

# Huntingtons sjukdom

Sakkunniggruppens förslag på nationell  
högspecialiserad vård

## Förord

Sakkunniggruppens förslag till nationell högspecialiserad vård inom vårdområdet Huntingtons sjukdom vänder sig framförallt till dig som är verksamhetschef, kliniskt verksam eller patient inom området, men också till dig som är beslutsfattare eller tjänsteman på regional nivå. Förslaget går även ut på öppen remiss för synpunkter. I underlaget hittar du information om vad sakkunniggruppen föreslår ska vara nationell högspecialiserad vård, på hur många enheter vården ska bedrivas, de villkor som ska gälla för att få bedriva vården samt de konsekvenser som sakkunniggruppen ser att förslaget kan leda till. Genom att svara på remissen möjliggör ni en bredare konsekvensanalys, vilket kan leda till att vi justerar förslaget innan det går vidare i processen. En beredningsgrupp kommer sedan lämna ett yttrande, baserat på sakkunniggruppens förslag, inkomna synpunkter och konsekvensanalysen inför Socialstyrelsens beslut.

Socialstyrelsen leder arbetet med att koncentrera mer av den högspecialiserade vården på nationell nivå och ansvarar för arbetsprocessen för detta arbete. Vi vill tacka alla som har deltagit i arbetet med att ta fram detta underlag.

Thomas Lindén  
Avdelningschef

## Sammanvägd bedömning

Sakkunniggruppen föreslår efter genomlysning av vårdområdet Huntingtons sjukdom att det som framgår av rubriken Definition ska utgöra nationell högspecialiserad vård och bedrivs vid tre enheter för vuxna, varav en även ska ta hand om barn.

Detta bedöms vara vård som är komplex, sällan förekommande, kräver en viss volym och multidisciplinär kompetens. Vården är multidisciplinär då bland annat neurolog, psykiatriker, psykolog, kurator, fysioterapeut, arbetsterapeut, logoped, dietist och sjuksköterska behövs. Ofta är det en kombination av de tvärprofessionella behandlingarna som kan hjälpa en patient som har ett svårt uttryck och symtom av sin sjukdom.

Sakkunniggruppen finner att en koncentration av aktuell vård till tre enheter ökar förutsättningarna för att förbättra kvaliteten, patientsäkerheten och kunskapsutvecklingen samtidigt som ett effektivt användande av hälso- och sjukvårdens resurser kan uppnås. Förslaget baseras på uppskattade vårdvolymer och möjlighet till geografisk spridning av enheterna. Fyra enheter skulle innebära för få patienter per enhet och riskera att personalen inte får tillräckligt med erfarenheten av patientgruppen.

Konsekvenserna av att koncentrera denna vård är övervägande positiva. Sakkunniggruppen bedömer att akutsjukvården inom detta område inte kommer att påverkas vare sig hos de som tilldelas tillstånd eller hos de som inte tilldelas tillstånd. Dock kan närliggande vård eller patientgrupper som är i behov av samma kompetenser i teamet påverkas. Om teamet inte tilldelas tillräckliga resurser, finns risk för undanträngning av andra patientgrupper till förmån för NHV-patienter.

## Förslag till definition av vad som ska utgöra nationell högspecialiserad vård

Nedan följer sakkunniggruppens förslag till definition av vad som ska utgöra nationell högspecialiserad vård och på hur många enheter den ska bedrivas. Med definition avses den del av vården som bara ska bedrivas på en nationell högspecialiserad vårdenhet med tillstånd.

### Definition

Vid bekräftad Huntingtons sjukdom ska patienten remitteras till NHV-enhet för ställningstagande till individanpassad multiprofessionell bedömning. Med multiprofessionell bedömning menas en teambedömning som innefattar exempelvis men inte uteslutande, ett ställningstagande till behandling och plan för uppföljning.

En bedömning kan innefatta fysiskt och/eller digitalt möte och ska ske minst en gång under sjukdomsförloppet.

NHV ska även erbjuda stöd till hemortsvårdgivare vid behandlingsrefraktära tillstånd/symtom, eller vid behov av konsultation vid svårbehandlade tillstånd/symtom.

Vid genetiskt bekräftat bärarskap av patogen variant för Huntingtons sjukdom hos asymtomatiska individer ska kontakt med NHV erbjudas för specifik information om sjukdomen samt behandlingsmöjligheter.

### Förtydliganden till definitionen

Patientens huvudsakliga vård och uppföljning ska fortsatt bedrivas i hemregion.

Då en patient inte vill eller inte kan medverka, kan bedömning ske vårdgivare emellan.

Med patogen variant avses expansion av 36 eller fler CAG-trinukleotidrepetitioner i *HTT*-genen.

## Avgränsningar till definitionen

Följande områden, med stark koppling till definitionen, ingår ej i definitionen och ska ej koncentreras på nationell nivå:

- Uppföljning av asymtomatiska anlagsbärare

## Närliggande vård

Följande områden ingår inte i förslaget till vad som ska utgöra nationell högspecialiserad vård men angränsar till det definierade området.

## Följande områden har genomlysts separat

Patienter med motorikstörningar kan ha liknande vårdbehov som patienter inom föreslagen definition, men hanteras separat under genomlysning för vårdområde ”Sällsynta motorikstörningar”.

## Antal enheter

3 enheter

varav 1 enhet ska omhänderta barn under 18 år.

Se resonemang kring antal enheter under rubriken Framåtblick.

# Vårdområde

## Nulägesbeskrivning

Det vårdområde som sakkunniggruppen genomlyst, för att utreda vad inom området som bör koncentreras nationellt, är patienter med Huntingtons sjukdom. Den vård som utifrån sakkunniggruppens genomlysning föreslås att koncentreras nationellt beskrivs under rubriken *Definition*.

Huntingtons sjukdom är en ärftlig, fortskridande neurologisk och neuropsykiatrisk sjukdom som beror på störd funktion av nervceller i hjärnan. Den orsakas alltid av en expansion av CAG-trinukleotidrepetitionen i *HTT*-genen. Sjukdomen leder till en kombination av neurologiska, motoriska, kognitiva och psykiatriska symtom. Den genomsnittliga överlevnadstiden efter insjuknandet är 20 år, men de individuella variationerna är stora. Huntingtons sjukdom finns hos cirka 10 personer per 100 000. Uppskattningsvis finns det cirka 1 000 personer med sjukdomen i Sverige. Den är lika vanlig bland kvinnor som bland män. Sjukdomen är idag obotbar och behandlingen är inriktad på symtomlindring.

Vanligtvis visar sig symtomen mellan 30 och 50 års ålder. Sjukdomsbilden är allvarlig men symtom och svårighetsgrad varierar från person till person, liksom tiden för symtomdebut. Rörelseförmågan påverkas, liksom förmågan att förstå och hantera information. Även beteende och personlighet förändras.

Påverkan på rörelseförmågan innefattar både ofrivilliga och viljemässigt styrda rörelser. De ofrivilliga rörelserna gör det svårt att avväga muskelkraften som styr rörelserna, liksom att bedöma avstånd och riktning. Personen snubblar lättare, tappar saker och förlorar precisionen i finmotoriska rörelser. Sväljningsförmågan försämras och det kan bli svårt att få i sig tillräckligt med vätska och näring. Viktnedgång är vanligt. Balansförmågan försämras och gången blir bredspårig. Senare i sjukdomsförloppet ökar tendensen att snubbla och ta snedsteg. Det är inte ovanligt att ramla, framför allt på ojämnt underlag eller i trappor. Allt går långsammare och det kan vara svårt att påbörja rörelser. De ofrivilliga rörelserna minskar ofta i sent skede av sjukdomen, och i stället utvecklas en tilltagande muskelstelhet som kan ge bestående felställningar och talpåverkan.

Skadorna på nervceller i hjärnan leder till att också kognitiva funktioner gradvis försämras och går förlorade. Detta påverkar förmågor som att planera, organisera, anpassa sig till olika situationer, ta initiativ och att göra flera saker samtidigt. Nedbrytningen av nervceller i hjärnan påverkar också personligheten och beteendet. Personen blir mer lättpåverkad av olika

intryck, samtidigt som det blir svårare att överblicka, planera och förstå vad olika handlingar får för konsekvenser. Även förmågan att kontrollera känslor blir sämre. Tilltagande kognitiva svårigheter kan skapa frustration och irritation och medverka till en sämre självbild. Ibland kan irritabiliteten övergå i aggressivitet. I många fall är det de kognitiva och psykiatriska symptomen som påverkar patientens livskvalitet mest.

