

Sällsynta motorikstörningar

Sakkunniggruppens förslag på nationell
högspecialiserad vård

Förord

Sakkunniggruppens förslag till nationell högspecialiserad vård inom vårdområdet sällsynta motorikstörningar 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. Inför Socialstyrelsens beslut kommer sedan en beredningsgrupp att lämna ett yttrande, baserat på sakkunniggruppens förslag, inkomna synpunkter och konsekvensanalysen.

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 sällsynta motorikstörningar att det som framgår av rubriken Definition nedan ska utgöra nationell högspecialiserad vård och bedrivs vid tre enheter för vuxna patienter och två enheter för patienter som är barn.

Detta bedöms vara vård som är komplex, sällan förekommande, kräver en viss volym och multidisciplinär kompetens samt kan medföra höga kostnader. Vården är multidisciplinär då bland annat neurolog/barnneurolog, klinisk genetiker, neuroradiolog, fysioterapeut, koordinator, neuropsykolog, arbetsterapeut, logoped och neurofysiolog behövs. Genom en koncentration kan resurseffektivitet nås genom att bedömningen av utredningsåtgärder kan bli mer rationell och kostnadseffektiv.

Idag är vården sårbar då mycket av erfarenheten av patientgruppen finns hos enstaka individer. En koncentration av vården till ett fåtal enheter kan således innebära ökad robusthet och stabilitet gällande kompetensförsörjningen. Även tillgången till genetisk analys kan komma att bli mer jämlik i landet.

Eftersom vårdområdet har små patientvolymmer med mycket sällsynta diagnoser finns fördelar med att koncentrera en del av vården till några få enheter, för att samla erfarenhet och kompetens. Sakkunniggruppen finner att en koncentration av aktuell vård till tre respektive två 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 ett tänkt antal nytillkomna patienter årligen på framtida nationella enheter om 100–200 patienter, varav knappt 50 är barn. Sakkunniggruppen ser inte att det finns möjligheter att föreslå fler enheter på grund av den resurskrävande verksamheten, brist på specifik kompetens och utmaningar att kompetensförsörja fler enheter.

Konsekvenserna av att koncentrera denna vård är övervägande positiva och bedöms leda till bättre diagnostik och behandling för patientgruppen. Sakkunniggruppen bedömer att förslaget inte innebär några stora konsekvenser för akutsjukvården, men att det finns viss risk för undanträngningseffekt av andra neurologiska patienter på kliniker som blir NHV-enheter.

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

Definitionen avser både barn och vuxna patienter.

Diagnostisk utredning

Diagnostisk utredning för patienter med misstänkt sällsynt motorikstörning och osäker diagnossituation efter initial utredning. Kontakt ska tas med NHV-enhet för ställningstagande till:

- a) vidare handläggning regionalt/samverkansregionalt (remitterande klinik i hemregion eller samverkansregion)
- b) multiprofessionell diagnostisk utredning på NHV-enhet
- c) multiprofessionell bedömning och upprättande av individuell vårdplan på NHV-enhet

Multiprofessionell bedömning

Ställningstagande till multiprofessionell bedömning och upprättande av individuell vårdplan på NHV-enhet för patienter med fastställd sällsynt motorikstörningsdiagnos. Remittering ska ske när den regionala vårdgivaren bedömer att det för patienten kan finnas vidare behov av multiprofessionell bedömning.

Avancerad behandling

För ställningstagande till in- och utsättning samt utvärdering av avancerad behandling vid sällsynt motorikstörningsdiagnos, när sådan behandling finns och patientens symtom motiverar behandling, ska kontakt tas med NHV-enhet.

Med avancerad behandling avses nya, sjukdomsmodifierande behandlingar, exempelvis kommande genetiska behandlingar.

Förtydliganden till definitionen

Med sällsynt motorikstörningsdiagnos avses ovanliga motorikstörningar såsom ataxier eller andra dyskinesier (dystonier, myoklonier, korea, atetos), både av genetisk eller annan ovanlig etiologi exklusive de tillstånd som listas under rubriken avgränsningar.

Med initial utredning avses

- basal utredning som sker på regional/samverkansregional nivå
- utredning som utesluter de vanligaste orsakerna till motorikstörningar

Avgränsningar till definitionen

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

- Parkinsons sjukdom, neuroinflammatoriska tillstånd (t.ex. MS), cerebral pares, tremor, normaltryckshydrocefalus, cervikal dystoni. Dessa tillstånd är relativt vanliga och faller ej under begreppet sällsynt. Ska kunna omhändertas regionalt.
- Atypisk parkinsonism. Exempelvis multipel systematrofi (MSA), progressiv supranukleär pares (PSP), kortikobasalt syndrom (CBS) och demens med lewy-kroppar (DLB) som är relativt vanliga tillstånd (gränsfall gällande sällsynthet) och ska kunna omhändertas på alla universitetssjukhus.
- Funktionella motorikstörningar, inklusive motoriska tics. Stor volym patienter, som ska kunna omhändertas regionalt. Det finns inget ytterligare som NHV-enheterna kan bidra med efter utredning på universitetssjukhus.
- Förvärvade motorikstörningar med kända orsaker såsom exempelvis infektion, läkemedel, alkohol, malignitet, stroke, trauma eller syrebrist m.m.
- Patienter med diagnosen Huntingtons sjukdom. Sällsynt tillstånd men som omhändertas i annat vårdområde/sakkunniggrupp. Däremot kan patienter med symptom som liknar Huntington (HDL, Huntington disease-like syndromes) omhändertas inom NHV sällsynta motorikstörningar.
- Patienter som faller inom annat beslutat NHV-område, såsom exempelvis medfödd metabol sjukdom (MMS) och vissa neuromuskulära sjukdomar (NMS), där det finns överlapp med sällsynta motorikstörningar. Medfödd metabol mitokondrierubbning kan exempelvis yttra sig som motorikstörning/ataxi.

Närliggande vård

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

Det finns överlapp mellan sällsynta motorikstörningar och neuromuskulära sjukdomar samt medfödda metabola sjukdomar, vilka båda redan är befintliga NHV-områden.

Friedreichs ataxi är sedan tidigare definierat inom NHV neuromuskulära sjukdomar, men sakkunniggruppen anser att dessa patienter bör omhändertas inom NHV sällsynta motorikstörningar, i det fall beslut om ett sådant fattas. Ett framtida center för sällsynta motorikstörningar kommer bygga kompetens och erfarenhet för patientgruppen. Vid tiden för genomlysning av neuromuskulära sjukdomar inom NHV-systemet fanns inget område avseende sällsynta motorikstörningar, det viktigaste var då att koncentrera vården för patientgruppen. Sakkunniggruppen anser att det viktigaste är att patientgruppen inte faller mellan stolarna.

Sakkunniggruppen anser att det saknas specialiserade rehabiliteringskliniker för sällsynta motorikstörningar i landet idag, och föreslår att det är något som kan vara värt att genomlysas för regional nivåstrukturering.

Antal enheter

2 enheter för barn

3 enheter för vuxna

Se resonemang kring antal enheter under rubriken Framåtblick.

