

Genomlysning av vårdområdet osteogenesis imperfecta som nationell högspecialiserad vård

Sakkunniggruppens underlag
Remissversion

Förord

I detta underlag genomlyser sakkunniggruppen för osteogenesis imperfecta (OI) vårdområdet OI 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
Innehåll	4
Ordlista.....	5
Sammanvägd bedömning.....	6
Förslag till definition av nationell högspecialiserad vård.....	7
Bakgrund	10
Framåtblick	17
Förslag till särskilda villkor	20
Konsekvenser av rekommendationen	23
Uppföljning och utvärdering	26
Referenser	27
Deltagare i sakkunniggrupp	28
Om nationell högspecialiserad vård	29

Ordlista

Benmatrix	Del av benvävnad innehållande kollagenfibrer
BI	Basilär impression
BMD	Bone mineral density
de novo variant	Genmutation som uppstått i en förälders könscell eller under embryogenesen
DI	Dentinogenesis imperfecta
MDK	Multidisciplinär konferens
NHV	Nationell högspecialiserad vård
NHVe	Nationell högspecialiserad vårdenhet
OI	Osteogenesis imperfecta
WES	Whole exome sequencing
WGS	Whole genome sequencing

Sammanvägd bedömning

Sakkunniggruppen föreslår efter genomlysning av vårdområdet osteogenesis imperfecta (OI) att det som framgår av definitionen nedan ska utgöra nationell högspecialiserad vård och bedrivs vid tre vårdenheter enligt följande uppdelning:

- En enhet
 - utför genetisk diagnostik vid misstanke om OI
 - utför ortopediska ingrepp vid OI (oavsett ålder)
 - vårdar barn med OI.
- Två enheter vårdar vuxna med OI, varav en också utför genetisk diagnostik av OI.

En nationell högspecialiserad vårdenheter som vårdar vuxna kan samlokaliseras med enheten som vårdar barn.

Defekten i benmatrix gör att både ortopedisk behandling och läkemedelsbehandling av benskörhet är särskilt komplext vid vård av patienter med OI. Det är sällan förekommande vård som kräver en viss volym och multidisciplinär kompetens. Vården är multidisciplinär eftersom den kräver bland annat specialister i klinisk genetik, neurologi, ortopedi och endokrinologi liksom fysioterapeut, arbetsterapeut och ortopedtekniska ingenjörer. Vid enheten som ansvarar för barn krävs även specialister i pediatrik.

Sakkunniggruppen anser att vårdvolymen motiverar att vården koncentreras. För att undvika undanträngning av exempelvis annan endokrinologisk vård och med hänsyn till tillgängligheten för patienterna med OI ska delar av vårdkedjan koncentreras till tre enheter, varav en ska omhänderta barn. Till enheten som vårdar barn koncentreras också ortopedisk kirurgi av vuxna med OI eftersom dessa ingrepp är mycket lika eller delvis utförs av samma operatör på barn och vuxna.

Konsekvenserna av att koncentrera vården är övervägande positiva. Det blir till exempel möjligt att utveckla kunskap och forskning på ett mer strukturerat sätt än idag. Alla patienter med OI kommer att få minst en bedömning vid en nationell högspecialiserad vårdenheter och en vårdplan, vilket kommer att utveckla vården även på patienternas hemorter. Dessutom kommer patientsäkerheten öka och samhällskostnaderna troligtvis att minska när bedömningen av frakturer på långa rörben koncentreras till en enhet.

Vidare bedöms akutsjukvården inte påverkas nämnvärt av en koncentration. Patienter med akuta frakturer kommer ofta att kunna behandlas på hemorten, med råd från en nationell högspecialiserad vårdenheter.

Sakkunniggruppen bedömer att en koncentration av föreslagen vård inte kommer att orsaka undanträngningseffekter i någon större omfattning på omkringliggande områden.

Förslag till definition av nationell högspecialiserad vård

Genetisk diagnostik och bedömning

- Genetisk diagnostik/utredning vid misstänkt OI (utan känd ärftlig förändring)
- En första bedömning av patienter med OI-diagnos (oavsett ålder)
- Vid misstanke om OI intrauterint ska nationell högspecialiserad vårdenhet (NHVe) konsulteras
- Vid misstanke om OI vid födsel ska skelettröntgenbilder av nyfödd bedömas av NHVe

Läkemedelsbehandling

- Barn med OI och vuxna med OI typ III, klinisk bild som vid typ III och svårare former av OI typ IV som bedömts av NHVe vara i behov av läkemedelsbehandling skall behandlas och följas upp enligt instruktion från NHVe.

Ortopediska ingrepp

- All elektiv ortopedisk kirurgi som syftar till att förebygga frakturer eller korrigera/förebygga felställningar i rygg och rörben hos barn med OI och vuxna med OI typ III, klinisk bild som vid typ III och svårare former av OI typ IV, ska utföras vid NHVe.
- Alla frakturer av långa rörben och rygg hos barn med OI och vuxna med OI typ III, klinisk bild som vid typ III och svårare former av OI typ IV, ska bedömas av NHVe för beslut om var och hur frakturen ska behandlas.

