

# Huntingtons sjukdom

Socialstyrelsens förslag på nationell  
högspecialiserad vård

## Socialstyrelsens bedömning

En sakkunnigrupp (SKG) förslag till nationell högspecialiserad vård inom vårdområdet Huntingtons sjukdom har, i ett tidigare skede remitterats och även bedömts, i en beredningsgrupp. Vid det tillfället fanns stöd hos remissinstanserna att definiera området som nationell högspecialiserad vård (NHV). Beredningsgruppen ansåg däremot att det förslaget, så som förslaget var formulerat, riskerade att utarma den samverkansregionala vården inom Huntingtons sjukdom. Sakkunnigruppen blev efter remitteringen och beredningen oenig till ursprungsförslaget. Patient- och anhörigrepresentanten i gruppen (representant för Riksförbundet Huntingtons Sjukdom) stöttade förslaget och var av åsikten att den samverkansregionala vården har haft svårt att nå upp till kraven på jämlik vård för patientgruppen.

Med ovanstående som bakgrund, samt att remissinstanserna var övervägande positiva till tidigare förslag, har Socialstyrelsen valt att komma med ett nytt förslag. För denna remittering har Socialstyrelsen omformulerat förslaget på definition (det som ska utföras av en NHV-enhet) så att fler vårdtillfällen sker på NHV-enhet än vad som var fallet i sakkunnigruppens förslag, i syfte att skapa större patientnytta. Socialstyrelsens förslag innebär även att den nationellt högspecialiserade vården vid Huntingtons sjukdom ska bedrivas på fem enheter för att minska riskerna för regional utarmning.

Detta dokument innehåller endast förslag på definition och antal enheter. För bakgrund till området hänvisas till bilaga 1 (SKG-rapport Huntingtons sjukdom). För sakkunnigruppens resonemang efter remiss, se bilaga 2 (SKG:s svar på remissyttranden). Frågor från beredningsgrupp 1 till SKG samt svar på dessa frågor framgår av bilaga 3 (svar från SKG till beredningsgrupp 1). Beredningsgrupp 1:s yttrande framgår av bilaga 4 (Yttrande B1). För förslag till särskilda villkor för NHV Huntingtons sjukdom se bilaga 2.

Socialstyrelsen föreslår att vårdområdet Huntingtons sjukdom, som framgår av rubriken ”Definition” ska utgöra nationell högspecialiserad vård och bedrivas vid fem enheter för vuxna, varav en enhet även ska ta hand om barn. Jämfört med sakkunnigruppens förslag har Socialstyrelsen valt att föreslå ett utökat ansvar för NHV-enheterna till; kontakt med alla individer med bekräftat genetiskt bärarskap samt erbjudande om regelbunden uppföljning, regelbunden uppföljning för patienter med bekräftad sjukdom samt i förekommande fall ställningstagande till avancerade behandlingar så som exempelvis genterapi (fortfarande FoU).

Detta bedöms vara vård som är komplex, sällan förekommande, kräver en viss volym och multidisciplinär kompetens. Vården är multidisciplinär då bland annat arbetsterapeut, dietist, fysioterapeut, klinisk genetiker, kurator, logoped, neurolog, psykiatriker, psykolog och sjuksköterska behövs. Ofta är det en kombination av de tvärprofessionella behandlingarna som kan hjälpa en patient som har ett svårt uttryck och svåra symtom av sin sjukdom. Att samla patienterna på NHV-enheter skulle möjliggöra en sammanhållen och strukturerad uppföljning samt möjliggöra deltagande i studier i större omfattning än idag. Detta då NHV-tillstånd är förenade med villkor som medför att enheterna behöver bedriva forskning på patientgruppen. Om det i framtiden blir aktuellt med avancerad behandling för patientgruppen så är NHV-enheterna lämpade att bedöma vilka patienter som är aktuella för sådan behandling. Om vårdområdet inte skulle bli NHV finns risk för fortsatt ojämlikhet mellan regionerna i landet rörande vilken vård en patient med Huntingtonssjukdom har tillgång till. Idag finns, i vissa regioner, dedikerade team som jobbar med patientgruppen medan det i andra regioner inte finns någon struktur med team-omhändertagande.

Det finns även en risk för ojämlikhet kring vilka patienter som i framtiden kan få tillgång till avancerad behandling. En strukturerad uppföljning, även av de individer som har ett bekräftat bärarskap kan medföra att information blir mer nationellt likriktad samt att information om exempelvis möjligheten till PGT-behandling (preimplantatorisk genetisk testning) kan standardiseras för patientgruppen.

Socialstyrelsen bedömer att en koncentration av aktuell vård till fem enheter ökar förutsättningarna för att förbättra kvaliteten, patientsäkerheten och kunskapsutvecklingen samtidigt som ett effektivt användande av hälso- och sjukvårdens resurser kan uppnås. Fem enheter är så nära en samverkansregional nivåstrukturering som NHV-systemet möjliggör, vilket var något beredningsgruppen lyfte som viktigt i sitt yttrande. Förslaget baseras på uppskattade vårdvolymerna och möjlighet till geografisk spridning av enheterna. Fyra enheter skulle innebära att vården hamnar något längre ifrån patienterna med en ökad risk för utarmning av regional kompetens. Fler enheter än fem ligger utanför Socialstyrelsens beslutsmandat om NHV.

Konsekvenserna av att koncentrera denna vård har sakkunniggruppen i sin utredning bedömt vara övervägande positiva. Socialstyrelsen bedömer att förändringen från ursprungsförslaget inte innebär någon påverkan på akutsjukvården 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. Risken för detta minskar dock om man väljer att ha NHV-vård på fem enheter så som föreslaget i detta dokument.

Nedan följer Socialstyrelsens 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 genetiskt bekräftat bärarskap av patogen variant för Huntingtons sjukdom hos asymtomatiska individer ska remiss skickas till NHV för specifik information om sjukdomen samt eventuella behandlingsmöjligheter. Dessa individer ska även erbjudas årlig uppföljning på NHV-enhet.

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

Utöver ett första besök ska patient med bekräftad Huntingtons sjukdom årligen bedömas av NHV-enhet.

Ställningstagande till avancerade behandlingar, exempelvis men inte uteslutande genterapi, ska ske på NHV-enhet

Besök och bedömning kan ske fysiskt eller digitalt.

## Förtydliganden till definitionen

Patientens huvudsakliga vård och viss del av uppföljningen 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.

## Antal enheter

5 enheter

varav 1 enhet ska omhänderta barn under 18 år.