

Namn på avdelning
Nationell högspecialiserad vård
nhv@socialstyrelsen.se

Mottagare

Sakkunniggruppens svar på remissyttranden

Huntingtons sjukdom

Socialstyrelsen har gett sakkunniggruppen möjlighet att inkomma med synpunkter på remissinstansernas yttranden, göra förtydliganden samt justera sitt förslag till definition, antal enheter och särskilda villkor. Sakkunniggruppen har inkommit med följande yttrande.

Definition

Efter genomgång av remissvaren önskar sakkunniggruppen bemöta några av synpunkterna i remissvaren och göra följande förtydliganden av definitionen. Som fler remissvar påpekar, och som sakkunniggruppen också bekräftar, ingår inte utredning och diagnosticering av Huntingtons sjukdom i förslaget till definition av NHV. Det ingår inte heller presymtomatisk testning. Dessa åtgärder utförs idag på samverkansregional nivå, vilket sakkunniggruppen anser ska fortsätta så. Sakkunniggruppen anser även att det är viktigt att betona att den genetiska utredningen inte ingår i förslaget, vilket också framgår av definitionen.

Enligt förslaget till definition ska patienten remitteras till NHV-enhet efter att diagnos ställts. Detta för att NHV ska ha möjlighet att göra en baslinjemätning kring patientens funktion och symtom och bör därför göras så nära in på diagnostillfället som möjligt. Bedömningen mynnar sedan ut i en plan för behandling och uppföljning. Sakkunniggruppen vill dock betona att detta inte hindrar remittering av patienten till NHV-enheten fler gånger under sjukdomsförloppet, för en ny bedömning och uppdaterad vårdplan. Att patienter som har behov av bedömning på NHV-enhet kan komma dit vid flera tillfällen anser sakkunniggruppen bara är positivt och kan medföra ytterligare patientnytta.

Variationen i sjukdomsbilden för Huntington patienterna är stor och behoven av sjukdomsspecifik kunskap i teamen, såsom medicinsk, psykiatrisk, paramedicinsk och socialmedicinsk kompetens, är hög. Detta tillsammans med att sjukdomen är sällsynt innebär att vården som

patienterna behöver är komplex. Det medför även utmaningar för respektive profession genom att vara uppdaterad på hur symtom kopplade till sjukdomen ska behandlas på bästa sätt. Att upprätthålla hög kompetens och kunskap i alla regioner om denna ovanliga sjukdom, hos alla yrkeskategorier och på alla vårdnivåer är mycket svårt.

Att varje patient som diagnostiseras med Huntington får en samlad teambedömning på ett fåtal NHV-enheter i landet, möjliggör en tydlig ingång dit profession på hemmaplan kan höra av sig och få råd och stöd om behandling. Rådgivningen underlättas då NHV-enheten träffat patienten för en första bedömning/baslinjemätning. Men sakkunniggruppen vill betona att det är viktigt för denna patientgrupp att regional vård fortsatt bedrivs i oförminskad omfattning, då dessa patienter och närstående har ett stort behov av kontinuitet i sin dagliga vårdkontakt under hela sjukdomsförloppet.

Två remissinstanser föreslår att förslaget till NHV för Huntington sjukdom och Sällsynta motorikstörningar, som varit ute på remiss samtidigt, slås ihop till ett förslag. Detta stödjer inte sakkunniggruppen då kompetenserna inom de olika teamen skiljer sig åt.

Däremot finns visst stöd i sakkunniggruppen att bryta ut juvenil Huntingtons sjukdom från NHV Huntington och förlägga dessa patienter inom NHV för sällsynta motorikstörningar. Motivet till detta är att dessa patienter är ytterst sällsynta, har svåra kliniska uttryck (liknande de med sällsynt motorikstörning) och handläggs bäst av barnneurologer inom NHV sällsynta motorikstörningar. Andra delar av sakkunniggruppen anser att familjeperspektivet då går förlorat och patienter med juvenil Huntingtons sjukdom är i behov av det specialiserade teamet inom NHV Huntington, och genom att ingå i NHV Huntington lättare kan delta i Huntingtons specifika forskning.

Sakkunniggruppen önskar, efter dessa synpunkter och förtydliganden, att kvarstå vid sitt förslag till formulering av definition.

Dock vill ett par deltagare i sakkunniggruppen, efter att ha läst remissvaren, lyfta att de känner sig tveksamma till förslaget om NHV. De kan både se nyttan av att koncentrera vården, men också se risker med förslaget. De som lyfter detta är representanterna från samverkansregion Umeå och Malmö/Lund som anser att det finns en risk för att de befintliga teamen som finns i dag, blir utarmade om vården nivåstruktureras till tre enheter. De anser också att förslaget kan vara kostnadsdrivande då en ytterligare bedömning ska göras av patienten.

Representanten från samverkansregion Stockholm ställer sig skiljaktig till förslaget och tycker inte att området är aktuellt för NHV.

Representanterna från samverkansregion Göteborg, Uppsala/Örebro och Linköping vill kvarstå vid förslaget och anser att de risker som lyfts i

konsekvensanalysen i sakkunniggruppsunderlaget övervägs av de positiva effekterna som en koncentration med hjälp av NHV skulle ha för patientgruppen.

Patient- och närståenderepresentanten anser att det är nödvändigt att området blir nationell högspecialiserad vård, då regionerna idag inte har lyckats skapa jämlika förutsättningar för hela landets patienter och anser att tre enheter kan skapa dessa förutsättningar i framtiden.

Antal enheter

Sakkunniggruppen kvarstår vid sitt förslag om tre nationella enheter för vuxna med Huntingtons sjukdom, varav en av dessa även ska ha särskilt ansvar för juvenil Huntington.

Särskilda villkor

Sakkunniggruppen vill göra följande tillägg till förslagen om särskilda villkor efter att remissinstansernas synpunkter har beaktats.

Sakkunniggruppen håller med remissvaren om att tillgång till ineliggande vård och tillgång till patienthotell bör läggas till, då patienterna kan ha längre resvägar och vara i behov av mer än en dags bedömning. Övernattning kan behövas dels pga. individuella skillnader i patientens kapacitet till medverkan, men också för att hela det multiprofessionella teamet ska göra en samlad bedömning och utvärdering av behandling. Målet är att kunna genomföra bedömning under en och samma dag, men att möjlighet till övernattning behöver säkras.

De särskilda villkoren förtydligas även med vikten av samverkan med patientförening/patientföreningar för att säkerställa kunskapsspridning och utbildning.

De av sakkunniggruppen tillagda villkoren efter remiss, är fetmarkerade och kursiverade i listan nedan.

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

Antal enheter

3 enheter

varav 1 enhet ska omhänderta barn under 18 år.

Särskilda 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

- Lekterapi
- Kompetens inom barnhabilitering

Kritisk utrustning eller lokaler

- ***Tillgång till inneliggande vård***
- ***Tillgång till patienthotell***

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, **för att säkerställa att utbildning och stöd blir tillräckligt omfattande och når ut brett.**
- **NHV-enheterna ska samverka med patientförening och underlätta för patient och deras närstående att få kontakt med denna.**
- 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.