

Vaskulär EDS

Sakkunniggruppens förslag på nationell
högspecialiserad vård

Förord

I detta underlag genomlyser sakkunniggruppen för sällsynta bindvävs- och vaskulära sjukdomar vårdområdet vaskulärt Ehler-Danlos syndrom (vEDS) och lämnar sitt förslag till nationell högspecialiserad vård (NHV). Sakkunniggruppens huvuduppdrag är att beskriva den eller de delar i vårdkedjan som är aktuella 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. Patientföreträdaren bidrar med patient- och närståendeperspektivet i sakkunniggruppens arbete. I enlighet med barnkonventionen ska sakkunniggruppen tydliggöra vilken påverkan förslaget har på barn när så är relevant.

Sakkunniggruppens förslag remitteras öppet för synpunkter från alla intresserade. Justeringar i förslaget kan göras efter beaktande av remissynpunkterna. Genom att få in synpunkter så möjliggörs en bredare konsekvensanalys, och en mer förankrad definition av vad som ska utgöra nationell högspecialiserad vård kan gå vidare i processen.

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

Sammanvägd bedömning

Sakkunniggruppen föreslår efter genomlysning av vårdområdet vEDS att det som framgår under rubriken nedan ska utgöra nationell högspecialiserad vård och bedrivs vid en enhet.

Detta bedöms vara vård som är komplex, sällan förekommande, kräver en viss volym och multidisciplinär kompetens. Vården är multidisciplinär då bland annat specialistläkare inom klinisk genetik, internmedicin eller kardiologi alternativt specialistläkare med särskild angiologisk kompetens, kärkirurgi samt barn- och ungdomsmedicin och/eller barnkardiologi behövs.

Sakkunniggruppen finner att en koncentration av aktuell vård till en enhet ökar förutsättningarna för att förbättra kvaliteten, patientsäkerheten och kunskapsutvecklingen samtidigt som ett effektivt användande av hälso- och sjukvårdens resurser och en mer jämlik vård kan uppnås.

Konsekvenserna av en koncentration av denna vård till en enhet är övervägande positiva. Sakkunniggruppen bedömer inte att akutsjukvården kommer att påverkas i någon större utsträckning jämfört med idag. Akutsjukvården för patienter med vEDS kommer dock att förbättras genom att det finns en tydlig ingång för akuta frågeställningar.

Om denna vård formaliseras inom NHV-systemet kommer verksamheten att synas tydligare, men andra patientgrupper kommer troligtvis inte att trängas undan. NHV-enheten (NHVe) är även tänkt att fungera som kompetenscentrum för andra ovanliga eller allvarliga vaskulära bindvävssjukdomar, vilket förväntas leda till en ökad kunskap om sådana tillstånd generellt samt till bättre handläggning av patienterna.

Sakkunniggruppen bedömer att det möjligtvis kommer att bli en liten ökning av akuta sjuktransporter, det rör sig i så fall om någon enstaka patient per år. Vidare kan det bli en längre resa för patienter/familjer som ska till planerade besök på NHVe, de flesta kan dock åka med vanliga transportmedel.

Förslag till definition av vad som ska utgöra nationell högspecialiserad vård:

Nedan följer sakkunniggruppens förslag till definition av vad som ska utgöra nationell högspecialiserad vård och på hur många enheter den ska bedrivas. Med definition avses den del av vården som bara ska bedrivas på en nationell högspecialiserad vårdenhet med tillstånd.

Definition

Patienter, oavsett ålder, med vEDS ska remitteras till en nationell högspecialiserad vårdenhet (NHVe) för:

- Multidisciplinär bedömning samt information till patienten
- Initiering av genetisk vägledning, inklusive familjeutredning
- Ställningstagande till och initiering av medicinsk behandling
- Ställningstagande till och vid behov utförande av akuta och elektiva interventioner
- Rådgivning inför och handläggning av graviditet
- Regelbunden uppföljning i samråd med hemortsregion

Patienter, oavsett ålder, ska även remitteras till NHVe för utredning då diagnos inte har kunnat fastställas efter primärutredning och misstanke om vEDS kvarstår.

Förtydliganden till definitionen

Patienter som kommer till NHVe bör ha genomgått en klinisk och genetisk utredning, undantag gäller för akuta händelser.