Vårdområde

Nuläge

Det vårdområde som sakkunniggruppen genomlyst, för att utreda vad inom området som bör koncentreras nationellt, är sällsynta motorikstörningar. Den vård som utifrån sakkunniggruppens genomlysning föreslås att koncentreras nationellt beskrivs ovan under rubriken *Definition*. Sakkunniggruppen har resonerat kring möjligheten att ringa in en mer renodlad definition begränsad till ataxier och besläktade tillstånd (såsom exempelvis spastiska parapareser). Eftersom tillstånden är mycket sällsynta ser sakkunniggruppen dock en fördel med en bredare ingång, där fler sällsynta motorikstörningar ingår, för att skapa tillräckligt patientunderlag, kompetensförsörjning och säkra att patienter med ovanliga tillstånd blir omhändertagna.

Med begreppet motorikstörningar avses onormala, ofrivilliga rörelser som främst drabbar armar och ben, bålen eller käkarna och som är en manifestation av ett sjukdomstillstånd. Motorikstörningar kan även kan benämnas som rörelserubbningar eller dyskinesier. Bland symtomen förekommer bland annat ataxi (koordinationsstörning), dystoni (ofrivillig muskelkontraktion), korea (ofrivilliga rörelser), myoklonier (kortvarig kontraktion eller avslappning i en muskelgrupp), tremor (rytmisk skakning) och atetos (släpiga, skruvande rörelser i armar, ben och bål). Symtomen kan uppstå sekundärt till skada eller sjukdom i hjärnan, men det finns också en mängd sjukdomar som beror på en primär funktionsstörning. Vissa sådana sjukdomar, som cervikal dystoni och cerebellär ataxi med sen debut, är relativt vanliga medan andra sjukdomar kanske bara finns hos enstaka individer i hela världen. Vissa av sjukdomarna visar sig under barndomen, medan andra debuterar i vuxen ålder. Dystonier är vanligare än ataxier hos barn. Hos barn förekommer också en rad väldefinierade transienta motorikstörningar som enbart yttrar sig under en period av barnets utveckling.

Ataxi är ett neurologiskt symtom som ofta uppstår till följd av skador i lillhjärnan, men kan även bero på skador i balansorganet, hjärnstammen, ryggmärgen eller i perifera nerver. Skadan kan orsakas av till exempel stroke, infektion, exponering för vissa läkemedel, metabola sjukdomar, neurodegenerativa sjukdomar eller genetiska faktorer. Vid ataxi kan de okoordinerade rörelserna påverka armar, ben, huvud eller hela kroppen hos den drabbade personen. Det kan utöver balanssvårigheter även ge problem med talet (sluddrigt) och ögonrörelser (dubbelseende eller dimsyn) och yrsel. Antalet sjukdomar med ataxi som del- eller huvudsymtom är hundratals,

vilket illustrerar den diagnostiska utmaningen för neurologer och kliniska genetiker.

De sällsynta motorikstörningarna, som ingår i detta underlag, har oftast en genetisk orsak. Man känner idag till ett stort antal gener där sjukdomsorsakande variation orsakar olika former av motoriksjukdomar. Avvikelserna i dessa gener kan vara av olika typ såsom exempelvis enstaka basutbyten i DNA-sekvensen eller så kallade repeat-expansioner, vilket i dagsläget innebär att olika analysmetoder kan krävas för detektion. Sällsynta motorikstörningar uppvisar också varierande kliniska manifestationer, olika fenotyper. Många av de olika fenotyperna är överlappande, vilket gör det utmanande och komplext att skilja det ena från det andra. Det är viktigt att kliniskt beskriva fenotypen och genom det bidra till att det genetiska och kliniska pusslet kan läggas. För detta behövs multiprofessionella team bestående av bland annat neurolog, klinisk genetiker, fysioterapeut, arbetsterapeut, neuropsykolog, neuroradiolog och logoped.

Det finns olika definitioner av begreppet sällsynta diagnoser. Inom Sverige och EU definieras det som en sjukdom eller skada med omfattande funktionsnedsättning som drabbar färre än fem på 10 000 individer. Det innebär att en diagnos kan förekomma hos endast en handfull patienter i Sverige, medan en annan diagnos drabbar många tusentals. Detta förslag innefattar sällsynta motorikstörningar där diagnossituationen fortsatt är osäker efter basal utredning eller där det, efter fastställd sällsynt diagnos, finns vidare behov av multiprofessionell handläggning eller avancerad behandling. Det är således inte alla med sällsynt motorikstörning som är aktuella för nationell högspecialiserad vård.

Utredning

Utredningen av sällsynta motorikstörningar är mycket komplex, både på grund av rariteten och den stora heterogeniteten. Fenomenologin varierar stort och tillstånden kan ha många olika orsaker. Variationen i symtomens debut, sjukdomens progression och förekomst av eventuella samvarierande tillstånd försvårar diagnostiken ytterligare. Flera av de motoriska symtomen är inte alltid heller tydligt åtskiljbara utan den subjektiva bedömningen och tolkningen kan variera, både mellan olika bedömare men också mellan olika bedömningstillfällen för en och samma bedömare. När det gäller barn med sällsynt motorikstörning är det särskilt viktigt med god kännedom om barns naturliga utveckling för att kunna identifiera annan samsjuklighet och kognitiva symtom, vilket gör utredning och diagnossättning extra komplicerat. Utredningsprocessen involverar omfattande neurologiska utredningar, inklusive utförlig neurologisk kroppsundersökning och insamlade av detaljerad och välriktad anamnes. För barn är en standardiserad motorisk utvecklingsbedömning med hjälp av validerad och normerad skala utförd av specialist viktigt. Sammantaget krävs vid utredningen hög kunskaps- och erfarenhetsnivå hos bedömarna både för

patienter som är barn och vuxna. Utifrån sjukdomspresentation tillkommer därtill andra riktade undersökningar och utredningar såsom neuroradiologiska och neurofysiologiska undersökningar, genetiska utredningar och bedömning av andra medicinska och paramedicinska professioner. Utredningen kräver således ett tvärvetenskapligt tillvägagångssätt med högspecialiserade kunskaper inom flera medicinska områden.

Vid misstanke om genetiskt orsakad sjukdom görs idag ofta en bred genetisk analys med inriktning mot gener med koppling till den aktuella sjukdomsbilden. Avgörande för kvaliteten på tolkningen av en sådan analys är en noggrann klinisk karaktärisering av fenotypen. I en andel av fallen utfaller analysen negativt och diagnosen förblir fortsatt oklar. Detta kan bero på att orsaken utgörs av genetiska varianter, gener eller mekanismer som ännu ej är kända, eller som inte kan detekteras med dagens analysmetoder. Kunskapsläget förändras ständigt och en negativ utredning utesluter inte en genetisk orsak.

