

Ärftliga näthinnesjukdomar

Sakkunniggruppens förslag på nationell
högspecialiserad vård
Remissversion

Förord

I detta underlag genomlyser sakkunniggruppen för Utredning/genterapi vid ärftliga näthinnesjukdomar 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 enheter 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 |
| Definition | 7 |
| Vårdområde | 9 |
| Särskilda villkor | 15 |
| Konsekvensanalys | 17 |
| Uppföljning och utvärdering | 20 |
| Referenser | 21 |
| Deltagare i sakkunniggrupp | 22 |
| Om nationell högspecialiserad vård | 23 |

Ordlista

| | |
|------|-------------------------------------|
| ATMP | Advanced therapy medicinal products |
| ERG | Elektroretinografi |
| MDK | Multidisciplinär konferens |
| NHV | Nationell högspecialiserad vård |
| NHVe | Nationell högspecialiserad enhet |

Sammanvägd bedömning

Sakkunniggruppen föreslår efter genomlysning av vårdområdet ärftliga näthinnesjukdomar att det som framgår under rubriken *Definition* ska utgöra nationell högspecialiserad vård och bedrivs vid fem enheter. Avancerad behandling föreslås koncentreras ytterligare till två av dessa enheter.

Denna vård bedöms vara komplex och sällan förekommande. Den aktuella vården kräver också en viss volym och multidisciplinär kompetens för att uppnå god kvalitet. Vården är multidisciplinär då bland annat ögonläkare, ögonsjuksköterskor/specialutbildade biomedicinska analytiker, kliniska genetiker/genetiska rådgivare, kuratorer och/eller psykolog och barnläkare behövs.

Sakkunniggruppen anser, då det är av största vikt för patienten att få en korrekt och snabb diagnos, att det krävs tillgänglighet och viss geografisk spridning på de nationella enheterna. Patientvolymerna kommer också att vara relativt stora för den avancerade utredningen vilket föranlett förslaget om fem enheter. Av dessa fem ska endast två enheter ansvara för den avancerade behandlingen. Två enheter föreslås trots att det idag endast ges avancerad behandling i mycket begränsad utsträckning. Sakkunniggruppen bedömer dock att dessa behandlingsmöjligheter kommer att öka i framtiden. Infrastrukturen kring dessa behandlingar är avancerad och sårbarheten med endast en enhet blir för stor. Avancerade behandling bör i dagsläget, eller i nära framtid, dock ej upprättas i alla regioner. Sakkunniggruppen finner att en koncentration av aktuell vård till fem respektive två enheter ökar förutsättningarna för att förbättra kvaliteten, patientsäkerheten och kunskapsutvecklingen samtidigt som ett effektivt användande av hälso- och sjukvårdens resurser kan uppnås.

Konsekvenserna av att koncentrera denna vård är övervägande positiva då det ökar förutsättningarna för att fler kan få en snabb och korrekt diagnos samt att den avancerade behandlingen införs på ett strukturerat sätt i landet där några få bygger erfarenhet som sedan kan spridas till flera. Sakkunniggruppen bedömer att akutsjukvården inom detta område inte påverkas.

Omkringliggande områden så som neuroftalmologiska, onkologiska, inflammatoriska och toxiska tillstånd kan påverkas negativt genom att kunskapen kring elektrofysiologiska utredningar riskerar att minska utanför de nationella enheterna. Dock bedömer sakkunniggruppen att kompletterande och nya remissvägar för de omkringliggande områdena kommer att ersätta de befintliga och att de negativa konsekvenserna blir kortsiktiga.

Definition

Nedan följer sakkunniggruppens förslag till definition av nationell högspecialiserad vård och på hur många enheter den ska bedrivas.

Vid misstanke om ärftliga näthinnesjukdomar ska ställningstagande till och eventuellt utförande av avancerad utredning, behandling och viss uppföljning utgöra nationell högspecialiserad vård.

Med avancerad utredning avses exempelvis, men inte uteslutande:

- Fullständig elektrofysiologisk utredning.
- Genetisk utredning inklusive genetisk rådgivning.
- Morfologisk/bilddiagnostik.

Med avancerad behandling avses exempelvis, men inte uteslutande:

- ATMP (cellterapi, genterapi, RNA-terapi etc.), retinala implantat m.fl.

Uppföljningen som görs efter avancerad behandling, ska initialt utföras av den behandlande nationella enheten.

