verksamhet kan behöva se olika ut för olika universitetssjukhus beroende på deras förutsättningar. Behov och förutsättningar för att införa denna typ av verksamhet behöver därför utredas vidare av huvudmännen.

Europeiska referensnätverk (ERN)

I enlighet med patientrörlighetsdirektivet bildades europeiska referensnätverk (ERN) med stöd från EU-kommissionen 2017. Syftet är att förbättra tillgängligheten till information 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 knutna för att delta i arbetet, så kallade ePAGs (European Patient Advocacy Groups).

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 jämnt organiserad: fördelningen av och tillgången till ERN är ojämn i Sverige. ERN är inte heller allmänt känt inom professionen, det

finns heller ingen naturlig remissväg eller vårdflöde som leder till ERN. Ett större arbete behöver göras för att synliggöra strukturen och därmed skapa lika möjligheter för tillgång till expertkunskap.

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

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.

Expertteamerna 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 patientföreträdares) 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 utanför universitetssjukhusen. 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.

Nyföddhetsscreening (PKU-test) erbjuds alla

Verksamheten vid Centrum för medfödda metabola sjukdomar (CMMS) på Karolinska Universitetssjukhuset ansvarar för all nyföddhetsscreening i Sverige. Syftet är att hitta barn med någon av ett antal sällsynta 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. 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.

Nyföddhetsscreeningen står inför en expansion på grund av den kraftiga utvecklingen inom diagnostik och behandling. För att nuvarande kvalitet och precision ska kunna upprätthållas när verksamheten expanderar, behöver programmet en långsiktig förvaltning, där alla delar kan bedrivas och utvecklas hållbart och samordnat över hela landet. Screeningverksamheten omfattar även PKU-biobanken där kvarvarande provmaterial sparas för att kunna analyseras igen, för kvalitetskontroll och diagnostik, och för metodutveckling inför bland annat utvidgning av screeningprogrammet och för forskning.

Nyföddhetsscreeningprogrammet, den riktade diagnostiken, individualiserade behandlingen och långtidsuppföljning av patienterna sker idag samordnat i landet. PKU-laboratoriet får återkoppling från regionerna så att kvalitet och precision upprätthålls i nyföddhetsscreeningen.

Nyföddhetsscreeningen 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 nyföddhetsscreeningen 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 nyföddhetsscreeningen (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 nyföddhetsscreening genom att klicka på länken [Biobank Sverige – publikationer](#)

Vård vid cystisk fibros bedrivs vid specialistcentrum

Göteborg, Lund, Stockholm och Uppsala CF-centrum 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 centrum, 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-centrum, 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 centrumen 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. Centrumen är uppbyggda på olika sätt och 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 kunskapscentrum. 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 hälsotillstånd. Kunskapscentrumen 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 ett utökat samarbete med andra vårdinstanser, exempelvis med 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. Primo har en nära samverkan med barn- och ungdomshabiliteringen och vuxenhabiliteringen i regionen och fungerar som konsultstöd till annan vårdpersonal.

Kunskapsspridande funktioner

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. Det finns också flera kunskaps- och kompetenscentrum som verkar inom området sällsynta hälsotillstånd. Nedan beskriver vi några verksamheter som kan bidra till att uppnå förbättrad vård för patienter med sällsynta hälsotillstånd med hjälp av ökad kunskap.

Men även om 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. 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. Synonymt med sällsynthetens dilemma är det också relativt få personer (experter) som bär kunskap inom området. Oundvikligen är det även dessa personer som tar fram kunskapsunderlag, undervisar såväl studenter som kollegor, forskar, bedriver vård, inklusive NHV och ERN, samt deltar i arbetsgrupperingar och expertteam. Dessa personer är oftast medarbetare vid universitetssjukhusen.

Det kommer att krävas kunskapshöjande insatser för att förbättra vården och livssituationen för personer med sällsynta hälsotillstånd och deras närstående. Men det kommer också att krävas stöd till de individer, experter och vårdgivare som bär på kunskapen och arbetar fram kunskapsunderlagen.

