

Kunskapsstyrning för hälso- och sjukvården
Mattias Magnusson
mattias.magnusson@socialstyrelsen.se

Beslut om nationell högspecialiserad vård – viss vård vid neuromuskulära sjukdomar

Beslut

Socialstyrelsen beslutar att viss vård vid neuromuskulära sjukdomar ska utgöra nationell högspecialiserad vård, enligt definition nedan, och bedrivs vid fyra enheter. Den vård som avser barn och ungdomar och riktade utredningar av metabola/mitokondriella sjukdomar ska koncentreras ytterligare och bedrivs vid två enheter.

Definition

Muskelbiopsidiagnostik (patologiutredning) och tolkning av helgenom/helexom sekvensering i samband med utredning av misstänkt neuromuskulär sjukdom.

Bedömning och eventuell fortsatt diagnostisk utredning, vid misstänkt neuromuskulär sjukdom där diagnos inte kunnat fastställas.

Med neuromuskulär sjukdom avses sjukdomar med primär sjukdomsprocess i någon del av den motoriska enheten: i framhornscellerna, i perifer nervtråd, i ändplattan eller i själva muskeln.

Bedömning och upprättande av uppföljningsplan efter behov vid viss neuromuskulär sjukdom.

Rekommendation om och uppföljning av sjukdomsmodifierande behandling (såsom genetisk och stamcellsbehandling och enzym-substitution) när sådan är aktuell vid viss neuromuskulär sjukdom.

Med *viss neuromuskulär sjukdom* avses exempelvis men inte uteslutande personer med

- ärftliga motorneuronsjukdomar såsom spinal muskelatrofi
- ovanliga och/eller komplexa fall av polyneuropatier; ärftliga former samt immunologiskt medierade former som är behandlingsrefraktära

- primära icke-inflammatoriska muskelsjukdomar
- neuromuskulära transmissionsrubbningar; ärftliga former, immunologiskt medierade former som är behandlingsrefraktära samt myastenia gravis hos barn
- metabola/mitokondriella muskelsjukdomar samt jonkanalssjukdomar med neuromuskulär manifestation.
- ataxisjukdomar med neuromuskulära manifestationer såsom Friedreich ataxi.

Definition av den vård inom neuromuskulära sjukdomar som ska utgöra nationell högspecialiserad vård. Avgränsning från ovanstående: Patienter diagnosticerade med amyotrofisk lateral skleros (ALS) bedöms och behandlas generellt inom regionala ALS-team.

Ärendet

Sakkunniggruppens förslag om nationell högspecialiserad vård

Socialstyrelsen har den 22 oktober 2019 gett en sakkunniggrupp i uppdrag att utreda om vårdområdet neuromuskulära sjukdomar ska utgöra nationell högspecialiserad vård och antal enheter sådan vård ska bedrivas på. Sakkunniggruppen föreslår i sin utredning att Socialstyrelsen ska besluta att viss vård vid neuromuskulära sjukdomar ska utgöra nationell högspecialiserad vård och bedrivas vid fyra enheter. Som skäl för förslaget anförs bl.a. följande.

Viss vård vid neuromuskulära sjukdomar bedöms vara vård som är komplex och sällan förekommande, kräver en viss volym och multidisciplinär kompetens. Vården är multidisciplinär då neurolog, neurofysiolog, patolog och klinisk genetiker ofta behöver samarbeta för att ställa diagnos.

Antalet patienter är begränsat till ca 6000-7000 patienter per år, med heterogen sjukdomsbild och mycket varierande vårdbehov. Därmed är det svårt för vårdpersonalen att tillägna sig tillräcklig kompetens och för huvudmannen att prioritera patientgruppen. Sakkunniggruppen bedömer att det idag finns en underdiagnostik, en underbehandling och brister i uppföljningen vilket gör vården ojämlig i landet.

Antalet diagnostiserade patienter och därmed vårdbehovet bedöms öka. Med hänsyn taget till vårdens resurser, tillgänglighet och framtida patientvolym föreslår sakkunniggruppen fyra enheter. En koncentration av vården, där barn och vuxna behandlas inom samma enheter, skulle öka kunskapsöverföringen mellan barn- och vuxensjukvård.

Konsekvenserna av att koncentrera vården är övervägande positiva för patienterna och professionen. Snabbare och fler korrekta diagnoser ökar både patientsäkerhet och vårdkvalitet. Dessa fördelar överväger nackdelarna med längre avstånd och resor. En koncentration av vården vid ovanliga diagnoser förväntas också förbättra kunskapsutvecklingen.