Sjukdomen kan ibland visa sig före 21 års ålder (juvenil form). Juvenil form av sjukdomen är mycket ovanlig och består internationellt av 5–10 procent av individerna med Huntingtons sjukdom. De senaste siffrorna i Sverige tyder på att cirka 3 procent av de individer som lever med diagnosen har en juvenil form och symtomen kan visa sig redan i förskoleåldern. Förloppet är då snabbare än vid vuxenformen av sjukdomen. Ett vanligt tidigt tecken är att skolprestationerna försämras, i kombination med motoriska symtom i form av stelhet, skakningar och kraftiga muskelryckningar. Epilepsi kan också förekomma. Ibland är koordinationsstörningar och ett avvikande rörelsemönster de dominerande symtomen. Vid den juvenila formen är överlevnadstiden kortare än för vuxna.

Huntingtons sjukdom nedärvs autosomt dominant. Det innebär att om en av föräldrarna har sjukdomen så är sannolikheten för barnen att få sjukdomen 50 procent. De barn som inte har fått den muterade genen får inte sjukdomen och för inte heller mutationen vidare. Vid Huntingtons sjukdom är det vanligt att den förälder som för mutationen vidare till barnet, ännu inte insjuknat och inte heller känner till att hon/han bär på mutationen då barnet blir till.

Huntingtons sjukdom kan också uppkomma i en familj där ingen tidigare haft sjukdomen genom en så kallad spontan mutation i *HTT*-genen. Detta är fallet för cirka 10–15% av de som får Huntingtons sjukdom.

### *Diagnostisering*

Diagnosen ställs genom en neurologisk undersökning med ledning av de karaktäristiska symtomen. Den bekräftas sedan med DNA-analys.

I samband med att diagnosen ställs är det viktigt att familjen erbjuds genetisk vägledning, vilket innebär information om sjukdomen och hur den ärvs.

Bedömning av sannolikheten för att andra i familjen ska insjukna ingår också, liksom information om vilka möjligheter till diagnostik som då finns. Om mutationen i familjen är känd finns det för många ärftliga sjukdomar möjlighet till anlagsbärrar- och fosterdiagnostik, liksom preimplantatorisk genetisk testning (PGT) i samband med provrörsbefruktning.

Om man har en förälder med Huntingtons sjukdom finns möjlighet att undersöka om man bär på det muterade arvsanlaget eller inte (presymtomatiskt test). Testningen ger däremot inte svar på när sjukdomen kommer att visa sig eller hur sjukdomsförloppet kommer att bli. Det vanligaste motivet för att testa sig är att ta reda på om man själv löper risk att utveckla sjukdomen, när man inte längre förmår att leva med ovissheten. Ett annat är att skapa visshet för sina barns skull. Den egna familjeplaneringen kan också vara ett skäl för testning.

Barn under 18 år testas bara vid symtom som ger uppenbar misstanke om sjukdomen, därav genomförs alltså inte prediktiv testning på barn.

De flesta enheter som arbetar med testning vid klinisk-genetiska avdelningar använder sig av fastställda och rekommenderade riktlinjer eller program, eftersom testproceduren är en period av psykologisk påfrestning både för den som ska undersökas och för de anhöriga. I processen ingår läkarbesök med genomgång av familjens sjukdomshistoria och flera samtal med en genetisk vägledare. Utredningen påskyndas inte, och det finns hela tiden möjlighet att avbryta processen om man så önskar. Provsvaret ges av en läkare och följs upp med samtal hos en genetisk vägledare, även om svaret är negativt, det vill säga att man inte bär på mutationen som ger sjukdomen. Både den som testas och de närstående får under den här tiden stöd utifrån sina individuella behov. Dessutom görs oftast en uppföljning under en längre period.

### *Behandling*

Huntingtons sjukdom är en ovanlig och obotbar sjukdom och behandlingen syftar till att lindra symtomen, förebygga och kompensera för funktionsnedsättningar samt ge stöd och god omvårdnad. För att möjliggöra en god vård för patientgruppen krävs insatser från multiprofessionella team med neurolog, psykiater, klinisk genetiker, genetisk vägledare, psykolog, neuropsykolog, kurator, fysioterapeut, logoped, dietist, tandhygienist, tandläkare, arbetsterapeut och sjuksköterska. Psykiatriska symtom som ångest och depression är vanliga redan i tidiga faser av sjukdomen. Vetskapen om att ha Huntingtons sjukdom kan också väcka existentiella frågor som är svåra att hantera. Samtidigt saknas riktlinjer för psykologiska behandlingsinsatser hos patientgruppen. Kognitiva nedsättningar kan medföra svårigheter att tillägna sig traditionell psykologisk behandling. Patienter med Huntingtons sjukdom får ibland psykologisk behandling via primärvården på hemorten för sina psykiatriska symtom. Att utföraren på hemorten har liten eller ingen erfarenhet av Huntingtons sjukdom medför svårigheter att göra adekvata anpassningar efter patientens förutsättningar. Att genomgå behandlingar som man inte kan tillgodogöra sig kan leda till känsla av misslyckande hos individen. Även fysioterapi är en viktig del i rehabiliteringsarbetet i sjukdomens alla faser. Fysisk aktivitet är bra att initiera tidigt, och tidiga insatser är viktiga för att förbereda för senare stadier. Arbetsterapeutiska insatser ska helst göras förebyggande och det är en utmaning att komma in tidigt i processen. Patientens behov syns inte alltid utåt och nedsatt sjukdomsinsikt kan göra att det krävs motiverande arbete innan patienten är redo att ta emot insatser. För att lyckas med detta är det viktigt att involvera anhöriga i processen. En utmaning är att det inte finns nationella riktlinjer att strukturera arbetet kring och den nedsatta sjukdomsinsikten gör att patienter kan ha svårt att söka och ta emot insatser/behandlingar.

Det är inte sjukdomen i sig som leder till döden, utan de svåra komplikationer den ger. I vissa fall är det svårt att veta om och hur olika symtom ska behandlas. För kliniker som inte regelbundet träffar patienter med Huntingtons sjukdom är detta en utmaning. Då det idag inte finns någon botande behandling är behandlingen inriktad på symtomlindring samt livskvalitetshöjande åtgärder. Det finns varierande evidens för olika åtgärder vid Huntingtons sjukdom. Det är viktigt att patienten får en god och individanpassad vård baserad på evidens och beprövad erfarenhet. Heterogeniteten i symtombilden och komplexiteten i behandling ställer höga krav på professionerna som möter patienten och klinisk erfarenhet är av stor vikt för att kunna göra rätt urval av behandlingsmetod.

### *Olika faser av sjukdomen*

Sjukdomsutvecklingen vid Huntingtons sjukdom brukar grovt delas in i fem faser utifrån sjukdomens utveckling och graden av funktionsnedsättning. Det finns också en mycket tidig fas (preklinisk fas) innan några av de karaktäristiska motoriska symtomen visat sig. Under denna fas är det dock mycket vanligt med psykiatriska och kognitiva symtom, och dess kan uppstå upp mot 15 år före de motoriska symtomen. De olika faserna överlappar varandra. Det finns också stora individuella variationer mellan personer i samma fas av sjukdomen, liksom hur snabbt sjukdomsförloppet är i de olika faserna.

Individanpassad multiprofessionell bedömning av patienten är komplext då det är en stor variation i symtombilden hos olika individer med sjukdomen. Det kan även vara stor variation hur samma individs symtom utvecklas. Symtomen kan vara både psykiatriska, motoriska och kognitiva, vilket är en utmaning för att ställa korrekt diagnos. Särskilt i de fall då inte hereditet är känd sedan tidigare. Då sjukdomen progredierar förändras dessutom patientens symtom och behov över tid. De olika uttrycken av sjukdom innebär att det krävs många kompetenser i ett team för att kunna göra en bra och korrekt helhetsbedömning av patienten. För att möjliggöra en god vård för patientgruppen krävs insatser från de multiprofessionella teamen.