Patientmedverkan i vården måste öka

Det finns många exempel på att patientmedverkan skapar värde i hälso- och sjukvården och att det har en tydlig potential att bidra med nytta inom flera områden, inte bara inom kunskapsspridning.

Patienters kunskap och erfarenhet är en outnyttjad resurs som kan bidra till att förbättra hälso- och sjukvården på många sätt. Det handlar inte bara om att säkerställa att patientinformation fungerar, utan om att aktivt inkludera patienters perspektiv i utvecklingen och styrningen av vården.

I både Sverige och andra länder har man insett att patientföreträdare tillför viktiga insikter som vårdens beslutsfattare ofta saknar. Det finns en tydlig trend i ökad efterfrågan på företrädare för patienter i svensk sjukvård och

beslutsfattare ser i allt högre utsträckning patienten som en resurs för att göra vård och behandling bättre. Trots detta upplever många patientföreträdare att deras synpunkter inte tas om hand på ett systematiskt sätt, att de involveras för sent eller inte alls.

För att skapa en mer jämlik och effektiv vård måste patienters delaktighet stärkas. Patientföreträdare ska inte bara ses som rådgivare utan som en självklar del av vårdens utveckling och beslutsfattande.

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. Det är idag lagstadgat att patienten och de närmaste ska vara delaktiga i vård och behandling.

För kunskapsutbyte och för att öka möjligheten att påverka i gemensamma frågor samarbetar patientorganisationer även internationellt via nätverken Sällsynta brukarorganisationers nordiska nätverk (SBONN), EURORDIS – Rare Diseases Europe och European Patients' Academy for Therapeutic Innovation (EUPATI).

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. De flesta patientföreningar för sällsynta hälsotillstånd är dock, på grund av sällsyntheten, små med förhållandevis få medlemmar. Föreningarna har svårt att uppfylla kraven för att få möjlighet till stadsbidrag utifrån dagens kriterier, men de har samma behov av insatser som föreningar och organisationer som idag får stadsbidrag. En del av föreningarna är berättigade till statsbidrag. Men med ett ökat antal organisationer och föreningar som delar på totalsumman försvagas de allt mer ju fler som beviljas ersättning.

Patientmedverkan som helhet utgår och består inte längre enbart av organisationer och föreningar utan även genom engagemang och inkludering av mer eller mindre välorganiserade föreningar genom digitala nätverk, spetspatienter och enskilda medborgare.

Socialstyrelsens uppdrag inom sällsynta hälsotillstånd är litet

Socialstyrelsen har idag ett begränsat uppdrag specifikt inriktat mot sällsynta hälsotillstånd. Myndigheten upphandlar ett informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd, vi deltar i ett nordiskt nätverk för sällsynta

sjukdomar (NNRD) och vi sitter i medlemsländernas styrelse (Board of Member States) för de europeiska referensnätverken (ERN).

Tidigare (mellan 2012 och 2017) hade myndigheten även i uppdrag av regeringen att upphandla en nationell funktion för samordning, koordinering och informationsspridning inom området sällsynta sjukdomar. Den nationella funktionen fick inte vara placerad vid Socialstyrelsen eller på något annat sätt vara en del av myndighetens organisation. Ågrenska AB ansvarade 2012–2017 för den Nationella funktionen för sällsynta diagnoser (NFSD). Uppdraget avslutades eftersom den nationella funktionens uppdrag ansågs för problematiskt; den var inte en del av staten, regionerna eller kommunerna, och saknade därmed organisatoriskt mandat för uppdraget på många sätt.

Myndigheten föreslog istället att regeringen bland annat borde överväga ett statligt stöd till Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) på de sju universitetssjukhusen vilket resulterade i den överenskommelse som funnits sedan 2018.