Antal enheter

Fem enheter varav två ska ansvara för avancerad behandling.

Avgränsningar

Sakkunniggruppen vill tydliggöra att följande områden, med koppling till definitionen, inte ingår i förslaget:

1. Initial/basal klinisk utredning ska fortsatt ske regionalt, företrädesvis efter riktlinjer utvecklade av NAG hereditära retinala sjukdomar.
2. Uppföljning av sjukdomsprogress ska ske regionalt med stöd från NHVe.
3. Ny terapi som kan behöva ges ofta (t.ex. intravitrealt) ska initieras på den enhet som ansvarar för avancerade behandlingar men att fortsatt behandling kan ske på annan NHVe.
4. Optikussjukdomar avses inte i detta förslag.

Följande områden har identifierats för eventuell framtida nationell nivåstrukturering:

1. Optikussjukdomar

Vårdområde

Nuläge

Det vårdområde som sakkunniggruppen genomlyst, för att utreda vad inom området som bör koncentreras nationellt, är ärftliga näthinnesjukdomar. Ärftliga näthinnesjukdomar är de vanligaste orsakerna till grav synskada hos personer i arbetsför ålder. Idag finns det cirka 5000 personer i Sverige med dessa sjukdomar. Ärftliga näthinnesjukdomar uppträder ofta tidigt i livet och är i de flesta fall långsamt progredierande, men vissa typer kan få sekundära komplikationer som leder till akuta synhotande tillstånd. Till skillnad från många andra ögonsjukdomar är symtomatologin ofta komplex och innefattar problem med mörkerseende, bländning, färgseende, synfält och synskärpa och symptomen varierar beroende på typen av bakomliggande sjukdom. Prognosen är också mycket skiftande, men de flesta av sjukdomarna inom gruppen leder till allvarliga synhandikapp.

Synskadan vid dessa sjukdomar orsakas av genetiska förändringar som leder till att proteiner bildas på ett felaktigt sätt vilket medför att näthinns synceller skadas och dör. Det finns över 300 gener som är associerade med ärftliga näthinne degenerationer. Hos en mindre del av patienterna kan näthinnesjukdomen vara förknippad med andra medicinska symtom och ingå i syndrombilder. Hörselnedsättning är det vanligaste associerade symtomet, men i princip kan de flesta organ i kroppen vara inblandade vid olika former av mer sällsynta syndrombilder.

Det är viktigt för den enskilde patienten, men också för familjen, att tidigt få klar diagnos och besked beträffande synhandikapp och prognos. Syncentraler/ enheter och speciellt syncentraler/enheter för barn har visat sig vara av största värde för familjer där någon drabbats av ärftlig näthinnesjukdom. Med rätt hjälp kan skola och arbete hos många av dessa patienter fungera fram till pensionsåldern.

Utredning

Om näthinnesjukdom misstänks, påbörjas utredning oftast på aktuell ögonklinik. Eftersom en stor del av dessa patienter har god synskärpa i sitt kvarvarande synfält, räcker det inte med endast en vanlig synskärpeprovning då denna oftast inte är vägledande i diagnostiken av sjukdomarna, utan en bredare undersökning som inkluderar synfältsundersökning och bilddiagnostik behövs. Om den initiala utredningen inger misstanke om näthinnesjukdom, remitteras patienten vidare för fortsatt utredning på universitetssjukhus med bl.a. elektroretinografi (ERG) och kompletterande bilddiagnostik, för att fastställa diagnosen kliniskt.

Den avancerade utredningen kan utföras från c:a 6-7 års ålder. För barn under 6 års ålder eller patienter med intellektuell funktionsnedsättning, där

misstankar om näthinnesjukdom föreligger, måste motsvarande undersökningar (fullfältts-ERG och multifokalt ERG) ske under narkos för att ge en fullständig bild av sjukdomen. I undantagsfall fall kan barn under 6 års ålder undersökas med förenklade metoder i vaket tillstånd för att ge en generell uppfattning om nähinnans funktion. Resultaten av de förenklade undersökningarna kan dock vara svårtolkade.