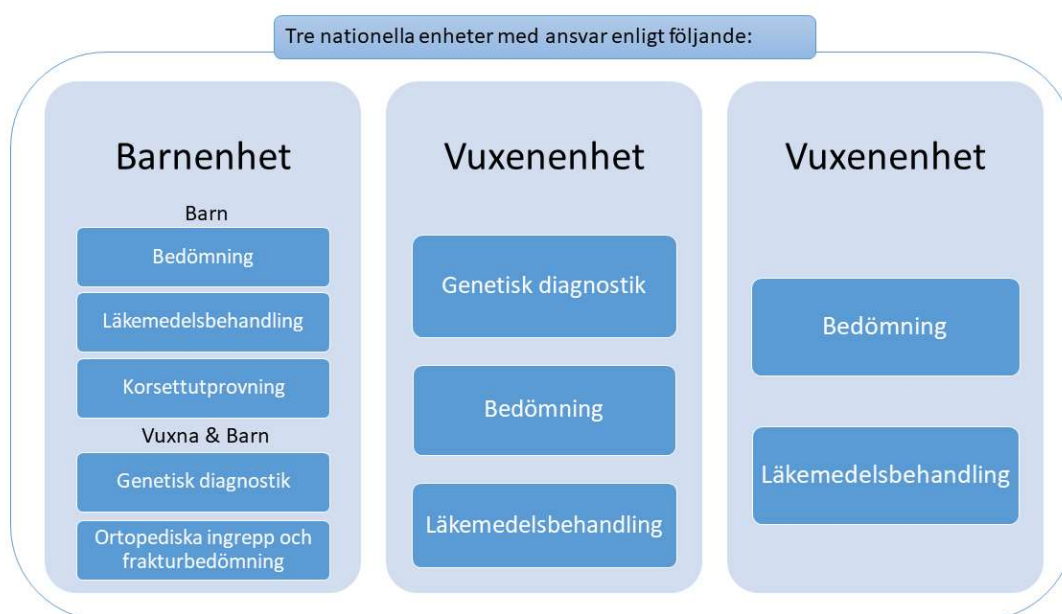
Korsettutprovning

- Ställningstagande till och utprovning av korsett för barn

Antal enheter

Vården i ovanstående definition ska utföras på tre NHVe enligt uppdelning nedan (Fig. 1).

- Vård av barn ska koncentreras till en enhet (barnenhet). Denna enhet ska även utföra alla ortopediska ingrepp på vuxna inom definitionen.
- Den genetiska diagnostiken ska utföras vid två NHVe, varav den ena ska vara samma enhet som ansvarar för barn med OI.
- Bedömningen av vuxna med OI och läkemedelsbehandling av vuxna med OI ska utföras vid två NHV-enheter (vuxnenheter). En av vuxnenheterna skulle kunna samlokaliseras med barnenheten.



Figur 1. Fördelning av ansvar på tre nationella enheter. En enhet ska ansvara för all vård av barn där även ortopedi och genetisk diagnostik av vuxna utförs. Bedömning och läkemedelsbehandling av vuxna ska koncentreras till två enheter varav en också ska utföra genetisk diagnostik.

Avgränsningar

I Socialstyrelsens arbete att tillsammans med sakkunniggrupper (SKG) genomlysa vård som ska bedrivas som nationell högspecialiserad vård kan SKG också identifiera områden som bör nivåstruktureras inom varje sjukvårdsregion. Nedan följer de områden som SKG för OI identifierat:

1. Ultraljud hos foster där OI misstänks bör koncentreras på regional nivå
2. Förlossningar av barn som misstänkts ha OI bör koncentreras på regional nivå.

Bakgrund

Medicinsk beskrivning och vårdkedjan

Osteogenesis imperfecta är en sällsynt medfödd bindvävssjukdom med stor variabilitet när det gäller svårighetsgrad och med symptom från många delar av kroppen. Incidensen är 1/10 000-20 000 nyfödda. Diagnosen är klinisk, inkluderande radiologi, men säkerställs med genetisk utredning. Nya sjukdomsorsakande varianter rapporteras kontinuerligt. För närvarande finns sjukdomsorsakande varianter i 18 olika gener beskrivna som orsak till OI där de vanligaste resulterar i nedsatt kollagenproduktion eller defekt kollagen. En för liten mängd kollagen, eller avvikande struktur och funktion på bildat kollagen, kan leda till flera olika symptom från bl.a. ben, senor, ledband och hud men även blodkärl och hjärtklaffar, lungor och ögats bindhinna. Vanligt är varierande grad av benskörhet med frakturer, skelettfelställningar och skelettsmärter samt överrörlighet i leder. Komplikationer i hjärta och lungor förekommer vid OI och kan leda till ökad morbiditet och mortalitet. Hos cirka 25 % finner man blödnings- och koagulationsrubbningar. Andningssvikt är den vanligaste dödsorsaken och associerad fram för allt med thoraxdeformitet, där bröstkorgen blir för trång och andningsmuskulaturen därmed får sämre funktion. Eventuell skolios komprimerar ytterligare lungvolymen. Sammantaget leder detta till hypoventilation och även obstruktiv sömnapné. Cirka hälften får hörselnedsättning och det är vanligt med olika tandproblem där ca hälften har dentinogenesis imperfecta (DI), och det är ökad risk för bettstörningar och avsaknad av tandanlag. Vidare kan skelett- och ledbandsproblem leda till motorisk påverkan.

Sedan 1979 har OI delats in i 4 typer (typ I-IV) utifrån klinisk svårighetsgrad och röntgenfynd. Framsteg i genetisk diagnostik har lett till upptäckten av nya mer ovanliga mutationer i olika gener och en genetisk indelning i flera typer som oftast inte kliniskt kan särskiljas. Den svåraste formen av OI (typ II) är inte förenad med överlevnad på grund av extremt skört skelett och lunghypoplasi (underutvecklade lungor). Vid svår/medelsvår OI (typ III/typ IV) föds barnen med benbrott och/eller böjda extremiteter. Vid lindrig OI (typ I) ställs diagnosen ofta senare i barndomen eller vuxenlivet. Även vid de lindrigare formerna kan patienterna få problem med blåmärken, överböjliga leder, sköra missfärgade tänder, hörseln samt ögonen och deras ögonvitor kan vara blå vid lindrig OI.

Vid svårare form av OI ställs diagnosen oftast redan intrauterint via ultraljudundersökning eller tidigt efter födseln. Vid misstanke om OI remitteras den blivande modern till fostermedicin för vidare utredning med upprepade ultraljud och ibland lågdos CT med 3D rekonstruktion. Granskning av skelletinriktad specialist (genetiker, radiolog) är extremt värdefullt för diagnos och genetisk utredning görs ofta då eller vid födseln. Denna fostermedicinska bedömning anser sakkunniggruppen bör ske på regional nivå. Om medelsvår

eller svår OI-form konstaterats så förlöses barnet med kejsarsnitt och försiktigt handhavande. Redan inom första levnadsdygnet bör hela kroppen röntgas för att lokalisera frakturer så att dessa kan immobiliseras och adekvat smärtlindring ges. Bilderna bör bedömas av kunnig barnradiolog där även förekomst av suturben, basilär impression och kotkompressioner bedöms. I denna ålder läker frakturerna på ca en vecka.