Viss regelbunden uppföljning behöver ske vid NHVe som komplement till den uppföljning som sker i hemregionen. Detaljerna kring uppföljning av patienterna bestäms individuellt hos NHVe i samråd med remittent.

Avgränsningar till definitionen

Följande områden, med stark koppling till definitionen, ingår ej i definitionen och ska ej koncentreras på nationell nivå:

- Övriga typer av EDS ingår inte i definitionen

Antal enheter

Sakkunniggruppen föreslår att vården ska bedrivas vid en enhet.

Närliggande vård

Följande områden ingår inte i förslaget till vad som ska utgöra nationell högspecialiserad vård men angränsar till det definierade området:

Följande område bör genomlysas för eventuell nivåstrukturering inom varje samverkansregion

Gällande vårdområdena Marfans syndrom och Loeys-Dietz syndrom (LDS) är sakkunniggruppen överens om att bedömning, utredning, vårdplanering och vissa operativa ingrepp bör koncentreras till färre sjukhus än idag. Sakkunniggruppens rekommendation är att detta bör genomlysas för eventuell samverkansregional nivåstrukturering.

Vårdområde

Nuläge

Ehler-Danlos syndrom är en grupp ovanliga ärftliga tillstånd som påverkar bindväven. Det finns flera typer av EDS, som trots gemensam benämning var och en är en egen distinkt klinisk entitet och som orsakas av olika genetiska mutationer. De vanligaste typerna av EDS är hypermobilitets EDS och klassisk EDS, som karakteriseras av bland annat överrörlighet, leddislokation och ledsmärta, samt elastisk och skör hud med ökad förekomst av blåmärken.

vEDS (tidigare EDS typ IV) är en mycket ovanlig typ av EDS och den allvarligaste, som främst karakteriseras av sköra blodkärl med hög risk för dissektion eller ruptur med livshotande inre blödning samt ruptur av inre organ som tjocktarm och livmoder och lungkollaps. Även tunn, genomskinlig hud med synlig kärleteckning och ökad förekomst av blåmärken är kännetecknande för vEDS. vEDS patienter har också ofta särskilda anletsdrag, såsom smal näsa, tunna läppar, insjunkna kinder och liten haka, framträdande (utstående) ögon, små örsnibbar och ibland klumpfot.

vEDS är en autosomalt dominant nedärvd bindvävssjukdom som orsakas av genetiska avvikelser i genen COL3A1. Genen kodar för typ III collagen vilket är ett protein lokaliserat i kärlvägg och t.ex. tarmvägg. Diagnosen misstänks oftast på basen av en familjehistoria av allvarliga kärlhändelser eller vid en klinisk bild med arteriell ruptur, dissektion eller aneurysm. De individuella variationerna vid vEDS är stora vad gäller symtomen och deras svårighetsgrad. Även inom samma familj kan symtomen variera. Genetisk analys av COL3A1 med sekvensering innebär att man ställer diagnos i 98% av fallen med vEDS.

De flesta med den bakomliggande genetiska förändringen upplever minst en allvarlig komplikation innan 20 års ålder, och upp till 80% har en livshotande komplikation innan 40 års ålder. Som ett resultat av i huvudsak allvarliga kärlkatastrofer är den generella överlevanden hos vEDS patienter signifikant förkortad med en medianöverlevnad på knappt 50 år.

Det finns ingen behandling som botar vEDS. Behandlingen inriktas på att lindra symtom och förebygga komplikationer. Ett särskilt blodtryckssänkande läkemedel (celiprolol) kan minska belastningen på artärerna och därmed minska risken för kärldistningar.

Personer med vEDS behöver regelbundet följas av ett expertteam där det ingår specialist i klinisk genetik, internmedicin eller kardiologi alternativt specialistläkare med särskild angiologisk kompetens, kärllkirurgi, samt barn- och

ungdomsmedicin och/eller barnkardiologi. Vid behov deltar ytterligare specialister och professioner i behandling och uppföljning.

Organisation

Idag handläggs patienterna vid alla universitetssjukhus. Cirka 70 procent av patienterna handläggs i samråd med Akademiska sjukhuset i Region Uppsala som också ingår i European Reference Network inom området (VASCERN), som ett av sju Europeiska expert/referenscenter för vEDS [1].