Utöver de elektrofysiologiska undersökningarna är en genetisk utredning mycket viktig. Genetisk utredning av retinala sjukdomar utförs idag med NGS analys av kända sjukdomsgener vid Kliniska genetiska enheter. Genetisk vägledning och information ges gällande nedärvningsmönster och hur stor risken är för att sjukdomen ska föras vidare. Vid ärftliga retinala sjukdomar påvisas ofta genetiska varianter av oklar klinisk betydelse. För att tolka och klargöra betydelsen av dessa varianter behövs ett multidisciplinärt team med kompetens inom både genetik och ögonsjukdomar. Den genetiska utredningen utgör även en förutsättning för framtida möjligheter att behandla denna patientgrupp med avancerade behandlingsmetoder så som genterapi eller antisens oligonukleotidterapi.

Behandling

Idag finns ingen kurativ behandling för ärftliga näthinnesjukdomar. Genterapi, som i dagsläget bara finns tillgänglig för retinal degeneration orsakad av mutationer i genen *RPE65*, är den enda kliniska terapi där det finns viss möjlighet att behålla, och i en del fall delvis återfå, synfunktion. Sedan 2019 har, bland de nordiska länderna, flera patienter i Danmark redan behandlats. I Sverige har NT-rådet nyligen rekommenderat att behandlingen används. Globalt har mer än 600 patienter, med flera olika varianter av ärftliga näthinnesjukdomar behandlats med genterapi inom kliniska forskningsstudier, med varierande resultat. Framsteg inom stamcellsforskningen har möjliggjort storskalig framställning av kliniskt dugliga näthinneceller som studerats i flera mindre kliniska studier vid näthinne-degeneration. Området utvecklas snabbt och kan möjliggöra att patienter med avancerad näthinne-degeneration, där nähinnans celler förlorats, kan återfå funktion genom cellterapi. Retinala chips är ett område som successivt utvecklats och idag finns system godkända för kliniskt bruk. I takt med att den underliggande teknologin förbättras och kirurgin för implantation förenklas kommer retinala chips sannolikt att utgöra en del av behandlingsarsenalen. I dagsläget är dock upplösningförmågan för de tillgängliga chipsen låg, vilket medför att användbarheten kliniskt ännu är begränsad.

Uppföljande kontroller för att följa behandlingseffekt är viktigt och kontrollerna kan även säga något om hur sjukdomen utvecklar sig. Vidare är kontroller viktiga även för alla de former av retinala degenerationer där behandling saknas. Dels kan sjukdomens naturalförlopp följas och prognostiseras och dels kan andra komplicerande tillstånd i ögat upptäckas och behandlas, till exempel grå starr och makulaödem.

Organisation

I dagsläget utförs avancerade utredningar på sex av sju universitetssjukhus (se tabell 1 under rubrik Vårdvolym). St. Eriks Ögonsjukhus i Stockholm är det enda centrat som utför avancerad behandling med genterapi. Detta sker inom ramen för en forskningsstudie på subretinal genterapi vid en variant av RP där ett drygt 10-tal behandlingar hittills genomförts i samarbete med ett läkemedelsföretag. Erfarenheterna från denna studie har relevans för andra avancerade behandlingar då t.ex. kirurgisk teknik och logistik är densamma. Den kirurgiska tekniken för subretinal injektion är unik, komplex och riskfylld och det behövs ett team av kirurger och operationssköterskor som tillsammans kan planera och genomföra ingreppet. Även uppföljning efter behandling behöver skräddarsys då utfallsmåtten varierar beroende på vilken genotyp som behandlas. Det innebär i sin tur tillgång till särskild utrustning för utvärdering och uppföljning av behandlingseffekt.

Vårdvolym

Under 2019 gjordes drygt 800 avancerade ERG-utredningar vaket och 101 i narkos (tabell 1).

Tabell 1. Fördelning av avancerade ERG-undersökningar per universitetssjukhus.

| Universitetssjukhus | Volym (siffror från 2019 innan coronapandemin) |
|---------------------|---|
| Umeå | 80 patienter i vaket tillstånd 8 patienter under narkos |
| Uppsala | 93 patienter i vaket tillstånd 18 patienter under narkos |
| Stockholm | 189 patienter i vaket tillstånd 1 patient under narkos (förväntad ökning efter flytt till NKS) |
| Lund | 360 patienter i vaket tillstånd 54 patienter under narkos |
| Göteborg | 92 patienter i vaket tillstånd 51 patienter under narkos |
| Linköping | 104 patienter i vaket tillstånd 9 patienter under narkos |
| Örebro | 0 |

Antalet genetiska analyser borde vara ekvivalent med antalet ERG-utredningar, men är betydligt lägre eftersom inte alla kliniker remitterar patienterna till en Klinisk genetisk enhet för genetisk utredning. Sakkunniggruppen bedömer att det kan finnas ett visst mörkertal.