Remissinstansernas yttranden

Socialstyrelsen har remitterat sakkunniggruppens utredning till berörda remissinstanser. Överlag är remissinstanserna positiva till att koncentrera viss vård vid neuromuskulära sjukdomar. Dock har flertalet remissinstanser invändningar mot vilka patienter inom neuromuskulära sjukdomar som omfattas av definitionen. Dels finner många instanser beskrivningen av patientgruppen otydlig, dels vänder sig många emot att sakkunniggruppen tydligt exkluderat vissa diagnoser.

Flera regioner lyfter i sina remissyttranden att det idag endast finns två region-sjukhus som erbjuder högspecialiserad vård av barn med neuromuskulära sjukdomar. De finner det därför anmärkningsvärt att sakkunniggruppen föreslår fyra enheter för nationell högspecialiserad vård inom neuromuskulära sjukdomar utan att tydliggöra arbetsfördelning vad gäller vård av barn och vård av vuxna. Vidare påpekas att endast två regionsjukhus erbjuder avancerad diagnostik av metabola/mitokondriella neuromuskulära sjukdomar.

Sakkunniggruppens synpunkter på remissinstansernas yttranden

Socialstyrelsen har gett sakkunniggruppen möjlighet att inkomma med synpunkter på remissinstansernas yttranden. Utifrån remissynpunkterna har sakkunniggruppen justerat sitt förslag till att även omfatta flera av de diagnoser som remissinstanserna ansåg saknades. Det rör sig om en rad sällsynta tillstånd vars volymer inte tros påverka patientvolymerna för åtgärder inom nationell högspecialiserad vård mer än marginellt. Sakkunniggruppen har i sitt svar på remissynpunkterna också förtydligat att patientens behov snarare än exakt diagnos ska vara vägledande för vem som ska remitteras till nationell högspecialiserad vård. I sakkunniggruppens justerade förslag till definition ges därför exempel på sjukdomstillstånd som ska remitteras till nationell högspecialiserad vård utan att utesluta andra komplexa neuromuskulära tillstånd där behov av nationell högspecialiserad vård finns.

Utifrån remissynpunkter gällande antal enheter föreslår sakkunniggruppen fortsatt fyra enheter men med tillägget att vård av barn och ungdomar ska koncentreras ytterligare till två till tre enheter och riktade utredningar av mitokondriella/metabola sjukdomar ska koncentreras till två enheter. Sakkunniggruppen förordar att vården av barn och ungdomar samlokaliseras med ansvar för riktade utredningar av mitokondriella/metabola sjukdomar.

Den särskilda beredningsgruppens yttrande

Socialstyrelsen har begärt in ett yttrande från en särskild beredningsgrupp angående sakkunniggruppens utredning och förslag. Beredningsgruppen består av ledamöter med expertis i hälso- och sjukvårdssystemet samt företrädare för det nationella programområdet Akut vård.

Socialstyrelsen har begärt att beredningsgruppen ska yttra sig över om de positiva effekterna av den föreslagna koncentrationen överväger eventuella negativa

effekter för hälso- och sjukvårdssystemet. I den analysen har påverkan på akut-sjukvården, närliggande områden, geografiska aspekter, transporter, utbildning och forskning beaktas.

Av beredningsgruppens yttrande framgår i huvudsak följande. Beredningsgruppen tillstyrker sakkunniggruppens förslag att viss vård vid neuromuskulära sjukdomar ska utgöra nationell högspecialiserad vård. Beredningsgruppen anser att aktuell vård är vård som är komplex och sällan förekommande, som kräver en viss volym och multidisciplinär kompetens.

Beredningsgruppen tillstyrker även sakkunniggruppens förslag att vården ska bedrivas vid fyra enheter. Beredningsgruppen gör dock bedömningen att den vård som avser barn och ungdomar och riktade metabola/mitokondriella utredningar koncentreras ytterligare, till två enheter. Den relativt begränsade vårdvolymen och utgångsläget gällande hur vården bedrivs idag gör att beredningsgruppen förordar två enheter.

Beredningsgruppen anser att de positiva effekterna av att koncentrera aktuell vård överstiger eventuella negativa effekter för hälso- och sjukvårdssystemet.

Beredningsgruppen instämmer i sakkunniggruppens bedömning att detta inte kommer att påverka akutsjukvården i någon större utsträckning då patienterna till största delen kommer att bli omhändertagna på hemorten.

Beredningsgruppen konstaterar att det kan komma att bli påverkan på exempelvis diagnostik hos de enheter som får uppdraget att bedriva nationell högspecialiserad vård. Detta då en ganska stor mängd patienter kommer att bedömas på dessa enheter. Denna påverkan kommer dock att minska med tiden när det endast är nydiagnostiserade som bedöms.