### *Tidig fas*

I den tidiga fasen kan mycket små förändringar i förmågan att samordna rörelser (koordinationen) och enstaka ofrivilliga rörelser visa sig. Kognitiva nedsättningar kan göra att man blir mer lättirriterad och börjar få svårt att lösa problem, organisera vardagsrutiner, hantera nya situationer och fatta beslut. Depression, med självmordstankar och ångest, oro samt apati kan förekomma. Lindriga former av tvångsmässigt beteende kan utvecklas. Allvarliga psykiatriska symtom som vid psykos förekommer men är ovanligt. Patienten bor ofta hemma utan hjälpmedel. Kuratorn är viktig för samtalsstöd och samhällsstöd. Anhöriga söker ofta hjälp och egen vård under denna fas.

#### Tidig komplikationsfas

Den tidiga komplikationsfasen kännetecknas av att de ofrivilliga rörelserna blir tydligare i form av skakningar och ryckningar i huvud, nacke, armar och ben. Rörelserna påverkar balansen och gör gången ostadig. Rösten kan bli spänd och svag, och artikulationen kan störas av ofrivilliga rörelser i käken, tungan och läpparna. Flera kognitiva förmågor försämras, men mest tydligt är det vad gäller initiativförmåga, koncentration, planering, problemlösning, flexibilitet, inläring och minne. Det blir svårare att förstå invecklad information och att formulera sig. De psykiatriska symtomen blir vanligare och omdömesförmågan försämras. Depression och ångest, ibland med självmordstankar, förekommer, liksom mer påtaglig oro och apati. Tvångsmässiga beteenden och sjukligt ökad misstänksamhet kan förekomma. Den lättväckta irritabiliteten och försämrade impuls kontrollen kan leda till konflikter. I denna fas kan det bli svårt att sköta ett arbete med kvalificerade arbetsuppgifter och patienterna har också ibland svårt att få hjälp inom psykiatrin. Läkemedelsbehandling kan lindra eventuella symtom och i denna fas är fysisk aktivitet samt andra habiliteringsinsatser viktigt. Livsstilsåtgärder lindrar symtomen.

#### Sen komplikationsfas

I den sena komplikationsfasen är de ofrivilliga rörelserna mer påtagliga. Gången blir ostadig, och risken att falla har ökat. Ibland har en stelhet i muskler och leder börjat visa sig. Svårigheterna att svälja, ibland i kombination med förhöjd ämnesomsättning, leder till viktminskning. De ofrivilliga rörelserna, ihop med att orden kommer på både in- och utandning, gör talet hackigt och svårare att förstå för omgivningen. Tänkandet och slutledningsförmågan försämras gradvis, liksom ordförrådet. Inlärningsförmågan och minnet, speciellt för praktiska funktioner, är nedsatt. Det blir också svårare att hålla information i huvudet. Omdömesförmågan blir ytterligare försämrade. Liksom i tidigare faser förekommer depression och ångest. Apatin och oron är mer påtaglig. I denna fas är det vanligt med tvångsmässigt beteende. Den ökade irritabiliteten kan också ge ett aggressivt beteende, som ibland kan upplevas som hotfullt av andra. Patienten är ej längre arbetsför och behöver ofta mycket hjälp hemma med ADL. I denna fas är också ofta Huntingtonteamen på sjukhusen mer aktiva. Livskvaliteten för patienten sjunker. Många insatser, även förebyggande, behövs. Utökad samverkan med andra aktörer, även kommunala för till exempel bostadsanpassning. LSS-bedömning, SoL-insatser är aktuella. I denna fas befinner sig både patient och anhöriga i ett kritiskt skede med stora utmaningar. Daglig verksamhet kan vara aktuellt för patienten, men det är en stor variation i tillgången till det i landet. Patienten har ett fortsatt och utökat behov av läkemedelsbehandling.

#### Avancerad sjukdomsfas

I den avancerade sjukdomsfasen är de ofrivilliga rörelserna mycket uttalade hos en del, medan de hos andra har ersatts av stelhet i muskler och leder.

Svårigheterna att gå är påtagliga. Det kan också vara svårt att kontrollera urin och avföring. Förmågan att tala har ytterligare försämrats, dels på grund av de tilltagande kognitiva svårigheterna, dels för att de ofrivilliga rörelserna har ökat. Det är också vanligt med sväljsvårigheter. Minnet och inlärningsförmågan är ännu mer försämrade, och tids- och rumsuppfattningen kan också påverkas. Apatin är mer påtaglig, och initiativen blir färre och färre. Oron kan vara mer lättväckt och uttalad, liksom det aggressiva beteendet. Som vid de andra faserna förekommer ibland allvarligare psykiatriska symtom. Viktminskning är vanligt, eftersom svårigheterna att äta är så stora.

Patienten är helt beroende av andras hjälp, såsom personlig assistans eller särskilt boende. Behov av utökad läkemedelsbehandling. Dock kan övermedicinering förekomma då flera läkemedel egentligen bör sättas ut under den här fasen.

#### Omvårdnadsfas

Omvårdnadsfasen innebär så stora svårigheter att det är nödvändigt med vård under hela dygnet med fokus på livskvalitet. Sväljsvårigheter och att svälja fel, kan orsaka lunginflammation och kvävning. De ofrivilliga rörelserna finns i mindre omfattning, men när de förekommer är de ofta mer uttalade. Många har i stället en påtaglig muskelstelhet. Möjligheten att kommunicera har blivit mer begränsad, dels beroende på de kognitiva svårigheterna, dels på att det är svårt att initiera tal och ge svar. Den kognitiva funktionsnedsättningen kan utvecklas till en form av demens. Även i denna fas förekommer depression och ångest men ibland också allvarligare psykiatriska symtom som visar sig i oro och aggressivitet. Oftast är apatin mycket uttalad. Det är viktigt att omgivningen känner till att den som är sjuk fortfarande är medveten om sig själv och sin omgivning och kan förstå vad som sägs trots den svåra funktionsnedsättningen.

Fortsatt rehabilitering är viktigt då patienten fortfarande kan förbättras fysiskt och ge en bättre livskvalitet, med mycket hjälpmedelsinsatser. Utökade logoped- och dietistkontakter behövs. Kontakt med palliativt team och de utmaningar som har varit i samtliga faser med intyg som behövs för olika insatser är fortsatt stor.

#### Anhöriga/närstående

När en person med Huntingtons sjukdom får symtom påverkas hela familjen. Partner eller andra anhöriga får tidigt ta ett mycket stort ansvar för att familjen fortfarande skall fungera. Ofta medför sjukdomen ekonomiska problem för familjen. Inte sällan får barn illa och behöver mycket stöd. Eftersom sjukdomen pågår under mycket lång tid, kanske 20 år eller mer, och personen med Huntington hela tiden blir sämre är påfrestningen på anhöriga mycket stor. Patientens vård sker till stor del i det egna hemmet i de första faserna av sjukdomen. Det finns ett stort behov av stöd till både patient och anhöriga.

## Organisationen idag

Idag finns vård organiserat i multiprofessionella team för Huntington patienter på sex ställen i Sverige. Vården bedrivs i Östergötland (Linköping/Norrköping), Stockholm, Uppsala, Göteborg, Lund och Umeå. Dock ser sammansättningen av dessa team olika ut och teamen har också olika resurstilldelningar. Som exempel finns inte alltid en kurator i teamet och tillgång till tandläkare och tandhygienist finns enbart via remissförfarande. Teamet i Göteborg är det enda i Sverige i dag som har dedikerade tjänster till Huntingtonteamet. I de övriga teamen delar professionerna på tjänster för andra patientgrupper. På vissa orter, utanför universitetsstäderna i Sverige, finns en högre koncentration av patienter där det också bedrivs viss typ av vård för patientgruppen. Ofta är denna vård organiserad runt engagerade individer, men innebär inte nödvändigtvis att det finns en uppbyggd struktur med multidisciplinär teamvård. Det händer också att diagnos av Huntingtons sjukdom ställs på mindre neurologmottagningar eller vårdcentraler där ingen tidigare erfarenhet finns av sjukdomen.

Idag remitteras patienter (från alla delar av landet) till universitetssjukhusen för diagnos och bedömning, även om en andel patienter också behandlas på mindre sjukhus på hemorten, alternativt blir kvar i primärvård. Ett av problemen idag är att inte alla Huntingtonpatienter får en multidisciplinär eller multiprofessionell bedömning eftersom erfarenheten av och kompetensen kring sjukdomen inte finns på alla håll i landet. Då patienterna har så olika symtombilder kan det vara svårt för profession som inte träffar dessa patienter ofta att kunna göra bra bedömningar. Att kunna göra teambedömningar av denna patientgrupp är extra viktigt då symtomen är så olika hos alla patienter. Ibland kan fysioterapeuten och arbetsterapeutens bedömning vara viktigare än den bedömning en van neurolog gör, då symtomen kanske snarare kan lindras med paramedicinsk behandling och inte med rent medicinsk behandling. Ofta är det en kombination av behandlingar som kan hjälpa en patient som har ett svårt uttryck av sin sjukdom.