Genetisk diagnostik

Diagnosen ställs genom att påvisa en eller två sjukdomsorsakande varianter med molekyलगenetisk testning i någon av de kända generna för OI. Ca 90 procent av dessa varianter finns i gener som kodar för kollagen. Sjukdomsbilden kan variera mellan individer med samma genvariant och även inom samma familj. Det vanligaste nedärvningsmönstret för OI är autosomt dominant, som t.ex. för de gener som kodar för kollagen, men det förekommer även autosomt recessiva former av OI. De svåraste formerna av OI orsakas i praktiken av de novo-varianter eller varianter nedärvda från föräldrar eller en förälder som enbart bär mutationen i en del av sina könsceller.

Genetisk diagnostik utförs i diagnostiskt och prognostiskt syfte. Den utförs ofta med en så kallad OI/osteoporospanel som innehåller kända gener för OI. Det finns idag mer än 1500 kända sjukdomsorsakande varianter fördelade i 18 olika gener. Den genetiska diagnostiken kan vara komplex och ofta påvisas genetiska varianter vars betydelse noga måste värderas tillsammans med kliniska fynd. Resultatet av den genetiska analysen bör därför bedömas i ett multidisciplinärt team bestående av läkare med kunskap om OI, läkare specialiserade inom genetik, bioinformatiker, samt molekylärbiologer. Korrekt bedömning underlättas av att tolkningen utförs av laboratorier med erfarenhet av den genetiska analysen av gener kopplade till OI och av själva sjukdomen. Detta motiverar att den genetiska diagnostiken centraliseras till enheter där dessa kompetenser kan samlas. En svårighet med centralisering är de för närvarande relativt långa svarstiderna jämfört med de kommersiella laboratorierna. Detta, parat med att tekniska problem kan inträffa avseende instrument och bioinformatiska pipe-lines, motiverar att två NHVe för genetisk diagnostik inrättas för att minska sårbarheten. I de fall där det finns en genetiskt verifierad diagnos i släkten kan regionala enheter med DNA-prov bekräfta diagnos hos symptomatiska släktingar.

Multidisciplinär bedömning

Det är viktigt med multidisciplinär teamuppföljning framförallt under barndomen och med individualisering av lämpliga bedömningar och rekommendationer inklusive av intervallen mellan bedömningar. Patienter med OI ska bedömas avseende t.ex. bentäthet, felställningar, överrörlighet, andning, koagulation, hörsel och tänder. Kunskap om hur symtombilden utvecklas över tid vid olika former av OI är mycket viktig för att kunna anpassa bedömningen utifrån aktuell problematik och därmed förebygga uppkomst av komplikationer utan att ha onödiga kontroller. Av denna anledning är det

viktigt att patienter, både barn och vuxna kommer till en enhet som har vana av att bedöma dessa patienter. Många kontrolleras idag på länssjukhus eller på regionsjukhus. Detta innebär att många patienter kan få sin behandling i sin hemregion och då aldrig träffa ett multidisciplinärt team inriktade på OI. Givet ovanligheten av sjukdomstillståndet är det vanligt att vuxna som har lindrig OI inte har någon behandlande läkare. Det finns ett OI-team för barn vid Karolinska Universitetssjukhuset i Solna. Det finns inget uttalat team för vuxna med OI men många remitteras till Akademiska sjukhuset i Uppsala.

Läkemedelsbehandling

Benskörheten som är karaktäristisk för OI kan behandlas (men ännu inte botas) med läkemedel som förhindrar bennedbrytning eller ökar nybildning av ben. Behandlingen av benskörhet hos vuxna och barn med OI bör koncentreras till experter på området av flera skäl.

Det finns ett antal läkemedel som hämmar nedbrytning av benmassan såsom bisfosfonater och RANKL-antikroppar (denosumab), och andra som ökar benmassan såsom paratyroideahormon (teriparatid) och sklerostinantikroppar (romosozumab). Dessa ger en effektiv reduktion av frakturincidens när det gäller vanlig benskörhet, osteoporos, hos kvinnor och män. Bisfosfonater är den mest använda behandlingen vid OI hos barn och leder till minskad smärta, förbättrad rörlighet, ökad bentäthet (bone mineral density, BMD) och minskning av benbrott och kan bromsa skoliosutveckling. Hos vuxna ses påverkan på bentäthet men effekten av bisfosfonater på frakturrisk hos vuxna är fortfarande omdebatterad. Även studier av teriparatid och denosumab har visat på en positiv effekt på bentäthet hos vuxna, men antalet randomiserade studier är mycket få. För barn är andra mediciner än bisfosfonater som används hos vuxna ännu bara testade i forskningsstudier eller har bedömts som olämpliga. En koncentration av dessa patienter skulle öka möjligheten att delta i multi-nationella läkemedelsstudier, vilket skulle kunna bidra till bättre och nya läkemedelsbehandlingar för både vuxna och barn med OI.

Indikationen för behandling och huruvida OI-patienter svarar på behandling skiljer sig markant från osteoporospatienter i övrigt. Erfarenhet av att bedöma patienter med OI är a och o om man ska förstå hur dessa patienter ska behandlas. Komplexiteten ligger inte bara i själva bentätheten utan framförallt i kvaliteten på benmatrix hos OI-patienter. Till exempel kan det vara aktuellt med bisfosfonatbehandling vid normal bentäthet hos OI-patienter med frakturer och det är inte heller säkert att läkemedelsbehandlingen minskar frakturincidensen hos OI-patienter. OI-patienter som står på bisfosfonatbehandling eller annan behandling som syftar till att öka benmassan måste dessutom följas mycket noga då en överbehandling kan leda till hypermineralisering och ökad frakturrisk. Enbart låg bentäthet utan symptom (smärta, kotkompressioner, flera frakturer) behöver oftast inte behandlas hos barn

men ska följas. För att kunna jämföra bentäthetens utveckling är det avgörande att upprepade mätningar görs på samma kvalitetskontrollerade utrustning varje gång med tillgång till åldersmatchade referensvärden.

