

Genomlysning av
vårdområdet
neuromuskulära sjukdomar
som nationell
högspecialiserad vård

Sakkunniggruppens underlag
Remissversion

Förord

I detta underlag genomlyser sakkunniggruppen för neuromuskulära sjukdomar vårdområdet och lämnar sitt förslag till nationell högspecialiserad vård. Sakkunniggruppens förslag remitteras öppet för synpunkter från alla intresserade. Genom att få in synpunkter på sakkunniggruppens förslag i processen, möjliggörs en bredare konsekvensanalys.

Inför Socialstyrelsens beslut om vad som ska utgöra nationell högspecialiserad vård och på hur många ställen vården ska bedrivas, kommer även en beredningsgrupp att lämna ett yttrande utifrån underlaget, 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. Socialstyrelsen vill tacka alla som har deltagit i arbetet med att ta fram detta underlag.

Thomas Lindén
Avdelningschef

Sakkunniggruppens uppdrag

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.

Innehåll

Förord	2
Sakkunniggruppens uppdrag	3
Ordlista.....	5
Sammanvägd bedömning.....	6
Förslag till definition av nationell högspecialiserad vård	7
Bakgrund	9
Framåtblick	13
Förslag till särskilda villkor	17
Konsekvenser av rekommendationen	19
Uppföljning och utvärdering	23
Referenser	24
Deltagare i sakkunniggrupp	25
Om nationell högspecialiserad vård	26

Ordlista

ADL	Aktiviteter i dagliga livet
ALS	Amyotrofisk lateral skleros
CMT	Charcot Marie Tooth
CIDP	Kronisk demyeliniserande polyneuropati
EMG	Elektromyografi
FAP	Familjär amyloidos med polyneuropati
ICD	Implantable cardioverter defibrillator
IVIg	Intravenöst immunoglobulin
MG	Myasthenia gravis
MDK	Multidisciplinär konferens
MMN	Multifokal motorisk neuropati
MR	Magnetisk resonanstomografi
NHV	Nationell högspecialiserad vård
NHVe	Nationell högspecialiserad vårdenhet
NMiS	Kvalitetsregistret neuromuskulära sjukdomar i Sverige
NT-rådet	Rådet för nya terapier
PEG	Perkutan endoskopisk gastrostomi
PSG	Polysomnografi
SMA	Spinal muskelatrofi
UL	Ultraljud
WES	Whole exome sequencing (helexomsekvensering)
WGS	Whole genome sequencing (helgenomsekvensering)

Sammanvägd bedömning

Sakkunniggruppen föreslår efter genomlysning av vårdområdet neuromuskulära sjukdomar att det som framgår av tabellen nedan ska utgöra nationell högspecialiserad vård och bedrivs vid fyra enheter. Detta bedöms vara vård av komplex och sällan förekommande art, kräva en viss volym och multidisciplinär kompetens för optimalt omhändertagande av patientgruppen.

Vården är multidisciplinär då neurolog, neurofysiolog, patolog och klinisk genetiker ofta behöver samarbeta för att ställa diagnos. Därutöver behövs ofta en helhetsbedömning av patientbehov tillsammans med bland annat kardiolog och lungläkare samt habiliterings- eller rehabiliteringsläkare, fysioterapeut och arbetsterapeut.

Antalet aktuella patienter är begränsat: cirka 6 000–7 000 patienter per år, med heterogen sjukdomsbild och mycket varierande vårdbehov. Därmed är det svårt för vårdpersonalen att tillägna sig tillräcklig kompetens och för huvudmännen 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, i och med ökad migration och bättre diagnostik, inklusive tidig upptäckt av andnings- och hjärtproblem. Förbättrade behandlingsmöjligheter med sjukdomsmodifierande läkemedel har gett en ökad överlevnad i patientgruppen och diagnoser som tidigare endast sågs inom barnsjukvården behandlas nu också inom vuxensjukvården. Med hänsyn tagen till vårdens resurser, tillgänglighet och framtida patientvolym föreslår sakkunniggruppen fyra nationellt högspecialiserade vårdenheter. 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 av ovanliga diagnoser förväntas också förbättra kunskapsutvecklingen.

Akutsjukvården kommer dessutom belastas mindre eftersom patienterna kommer att behöva mindre akutsjukvård om deras hjärt- och lungproblematik bättre följs upp och behandlas.

Omkringliggande vårdområden kan dock påverkas när fler patienter får vård vid en nationell högspecialiserad vårdenhet. Framför allt gäller detta diagnostik och utredning av andra patientgrupper som också behöver till exempel ultraljud av hjärtat, långtids-elektrokardiografi och andningsutredningar. Denna påverkan bedöms bli som störst i början, när alla med någon av de neuromuskulära sjukdomarna inom definitionen får rätt till en bedömning vid en nationell högspecialiserad vårdenhet.

Förslag till definition av nationell högspecialiserad vård

Patientgrupp	Avgränsning	Vårdåtgärder
Personer med misstanke om neuromuskulär sjukdom*		1. Muskelbiopsidiagnostik (patologiutredning)
Personer med misstanke om neuromuskulär sjukdom*, där diagnos inte kunnat fastställas		2. Bedömning och fortsatt diagnostisk utredning på NHV
Personer med misstanke om neuromuskulär sjukdom*	Exklusive sjukdomar som listas under avgränsningar**	3. Tolkning av helgenom/helexom sekvensering (WGS/WES) i samband med utredning
Personer med neuromuskulär sjukdom*	Exklusive sjukdomar som listas under avgränsningar**	4. Bedömning och ställningstagande till, samt uppföljning av genetisk och andra sjukdomsmodifierande behandlingar som t.ex. enzymsubstitution och stamcellsbehandling
Personer med neuromuskulär sjukdom*	Exklusive sjukdomar som listas under avgränsningar**	5. Bedömning minst en gång vid NHVe samt uppföljning enligt plan från NHVe.

* med neuromuskulär sjukdom avses här sjukdomar med primär sjukdomsprocess i någon del av den motoriska enheten: i framhornscellerna, i perifer nervtråd, i ändplattan eller i själva muskeln. Utöver detta gäller definitionen även personer med den cerebellära sjukdomen Friedrich ataxi.

** följande sjukdomar exkluderas från definitionen: Polyneuropatier; Immunologiskt medierade neuromuskulära överledningsrubbingar; Ärftlig eller sporadisk amyotrofisk lateral skleros (ALS); Inflammatoriska muskelsjukdomar (myositer). Se även under rubriken *Avgränsningar*.