Behandling

Typ av behandling för motorikstörningen beror på diagnosen eller, då denna är oklar, symtomen. Det finns specifika symtomlindrande behandlingar vid vissa sjukdomar och symtom. Multidisciplinär teambedömning och behandling kan vara aktuell för att bedöma patientens behov och symtom, för att kunna rekommendera rätt åtgärd. Smärta kan till exempel vara svårt att identifiera, speciellt hos barn eller patienter med kognitiv påverkan eller talpåverkan. Men underliggande smärta är viktigt att identifiera och adressera då den kan förvärra motorikstörningar som till exempel spasticitet. Teambedömningar görs av t.ex. arbetsterapeut, dietist, fysioterapeut, kurator, logoped, neurolog, psykolog och sjuksköterska.

Botande eller bromsande läkemedelsbehandling vid sällsynta motorikstörningar saknas för de allra flesta tillstånd. Däremot kan andra symtom som medföljer vissa former av motorikstörningar behandlas farmakologiskt. Ett fåtal är behandlingsbara och bör därför utredas för att fastställa eventuell möjlig behandling. När det inte finns någon specifik läkemedelsbehandling att tillgå så kan fysio-, arbets- och talterapi ofta bidra till att förbättra funktionen och öka livskvaliteten, samt undvika annan samsjuklighet såsom psykisk ohälsa och fall.

Att optimera barnets möjlighet till aktivitet och delaktighet samt att förebygga och minska defekter inom kroppsfunktioner och kroppsstruktur, är om möjligt mycket viktigt, men är väldigt komplext när det gäller en okänd diagnos med okänd prognos. För barn är det viktigt att fysioterapeuten bedömer grovmotorik, gångmönster, styrka/uthållighet, balans/stabilitet, eventuell spasticitet eller annan motorikstörning, ledrörlighet och smärta (ICF kroppsfunktion/struktur).

De senaste decenniernas utveckling inom genetisk och molekylär diagnostik har inneburit ökad kunskap om underliggande patofysiologiska mekanismer, vilket i sin tur har legat till grund för den forskning som nu pågår för att utveckla riktade läkemedelsbehandlingar för många diagnoser inom komplexa rörelsesjukdomar. Prekliniska studier pågår med antisens-oligonukleotider (ASO), small interfering RNAs (siRNA), genterapi och geneditering och andra riktade farmakologiska behandlingar mot specifika patofysiologiska mekanismer. Även kliniska läkemedelsstudier för patienter med exempelvis spinocerebellär ataxi 3 (SCA3), Friedreichs ataxi och ataxia telangiectasia har genomförts. I dagsläget finns ett läkemedel för patienter över 16 år med Friedreichs ataxi som är godkänt av de amerikanska och europeiska läkemedelsmyndigheterna (FDA och EMA). Fler nya, riktade läkemedelsbehandlingar med höga kostnader förväntas framöver, vilket ökar behovet av expertcenter som kan ansvara för att på individnivå välja ut rätt patienter för behandling och utvärdera effekter av behandlingen. Rådet för nya terapier (NT-rådet) ger rekommendationer (på gruppnivå) till landets regioner om användning av vissa nya läkemedel och enskilda kliniker behöver förstås förhålla sig till de rekommendationer som finns. Nyttjandet av de nya avancerade behandlingarna är för närvarande ojämnt i landet.

Organisationen idag

Den definierade vården bedrivs inte någonstans i Sverige idag i den struktur (med en ytterligare vårdnivå) som föreslagits i detta underlag. Patienterna utreds idag ibland inom regionala motorik- eller rörelseteam på universitetssjukhus, men organisationen av vården ser väldigt olika ut i olika delar av landet. Mycket av vården av vuxna patienter sköts regionalt på länsjukhusens neurologkliniker, där det framförallt finns neurologisk kompetens. Kunskap kring just sällsynta motorikstörningar varierar utifrån vilken kompetens och vilka professioner som finns för tillfället i respektive team. Det är också oklart om patienter från alla delar av landet bedöms av multiprofessionella team eller erbjuds avancerad behandling då det är möjligt. Sakkunniggruppen vittnar om att de idag inte får så många utomlänspatienter remitterade till sig, vilket tyder på ett lågt remissflöde till universitetssjukhusen.

Det finns idag inte heller något nationellt forum/nätverk för att diskutera svåra patientfall, möjlighet till konsultationer eller samverkan kring forskning. Dock upplever sakkunniggruppen att det finns ett behov av detta på nationell nivå. Vissa regionala forum för rörelsesjukdomar finns, men inte specifikt för särskilda typer av motorikstörningar, och tidigare fanns dessutom forum och grupper som jobbade med exempelvis kunskapsspridning och utbildning. Mycket av detta försvann i samband med uppbyggnaden av NPO-strukturen som tagit regionala resurser i anspråk. Sällsynta diagnos-möten, som inriktar sig främst på genetik, förekommer bland annat i Uppsala och Stockholm.

För patienter som är barn finns team i Stockholm och Göteborg vilka framförallt utreder patienter från sina egna samverkansregioner, men som också till viss del tar emot patienter från övriga landet. Här finns delvis multiprofessionella team vilka, när det är aktuellt, även ger rekommendationer om avancerade behandlingar.

Sakkunniggruppen anser att många överskattar kostnaden för genetiska analyser. Ställningstagande till utredningar blir ofta en prioriteringsfråga, vilket leder till stor variation kring vilka analyser som utförs regionalt. Det innebär att tillgången till genetisk analys har blivit ojämlik för landets patienter.

För de sjukdomar och tillstånd som ringats in i detta förslag finns för närvarande inga avancerade nya behandlingar, men studier pågår för en del tillstånd. Inom närliggande NHV-områden finns det EMA- och FDA-registrerade behandlingar med dels läkemedel för metabola defekter, genterapier och cellbaserade metoder. Det är sannolikt att patienter med sällsynt motorikstörning kan komma att behandlas med liknande tekniker som nu tillämpas på andra patientgrupper. Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket (TLV) och NT-rådet (Regionernas samverkansmodell för läkemedel *Rådet för nya terapier*) har i flera fall gjort beräkningar av hälsoekonomiska och andra kostnader av förekommande nya terapier, som i vissa fall har givits i Sverige. Behandlingskostnaderna för dessa varierar mellan 1 och 3 miljoner kronor per år eller upp till 30 miljoner kronor i engångskostnad för bland annat genterapi.

Forskning

Forskningsfältet relaterat till sällsynta motoriska sjukdomar är relativt sparsamt i Sverige men också i övriga världen. Patientunderlaget för de enskilda tillstånden är oftast litet, vilket försvårar och ibland omöjliggör högkvalitativa forskningsstudier och interventionsstudier. Deskriptiva studier där man beskriver en grupp patienter och deras eventuella behandling är vanligast, men den metoden innebär en lägre grad av vetenskaplig styrka eller säkerhet. Pågående forskningsprojekt vid flera av universitetssjukhusen är främst inriktade på att finna enskilda symtomgrupper i olika patientpopulationer, som exempelvis ataxi, dystoni och cerebral pares, genom förfinade metoder (metabolt och genetiskt).

Försök att skapa gemensamma internationella databaser har gjorts i olika grupper. Konstruktionen av dessa och deras innehåll kompliceras bland annat av heterogeniteten samt bristen på säkra och reproducerbara utvärderingsinstrument. Kvalitetsregister saknas för sällsynta motoriska tillstånd, men det nystartade nationella kvalitetsregistret RaraSwed samlar information för vård och omhändertagande vid genetiskt fastställda sällsynta diagnoser generellt.