Barn har svårt att svälja tabletter och kapslar och även vuxna med svår OI kan ha problem med detta. De bisfosfonater som finns i tablettform tas upp dåligt från mag-tarm-kanalen och har stark affinitet till slemhinnan i matstrupe och magsäck, vilket ökar risken för magkatarr eller magsår. På barn ges behandlingen därför som intravenöst dropp via inopererad intravenös port. Själva portsättningen kräver erfarenhet av barn med OI då det är komplicerat att söva dessa patienter som dessutom kan ha koagulationsrubbningar och mycket sköra kärl.

Läkemedelsbehandling med bisfosfonat ges numera till barn vid svår OI (typ III-fenotyp) redan från några månaders ålder och behandlingen fortsätter till avslutad längdtillväxt. Vid medelsvår form (typ IV-fenotyp) används läkemedelsbehandling vid multipla frakturer i långa rörben, kotkompressioner eller skelettsmärter och vid lindrigare typ (typ I-fenotyp) vid progredierande kotkompressioner, skelettsmärter eller täta frakturer.

Hos vuxna ges fortsatt behandling med benspecifika läkemedel om patienterna fortsätter drabbas av frakturer eller minskar signifikant i benmassa. Vid de svårare typerna av OI innebär detta ibland livslång behandling med läkemedel, där kunskap om OI och benmetabolism krävs för att veta om man kan göra uppehåll med behandling. För den oftast mildare OI typ I kan diagnosen ibland komma i vuxen ålder, och beroende på svårighetsgrad kan även typ 1 OI behöva behandling med benspecifika läkemedel både i barndom och i vuxenlivet, även om många kan ha många år som vuxna utan att behöva läkemedelsbehandling.

Ortopedkirurgisk behandling med teleskoperande mörkspikar

Då skelettet hos OI patienter är svagt i förhållande till musklerna uppstår ofta felställningar i rörbenen i armar och ben. Dessa felställningar kan korrigeras med hjälp av upprätning av benet med teleskoperande spikar som förlängs av tillväxten hos barnets skelett. Uppkomna frakturer hos barn med OI kan också behandlas på detta sätt. Skelettet hos OI-patienter är ibland väldigt skört och kurverat och operationsmetoden med teleskoperande spikar kräver särskild operationsutrustning. Operationsmetodiken är i många fall olik annan ortopedkirurgisk teknik. Detta ställer stora krav på erfarenhet av själva ingreppet och en förståelse för när kirurgi är aktuellt för att uppnå ett gott resultat och undvika onödiga operationer. Vidare är förutsättningarna för omvårdnad, sövning och smärtlindring samt mobilisering alla komplexa vid OI med risk för t.ex. malign hypertermi vid narkos, vilket även det kräver stor vana och erfarenhet av patientgruppen.

Sedan 1990-talet har majoriteten av de OI-patienter som opererats för frakturer eller profylaktiska upprätningar och armering gjort detta på Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm där erfarenhet därmed kunnat byggas upp.

Det har också gjort att operationsmetoderna har utvecklats så som tidig profylaktisk upprättning och mörghspikning med teleskoperande mörghspik. Detta har bidragit till att det totala antalet operationer kunnat minskas, särskilt hos de yngre barnen som ju numera blir tidigt opererade profylaktiskt.

Kirurgisk behandling av ryggdeformiteter

Förekomsten av ryggdeformation hos patienter med OI är hög. Skoliosutveckling beror på OI-typ och har en stark koppling till benskörhet. Progressiva kurvor innebär balansförlust, progressiva bröstdeformiteter, smärta, nedsatt lungfunktion och kräver så småningom kirurgisk stabilisering, vanligtvis runt puberteten. Kirurgisk behandling av dessa deformiteter kan vara svår främst på grund av dålig benkvalitet och deformitetsstyvhet. Problem som ofta kan uppstå är att ben går sönder vid operation, att inlagda implantat går sönder och som följd av detta utebliven korrigering. Tillkommande problematik är att brott på och glidning av kotkroppar i ländryggen är vanligare hos patienter med OI än i befolkningen i övrigt.

Nya operativa metoder och instrumentarium kan ge bättre stabilitet. För att kunna utveckla bättre operationsmetoder för deformiteter vid dessa sällsynta tillstånd behövs det en koncentration av patientgruppen. Ytterligare en anledning till att koncentrera dessa patienter är att det som ortopedkirurg vid sjukhus med litet befolkningsunderlag är svårt att hålla sig uppdaterad kring kirurgiska metoder och eftervård för denna förhållandevis lilla patientgrupp.

Bedömning av frakturer

Felaktig behandling av frakturer i rygg och långa rörben (arm och ben) kan leda till felställning med risk för funktionsnedsättning och ökad risk för flera frakturer. Om patienten immobiliseras längre än nödvändigt kan detta också förvärra benskörheten och öka risken för nya frakturer. Såväl själva kirurgin som följande immobilisering ställer därför höga krav på specifik kunskap om OI. Vid dessa typer av frakturer hos OI-patienter ska därför behandlande läkare på hemorten konsultera ansvarig ortoped på NHVe för råd kring hur och var (hemortssjukhus, regionsjukhus eller NHVe) frakturen bör behandlas.

Korsettbehandling

På grund av skelettets skörhet var korsettbehandling av ryggdeformiteter vid OI länge en omöjlighet. Med bisfosfonatbehandling och noggrann klinisk uppföljning är läget idag ett annat. För att behandlingen ska kunna genomföras framgångsrikt krävs förutom själva OI-teamet en ortopedingenjör med kunskap om OI hos barn och erfarenhet av korsettbehandling. Därför förordas att all korsettutprovning sker inom NHVe.

Genom att koncentrera ovanstående vårdåtgärder till NHVe kan alla med OI oavsett hemregion få tillgång till en expertbedömning av sina behov. Detta förmodas leda till att patienterna får ett bättre omhändertagande och i förlängningen färre frakturer och färre kirurgiska ingrepp inklusive färre fel-

aktiga sådana. En koncentration av dessa patienter skulle också öka möjligheten att kvalitetsutveckla vården. Det är en patientgrupp med en ovanlig sjukdom och utvecklingen av vården skulle gynnas av att vissa läkare och annan vårdpersonal skulle få träffa fler patienter med OI.