Det finns i dagsläget ingen säker siffra på antalet uppföljande kontroller, men sakkunniggruppen bedömer att eftersom målsättningen bör vara att alla patienter med ärftlig näthinnesjukdom ska erbjudas kontroll varje till vartannat år, och att barn ska följas tätare under synutvecklingsperioden, så borde antalet bli ca 5000 uppföljande kontroller/år.

Avancerad behandling ges i nuläget enbart inom vetenskapliga studier. I dagsläget har 12 patienter fått genterapi i Sverige. Alla har följts upp vid behandlingskliniken (i enlighet med studieprotokollet). Ingen har fått stamcellsbehandling.

Forskning

Både internationellt och i Sverige pågår omfattande kliniska forskningsprojekt för att kartlägga genotyp och fenotyp vid ärftliga näthinnesjukdomar och för att hitta lämpliga terapier. Forskningsstudier med genterapi påbörjades för cirka 10 år sedan och Sverige ligger i framkant. Den första genterapistudien i världen vid Bothnia dystrofi bedrivs enbart i Sverige.

Vid sidan av genterapin pågår även forskningsprojekt som på sikt kan bli värdefulla alternativa terapier, såsom stamcellsbaserade behandlingar, retinala chips, nanopartiklar och nervcellsskyddande läkemedel (neuroprotektion). Även här ligger Sverige i frontlinjen inom grundforskning och behandlingsstudier med näthinneceller framställda från pluripotenta stamceller planeras de närmaste åren.

I dagsläget finns RP-registret som är ett forskningsregister över de patienter som har undersökts vid Specialmottagningen för Ärftliga Ögonsjukdomar, SUS/Lund. Registret omfattar ca 3500 patienter, men eftersom det är ett forskningsregister har det inte samma funktioner som ett heltäckande nationellt kvalitetsregister vilket försvårar möjligheterna att identifiera kandidater för deltagande i kliniska studier. Behovet av ett nationellt kvalitetsregister har blivit tydligt i samband med att den första genterapin blivit tillgänglig och fler terapier är sannolikt på gång. En koncentration av föreslagen vård och uppbyggnad av nationella enheter med tydligt uppdrag gällande både samarbete, forskning och utveckling skulle förbättra förutsättningarna att utveckla uppföljningssystem/ register för vårdområdet.

Internationell utblick

I dagsläget har Danmark med 5,8 miljoner invånare fem enheter som bedriver elektrofysiologiska utredningar varav tre även undersöker barn. En av enheterna ombesörjer också genterapi och uppföljning av denna. Danmark har även kvalitetsregister. Både Danmark och Norge har behandlat patienter kliniskt med genterapi medan Sverige hittills endast behandlat inom forskningsstudier. Även Norge arbetar med att koncentrera denna vård.

I Holland finns minst 5 center som utför ERG. Genetiska utredningar utförs på 3 st. center. Genterapi (*RPE65* och *RPGR*) utförs på ett center. Pågående kliniska prövningar (20-25 patienter) finns på Trialcentrum Oogheekunde - Radboudumc.

Framåtblick

Varför nationell högspecialiserad vård?

Personer med misstänkt ärftlig näthinnesjukdom är i behov av att träffa ett multidisciplinärt team för att få snabb och korrekt diagnos, detta är en komplex och resurskrävande verksamhet. På en specialistenhet behöver det t.ex. finnas kompetenser inom ögonsjukdomar (barn/vuxen-specialister) och klinisk genetik för att göra gemensamma analyser och bedömningar, som exempelvis val och tolkning av relevanta kliniska och genetiska test. De måste även kunna ge information om pågående kliniska studier eller behandlingar och tillgodose psykologiskt stöd för familjen. För behandling krävs också ögonläkare med kirurgisk kompetens. Utöver dessa kompetenser behövs synpedagoger, kuratorer och ibland psykologer för långtidsuppföljning av patientens synförmåga och psykologisk stöttning. Med nationell högspecialiserad vård skulle man sannolikt förtydliga remissvägarna och standardisera utredningen (t.ex. skulle alla som genomgår ERG-utredning, och som misstänks ha en ärftlig näthinnesjukdom, också få genomgå genetisk undersökning) samtidigt som utredningstiden skulle förkortas och möjligheten till snabb och riktig diagnos skulle kunna förbättras för dessa patienter. Nationella enheter kommer också ge möjlighet till nationellt teamarbete kring svåra fall och frågeställningar. Det skulle även erbjuda en robusthet och mer förutsägbar kompetensförsörjning inom varje personalkategori i det multidisciplinära teamet. Vid NHV-verksamheterna förväntas att kunskap inte bara vilar på en eller ett fåtal personer och att denna kunskaps sprids ut i regionerna. Vidare kommer en tät dialog med syncentraler/enheter i hemregionen fortsatt vara av största vikt och stora delar av patientens utredning/uppföljning kommer fortsatt att göras regionalt på närmaste ögonklinik eller universitetssjukhus.