Det finns även ojämlikheter nationellt i form av tillgänglighet, ofta är väntetiderna långa, och tillgång till inriktad rehabilitering för patientgruppen är obefintlig i flera regioner.

Det finns i dag en brist på neurologer generellt i landet, men också brist på neurologer med rätt kompetens gällande Huntingtons sjukdom. Förhoppningsvis hamnar patienten hos något av landets Huntingtonteam någon gång under sjukdomsförloppet. Det händer dock att patienten blir kvar i vård hos neurolog eller på vårdcentral, utan att få tillgång till rätt specialistkompetens. I vissa delar av landet fungerar samarbetet mellan neurologimottagningar på hemorten och specialister på universitetssjukhusen bra, och på andra håll sämre. Generellt är gränssnittet mellan psykiatri och Huntingtonteam svårare att få till. Barn med början på juvenil Huntington

hamnar ibland inom barn- och ungdomspsykiatri och får andra diagnoser, såsom autismspektrumdiagnoser, i stället för att få korrekt diagnos.

Vid sidan av den kliniska vård som beskrivs ovan bedrivs vård och omsorg till mycket stor del av anhöriga, personliga assistenter eller personal på boenden. Patientens förmåga att själv ta ansvar för sin vård försvinner ofta tidigt i sjukdomsförloppet pga. motoriska, kognitiva och psykiatriska problem. Patienten har ofta dålig eller ingen sjukdomsinsikt och har kraftigt försämrad förmåga att ta initiativ. Detta påverkar i högsta grad livskvaliteten hos patienten. De ovan nämnda vårdgivarna har oftast begränsad kunskap om behoven hos en patient med Huntingtons sjukdom.

### *Riksförbundet Huntingtons sjukdom*

Riksförbundet Huntingtons sjukdom, RHS, verkar för att ge stöd till personer med sjukdomen och deras närmaste familj och anhöriga. De arbetar också med att sammanställa kunskaper och erfarenheter från medicinsk, psykologisk och pedagogisk forskning med egna erfarenheter, för att så brett som möjligt föra ut denna kunskap till medlemmar, yrkesverksamma i vården och till övriga delar av samhället. Detta har resulterat i ett antal online-kurser på RHS hemsida som är gratis att ta del av. Kunskapen skapar trygghet hos personalen och ger verktyg till vilket förhållningssätt man skall ha till patient och anhöriga. RHS har tagit ett stort ansvar under många år för att utbilda sjukvårdspersonal om Huntingtons sjukdom. De har även arbetat fram en modell för vägledning av personal. Detta arbete har varit möjligt tack vare projektbidrag från Allmänna arvsfonden. När dessa projekt avslutats har RHS inte resurser att underhålla och vidareutveckla detta material.

### Forskning

Det pågår forskning om Huntingtons sjukdom på flera universitet i Sverige inklusive i Lund, Göteborg, Linköping, Stockholm och Uppsala. Forskningen sträcker sig från mer grundvetenskapliga frågeställningar kring sjukdomsmekanismer till translationell och klinisk forskning kring identifiering av biomarkörer, genetiska modifierare och utveckling av avancerade behandlingar. Den bedrivs både i laboratorer och på kliniker och genom internationella samarbeten. Forskningen är internationellt erkänd och har erhållit prestigefyllda anslag från bland andra Knut och Alice Wallenbergs stiftelsen, Vetenskapsrådet och Hjärnfonden. Många forskare och kliniker i Sverige är medlemmar i det europeiska Huntington nätverket EHDN (European Huntington Disease Network) och är aktiva i att utveckla internationella kliniska guidelines i EHDN-s regi exempelvis kring symtomlindrande behandlingar, fysioterapi och tandhygien. EHDN arrangerar vartannat år en stor konferens för alla medlemmar som erbjuder viktig fortbildning i alla aspekter av Huntingtons sjukdom. Tidigare var flera

svenska Huntingtonteam aktiva i den europeiska observationsstudien REGISTRY som erbjöd ett forum för årlig uppföljning av alla individer med *HTT*-genen och bidrog till nationell samverkan och forum för detta. När denna studie övergick i en global observationsstudie, Enroll-HD, kring 2014 beviljades inte etikansökan i Sverige varför det numera saknas en nationell struktur för uppföljning av patienter och samverkan. Avsaknaden av nationella expertcenter och strukturerad uppföljning av patienter har bidragit till att Sverige och svenska patienter inte har deltagit i de kliniska prövningar som pågått de senaste åren internationellt med avancerade behandlingar för Huntingtons sjukdom.

## Internationell utblick

I Danmark, som består av fem sjukvårdsregioner, finns tre nationellt högspecialiserade enheter för Huntingtons sjukdom. På dessa enheter finns team bestående av vanligtvis neurolog, psykiater, klinisk genetiker, sjuksköterska, socionom och neuropsykolog. Kontakt med andra professioner som behövs för vården sker främst genom remissförfarande. Den mest utvecklade enheten är i Köpenhamn. Erfarenheten är att den hög-specialiserade vården ökar kunskapen om sjukdomen och underlättar deltagande i kliniska prövningar och klinisk forskning, bland annat Enroll-HD. I Norge är vården kring Huntingtons sjukdom centrerad till Oslo där mest erfarenhet kring sjukdomen finns. Det finns ingen officiell organisation kring högspecialiserad vård för Huntingtons sjukdom.

Huntingtons sjukdom är ovanlig i Finland och det finns ingen tydlig nationell organisering av vården där. Patienter från Åland remitteras till Akademiska sjukhuset i Uppsala.

I Nederländerna finns fyra regionala expertcenter (varav ett har 80 slutenvårdsplatser). Tre av dessa är även nationella kompetenscenter för Huntingtons sjukdom. De har också ett etablerat nationellt nätverk. I Storbritannien finns fem stora center för Huntingtons sjukdom. I Storbritannien finns även en stor patientförening.

## Förväntade vårdvolymer

Cirka 1000 patienter lever med Huntingtons sjukdom i Sverige idag. Sakkunniggruppen har gjort en uppskattning av hur många av dessa patienter som kan komma att vara aktuella för ett fysiskt eller digitalt besök inom definitionen av NHV.

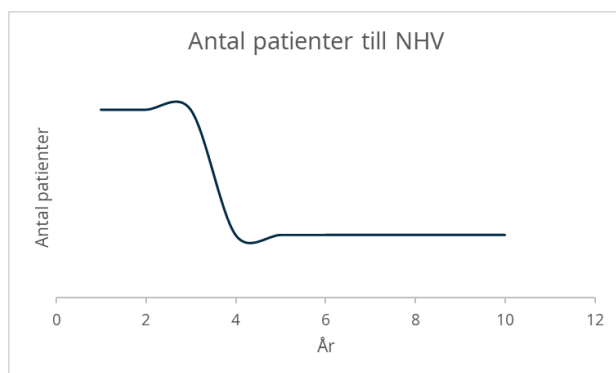
Idag diagnosticeras ca 50–75 patienter med Huntingtons sjukdom varje år i Sverige. Dessa kommer att vara aktuella för en multiprofessionell bedömning på en NHV-enhet. Till detta tillkommer även patienter med juvenil form, men det handlar om enstaka patienter under enstaka år i hela landet. Även om studier visar att det teoretiskt borde tillkomma 1–2 patienter (3%) med juvenil form årligen, kan sakkunniggruppen inte se att det rör sig om så många nytillkomna varken i praktik eller statistik på universitetssjukhusen.

Utöver de nydiagnostiserade patienterna kan ett antal patienter med diagnos och som redan befinner sig inom hälso- och sjukvårdssystemet, att vilja komma på besök för en bedömning. De senaste åren har ca 400 patienter med Huntingtons sjukdom sökt specialiserad vård årligen. En del av dessa patienter kan komma att vara aktuella för en NHV-bedömning. Det är troligt att det under de första åren från eventuell tillståndsgivning renderar en större andel patientbesök av befintliga patienter till NHV-enhet, för att sedan plana och mest innefatta nydiagnostiserade patienter eller patienter som önskar en ny bedömning eller uppdatering av vårdplan. Alla patientbedömningar behöver dock inte innebära ett fysiskt besök, utan kan också ske digitalt, om behov och önskan hos patient finns.

