

2025-09-25
S2025/01639 (delvis)**Socialdepartementet**Socialstyrelsen
106 30 Stockholm

Uppdrag till Socialstyrelsen att genomföra riktade insatser med fokus på informations- och kunskapsspridning om sällsynta hälsotillstånd

Regeringens beslut

Regeringen ger Socialstyrelsen i uppdrag att genomföra riktade insatser med fokus på informations- och kunskapsspridning om sällsynta hälsotillstånd. Insatserna ska i första hand riktas mot hälso- och sjukvården och bidra till att uppmärksamma komplexiteten som följer av sällsyntheten, synliggöra var medicinsk expertis finns att tillgå inom hälso- och sjukvården samt ge ökad kännedom om genetisk diagnostik vid sällsynta hälsotillstånd. Socialstyrelsen ska i genomförandet av uppdraget även stödja implementeringen av ett sammanhållet vårdförlopp för patienter med sällsynta sjukdomar med komplexa vårdbehov.

Socialstyrelsen ska också analysera och föreslå lämpliga former för hur kunskapsspridning och kunskapshöjande insatser inom området kan samordnas, struktureras och tillgängliggöras såväl för hälso- och sjukvården, med särskilt fokus på primärvården, som för andra berörda aktörer. I detta ingår att analysera vilka kanaler och metoder som är mest ändamålsenliga för att nå olika målgrupper.

Vid genomförandet av uppdraget ska Socialstyrelsen föra dialog med och inhämta kunskap och erfarenhet från berörda myndigheter, Sveriges Kommuner och Regioner (SKR), berörda nationella programområden inom ramen för kunskapsstyrningssystemet, Genomic Medicine Sweden (GMS), Ågrenska, Centrum för sällsynta diagnoser (CSD), professionsföreningar och patientorganisationer.

Socialstyrelsen ska senast den 31 december 2026 lämna en skriftlig redovisning av uppdraget till Regeringskansliet (Socialdepartementet). Redovisningen ska innehålla en beskrivning av genomförda insatser och analys kring hur kunskapsspridningen och kunskapshöjande insatser kan samordnas, struktureras och tillgängliggöras. Redovisningen av uppdraget ska hänvisa till diarienumret för detta beslut.

För uppdraget får Socialstyrelsen under 2025 använda 3 000 000 kronor som ska redovisas mot det under utgiftsområde 9 Hälsovård, sjukvård och social omsorg för budgetåret 2025 uppförda anslaget 1:6 Bidrag till folkhälsa och sjukvård, anslagsposten 7 Precisionshälsa.

Ärendet

Sällsynta hälsotillstånd är hälsotillstånd som finns hos en liten andel av befolkningen och som vanligen medför varaktiga konsekvenser för livsvillkoren. Den stora majoriteten av alla sällsynta hälsotillstånd bedöms ha ett genetiskt ursprung. De senaste åren har möjligheterna att diagnostisera genetiska sjukdomar förbättrats markant, bl.a. med hjälp av utvecklingen inom genetik. Tillgång till avancerade diagnostiska verktyg, som helgenomsekvensering, är centralt för bättre diagnostik och korrekt medicinsk behandling för patienter med sällsynta hälsotillstånd. Trots detta är det många individer med misstänkta sällsynta hälsotillstånd som inte remitteras för utredning.

Den låga prevalensen av varje enskilt sällsynt hälsotillstånd medför särskilda utmaningar i hälso- och sjukvården. En sådan utmaning är bristen på kunskap inom vården om respektive hälsotillstånd, hur diagnostisering, behandling och uppföljning ska gå till liksom var det finns expertis att tillgå – både nationellt och internationellt. Detta leder bl.a. till att patienter med sällsynta hälsotillstånd kan få vänta länge på att få rätt diagnos, vilket försämrar möjligheten till behandling och stöd. Samtidigt har flera aktörer ett stort engagemang och bred kunskap på området. Kunskap behöver dock nå ut bättre och bli mer känd för vårdpersonal liksom användas och tillgängliggöras i vårdmötet.

Socialstyrelsen har haft ett uppdrag att ta fram ett förslag på en nationell strategi för sällsynta hälsotillstånd (S2024/00038). I förslaget till strategi lämnar myndigheten olika förslag på insatser för att bl.a. höja den allmänna

kunskapsnivån, synliggöra komplexiteten som följer av sällsyntheten och öka tillgängligheten till den kunskap som finns hos olika experter.

På regeringens vägnar

Elisabet Lann

Tova Ganellen

Kopia till

Centrum för sällsynta diagnoser
Genomic Medicine Sweden
Sveriges Kommuner och Regioner
Ågrenska