

Bilaga: Omvärldsbevakning

**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 omvärldsbevakningen	5
Personcentrerad vård	6
Omställningen till god och nära vård.....	6
Vikten av en fast vårdkontakt.....	6
Primärvårdens ansvar för rehabiliterande insatser.....	7
Stärkt vårdgaranti	7
Säker tillgång till läkare i kommunal hälso- och sjukvård.....	7
Kompetensförsörjning inom hälso- och sjukvården	7
Behörighet och yrkesreglering inom hälso- och sjukvård och tandvård ..	8
Sammanhållen vårdplanering.....	8
Förenklad ombudsfunktion	8
Stärkt stöd till anhöriga	9
Forskning och utveckling.....	10
Forsknings- och innovationspropositionen.....	10
Nationell strategi för life science	11
Cancerstrategin uppdateras.....	11
Ökad tillgång till diagnostisering av sällsynta hälsotillstånd	12
Förbättrade förutsättningar för kliniska provningar	13
Ett nytt regelverk för hälsodataregister ger bättre förutsättningar för forskning och utveckling.....	14
Sverige är aktivt inom EU:s forsknings- och innovationsprogram för sällsynta hälsotillstånd	15
Läkemedel vid sällsynta hälsotillstånd.....	17
EU:s läkemedelsstrategi och en uppdaterad läkemedelslagstiftning	17
Stärkt tillgång till läkemedel vid sällsynta hälsotillstånd	17
Statsbidragsöverenskommelse om bidrag till läkemedelsförmåner	18
Behandlingsråd vid svåra etiska ställningstaganden	18
Ett gemensamt europeiskt hälsodataområde	20
Den svenska lagstiftningen anpassas	20
Utredningen om sekundäranvändning av hälsodata	21
Regler för ökad interoperabilitet i hälso- och sjukvården	21
En nationell digital infrastruktur för hälso- och sjukvården	21
Sammanhållen intygshantering.....	22

Automatisk överföring till nationella kvalitetsregister	22
Gemensam informationsstruktur	23
Utredningar om ökad statlig styrning av vården.....	24
Vårdansvarskommittén	24
Elevhälsa	25
Internationell utblick.....	26
Nationella strategier från våra nordiska grannar	26
Samma utmaningar i många länder	27
Samarbete på nordisk nivå	27
FN synliggör sällsynta sjukdomar genom en resolution	28
Referenser.....	30

Om omvärldsbevakningen

Flera pågående, eller nyss avslutade, arbeten med strategier, utredningar och projekt påverkar de analyser och förslag som Socialstyrelsen lägger fram i denna rapport. Som en följd av dessa arbeten genomförs nu förändringar i sjukvården av sjukvården, med stöd från olika myndigheter, Sveriges Kommuner och Regioner (SKR) och patientorganisationer. Inom de satsningar och åtgärder som har skett i hälso- och sjukvården, och som pågår på nationell, regional och kommunal nivå, vill vi i detta förslag till strategi försöka utveckla omställningsarbetet genom att tydliggöra behoven hos patienter med sällsynta hälsotillstånd och stärka de insatser som ökar möjligheterna för att dessa patienter ska få likvärdig tillgång till god och jämlik vård som andra patienter.

I vårt förslag till strategi vill vi inte föregå pågående arbeten, och har därför under utredningen haft löpande dialog med dem som ansvarar för dessa strategier och utredningar, och aktörer som driver projekt inom exempelvis den digitala utvecklingen eller behörighetsfrågor inom vård och omsorg. Vi har som mål att stärka och tydliggöra de synergier som identifierats vara av betydelse för området sällsynta hälsotillstånd utan att skapa parallella eller motsättande aktiviteter och insatser.

I den här bilagan presenterar vi några av de arbeten som bedöms kan ha stor påverkan för patienter med sällsynta hälsotillstånd.

Personcentrerad vård

I vårdmötet med en patient med ett sällsynt hälsotillstånd kan det krävas en högre grad av flexibilitet och anpassning än för patienter med mer kända, om än komplexa kroniska sjukdomar. Kunskap behöver inhämtas och olika specialiteter samordnas från ibland olika vårdgivare och olika vårdnivåer. Digitala lösningar används i allt större utsträckning för att stödja reformarbetet och omställningen till en nära vård. Nedan presenteras några initiativ och pågående arbeten som syftar till att öka den personcentrerade vården.

Omställningen till god och nära vård

Omställningen till en god och nära vård är en pågående systemomställning för att patienter ska få en mer personcentrerad vård och känna sig delaktiga i hälso- och sjukvården. Vården ska vara lättillgänglig och ges med god kontinuitet. Omställningen ska stärka samverkan mellan vårdnivåerna och underlätta vårdövergångar så att de blir säkra och trygga. Primärvården ska kunna hjälpa till att samordna vården för den enskilde, vilket också underlättar för patienter med sällsynta hälsotillstånd. För att lyckas med detta behöver hälso- och sjukvården i högre grad organiseras och bedrivas utifrån patientens behov och förutsättningar. I myndigheten för vård- och omsorgsanalys slutrapport 2025 presenterades en samlad bedömning av omställningsarbetet

- Inget av omställningens mål har uppnåtts hittills
- Det pågår mycket arbete med omställningen i regioner och kommuner, men verksamheterna har inte fått förbättrade ekonomiska eller personella resurser
- Trots att den statliga styrningen av omställningen är omfattande är den delvis otydlig och saknar ansvarsutkrävande komponenter.

Vikten av en fast vårdkontakt

Regeringen har många pågående satsningar för att stödja utvecklingen i vården. Ett exempel är att säkerställa tillgången till en fast vårdkontakt eller fast läkarkontakt. Det är särskilt viktigt med kontinuitet och samordning för patienter med kroniska sjukdomar och för multisjuka äldre, och inte minst för patienter med sällsynta hälsotillstånd med komplexa vårdbehov. Samordning av vården och alla vårdkontakter är en av de viktigaste frågorna för patienter med sällsynta hälsotillstånd, eftersom avsaknaden av vårdprogram och andra kunskapsstöd är stor. Vem som har huvudansvaret kan också vara otydligt då sällsynta hälsotillstånd inte är en egen specialitet, därmed är flera specialiteter ofta involverade i vården.

Primärvårdens ansvar för rehabiliterande insatser

I 2024 års överenskommelse mellan SKR och staten tydliggörs primärvårdens ansvar att tillhandahålla rehabiliterande insatser utifrån patientens individuella behov och förutsättningar. Överenskommelsen säger även att primärvården ska samordna olika insatser för patienten när det är mest ändamålsenligt med samordning inom primärvården. Primärvården ska också möjliggöra medverkan vid forskningsarbete.

Stärkt vårdgaranti

I juni 2024 gav regeringen även en särskild utredare i uppdrag att bland annat analysera och föreslå en ny och stärkt vårdgaranti med väsentligt kortare tidsgränser än idag. I uppdraget, *Behovsstyrd vård*, ingår även att ge förslag på hur patienter kan få tillgång till fast läkarkontakt i relevanta delar av den specialiserade vården. Uppdraget att föreslå statliga engångsinsatser för att minska väntetiderna ska redovisades den 2 januari 2025. Övriga delar av uppdraget ska redovisas senast den **25 maj 2026**.

Säker tillgång till läkare i kommunal hälso- och sjukvård

En särskild utredare har även tillsatts som ska lämna förslag som stärker kommunernas möjligheter att säkra tillgången till läkare i kommunal hälso- och sjukvård. Med en utveckling där fler personer med sällsynta hälsotillstånd blir mer åsrika kan behovet av läkare vid till exempel särskilda boenden öka. Uppdraget redovisades den **1 november 2024**. Utredningen föreslår en frivillighetsmodell som möjliggör för kommuner att anställa läkare. Regionernas grundansvar för läkarmedverkan kvarstår.

Kompetensförsörjning inom hälso- och sjukvården

Nationella vårdkompetensrådet har i rapporten *Kompetensförsörjning inom primärvården – Slutrapport* (2022:5) lämnat förslag på insatser som syftar till att stärka medarbetarna och säkra den framtida kompetensförsörjningen inom primärvården. Rådet redovisar i rapporten även ett planeringsunderlag och rekommendationer för dimensionering av ST-tjänster och specialister i allmänmedicin på nationell och regional nivå för perioden 2022–2035.