Eftersom elektrofysiologisk och genetisk utredning av patienter med misstänkta ärftliga näthinnesjukdomar kräver mycket och dyr apparatur samt stor kompetens hos teamet (såväl läkare som sjuksköterskor) skulle en koncentration av verksamheten vara både kostnadseffektiv och möjliggöra maximalt utnyttjande av spetskompetens.

Den snabba utvecklingen inom olika nya behandlingar på området är en utmaning där kunskapskoncentration underlättar internationella samarbeten och deltagande i pågående studier. Även om det idag bara är ett fåtal som inom forskningsstudier behandlats med dessa typer av avancerade behandlingar i Sverige så ser sakkunniggruppen att det inom en 10-20 års period kommer att komma många fler alternativ (kanske även avancerade kirurgiska tekniker som inte finns ännu). För detta efterfrågas också ett strukturerat införande. Även den infrastruktur som behövs runt de avancerade behandlingarna är mycket resurskrävande och kan eller bör inte byggas i alla regioner.

Resonemang kring antal enheter

Sakkunniggruppen har resonerat kring antal nationella enheter för att nå bästa patientnytta. Att bibehålla en regional struktur som idag ses inte som ett

bra alternativ då regionerna inte kan erbjuda jämlik vård inom detta vårdområde. En kunskapskoncentration, med tydliga krav på fem nationella enheter, i form av bl.a. personal och adekvat utrustning skulle gynna vårdområdet. Patientvolymerna kommer också att vara relativt stora för den avancerade utredningen samt viss uppföljning. Sakkunniggruppen anser vidare att det är av största vikt för patienten att få en korrekt och snabb diagnos. Därför krävs det hög tillgänglighet och viss geografisk spridning på de nationella enheterna.

Av dessa fem ska endast två enheter ansvara för den avancerade behandlingen. Två enheter föreslås trots att det idag endast ges avancerad behandling (enligt definitionen) i mycket begränsad utsträckning. Infrastrukturen kring dessa behandlingar är avancerad och resurskrävande och bör i dagsläget, eller i nära framtid, inte upprättas i alla regioner. Sakkunniggruppen bedömer dock att dessa behandlingsmöjligheter kommer att öka i framtiden och två enheter är också bra ur en sårbarhetsaspekt. Vidare kan det i framtiden där en ny terapi kan behöva ges ofta (t.ex. intravitreal) vara rimligt att behandling inleds på en av behandlingsenheterna men att ytterligare behandlingar kan ske på annan NHVe.

Särskilda villkor

Nedan följer sakkunniggruppens förslag till särskilda villkor. Nämnden för nationell högspecialiserad vård beslutar om vilka särskilda villkor som ska gälla för tillstånden. De generella villkoren regleras i Socialstyrelsens [föreskrifter](#) (HSLF-FS 2018:48) om nationell högspecialiserad vård. Sakkunniggruppen ansvarar för att ta fram förslag till särskilda villkor för respektive område. Förslagen ska återspegla definitionen och i viss mån vara vägledande vid tilldelning av tillstånd. De föreslagna särskilda villkoren för aktuellt tillstånd kan komma att justeras av nämnden när beslut om tillstånd fattas.

De villkor som anges under respektive rubrik ska vara unika saker som det definierade området kräver. Vård som kan ges på alla sjukhus i Sverige behöver inte framgå som ett särskilt villkor.