➔ **Läs mer** om överenskommelsen under NPO sällsynta sjukdomar och Centrum för sällsynta diagnoser

I grunden har dock Socialstyrelsens övergripande uppdrag inverkan på god och jämlik tillgång till sjukvård och tandvård, även för personer med sällsynta hälsotillstånd, men detta skulle kunna bli mer tydligt i de system och rapporter vi ansvarar för. Genom det ansvar och den kunskapsutvecklande roll som myndigheten har, i samverkan med regionerna, kan vi bidra till att uppnå jämlik vård för patienter med sällsynta hälsotillstånd och säkerställa att insatserna får önskad effekt. Socialstyrelsen 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, tandvård, 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 på samma sätt som 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. Med utvecklingen inom exempelvis artificiell intelligens (AI) kan tiden för framtagandet av informationstexter eventuellt kortas och ett mer målgruppsanpassat innehåll utformas.

➔ **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. Socialstyrelsen ger även stöd i försäkringsmedicin.

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 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 framför allt 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 nyföddhetsscreening.

➔ **Läs mer** under rubriken Nyföddhetsscreening.

Kunskapsguiden

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

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

Hälso- och sjukvården står inför omfattande utmaningar som kräver förändringar på både strategisk och operativ nivå. Därför testar och utvecklar Socialstyrelsen nya modeller inom det nationella planeringsstödet (NPS), för att koppla samman nationella målsättningar med regionala och lokala förutsättningar. Socialstyrelsen undersöker också hur dessa kan bidra till att främja arbetssätt för att klara en ökad efterfrågan på vård med mindre personalresurser.

Socialstyrelsen kommer att fortsätta metodutvecklingsarbetet med stöd av pilotprojekt som presenteras under 2025 – projekt som kommer att ligga till grund för en bredare implementering av utvecklade modeller och arbetssätt.

NPS-rapport 2024 påvisar brist på olika typer av vårdprofessioner

Det är brist på specialister inom 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 brist på habiliteringsläkare, vilket också bidrar till svårigheterna att kunna erbjuda patienten kontinuitet i vården. Det råder dessutom brist på andra vårdprofessioner och specialistkompetens, som sjuksköterskor, fysioterapeuter, logopeder 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 läkare specialiserade inom genetisk diagnostik (kliniska genetiker), sjukhusgenetiker och genetiska vägledare, utan även andra kompetenser, som exempelvis bioinformatiker och molekylärbiologer. 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 för 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 SK-kurser som berör diagnostik och behandling 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 står sedan 2018 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).

Inte heller ICD-11 kommer sannolikt kunna täcka alla sällsynta diagnoser, varför det kan vara viktigt att genomföra pilotstudier eller utföra genomlysning för att undersöka behovet av ytterligare detaljeringsgrad för att sällsynta diagnoser ska bli tillräckligt synliga i vårdsystemen.

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 och den biopsykosociala modellen vid utredning av rehabiliteringsbehov och i samband med intygsutfärdande. Kodverket används framför allt av arbetsterapeuter och fysioterapeuter, men även av sjuksköterskor inom kommuner, och inom vårdområdena habilitering och rehabilitering. Kunskapen om ICF är låg och det påverkar patientens möjlighet att få rätt rehabilitering. Det påverkar även patientsäkerhet och rättssäkerhet.

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 kommunicera och överföra information 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 releasecentrum (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 sluten 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 kromosomavvikelse i ett register kopplat till Medicinska födelseregistret.

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

Regionernas system för kunskapsstyrning är motorn

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 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.

Sällsynta hälsotillstånd sträcker sig över flera programområden, exempelvis barn och ungdomars hälsa, endokrina sjukdomar, nervsystemets sjukdomar eller rehabilitering, habilitering och försäkringsmedicin. Detta tydliggör att patienter med sällsynta hälsotillstånd också är en del av den övriga sjukvården, det finns inget särskilt vårdförlopp, vårdprogram eller särskild klinik för just sällsynta hälsotillstånd. Ett programområde, NPO sällsynta sjukdomar, har dock ett särskilt fokus på patienter med sällsynta sjukdomar och deras behov.

NPO sällsynta sjukdomar

NPO sällsynta sjukdomar leder arbetet med samordning kring och spridning av kunskap som säkerställer att patienter med sällsynta sjukdomar får tillgång till bästa möjliga diagnostik, behandling och omhändertagande. De har initierat olika arbetsgrupper, bland annat för att skapa ett nationellt kvalitetsregister för sällsynta diagnoser, RaraSwed, och de har tagit fram ett vårdförlopp för sällsynta hälsotillstånd med komplexa vårdbehov. Under 2025 har de initierat ett insatsområde som också ska kartlägga de relevanta kod- och begreppssystem som används och behövs inom området.