I maj presenterade de även en nationell plan för hälso- och sjukvårdens kompetensförsörjning innefattande 25 förslag med målet att förbättra hälso- och sjukvårdens kompetensförsörjning. Bland förslagen ryms en bred flora av insatser kring arbetsmiljö, ledarskap, rekrytering och utbildning. Remissperioden avslutades i **november 2024**.

Behörighet och yrkesreglering inom hälso- och sjukvård och tandvård

Regeringen gav 2023 en särskild utredare i uppdrag att analysera möjliga förändringar som kan behövas i regelverk och strukturer när det gäller reglerade yrken, specialistkompetenser och specialistutbildningar samt vidareutbildning och fortbildning inom hälso- och sjukvården och tandvården för att möta de utmaningar som dessa verksamheter står inför.

Uppdraget ska redovisas senast den **30 mars 2025**.

Sammanhållen vårdplanering

Digital samordning av vård är också en viktig utveckling, inte bara för patienter med sällsynta hälsotillstånd. SKR, genom Inera, har påbörjat ett projekt, *Sammanhållen planering på 1177 Vårdguiden* för att ge vårdpersonal och individer med komplexa vårdbehov och flera vårdkontakter bättre förutsättningar att få lättillgängliga översikter som samlar den information som är mest relevant för stunden. Exempelvis ska individen kunna överblicka sina vårdkontakter, bokade tider, planerade insatser, läkemedel, provtagning, egenvård och individanpassad patientinformation. För vårdpersonal finns även kunskapsstöd samlade på 1177: vårdprogram, riktlinjer och vårdflöden.

Förenklad ombudsfunktion

Ett viktigt mål för projektet *Sammanhållen planering på 1177 Vårdguiden* är att all information som invånaren behöver ska finnas tillgänglig, utan de informationsluckor som uppstår om inte alla vårdgivare och system är anslutna till den nationella infrastrukturen. Det är viktigt att säkerställa en välfungerande och ändamålsenlig ombudsfunktion för personer som inte kan tillgodose sig informationen eller självständigt använda sig av digitala verktyg. Det gäller många med olika funktionsnedsättningar, och inte minst de med sällsynta hälsotillstånd.

Slutbetänkandet som bereds i regeringskansliet heter *Ombuds tillgång till vård- och omsorgsuppgifter och förenklad behörighetskontroll inom vården* (SOU 2021:39). Socialstyrelsen skrev i sitt remissvar att vi är positiva till

utredningens förslag om att ombud ska få ges elektronisk tillgång till patientuppgifter samt sammanhållen vård- och omsorgsdokumentation då myndigheten anser att det kommer bidra till ökad delaktighet och självbestämmande med bibehållet integritetsskydd för patienter och omsorgsmottagare.

Stärkt stöd till anhöriga

Den nationella anhörigstrategin i Sverige beslutades av regeringen 2022. Syftet med strategin är att stärka anhörigperspektivet inom hälso- och sjukvård samt socialtjänst, utveckla stödet till anhöriga och göra detta mer likvärdigt över landet.

Utredningen föreslår bland annat att nuvarande bestämmelse 5 kap. 7 § hälso- och sjukvårdslagen förtydligas så att det framgår att vårdgivare är skyldiga att erbjuda barn som är anhöriga information, råd och stöd. Skyldigheten utvidgas till att även omfatta syskon till sjuka barn. Vidare föreslås att socialnämnderna i kommunerna ska erbjuda en anhörigkontakt till personer som har ett särskilt behov av stöd och som vårdar eller stödjer en närstående som är långvarigt sjuk, äldre eller som har en funktionsnedsättning.

En stor del av stödet till anhöriga erbjuds av organisationer och föreningar inom det civila samhället. Utredningen *Stärkt stöd till anhöriga* har analyserat och lämnat förslag som säkerställer ett ändamålsenligt och individanpassat stöd till anhöriga till personer som är långvarigt sjuka, till anhöriga till personer som är kortvarigt allvarligt sjuka och till anhöriga som är barn. Författningsförslag lämnades till regeringen **28 augusti 2024**.

Forskning och utveckling

Riktad behandling finns idag endast för cirka 5 procent av alla sällsynta diagnoser, men utvecklingen går snabbt framåt och hundratals nya behandlingar är på väg att godkännas under de närmaste fem åren.

Viktiga framsteg inom forskning och utveckling leder till att allt fler effektiva läkemedel utvecklas även för sällsynta och svåra hälsotillstånd som det tidigare inte funnits någon behandling mot. Nya läkemedel kan innebära stora livskvalitetsförbättringar och förlängt liv, så det är angeläget att patienter med sällsynta hälsotillstånd får delta i kliniska prövningar och att de får tillgång till behandlingar.

Forsknings- och innovationspropositionen

Den **12 dec 2024** presenterade regeringen forskningspolitiken för åren 2025–2028 där målet är att Sverige ska vara ett av världens främsta forsknings- och innovationsländer och en ledande kunskapsnation. Propositionen är indelad i sju delar:

1. excellens (för Sverige som ledande kunskapsnation)
2. forskningsinfrastruktur
3. forskning och innovation för samhällsbehov
4. banbrytande teknik
5. innovation
6. konkurrenskraftig omställning
7. internationalisering.

Totalt kommer 6,5 miljarder kronor att satsas för att öka Sveriges konkurrenskraft inom prioriterad spjutspetsforskning, strategiska forskningsområden och inom AI. Exempelvis kommer satsningar att riktas mot vidareutveckling av SciLifeLab och annan avancerad forskningsinfrastruktur, vilket kommer att påverka utvecklingen även inom området sällsynta hälsotillstånd.

Science for Life Laboratory (SciLifeLab)

SciLifeLab är en akademisk centrubildning som startades 2010 av de fyra universiteten Karolinska Institutet, Kungliga Tekniska Högskolan (KTH), Stockholms universitet och Uppsala universitet.

SciLifeLab utsågs 2013 till nationell forskningsinfrastruktur och har idag verksamhet vid de flesta större svenska lärosäten.

En nationell forskningsinfrastruktur innebär etablering av spjutspetsteknologier och expertis på utvalda ställen med uppdraget att de ska erbjudas som service till hela det svenska forskarsamhället.

Nationell strategi för life science

En svensk life science-strategi tillkom 2019, och en uppdaterad version presenterades i **november 2024**. Strategins syfte är att bidra till att förbättra hälsa och livskvalitet hos befolkningen, säkerställa ekonomiskt välbefinnande, utveckla landet vidare som en ledande kunskapsnation och förverkliga EU-målsättningarna i Agenda 2030. I den uppdaterade strategin betonas satsningar på bland annat kliniska prövningar, nationell digital infrastruktur, medicinteknik och precisionshälsa. Precisionshälsa innefattar precisionsdiagnostik och precisionsmedicin som båda är stora utvecklingsområden inom hälso- och sjukvården. De initiativ och satsningar som görs inom ramen för life science strategin kommer att bidra till bättre vård även för personer med sällsynta hälsotillstånd.

Cancerstrategin uppdateras

Socialdepartementet har analyserat och föreslagit en uppdaterad nationell cancerstrategi som utgår från betänkandet *En nationell cancerstrategi för framtiden* (SOU 2009:11). Sedan mer än tio år tillbaka har det gjorts stora investeringar inom området både utifrån nationella och internationella initiativ.

I den uppdaterade cancerstrategin – *Bättre tillsammans* – föreslås insatser med motsvarande angelägenhet för området sällsynta hälsotillstånd såsom nationell samordning och ansvarsfördelning för olika typer av precisionsmedicinska analyser. Vidare föreslås att nationella standarder etableras samt att det införs en transparent och harmoniserad prissättning av precisionsdiagnostik, kompetensutveckling och kunskapsdelning likt de modeller som finns i våra nordiska grannländer.

För sällsynta cancersjukdomar hänvisas till de förslag på insatser som denna utredning redovisar.

Sista dag att svara på remissen för den uppdaterade cancerstrategin var den **17 mars 2025**.