Det bedrivs forskning inom vårdområdet. Det finns regionala och nationella kohorter som följs över tid med avseende på kärlkatastrofer och andra event hos patienter som behandlas med celiprolol. Forskning och samverkan sker även i internationella multicenterstudier avseende kirurgisk behandling. Övriga ovanliga vaskulära bindvävssjukdomar beskrivs i case reports eller liknande. Framöver kommer även forskning och samverkan att kunna ske i ett eller flera prospektiva register (bl.a. via VASCERN). Det finns inget kvalitetsregister specifikt för vEDS, men de delar av vården som rör kärlkirurgi ingår i SWEDVASC, thoraxkirurgi registreras i SWEDEHEART, och klinisk genetik i RaraSwed.

vEDS är en komplex och allvarlig sjukdom med få patienter, vilket gör att det är svårt att få erfarenhet av patientgruppen om man endast handlägger någon enstaka patient per år. Det är också svårt att upprätta ett multidisciplinärt samarbete med specifik kunskap om patientgruppen på alla ställen i Sverige. Det sker en konstant utveckling inom vårdområdet (nya genvarianter upptäcks och nya behandlingsalternativ tillkommer) vilket gör det svårt att hålla sig uppdaterad om man endast handlägger enstaka patienter per år.

Vården är inte jämlik i landet idag och skulle behöva samordnas bättre. Antalet patienter som identifieras skiljer sig åt över landet, och det är möjligt att det finns ett mörkertal på grund av underdiagnostik. Vidare får patienterna olika och ibland bristfälliga rekommendationer från olika aktörer, vilket skapar osäkerhet och gör det svårt att veta hur de på bästa sätt ska hantera sin sjukdom. Inte minst den kirurgiska behandlingen av allvarliga komplikationer (kärl, tarm, uterus, lunga) är ytterst utmanande och kräver särskilda överväganden som på avgörande sätt skiljer sig från rutinkirurgi.

Internationell utblick

Idag har flera länder koncentrerat motsvarande vård till en enhet, bland annat Norge, Danmark, Nederländerna, Belgien, Frankrike och Spanien. Norge och Danmark har varsitt European Reference Network (ERN) center: Oslo Universitetssjukhus respektive Aarhus Universitetssjukhus som handlägger respektive lands vEDS patienter.

Det finns internationella patientföreningar inom området såsom The vEDS movement och The Marfan foundation [2,3].

Förväntade vårdvolymer

Vårdvolymen för det definierade vårdområdet är idag 92 patienter, varav 12 barn, enligt en aktuell sammanställning av samtliga regionala register för klinisk genetik. Det kan också finnas familjer med lindriga symtom där diagnosen inte har misstänkts och därför heller inte har bekräftats med DNA-analys. Det rör sig om 3–4 nya sjukdomsfall per år i Sverige. Detta innebär att det inledningsvis kommer att vara ett större antal patienter som behöver få en bedömning vid NHVe. I takt med att tiden går kommer volymerna att stabiliseras och det kommer bara att vara de som nydiagnostiserats, misstänkta fall som behöver fördjupad diagnostik samt akuta patienter som kommer att behöva bedömas på NHVe.

Sakkunniggruppen uppskattar att vårdvolymerna kommer att öka marginellt om området blir NHV eftersom något fler förväntas diagnostiseras då. I framtiden kan även nya vEDS-liknande ovanliga vaskulära bindvävsdiagnoser dyka upp som också bör bedömas på NHVe.

Framåtblick

Varför nationell högspecialiserad vård?

vEDS är en ovanlig, komplex och allvarlig sjukdom som kräver särskild multidisciplinär kompetens. Många patienter konsumerar mycket vård innan de får rätt diagnos i nuläget, vilket leder till lidande för patienter, risk för kärllkatastrofer m.m. samt ökade vårdkostnader för samhället. Genom att koncentrera vården till en enhet får denna enhet större vårdvolym och därmed mer erfarenhet av patientgruppen, vilket kan leda till förbättrad kvalitet i handläggningen, minskad risk för komplikationer och förbättrat utfall för patienten. Detta leder också till en mer likvärdig vård för landets vEDS patienter. Detta bör också leda till en ökad trygghet för patienten med ökad samordning och tydlighet kring patientens vård.