Antal enheter
Fyra NHV-enheter.

Avgränsningar

För vårdåtgärderna 3-5 i definitionen undantas sjukdomar som har hög prevalens och/eller där det redan finns god och etablerad diagnostik, behandling och uppföljning. Dessa är följande:

- *Polyneuropatier*: Detta är en stor grupp ärftliga eller förvärvade sjukdomar där majoriteten av patienter har lindrigare besvär och sällan komplexa behov. Kompetensen för utredning och omhändertagande av patientgruppen bedöms i stort sett vara tillgodosedd regionalt.
- *Immunologiskt medierade neuromuskulära överledningsrubbningsar (t.ex. autoimmun myasthenia gravis och Lambert Eaton)*: Kompetensen för utredning och omhändertagande av patientgruppen bedöms i huvudsak vara tillgodosedd vid de flesta neurologienheter vid länsjukhus och vid alla universitetssjukhus. Komplexa behov är för patienterna relativt ovanliga och då oftast kortvariga.
- *Ärftlig eller sporadisk amyotrofisk lateral skleros (ALS) (inkluderande progressiv spinal muskeltrofi och primär lateral skleros)*: Denna grupp bör följas av team för motorneuronsjukdom/ALS vid varje sjukhus.
- *Inflammatoriska muskelsjukdomar (myositer)*: Huvudansvaret för dessa patienter ligger, ibland med undantag av inklusionskroppsmyosit, på reumatologkliniker. Emellertid initieras ofta utredningen av neurologer, och muskelpatologilaboratorier har en avgörande roll i diagnostiken av myositer.

Regional nivåstrukturering

Följande vård av patienter inom definitionen har varit uppe för diskussion i sakkunniggruppen men bedömts bäst koncentreras inom varje sjukvårdsregion:

1. Bedömning inför, samt utförande av större operativa ortopediska ingrepp såsom komplexa sen/muskel- och skelett-ingrepp (t.ex. sen-transposition, bäckenosteotomi och skoliosingrepp).
2. Behov av högspecialiserad vård kopplad till graviditet hos patienter med neuromuskulära sjukdomar.

Bakgrund

Neuromuskulära sjukdomar utgör en heterogen grupp av neurologiska sjukdomar som innefattar minst 600 olika diagnoser. Många sjukdomar är mycket ovanliga, men vissa har en något högre prevalens. Sjukdomarna kan vara medfödda eller debutera senare under livet och i vissa fall har sjukdomen ett fortskridande förlopp, i andra fall är tillståndet stationärt. Muskel-sjukdomarna leder till nedsatt rörelseförmåga, påverkan på aktiviteter i dagliga livet (ADL), och är en av de vanligaste orsakerna till betydande funktionsnedsättning före 50 års ålder. Andningssvikt och hjärtsjukdom är ofta orsak till för tidig död. Den primära sjukdomsprocessen, som ofta är genetiskt orsakad, finns i någon del av den motoriska enheten dvs. i framhornscellerna, i perifer nervtråd, i förbindelsen mellan de motoriska nerverna och muskeln, eller i själva muskeln.

Utredningar av neuromuskulära sjukdomar tar ofta mycket lång tid. Orsakerna är att det rör sig om sällsynta sjukdomar där det är svårt att ställa diagnos mer än på sjukdomsgruppsnivå. Avsaknad av diagnos försvårar sociala kontakter såväl som kontakter med t.ex. myndigheter, skola, vård och omsorg. Kunskapen om dessa sjukdomar ökar dock och tidigare okända sjukdomar är nu beskrivna tack vare förfinade diagnostiska metoder. Genetisk diagnostik möjliggör genetisk rådgivning, presymtomatisk testning av anhöriga och av foster, och ger möjligheter till tidig intervention.

Med undantag för vissa av de förvärvade sjukdomarna är det inte möjligt att med läkemedel effektivt behandla eller bota flertalet av sjukdomarna. Eftersom specifik behandling ofta har saknats så har det inte heller prioriterats högt inom sjukvården. Vid vissa sjukdomar finns nu tidig orsaksinriktad behandling, t.ex. genterapi eller genmodifierande behandling och enzymsubstitution som bedöms öka i en nära framtid. Vid många sjukdomar där orsaksinriktad behandling saknas har sjukdomsspecifik symtomatisk behandling, riktade screeningundersökningar, andningsstödjande behandling och träningsprogram stor effekt på både livskvalitet och livslängd för patienterna. Genom uppföljning av t.ex. hjärt- och andning/lungfunktion kan många komplikationer förhindras och associerade sjukdomstillstånd upptäckas tidigt. Grunden för detta är ofta en korrekt diagnos. Det är därför av största vikt att patienter tidigt bedöms vid enheter med tillräcklig kompetens om varje sjukdom och lämpliga utredningsmöjligheter.

Idag bedrivs vård av patienter med neuromuskulär sjukdom vid både läns- och regionsjukhus. Två enheter bedriver högspecialiserad vård för barn med neuromuskulära sjukdomar i Sverige, Stockholm och Göteborg.

Medicinsk beskrivning och vårdkedjan

Initial bedömning

Muskelsjukdomar är mycket varierande i symtomdebut, symtombild och symtomprogression. Det vanligaste symtomet är muskelsvaghet som ibland

varierar över tid. Alla med misstänkt neuromuskulär sjukdom bör undersökas vid klinik med tillgång till specialistläkare i neurologi (barn eller vuxen). En påtaglig svårighet med att diagnosticera neuromuskulära sjukdomar utgörs av att symtomen är svårbedömda och i vissa fall är utredningsvägen styrd av annat än svaghet i extremiteter/bål, t.ex. av sväljproblematik (via öron-näsahals), hjärtsjukdom (kardiologi), kontrakturer, kavusfot, skolios (ortopedi), eller andningssvikt (lungmedicin). I vissa fall aktualiseras patienten via klinisk genetik (men då typiskt med en identifierad genetisk variant som bakgrund). För barn försvåras bedömningen av motoriken ytterligare av den naturliga utvecklingen – en till synes försenad motorisk utveckling kan egentligen vara en progressiv sjukdom med tilltagande svaghet. Symtom under nyföddhetsperioden kräver särskilda diagnostiska insatser som är omfattande och måste ske skyndsamt.

Om basal neurologisk undersökning inte kan fastställa diagnos och misstanke om neuromuskulär sjukdom kvarstår, remitteras patient ofta till region sjukhus. Medvetenheten och kunskapen om neuromuskulära sjukdomar är emellertid otillräcklig, ojämnt fördelad över landet och det råder dessutom stor brist på neurologer och i synnerhet barnneurologer.