Beredningsgruppen anser att den geografiska fördelningen av enheterna spelar mindre roll då det handlar om enstaka besök för varje patient.

Beredningsgruppen anser att då vården som koncentreras inte är av akut karaktär kommer resorna att till största del handla om planerade transporter. Varje patient kommer inte att behöva resa så ofta vilket medför att avstånden inte är av största betydelse.

Beredningsgruppen instämmer i sakkunniggruppens bedömning att en koncentration av såväl svår diagnostik, komplexa bedömningar och sjukdomsmodifierande behandling, som alla är sällan förekommande, förväntas öka möjligheterna till forskning och kunskapsutveckling.

Skälen för beslutet

Rättslig reglering

Av 2 kap. 7 § hälso- och sjukvårdslagen (2017:30) framgår att med nationell högspecialiserad vård avses i denna lag offentligt finansierad hälso- och sjukvård som behöver koncentreras till en eller flera enheter men inte till varje samverkanregion för att kvaliteten, patientsäkerheten och kunskapsutvecklingen ska

kunna upprätthållas och ett effektivt användande av hälso- och sjukvårdens resurser ska kunna uppnås.

Av 7 kap. 5 § samma lag som ovan framgår bl.a. att den myndighet som regeringen bestämmer beslutar vilken hälso- och sjukvård som ska utgöra nationell högspecialiserad vård och på hur många enheter sådan vård ska bedrivas. 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. Beslutet får inte överklagas.

Enligt 2 kap. 1 § hälso- och sjukvårdsförordningen (2017:80) beslutar Socialstyrelsen vilken hälso- och sjukvård som ska utgöra nationell högspecialiserad vård enligt 2 kap. 7 § hälso- och sjukvårdslagen och på hur många enheter sådan vård ska bedrivas.

Socialstyrelsens bedömning

Av utredningen i ärendet framgår att sakkunniggruppen föreslår att viss vård vid neuromuskulära sjukdomar ska utgöra nationell högspecialiserad vård.

Socialstyrelsen konstaterar att remissinstanserna överlag är positiva till att koncentrera viss vård vid neuromuskulära sjukdomar men att det finns invändningar mot sakkunniggruppens förslag angående vilka patientgrupper inom neuromuskulära sjukdomar som ska omfattas av definitionen av nationell högspecialiserad vård.

Socialstyrelsen konstaterar att sakkunniggruppen har justerat sitt förslag angående vilka patientgrupper som omfattas av nationell högspecialiserad vård enligt definitionen och att beredningsgruppen tillstyrker sakkunniggruppens justerade förslag till definition.

Socialstyrelsen instämmer i sakkunniggruppens förslag att viss vård vid neuromuskulära sjukdomar, enligt definitionen under rubriken beslut, ska utgöra nationell högspecialiserad vård. Enligt Socialstyrelsens bedömning utvisar utredningen i ärendet att de åtgärder som föreslås utgöra nationell högspecialiserad vård är vård som är komplex och som kräver viss volym och multidisciplinär kompetens. Det är också vård som i vissa fall medför höga kostnader.

Socialstyrelsen instämmer även i sakkunniggruppens förslag att aktuell vård ska koncentreras till fyra enheter. När det gäller den vård som avser barn och ungdomar med neuromuskulära sjukdomar och vård som avser riktade utredningar av metabola/mitokondriella sjukdomar delar Socialstyrelsen beredningsgruppens bedömning att vården ska koncentreras ytterligare till två enheter.

Socialstyrelsen har vid denna bedömning särskilt beaktat den aktuella patientvolymen och behovet av att säkerställa att läkare och andra professioner ska kunna upprätthålla sin kompetens och tillhandahålla vård av god kvalitet. Socialstyrelsen har även beaktat utgångsläget gällande hur vården bedrivs idag och att en

koncentration av aktuell vård kan stärka förutsättningarna för forskning och kunskapsutveckling.

Socialstyrelsen finner att en koncentration av aktuell vård till fyra enheter samt ytterligare koncentration av den vård som avser barn och ungdomar och riktade utredningar av metabola/mitokondriella sjukdomar till två enheter, ökar förutsättningarna för att förbättra kvaliteten, patientsäkerheten och kunskapsutvecklingen samtidigt som ett effektivt användande av hälso- och sjukvårdens resurser kan uppnås.

Detta beslut får inte överklagas.

Beslut i detta ärende har fattats av generaldirektören Olivia Wigzell. I den slutliga handläggningen har avdelningschefen Thomas Lindén, chefsjuristen Pär Ödman och enhetschefen Kristina Wikner deltagit. Utredaren Per-Henrik Zingmark har varit föredragande.

SOCIALSTYRELSEN

Olivia Wigzell

Per-Henrik Zingmark