Genom en tydligt utpekad ansvarsfördelning till en NHVe ökar även möjligheten att framöver utveckla vården och bedriva forskning inom vårdområdet, nationellt såväl som internationellt. Att ha en nationell enhet med tydligt ansvar för utveckling och kunskapsspridning förväntas leda till ökad kunskap kring området generellt i landet, och därmed också minska risken för att patienter lämnas utan adekvat vård.

En koncentration av vårdområdet till NHV förväntas ge en tydligare ingång för såväl patienter som remitterter, och därmed en snabbare och bättre handläggning av patienterna. Detta kommer att ske genom upprättande av individuella vårdplaner, forum där frågeställningar kring patienterna kan diskuteras samt att NHVe kommer att ha kontroll på hur många patienter som lever med vEDS och vilka dessa är.

Ett NHV-uppdrag kan också innebära ökad robusthet och stabilitet gällande kompetensförsörjningen. Med NHV kommer ett tydligt ansvar för att upprätta kontinuitetsplaner för att kunna tillgodose vård för hela landets patienter. För ensamutförare är det viktigt att enheten är nära knuten till en annan enhet utomlands i det fall en oförutsedd händelse inträffar som gör att den nationella enheten inte kan fullgöra sitt uppdrag. Redan idag finns ett europeiskt nätverk inom VASCERN med sju expert/referenscenter för vEDS, varav ett i Sverige (Uppsala), ett i Norge och ett i Danmark. Om detta inte definieras som NHV riskerar kunskapen att försvinna om eldsjälur slutar eller går i pension. Ett nationellt uppdrag kan således minska risken för problem med generationsväxling.

Resonemang kring antal enheter

Sakkunniggruppen föreslår en enhet därför att det rör sig om en välavgränsad patientgrupp med få patienter och en komplex samt potentiellt allvarlig sjukdomsbild, där det krävs viss volym för att få erfarenhet av patientgruppen. Att samla alla patienter på en enhet skulle vidare göra det lättare att genomföra forskning och delta i internationella studier, för att på så sätt kunna utveckla vården. Sakkunniggruppen ser att nackdelar med en enhet är att det skulle kunna uppstå väntetider eller fördröjning i handläggningen och att det inte blir någon geografisk spridning.

Sakkunniggruppen ser dock inte att två enheter är ändamålsenligt för detta förslag eftersom det rör sig om få patienter. Fördelar med två enheter skulle kunna vara att systemet blir mindre sårbart och att det kan bli viss geografisk spridning på de nationella enheterna. Sakkunniggruppen bedömer dock inte att dessa fördelar överväger nackdelen med att varje enhet får mindre erfarenhet av patientgruppen.

Förslag till vårdkedja/flöde

Sakkunniggruppen anser att det kommer att finnas två ingångar till NHVe:

1. Patient som har kliniska event som ger misstanke om vEDS eller annan ovanlig vaskulär bindvävssjukdom men där genetiken är osäker och/eller det finns stark misstanke som inte kunnat fastställas genetiskt.
2. Akut rådgivning vid misstänkt eller etablerad vEDS.

Patienter som kommer till NHVe ska vara primärt utredda, med undantag för akuta händelser. Sakkunniggruppen bedömer att remisser i huvudsak kommer att skickas från universitetssjukhus då många patienter kommer att vara utredda vid deras enheter för klinisk genetik. I enstaka fall skulle remisser kunna komma från en vårdcentral eller ett länssjukhus. Det är dock önskvärt att patienten går via universitetssjukhus för att patienten även framöver ska kunna ha en kontaktpunkt som förstår sjukdomen och kan handlägga patienten lokalt i samråd med NHVe.

Patientens remiss bedöms vid NHVe och vid godkänd remiss får patienten en första multidisciplinär bedömning. Utifrån patientens specifika behov kan denna första bedömning sedan kompletteras med ytterligare bedömningar där andra relevanta kompetenser ingår. Detta mynnar sedan ut i en vårdplan där det exempelvis framgår hur patienten ska följas upp avseende bilddiagnostik, vilka behandlingar patienten ska sättas in på samt hur och var patienten ska följas upp. Av planen bör också framgå råd avseende eventuell önskad graviditet samt ställningstagande till vilka olika alternativ för fosterdiagnostik som finns tillgängliga (t.ex. CVS, PGT). Viss uppföljning av patienterna är rimligt att göra på NHVe då dessa kommer att vara kunskapsledande och kommer att kunna ha bra kontroll på eventuella nya behandlingsmetoder.