Bristen på specialister med neuromuskulär kompetens medför att vården fördröjs eller uteblir för många patienter. Därför bör patienter med misstanke om neuromuskulär sjukdom där diagnos inte kunnat fastställas remitteras till NHVe med särskild kompetens och erfarenhet av neuromuskulära sjukdomar.

Muskelbiopsidiagnostik

Preparation och analys av muskelbiopsi är komplex och utgör en viktig del i diagnostiken då den kan identifiera sjukdomsspecifika förändringar eller klassificera undergrupp av muskelsjukdom. Den kan också fastställa sjukdomspåverkan på proteinnivå och användas för utvärdering av behandlingar vid t.ex. Duchenne och metabola myopatier. Muskelbiopsitagning är också ofta indicerad vid ett flertal andra sjukdomar som drabbar muskler i skiftande grad (t.ex. mitokondriesjukdomar, inlagringssjukdomar, andra metabola sjukdomar, oklara kardiomyopatier och vaskulit) och är därmed ett viktigt verktyg för differentialdiagnostik. Utifrån frågeställning är metodvalet mycket viktigt för resultatet där fryssnittning ofta är att föredra, eftersom det möjliggör histokemiska undersökningar av muskeln, men paraffinbäddning och elektronmikroskopi måste också finnas till hands. För att kunna göra en kvalitativt bra bedömning av muskelbiopsin krävs många års subspecialisering inom muskelpatologi, vilket idag både neurologer och patologer uppnår genom främst upplärning hos erfaren muskelpatolog. Eftersom en sammanvägd bedömning ofta är viktig är ett nära samarbete mellan kliniker och muskelpatolog angeläget. Därför bör muskelbiopsidiagnostik ske på enhet där man har särskild kompetens inom området och där etablerade metoder för muskeldiagnostik används.

Genetisk utredning

Vid misstanke om specifika sjukdomar (t.ex. SMA, Duchenne och Dystrofia Myotonika) utförs riktad genanalys vilket finns tillgängligt på avdelningar för klinisk genetik vid universitetssjukhusen. Annars tas mer ospecifika genetiska prover (helexom/helgenomsekvensering (WES/WGS) med speciell undersökning av kända gener för muskelsjukdomar ("muskelpanel") och en rad andra metoder. Dessa undersökningar genererar ofta genetiska varianter vars betydelse noga måste värderas tillsammans med kliniska fynd. Bedömningen av resultat från helgenomanalys bör därför utföras vid NHVe eftersom den oftast kräver gemensam bedömning av läkare specialiserade på neuromuskulära sjukdomar, bioinformatiker, molekylärbiologer, och ibland patologer.

Övrig utredning och multidisciplinär bedömning

Övrig diagnostik och utredning så som neurofysiologiska undersökningar (särskilt vid ovanliga neuromuskulära sjukdomar), MR-tolkningar av skelettmuskulatur, hjärtutredningar och andningsutredningar, men även operativa ingrepp (t.ex. större och komplexa sen- och muskelingrepp) samt re-/habiliteringsinsatser är även de komplexa åtgärder som kräver specifik erfarenhet av patientgruppen inom definitionen. Idag ligger ansvaret för denna vård huvudsakligen på universitetssjukhusen men andningsutredning för vuxna finns t.ex. vid 28 kliniker i landet och rehabilitering och rehabilitering finns oftast lokalt för barn och inom primärvård eller vid länssjukhus för vuxna. Givet att de neuromuskulära sjukdomarna är heterogena och ofta utgörs av ovanliga subgrupper av sjukdomar som alla kan ha olika sjukdomsbild och vårdbehov, är initierad kunskap om utvecklingen av neuromuskulära sjukdomar mycket viktig för att kunna sätta in rätt åtgärder vid rätt tidpunkt och göra en prognos av patientens framtida behov. Därför förordar sakkunniggruppen att patienter enligt definitionen av nationell högspecialiserad vård vid neuromuskulära sjukdomar ska bedömas minst en gång vid NHVe.

Sjukdomsmodifierande behandling

Stora framsteg har skett avseende gendiagnostik vilket medfört att genterapi eller genmodifierande behandling kan erbjudas till vissa diagnosgrupper, t.ex. spinal muskelatrofi (SMA). Sjukdomsmodifierande och framtida genetiska behandlingar är dock fortfarande sällsynta och mycket dyra. För att kunna utvärdera behandlingsresultat på lång och kort sikt och därmed avgöra vilka patienter som har mest nytta av behandlingen är det viktigt med systematisk och enhetlig uppföljning, vilket idag saknas.

Sammantaget anser sakkunniggruppen, givet komplexiteten i ovan beskriven vård där ofta multidisciplinär kompetens behövs för att utreda, ställa diagnos, behandla och följa upp, att det finns goda skäl till att inrätta fyra nationella enheter för att säkerställa jämlik vård och ge möjlighet till utveckling av området.

Vårdvolym

I kvalitetsregistret Neuromuskulära sjukdomar i Sverige (NMiS), med separata register för olika sjukdomar, kan vårdgivare registrera patienter. NMiS är nystartat och registreringen av patienter är därför ännu inte komplett. Uppskattning av patientantalet inom definitionen baserar sig därför på publicerade prevalenssiffror och erfarenheter och uppskattning från ett fåtal center i Sverige. Extrapolerat till hela landet skulle det innebära 60–70 patienter med neuromuskulär sjukdom inom definitionen per 100 000 invånare.

Behovet av muskelbiopsier uppskattas till ca 1500 biopsier/år (inklusive biopsier vid misstanke om myosit som utgör cirka hälften). Förslagsvis delar framtida NHVe upp vissa områden av muskelbiopsidiagnostiken mellan sig. Antalet WGS/WES årligen uppskattas till cirka 500 undersökningar per år.

Utöver muskelbiopsier och genetiska utredningar uppskattar sakkunniggruppen att det finns ett behov av cirka 800 nybesök för diagnostiska utredningar årligen. Förutom nybesök kommer det initialt finnas en stor puckel med vårdbesök eftersom alla personer med en neuromuskulär sjukdom inom definitionen har rätt till en bedömning vid ett NHV.

Forskning

Forskning i Sverige kring den vård som beskrivs i underlaget är vittomfattande och inbegriper bl.a. genetiska studier för att identifiera nya varianter kopplade till olika fenotyper av neuromuskulär sjukdom; morfologiska och histokemiska studier av muskler kopplade till genotyp och fenotyp; beskrivning av nya fenotyper kopplade till existerande sjukdom; komorbiditet vid neuromuskulär sjukdom samt studier baserade på patientens upplevelse av vården och sin sjukdom.