Kritisk personalkompetens

Samtliga specialister/professioner i det multidisciplinära teamet ska ha specifik erfarenhet/kunskap/kompetens inom det definierade området

- Ögonläkare med erfarenhet av ärftliga retinala degenerationer, elektrofysiologi och okulär genetik.
- Personal med särskild kompetens och erfarenhet av att utföra alla typer av förekommande elektrofysiologiska undersökningar
- Kliniska genetiker
- Kurator och/eller psykolog

NHVe med ansvar för behandling och uppföljning av denna ska utöver ovan även ha:

- Vitreoretinalkirurger

Kritisk utrustning, lokaler

Den utrustning som exemplifieras nedan är sådan som vid författande av underlaget är den minsta adekvata utrustningen. I framtiden kan det utvecklas mer avancerad utrustning och för detta finns inget hinder.

- Lokaler anpassade för adekvat heltäckande elektrofysiologisk utrustning exempelvis fullfält elektroretinografi (ffERG), multifokalt ERG (mERG), visual evoked potentials (VEP) och elektrookulografi (EOG)
- Heltäckande avbildningstekniker som exempelvis högupplöst OCT, FAF och vidvinkelögonbottenfoto
- Specialutformade lokaler som medger mörkeradaptation och undersökning under mörkeradaterade förhållanden

- Apparaturl för fullständig undersökning i narkos exempelvis ffERG, mfERG och handhållen optisk koherenstomografi (OCT)

NHVe med ansvar för behandling och uppföljning av denna ska utöver ovan även ha:

- Adekvat/erforderlig infrastruktur för avancerade behandlingar, exempelvis lokaler och utrustning för förvaring och beredning av läkemedel så som ATMP (cellterapi, genterapi, RNA-terapi etc.), retinala implantat m.fl.
- Adekvat/erforderligt platsutrymme/lokal för uppföljning av t.ex. funktionella behandlingsresultat

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

- Klinisk genetisk avdelning
- Tekniska förutsättningar för att hålla medicinska digitala konferenser
- Barnmedicin (t.ex. barnneurologi)
- Barnanestesiolog

NHVe med ansvar för behandling och uppföljning av denna ska utöver ovan även ha:

- Personal ansvarig för avancerade terapier t.ex. farmakologisk beredning och teknisk och digital support (MTA)
- NHVe ska ha kapacitet för långsiktig uppföljning efter avancerad behandling

Övrigt

- NHVe ska bidra till att forskning inom det aktuella sjukdomsområdet bedrivs
- NHVe ska ansvara för överrapportering till remitterande enheter samt följa upp patientrapporterade mått. Detta kan t.ex. också innebära att NHVe tar fram en gemensam modell för överlämning
- NHVe ska ansvara för konferenser (t.ex. MDK) mellan de fem tillståndsenheterna och eventuella andra relevanta parter för att diskutera patientfall t.ex. vid olösta fall, oklara genetiska fynd och vid urval av patienter för avancerad behandling
- NHVe ska verka för strukturerad uppföljning t.ex. genom samarbete med och utveckling av existerande relevanta kvalitets- och/eller forskningsregister

Konsekvensanalys

Nedan följer sakkunniggruppens konsekvensanalys av sitt förslag till att koncentrera definierad vård.

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.

(* obligatoriska)

Patientperspektiv (vårdkvalitet, tillgänglighet, närhet etc.)*

Sakkunniggruppen bedömer att det till viss del är en ojämlik vård idag framförallt på genetiksidan. Alla patienter blir inte erbjuden genetisk utredning, rådgivning, men även inom den elektrofysiologiska utredningen förekommer skillnader.

Fler patienter kan komma ifråga till avancerad utredning och behandling med införandet av nationell högspecialiserad vård. En tydligare struktur kan öka möjligheterna/trycket på regionerna att remittera.

NHV kommer innebära att vissa patienter kan behöva resa längre sträckor men detta kommer inte att innebära någon större skillnad från idag.

Andra patientgrupper, på de ställen som får NHV-tillstånd, kan komma att bli undanträngda till förmån för "nationella patienter".

Påverkan på utbildning, kunskaps- och kompetensöverföring

Sakkunniggruppen bedömer att det blir lättare med kunskapsöverföring vid NHVe och lättare att säkerställa kompetensförsörjning. NHVe kan t.ex. att behöva erbjuda utbildning för ST-läkare.