Vidare bör det framgå hur NHVe ska kontaktas om patienten är i behov av akut vård och kirurgi, för att NHVe ska kunna göra ett ställningstagande till var kirurgin ska utföras. Vissa kirurgiska ingrepp kan utföras nära patienten medan andra ingrepp kommer att behöva utföras på NHVe för att ingreppet är ovanligt och risken för komplikationer är stor. Den individuella planens syfte är att ge en samlad bild av individens behov, mål och de insatser som planeras. Vårdplanen ska:

- säkerställa individens inflytande och delaktighet i planeringen och genomförandet av vården
- tydliggöra behov av samverkan mellan berörda aktörer
- stärka informationen till individen och de närstående
- kommuniceras till patienten både muntligen och skriftligen, för att kunna delges andra aktörer

Det är viktigt att det framgår i vårdplanen att det finns en tydlig ingång för remitterter och patienter för såväl akuta som elektiva frågeställningar.

För att nivåstruktureringen ska fungera optimalt rekommenderar sakkunniggruppen att varje samverkansregion ser över struktur och rutiner för handläggning av vaskulära bindvävssjukdomar. Detta är viktigt dels för vEDS men även för andra vanligare eller mer godartade vaskulära bindvävssjukdomar såsom Marfans syndrom och LDS.

En fördel med att koncentrera denna vård är att NHVe också kan fungera som kompetenscentrum för andra ovanliga eller allvarliga vaskulära bindvävssjukdomar, till exempel för tolkning av oklara genetiska varianter. Som sådant behöver NHVe också verka för att etablera ett nationellt forum (där det är möjligt att delta digitalt) för att diskutera komplexa fall av vEDS och andra ovanliga vaskulära bindvävssjukdomar, som t.ex. nationella multidisciplinära konferenser (MDK:er).

Barn behöver särskild hänsyn när de vårdas, till exempel genom att lokaler och vård är anpassade till barns behov. Det individcentrerade multidisciplinära omhändertagandet är centralt för att skapa trygghet hos barnet och dess närstående samt för att kunna ge balanserad, korrekt och sammanhållen information om sjukdomen och vilka behandlingsmöjligheter som finns. Vidare behöver vEDS barn och deras familjer särskilt stöd i kontakt med barnomsorg och skola, med särskilda råd om bland annat fysisk aktivitet och en tydlig plan i händelse av akuta händelser.

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. All hälso- och sjukvård ska ha den personal, de lokaler och den utrustning som behövs för att kunna ge patienterna god vård (5 kap. 2§ hälso- och sjukvårdslagen (2017:30)).

Nedanstående förslag på särskilda villkor gällande personal, resurser och förutsättningar som krävs för att bedriva nationell högspecialiserad vård inom det definierade området ska vara i enlighet med dessa lagar.

De villkor som anges under respektive rubrik ska vara unika funktioner som det definierade området kräver. Vård/kompetens/utrustning som tillhör standardutbudet och finns 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:

- Specialistläkare inom klinisk genetik
- Specialistläkare inom internmedicin och/eller kardiologi, alternativt specialistläkare med särskild angiologisk kompetens
- Specialistläkare inom kärnkirurgi
- Specialistläkare inom barn- och ungdomsmedicin och/eller barnkardiologi

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

Här beskrivs behov av andra kompetenser, medicinska områden eller vårdåtgärder som inte är definierade som NHV, men som måste finnas för att vård inom definitionen ska kunna bedrivas. Det kan exempelvis gälla tillgång till akuta konsultationer inom något område, någon särskild behandling som behöver finnas eller tillgång till annan resurs (lekterapi etc.). Dessa behöver ej finnas att tillgå fysiskt på samma sjukhus som NHVe, men en ansökande

enhet behöver kunna visa hur de ska säkra att dessa områden finns tillgängliga för en överskådlig tid.