Precisionsmedicinska satsningar inom cancer och sällsynta hälsotillstånd måste gå hand i hand

Området sällsynta hälsotillstånd och cancer är båda drivkrafter i den snabba tekniska utvecklingen och av framtidens sjukvård, inte minst inom precisionsmedicin. Det råder bred enighet om att avancerad precisionsdiagnostik och precisionsmedicin behöver implementeras utifrån ett gemensamt nationellt perspektiv. Styrning, nationell samverkan och prioriteringar behövs för ett framgångsrikt, jämlikt, jämställt och kostnadseffektivt införande. För att nå denna målsättning behövs bland annat en nationell infrastruktur för precisionsdiagnostik. Implementeringen av precisionshälsa förutsätter därför att områdena cancer och sällsynta hälsotillstånd synkroniseras och går i takt gällande precisionsmedicinska investeringar och den strukturella utveckling som sker inom regionerna.

Ökad tillgång till diagnostisering av sällsynta hälsotillstånd

Ökad tillgång till diagnostisering av sällsynta hälsotillstånd (och cancer) främjas med stöd av statliga medel till Genomic Medicine Sweden, GMS, bland annat för implementering av gensekvensering i klinisk praxis inom sjukvården.

Genomic Medicine Sweden (GMS) arbetar sedan starten 2018 med att samordna införandet av gensekvensering jämlikt i svensk sjukvård via regionala center för genomisk medicin (GMC) vid regioner med universitetssjukvård. I den Nationella genomikplattformen (NGP) underlättas datadelning mellan GMS parter. Infrastrukturen ska också möjliggöra framtida delning av genomikdata med nationella kvalitetsregister, journalsystem och industrin samt med internationella aktörer. Plattformen ska därmed kunna identifiera personer med sällsynta hälsotillstånd som kan erbjudas deltagande i kliniska studier och andra forskningsprojekt.

År 2024 tilldelades GMS medel, 49,5 miljoner kronor totalt, där 15 miljoner kronor ska användas för att genomföra en nationell pilot inom precisionsmedicin för barn med sällsynta syndrom. Regeringen har även aviserat en fortsatt satsning för ett jämlikt införande av precisionshälsa i budgetpropositionen för 2025.

Internationellt nätverk för odiagnostiserade

Undiagnosed Diseases Network International (UDNI) etablerades 2014, med syfte att öka möjligheterna för odiagnostiserade personer med sällsynta hälsotillstånd att få en diagnos. Nätverket arbetar för att implementera diagnostiska verktyg och främja forskning om nya sjukdomar, deras mekanismer och deras vägar. Från Sverige ingår bland annat Wilhelm Foundation och alla universitetssjukhus genom Genomic Medicine Sweden Rare Diseases (GMS RD).

Gemensam färdplan för precisionsmedicin

Precisionsmedicinska centrum är under uppbyggnad vid landets sju universitetssjukhus, och under hösten 2024 inledde de sju universitetssjukvårdsregionerna arbetet med att ta fram en gemensam färdplan för att integrera precisionsmedicin i svensk hälso- och sjukvård.

Arbetet med färdplanen, som ska vara klar till årsskiftet **2025/2026**, inkluderar bland annat en nulägesanalys och en identifiering av utmaningar som svensk sjukvård står inför när det gäller att implementera precisionsmedicin. Det ska utmynna i förslag på konkreta åtgärder som sedan ska bli verklighet de kommande åren.

Genomic Medicine Sweden (GMS)

GMS är ett nationellt samverkansprojekt mellan Sveriges sju regioner med universitetssjukvård och de sju universiteten med medicinsk fakultet i Göteborg, Linköping, Lund, Stockholm, Umeå, Uppsala och Örebro. HMS involverar också olika samhällsintressenter i ett bredare samarbete: sjukvården, universiteten, SciLifeLab, näringsliv och patientorganisationer.

Satsningen finansieras till hälften av den svenska regeringen, genom innovationsmyndigheten Vinnova, och till hälften av de sju regionerna och universiteten. Utöver detta har HMS också stöd från andra finansiärer, som till exempel Barncancerfonden, Swelife och SciLifeLab.

Förbättrade förutsättningar för kliniska prövningar

Läkemedelsverket fick i juli 2024 i uppdrag att föreslå förbättrade förutsättningar och stärkt genomförandekapacitet för kliniska prövningar. Uppdraget ska slutredovisas senast den **30 juni 2025**.

I uppdraget ingår att ta hänsyn till relevanta delar av utredningen ”Förslag på åtgärder för att skapa bättre förutsättningar för kliniska prövningar – för en bättre välfärd och en starkare life science-sektor”.

Utredningen föreslog att ett nationellt tvärsektoriellt partnerskap för samverkan inom kliniska prövningar ska skapas, SweTrial. Syftet är att ge bättre förutsättningar framför allt för företagsinitierade kliniska prövningar genom att samla industriföreträdare från life science-sektorn och regionala företrädare från hälso- och sjukvården. Utredningen föreslår även att uppdraget för det nuvarande nationella samarbetet Kliniska studier Sverige ändras till att främst stödja den akademiska forskningen. SweTrial föreslås innefatta tematiska nätverk (terapi-, diagnos- eller motsvarande) och förslag har lagts fram i denna utredning att sällsynta hälsotillstånd skulle kunna utgöra ett sådant nätverk, exempelvis i samverkan med andra tillstånd med låg prevalens såsom olika cancersjukdomar.

Ett nytt regelverk för hälsodataregister ger bättre förutsättningar för forskning och utveckling

Regeringen beslutade den 30 mars 2023 att se över regelverket för hälsodataregister (SOU 2024:57). Ett syfte var att föreslå en delvis ny uppgiftsinsamling. Ett annat syfte var att skapa ändamålsenliga regler som ökar förutsättningarna för att förbättra hälso- och sjukvården samt folkhälsan. Regelverket ska vara utformat så att det skyddar den personliga integriteten.

I **september 2024** föreslog utredningen bland annat att

- insamlingen av uppgifter till patientregistret hos Socialstyrelsen utökas med uppgifter från primärvården, uppgifter om väntetider och uppgifter om andra yrkeskategorier än läkare inom somatisk vård
- privata vårdgivare omfattas av uppgiftsskyldigheten till registret över kommunal hälso- och sjukvård
- Socialstyrelsen uppdras att utreda behovet av att samla in uppgifter av bland annat medicinsk betydelse till registret över kommunal hälso- och sjukvård
- fler uppgifter om rekvisitionsläkemedel samlas in från slutenvården och den specialiserade öppenvården till ett nytt hälsodataregister hos Socialstyrelsen.

För patienter med sällsynta hälsotillstånd är detta av stor betydelse, men det måste också säkerställas att patienter med sällsynta hälsotillstånd synliggörs genom relevanta kodverk och terminologi i hälsodataregistren.

Sverige är aktivt inom EU:s forsknings- och innovationsprogram för sällsynta hälsotillstånd

Låg prevalens, tillsammans med svårigheter att hitta patienter med sällsynta diagnoser, minskar möjligheten att delta i olika typer av forsknings- och innovationsprojekt. Sveriges deltagande i EU:s program och initiativ för life science har ökat som ett led i satsningarna sprungna ur life science strategin.

Europeiska alliansen för forskning om sällsynta sjukdomar

I ramprogrammet Horisont Europa deltar Vetenskapsrådet (VR) och Vinnova i **ERDERA** (europeiska alliansen för forskning om sällsynta sjukdomar), som startade i september 2024 och öppnade sin första utlysning i december 2024. ERDERA, med en budget på 380 euro, har fokus på klinisk forskning (prevention, diagnos och behandling) och beräknas pågå i sju år. European Joint program for Rare Diseases (EJP RD) var partnerskapet under tidigare ramprogram och pågick till 31 augusti 2024. VR och Vinnova beviljade inom EJPRD projektbidrag om cirka 38 miljoner kronor.

Integration av europeiska referensnätverk för tillgång till expertis

Efter ungefär sex år av uppbyggnad och utveckling täcker ERN-nätverken de flesta sällsynta sjukdomsgrupperna och inkluderar 1 619 specialiserade center från 382 sjukhus över 27 medlemsstater och Norge. Sverige deltar i alla 24 ERN, med en eller flera fullvärdiga medlemmar, men dessa är inte tillräckligt väl integrerade i den svenska sjukvården.