Vårdvolymer

Sakkunniggruppen gör följande volymkattningar för vårdåtgärderna föreslagna att definieras som NHV. Genetiska utredningar vid misstanke om OI uppgår till högst ett hundratal årligen varav cirka en tredjedel utgörs av analys av anlagsbärare (omfattas ej av NHV-definitionen). Antal barn som kontinuerligt behandlas med läkemedel mot benskörhet vid OI uppgår till knappt 90 patienter per år och för vuxna är siffran ca: 100 per år men förväntas öka då fler barn med svår OI tack vare bättre diagnostik, behandling och uppföljning lever längre än tidigare.

Elektiva operationer med profylaktisk upprätning av felställningar (med teleskoperande spikar) görs på ca 5 barn per år (ungefär 10 operationer/år). Varje operation kan omfatta flera segment t.ex. lår- och underben eller över- och underarm i samma seans. Till dessa ingrepp kommer också spikbyten som är ungefär 5 operationer/år. Antal dylika elektiva ortopediska ingrepp hos vuxna är svårt att uppskatta men det rör sig otvivelaktigt om färre ingrepp än på barn. Likaså är antalet ryggoperationer på patienter med OI mycket få (max 1 per/år). Start av korsettbehandling är 1-3 barn/år ungefär.

Vid akuta frakturer hos patienter med OI ska NHVe konsulteras. Sakkunniggruppens uppskattning är att drygt 100 patienters (varav 5-10 vuxna) röntgenbilder kommer att behöva bedömas avseende handläggning på NHVe eller på annat sjukhus. Uppskattningsvis kommer ungefär 5-10 av dessa att behöva opereras vid NHVe.

Samtliga patienter med OI, som enligt definitionen av NHV ska få minst en bedömning av sina behov vid NHVe uppskattas till ca: 800-1000 patienter varav ca: 180 är barn (<18 år).

OI/benskörhetsteamet för barn vid Astrid Lindgrens barnsjukhus/Karolinska universitetssjukhuset bedömer barn från hela landet och har för närvarande 140 aktuella barn och ungdomar <18 års ålder med OI eller stark OI-misstanke.

Forskning

Forskning rörande OI-patienter bedrivs i Sverige idag endast i Stockholm och Uppsala. Stockholm som har ett uppbyggt team kring barn och Uppsala som tar emot vuxna patienter med OI från hela landet samarbetar kring både grundforskning och klinisk forskning såsom uppföljning av bisfosfonatbehandling, mærgspikning och behandling med anpassade skor och fotbäddar mot överböjliga leder. Vidare studeras t.ex. också tandförändringar och bettutveckling hos barn med OI med och utan bisfosfonatbehandling. För att i

framtiden få förutsättningar att fortsätta bedriva en bra forskning och möjliggöra för fler patienter att vara med i studier är koncentration av vården önskvärd.

För närvarande finns inget kvalitetsregister för OI i Sverige. Det har funnit diskussioner om att starta ett kvalitetsregister för OI-patienter. Ryggkirurgiska operationer rapporteras till kvalitetsregistret Swespine. Att koncentrera vården skulle kunna bidra till utvecklingen av ett kvalitetsregister för OI-patienter.

Internationell utblick

I våra nordiska grannländer har vården av OI-patienter koncentrerats till viss del, oftast på informell basis utifrån personligt intresse av kliniker och forskare och ibland mer formaliserat. I Norge görs bedömningar av OI-patienter i alla åldrar på ett ställe (Enhet under kompetenscentrum för sällsynta diagnoser) som också bistår med rådgivning, emedan all behandling sker vid universitetssjukhusen. Kirurgin är i stort koncentrerad till en nationell behandlingstjänst för medfödda deformiteter vid Oslo Universitetssjukhus. I Finland bedöms och behandlas i viss mån de flesta barn med svår OI i Helsingfors och vuxna och barn med lindrigare OI sköts oftast via universitetssjukhusen. Likaså i Danmark är det oftast universitetssjukhus som sköter patienter med OI. Klinisk genetik vid Rigshospitalet sörjer för genetiska utredningar och vid samma sjukhus sker teamuppföljning av vuxna och barn med OI. Teamuppföljning finns också vid universitetssjukhusen i Odense (vuxna) och Århus och till sistnämnda är också kirurgi på barn med OI koncentrerat.

I resten av Europa ser det lite olika ut men på många ställen har man koncentrerat både vården av barn och vuxna med OI. Det som skiljer länderna åt är hur mycket man valt att koncentrera. På vissa ställen endast den genetiska utredningen medan andra ställen har koncentrerat mer vård. Oaktat hur mycket av vården som länderna valt att koncentrera så finns mellan ett halvt och tre OI-center per 10 miljoner invånare i Frankrike, Nederländerna, England, Italien, Portugal och Polen emedan Tyskland endast har ett inofficiellt center i Köln och stor variation i hur vården är organiserad i olika Bundesländer.

Framåtblick

Övergripande beskrivning av verksamheten på ett nationellt centrum

Framtida NHVe ska kunna ta emot patienter enligt definitionen. De ska också kunna fungera som stöd för hemorten då patienten i de flesta fall kommer att vårdas på hemorten.

Genetisk diagnostik

Alla patienter med misstänkt OI ska erbjudas genetisk diagnostik. Om det inte finns en känd sjukdomsorsakande variant i släkten skall analysen och tolkningen av provsvar ske vid NHVe. En molekylärgenetisk verifierad diagnos krävs för att kunna erbjuda prenataldiagnostik till de individer som löper risk för att få ett affekterat barn. Tidpunkten för genetisk vägledning där frågor om bl.a. familjebildning, ärftlighet och prenataldiagnostik lyfts bör helst ske innan en eventuell graviditet. Därför är det viktigt att denna vägledning erbjuds till alla unga vuxna individer med OI inklusive familjemedlemmar.

Funktionsbedömning

Alla patienter med OI oavsett ålder ska beredas möjlighet att komma till en NHVe och då få en vårdplan med sig hem där det ska framgå vilken vård som planeras samt hur, var och när vården ska följas upp. Det viktigaste vid detta besök är att tidigt kunna komma in med rätt behandling till patienten och att föräldrar/ äldre nydiagnostiserad patient får individanpassad information om OI och alla dess aspekter.