- Specialistläkare inom thoraxkirurgi
- Specialistläkare inom neurokirurgi
- Specialistläkare inom neurologi och neurokirurgi samt kompetens inom neurointervention
- Specialistläkare inom medicinsk gastroenterologi och hepatologi
- Specialistläkare inom kirurgi med gastrointestinal kirurgisk kompetens
- Specialistläkare inom obstetrik och gynekologi
- Specialistläkare inom anesthesiologi
- Specialistläkare inom bild- och funktionsmedicin (såväl diagnostisk som interventionell kompetens)
- Specialistläkare inom ortopedi
- Specialistläkare inom ögonsjukdomar
- Tandläkare
- Fysioterapeut
- Kurator

Kritisk utrustning eller lokaler

Här ska det framgå om det är någon typ av utrustning som inte tillhör standardutbudet på ett sjukhus som behövs för att diagnosticera och/eller vårda patienter inom definitionen. Endast om utrustningen/lokalen är ovanlig eller starkt kopplad till definitionen ska den anges.

- Patient- och närståendehotell

Övriga villkor

- NHVe ska bidra till att forskning inom det aktuella sjukdomsområdet bedrivs.
- NHVe ska verka för strukturerad uppföljning av vårdområdet, t.ex. genom kvalitetsregister.
- NHVe ska ansvara för överrapportering till remitterande enheter och upprättande av individuella vårdplaner.
- NHVe ska följa upp patientrapporterade mått.
- NHVe ska verka för att etablera ett internationellt samarbete inom tillståndsområdet.
- NHVe ska verka för framtagning av vårdprogram inom det definierade området.
- NHVe ska ansvara för att det finns konsult tillgänglig för akuta frågeställningar.

- NHVe ska fungera som kompetenscentrum för andra ovanliga eller allvarliga vaskulära bindvävssjukdomar, exempelvis tolkning av oklara genetiska varianter.
- NHVe ska verka för att etablera ett nationellt forum för att diskutera komplexa fall av vEDS och andra ovanliga vaskulära bindvävssjukdomar.

Konsekvensanalys

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

De förslag som utarbetas inom arbetsprocessen för nationell högspecialiserad vård och som berör barn tar hänsyn till barnens perspektiv i enlighet med barnkonventionen¹. 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.

Eventuella konsekvenser av förslaget

Patient- och närståendeperspektiv

Genom att koncentrera vården till en nationell enhet får denna enhet större vårdvolym och därmed mer vana av patientgruppen, vilket förväntas leda till förbättrad kvalitet i handläggningen, minskad risk för komplikationer och förbättrat utfall för landets alla patienter, samt mer jämlik vård.

Föreslagen koncentration förväntas ge ökad trygghet för patienten, eftersom ansvarsfördelningen blir tydligare och det kommer att finnas utpekade ingångar för patienterna såväl nationellt som regionalt. Förslaget främjar också en bibehållen/kontinuerlig vårdkedja för patienterna.

Som det ser ut idag kan patienterna få olika, ibland bristfälliga, rekommendationer från olika aktörer, vilket skapar osäkerhet och gör det svårt att veta hur de på bästa sätt ska hantera sin sjukdom. Sakkunniggruppen anser att föreslagen koncentration kommer att bidra till att patienterna får korrekt och sammanhållen information om sin sjukdom. När det gäller barn så är det särskilt viktigt att de får balanserade och realistiska rekommendationer om hur de ska hantera sin sjukdom för att de ska få så god livskvalitet som möjligt,

¹ <https://www.regeringen.se/rapporter/2018/06/konventionen-om-barnets-rattigheter-s2018.010>

inklusive hjälp i kontakt med skola och omsorg. Förslaget syftar till förbättrad vård och har vägts mot de eventuella inskränkningar som kan behöva göras i barnets rättigheter.

En koncentration av vården till en enhet kan ge ökade förutsättningar för att starta en svensk patientförening för vEDS, vilket saknas i nuläget.

En nackdel med förslaget är att patienterna kan få resa längre för att komma till NHVe. Sakkunniggruppen anser dock att fördelarna med en koncentration överväger denna nackdel.

Kunskaps- och kompetensöverföring

Till NHV-uppdraget hör ansvar för spridning och upprätthållande av kunskap i landet. Således skapas bättre förutsättningar för kunskapsspridning om vården formaliseras via NHV-systemet. En generellt ökad medvetenhet om vårdområdet är särskilt viktig vid akuta händelser.