Internationell utblick

Liksom i Sverige saknas det i övriga nordiska länder ett nationellt center för högspecialiserad vård för sällsynta motorikstörningar. Det är dock värt att notera att Danmark har ett nationellt center för atypisk parkinsonism vid Bispebjerg i Köpenhamn, som är specialiserat på utredning och behandling av denna specifika patientgrupp (även om atypisk parkinsonism inte faller under kategorin sällsynta motorikstörningar). Sakkunniggruppen har hört sig för med nordiska kollegor kring hur vården struktureras i grannländerna, och blivit hänvisade till enskilda individer. Det kan tolkas som att en officiell nivåstrukturerings inte finns i de nordiska länderna för denna patientgrupp. Det finns inte heller någon information om nivåstrukturerings av patientgruppen hos de nordiska ländernas myndigheter.

Hur utredning, bedömning, behandling och forskning är organiserad kring den definierade sjukdomsgruppen internationellt, är beroende av bland annat de olika sjukvårdssystemens uppbyggnad och finansiering. Ett generellt och eller allmängiltigt system finns inte. I Europa finns dock ett fåtal specialiserade centra för vissa symtom och tillstånd såsom ärftliga former av ataxi. Exempelvis finns det två dedikerade och nationella centra i Tyskland och tre i Storbritannien. En beräkning av befolkningsunderlaget för denna verksamhet är ett centrum per 10–20 miljoner invånare. Det finns inte motsvarande centumbildningar för andra tillstånds- och symtomgrupper inom gruppen sällsynta motorikstörningar i Europa.

Utöver dessa enheter finns det också samarbeten med ytterligare kliniker och forskningsgrupper där ”Ataxia Study Group” utgör en viktig fristående enhet. Ett löst sammansatt nätverk av intresserade europeiska grupper för ovanliga neurologiska sjukdomar bildades 2017, ”European Reference Network for Rare Neurological Disorder” med syfte att öka kunskap och förbättra omhändertagandet för drabbade med tillstånden. De neurologiskt sällsynta tillstånden omfattar dock en bredare grupp än de sällsynta motorikstörningar som avses i denna rapport.

Exempel på nytta av att koncentrera viss vård finns från Nederländerna. Där har ett regionalt universitetssjukhus analyserat 100 individer (barn/unga upp till 18 år ålder) med sällsynta rörelsesjukdomar retrospektivt. Genom en ny patientgenomgång har de, med en systematisk metod, kunnat karakterisera sjukdomsyttringar och mekanismer. Resultatet av genomgången blev en ändrad och förfinad fenotyp i 58 procent av fallen, etiologisk orsak kunde fastställas i 34 procent och ändrade behandlingsstrategier gjordes hos 60 procent av de analyserade individerna [1].

Förväntade vårdvolymer

Det är mycket svårt att få fram vårdvolymer för detta område, då området består av en grupp patienter med många olika svårdiagnostiserade och sällsynta sjukdomar. Patientregistret kan ge information om hur många som

har fått en diagnos, men saknar de odiagnostiserade som kan vara aktuella för utredning. Det är också svårt att i register få fram information om de individer som eventuellt i framtiden behöver vård av specialister på ytterligare en nivå. Kvalitetsregister saknas för sällsynta motoriska tillstånd.

Sakkunniggruppen har därför gjort en uppskattning av vårdvolymerna, baserat på ett tänkt antal nytillkomna patienter årligen. Utöver detta kan ett antal patienter som redan finns inom hälso- och sjukvårdssystemet att komma på besök för nya bedömningar och det är svårt att uppskatta andelen som är i behov av avancerade åtgärder i denna specifika population. Nedan följer sakkunniggruppens skattning av årsvolymer.

Sakkunniggruppen gör bedömningen att det totalt handlar om ca 100–200 patienter per år som är i behov av utredning, bedömning eller avancerad behandling på NHV-enheterna. Knappt 50 av dessa är barn.

Volymerna kan komma att förändras med tiden. Teknikutveckling samt fler behandlingsmöjligheter kan leda till fler potentiella patienter i framtiden. Det kan även minska antalet patienter till NHV, då tekniker som är under utveckling idag kan bli standard imorgon och utföras regionalt i framtiden.

Diagnostisk utredning:

Sakkunniggruppen har uppskattat antalet patienter som är svåra att diagnostisera till ca 50–60 per år, varav 10–15 barn, utifrån uppgifter från dagens analysnivåer. Större andelen av de genetiska analyser som görs med frågeställning ataxi, dystoni och liknande tillstånd utfaller negativa. En del av dessa patienter kommer utredas vidare och få en klar diagnos, men inte alla. Många av dessa tror sakkunniggruppen kommer höra till definitionen och remitteras till NHV-enheterna. Framöver kan antalet patienter i denna grupp öka, när bättre behandlingar finns att tillgå och fler patienter därmed kan komma att utredas mer extensivt.

Multiprofessionell bedömning:

Sakkunniggruppen bedömer att ca 50 vuxna patienter med sällsynt motorikstörning årligen är i behov av en multiprofessionell bedömning och upprättande vårdplan på en NHV-enhet. Efter bedömningen kan NHV-enheten även stötta och vid behov handleda vårdgivare i patientens hemregion. Volymerna här är svåra att uppskatta, eftersom de bedöms kunna variera utifrån hemorts vårdgivarens behov samt patientens vilja att komma till en NHV-enhet. När det gäller patienter som är barn bedöms det finnas ett uppdämt behov av kvalificerade bedömningar, mestadels på grund av brist på barnneurologer i landet. En större andel av den definierade populationen förväntas därför remitteras till NHV-enhet, jämfört med vuxna patienter. Volymen av barn som blir aktuella för multiprofessionell bedömning är svår att uppskatta, men det kan handla om upp emot 30 barn per år. NHV-systemet skapar förutsättningar för årlig uppföljning av vårdvolymerna, så att det på sikt blir möjligt att uttala sig om den faktiska volymen.

Avancerad behandling:

Det finns idag endast ett fåtal patienter i aktuella patientgrupper som kan vara betjänta av någon form av avancerad sjukdomsmodifierande behandling. Dock förväntas volymerna kunna öka framöver när nya behandlingar finns på marknaden. Volymerna här uppskattas i nuläget till enstaka vuxna patienter per år, med en eventuell långsam ökning så småningom. Patienter som är barn förväntas att remitteras i högre grad till en multiprofessionell bedömning än vuxna patienter, vilket också gör att ställningstagandet till avancerad behandling redan görs vid det tillfället. Därav tror sakkunniggruppen att det inte tillkommer några barn för enbart avancerad behandling.

Framåtblick

Varför nationell högspecialiserad vård?