Europakommissionen har initierat en så kallad *joint action* för att integrera ERN bättre i medlemsländernas sjukvårdssystem. Socialstyrelsen ingår som behörig myndighet i projektet med akronym **JARDIN** (The joint action on integration of ERN:s into national healthcare systems). Projektet pågår till 2027 och har en budget på cirka 18 miljoner euro inom ramen för EU4Health.

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

Implementering av kodverk för sällsynta hälsotillstånd

Projektet Orphanet Data for Rare Disease (OD4RD2) pågår till och med 2025. Projektet medfinansieras av EU och syftar till att, i samarbete med de europeiska referensnätverken (ERN), stödja datainsamling mellan patientjournaler och register och mellan länder. För att uppnå detta vill man implementera och öka användningen av ORPHA-koder samt säkerställa dess semantiska interoperabilitet med andra kod- och klassificeringssystem såsom ICD-10 & 11 och SNOMED CT. Från Sverige deltar Karolinska universitetssjukhuset i projektet.

➔ **Läs mer** om Orphanet i bilagan Kunskapsunderlag.

Läkemedel vid sällsynta hälsotillstånd

Med framsteg inom forskning som leder till nya behandlingsmöjligheter, följer också en oro över att höga priser på läkemedel hindrar patienters tillgång till behandling och jämlik vård. Både inom EU och Sverige vidtas åtgärder för att förbättra tillgängligheten till behandling.

EU:s läkemedelsstrategi och en uppdaterad läkemedelslagstiftning

Sedan läkemedelslagstiftningen ändrades 2004 har det blivit en allt större debatt om patienters möjlighet att få tillgång till läkemedel till rimliga priser. EU-kommissionen menar att läkemedel som godkänns i EU inte når patienter tillräckligt snabbt och att tillgången till dem varierar mellan olika EU-länder. Dessutom menar de att investeringar i läkemedelsutveckling inte alltid fokuserar på de största behoven. Det finns också brister när det gäller läkemedel för sällsynta hälsotillstånd där de höga priserna på nya behandlingar är ett hinder särskilt för att ge patienter snabb och prisvärd tillgång till viktiga läkemedel.

Läkemedelsstrategin är ett policyverktyg för att ta itu med dessa viktiga utmaningar och anpassa EU:s läkemedelssystem under de kommande åren. I april 2023 publicerades förslagen till ett nytt direktiv och en ny förordning som ändrar och ersätter den nuvarande läkemedelslagstiftningen, bland annat lagstiftningen om läkemedel mot sällsynta sjukdomar. Förhandlingarna om förslaget pågår.

Sverige har sedan 2011 en nationell läkemedelsstrategi vilken har uppdaterats tre gånger sedan dess, **senast 27 maj 2024**.

Stärkt tillgång till läkemedel vid sällsynta hälsotillstånd

Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket, TLV, redovisade 2023 uppdraget *Stärkt tillgång till läkemedel vid sällsynta hälsotillstånd* (S2022/03077). Där föreslår myndigheten bland annat att i större utsträckning ta hänsyn till patientantal och försäljningsvärde i sina beslut om pris och subvention. Under vissa förutsättningar skulle det innebära att en högre kostnad i relation till nyttan för läkemedel för mycket små patientgrupper kan accepteras, samtidigt som kostnaden för läkemedel med mycket stor försäljningsvolym bör vara lägre. TLV föreslog också att utveckla

förutsättningarna att förhandla om avtal för läkemedel för sällsynta hälsotillstånd.

Regeringen gav 2024 TLV i uppdrag att fortsätta utveckla förutsättningar och verktyg för att stärka tillgången till läkemedel vid sällsynta hälsotillstånd, vilket TLV slutredovisade i **december 2024**. Inom uppdraget har TLV utvecklat metoder och arbetssätt som leder till att myndigheten kommer att börja tillämpa principen att ta hänsyn till patientantal och försäljningsvärde. För läkemedel vid sällsynta hälsotillstånd betyder det att TLV kan acceptera en högre kostnad i relation till nyttan än för andra läkemedel vid lika svåra men vanligare tillstånd, under vissa förutsättningar. TLV förtydligar i rapporten att det ska gälla läkemedel som är avsedda för att behandla mycket svåra hälsotillstånd, som drabbar färre än omkring 100 patienter.

Statsbidragsöverenskommelse om bidrag till läkemedelsförmåner

I 2025 års budget föreslog regeringen åtgärder för att säkerställa läkemedelstillgången och långsiktigt hållbara läkemedelskostnader. Regeringen och SKR har kommit överens om att genomföra utvecklingsarbete som kan påverka tillgången till läkemedel vid sällsynta hälsotillstånd. Detta gör de inom ramen för överenskommelsen om statens bidrag till regionerna för kostnader för läkemedelsförmånerna med mera.

Bland annat ska parterna

- utveckla en förändrad modell för den solidariska finansieringen av läkemedel för sjukdomar som har en ojämn geografisk spridning
- undersöka olika sätt för staten och regionerna att dela på ansvaret och risken vid finansiering, för att förbättra tillgången till vissa läkemedel för sällsynta hälsotillstånd eller särskilt angelägna läkemedelsbehandlingar.

Socialstyrelsen ska analysera förekomsten av vissa sällsynta hälsotillstånd utifrån tillgängliga data och redovisa hur de är fördelade över landets regioner, samt belysa eventuella snedfördelningar, senast **30 juni 2025**.

Behandlingsråd vid svåra etiska ställningstaganden

För att åstadkomma en jämlik tillgång till läkemedel sker en nationell tolkning av den etiska plattformen idag inom ramen för

- Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket (TLV)

- Rådet för nya terapier (NT-rådet).

För medicinsk teknologi sker den nationella tolkningen inom ramen för

- Medicintekniska produktrådet (MTP-rådet).

Rådet för nya terapier (NT-rådet) är en nationell expertgrupp med representanter för Sveriges regioner. NT-rådet har mandat att ge rekommendationer till landets regioner om användning av vissa nya läkemedel, oftast sådana som används på sjukhus.

Rekommendationerna grundar sig på den etiska plattformen för prioriteringar i hälso- och sjukvården som riksdagen har beslutat om, och utgår från ett hälsoekonomiskt underlag från TLV. När en behandling inte bedöms som kostnadseffektiv på gruppnivå, men en mindre grupp patienter ändå kan gynnas av behandlingen, så kan NT-rådet tillsätta ett nationellt behandlingsråd. Detta förekommer för några läkemedel vid sällsynta hälsotillstånd.

Syftet med ett nationellt behandlingsråd är att säkerställa att NT-rådets kriterier för när en behandling kan erbjudas uppfylls så att patienter i hela landet bedöms på ett jämlikt och rättvist sätt. Patientföreträdare efterfrågar en ökad öppenhet för dialog när behandlingsrekommendationer tas fram.

Ett gemensamt europeiskt hälsodataområde

I april 2024 godkändes lagförslaget om det europeiska hälsodatadataområdet, European Health Data Space (EHDS) i EU-parlamentet. och **i början av 2025 förväntas den träda i kraft**. Inom området sällsynta hälsotillstånd är detta beslut av särskild betydelse, eftersom patienter kan behöva söka vård både utanför sin egen region och utanför sitt eget land. Lagförslaget bygger på två fundamentala grundprinciper inom unionen: rätten till fri rörlighet och rätten till skydd av den personliga integriteten. Tanken bakom lagförslaget är att skapa möjligheter för att dela hälsodata mellan de skilda hälso- och sjukvårdssystem som finns i EU-länderna, samt även inom det egna landet.

Medlemsstaterna ska enligt förslaget om ett europeiskt hälsodataområde säkerställa att vissa prioriterade kategorier av elektroniska hälsodata har ett gemensamt format som kan accepteras och utbytas mellan samtliga EU-länder, det som kallas interoperabilitet. I lagförslaget nämns i första hand patientöversikter, e-recept, bilddiagnostik, laboratorieresultat och utskrivningsanteckningar för primäranvändning av hälsodata.