En koncentration av den vård som beskrivs i underlaget skulle underlätta och öka förutsättningarna för forskning. Dels skulle patientantalet öka, dels ökar chanserna att de registreras i kvalitetsregister (Neuromuskulära sjukdomar i Sverige, NMiS) då de remitteras till NHVe. Ytterligare en aspekt är att om det finns NHVe som ger expertkunskap om diagnostik och uppföljning så kan det öka förutsättningarna för att nya forskningsprojekt etableras på olika nivåer även utanför NHVe. Exempelvis kan en koncentrerad multiprofessionell bedömning med återkoppling till kollegor på lokal nivå ge underlag för forskning och utveckling inom området.

Internationell utblick

En genomgång av hur vården av patienter av neuromuskulära sjukdomar är uppbyggd i Danmark, Norge, Storbritannien, Italien och Kanada visar att stora delar av framförallt diagnostik och även regelbundna uppföljningar är centraliserade till enheter specialiserade på neuromuskulära sjukdomar. Vidare har dessa enheter ofta ett tydligt rådgivande uppdrag till övriga vården. I Danmark finns förutom de tre universitetssjukhusen, som har det övergripande ansvaret för vården av patienterna med neuromuskulär sjukdom, även ett center specialiserat på rehabilitering som både vårdar och ger rådgivning.

Framåtblick

Övergripande beskrivning av verksamheten på ett nationellt centrum

NHVe ska kunna ge snabb konsultation för att säkerställa ett kvalitets- och tidsmässigt jämställt omhändertagande under utredningen och behandlingen av neuromuskulära sjukdomar. För rådgivning angående akut sjuka patienter bör en cirkulerande jourverksamhet mellan NHV-verksamheterna inrättas.

Diagnostik

Vid misstanke om neuromuskulär sjukdom men där diagnos inte kunnat ställas ska vårdgivaren remittera patienten till en NHVe för vidare utredning. Oaktat detta föreslås att all analys av muskelbiopsier i samband med utredning av neuromuskulär sjukdom utförs av NHVe. NHVe bör vid behov kunna erbjuda snar biopsitagning efter kontakt tagits. Fördelen med att samla muskelbiopsidiagnostiken är att särskild kompetens inom muskelpatologin, vilket både neurologer och patologer bäst uppnår genom upplärning av erfaren muskelpatolog, kan byggas vid de nationella enheterna. Det blir då lättare att underhålla denna kompetens samt åstadkomma kunskapsöverföring mot remitterande enheter. Det finns idag en brist på subspecialiserade barn- och vuxenneurologer och muskelpatologer i landet. Det är därför av stor vikt att NHVe har en långsiktig planering för försörjningen för dessa nyckelfunktioner.

NHVe ska också vara ansvariga för att tolka analyser av helgenomsekvenseringar vid misstanke om neuromuskulär sjukdom och ska i samråd med kliniska genetiker ansvara för uppdatering av genpaneler för WGA/WES. Fördelen med att koncentrera detta till nationella enheter är att den komplexa analysen, som ofta genererar genetiska varianter vars betydelse noga måste värderas tillsammans med kliniska fynd, då kan bedömas i ett multidisciplinärt team bestående av läkare, specialiserade på neuromuskulära sjukdomar tillsammans med t.ex. bioinformatiker och molekylärbiologer. Vidare föreslås NHVe vara en referens för rådgivning och vägledning för annan genetisk utredning – särskilt i en primär utredningssituation där somliga sjukdomstillstånd missas vid WGS/WES medan andra i normalfallet mest effektivt påvisas via WGS/WES.

Med rätt radiologisk kompetens kan MR ge en indikation om vilken neuromuskulär sjukdom det handlar om (framförallt primär muskelsjukdom) då vissa sjukdomar har en helt specifik fördelning av vilka muskler som är förändrade. Tolkningen av MR kan vara enkel, men kan också vara komplicerad och kräva en stor erfarenhet av den som bedömer bilderna. Givet de många olika muskelsjukdomarna och fåtalet patienter för varje sjukdom är det viktigt att bedömningen och tolkningen av MR-bilder av muskler koncentreras så att kompetens och erfarenhet av många patienter kan bevaras och

byggas upp. Därför förordar sakkunniggruppen att framtida NHVe ska kunna erbjuda tolkning av MR-bilder av muskler. Behovet uppskattas till 100-200 undersökningar per år och sakkunniggruppen bedömer inte det som nödvändigt att alla NHVe har denna kompetens. Förslagsvis kan två-tre NHVe med specialintresserade radiologer samarbeta om diagnostiken via MDK och Svensk förening för muskuloskeletal radiologi skulle kunna arbeta fram ett grundprotokoll.

Vid behov ska NHVe även vara behjälplig med neurofysiologisk undersökning. Elektromyografi (EMG), neurografi, repetitiv nervstimulering och enkel-fiber EMG är basutbudet avseende neuromuskulär diagnostik. Detta måste finnas på alla neurofysiologiska avdelningar (universitetssjukhus) för att möta utredningsbehovet av akut sjuka patienter med misstanke om t.ex. myosit, akut neuropati (Guillain Barré syndrom), myastenia gravis eller ALS. Däremot är det ett antal undersökningar vid ovanliga neuromuskulära sjukdomar som endast innefattar ett fåtal patienter per år i Sverige t.ex. exercisetest, analys av misstänkt periodisk paralys och undersökning av patient med generell eller lokaliserad muskelfiberaktivitet (t.ex. Stiff person och Isaacs syndrom). Det finns även neurofysiologiska undersökningar som kan vara svåra att utföra och tolka (särskilt hos barn). NHVe ska därför kunna skräddarsy undersökningar efter frågeställning och vara medvetna om deras begränsningar.

Multidisciplinär bedömning

Personer med neuromuskulär sjukdom inom definitionen (med eller utan diagnos) ska bedömas minst en gång samt till viss del följas upp och behandlas vid NHVe.