Regeringen och Sveriges Kommuner och Regioner (SKR) har sedan 2018 haft en överenskommelse om en långsiktig inriktning för vård och behandling av sällsynta sjukdomar. Överenskommelsen innefattar stöd för nationell samordning av sällsynta sjukdomar samt till de sjukvårdsregionala Centrum för sällsynta diagnoser (CSD).

Region Stockholm-Gotland har årligen tilldelats fyra miljoner kronor för det nationella samordningsansvaret, vilket inneburit att de har utsett en nationell samordnare. Den nationella samordnaren bedöms dock ha begränsade förutsättningar att kunna genomdriva större förändringar eller agera gentemot myndigheter och andra aktörer. Region Stockholm har även tilldelat ansvaret till CSD Karolinska att leda samverkan mellan de sex sjukvårdsregionala CSD, inklusive förvaltning av webbsidan CSD i samverkan. NPO har även utsett en nationell samordnare för de europeiska

referensnätverken (ERN). Arbetet inom överenskommelsens olika delar kan följas i den årliga verksamhetsrapporten som tas fram av SKR.

Som den tidigare Nationella funktionen för sällsynta diagnoser (NFSD) har NPO sällsynta sjukdomar en referensgrupp med profession, myndigheter och patientföreträdare knuten till arbetet.

Lärosätenas och professionens bidrag i utbildning inom sällsynta hälsotillstånd

Medicinska lärosäten, både läkarutbildningarna och sjuksköterskeutbildningarna, fokuserar på att nå självständighet i att diagnostisera och behandla, respektive vårda, de vanliga sjukdomstillstånden. Det är viktigt att utbildningarna skapar beredskap också för de sällsynta hälsotillstånden, men alla dessa kan inte hanteras inom ramen för en begränsad studietid. Flera lärosäten erbjuder dock 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. Svensk Förening för Medicinsk Genetik och Genomik (SFMG) är en aktör som är aktiv i utbildning och informationsspridning 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.

Läkemedelsverkets bidrag till ökad kunskap

Läkemedelsverket är en myndighet som arbetar på uppdrag av regering och riksdag för att främja hälsa. Uppdraget innefattar att godkänna läkemedel,

inklusive läkemedel, samt att övervaka andra produkter inom läkemedelsområdet. Utöver detta ger de producentbunden läkemedelsinformation till allmänhet och hälso- och sjukvård och kan svara för information till andra myndigheter.

Läkemedelsverket bidrar även med kompetens och information kring utveckling inom diagnostik, kliniska prövningar samt kunskapsstyrning. Exempelvis tar man idag bland annat fram kunskapsstöd i form av behandlingsrekommendationer och Läkemedelsboken. Kunskapsstöd för sällsynta hälsotillstånd finns inte idag, men skulle kunna inkluderas i framtiden. Myndigheten skulle även kunna bidra genom att sammanställa information om nya produkter godkända av EMA för behandling av sällsynta hälsotillstånd. En sammanställning av godkända läkemedel skulle då kunna bidra till en mer jämlik vård.

Läkemedelsverket erbjuder även vetenskaplig rådgivning bland annat inför ansökan om klinisk prövning. Genom rådgivningen kan myndigheten öka kunskapen kring kliniska studier för sällsynta hälsotillstånd och på så sätt bidra till att fler läkemedel utvecklas.

Kunskaps- och kompetenscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Ågrenska stärker patienten och familjen

Ågrenska är 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). Ågrenska bjuder då in medicinska experter för att ge familjer information om de olika sällsynta hälsotillstånden, men har inget eget vårduppdrag.

Ågrenskas mål är att stärka familjerna i deras hantering av de utmaningar som de sällsynta hälsotillstånden medför (empowerment). 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.