Vad gäller barn med OI så görs efter remiss från hemorten en individualiserad vårdplanering vid NHVe. Därefter vidtar (koordinerat av barnsjuksköterska och barnsköterska) en multiprofessionell teambedömning (i dagvård). Barnläkare bedömer helhetsbilden inkluderande svårighetsgrad och kartlägger symptom från olika vävnader och organ och gör en prognos beroende på samsjuklighet och bedömer behovet av vidare utredning och medicinering. Barnfysioterapeut bedömer ledrörlighet, fotställning, förflyttningsförmåga etc. med standardiserade instrument, samt patientens behov av fotbäddar, ortoser etc. Barnarbetsterapeut bedömer funktionsförmåga och finmotorisk utvecklingsnivå samt bedömer hjälpmedelsbehov och förslag på optimering av befintliga hjälpmedel. Utifrån barnets ålder och svårighetsgrad planeras tillsammans med barnortoped utredningar med skelettradiologi (alternativt demonstration av länkade bilder från hemorten) samt bentäthetsmätning. Efter OI-röntgenrond sker OI-teamsrond inkluderande ortopedingenjör. Efter vård-

tillfället skrivs en sammanfattning (epikris) från vårdtillfället och samtliga utlåtanden från respektive yrkeskategori skickas med tillsammans med teamets rekommendationer för fortsatt behandling inklusive uppföljning och kontroller (samt på vilken vårdnivå).

För vuxna som diagnosticeras med OI görs på samma sätt som för barn efter remiss från hemorten en individualiserad vårdplanering vid NHVe. Därefter vidtar (koordinerat av sköterska) vid behov en multiprofessionell teambedömning i dagvård, medan det vid mildare fall oftast räcker med läkarbesök för att utarbeta vårdplaneringen inklusive behandlings- och uppföljningsrekommendationer.

En NHVe ska vara behjälplig vid tandproblem hos både barn och vuxna där en tidig specialistbedömning är väsentlig för att diagnosticera t.ex. DI och avsaknad av tandanlag samt förhindra nedslitning av tänder, undvika felbehandlingar och försämrad tandhälsa resten av livet.

En NHVe ska också kunna vara behjälplig eller ge rådgivning om andningsproblematik hos OI-patienter. Symtom på andningssvikt kommer ofta smygande och det rekommenderas att man regelbundet använder strukturerade frågor för att upptäcka symtom på sömnapné/hypoventilation. För att bromsa morbiditet kopplat till andningssvikt ska patienter med ökad risk för nattlig sömnapné/hypoventilation genomgå nattlig andningsregistrering/polsomnografi. Utredning och insättning/uppföljning av icke-invasiv ventilationsbehandling kan göras lokalt i samråd med NHVe hos vårdgivare som har erfarenhet av detta hos barn respektive vuxna.

Ett högspecialiserat omhändertagande och individualiserad information ökar såväl familjens som hemteamets (habilitering etc.) trygghet. Tidig information och bedömning kan hindra uppkomst av felställningar och funktionsnedsättningar till följd av dessa. Detta ger säkrare och mer kostnadseffektiv vård och onödiga/felaktiga behandlingar kan undvikas.

Behandling

Utprovning, behandling och uppföljning av korsettbehandling sker av ortoped och ortopedingenjör vid NHVe. Likaså läkemedelsbehandling ska efter initial bedömning sättas in via NHVe, vid behov via intravenös port. Därefter kan fortsatt behandling ske på hemorten men monitoreras via NHVe. NHVe ska säkerställa att uppföljning av läkemedelsbehandling med bentäthetsmätning utförs på ett korrekt sätt.

Barn med OI ska utifrån individuella behov bedömas ur ortopedisk synvinkel för ställningstagande till profylaktisk och/eller korrigerande kirurgi som utförs vid NHVe. Postoperativt omhändertagande och årliga kontroller (eller annat intervall bestämt av barnortoped vid NHVe) med klinisk bedömning och röntgen ska också göras på NHVe. Vid eventuella problem med teleskoperande märghälsor hos barn och vuxna skall NHVe konsulteras. Rehabilitering efter kirurgi ska ske på hemorten men vid behov ska detta kunna ske vid NHVe.

Vid akuta frakturer ska NHVe konsulteras, för bedömning av huruvida en operation kan ske på hemort eller vid NHVe. Konsultationen kan ske via telefon efter länkning av röntgenbilder och planen dokumenteras i journaltext på både NHVe och hemklinik. I de fall operation utförs på NHVe sker även det postoperativa omhändertagandet vid NHVe men oftast kan patientens rehabilitering och frakturuppföljning ske på hemorten.

Det mjuka skelettet vid OI kan i sällsynta fall ge en inbuktning av skallbasen med en förskjutning uppåt av halsryggraden (basilär impression, BI) som följd. Detta kan vara ett stationärt eller ett progressivt tillstånd med risk för allvarliga neurologiska konsekvenser såsom exempelvis problem med tal, sväljning, andningspåverkan och handfunktion. Kirurgisk dekomprimering av hjärnstammen kan krävas, inte bara för att stoppa sjukdomens progression utan även för ett hållbart långsiktigt och funktionellt resultat. NHVe måste kunna identifiera BI vid OI och veta när och var de ska konsultera neurokirurgisk kompetens för ytterligare bedömning och eventuell operation. Denna kompetens måste inte nödvändigtvis finnas i Sverige.

Överföring mellan barn- och vuxenvård

En standardiserad överföring från barn-NHVe till vuxen-NHVe skall säkras, där patientens uppföljnings- och behandlingsplan uppdateras i samråd med vuxen-NHVe. Där så är befogat och möjligt kan samordnade avslutande besök på barn-NHVe med deltagare från vuxen-NHVe genomföras. Uppföljnings- och behandlingsplanen skall också kommuniceras med relevanta mottagare på barnklinik och vuxenklinik på patientens hemortssjukhus, och i fallet vuxna patienter bör universitetssjukhusens osteoporosmottagningar involveras.