Patienterna som inkluderas i den föreslagna definitionen har mycket sällsynta tillstånd. Eftersom vårdområdet har små patientvolymerna finns fördelar med att koncentrera en del av vården till några få enheter, som därmed får ökad erfarenhet och kompetens gällande patientgruppen. Det handlar om ovanliga, komplexa och ofta allvarliga sjukdomar som kräver särskild multiprofessionell kompetens. Vid motorikstörningar kan flera olika motoriska symtom (såsom ataxi, dystoni, korea, atetos eller tremor) förekomma hos en och samma patient och kan variera och utvecklas olika över tid. De olika symtomen kan också uppfattas eller beskrivas olika av olika kliniker. Patienterna inom föreslagen definition har också ett gemensamt behov av kompetenserna inom det multiprofessionella teamet. Sakkunniggruppen ser därför synergieffekter av att samla hela den definierade patientgruppen sällsynta motorikstörningar under samma NHV, än enbart en specifik motorikstörningsdiagnos.

Idag finns mycket av erfarenheten av patientgruppen hos enstaka individer/vårdpersonal, vilket gör vården sårbar och svår att kompetensförsörja över tid på regional nivå. Att samla kompetensen till ett fåtal enheter genom NHV kan således innebära ökad robusthet och stabilitet gällande kompetensförsörjningen. I Sverige finns till exempel få barnneurologer generellt, och särskilt med kompetens för denna patientgrupp. NHV kan också bidra till att det blir en tydligare organisation, ökad kännedom om var kompetens och kunskap om patientgruppen finns, samt vilken behandling eller rehabilitering som är möjlig och krävs för patienten. NHV skulle kunna tydliggöra remissvägarna och göra remitteringen mer jämlik. En ökad samordning mellan professionerna i teamet kring patientens vård bör också leda till en ökad trygghet för patienten.

Tillgången till genetisk analys ser idag olika ut i landet och NHV skulle kunna göra denna mer jämlik. NHV kan också minska risken för att eventuella behandlingsbara tillstånd missas, bland annat genom att bistå med bedömning kring vilka genetiska utredningar som bör och kan göras i respektive fall, bidra med tolkning när fynden är oklara samt vid behov med förslag om vidare utredning vid negativt genetisk analys. Bedömningen av utredningsåtgärder kan således bli mer rationell och kostnadseffektiv genom koncentration av vården. Att få en diagnos är viktigt för patienten, inte bara för att få en möjlig behandling, utan kan även behövas för rehabiliteringsinsatser eftersom regionala rehabiliteringskliniker ofta bara tar emot patienter med en fastställd diagnos. Patienter utan diagnos kan alltså bli utan dessa vårdinsatser. Även i de fall där en specifik diagnos inte kan sättas kan koncentration av vården skapa patientnytta. Det är viktigt för patienterna att få kunskap kring sina symtom, information om behandlingsmöjligheter/begränsningar och att få träffa vårdpersonal som har erfarenhet av tillståndet. Patienterna kan få bättre vård genom att exempelvis slippa onödiga undersökningar och utredningar. Även här kan NHV bidra till effektiviteten genom att bedöma när det inte ger någon mer patientnytta med fler utredningar.

Inom området genetik och avancerad utredning och behandling sker en snabb utveckling av bland annat nya tekniker, och här krävs en samlad kompetens för att hålla sig uppdaterad. Det kommer därför vara bra med nationella enheter som referenscenter för att individanpassa utredningen och utnyttja resurserna på mest effektiva sätt. I de fall sjukdomsmodifierande behandling finns att tillgå, behövs samlad kompetens för en jämlik bedömning av vilka individer som kan vara aktuella för behandling. Att ta ställning till om en viss avancerad behandling är till gagn för patienten samt utvärdera effekt av behandlingen kräver stor erfarenhet vilket också talar för att patienterna bör samlas på några få enheter. Även om det är ytterst få patienter som kommer att bli aktuella för sjukdomsmodifierande behandling anser sakkunniggruppen att det finns en vinst att inkludera dessa avancerade behandlingar i NHV-uppdraget eftersom det ger patienter, oavsett var i landet de bor, samma tillgänglighet till de rekommenderade behandlingar som finns. Sakkunniggruppen bedömer att detta främst gäller vuxna patienter, eftersom remitteringen av barn till universitetsklinik i nuläget sker i högre grad än för vuxna.

Resonemang kring antal enheter

Utifrån det uppskattade antalet patienter föreslår sakkunniggruppen att tre enheter ska omhänderta vuxna patienter och två enheter ska omhänderta barn inom området. Vårdvolymen skulle kunna tala för två enheter även för vuxna patienter, men sjukdomsgruppen är svåravgränsad (avgränsad efter symtom där det finns många tolkningar), vilket gör beräkningen av patientunderlaget osäker. Med tre enheter skulle samordning med NHV-enheter inom

närliggande områden kunna underlättas och skapa synergieffekter, vilket också kan tala för fler enheter än två.

Varje samverkansregion behöver ha fortsatt kompetens för dessa patienter generellt, då den största delen av vården sker lokalt/regionalt. Till NHV-enheten kommer enbart mycket få patienter för punktinsatser, och det handlar enbart om patienter som man inte kommer vidare med på universitetssjukhusen. På två till tre enheter är det möjligt att få upp erfarenhet av dessa sällsynta patienter, medan fler enheter än så skulle begränsa och försvåra möjligheten att bygga kompetens kring de mest ovanliga tillstånden. För de extremt sällsynta fallen kan NHV-enheterna även behöva subspecialisera sig eller samverka internationellt, när tillräcklig erfarenhet inte kan uppnås nationellt.

Eftersom vården av patientgruppen är komplex och kräver multiprofessionell kompetens kommer insatserna, trots att det är sällanhändelser, kräva en del resurser. Sakkunniggruppen ser därför inte möjlighet till att bedriva vården på färre enheter än de föreslagna, eftersom belastningen på enheterna riskerar att bli för stor. Sakkunniggruppen ser inte heller att det finns möjligheter att föreslå fler än tre enheter på grund av den resurskrävande verksamheten, brist på specifik kompetens och utmaningar att kompetensförsörja fler enheter.

Sakkunniggruppen anser inte att samlokalisering mellan NHV-enheter som omhändertar barn respektive vuxna patienter är kritiskt. Det kan dock finnas positiva synergieffekter av att omhänderta både barn och vuxna vid en och samma enhet, till exempel när det gäller gemensamma kompetenser i teamet eller vid övergång till vuxenvård för barn som får avancerad behandling. Ett nära samarbete mellan samtliga NHV-enheter inom ett tillståndsområde är kritiskt oavsett lokalisering och gemensamma nationella forum för exempelvis bedömningar kan kompensera för att inte samlokalisera uppdragen.

Sakkunniggruppen ser utifrån definitionen ingen anledning till geografisk spridning av enheterna, eftersom patienterna endast kommer att besöka en NHV-enhet vid enstaka tillfällen. Avståndet till NHV-enheten är därmed inte lika kritiskt som i sådana fall där den definierade vården innefattar upprepade besök och behandlingar.

Förslag till vårdkedja/flöde

Nedan följer sakkunniggruppens vision för ett framtida vårdflöde, där en patient kan komma i kontakt med en nationell enhet på tre olika sätt. Se figur nedan. Patienter kommer i första hand till universitetssjukhusen, men ska sedan vid behov remitteras vidare till en NHV-enhet. Regionala team, och regional specialistvård, är en viktig del av en välfungerande vårdkedja för dessa patienter.