Ett flertal, men långt ifrån alla neuromuskulära sjukdomar kan även drabba hjärtat. Då symtom på hjärtsjukdom är mycket svårvärderad hos patienter med neuromuskulära sjukdomar krävs regelbundna undersökningar med bland annat hjärtultraljud och långtids-EKG och arbetsprov. Ibland kan även MR hjärta bli aktuellt. NHVe ska kunna erbjuda kardiologisk bedömning, uppföljning och information om hur hjärtat kan påverkas av den specifika sjukdomen. Själva undersökningarna kan i många fall göras lokalt men NHVe bör tolka resultat av genomförda undersökningar och bedöma hur den fortsatta uppföljningen och behandlingen bör se ut. Behandling med läkemedel och/eller pacemaker eller implanterbar defibrillator (ICD) kan också ofta skötas lokalt men i samråd med NHVe som t.ex. bedömer när prognosen är så dålig att det är rimligt att avveckla behandlingen. NHVe bör ha en konsultfunktion gentemot övriga sjukhus och primärvård, särskilt inom uppföljningen av patienter med kognitiva störningar (t.ex. Dystrofia Myotonika) där patienter ofta uteblir. Då diagnostiken förbättras i snabb takt och nya behandlingsmetoder introduceras behöver behandlande kardiolog ha stor kännedom om sjukdomarna och dess potentiella hjärtpåverkan. Det finns idag en brist på kardiologer med kompetens inom neuromuskulära sjukdomar, och det är viktigt att NHVe långsiktigt säkerställer tillgång till dessa.

Den nedsatta muskelkraften vid neuromuskulära sjukdomar kan även ge andningssvikt vilket leder till ökad morbiditet och mortalitet. Många gånger måste utredning och behandling med andning påbörjas innan diagnos erhållits. Ansvarig barn-/vuxenneurolog bedömer, i samråd med fysioterapeut och lungläkare vid NHVe, vilka patienter med neuromuskulär sjukdom som behöver andningsuppföljning och informerar dem på vilket sätt andningen kan påverkas nu och i framtiden av deras specifika sjukdom och vilka symtom som är viktiga att ge akt på. NHVe ska exempelvis föreslå utredningar och kunna utföra nattliga andningsregistreringar (polygrafier eller polysomnografier) och fysiologiska undersökningar (spirometri). Avancerad andningsgymnastik med utprovningar av specifik andningsunderstödjande och sekretmobiliserande behandling ska kunna erbjudas av NHVe.

Genom att koncentrera bedömningen av vilka patienter med neuromuskulär sjukdom som måste utredas och ibland själva utredningen och behandlingen av andnings- och hjärtproblematik till ett fåtal NHVe skulle kunskapen om när och hur man bör följa specifika sjukdomstillstånd öka. Detta möjliggör i sin tur att behandling kan påbörjas elektivt och polikliniskt och att akuta inläggningar i många fall kan undvikas.

NHVe ska utforma en individuell habiliterings- eller rehabiliteringsplan utifrån en multiprofessionell kartläggning: Läkare med habiliterings- eller rehabiliteringskompetens och neurolog eller barnneurolog bedömer stadiet av grundsjukdomen samt prognos beroende på samsjuklighet eller annan individuell aspekt och behov av övrig medicinsk insats. Fysioterapeut (för barn och vuxen) bedömer fysisk funktionsförmåga avseende rörelseapparaten och lungfunktion och arbetsterapeut (för barn och vuxen) bedömer t.ex. ADL-förmåga och handfunktion. Logoped bedömer röst-, tal- och sväljförmåga och dietist ger specifik kostvägledning med hänsyn tagen till medicinsk behandling. Neuropsykolog gör bedömning av kognitiv funktion. I teamet skall också ingå socionom/kurator som bedömer behov kopplade till patientens sociala och psykologiska funktion och som också kan uppmärksamma anhörigas eventuella stödbehov, samt sjuksköterska som kartlägger patientens omvårdnadsbehov och hjälper till med kontakter med andra vårdgivare.

Behandling

NHV-enheter ska i samverkan ansvara för ställningstagande till och uppföljning av genetisk och andra sjukdomsmodifierande behandlingar. Själva behandlingen kan i vissa fall utföras regionalt, i andra fall begränsas till något eller några NHVe utifrån exempelvis inbördes överenskommelse mellan NHVe eller enligt Rådet för nya terapier (NT-rådets) riktlinjer. NHVe ska också ansvara för att för att en nationell uppföljningsregim utarbetas och används för att utvärdera behandlingseffekt vid införandet av en ny behandling.

Patienter med neuromuskulära sjukdomar blir inte sällan aktuella för ortopedisk behandling. Oavsett genes har symtom som muskelsvaghet, muskelimbans, spasticitet etc. stor effekt på rörelseorganens funktionsnivå. Ofta följer den ortopediska behandlingen ett mönster där man börjar med rörelseträning och annan icke operativ behandling (gipsar, skenor, korsetter

etc.) för att senare i vissa fall utmynna i operativ behandling. För att denna vård ska kunna bedrivas på bästa sätt är det viktigt att behandlingen utförs av ett team inkluderande fysioterapeut, arbetsterapeut, ortopedingenjör och ortoped. Behandlingarna är ofta resurskrävande och långvariga. Den ortopediska behandlingen av NMS-patienter sker på regionsjukhusen men NHVe ska konsulteras vid stora krävande operationer då det kan föreligga risker avseende andning och hjärtfunktion och i specifika fall även anestesikomplikationer i samband med kirurgi hos dessa patienter.

Kontakter med remitterter och andra vårdgivare

Kontakt med remitterter bör ske med remissförfarande, men även via mail och telefon mellan olika yrkesgrupper. Vid ett patientbesök görs en utredningsplan som också skickas till patienten samt funktionsbedömning, som bifogas remissvar till remittent. Utredningsteamet vid NHVe ger underlag för lokalt behandlingsteam eller enskilda vårdgivare på patienternas hemort. På detta sätt kan NHVe i förlängningen ge god och patientnära vård.

Patienter med komplexa behov har många olika vårdkontakter som ofta inte har rutiner för samarbeten och patienten själv eller dennes vårdnadshavare har inte alltid förmågan eller ork att själv bevaka sina intressen. Kontakten med myndigheter eller andra organisationer kan för patienten på flera sätt vara försvårad, då kunskapen där saknas om ovanliga sjukdomar. NHV-enheterna bör därför aktivt inhämta kunskap om vårdens organisation på patienternas hemort. Sistnämnda kartläggning är en mycket viktig aspekt då t.ex. remissvägar, avtal mellan vårdgivare, olika organisationsformer, kommunikationer och tillgång till hjälp har stor betydelse för dessa patienter. Varje NHVe bör därför ha en koordinator i verksamheten för samverkan med andra samhällsaktörer (Försäkringskassan, Arbetsförmedlingen, kommun, skola och patientorganisationer m.m.).