Patientöversikten har tagits fram med särskild hänsyn till att säkerställa den information som är relevant för en patient med ett sällsynt hälsotillstånd. Exempelvis är rekommenderade kodverk för patientöversikten ICD-11 och ORPHA-koder.

➔ **Läs mer** om termer och klassifikationer i bilagan Kunskapsunderlag.

Det europeiska hälsodatadataområdet är också ett regelverk för delning av hälsodata för sekundäranvändning, som till exempel för forskning och innovation. Det kan också användas som underlag för viktiga beslut om behandlingsmetoder i en kris eller pandemi. För gruppen sällsynta hälsotillstånd skulle detta kunna ge möjligheter för forskare att samla data från flera olika länder. Eftersom det finns ett litet antal i varje land skulle det vara fördelaktigt.

Den svenska lagstiftningen anpassas

Parallellt med arbetet i EU pågår ett flertal utredningar i det svenska utredningsväsendet som specifikt tittar på hur och vad som behöver förändras på nationell nivå i den svenska lagstiftningen för att passa ihop med EU:s lagförslag. Regeringen har också tillsatt en nationell samordnare (S 2023:14), som ska bistå regeringen i arbetet med att införa en nationell digital infrastruktur för hälso- och sjukvården. Målet att hälsodata ska bli tillgängliga i hela vårdkedjan för all vård oavsett huvudman, såväl

kommunal som regional, och för tandvård. Uppdraget ska redovisas senast den **1 januari 2026**.

Utredningen om sekundäranvändning av hälsodata

Regelverket som styr hur patienters hälsodata får delas och användas har blivit en bromskloss för att såväl hälso- och sjukvården som forskningen inom life science och precisionsmedicin ska kunna uppnå sin fulla potential. Utredningen ger två förslag om ändringar i patientdatalagen:

- Det ena ska möjliggöra användandet av personers patientuppgifter som underlag vid vård av en annan patient.
- Det andra ska underlätta vidareanvändning av hälsodata vid klinisk forskning.

Utredningens förslag bereds nu i Regeringskansliet.

Regler för ökad interoperabilitet i hälso- och sjukvården

Utredningen om infrastruktur för hälsodata som nationellt intresse lämnade sitt **slutbetänkande i maj 2024**, ”Delad hälsodata – dubbel nytta. Regler för ökad interoperabilitet i hälso- och sjukvården” (SOU 2024:33).

Utredningens förslag ska leda till att en eller flera statliga myndigheter, med hjälp av föreskrifter, ska kunna styra och åstadkomma interoperabilitet inom hälso- och sjukvården. Syftet är att öka patientsäkerheten, skapa förutsättningar för en mer patientcentrerad vård och minska administrativt dubbelarbete för hälso- och sjukvårdspersonalen.

En nationell digital infrastruktur för hälso- och sjukvården

Uppdrag (S2024/00100) ska analysera och föreslå åtgärder för en nationell digital infrastruktur för hela hälso- och sjukvården, med fokus på de rättsliga förutsättningarna. I uppdraget ingår också att analysera och ta fram förslag kopplade till den kommande EU-förordningen om EHDS. Slutrapport **22 januari 2026**.

Nationell digital infrastruktur

En nationell digital infrastruktur är det sammanhang av tekniska och organisatoriska resurser som stöder informationsutbytet mellan och inom olika verksamheter och sektorer.

En sådan infrastruktur ska bidra till att öka effektiviteten och säkerheten i informationshanteringen och kan bestå av både hård infrastruktur, som kablar och servrar, och mjuk infrastruktur, som standarder, regelverk och gemensam terminologi.

Sammanhållen intygshantering

E-hälsomyndigheten slutrapporterade ett uppdrag gällande sammanhållen intygshantering i **maj 2024**, S2023/02107. Arbetet med att utveckla och införa förstudiens förslag har inletts under 2024 i takt med övrig utveckling inom digitalisering av stödsystemen inom hälso- och sjukvården.

Automatisk överföring till nationella kvalitetsregister

E-hälsomyndigheten har i uppdrag att utreda förutsättningarna för utveckling av en nationell teknisk lösning som möjliggör automatisk informationsöverföring till nationella kvalitetsregister, S2023/02109. Uppdraget slutrapporterades **31 oktober 2024**. Regeringen beslutade i samband med detta att ge Socialstyrelsen i uppdrag att förbereda fördelningen av medel till regioner för att främja arbetet med nationella kvalitetsregister, med målet att säkerställa kontinuiteten i arbetet med dessa register.

Idag är överföring av information ofta en tidskrävande process. Det finns begränsade möjligheter till kvalitetssäkring, utveckling av vården och forskning med hjälp av registerdata för sällsynta hälsotillstånd. Det finns idag nationella kvalitetsregister för olika grupper av sällsynta sjukdomar såsom cystisk fibros, blödarsjuka och vissa neuromuskulära sjukdomar.

Registret för medfödda metabola sjukdomar (RMMS) följer upp och bidrar till vårdutvecklingen av 46 ovanliga sjukdomar i ämnesomsättningen, metabolismen, ofta identifierade genom nyföddhetsscreeningen. Varje år diagnostiseras ungefär 40 barn med någon av de sjukdomarna som registreras i RMMS. Registret har funnits sedan 2012 och har idag cirka 70 procent täckningsgrad.

Majoriteten av sällsynta sjukdomar ingår dock ännu inte i något kvalitetsregister, även om det generiska kvalitetsregistret RARASwed

lanserats och inmatning har inletts. De regionala CSD:erna står idag för manuell inmatning av data till registret.

Gemensam informationsstruktur

Socialstyrelsen bidrar i arbetet med att ta fram en nationell digital infrastruktur för hälsodata, bland annat en gemensam informationsstruktur för att personal och system ska förstå varandra genom informationen som dokumenteras: semantisk interoperabilitet. På så sätt struktureras och kodas vårdinformation som behöver dokumenteras i patientens och brukarens process. Verktögen används tillsammans för att beskriva sammanhanget (strukturen) och specificera informationsinnehållet i patientjournalen och personakten. Denna informationsstruktur kommer att bidra till att identifiering och diagnostisering av sällsynta hälsotillstånd underlättas.

Följande verktyg ingår i den gemensamma informationsstrukturen:

- nationell informationsstruktur och nationella informationsmängder samt de fackspråkliga resurserna
 - begreppssystemet SNOMED CT
 - hälsorelaterade klassifikationer*
 - Socialstyrelsens termbank.

**ICD-10 tillämpas idag för diagnosklassificering, ICD-11 publiceras 2025 i Sverige, och implementeras 2027–2028.*

Utredningar om ökad statlig styrning av vården

Trots de regelverk som vårdens huvudmän ska förhålla sig till, och trots det engagemang och den strävan som finns bland vårdpersonal, så uppnås inte alla delar av de mål som finns för svensk hälso- och sjukvård idag. En ökad statlig styrning av vården har välkomnats av aktörer inom sällsynta hälsotillstånd, eftersom ojämlik vård är något som upplevs av många.

Vårdansvarskommittén

Regeringen har tillsatt Vårdansvarskommittén som ska utreda ett helt eller delvis statligt huvudmannaskap för hälso- och sjukvården (dir. 2023:73).

Uppdraget ska redovisas senast den **2 juni 2025**. Kommittén ska bland annat analysera och belysa för- och nackdelar med ett helt eller delvis statligt huvudmannaskap för hälso- och sjukvården och lämna förslag som säkerställer ett mer effektivt hälso- och sjukvårdssystem som utgår från patienter och tar hänsyn till medarbetares behov. Uppdraget omfattar endast den regionalt finansierade hälso- och sjukvården och därmed inte huvudmannaskapet för den kommunalt finansierade hälso- och sjukvården.

Vårdansvarskommittén utgår från 7 olika scenarier för statligt huvudmannaskap

1. all hälso- och sjukvård som regionerna är huvudmän för idag
2. all specialiserad hälso- och sjukvård
3. universitetssjukvården respektive universitetssjukhusen
4. nationell högspecialiserad vård
5. luftburen ambulanssjukvård och luftburna sjuktransporter
6. primärvården
7. vaccinationer och screening.