Centrum för sällsynta diagnoser (CSD)

Sjukvårdsregionala Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) finns vid universitetssjukhusen. Deras övergripande uppdrag är att bidra i lokalt, regionalt och nationellt arbete med kunskapsstyrning av hälso- och sjukvården. De ska informera enskilda personer, hälso- och sjukvården och andra samhällsaktörer om var det finns medicinsk expertis – exempelvis NHV, ERN eller andra expertteam – och om stöd och service i samhället för sällsynta hälsotillstånd.

Målen för respektive CSD är desamma, men varje CSD kan ha sitt specifika fokusområde beroende på uppdragsgivarens (regionens) olika förutsättningar. CSD har inget eget vårduppdrag.

Inom ramen för överenskommelsen mellan Regeringen och Sveriges Kommuner och Regioner (SKR) för vård och behandling av sällsynta sjukdomar har ett statligt ekonomiskt stöd riktats till de sex regionala CSD:erna, som sedan 2018 årligen fått en miljon kronor vardera.

➔ **Läs mer** under NPO sällsynta sjukdomar.

Nationellt kompetenscentrum för anhöriga

Nationellt kompetenscentrum anhöriga (Nka) har uppdrag från Socialdepartementet, via Socialstyrelsen, att vara ett expertstöd för kommuner, regioner och enskilda utförare när det gäller kunskap om anhöriga samt utveckling och införande av anhängstöd.

Verksamhetsområdet omfattar alla anhöriga oberoende av den närstående personens ålder, sjukdom, diagnos eller funktionsnedsättning.

Nka har ett särskilt uppdrag att ge kunskapsstöd till föräldrar och anhöriga till personer, företrädesvis barn och unga, som har en kombination av svår eller mycket svår intellektuell funktionsnedsättning, svåra kommunikationssvårigheter, omfattande rörelsenedsättning, omfattande medicinska behov, ibland dövhet eller synskada. Vissa personer med sällsynta hälsotillstånd ingår i denna målgrupp.

Orphanet

Orphanet grundades 1997 i Frankrike av INSERM (franska nationella institutet för hälso- och medicinsk forskning) med stöd av Europeiska kommissionen. De samlar in och sprider kunskap om sällsynta hälsotillstånd, 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 hälsotillstånd.

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

Det är Socialstyrelsen som ansvarar för att fastställa och rekommendera klassificeringssystem inom hälso- och sjukvården. Regionerna har därefter ett ansvar för att implementera och använda dessa system i sina journalsystem, i enlighet med nationella riktlinjer och krav. I Sverige pågår arbete för att implementera ORPHA-koder i hälso- och sjukvården, men i nuläget finns ingen nationell standard för deras användning. ORPHA-koder är inte heller upptagna i regionernas elektroniska journalsystem.

- ➔ **Läs mer** om Socialstyrelsens uppdrag under rubriken Termer och klassifikationer.
- ➔ **Läs mer** implementering av ORPHA-koder under rubriken Internationell utblick – OD4RD i bilagan Omvärldsbevakning.

Diagnosspecifika kompetenscentrum

Nationellt kompetenscentrum 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 hälsotillstånden.

Nationellt center för Rett syndrom och närliggande diagnoser är ett kompetens- och resurscentrum 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/expertteamochexpertresurser.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 Center for Sjældene Sygdomme (CSS)	https://www.auh.dk/afdelinger/born-og-unge/center-for-sjaeldne-sygdomme/	hämtad 240804
Danmark, Rigshospitalet Sjældene Sygdomme (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/kunskapsstod-och-regler/regler-och-riktlinjer/foreskrifter-och-allmanna-rad/om-foreskrifter-och-allmanna-rad/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
European Patients' Academy for Therapeutic Innovation (EUPATI)	https://eupati.se	hämtad 250114