Kvinnor med OI som planerar för framtida graviditet skall erbjudas rådgivning och uppföljning via NHVe, eftersom en graviditet och amning innebär risker för modern, och eftersom även fostermedicinska aspekter behöver tas med i bedömningen.

Vårdprogram, forskning och utbildning

NHVe ska tillsammans utarbeta ett nationellt vårdprogram som bland annat bör ta upp rutiner för screening av lungfunktion, rutiner för överföring till hemort och rutiner kring gipsbehandling.

Att koncentrera vården för OI-patienter ger en kritisk möjlighet att bedriva forskning både på grundforskningsplanet för att karakterisera ovanliga former av OI, och för att optimera omhändertagande och uppföljning av patienter och studera behandlingseffekter.

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)	<i>Enheter som bedriver vård för vuxna</i> Specialistläkare med erfarenhet av arbete med patienter med OI. t.ex. • Endokrinolog, ortoped, geriatriker, reumatolog <i>Enhet som bedriver vård för barn</i> Specialistläkare med erfarenhet av arbete med patienter med OI. t.ex. • Barnläkare med specialisering inom neurologi eller endokrinologi <i>Enhet som utför ortopediska ingrepp</i> • Barnkirurg • Ortoped med barnerfarenhet och erfarenhet av ingrepp med teleskoperande spikar • Barnradiolog med skelettkompetens • Anestesiolog med erfarenhet av att söva barn • Barnkirurg med erfarenhet av intravenös portoperation <i>Enheter som bedriver genetisk diagnostik</i> • Kliniska genetiker • Genetisk vägledare
Andra typer av kompetens (t.ex. specialkompetent sjuksköterska, kurator, psykolog, fysioterapeut)	Nedanstående gäller om inte annat anges både enhet som bedriver vård för barn och enheter som bedriver vård för vuxna. Följande ska ha kunskap och erfarenhet av arbete med patienter med OI • Arbetsterapeut • Fysioterapeut

	• Ortopedteknisk ingenjör • Koordinator • Administratör för uppföljning och rapportering • Sjuksköterska • Barnsköterska
Kritiska medicinska resurser (utrustning, lokaler etc.)	• Kvalitetssäkrad bentäthetsmätare (för barnenhet med apparat som kan användas även vid patientvikt < 10 kg) med åldersmatchade referensvärden (finns f.n. från 3 års ålder). <i>Enhet som utför ortopediska ingrepp</i> • O-arm vid ryggkirurgi • Utrustning för att elektroniskt kunna ta emot och bedöma röntgenbilder från alla Sveriges regioner
Andra områden (ffa medicinska) som är en förutsättning för att den utredda vården ska kunna bedrivas	• Tillgång till ortopedteknik med vana att hantera patienter med OI. • Specialisttandvård med möjlighet att bedöma och genomföra käkkirurgiska interventioner • Anestesiavdelning • Lungläkare • Kardiolog • Koagulationskonsult • Neurokirurgkonsult
Kritiska diagnostiska metoder	• Möjlighet att genomföra nattliga andningsregistreringar samt tolka dessa • Möjlighet att kliniskt diagnosticera patienter med påverkad andning (nedsatt bröstkorgsrörlighet, påverkad lungfunktion, symptom på nattlig andningsförsämring) <i>Enheter som utför genetisk diagnostik</i> • Tolka helgenom/helexomanalyser
Behandling som behöver finnas men som inte är definierat som NHV (t.ex. medicinsk, kirurgisk, interventionell radiologi)	• Kompetens för bedömning av basilär impression och möjlighet att bedöma om patienten behöver behandling och i så fall var denna ska utföras • Kunskap om benförlängning och möjlighet att bedöma om patienten behöver behandling och i så fall var denna ska utföras
Rehabilitering (särskilt anpassad till behovet)	• Möjlighet till postoperativ kortvarig rehabilitering efter komplicerade ortopediska operationer vid komplexa fall

Övrigt (krav på NHVe att utveckla t.ex. vårdplaner etc.)	• Patienter som bedömts på NHVe ska ha en vårdplan med sig tillbaka till hemortssjukhuset. • NHVe ska tillsammans utarbeta ett nationellt vårdprogram för Ol patienter. Detta ska utformas tillsammans av de som bedriver vård för barn och vuxna. • Överrapportering till hemortssjukhus i anslutning till patientens vårdtillfälle ska säkerställas av NHVe. • NHVe ska mäta patientens upplevelse av vården. • NHVe ska ta fram hemsida med patient- och professionsinriktad information. • NHVe ska bedriva aktiv forskning inom området.
--	---

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 landstingen 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	
Patientperspektiv (vårdkvalitet, tillgänglighet, närhet etc.) Överväger möjligheten och tillgången till NHVe nackdelen med ökat avstånd/resor?	Koncentration av vård av patienter med OI enligt definitionen i detta dokument förväntas ge: ökad tydlighet kring remittering till NHVe och mer jämlik vård oavsett var man bor i landet rätt och tidigt omhändertagande, vilket leder till färre deformationer och komplikationer hos patienterna vilket ger chans till längre liv och ökad livskvalitet. Patienter kommer behöva resa längre för att få denna vård. Många patienter och anhöriga tycker att de kan resa för att få bra vård. Ett fåtal patienter kommer att tycka att det är besvärligt att resa.
Påverkan på utbildning, kunskaps- och kompetensöverföring 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?	Eftersom patienten kommer att skötas till stor del lokalt, ibland med instruktion från NHVe, kommer inte kunskapen att minska där den högspecialiserade vården av OI inte bedrivs. Snarare kommer kunskapen att öka lokalt när alla patienter får en vårdplan med sig hem.