Bedömningen är att de olika scenarierna kan påverka bland annat vårdformer, vårdkedjor och samordning av vårdinsatser för patienter med sällsynta hälsotillstånd i olika grad. Analyser av dessa olika scenarier har dock inte presenterats vid slutrapporteringen av detta uppdrag, och remissvar har ännu ej kunnat lämnas till kommittén.

➔ **Läs mer:** Vårdansvarskommitténs arbete kan följas på [S 2023:04 Vårdansvarskommittén - Sou.gov.se](#).

Elevhälsa

Regeringen har gett en särskild utredare i uppdrag (Dir 2024:30) att analysera och föreslå hur elevhälsan kan stärkas i syfte att bättre tillgodose elevernas behov. Utredningen ska bland annat

- föreslå hur elevhälsans medicinska, psykologiska och psykosociala insatser kan stärkas
- analysera och ta ställning till nuvarande huvudmannaskap och ledning, samt alternativa huvudmannaskap
- analysera och föreslå hur samverkan mellan elevhälsan, skolan i övrigt, hälso- och sjukvården och socialtjänsten kan förbättras.

Uppdraget ska redovisas senast den **25 juni 2025**. Elever med sällsynta hälsotillstånd bedöms vara en grupp där särskilda insatser bör prioriteras.

Internationell utblick

Sverige är ett litet land, vilket innebär att det finns få patienter med varje diagnos, och bara några få yrkesverksamma och forskare som känner till hälsotillstånden väl – om ens någon. Vi behöver därför internationellt samarbete för att inhämta kunskap och hjälp med utredning och behandling, och vi behöver samarbeta inom forskning och innovation. Det finns även behov av dialog i nordiska, europeiska och globala strukturer och forum där profession, patientföreträdare och företrädare för stater möts för att skapa samsyn, samarbetsytor och dela erfarenheter mellan länderna.

Nationella strategier från våra nordiska grannar

Våra nordiska grannländer har alla tagit fram, arbetat efter och följt upp sina nationella strategier:

- **Danmark** har haft en nationell strategi sedan 2014. Denna har sedan dess följts upp och uppdaterats 2018 och senast utvärderats 2022.
- **Norge** presenterade sin strategi 2021.
- **Finland** har presenterat sitt tredje nationella program för sällsynta sjukdomar, nu för åren 2024–2028.
- **Island** tog fram sin första strategi 2024.

Utmaningar och lösningar i de nordiska strategierna skiljer sig inte från de som är identifierade i Sverige. Även vi ser bland annat

- behovet av tillgång till tidig diagnos
- samordning mellan olika vårdinstanser och vårdnivåer, för barn men kanske särskilt för vuxna
- kunskap om de sällsynta sjukdomarna
- systematisk registrering, uppföljning och analys
- koncentration av vården för patienter med sällsynta hälsotillstånd.

Effekterna av att ha en strategi inom området sällsynta hälsotillstånd har varit relativt goda i våra nordiska grannländer. Flera områden har gjort framsteg och förbättrat förutsättningarna för personer som lever med ett sällsynt hälsotillstånd att få tillgång till diagnos och behandling, systematisk registrering och satsningar på internationell samverkan, till exempel ERN, och klinisk forskning. Danmark, Finland och Norge, men även Sverige, har koncentrerat viss högspecialiserad vård till få nationella enheter i sjukvårdssystemen.

I våra grannländer har man även inlett arbete för att skapa nationella nätverk och strukturerade samarbetsforum mellan profession, patientföreträdare och myndigheter. Det pågår även arbete för att tillgängliggöra specifika kodverk, som ORPHA-koder för sällsynta hälsotillstånd i elektroniska journalsystem, så att patientgruppen med sällsynta hälsotillstånd kan bli synliggjord i kvalitetsarbeten, analyser och kunskapsstöd.

Till skillnad från detta uppdrag är övriga nordiska strategier inte begränsade till enbart hälso- och sjukvård, utan har ett holistiskt perspektiv där även skola, omsorg, socialtjänst etcetera är inkluderat.

Samma utmaningar i många länder

Även länder som **Kanada**, **Storbritannien** och **Frankrike** arbetar aktivt efter sina nationella strategier. En gemensam faktor för alla är att arbetet är långsiktigt och har tydliga målsättningar som kan följas upp och utvärderas.

Fortfarande ser man dock i alla länder, trots insatser föreslagna i strategierna, utmaningar med bland annat

- samordning vid överföring från barn- till vuxensjukvård
- överföring mellan olika vårdnivåer
- samordning mellan sjukhusvård och kommunal verksamhet och habilitering, inklusive tillgång till sociala stödtjänster
- behovet av ökad kunskap om sällsynta hälsotillstånd bland professionen.

Samarbete på nordisk nivå

Sedan 2016 har ett **nordiskt nätverk för sällsynta sjukdomar (NNRD)** verkat med stöd från nordiska ministerrådet. I nätverket möts ledamöter från myndigheter eller departement med representanter från profession och patientorganisationer.

I NNRD delas information och erfarenheter med varandra om arbetet med nationella strategier eller initiativ för sällsynta sjukdomar inom sjukvården. Gruppen initierar möten mellan olika intressenter och ordnar ibland större konferenser. Ordförandeskapet för nätverket följer ordförandeskapet för det nordiska ministerrådet och mandatet för nätverket förnyas årligen.

Sällsynta Brukarorganisationers Nordiska Nätverk (SBONN) arbetar för att stärka utbytet av erfarenheter, idéer och kunskaper mellan organisationerna i Norden inom det sällsynta området. Nätverket, som representerar cirka 200 nationella diagnosföreningar, är också representerat i NNRD.

Samma år som NNRD inrättades tillkom även ett nätverk för att stärka det nordiska samarbete om högspecialiserade behandlingar. Gruppen bestod av representanter från de nordiska hälsomyndigheterna vars intention var att samarbeta kring uppköp av avancerad utrustning och koncentration av viss vård. Det visade sig dock att uppdraget var svårt att genomföra. Nätverket för högspecialiserad vård har inte varit aktivt sedan 2022.

Nordiska ministerrådet har även tagit flera andra initiativ till utvecklingsprojekt för att främja lärande och utveckling inom vård och omsorg mellan de nordiska länderna, bland annat ett projekt om sammanhållna vårdprocesser för patienter med komplexa vårdbehov i syfte att skapa bättre kontinuitet och koordination av insatser från vård- och omsorg.

Ett nordiskt samarbete för utvärdering av läkemedel (FINOSE) startade 2018 på initiativ av HTA-myndigheterna i Finland, Norge och Sverige. Samarbetet utökades till att omfatta Danmark 2023 och Island 2024. I och med att FINOSE-gruppen utökats bytte FINOSE namn till **Joint Nordic HTA-Bodies, (JNHB)** i juni 2024. Samarbetet innebär att myndigheterna genomför gemensamma utvärderingar av läkemedel. Beslut om pris och subvention samt rekommendationer för användning fattas på nationell nivå i respektive land. Syftet med samarbetet är att stödja jämlik tillgång till läkemedel för patienter i de nordiska länderna. Med samarbetet vill myndigheterna även öka effektiviteten i utvärderingsarbetet och att minska den administrativa bördan för industrin.

Nordiska samarbeten och överenskommelser mellan vårdgivare sker regelbundet mellan de parter som ansvarar för utförande av vården inom respektive land. En nordisk sjukhusallians bildades så sent som i maj 2024: **Nordic University Hospital Alliance (NUHA)**, mellan Rigshospitalet, Danmark, Karolinska universitetssjukhuset, Sverige, Oslo universitetssjukhus, Norge, Helsingfors universitetssjukhus, Finland och Landspítali – National University Hospital, Island. NUHA syftar till att förbättra kvaliteten och främja innovation inom hälso- och sjukvård, forskning och utbildning genom att dela bästa praxis och patientresultat, sprida kunskap och samarbeta om forskning och utveckling.

FN synliggör sällsynta sjukdomar genom en resolution

Förenta nationerna (FN) uppmärksammar sällsynta sjukdomar som en folkhälsoprioritet genom inrättande av NGO-kommittén för sällsynta sjukdomar (The NGO Committee for Rare Diseases). Syftet med kommittén är att synliggöra, öka medlemsländernas förståelse för sällsynta sjukdomar och främja samarbete mellan olika intressenter inom FN-systemet.