Sakkunniggruppen bedömer att också ca 150 individer i Sverige är genetiskt bekräftade asymtomatiska bärare av patogen variant för Huntingtons sjukdom, vilka ska erbjudas kontakt med NHV-enhet enligt definitionen. Hur många av dessa som kommer önska information av NHV är svårt att uppskatta.

Volymerna kan komma att förändras med tiden. Eventuella framtida behandlingsmöjligheter, så som avancerade sjukdomsmodifierande läkemedelsbehandlingar, kan leda till fler potentiella patienter i framtiden. Men i skrivande stund finns inga sådana behandlingar att tillgå i närtid.

SKG bedömer att det även kommer att finnas ett behov att kunna svara på frågor och ge råd till andra vårdgivare kring komplicerade patientfall. Exempelvis i de som vårdas på hemort, men inte har behov av NHV-bedömning, men som blivit sämre i sin sjukdom eller på annat sätt fått komplicerande symtom kopplat till sin diagnos. Dessa fall kan hanteras som konsultation vårdgivare emellan och sker företrädesvis digitalt.



Uppskattning av antal patienter på NHV-bedömning fördelat över de första åren.

## Framåtblick

### Varför nationell högspecialiserad vård?

Patienter med Huntingtons sjukdom har väldigt divergerande symtom. Variationen i sjukdomsbild, stort behov av specialistvård inom medicin, psykiatri, paramedicin och socialmedicin samt att sjukdomen är sällsynt ger en stor komplexitet av vården. Detta medför att det är väldigt svårt för respektive profession i det multiprofessionella teamet att fånga symtom tidigt och vara uppdaterad på hur dessa ska bedömas och behandlas på bästa sätt. En av de svåraste manifestationer är bristande sjukdomsinsikt, beteenderubbningar och kognitiv svikt. Att kunna göra teambedömningar av denna patientgrupp är extra viktigt för vårdkvaliteten då symtomen är så olika hos alla individuella patienter. Ibland kan till exempel fysioterapeuten och arbetsterapeutens bedömning vara det viktigaste, då symtomen kanske snarare kan lindras med paramedicinska behandlingar och inte med rent medicinska behandlingar. Ofta är det en kombination av de tvärprofessionella behandlingarna som kan hjälpa en patient som har ett svårt uttryck och symtom av sin sjukdom.

Att varje patient som diagnostiseras med Huntington får en bedömning på ett fåtal enheter i landet, möjliggör en resurseffektivitet i kompetensutnyttjandet, ökad erfarenhet av patientgruppen och bättre kunskapsspridning nationellt, men det innebär *inte* att man kan avveckla de team som finns på andra ställen. Tanken är att regionala teamen också ska få hjälp och stöd av en enhet som har mer erfarenhet och kompetens att omhänderta patienter med sjukdomen och på detta sätt öka jämlikheten i landet. De uppbyggda organisationer som finns idag på flera sjukhus i Sverige behöver finnas kvar för att förslaget till nationell högspecialiserad vård ska kunna fungera fullt ut. Men att upprätthålla kompetens och kunskap i alla sjukvårdsregioner, hos alla yrkeskategorier och på alla vårdnivåer är svårt och ineffektivt. NHV-enheterna har multiprofessionella teamkompetenser som har fördjupad kunskap och erfarenhet av personer med Huntingtons sjukdom. Detta är inte lätt att upprätthålla i nuvarande regionala team, då det kan saknas vissa yrkesgrupper i perioder eller att de byts ut ofta och då tappas kontinuitet och fördjupning och eller specialisering. NHV-enheterna kan här vara ett komplement i form av stöd till de nuvarande teamen.

Genom att samla kompetens kring patientgruppen på några få ställen i Sverige kan dessa enheter hålla sig uppdaterade med aktuell kunskap. Genom att träffa många Huntingtonspatienter kan erfarenhet skapas vilket inte bara ger patientnytta, högre vårdkvalitet och bättre resursutnyttjande utan också en möjlighet till att fungera som ett bollplank om hemortsvårdgivaren behöver råd och stöd, vilket ökar vårdkvaliteten även regionalt. Det är också viktigt att det mellan NHV-enheterna kan växa fram ett samarbete med second opinion-bedömningar för behandlingsrefraktära och eller

svårbehandlade patienter. Detta gäller för alla typer av behandlingar, såsom läkemedelsbehandling, fysioterapi med mera.

Genom föreslagen definition finns det möjlighet att även omhänderta de individer som är prediktivt testade och som idag inte har något systematiskt likvärdigt sätt att få information. Detta görs idag i vissa regioner men långt ifrån alla har möjlighet att erbjuda detta. NHV kan bidra till ett värde för denna grupp. Potentiellt skulle det också medföra mindre psykisk stress om dessa individer vet att de kan få stöd och hjälp.

En organisering av vården genom NHV skulle också kunna bidra till att det kan utvecklas bättre stöd till närstående och familjer, som är viktiga i kartläggningen runt patienten. NHV-enheterna skulle kunna bygga upp mer systematik kring hur sådant stöd ska utformas och stötta med framtagande av vårdprogram för att råda om bästa möjliga livskvalitetshöjande insatser.

Vad gäller forskningen inom området skulle det vara lättare att kunna medverka i internationella studier då det ställs krav på samarbete mellan de enheterna som får NHV. Att ha en koncentration av bedömningar och bättre struktur för uppföljning av personer med denna sjukdom skulle göra Sverige mer intressant att bedriva studier i och underlätta samverkan kring studier inom Sverige.

## Resonemang kring antal enheter

Sakkunniggruppen anser att tre enheter bör omhänderta vården inom definitionen. En av dessa tre enheter ska vara ansvariga för barnpatienter upp till 18 år.

Sakkunniggruppen anser att med en vårdvolym på ungefär 50–75 patienter som får diagnos så kommer tre enheter att fungera bra. Det kommer att belasta dessa enheter på ett hanterbart sätt med 15–25 patienter varje år. Det finns också ett antal patienter som lever med Huntington, och som inte fått sin diagnos nyligen, där den lokala vårdgivaren kommer att vilja remittera patienten för en bedömning. Tre enheter skapar också möjlighet till geografisk spridning. Det skulle inte vara möjligt på samma sätt vid två enheter. Fyra enheter riskerar att bli för många och då finns det risk att personalen inte kan få den erfarenheten av patientgruppen som är önskvärd. Att ha tre enheter istället för fyra minskar också risken för att kompetens försvinner från existerande regionala team.

NHV-enheternas ansvar att ge råd och stöd till hemortsvårdgivare och ansvaret för kunskapsspridning och utbildning gör vårdtyngden bättre fördelad på tre enheter. Patienter som är prediktivt testade kommer också att erbjudas att få komma till ett NHV för att få information. Även detta medför att det är rimligt med tre enheter istället för två.

En enhet för barn under 18 år är rimligt utifrån att det är ytterst ovanligt då det idag bara finns enstaka barn i landet som lever med sjukdomen.

## Förslag på hur NHV-vård ska bedrivas

Den initiala utredningen, primära genetiska vägledningen och den kontinuerliga vården av patienter med Huntingtons sjukdom sker regionalt och till stor del även i hemmet och kommer följaktligen så ske även vid en koncentration av en viss del av vården till nationella enheter.

Regionala team är en viktig del av en välfungerande vårdkedja för dessa patienter och ska ej förbigås. Det behöver finnas fungerande vård i alla sjukvårdsregioner som kan omhänderta patienter med Huntingtons sjukdom. Regionala team har kännedom om patienters aktuella och historiska symtombild. Det underlättar bedömningar av tidiga förändringar i symtom och funktion och därmed behov av olika insatser. Det regionala teamet bör även erbjuda stöd till närstående och arbeta med barn som anhöriga. Det regionala teamet kan ha tätare kontakt med patienter och arbeta för att motivera patienten till att ta emot insatser.

När en individ har fått diagnosen Huntingtons sjukdom av ett regionalt team, ska patienten remitteras till en nationell enhet. Då en patient inte kan eller vill medverka p.g.a. försämring fysiskt eller kognitivt kan bedömning av patientens behov ske vårdgivare emellan. Patienter med Huntingtons sjukdom kan ha nedsatt sjukdomsinsikt vilket kan medföra att de inte ser eller förstår värdet av att komma på besök i sjukvården, vilket gör det viktigt med en god samverkan mellan NHV-enheter och remittent.