Rubrik	Adress	Datum
Funktionsrätt Sverige: FN:s rekommendationer till Sverige om Funktionsrättskonventionen 2024	https://funktionsratt.se/vart-arbete/fns-rekommendationer-till-sverige-om-funktionsrattskonventionen-2024/	hämtad 240804
Funktionsrätt Sverige, Alternativrapportering till FN	https://funktionsratt.se/vad-ar-funktionsratt/lever-sverige-upp-till-rattigheterna-i-konventionen/	hämtad 250113
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-speeddej-med-blivande-lakare/	hämtad 240830
Kommissionen för innovativa 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/varde-n-ur-befolkningens-perspektiv/	hämtad 241029
Nationellt kompetenscenter för dövblinda	https://nkcdb.se/	hämtad 240830
Nationellt kompetenscentrum för anhöriga	https://anhoriga.se/	hämtad 240830
Nationella vårdkompetensrådet, Slutredovisning - Nationell plan för kompetensförsörjningen i hälso- och sjukvården	https://www.nationellavardkompetensradet.se/kunskapsunderlag/kunskapsunderlag-fran-radet/kunskapsunderlag-radet---innehallssidor/20242-slutredovisning---nationell-plan-for-kompetensforsorjningen-i-halso--och-sjukvarden/	hämtad 250110
Nationella vårdkompetensrådet, Kompetensförsörjning	https://www.nationellavardkompetensradet.se/kunskapsunderlag/kunskapsunderlag-fran-radet/kunskapsunderlag-radet---innehallssidor/20225-	hämtad 250110

Rubrik	Adress	Datum
inom primärvården - Slutrapport	kompetensforsorjning-inom-primarvarden-slutrapport/	
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 nyföddhetsscreeningen	https://www.karolinska.se/vard/funktion/funktion-medicinsk-diagnostik-karolinska/vardgivare/kul/centrum-for-medfodda-metabola-sjukdomar/nyfoddhetsscreening/	hämtad 240803
Region Stockholm, Samordnat Medicinskt Omhändertagande (SMO)	https://www.vardcentraler.regionstockholm.se/vi-erbjuder/vid-funktionsnedsattning/	hämtad 241029
Region Sörmland, Samordnat Medicinskt Omhändertagande (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-	hämtad 240703

Rubrik	Adress	Datum
	verksamheter/tandvard/specialisttandvarde n/odontologiskt-kunskapscentrum-i-norr	
Region Västerbotten, PRImärvårdens Medicinska Omhändertagande (Primo)	https://www.regionvasterbotten.se/funktion/snedsattning/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
Riksdagen, Tandvårdslag (1985:125)	https://www.riksdagen.se/sv/dokument-och-lagar/dokument/svensk-forfattningssamling/tandvardslag-1985125_sfs-1985-125/	hämtad 241127
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	https://www.sallsyntadiagnoser.se/wp-content/uploads/2015/06/Skuggstrategi_2012_11_19.pdf	hämtad 240627
SKR, Hälso- och sjukvård – valfrihetssystem och ersättningsmodeller	https://skr.se/skr/demokratiledningstyrning/styraleda/driftformer/valfrihetssystem/ersattningsmodellerhalsoochsjukvard.1759.html	hämtad 250213
SKR, Kunskapsstyrning	https://kunskapsstyrningvard.se/kunskapssstyrningvard.44259.html	hämtad 240731
SKR, NPO sällsynta sjukdomar	https://kunskapsstyrningvard.se/kunskapssstyrningvard/programomradenochsamverkan/grupper/nationellaprogramomraden/npo-sallsyntasjukdomar.56462.html	hämtad 240830
SKR, Primärvård en vårdnivå	https://skr.se/skr/halsasjukvard/utvecklinga/verksamhet/naravard/gemensamplanprimarvard/primarvardenvardniva.69558.html	hämtad 240801

Rubrik	Adress	Datum
SKR, Överenskommelse om God och nära vård	https://skr.se/skr/halsasjukvard/utvecklinga-vverksamhet/naravard/overenskommelseo-mengodochnaravard.28402.html	hämtad 240902
SKR, Överenskommelse om vård av sällsynta hälsotillstånd	https://skr.se/skr/halsasjukvard/vardochbe-handling/kvinnorshalsa/overenskommelsef-orattframjakvinnorshalsa.12718.html	hämtad 250128
SNOMED International	https://www.snomed.org/?lang=sv	hämtad 240807
Socialstyrelsen, Cystisk fibros	https://www.socialstyrelsen.se/kunskapssto-d-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/cystisk-fibros/	hämtad 240830
Socialstyrelsen, Föreskrifter (SOSFS 2012:16) om särskilt tandvårdsbidrag	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/kunskapssto-d-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/kartlaggnin-g-visar-pa-stora-behov-av-nationella-halsodata/	hämtad 240807
Socialstyrelsen, Kartläggning av hinder för samverkan mellan tandvård och hälso- och sjukvård, S2019/00143	https://kunskapsguiden.se/omraden-och-teman/aldre/munvard-for-aldre-personer/publikationer/	hämtad 250127
Socialstyrelsen, Kunskapsdatabasen	https://www.socialstyrelsen.se/kunskapssto-d-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/	hämtad 240815