FN antog 2021 en resolution för att erkänna de utmaningar som det globala samhället för sällsynta sjukdomar står inför och för att skydda och främja mänskliga rättigheter på global nivå. Resolutionen har bidragit till att sätta sällsynta hälsotillstånd högre på den svenska politiska agendan.

WHO inför förbättrad klassificering för sällsynta sjukdomar

Sedan 2018 har WHO arbetat med att införa nästa generations diagnosklassifikation, ICD-11. Med implementeringen av ICD-11 kommer betydande framsteg ha gjorts när det gäller att koppla samman olika medicinska klassificeringar och terminologier för att förbättra interoperabiliteten för global hälsa. Detta inkluderar bland annat inkorporering av ORPHA-koder för att förbättra klassificeringen och förståelsen av sällsynta diagnoser. ICD-11 har tio gånger fler kliniska koder, cirka 5 400 av de idag cirka 8 000 kända sällsynta diagnoser som kan identifieras, jämfört med ICD-10.

Sverige publicerade översättningen av ICD-11 i **februari 2025** och därmed ingår den även i Socialstyrelsens ordinarie förvaltningsprocess. Implementeringsarbetet har inte påbörjats på bredden ännu.

➔ **Läs mer** om termer och klassifikationer i bilagan Kunskapsunderlag.

Referenser

Rubrik	Adress	Datum
1177, Inera, Sammanhållen planering på 1177	https://www.inera.se/utveckling/status-aktuella-initiativ/pagaende-utveckling/sammanhallen-planering-pa-1177/	hämtad 240731
Danmark, nationell strategi, utvärdering	https://www.sst.dk/en/english/publications/2023/The-evaluation-of-the-National-Strategy-for-rare-diseases	hämtad 240830
e-hälsomyndigheten, Automatisk informationsöverföring till nationella kvalitetsregister	https://www.ehalsomyndigheten.se/om-oss/regeringsuppdrag/automatisk-informationsoverforing-till-nationella-kvalitetsregister/	hämtad 240703
e-hälsomyndigheten, Patientöversikt	https://ngs.ehalsomyndigheten.se/specifikation/eu/patientoversikt	hämtad 240830
e-hälsomyndigheten, Sammanhållen intygshantering	https://www.ehalsomyndigheten.se/globalassets/ehm/3_om-oss/rapporter/rapporter_regeringsuppdrag/rapporter_sammanhallen-intygshantering/forstudie-sammanhallen-intygshantering.pdf	hämtad 240703
e-hälsomyndigheten, Sammanhållen intygshantering	https://www.ehalsomyndigheten.se/om-oss/regeringsuppdrag/forstudie-sammanhallen-intygshantering/	hämtad 240812
England, nationell strategi	https://www.gov.uk/government/publications/england-rare-diseases-action-plan-2023/england-rare-diseases-action-plan-2023-main-report#executive-summary	hämtad 240902
EU-kommissionen, EHDS	https://health.ec.europa.eu/ehealth-digital-health-and-care/european-health-data-space_sv	hämtad 240731
EU-kommissionen, Europeisk infrastruktur för register över sällsynta sjukdomar (ERDRI)	https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/erdri-description_sv	hämtad 240815
Finland, nationell strategi	https://blogi.thl.fi/the-emphasis-of-the-new-national-strategy-for-rare-diseases-is-on-strengthening-the-knowledge-base-and-structures/	hämtad 240830
FN resolution 2021	https://www.rarediseasesinternational.org/wp-content/uploads/2022/01/Final-UN-Text-UN-Resolution-on-Persons-Living-with-a-Rare-Disease-and-their-Families.pdf	hämtad 240628
Frankrike, nationell strategi	https://www.enseignementsup-recherche.gouv.fr/fr/vers-un-quatrieme-plan-national-maladies-rares-pnmr4-pour-	hämtad 240902

Rubrik	Adress	Datum
	des-synergies-accrués-entre-le-soin-et-la-89732	
Funktionsrätt Sverige, ökad statlig styrning välkomnas	https://funktionsratt.se/mer-statlig-finansiering-skulle-oka-forutsattningarna-for-jamlik-var-d-i-glesbygd/ , https://funktionsratt.se/vi-traffade-kommitte-som-ser-over-statligt-huvudmannaskap-for-varden/	hämtad 240804
Genomic Medicine Sweden, Den nationella genomikplattformen (NGP)	https://genomicmedicine.se/2024/12/05/nationella-genomikplattformen-fran-prototyp-till-produktion/	hämtad 250114
Inera, Nationell patientöversikt	https://www.inera.se/tjanster/alla-tjanster-ao/npo---nationell-patientoversikt/	hämtad 240830
INSERM, ICD-11 och ORPA-koder	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4377208/	hämtad 240628:
Kanada, nationell strategi	https://www.raredisorders.ca/canadas-rare-disease-strategy/ NGO-kommittén för sällsynta sjukdomar hämtad 240902 https://www.ngocommitteerarediseases.org/un-resolution-on-persons-living-with-a-rare-disease-and-their-families/	hämtad 240628
Kaufmann P, Pariser AR, Austin C.	Orphanet J Rare Dis. 2018;13(1):196	hämtad 241029
Kliniska Studier Sverige	https://kliniskastudier.se/	hämtad 250127
Läkemedelsverket, regeringsuppdrag, S2024/01311	https://www.regeringen.se/regeringsuppdrag/2024/07/uppdrag-till-lakemedelsverket-att-foresla-forbattrade-forutsattningar-och-starkt-genomforandekapacitet-for-kliniska-provningar/	hämtad 240902
Läkemedelsverket, Nationell läkemedelsstrategi 2024-2026	https://www.lakemedelsverket.se/sv/nationell-lakemedelsstrategi-nls/strategi-handlingsplan-och-rapporter	hämtad 250115
Myndigheten för vård- och omsorgsanalys, 2024, Strukturreformer i Norden – vad kan Sverige lära av andra länder?	https://www.vardanalys.se/om-var-danalys/nyhetsarkiv/strukture-reformer-i-norden-vad-kan-sverige-lara-av-andra-lander/	hämtad 240923
Myndigheten för vård- och omsorgsanalys, 2025, Omtag för omställning	https://www.vardanalys.se/rapporter/omtag-for-omstallning/	hämtad 250409
Nationella vårdkompetensrådet,	https://www.nationellavardkompetensradet.se/kunskapsunderlag/kunskapsunderlag-	hämtad 250110

Rubrik	Adress	Datum
Delredovisning - inom det ändrade uppdraget att ta fram förslag till en nationell plan för hälso- och sjukvårdens kompetensförsörjning	fran-radet/kunskapsunderlag-radet--- innehallssidor/20243-delredovisning--- andrade--uppdraget-att-ta-fram-forslag-till- en--nationell-plan-for-halso--och-- sjukvardens-kompetensforsorjning/	
Nordiska ministerrådet för social- och hälsopolitik (MR-S), De nordiska ländernas arbete för en mer sammanhållen vård och omsorg (Centrala iakttagelser av lagstiftning och policy)	https://pub.norden.org/temanord2022-548/#109518	hämtad 240702
Nordiska ministerrådet för social- och hälsopolitik (MR-S), Det framtida nordiska hälsosamarbetet, Bo Könberg 2016	https://www.norden.org/sv/organisation/nordiska-ministerradet-social-och-halsopolitik-mr-s	hämtad 240107
Norge, nationell strategi	https://www.regjeringen.no/no/dokumenter/nasjonale-strategi-for-sjeldne-diagnoser/id2867121/	hämtad 240830
OHCHR, Committee on the Rights of Persons with Disabilities, General comments	https://www.ohchr.org/en/treaty-bodies/crpd	hämtad 240813
RaraSwed nationellt kvalitetsregister	https://sodrasjukvardsregionen.se/csd-syd/raraswed-kvalitetsregister-csd/	hämtad 240830
Regeringen, Forskning och innovation för framtid, nyfikenhet och nytta - Prop. 2024/25:60	https://www.regeringen.se/rattsliga-dokument/proposition/2024/12/prop.-20242560	Hämtad 250110
Regeringen, Behörighet och yrkesreglering inom hälso- och sjukvård och tandvård, Dir. 2023:148	https://www.regeringen.se/rattsliga-dokument/kommittedirektiv/2023/10/dir.-2023148	hämtad 250103
Regeringen, Budgetproposition 2025	https://www.regeringen.se/rattsliga-dokument/proposition/2024/12/prop.-20242560	hämtad 250114
Regeringen, Överenskommelse om statens bidrag till regionerna för kostnader för läkemedelsförmånerna	https://www.regeringen.se/contentassets/683b9ee08c1443f5ba0b81057ce9f576/statens-bidrag-till-regionerna-for-kostnader-for-lakemedelsformanerna-m.m.-2025.pdf	hämtad 250115
Regeringen, En nationell cancerstrategi för framtiden, SOU 2009:11	https://www.regeringen.se/rattsliga-dokument/statens-offentliga-utredningar/2009/02/sou-200911/	hämtad 250113