Bedömningen på NHV-enhet ska ske efter diagnostillfället och minst en gång under sjukdomsförloppet. Den multiprofessionella bedömningen fungerar som en baslinjemätning kring patientens funktion och symtom och bör därför göras så nära in på diagnostillfället som möjligt. Det är av stor vikt att även anhöriga får vara delaktiga och involveras i informationsinhämtningen och bedömningen av patientens tillstånd. Bedömningen mynnar sedan ut i en plan för behandling och uppföljning. Denna plan kan behöva uppdateras under patientens sjukdomstid i samband med att symtom och vårdbehov förändras. Den största delen av patientens omhändertagande kommer fortsatt att ske lokalt/regionalt och i samverkan med NHV-enheten utefter den upprättade planen. NHV-enheterna kan också under patientens sjukdomstid vara ett stöd för hemorten om det till exempel uppstår symtom eller situationer som är svåra att hantera lokalt.

Det multiprofessionella teamet på NHV-enhet består bland annat av neurolog, psykiatriker, psykolog, kurator, arbetsterapeut, logoped, dietist och fysioterapeut vilka tillsammans gör bedömningarna av patienten. Tillsammans får teamet en samsyn över den enskilda patientens aktuella symtom och dess konsekvenser för patientens dagliga liv vid bedömningstillfället. Patient och i förekommande fall anhörig, får vid besöket information om sjukdomen och en individuell vårdplan innehållande behandlingsmöjligheter (både icke-farmakologiska och om möjligt farmakologiska) samt rehabiliteringsplan.

För behandlande läkare kan bedömning och upprättande av vårdplan innebära att definiera vad som besvärar patienten och omgivningen mest och prioritera åtgärd utifrån den bedömningen. Det är sällan patienterna upplever sina hyperkinesier som besvärliga. Vid behandling av korea och eller dystoni kan det krävas olika farmakologiska behandlingsförsök eller en kombination av olika läkemedel. Psykiatrikern bedömer främst svåra fall med aggressionsutbrott, psykotiska manifestationer, perseverationer och suicidalt beteende. Neuropsykologen gör en strukturerad bedömning av kognitiva funktioner, vilken bland annat kan användas för bedömning av arbetsförmåga och behov av anpassningar i både arbetet, hemmet och vården. Den neuropsykologiska undersökningen bidrar också till förståelse hos patienten och nätverket av patientens aktuella fungerande. I den delen kan kuratorn på NHV göra en psykosocial kartläggning för att utifrån den rekommendera insatser till hemorten. Familjesystemen är ofta påverkade och det kan krävas mycket arbete med nätverket runt patienten för att underlätta för patienten att ta emot insatser och rekommendera vidare insatser till hemorten. Arbetsterapeut gör bland annat bedömningar av aktivitetsförmåga och ger insatser i form av råd med anpassningar på arbetet och i hemmet. Arbetsterapeuten i NHV-teamet kan ha en handledande roll gentemot rehabiliteringsmottagningar på hemorten eller personal på boenden. Logoped gör bedömningar av sväljning och kommunikation. Frågan om perkutan endoskopisk gastrostomi, PEG, är ofta komplicerad och bedömningen görs med fördel av logoped på NHV-enhet, vilket innebär dels att ge information om, och dels undersöka patientens inställning till frågan. Fysioterapeuten undersöker och behandlar patienten ur ett specialistperspektiv, och kan därefter föreslå fysioterapeutisk behandling och uppföljning. Ett skraddarsytt behandlingsupplägg med fokus på fysisk aktivitet och ett aktivt liv så långt det är möjligt görs. Till exempel är tidig gång- och balansträning viktig, liksom konditions- och styrketräning som individanpassas kontinuerligt. Koordinationsträning, hållningsträning och orofaciala övningar kan också vara aktuella. Vårdplanen som upprättas av NHV-enheten är således för både patient, anhörig och lokal/regional vårdgivare. Med hjälp av den och en god kommunikation mellan NHV-enhet och remittent, kan den lokala vårdgivaren få större möjlighet att planera för patientens vård och behandling. Om behoven av stöd från ett NHV aktualiseras igen och patientens vårdbehov ser annorlunda ut en tid efter första besöket, så ska tröskeln för kontakt med en NHV-enhet vara låg. Dock behöver inte alltid patienten komma fysiskt till en NHV-enhet vid en uppdatering av vårdplanen, utan det kan också ske via ett digitalt besök eller avstämning vårdgivare emellan.

Om det i framtiden blir aktuellt med nya dyra och avancerade behandlingar så är det viktigt att NHV också får möjlighet att ta ställning till vilka

patienter som gynnas av sådana behandlingar. Detta för att i möjligaste mån kunna erbjuda så jämlik vård som möjligt för alla patienter i landet.

Asymtomatiska individer med genetisk bekräftat bärarskap av patogen variant för Huntingtons sjukdom ska också erbjudas kontakt med NHV. Även de individer som eventuellt gjort anlagsbärartest inom studier, ska kunna erbjudas kontakt med en NHV-enhet. Denna kontakt kan bestå av ett besök där personen får information om sjukdomen och dess prognos samt vilken typ av ärftlighet som man kan förvänta sig.

NHV-enheternas gemensamma ansvar

Utöver de bedömningar som kan komma att utföras vid NHV-enheterna, kommer enheterna även fungera som kunskapscenter för Huntingtons sjukdom, dit både patient, vårdgivare och omsorgspersonal kan vända sig med frågor som gäller vård för Huntingtonpatienter. Vidare så ingår det i de särskilda villkoren att enheterna ska verka för att ta fram vårdprogram för Huntingtons sjukdom, vilket gäller för alla typer av yrkeskategorier som ingår i teamet.

Att vara ett kunskapscenter innebär också att ta fram patientinformation, vårdstandarder och information om stöd till anhöriga. NHV-enheterna ska också bidra till kunskapsspridning utanför NHV, genom att till exempel ta ett större ansvar för utbildning av professionen, som idag bedrivs ideellt av patientförening, samt sprida upparbetad kunskap till regional och lokal vård.

NHV-enheterna behöver även bygga ett samarbete med angränsande befintliga NHV-områden såsom eventuellt NHV Sällsynta motorikstörningar (ej beslutad), vilket kanske mest blir aktuellt för patienter med Huntington disease-like syndromes (HDL). Detta är av största vikt för att inte förlänga vårdkedjan för patienten. Därav behövs ett samarbete mellan NHV-enheter etableras så att patienter som påbörjar en bedömning inom ett NHV-område sedan smidigt kan flyttas över till ett annat om det visar sig att behov finnes.

## Förslag till särskilda villkor

Nedan följer sakkunniggruppens förslag till särskilda villkor. Nämnden för nationell högspecialiserad vård beslutar om vilka särskilda villkor som ska gälla för tillstånden. De generella villkoren regleras i Socialstyrelsens föreskrifter (HSLF-FS 2018:48) om nationell högspecialiserad vård. Sakkunniggruppen ansvarar för att ta fram förslag till särskilda villkor för respektive område. När så relevant ska barnens rättigheter beaktas, i enlighet med barnkonventionen. Förslagen ska återspegla definitionen och i viss mån vara vägledande vid tilldelning av tillstånd. De föreslagna särskilda villkoren för aktuellt tillstånd kan komma att justeras av nämnden när beslut om tillstånd fattas. All hälso- och sjukvård ska ha den personal, de lokaler och den utrustning som behövs för att kunna ge patienterna god vård (5 kap. 2§ hälso- och sjukvårdslagen (2017:30)).

Nedanstående förslag på särskilda villkor gällande personal, resurser och förutsättningar som krävs för att bedriva nationell högspecialiserad vård inom det definierade området ska vara i enlighet med dessa lagar. De villkor som anges under respektive rubrik ska vara unika funktioner som det definierade området kräver. Vård/kompetens/utrustning som tillhör standardutbudet och finns på alla sjukhus i Sverige behöver inte framgå som ett särskilt villkor.

### Kritisk personalkompetens

Samtliga specialister/professioner i det multidisciplinära teamet ska **ha specifik erfarenhet/kunskap/kompetens inom det definierade området:**

- Specialistläkare i neurologi
- Specialistläkare i psykiatri
- Psykolog med utredningskompetens
- Kurator
- Fysioterapeut
- Arbetsterapeut
- Logoped
- Dietist
- Sjuksköterska
- Koordinator/administrativ funktion

Utöver ovan ska enheter med ansvar för barn och ungdomar också ha motsvarande ämneskompetenser för barn och ungdomar.