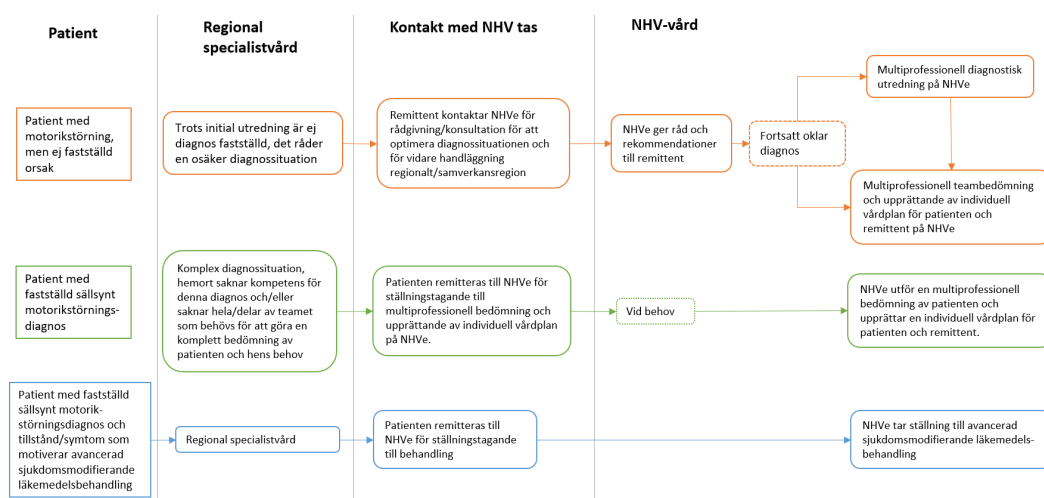


Bild 1. Förslag på framtida vårdflöde

1. Patienter med motorikstörningar kommer fortsatt att passera neurologkliniker på länsjukhus och universitetssjukhus. Men då en patient har en motorikstörning, som man inte har lyckats att fastställa orsaken till i hemregionen, ska patienten remitteras till en NHV-enhet. Initiala basala utredningar, där de vanligaste orsakerna till motorikstörningar utesluts, ska vara gjorda innan remittering. NHV-enheten ger i första hand en konsultation till remittenten, baserat på utredningsresultat och, i många fall även, bifogade videofilmer. NHV-enheten kan i detta läge ge råd om eventuell fortsatta kompletterande undersökningar för att fastställa diagnos. När så är relevant ges en rekommendation till remitterande enhet gällande genetisk utredning. Om diagnossituationen efter det fortsatt är oklar kan patienten bli föremål för en multiprofessionell diagnostisk utredning på NHV-enheten. Patienten behöver då resa till enheten för att också kunna bedömas kliniskt. Det fysiska besöket krävs för att möjliggöra den multiprofessionella bedömningen av motoriken hos patienten. Teamet består av bland annat neurolog, klinisk genetiker, neuroradiolog, fysioterapeut och koordinator. Ibland behövs även neuropsykolog, arbetsterapeut, logoped, dietist och neurofysiolog för att kunna göra bedömningarna. Tillsammans får teamet en samsyn över den enskilda patientens symtom och dess konsekvenser för patientens dagliga liv. Förutom att ställa diagnos får patienten vid besöket information om sin sjukdom och en individuell vårdplan innehållande prognos, eventuella behandlingsmöjligheter (både icke-farmakologiska och om möjligt farmakologiska) samt habiliteringsplan. För enheter som ska bedöma barn krävs en barnanpassad verksamhet där det multidisciplinära behandlingsteamet har ett barnrättsperspektiv och arbetar enligt barnkonventionen.

NHV-insatserna och planen som upprättats, överrapporterar till remittent som på så sätt får nytta av och kan dra lärdom från NHV-enheten. Patienten vårdas, habiliteras och följs sedan upp i sin hemregion, men nya punktinsatser kan behöva göras längre fram av NHV-enheten om sjukdomssituationen förändras. I vissa fall går inte en diagnos att ställa, men även för dessa individer upprättas en vårdplan för patient och behandlingsplan till remittent, efter en multiprofessionell teambedömning.

2. Patienter som redan har en fastställd sällsynt motorikstörning (diagnos har satts i hemregion) och som hemregionen inte har kompetens att handlägga multiprofessionellt, ska också remitteras till en NHV-enhet för att få en multiprofessionell teambedömning och individuell vårdplan innehållande information om sin diagnos, prognos, eventuella behandlingsmöjligheter samt habiliteringsplan (se beskrivning av det multiprofessionella teamet och deras insatser i stycket ovan). Genom det ger NHV-enheterna mer kunskap till patienterna men också stöd till hemkliniken. Patienten vårdas, habiliteras och följs sedan upp i sin hemregion, men nya punktinsatser kan behöva göras längre fram av NHV-enheten om sjukdomssituationen förändras.
3. I de fall det finns behandlingsbara tillstånd eller symtom som motiverar avancerad sjukdomsmodifierande läkemedelsbehandling ska patienten remitteras till NHV-enhet för individanpassat ställningstagande till sådan behandling. Dessa behandlingar kan i samråd med NHV-enheten sedan ske i patientens hemregion, men behöver utvärderas tillsammans med NHV-enhet. De patienter som enligt punkt två i definitionen, redan har fått en multiprofessionell bedömning på NHV-enhet, ska ha blivit bedömd utifrån behandlingsmöjligheter redan då. Men enstaka patienter som har fått en sällsynt motorikstörningsdiagnos och kunnat hanteras multiprofessionellt regionalt (och därmed aldrig passerat en NHV-enhet), kan ändå ha ett behov av få ett ställningstagande till avancerad sjukdomsmodifierad behandling.

NHV-enheternas gemensamma ansvar

Utöver den vård som kan komma att bedrivas vid NHV-enheterna, kommer dessa även fungera som kunskapscenter för sällsynta motorikstörningar. Aggregering av kunskap, och överföringen av den, är viktiga funktioner för NHV-enheterna. Det kan innebära att ta fram patientinformation, vårdstandarder och vårdprogram, eller att ge stöd till den initiala basala utredningen som sker regionalt. NHV-enheterna ska också bidra till kunskapsspridning utanför NHV, exempelvis genom strukturerad återkoppling till remittenter, auskultationer för alla professioner i teamet, inklusive ST-läkare samt samverka med patientföreningar. Det kan också innebära att ta fram inklusions- eller exklusionskriterier för vård på NHV-enhet och vilka undersökningar som ska vara gjorda innan remittering sker.

NHV-enheterna ska skapa ett nationellt forum där svåra fall kan diskuteras, i syfte att öka kunskapen och uppnå likhet i bedömningar och ställningstaganden. I dessa forum ska både NHV-enheter som utreder och bedömer patienter som är barn och de som utreder och bedömer vuxna patienter delta. På så vis kan enheterna få kunskapsutbyte av varandra och främja samarbete, vilket gynnar övergången för de barnpatienter som sedan övergår till vuxenvården. NHV-enheterna behöver också delta i internationellt nätverk för att få stöd och råd för de extremt ovanliga fallen, till exempel vid diagnossättning.