Patienter med ärftlig näthinnesjukdom är en stor population som utgör grunden för elektrofysiologi vid regionala ögonkliniker. Utredning och viss uppföljning kommer fortfarande ske regionalt för andra patientgrupper och tappar vi kompetens regionalt kan även andra patientgrupper drabbas. Det

kan också innebära att gruppen med ärftliga näthinnesjukdomar blir underdiagnostiserad och inte remitteras.

Sakkunniggruppen ser även en risk med att koncentrera för stor del av vårdkedjan så att regionerna tar ett steg tillbaka i utvecklingen om de ej får NHV-uppdraget.

Påverkan på forskning (t.ex. forskarutbildning, forskningsmeriterade medarbetare, kliniska prövningar)?

Idag kan det vara svårt att bli inkluderad i internationella studier men med NHV förbättras förutsättningarna för deltagande, framförallt för de två NHVe som ansvarar för avancerad behandling, men även för övriga (om det inte bara handlar om behandling). De nationella konferenserna kan också bli en källa till nya forskningsområden.

Idag har vi begränsad kunskap om i vilken omfattning som olika genetiska varianter orsakar näthinnesjukdomar och detta kan bli bättre med NHV. Sverige har hamnat efter gällande forskning på grund av att vi har juridiska hinder kring att dela data.

Påverkan på närliggande områden*

Diagnostisering och uppföljning av neuroftalmologiska, inflammatoriska, onkologiska och toxiska tillstånd som använder sig av elektrofysiologiska utredningar kan påverkas då kunskap om dessa utredningar kan minska i icke NHVe; samarbete med barnkliniken påverkas, dock kommer nya remissvägar att ersätta de befintliga. Förbättrad, effektivare, snabbare diagnos vid NHV kommer dock att ge övervägande positiva effekter. En koncentration kan komma att påverka följande områden gällande förmågan att diagnosticera och utreda då kompetens och utrustning riskerar att försvinna från de enheter som inte får NHV-tillstånd:

- Cancerassocierade retinopatier
- Läkemedelsinducerad retinal toxicitet
- Optikusneuropati
- Medfödda metabola och mitokondriella sjukdomar som påverkar näthinnan
- Uveiter

En effekt kan då bli att dessa patienter också kommer att remitteras till NHVe, vilket till viss del kommer belasta NHVe "felaktigt". Detta är dock en mindre mängd patienter än den totala gruppen med ärftliga näthinnesjukdomar och det kan medföra en kompetenshöjning vid NHVe även kring dessa grupper. Kompetensen regionalt att hitta dessa patienter kan minska. Eftersom dessa inte ingår i NHV-uppdraget kommer detta heller inte följas upp och vi kommer inte se vilka patienter som inte remitteras till rätt vårdnivå eller vårdgivare.

Redan existerande prioritering av vissa patientgrupper har visat undanträngningseffekter inom ögonsjukvården (t.ex. när det tillkommit ny dyr och resurskrävande behandling).

Eventuella konsekvenser för akutsjukvård för detta området i stort*

Ingen påverkan.

Påverkan på vårdkedjan

I samverkansregioner som inte kommer att ha NHV-tillstånd kommer remitteringsvägarna att gå förbi regionsjukhuset. När man från NHVe skickar tillbaka patienten till dessa remittenter kan kompetensen för uppföljning vara mindre. Detta kan kompenseras med uppföljningsstöd från NHVe.

Verksamhetsperspektiv (konsekvenser av utökad/minskad verksamhet på vårdkvalitet, resursförbrukning, kostnader, kompetensförsörjning etc.)

Sakkunniga bedömer att det blir en bättre resursanvändning vid större enheter. Utrustning mm kommer att användas/utnyttjas mer optimalt. Investeringar i personal och utrustning kan bli mer långsiktiga och robusta. Inrättande av fem nationella enheter ger en tydlig struktur, och regioner med NHV-tillstånd tar på sig ett tydligt ansvar för verksamheterna och investeringarna de kräver.

Alla fem NHVe kommer att behöva ta höjd för större patientvolym (även patientgrupper utanför ärftlig näthinnesjukdomar). Strukturerad uppföljning kommer visa på behovet av eventuell jämn/optimerad fördelning mellan NHVe.

Det kommer att krävas investeringar för de enheter som ansvarar för behandling. T.ex. att fler kirurger behöver lära sig specifik avancerad behandling men även för infrastrukturen och personalresurser kring preop/postop och uppföljning.