Andra kompetenser eller förutsättningar för att vården inom det definierade området ska kunna bedrivas

- Specialist i klinisk genetik
- Genetisk vägledare
- Specialist inom rehabiliteringsmedicin
- Kompetens för rådgivning kring palliativ vård
- Tandläkare
- Tandhygienist

*För enheter som bedriver vård av barn*

- Lektologi
- Kompetens inom barnhabilitering

## Övriga villkor

- NHV-enheterna ska kunna erbjuda information och utbildning till patient och anhöriga
- NHV-enheterna ska kunna erbjuda stöd och utbildning till profession och andra yrkesgrupper som arbetar med Huntingtonpatienter.
- NHV-enheterna ska bidra till upprättande av ett nätverk eller motsvarande med patientföreningar.
- NHV-enheterna ska verka för ett internationellt samarbete gällande exempelvis guidelines och forskning.
- NHV-enheterna ska ta fram gemensamma remissmallar.
- NHV-enheterna ska organisera gemensamma multidisciplinära behandlingskonferenser med viss regelbundenhet och vid behov, där patientfall kan diskuteras
- NHV-enheterna ska bidra till att forskning inom det aktuella sjukdomsområdet bedrivs.
- NHV-enheterna ska verka för strukturerad uppföljning av vårdområdet, t.ex. genom kvalitetsregister.
- NHV-enheterna ska ansvara för överrapportering till remitterande enheter och upprätta individuella vårdplaner.
- NHV-enheterna ska följa upp patientrapporterade mått.
- NHV-enheterna ska verka för framtagning av vårdprogram inom det definierade området.

# Konsekvensanalys

Nedan följer sakkunniggruppens konsekvensanalys av sitt förslag till att koncentrera definierad vård.

De förslag som utarbetas inom arbetsprocessen för nationell högspecialiserad vård och som berör barn tar hänsyn till barnens perspektiv i enlighet med barnkonventionen<sup>1</sup>. Socialstyrelsens beslut föregås av en bred remiss och beredning för att säkerställa att koncentration av den föreslagna vården inte ska ge stora negativa konsekvenser för hälso- och sjukvårdssystemet. Beredningsgruppen (B1) utgår från sakkunniggruppernas underlag och remissvaren för att göra en övergripande analys av systemeffekterna, framförallt förmågan att bedriva akut sjukvård.

Inför nämndens beslut kommer Socialstyrelsen också att inhämta ett yttrande från en av regionerna utsedd beredningsgrupp (B2). Beredningsgruppen ska tillsammans representera följande perspektiv: länssjukvård, akut vård, universitetssjukhusvård och medicinsk fakultet. Systemkonsekvenser t.ex. påverkan på akutsjukvården, patienttransporter samt utbildning och forskning får beaktas vid en fördelning av tillståndet/tillstånden om det är för att säkerställa patientens bästa.

## Eventuella konsekvenser av förslaget

### *Patient och- närståendeperspektiv*

- Sakkunniggruppen anser att möjligheten till att patienter i hela landet kan få tillgång till jämlik vård ökar. Detta då patienterna minst en gång får träffa ett specialistteam där flera olika kompetenser (listade i särskilda villkor) finns. Om den lokala vårdgivaren har frågor som rör patientens vård och behandling så kan dessa alltid vända sig till de nationella enheterna för råd. Detta är en trygghet för hemortsvårdgivaren och kommer i förlängningen att kunna bidra till trygghet för patienter och anhöriga.
- Möjligheten att utbilda personal, patienter och anhöriga ökar när tre enheter får ett tydligt ansvar att kunskapssprida och hålla ihop informationen kring sjukdomen, vilket leder till ökad vårdkvalitet och trygghet för patienten.
- Patienten kommer oftast att vid bedömningen på en nationell enhet att resa dit. Detta kan vara utmanande utifrån att sjukdomen tar olika uttryck. Det ska alltid finnas en möjlighet att patienten kan bedömas digitalt om det är för utmanande att resa.

---

<sup>1</sup> <https://www.regeringen.se/rapporter/2018/06/konventionen-om-barnets-rattigheter-s2018.010>

- Sakkunniggruppen ser till viss del en risk att den ansvariga vårdgivaren på hemmaplan remitterar patienten till ett NHV och tror att dessa övertar patientens vård och behandling, vilket inte är fallet. Tanken är att patientens kontinuerliga vård och behandling kommer att ske lokalt även fortsättningsvis.
- Ökade avstånd kan vara en negativ konsekvens av koncentration, om vårdenheterna hamnar långt från patienten, vilket särskilt måste beaktas när vården gäller barn och deras familjer. Förslaget handlar dock om enstaka bedömningar vid enstaka tillfällen och bedömningarna kan även göras digitalt vid behov för att minska eventuella negativa konsekvenser.

### *Kunskaps- och kompetensöverföring*

- Det kommer att vara en utmaning för de enheter som tilldelas NHV att bygga upp bra nätverk för kunskapsspridning. I förlängningen kommer NHV att i större utsträckning än idag att sprida kunskap till alla vårdnivåer.

### *Forskning och utbildning*

- Sakkunniggruppen anser att det är bra att det med NHV-tillstånd blir en tydlig struktur för forskningen inom området. Även de enheter som inte tilldelas tillstånd skulle enklare kunna delta i studier då det blir tydligt att det är NHV som ansvarar för samordning.
- Det finns en risk att de enheter som inte tilldelas tillstånd att bedriva NHV har minskat incitament att forska och delta i studier då deras eget patientmaterial inte samlas lika tydligt som patienterna som kommer via NHV. Det finns även risk för minskade forskningsanslag till de enheter som inte bedriver NHV-vård.
- Möjligheterna att utbilda om Huntington för vårdpersonal ökar och det blir lättare att ta emot personal som vill randa sig och auskultera då det kommer att finnas Huntingtonpatienter samlade.

### *Närliggande vård*

- Sakkunniggruppen vill lyfta att det finns en risk att de enheter som tilldelas NHV-tillstånd behöver mer än dagens befintliga resurser för denna patientgrupp. Det skulle kunna leda till att andra patienter med neurologiska sjukdomar med främst teambaserat omhändertagande skulle kunna få stå tillbaka. Även psykiatriska patienter skulle kunna få vänta längre på grund av resursbrist, vilket gäller även för alla i teamets inblandade kompetenser. Om teamet inte tilldelas egna resurser för patientgruppen, utan behöver dela resurserna med andra patientgrupper, finns risk att även dessa patientgrupper skulle kunna trängas undan till förmån för NHV-patienter.

### *Akutsjukvård*

- Akutsjukvården kommer inte att påverkas vare sig hos de som tilldelas tillstånd eller hos de som inte tilldelas tillstånd, då det handlar om elektiv vård.

### *Vårdkedjan*

- Sakkunniggruppen bedömer att vårdkedjan inte kommer att påverkas i någon större utsträckning. Patienten kommer fortsatt att kontinuerligt vårdas lokalt/regionalt och enbart vid vissa enstaka tillfällen behöva en bedömning på NHV-enhet. NHV-enheten har också i uppdrag att samverka med remittent så att den vårdplan som upprättats följs upp och ger patientnytta.

### *Verksamhetsperspektiv*

- Att tilldelas ett NHV-uppdrag inom detta område innebär att resurser kommer att behöva tillföras. Om det inte sker kan det innebära att resurser omfördelas från andra områden/patientgrupper med minskad vårdkvalitet och ökad arbetsbelastning för klinikerna.
- Sakkunniga anser att ett NHV-uppdrag kommer att göra det lättare att rekrytera personal. Motsatt så skulle det kunna bli svårare för de som inte tilldelas uppdrag att rekrytera. Dock vill sakkunniggruppen lyfta att majoriteten av patientens vård kommer att ske nära patientens hem.

### *Sjuktransporter*

- Förslaget kan innebära viss mängd ökade sjuktransporter för att patienterna ska kunna komma till NHV för bedömning. Transporterna är inte akuta. Då patienterna ska bedömas i anslutning till att de fått sin diagnos så är de allra flesta inte så långt gångna i sin sjukdom att det fysiskt blir problem att resa en gång för en bedömning. Dock kan patienterna behöva ha anhöriga med sig i de allra flesta fall. Digitala besök kan vara ett alternativ i det fall då det är för utmanande för patienten att resa fysiskt.