NHV-enheterna behöver även bygga ett samarbete med angränsande befintliga NHV-områden såsom NHV neuromuskulära sjukdomar, NHV medfödd metabol sjukdom och eventuellt NHV Huntingtons sjukdom (ej beslutad). Detta är av största vikt, särskilt då det initialt kan vara svårt för remitterter att veta vilken av enheterna som kan hjälpa till att utreda och ställa diagnos. För att inte förlänga vårdkedjan för patienten, behöver därav ett samarbete mellan NHV-enheter etableras så att patienter som påbörjar en utredning inom ett NHV-område sedan smidigt kan flyttas över till ett annat om det visar sig att behov finnes. Exempelvis kan en patient som remitterats och utretts för oklara motorikstörningar visa sig ha en underliggande neuromuskulär sjukdom och ska då vårdas inom NHV neuromuskulära sjukdomar, eller tvärtom.

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. 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.

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/barnneurologi
- Specialistläkare i klinisk genetik
- Specialistläkare i bild- och funktionsmedicin med neuroradiologisk kompetens, barn/vuxen
- Fysioterapeut, barn/vuxen
- Koordinator, t.ex. sjuksköterska med koordinatorfunktion (med avsatt tid för uppdraget)

Följande kritiska kompetenser behöver också finnas att tillgå

- Neuropsykolog, barn/vuxen
- Arbetsterapeut, barn/vuxen
- Logoped med kompetens inom tal och sväljning, barn/vuxen
- Specialistläkare i neurofysiologi

Dessa kompetenser är kritiska i det multidisciplinära teamet, men behöver nödvändigtvis inte specifik kompetens för definierad patientgrupp.

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

- Specialistläkare i ortopedi med kompetens/erfarenhet inom motorikstörningar
- Specialistläkare i neurokirurgi med erfarenhet av funktionell neurokirurgi
- Patienthotell (inkl. närstående)
- Enhet för klinisk genetik
- Dietist

För enheter som ska vårda barn krävs att samtliga kompetenser eller resurser som listas ovan ska ha specifik barnkompetens. Enheterna behöver uppfylla barnets rättigheter enligt barnkonventionen och ha tillgång till exempelvis lekterapi, skola och övernattningsmöjlighet för närstående.

Kritisk utrustning eller lokaler

- Ingen specifik utrustning

Övriga villkor

- NHV-enheterna ska bidra till att forskning inom det aktuella sjukdomsområdet bedrivs.
- NHV-enheterna ska verka för strukturerad uppföljning av vårdområdet, t.ex. genom registrering i kvalitetsregister.
- NHV-enheterna ska fungera som kunskapscenter för både patientföreningar och för profession inom området sällsynta motorikstörningar.
- NHV-enheterna ska ansvara för att upprätta individuella vårdplaner för patienterna och för överrapportering till remitterande enheter.
- NHV-enheterna ska gemensamt verka för framtagning av vårdprogram inom det definierade området, exempelvis inklusions- och exklusionskriterier för vård på NHV-enhet samt riktlinjer för initial/basal utredning etc.
- NHV-enheterna ska följa upp patientrapporterade mått.
- NHV-enheterna ska samverka internationellt för extremt ovanliga fall.
- NHV-enheterna ska verka för samarbete med NHV neuromuskulära sjukdomar och NHV medfödda metabola sjukdomar
- NHV-enheterna ska verka för samarbete med eventuellt framtida NHV Huntingtons sjukdom.

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 barnkonventionen¹. 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

- En koncentration av vården bedöms leda till bättre diagnostik och behandling för patientgruppen. Genom en förbättrad diagnostik kan man också hitta fler behandlingsbara tillstånd samt ge bättre möjligheter till rätt rehabilitering för den enskilda patienten.
- Patienten får en tydligare väg genom sjukvården utan onödiga utredningar och förseningar på vägen. Om patienten remitteras tidigt till en enhet där det finns mer erfarenhet och kompetens samlad, ökar chansen för korrekt diagnos i tid och rätt behandling, samtidigt som risken för onödiga utredningar minskar.
- Med en koncentration av vården underlättas också arbetet med att ta fram vårdprogram och vårdstandarder, vilket kan gynna patienter med sällsynta motorikstörningar både inom och utanför NHV-definitionen.
- Vården kan bli mer jämlik om alla patienter i Sverige får tillgång till den bästa expertisen. Detta eftersom koncentration av vården skulle tydliggöra ansvar och remittering samt göra vården mindre personbunden.

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

- En negativ konsekvens för patienterna kan vara att de behöver resa längre för vården, men eftersom detta oftast gäller endast enstaka tillfällen, bedöms fördelarna överväga nackdelen. NHV-enheten kommer, efter initial bedömning på plats, att fungera som ett bollplank för hemortens vårdgivare där mycket sköts mellan vårdgivarna eller via digitala kontakter med patienten.

Barn med sällsynta motorikstörningar

- Vad gäller barn ökar vinsterna med en koncentration ytterligare, då diagnoserna är ännu mer sällsynta hos barn. Utöver erfarenhet av de sällsynta diagnoserna behövs också god kännedom om barns naturliga utveckling för att kunna identifiera avvikelser från den. För barn är det särskilt viktigt med så tidig diagnos som möjligt, för att initiera habilitering, samt att inte påverka den normala utvecklingen med bland annat skolgång.
- Förslaget att koncentrera vården syftar till att förbättra vården för barn med sällsynta motorikstörningar och de vinster som beskrivs i underlaget har vägts mot de eventuella inskränkningar som kan behöva göras i barnens rättigheter. I den genomlysning som genomförts av sakkunniggruppen har beaktande av barns bästa och rättigheter gjorts. Sakkunniggruppen anser att barnet rätt till liv och utveckling och rätt till hälsa och sjukvård är överordnat de eventuella riskerna för minskat självbestämmande, vilket redovisas i underlaget genom resonemangen om varför vården ska koncentreras och till hur många enheter i landet vården ska koncentreras till.
- 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.

Kunskaps- och kompetensöverföring

- Kunskapsspridning via NHV kan ge en generellt ökad medvetenhet om sällsynta motorikstörningar och öka kompetensen avseende vårdområdet även inom den regionala vården.
- Med blivande NHV-enheters ansvar för att upprätthålla kunskap och kompetens kring patientgruppen kan det bli lättare för remitterter att söka råd vid svåra fall. Det blir enklare att veta vart de kan vända sig vid frågor, tröskeln kan bli lägre för att etablera kontakt och det kan innebära mindre individberoende kontaktnät.
- Eftersom primärutredningen fortsatt sker hemmavid, vid behov i kontakt med NHV-enhet, bedömer sakkunniggruppen att risken är liten för utarmning av kunskap på de enheter som inte blir NHV.
- Med blivande NHV-enheters ansvar för kontinuitet och kompetensförsörjning kan vården bli mindre personbunden, vilket kan leda till en ökad redundans i systemet.