Rubrik	Adress	Datum
Regeringen, Bättre tillsammans – förslag till en uppdaterad nationell cancerstrategi, remiss S2024/02100	https://www.regeringen.se/informationsmaterial/2024/11/battre-tillsammans--forslag-till-en-uppdaterad-nationell-cancerstrategi/	hämtad 250114
Regeringen, Delad hälsodata – dubbel nytta, Regler för ökad interoperabilitet i hälso- och sjukvården, SOU 2024:33	https://www.regeringen.se/rattsliga-dokument/statens-offentliga-utredningar/2024/05/sou-202433/	hämtad 240830
Regeringen, En förbättrad elevhälsa, Dir. 2024:30	https://www.regeringen.se/rattsliga-dokument/kommittedirektiv/2024/03/dir.-202430	hämtad 240702
Regeringen, Ett nytt regelverk för hälsodataregister, SOU 2024:57	https://www.regeringen.se/rattsliga-dokument/statens-offentliga-utredningar/2024/09/sou-202457/	hämtad 240909
Regeringen, God och nära vård, SOU	https://www.regeringen.se/rattsliga-dokument/statens-offentliga-utredningar/2020/04/sou-202019/	hämtad 241029
Regeringen, Nationell strategi för life science	https://www.regeringen.se/regeringens-politik/nationell-strategi-for-life-science/	hämtad 240801
Regeringen, Ombuds tillgång till vård- och omsorgsuppgifter och förenklad behörighetskontroll inom vården	https://www.regeringen.se/rattsliga-dokument/statens-offentliga-utredningar/2021/05/sou-202139/	hämtad 240801
Regeringen, pressmeddelande budget 2025, åtgärder för att säkerställa läkemedelstillgången och långsiktigt hållbara läkemedelskostnader	https://www.regeringen.se/pressmeddelanden/2024/09/regeringen-foreslar-atgarder-for-att-sakerstalla-lakemedelstillgangen-och-langsiktigt-hallbara-lakemedelskostnader/	hämtad 241007
Regeringen, Pressmeddelande från Socialdepartementet: 49 miljoner kronor till precisionshälsa och cancerdiagnostik	https://www.regeringen.se/pressmeddelanden/2024/05/49-miljoner-kronor-till-precisionshalsa-och-cancerdiagnostik/	hämtad 240902
Regeringen, S 2023:04 Vårdansvarskommittén	https://www.sou.gov.se/pagaende-utredningar/socialdepartementet/2023/05/s-202304-vardansvarskommitten/	hämtad 240702
Regeringen, Stärkt medicinsk kompetens i	https://www.regeringen.se/rattsliga-dokument/statens-offentliga-utredningar/2024/11/sou-	hämtad 241127

Rubrik	Adress	Datum
kommunal hälso- och sjukvård, SOU 2024:72	202472/?mtm_campaign=Statens+offentliga+utredningar&mtm_source=Statens+offentliga+utredningar&mtm_medium=email	
Regeringen, Stärkt stöd till anhöriga, SOU 2024:60	https://www.regeringen.se/rattsliga-dokument/statens-offentliga-utredningar/2024/08/sou-202460/	hämtad 241018
Regeringen, Uppdrag att möjliggöra en nationell digital infrastruktur	https://www.regeringen.se/globalassets/regeringen/dokument/socialdepartementet/fokhalsa-och-sjukvard/uppdag-att-mojliggora-en-nationell-digital-infrastruktur-for-halsodata.pdf	hämtad 24702
Regeringen, Vidareanvändning av hälsodata, SOU 2023:76	https://www.regeringen.se/rattsliga-dokument/statens-offentliga-utredningar/2023/11/sou-202376/	hämtad 240731
Regeringen, Bättre styrning för en tillgänglig och jämlik hälso- och sjukvård med god kontinuitet, Dir. 2024:50	https://www.regeringen.se/rattsliga-dokument/kommittedirektiv/2024/05/dir.-202450	hämtad 240702
Regionernas samverkansmodell för läkemedel	https://samverkanlakemedel.se/	hämtad 250113
Riksdagen, Behovsstyrd vård (S 2024:05)	https://www.riksdagen.se/sv/dokument-och-lagar/dokument/kommitteberattelse/utredningen-behovsstyrd-var-d-s-202405_hcb2s05/	hämtad 241010
Riksdagen, Nationell samordnare för nationell digital infrastruktur (Dir 2023:177)	https://www.riksdagen.se/sv/dokument-och-lagar/dokument/kommittedirektiv/samordnare-for-en-nationell-digital-infrastruktur_hbb1177/	hämtad 240702
SKR, Registret för Medfödda Metabola Sjukdomar	https://kunskapsstyrningvard.se/kunskapsstyrningvard/kvalitetsregister/hittakvalitetsregister/registerarkiv/registretformedfoddametabolajukdomarrmms.77604.html	hämtad 241029
SKR, Överenskommelse om en God och nära vård	https://skr.se/skr/halsasjukvard/utvecklingavverksamhet/naravard/overenskommelseomengodochnaravard.28402.html	hämtad 240813
Socialstyrelsen, EHDS	https://www.socialstyrelsen.se/globalassets/sharepoint-dokument/artikelkatalog/ovrigt/2023-12-8908.pdf	hämtad 240731
Socialstyrelsen, God och nära vård	https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/god-och-nara-var-d/	hämtad 240702
Socialstyrelsen, Personligt ombud, Kunskapsguiden	https://kunskapsguiden.se/omraden-och-teman/psyisk-ohalsa/personligt-ombud/	hämtad 240801
Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket,	https://www.regeringen.se/pressmeddelanden/2024/02/tlv-ska-fortsatta-sitt-arbete-for-	hämtad 240902

Rubrik	Adress	Datum
regeringsuppdrag: S2022/03077, S2024/00481 (delvis)	starkt-tillgang-till-lakemedel-vid-sallsynta- halsotillstand/	
Tandvårds- och läkemedelsverket, Nordiskt samarbete för utvärdering av läkemedel	https://www.tlv.se/lakemedelsforetag/nordiskt-samarbete---finose-jnhb.html	hämtad 240910
Undiagnosed network international	https://www.udninternational.org/	hämtad 241029
Vetenskapsrådet om europeiska samarbeten	https://www.vr.se/uppdrag/internationalt-arbete/europeiska-partnerskap.html	hämtad 240731
Vetenskapsrådet, beviljade projektbidrag inom sällsynta sjukdomar 2022 (EJP RD)	https://www.vr.se/soka-finansiering/beslut/2022-08-17-projektbidrag-for-internationala-samarbeten-inom-sallsynta-sjukdomar-ejprd.html	hämtad 240902
Vetenskapsrådet, beviljade projektbidrag inom sällsynta sjukdomar 2023 (EJP RD)	https://www.vr.se/soka-finansiering/beslut/2023-12-08-projektbidrag-for-internationala-samarbeten-inom-sallsynta-sjukdomar-ejprd.html	hämtad 240902
Vinnova, projektbidrag: Färdplan för implementering av precisionsmedicin i svensk hälso- och sjukvård Vinnova	https://www.vinnova.se/p/fardplan-for-implementering-av-precisionsmedicin-i-svensk-halso--och-sjukvard/	hämtad 250219