## Uppföljning och utvärdering

Nedan följer sakkunniggruppens förslag till uppföljningsmått för årlig rapportering av den definierade vården. Syftet med den årliga rapporteringen är att tillgängliggöra resultat för vård som gjorts tillståndspliktig.

Uppföljningsmått som rapporteras ska för varje vårdområde vara ett mindre antal (totalt ca 5–10 stycken) och demografiskt beskriva patientpopulationen, tillgänglighet till vården, resultat, informationsöverföring samt hur patienterna skattar vården och sin hälsa.

Uppföljningsmått genomarbetas och fastställs av Socialstyrelsen i dialog med framtida tillståndsinnehavare. Tillståndsinnehavarna av nationell högspecialiserad vård ansvarar för inlämning av årsrapporter till Socialstyrelsen samt uppföljning av sina verksamheter (egenkontroller). Socialstyrelsen ansvarar för fördjupad uppföljning av tillstånden inom nationell högspecialiserad vård.

- Bakgrundsmått
  - Antal patienter som fått en multiprofessionell bedömning på NHV-enhet fördelat på hemregion (folkbokföring), och juridiskt kön.
  - Patienternas ålder
  - Antal konsultationer
- Tillgänglighetsmått
  - Tid från remiss till bedömning
- Resultatmått
  - Andel patienter som efter bedömning fått en behandlingsplan/individuell vårdplan
- Patientrapporterade mått
  - Andel patienter där PREM (eller PROM) följs upp alternativt resultat av PREM/PROM-enkät
- Överrapporteringsmått (ex. informationsöverföring, vårdplaner)
  - Andel vårdtillfällen med överrapportering av vårdplan till ansvarig hemortsläkare.

## Referenser

Detta underlag är ett förslag på vilken vård som bör koncentreras till nationella enheter. Sakkunniggruppens bedömning utgår från internationell utblick, klinisk erfarenhet och kunskap om den svenska sjukvårdens struktur inom området. Referenser som beskriver fördelar eller nackdelar med att koncentrera viss vård är relevanta att hänvisa till i underlaget, om sådana studier finns för området. Referenser till forskningsstudier som beskriver patientgrupper, vårdformer, behandlingsmetoder och liknande är ej relevanta för frågeställningen. Däremot kan det vid behov vara lämpligt att hänvisa till eventuella nationella riktlinjer eller vårdprogram, i stället för att i detalj beskriva dessa i underlaget.

Beskrivningen av diagnosen Huntingtons sjukdom och sjukdomens olika faser i denna rapport, är hämtad från Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

## Deltagare i sakkunniggrupp

Samverkansregion	Namn och specialistkompetens
Göteborg	Sara Griphammar, psykolog
Linköping	Cecilia Trinks, genetisk vägledare
Lund/Malmö	Åsa Petersén, specialist inom psykiatri
Stockholm	Martin Paucar, specialist inom neurologi
Umeå	Frida Nordin, specialist inom klinisk genetik och neurologi
Uppsala/Örebro	Camilla Ekwall, fysioterapeut
Patientföreträdare	Per Malmberg, Riksförbundet Huntingtons sjukdom

Representant från samverkansregion Stockholm ställer sig skiljaktig till remissförslaget och menar att förslaget riskerar att påverka kompetensförsörjningen, att patienterna får långt att resa till bedömningen på NHV-enhet, samt att det i nuläget inte finns någon botande behandling.

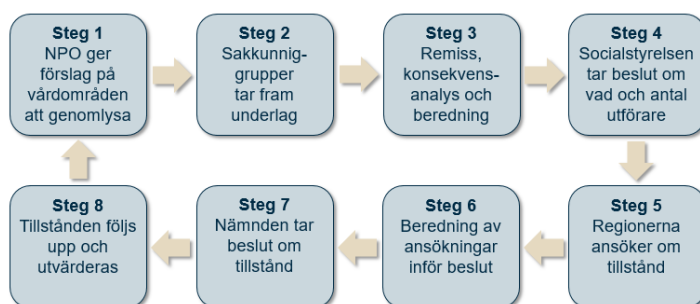
## Om nationell högspecialiserad vård

Den 1 juli 2018 genomfördes ändringar i hälso- och sjukvårdslagen (2017:30), HSL, som innebär en ny beslutsprocess för den nationella högspecialiserade vården. I 2 kap. 7 § HSL definieras nationell högspecialiserad vård som offentligt finansierad hälso- och sjukvård som behöver koncentreras till en eller flera enheter men inte till varje sjukvårdsregion för att kvaliteten, patientsäkerheten och kunskapsutvecklingen ska kunna upprätthållas och ett effektivt användande av hälso- och sjukvårdens resurser ska kunna uppnås. Vid bedömningen av om en åtgärd ska utgöra nationell högspecialiserad vård ska hänsyn särskilt tas till om vården är komplex eller sällan förekommande och om den kräver en viss volym, multidisciplinär kompetens eller stora investeringar eller medför höga kostnader (se 7 kap. 5 § HSL).

Syftet med att koncentrera den högspecialiserade vården nationellt är att det ska leda till ökad kvalitet och säkerhet för patienterna. En ökad samordning av specialiserade sjukvårdsinsatser bör även ge bättre förutsättningar för en jämlik vård i hela landet och ett mer effektivt resursutnyttjande. För vården innebär denna nivåstrukturering en möjlighet att profilera sig inom olika områden och bygga upp olika specialistcentra. Ett större patientunderlag för en högspecialiserad verksamhet skapar nödvändiga förutsättningar för att bedriva hög-kvalitativ forskning, utbildning och rekrytera spetskompetens.

Socialstyrelsen samarbetar med regionernas system för kunskapsstyrning i hälso- och sjukvård och engagerar profession och patientrepresentanter i arbetet med att definiera vilken vård som ska anses vara av nationell karaktär. Hänsyn ska tas till hela vårdkedjan. Riktlinjer, vårdprogram, vårdresultat och register-data ska beaktas i definition av vårdområden och framtagande av kunskapsunderlag för nationell högspecialiserad vård.

Arbetsprocessen för att nivåstrukturera vården på nationell nivå består av åtta steg:



Representanterna i nationella programområdet (NPO) förväntas ha särskilt god kunskap inom sitt vårdområde för att kunna ge underlag till steg 1 i arbetsprocessen. NPO ansvarar för uppgiften att ta fram förslag på vårdområden som ska genomlysas samt att ge förslag på personer till de sakkunniggrupper som i steg 2 tar fram underlag inför beslut om nationell högspecialiserad vård. NPO ska inhämta kunskapsläget nationellt och internationellt och därefter föreslå områden som skulle kunna utgöra nationell högspecialiserad vård. För att stödja arbetet med att ta fram förslag på områden (t.ex. en diagnostisk metod, ett kirurgiskt ingrepp, en avancerad medicinsk behandling, en rehabiliterande insats) vid ett visst hälso- eller sjukdomstillstånd har Socialstyrelsen tagit fram kriterier som arbetet ska utgå ifrån.

Sakkunniggruppens huvuduppdrag är att beskriva den eller de delar i vårdkedjan som är aktuell för nationell högspecialiserad vård samt rekommendera hur många enheter denna vård bör bedrivas på. Sakkunniga ska ha ett nationellt perspektiv med patientens bästa som främsta målsättning. Patientföreträdaren bidrar med patient- och närståendeperspektivet i sakkunniggruppens arbete och står bakom förslaget. I enlighet med barnkonventionen ska sakkunniggruppen tydliggöra vilken påverkan förslaget har på barn när så är relevant.

Sakkunniggruppernas underlag skickas ut på en bred remiss. Socialstyrelsen sammanställer inkomna synpunkter och därefter kan sakkunniggruppen komplettera sitt underlag eller göra eventuella förtydliganden. Sakkunniggruppens underlag och remissvar lämnas över till en beredningsgrupp vars uppdrag är att säkerställa att koncentration av den föreslagna vården inte ska ge stora negativa konsekvenser för hälso- och sjukvårdssystemet.

Efter beredning beslutar Socialstyrelsen vilken vård som ska nivåstruktureras samt antalet enheter i landet som får bedriva den tillståndspliktiga vården. Nämnden för nationell högspecialiserad vård beslutar om vilken/vilka region/regioner som ska få bedriva definierad vård på nationell nivå. Inför nämndens beslut kommer Socialstyrelsen också att inhämta ett yttrande från en av regionerna utsedd beredningsgrupp.