Rubrik	Adress	Datum
Socialstyrelsen, Kursämnen	https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/utbildning/kursamnen/sok-kursamne/sallsynta-diagnoser/	hämtad 240731
Socialstyrelsen, Nationell högspecialiserad vård	https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/regler-och-riktlinjer/nationell-hogspecialiserad-varld/	hämtad 240803
Socialstyrelsen, Nationell högspecialiserad vård - Fosterterapi	https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/regler-och-riktlinjer/nationell-hogspecialiserad-varld/oversikt/fosterterapi/	hämtad 241029
Socialstyrelsen, Nationell högspecialiserad vård - PGD	https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/regler-och-riktlinjer/nationell-hogspecialiserad-varld/oversikt/preimplantatorisk-genetisk-diagnostik/	hämtad 240704
Socialstyrelsen, Nationell högspecialiserad vård, översikt alla områden	https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-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, Nationella 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 planeringsstodet	https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/kompetensforsorjning/nationella-planeringsstodet/	hämtad 240703
Socialstyrelsen, Nationella screeningprogram	https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-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 kromosomavvikelse	https://www.socialstyrelsen.se/aktuellt/ny-statistik-over-fosterskador-och-kromosomavvikelse/	hämtad 240803

Rubrik	Adress	Datum
Socialstyrelsen, Regleringsbrev 2024 Myndighet	https://www.esv.se/Statsliggaren/Reglering-sbrev?rbid=24140	hämtad 240807
Socialstyrelsen, Rett syndrom	https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/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/kunskapsstod-och-regler/utbildning/sk-kurser/	hämtad 240731
Socialstyrelsen, Statsbidrag för handikapporganisationer	https://statsbidrag.socialstyrelsen.se/organisationer/handikapporganisationer/	hämtad 240703
Socialstyrelsen, Statsbidrag för viss verksamhet på funktionshinderområdet	https://statsbidrag.socialstyrelsen.se/organisationer/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/organisationer/anhorigorganisationer/	hämtad 240703
Socialstyrelsen, Statsbidrag till organisationer som bidrar till en mer patientcentrerad vård för patientgruppen personer med sällsynta diagnoser	https://statsbidrag.socialstyrelsen.se/organisationer/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/kunskapsstod-och-regler/regler-och-riktlinjer/vem-far-gora-vad/	hämtad 241025
Socialstyrelsens föreskrifter (2018:48) om nationell högspecialiserad vård	https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/regler-och-riktlinjer/foreskrifter-och-allmannarad/konsoliderade-foreskrifter/201848-om-nationell-hogspecialiserad-varld/	hämtad 240902

Rubrik	Adress	Datum
Socialstyrelsens nationella riktlinjer	https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/regler-och-riktlinjer/nationella-riktlinjer/	hämtad 240703
Socialstyrelsens planeringsverktyg för fast läkarkontakt	https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/god-och-naravard/fast-lakarkontakt/	hämtad 241017
Socialstyrelsens rapport om omställningen till God och nära vård	https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/god-och-naravard/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
Sveriges läkarförbund, Så styr pengarna i sjukvården	https://slf.se/sylf/app/uploads/2018/06/21-23-ersattningssystem.pdf	hämtad 250212
Svenska Läkaresällskapet, Ersättningssystemen i hälso- och sjukvården del 1 och 2	https://www.youtube.com/watch?v=lgFyhZaIyIM https://www.youtube.com/watch?v=H7Iw5IrWBHY	hämtad 250112
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