Eventuella konsekvenser för sjuktransporter*

Inga akuta transporter eller särskilda sjuktransporter. Generellt mer resor dock.

Förutsättningar att utöka aktuell verksamhet och framtidsplanering

Trots förbättrad genetisk diagnostik förväntas inga stora ökade patientvolym. Patientvolymerna för avancerad behandling väntas öka inom en 10-årsperiod.

Övriga kommentarer

Uppföljning och utvärdering

Nedan följer sakkunniggruppens förslag till uppföljningsmått för årlig rapportering av den definierade vården. Uppföljningsmåttan genomarbetas och fastställs av Socialstyrelsen i dialog med framtida tillståndsinnehavare.

Tillståndsinnehavarna av nationell högspecialiserad vård ansvarar för inlämning av årsrapporter till Socialstyrelsen samt uppföljning av sina verksamheter (egenkontroller). Socialstyrelsen ansvarar för fördjupad utvärdering av tillstånden för nationell högspecialiserad vård.

| Uppföljningsmått | Beskrivning |
|--|--|
| Bakgrundsmått – Antal patienter* | Antal patienter/bedömningar/remisser till NHVe Remisser och andel fastställd diagnos Ev. även uppdelat på diagnos eller behandling om det finns behov De patientgrupper som inte ingår men ändå remitteras (se konsekvensanalys). |
| Bakgrundsmått – Antal behandlingar | Antal operationer/behandlingar vid NHVe Ev. även uppdelat på diagnos eller behandling om det finns behov |
| Tillgänglighetsmått – tid till bedömning | Tid (i dagar) från remiss till utredning Tid från utredning till diagnos Datum för bedömning minus datum för remiss |
| Tillgänglighetsmått – tid till behandling | Tid (i dagar) från remiss (alt bedömning) till behandling/åtgärd Datum för behandling/åtgärd minus datum för remiss (alt bedömning) Alternativt: Andel patienter (i procent) som behandlats inom vårdgarantin (rekommenderad tid) |
| Medicinska resultat | Framgångsrik behandling (synfunktion eller livskvalitet) |
| Medicinska resultat | Komplikation |
| *För patienter inom NHV följs demografisk data upp: Ålder (om relevant) Kön Patientens hemregion (folkbokföringsadress) | |

Referenser

Detta underlag är ett förslag på vilken vård som bör koncentreras till nationella enheter. Referenser som beskriver fördelar eller nackdelar med att koncentrera viss vård är relevanta att hänvisa till i underlaget. Referenser till forskningsstudier som beskriver patientgrupper, vårdformer, behandlingsmetoder och liknande är ej relevanta för frågeställningen. Däremot kan det vid behov vara lämpligt att hänvisa till eventuella nationella riktlinjer eller vårdprogram, i stället för att i detalj beskriva dessa i underlaget.

Sakkunniggruppen har identifierat ett antal referenser till forskningsstudier som beskriver patientgrupper, vårdformer och behandlingsmetoder. Artiklarna undersöker inte frågeställningen om koncentration av vård inom området "Ärftliga näthinnesjukdomar". Sakkunniggruppens bedömning utgår från internationell utblick, klinisk erfarenhet och kunskap om den svenska sjukvårdens struktur inom området.

Deltagare i sakkunniggrupp

Samverkansregion Göteborg: Susann Andersson, specialist inom ögonsjukdomar

Samverkansregion Linköping: Pierfrancesco Mirabelli, specialist inom ögonsjukdomar

Samverkansregion Lund/Malmö: Ulrika Kjellström, specialist inom ögonsjukdomar

Samverkansregion Stockholm: Anders Kvanta, specialist inom ögonsjukdomar

Samverkansregion Umeå: Marie Burstedt, specialist inom ögonsjukdomar

Samverkansregion Uppsala/Örebro: Marie-Louise Bondeson, sjukhusgenetiker

Patientföreträdare: Oscar Persson, RP-föreningen (RP står för Retinitis Pigmentosa)

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 enheter i landet som får bedriva den tillståndspliktiga vården.

Nämnden för nationell högspecialiserad vård beslutar om vilken/vilka region/regioner som ska få bedriva definierad vård på nationell nivå. Inför nämndens beslut kommer Socialstyrelsen också att inhämta ett yttrande från en av regionerna utsedd beredningsgrupp.