Forskning och utbildning

- Eftersom patienterna inom varje sällsynt motorikstörningsdiagnos är få i Sverige, skulle forskning inom vårdområdet underlättas av att fler patienter kommer till en NHV-enhet, och på så sätt tillskapa ett större patientunderlag. I nuläget finns inte så mycket forskning inom området i Sverige, varför det är extra angeläget att öka förutsättningarna för detta. Tillskapande av nationella enheter där kunskap byggs kan öka intresset för vårdområdet och leda till mer forskning och kliniska prövningar, vilket på sikt skulle kunna öka evidensen för befintliga och nya behandlingsmetoder.
- Även när det gäller utbildning är det positivt med en koncentration för att samla kunskap och erfarenhet av vårdområdet. Det blir tydligt vart man ska vända sig för auskultationer och övrig utbildning.
- När det gäller barn kommer förutsättningar för forskning också bli bättre med en koncentration. Dock är volymerna så små att det ändå kan vara svårt att få ett tillräckligt stort underlag, men med patienterna samlade underlättas även internationellt forskningssamarbete.

Närliggande vård

- Sakkunniggruppen bedömer att det kan bli en viss undanträngningseffekt på NHV-enheterna framför allt för NHV-enheternas egna regionala neurologiska patienter, då ett nationellt uppdrag medför fler vårdtillfällen.
- På enheter i landet utan NHV uppdrag kan kontakt med NHV leda till snabbare utredning för patienterna inom tillståndet, mer effektivt resursutnyttjande och därmed en viss avlastning som kan gynna övriga patienter.
- Nya sjukdomsmodifierande läkemedel kan potentiellt leda till ekonomiska undanträngningseffekter, om behandlingarna skulle öka, på grund av att läkemedlen är mycket dyra (i nuläget).
- Undanträngningseffekter på andra barnneurologiska patienter kan uppstå på NHV-enheter med ansvar för barn om NHV-patienterna prioriteras. För barn är utredning ofta lång med flera bokade undersökningar där mycket resurser går åt. På andra enheter kan kontakt med NHV-enhet leda till mer effektivt resursutnyttjande och därmed en viss avlastning som kan gynna övriga patienter.

Akutsjukvård

- Sakkunniggruppen bedömer att den föreslagna koncentrationen sannolikt inte påverkar belastning i akutsjukvården, varken på sjukhus med NHV-enhet eller de sjukhus som inte får tillstånd att bedriva vården. Utredning i narkos kan påverka akutsjukvårdens anestesilogiska resurser, men ska inte göras på NHV-enheter mer än i undantagsfall.
- Om patienten blir akut sjuk under tiden på NHV-enhet, har man sämre tillgång till journal och sämre kunskap om övriga tillstånd.

Risken för att detta ska ha en betydande påverkan på akutsjukvården bedöms liten, även om det kan ha betydelse för den enskilda patienten.

Vårdkedjan

- Patienterna kommer liksom tidigare primärt utredas och bedömas regionalt på länsdelssjukhus och/eller universitetssjukhus. I de fall där behov av vidare diagnostik eller multiprofessionell teambedömning finns, som inte kan ges i hemregionen, remitteras patienten till NHV. Det blir således inte någon förändring av den befintliga vårdkedjan, utan vårdkedjan byggs istället på med ytterligare en instans (som inte finns i nuläget).

Verksamhetsperspektiv

- NHV kommer öka kontinuiteten i kompetens och minska risken att kvaliteten på vården blir personbunden.
- Rekrytering av kompetent personal kan underlättas på sjukhus med NHV-uppdrag.
- Viss ökad administration och kostnader för NHV-enhet kan uppkomma, särskilt inledningsvis då struktur och rutiner behöver utvecklas (remissmallar, inrapportering mm).
- Att skicka patienterna till utredning och bedömning på NHV-enhet, kan innebära ökade kostnader för remitterande enheter.
- Universitetssjukhus och länsdelssjukhus utan NHV-uppdrag kan i förlängningen träffa färre patienter med sällsynta motorikstörningar, då "hemma"-neurologen istället kan komma remittera dessa patienter till NHV. Risken är relativt liten eftersom NHV-uppdraget endast innefattar de mest ovanliga fallen och patientvolymen är mycket liten.

Sjuktransporter

- Påverkan på sjuktransporter är liten. De flesta patienter kan resa själva och behov av specialtransporter är sällsynt (enstaka fall). Patienterna kommer att behöva resa vid första besök medan ett eventuellt återbesök i många fall kan ske digitalt. Förslaget kan för vissa patienter innebära längre resor än idag, men patientvolymen är liten och majoriteten av vårdinsatserna sker på hemmaplan.

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 på NHV-enhet fördelat på hemregion (folkbokföring), ålder och juridiskt kön
- Antal diagnostiska utredningar
- Antal patienter som fått en multiprofessionell bedömning på NHV-enhet
- Antal avancerade behandlingar

Tillgänglighetsmått

- Tid från remiss till bedömning

Resultatmått

- Andel patienter som erhållit en individuell vårdplan
- Andel patienter som erhållit etiologisk diagnos på NHV-enhet
- Andel patienter där insats från NHV-enhet lett till en ändrad eller förfinad fenotypbeskrivning

Patientrapporterade mått

- Andel patienter där PREM (eller PROM) följs upp alternativt resultat av PREM/PROM-enkät

Överrapporteringsmått

- Andel patienter som bedömts på NHV och som överrapporterats till remittent

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.

1. van Egmond ME, Eggink H, Kuiper A, Sival DA, Verschuuren-Bemelmans CC, Tijssen MAJ, et al. Crossing barriers: a multidisciplinary approach to children and adults with young-onset movement disorders. *J Clin Mov Disord* 2018; 5(3).

Deltagare i sakkunniggrupp

Samverkansregion	Namn och specialistkompetens
Göteborg	Annie Pedersén, specialist inom klinisk genetik
Linköping	Eva Nigardsøy, fysioterapeut
Malmö/Lund	Håkan Widner, specialist inom neurologi
Stockholm	Kristina Tedroff, specialist inom barn- och ungdomsneurologi med rehabilitering
Umeå	Sara af Bjerkén, specialist inom neurologi
Uppsala/Örebro	Dag Nyholm, specialist inom neurologi
Patientföreträdare	Se nedan

National Ataxia Foundation och Svensk dystoniförening har kontaktats i arbetet. Svensk dystoniförening har bidragit med synpunkter utifrån patientperspektivet på sakkunniggruppens utkast inför remittering.

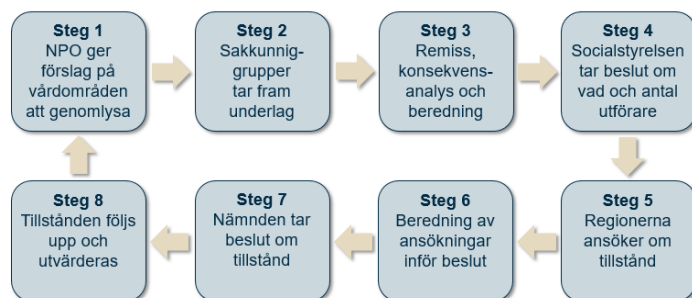
Om nationell högspecialiserad vård

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.