Forskning, utbildning och utveckling

NHVe ska medverka till att skapa nationella behandlings-/uppföljnings-rekommendationer och skapa riktlinjer för behandling och handläggning vid t.ex. narkos, graviditet och förlossning. En viktig forskningsuppgift, som möjliggörs av en koncentration av patienter är att kartlägga ovanliga följder/komplikationer till de vanligare neuromuskulära sjukdomarna. NHVe har här en viktig uppgift att arbeta för att alla patienter med definitiv diagnos registreras i det nationella kvalitetsregistret NMiS.

Framtida NHV-enheter ska kunna värdera nya metoder och skalor för diagnostik och uppföljning och de ska tillsammans utarbeta enkäter för att samla in data om hur patienterna upplever vården. Enheter för NHV bör erbjuda utbildningar för remitterande vårdgivare inom deras huvudsakliga upptagningsområden, med möjlighet för yrkesvisa träffar, i den mån det inte tillgodoses av det nationella nätverket för neuromuskulära sjukdomar.

Förslag till särskilda villkor

Nämnden för nationell högspecialiserad vård beslutar om vilka särskilda villkor som ska gälla för tillstånden. Generella villkor regleras i [föreskriften](#) för 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.

Kompetens och resurser	
Kritisk medicinsk kompetens (läkare)	Läkare, med särskild kunskap och erfarenhet av barn och vuxna med neuromuskulära sjukdomar, inom följande specialiteter: <ul style="list-style-type: none"> • Barn- och ungdomsneurologi med rehabilitering • Neurologi • Rehabhabiliteringsmedicin (inkl. kompetens inom vuxenrehabilitering) • Barn- och ungdomskardiologi • Kardiologi • Lungsjukdomar • Klinisk genetik • Klinisk patologi • Klinisk neurofysiologi • Radiologi • Ortopedi inkl. kompetens i barnortopedi • Öron-, näs- och halssjukdomar • Anestesi och intensivvård • Läkare med kompetens att göra sömnutredningar
Andra typer av kritisk kompetens (t.ex. sjuksköterska, kurator, psykolog, fysioterapeut med specialkompetens)	Samtliga kompetenser ska ha särskild kunskap och erfarenhet av patientgruppen: <ul style="list-style-type: none"> • Arbetsterapeut (barn/vuxen) • Fysioterapeut (barn/vuxen) • Logoped • Dietist • Psykolog/neuropsykolog • Kurator • Koordinator • Sjuksköterska (barn/vuxen) • Biomedicinsk analytiker • Genetisk vägledare med specialkompetens inom muskelsjukdomar
Kritiska medicinska resurser (utrustning, lokaler etc.)	MR Neurofysiologi Patologlab med kompetens för muskeldiagnostik Genetiskt lab Andningsmottagning som kan utföra nattliga andningsregistreringar under sömn (sömnlab) samt spirometri (andningsfysiologi) BIVA/IVA-platser

Andra områden (ffa medicinska) som är en förutsättning för att den utredda vården ska kunna bedrivas	Barn- och ungdomspsykiatri samt psykiatri Tandvård (inkl. tandläkare, tandhygienist, bettfysiolog) Gastrokirurgi Obstetrik och gynekologi med särskild kunskap, särskilt vid behov av andningsstöd hos mamman Neonatologi Bioinformatiker/molekylärbiolog med specialkompetens på muskelsjukdomar
Kritiska diagnostiska metoder	MR-diagnostik Biopsitagning Patologi för muskelbiopsidiagnostik med etablerade metoder, exempelvis: <ul style="list-style-type: none"> • Histokemi inkl. immunohistokemi • Fryssnittning • Paraffinbäddning • Elektronmikroskopi Mitokondriell diagnostik Genetisk diagnostik Neurofysiologiska undersökningar inklusive exercisetest Hjärtdiagnostik (MR, UL, långtids-EKG) Andningsutredning med nattliga registreringar <ul style="list-style-type: none"> • Polysomnografi/polygrafi (sömn och andning)
Behandling som behöver finnas men som inte är definierat som NHV (t.ex. medicinsk, kirurgisk, interventionell radiologi)	Gastrostomi/PEG Tracheostomi Implantation pacemaker/implanterbar defibrillator (ICD) Botoxbehandling ADL-bedömning
Rehabilitering (särskilt anpassad till behovet)	Kompetens, lokaler och utrustning för funktionsbedömning och viss hjälpmedelsutprovning.
Övrigt (krav på NHVe att utveckla t.ex. vårdplaner etc.)	NHVe ska gemensamt ansvara för en jour för rådgivning angående akut sjuka patienter. Det ska finnas möjlighet till patienthotell, även för föräldrar/anhöriga. NHVe ska registrera patienter i nationellt register. NHVe ska ha adekvata forskningsresurser. NHVe förväntas ta fram multidisciplinär behandlings- och rehabiliteringsplan (vårdplan) för varje enskild patient. NHVe ska gemensamt utarbeta enkät för patienter och remitterter. NHVe ska ansvara för adekvat överrapportering av patienter till remitterande enheter samt följa upp patientrapporterade mått.

Konsekvenser av rekommendationen

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.

Sakkunniggruppens konsekvensanalys

<p>Patientperspektiv (vårdkvalitet, tillgänglighet, närhet etc.)</p> <p>Överväger möjligheten och tillgången till NHVe nackdelen med ökat avstånd/resor?</p>	<p>Patientsäkerheten bedöms öka av en koncentration, t.ex. då hjärtdiagnostik, och utredning av andningsfunktion kan ske mer systematiskt och av vårdpersonal som träffar många patienter inom samma sjukdomsgrupp.</p> <p>Likaså kunskap om komplikationer och utveckling av funktionsnedsättning vid de många olika sjukdomstillstånden förväntas öka inom en NHVe, då fler patienter bedöms av ett fåtal experter.</p> <p>Vård samlad under NHV kan ge bättre möjlighet till konsultation för remittenter och tydligare remitteringsvägar för både läkare och patient.</p> <p>Vård samlad under NHV kan ge minskat behov av utomlandsvård för väldigt sällsynta diagnoser och förbättrad rådgivning och tilltro och trygghet.</p> <p>En koncentration av bedömning av både barn och vuxna till barn- och vuxenenheter inom samma NHVe skulle vidare öka möjligheterna till kunskapsutbyte mellan barn- och vuxenläkare, ett behov som förväntas öka då fler och fler med neuromuskulära sjukdomar överlever långt upp i åldern.</p> <p>Koncentration av viss vård till NHVe innebär längre resvägar för patienter. Patientrepresentant i SKG understryker att de flesta patienter är villiga att resa för att få tillgång till expertis om just sitt sjukdomstillstånd.</p> <p>Idag är det breda vårdbehovet för patientgruppen splittrat med kompetenser på olika håll. En koncentration till NHVe gör att patienter kan få flera behov tillgodosedda på samma ställe.</p>
--	--