	En koncentration av denna vård förväntas inte påverka utbildning i någon större omfattning då det rör sig om en mycket begränsad patientgrupp. En koncentration kan ge bättre möjlighet att hålla utbildningar vid NHVe för remitterter.
Påverkan på forskning (t.ex. forskarutbildning, forskningsmeriterade medarbetare, kliniska prövningar)?	Förbättrad möjlighet att bedriva forskning när det blir mer formaliserat vilka enheter som bedriver vården. Lättare att bedriva även kliniska prövningar. Lättare med kliniska förbättringsarbeten.
Påverkan på närliggande områden Är det något som trängs undan om detta område blir NHVe?	Givet antalet föreslagna NHVe kan SKG inte se att den till en början ökade mängden patienter som ska bedömas kommer att tränga undan andra patientkategorier.
Eventuella konsekvenser för akutsjukvård för detta området i stort. Blir en ökad volym en ökad belastning för akutsjukvården på NHVe? Beskriv också konsekvenserna för akutverksamheterna om denna vård försvinner från sjukhusen.	En koncentration förväntas i princip inte påverka akutsjukvården varken hos inremitterande enhet eller vid NHVe. Några få patienter kommer att behöva transporteras akut till NHVe (kirurgiska ingrepp).
Påverkan på vårdkedjan Kommer den vårdkedja som finns idag att påverkas? T.ex. att länssjukhuset hoppar över regionsjukhuset när en diagnos ska konfirmeras och remitterar direkt till NHVe?	Givet att patientvolymen är mycket begränsad förväntas inte vårdkedjan påverkas nämnvärt jämfört med hur det är idag.
Verksamhetsperspektiv (konsekvenser av utökad/minskad verksamhet på vårdkvalitet, resursförbrukning, kostnader, kompetensförsörjning etc.) 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. Behöver vårdgivaren investera i något som inte finns idag? Medför det ökade kostnader att ansvara för NHVe? Observera att samverkan mellan tillståndsinnehavare och remitterter regleras i föreskrifterna.	Tillståndsinnehavarna kommer att behöva investera för att den personal som ska bedriva denna verksamhet ska vara i framkant. Relativt många patienter kommer att behöva få bedömning vid NHVe när dessa startar upp sin verksamhet. Detta kommer att medföra att dessa bedömningar kanske inte kommer att kunna utföras inom 90 dagar (vårdgarantin).
Eventuella konsekvenser för sjuktransporter Är patienterna i behov av särskilda sjuktransporter? Akuta eller planerade?	Några få patienter kommer att behöva transporteras akut till NHVe (kirurgiska ingrepp). De flesta patienter som kommer för bedömning kommer att kunna åka vanliga transporter.

	De flesta åker redan idag för att träffa sin läkare.
Förutsättningar att utöka aktuell verksamhet och framtidsvisioner Finns det anledning att tro att vårdvolymer kommer att förändras över åren med tanke på 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.	Överlevnaden hos patientgruppen förväntas öka och det kan medföra att det blir fler att bedöma. I framtiden är det dock möjligt att förekomsten av allvarliga former av OI minskar till följd av en aktiv fosterdiagnostik. Inflyttningen till Sverige är större än tidigare och skulle kunna göra att förekomsten ökade något.
Övriga kommentarer:	

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.

Förslag på uppföljningsmått

Uppföljningsmått	Beskrivning
Bakgrundsmått	Totalt antal patienter uppdelat på barn/vuxna, kön och hemregion Profylaktisk ortopedisk kirurgi antal patienter, antal spikar Antal nybesök inkl. ålder hos nya patienter Antal bedömningar på NHVe Antal telefonkonsultationer Akuta bedömningar av frakturer på distans Akuta operationer Hur många molekyllägenetiska utredningar utförs Läkemedelsbehandling, barn, vuxna uppdelat på diagnos/svårighetsgrad
Tillgänglighetsmått	Tid från remiss till NHV till bedömning vid NHV Tid från provtagning till svar på genetisk analys Tid till kirurgi efter beslut om elektiv kirurgi Tid till korsettutprovning från beslut om korsett
Medicinska resultat	Vid operation med teleskoperande spikar: Komplikationer t. ex. -infektion -reoperation -spikar som ej teleskoperar Barn och vuxna OI Typ 3 och OI Typ 4 med läkemedelsbehandling som följs upp via NHVe: patient/föräldra-rapporterade frakturer Bentäthetsmätning de senaste fem åren

Referenser

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

Deltagare i sakkunniggrupp

Stockholm-Gotlands sjukvårdsregion: Eva Åström barnläkare och specialist i barnneurologi och habilitering

Stockholm-Gotlands sjukvårdsregion: Henrik Wehtje specialist i barnkirurgi och ortopedi med inriktning barnortopedi

Sydöstra sjukvårdsregionen: Piotr Michno specialist i ortopedi med inriktning barnortopedi

Norra sjukvårdsregionen: Erik Hedström specialist i ortopedi med inriktning barnortopedi

Södra sjukvårdsregionen: Christine Hansen specialist i barnmedicin med inriktning mot lungsjukdomar

Västra sjukvårdsregionen: Sofia Thunström specialist i klinisk genetik

Uppsala-Örebros sjukvårdsregion: Andreas Kindmark specialist i endokrinologi och internmedicin

Patientföreträdare: Therese Rudolfsson OI-föreningen

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).

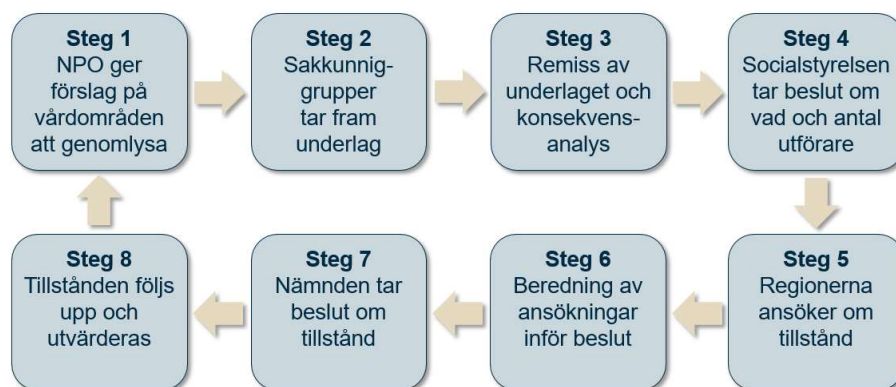
Syftet med att koncentrera den högspecialiserade vården nationellt är att det ska leda till ökad kvalitet och säkerhet för patienterna. En ökad samordning av specialiserade sjukvårdsinsatser bör även ge bättre förutsättningar för en jämlik vård i hela landet och ett mer effektivt resursutnyttjande.

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 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.