	<p>Dock kan det vara jobbigt för patienterna att träffa så många personer samtidigt och det tar tid för att göra alla bedömningar, ofta flera dagar, särskilt då patienten inte mår med att göra allt på kort tid.</p> <p>En resa till annan ort innebär ofta behov av att bo på patienthotell, även för föräldrar och anhöriga och assistenter.</p>
<p>Påverkan på utbildning, kunskaps- och kompetensöverföring</p> <p>Vad händer med de enheter som ev. blir av med viss vård? Finns det några negativa konsekvenser för de enheter som kommer att bedriva nationell vård?</p>	<p>Samling av olika specialister och professioner inom neuromuskulära sjukdomar till NHVe kan öka kunskapsöverföringen dem emellan. En NHVe får dessutom ett tydligt utbildningsansvar inom och utanför NHVe, t.ex. genom möjlighet till randning och vidareutbildning för olika yrkeskategorier. Detta kommer stärka kompetensöverföringen från NHV till remitterande vårdgivare.</p> <p>En koncentration av vården kan dock innebära en risk för förlorad kompetens hos remittenter, vilken dock bör kunna kompenseras med ovanstående fördelar.</p>
<p>Påverkan på forskning (t.ex. forskarutbildning, forskningsmeriterade medarbetare, kliniska prövningar)?</p>	<p>En koncentration ger ett bredare och mer komplett forskningsunderlag (för t.ex. epidemiologiska studier mm.) och nationella patientregister kan få bättre täckningsgrad och därmed kvalitet, vilket främjar forskningssamarbete såväl mellan olika NHVe som mellan NHVe och remittenter.</p> <p>Risk för minskad forskning (minskat incitament och möjlighet) på icke-NHVe.</p>
<p>Påverkan på närliggande områden</p> <p>Är det något som trängs undan om detta område blir NHVe?</p>	<p>Risk för minskad kompetens vid icke-NHVe för patienter med neuromuskulära sjukdomar som inte omfattas av definitionen av neuromuskulära sjukdomar inom NVH.</p> <p>En koncentration av vården kan eventuellt leda till undanträngningseffekter initialt då många patienter inom definitionen ska undersökas, t.ex. vid ultraljud av hjärtat, långtids-EKG o. dyl. Många av dessa undersökningar kan dock ske lokalt i samråd med NHVe.</p> <p>Risk för undanträngning av befintliga patienter om det kommer ett stort antal nya patienter till NHVe för diagnostik/uppföljning.</p>
<p>Eventuella konsekvenser för akutsjukvård för detta område i stort.</p> <p>Blir en ökad volym en ökad belastning för akutsjukvården på NHVe?</p> <p>Beskriv också konsekvenserna för akutverksamheterna om denna vård försvinner från sjukhusen.</p>	<p>Akuta inläggningar förväntas att minska till följd av förebyggande arbete i form av t.ex. vårdplaner, tydlig rådgivning, hjärtuppföljning och andningsstöd.</p> <p>Ingen större påverkan för övrigt; dessa tillstånd är sällan akuta</p> <p>Det är viktigt att NHV kan bistå övriga vården med rådgivning vid akuta tillstånd hos dessa patienter.</p>
<p>Påverkan på vårdkedjan</p> <p>Kommer den vårdkedja som finns idag att påverkas? T.ex. att</p>	<p>Eventuellt hoppas regionsjukhuset över och vårdgivaren remitterar direkt till NHVe.</p>

<p>länsjukhuset hoppar över regionsjukhuset när en diagnos ska konfirmeras och remitterar direkt till NHVe?</p>	<p>En koncentration av vård till NHVe och därmed bättre uppföljning av patienterna kan förebygga onödiga inläggningar och följsjukdomar,</p> <p>NHVe med väldefinierat uppdrag ger tydligare och snabbare remitteringsvägar.</p>
<p>Verksamhetsperspektiv (konsekvenser av utökad/minskad verksamhet på vårdkvalitet, resursförbrukning, kostnader, kompetensförsörjning etc.)</p> <p>Påverkan på planering, ledning och kontroll av verksamheten på ett sätt som leder till att kraven på god vård i HSL upprätthålls. Inkludera även ett resonemang som gäller påverkan för remittenten.</p> <p>Behöver vårdgivaren investera i något som inte finns idag? Medför det ökade kostnader att ansvara för NHVe? Observera att samverkan mellan tillståndsinnehavare och remittenter regleras i föreskrifterna.</p>	<p>Större volymer och flera olika bedömningar av patienter med neuromuskulära sjukdomar som samlas vid NHVe kommer kräva en komplicerad administration för att samla och koordinera alla vårdåtgärder. Det kommer krävas en koordinator och därmed ytterligare ekonomiska resurser. Det innebär också eventuellt en ökad ekonomisk belastning för remitterande regioner.</p> <p>En koncentration av vården av neuromuskulära sjukdomar kan göra det lättare att attrahera specialister och därmed att planera verksamheten på nationella enheter.</p> <p>Genom ett samlat omhändertagande kan den totala tidsåtgången för varje patient kortas</p> <p>De aktiviteter som framtida NHVe förväntas utföra förutom själva vården (t.ex. hålla i kvalitetsregister och utveckla vårdprogram) kommer kräva resurser.</p> <p>Innehavare av NHV-tillstånd kommer behöva resurstillskott för att klara tillströmning av fler patienter. Verksamheten vid framtida NHVe kommer initialt att få ökade vårdvolymer till följd av att alla patienter inom definitionen har rätt till en bedömning vid en NHVe. Likaså förväntas själva NHV-reformen leda till att fler patienter får korrekt diagnos (eller diagnos överhuvudtaget), vilket i sig kan öka patientantalet.</p> <p>Detta och löpande verksamhet enligt beskrivningen framåtblick ovan innebär en risk för undanträngningseffekter på NHVe – dvs. att annan vård som tar samma resurser i anspråk får stå tillbaka. Dock innebär NHV-uppdraget en tydlighet i vad som förväntas av NHV vilket gör det lättare att planera verksamheten och förebygga flaskhalsar genom att ha rätt resurser och kompetens.</p>
<p>Eventuella konsekvenser för sjuktransporter</p> <p>Är patienterna i behov av särskilda sjuktransporter? Akuta eller planerade?</p>	<p>Ingen större skillnad mot idag, men vissa patienter får en längre resväg till den NHVe som denne besöker.</p> <p>Samlade utredningar gör att man kan minska antalet transporter/resor.</p> <p>Planerade transporter. De flesta kan resa med vanliga färdmedel, dock behöver vissa andningsstöd under resan i form av egen hemrespirator.</p> <p>Riksfärdtjänst – planeras.</p>
<p>Förutsättningar att utöka aktuell verksamhet och framtidsvisioner</p> <p>Finns det anledning att tro att vårdvolymer kommer att förändras över åren med tanke på</p>	<p>Den löpande verksamheten såsom den beskrivs i framåtblick inklusive kravet att alla patienter inom definitionen har rätt till minst en bedömning vid NHV innebär att patientvolymer kommer öka, särskilt i början av en NHVe:s verksamhet. Sammantaget krävs det alltså att en utökning av verksamheten vid de vårdenheter som blir NHVe.</p>

<p>medicinsk utveckling på området. Paradigmskifte på gång? Kan en tidsaspekt läggas in? Om man har skäl att tro att det inom snar framtid kommer att behövas fler centra än dagens rekommenderade antal.</p>	<p>I framtiden förväntas patienter inom definitionen öka i antal till följd av längre överlevnad tack vare bättre och nya behandlingar och bättre uppföljning, vilket i sin tur kommer öka vårdbehovet.</p> <p>Nya följsjukdomar kan upptäckas på grund av exempelvis biverkningar.</p> <p>En koncentration av vård och samarbete mellan olika NHVe kommer framöver att ge en bättre nationell överblick över hela sjukdomsgruppen.</p>
<p>Övriga kommentarer:</p>	<p>En koncentration av vården förväntas ge minskade kostnader för akuta inläggningar på IVA till följd av bättre uppföljning av andnings- och hjärtfunktion hos patienterna.</p>

Uppföljning och utvärdering

Tillståndsinnehavarna av nationell högspecialiserad vård ansvarar för uppföljning av sina verksamheter (egenkontroller) samt för inlämning av årsrapporter till Socialstyrelsen. Årsrapporterna ska utgå från verksamhetens egenkontroll. Socialstyrelsen ansvarar för fördjupad utvärdering av tillstånden för nationell högspecialiserad vård.

Sakkunniggruppen ansvarar för att ta fram de uppföljningsmått som de anser relevanta för den vård som föreslås ska koncentreras (definitionen). Uppföljningsmått ska utgå från nedan mall. Uppföljningsmått kan komma att justeras av Socialstyrelsen i dialog med framtida tillståndsinnehavare.

Uppföljningsmätt	Beskrivning	Källa
Bakgrundsmätt	<p>Antal patienter som remitteras till NHVe samt information om:</p> <ul style="list-style-type: none"> Åldersfördelning Könsfördelning Remitterande region 	
	<p>Andel av ovan och antal patienter där följande åtgärder utförs:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. muskelbiopsidiagnostik 2. tolkning av helgenom/helexom sekvensering (WGS/WES) 3. bedömning inför genetisk och andra sjukdomsmodifierande behandlingar 4. uppföljning av genetisk behandling och andra sjukdomsmodifierande behandlingar som t.ex. enzymsubstitution och stamcellsbehandling 5. Antal sammanfattningar/vårdplaner/epikriser som skickats till inremitterande /vårdinstans 	
Tillgänglighetsmätt	Tid från remiss till bedömning	
Tillgänglighetsmätt	Tid från remiss till ovanstående åtgärder	
Medicinskt resultat	Andel patienter som fått diagnos under ett kalenderår	

Referenser

Sakkunniggruppen har inte genomfört någon strukturerad litteratursökning som undersöker frågeställningen om koncentration av viss vård inom området neuromuskulära sjukdomar. Deras bedömning utgår från internationell utblick, klinisk erfarenhet och kunskap om den svenska sjukvårdens struktur inom området.

Deltagare i sakkunniggrupp

Stockholm-Gotlands sjukvårdsregion: Martin Engvall, specialist i neurologi

Sydöstra sjukvårdsregionen: Olof Danielsson, specialist i neurologi

Norra sjukvårdsregionen: Bettina Herm, specialist i barnneurologi med habilitering

Södra sjukvårdsregionen: Henrik Düppe, specialist i ortopedi med inriktning barnortopedi

Södra sjukvårdsregionen: Annika Lundkvist Josenby, specialist i pediatrik fysioterapi

Västra sjukvårdsregionen: Christopher Lindberg, specialist i neurologi &

Lars Klintberg, specialist i kardiologi och internmedicin

Uppsala-Örebros sjukvårdsregion: Agneta Markström, specialist i lungmedicin

Patientföreträdare: Lise Lidbäck, Neuro

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).

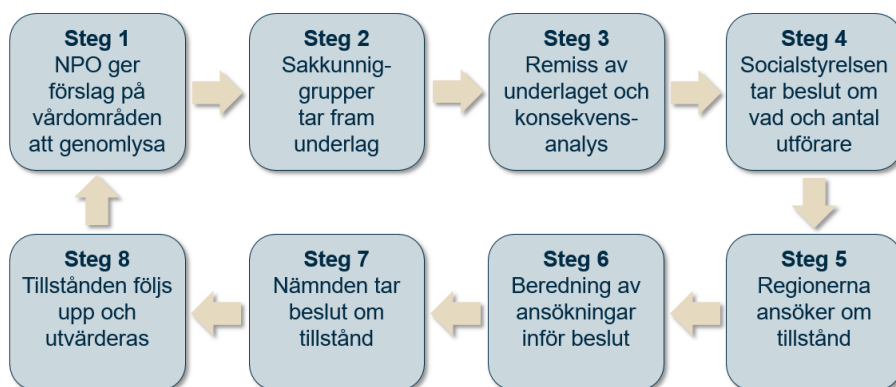
Syftet med att koncentrera den högspecialiserade vården nationellt är att det ska leda till ökad kvalitet och säkerhet för patienterna. En ökad samordning av specialiserade sjukvårdsinsatser bör även ge bättre förutsättningar för en jämlik vård i hela landet och ett mer effektivt resursutnyttjande.

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: lägga till en dokumentreferens (658/2020-4)



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 del 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.

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 vårdenheter 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.