Sakkunniggruppen ser att de negativa konsekvenserna när det gäller kunskap- och kompetensöverföring för de regioner som inte får tillståndet blir minimala. Detta eftersom det rör sig om få patienter och att en stor del av handläggningen av patienterna redan idag bedrivs vid en enhet.

Sakkunniggruppen ser vidare att det finns en risk för att remitterer tror att NHV-uppdraget omfattar hela vårdkedjan för den aktuella patientgruppen och därför inte tar ansvar för patienten på hemmaplan. Risken för detta skulle minska om vården även nivåstruktureras på samverkansregional nivå.

Forskning och utbildning

Det finns få patienter med vEDS i Sverige. Forskning inom vårdområdet skulle således underlättas av att alla patienter kommer till NHVe, på så sätt tillskapas ett större populationsbaserat patientunderlag. Sakkunniggruppen anser att det är viktigt att forskning på det aktuella patientunderlaget kan bedrivas även utanför NHVe.

Även när det gäller utbildning är det positivt med en koncentration för att samla kunskap och erfarenhet av vårdområdet. Det blir tydligt vart någon som är intresserad kan vända sig om den vill lära sig mer inom området.

Närliggande vård

Om denna vård formaliseras inom NHV-systemet kommer verksamheten att synas tydligare, men andra patientgrupper kommer troligtvis inte att trängas undan.

NHVe är även tänkt att fungera som kompetenscentrum för andra ovanliga eller allvarliga vaskulära bindvävssjukdomar, vilket förväntas leda till en ökad kunskap om ovanliga tillstånd och bättre handläggning för dessa patienter.

Sakkunniggruppen rekommenderar samverkansregional nivåstrukturering av andra ovanliga vaskulära bindvävssjukdomar såsom Marfans syndrom och LDS, vilket skulle leda till en bättre handläggning även för dessa patientgrupper.

Akutsjukvård

Sakkunniggruppen bedömer inte att akutsjukvården kommer att påverkas i någon större utsträckning jämfört med idag. Akutsjukvården för patienter med vEDS kommer dock att förbättras genom att det finns en tydlig ingång för akuta frågeställningar.

Vårdkedjan

Sakkunniggruppen bedömer att förslaget kommer att leda till en bibehållen/kontinuerlig vårdkedja för patientgruppen, vilket är positivt.

Akuta frågeställningar bedöms kunna hanteras inom befintlig dygnet runt jourlinje för kärlkirurgi.

Verksamhetsperspektiv

Sakkunniggruppen bedömer att ett NHV-uppdrag kan innebära ökad robusthet och stabilitet gällande kompetensförsörjningen och minskad risk för att vården blir personbunden. Det blir också tydligare att det behöver finnas en struktur för upprätthållande av kompetensförsörjning och långsiktig planering av verksamheten.

Med NHV kommer ett tydligt ansvar för att upprätta kontinuitetsplaner för att kunna tillgodose vård för hela landets patienter. För ensamutförare är det viktigt att enheten är nära knuten till en annan enhet utomlands i det fall en oförutsedd händelse inträffar som gör att den nationella enheten inte kan fullgöra sitt uppdrag.

Det är möjligt att en koncentration via NHV-systemet kommer att leda till ökad administration och resurser/kostnader för den nationella enheten, särskilt inledningsvis då struktur och rutiner behöver utvecklas (remissmallar, inrapportering mm).

Sjuktransporter

Sakkunniggruppen bedömer att det möjligtvis kommer att bli en liten ökning av akuta sjuktransporter, men det rör sig i så fall om någon enstaka patient mer per år.

Vidare kan det bli en längre resa för patienter/familjer som ska till planerade besök på NHVe, de flesta kan dock åka med vanliga transportmedel.

Förutsättningar att utöka aktuell verksamhet och framtidsspaning

Sakkunniggruppen bedömer att vårdvolymerna kommer att öka något i framtiden, dels därför att fler personer med vEDS upptäcks och dels för att nya diagnoser som är lika vEDS kan dyka upp. Sakkunniggruppen bedömer dock inte att ökningen kommer att vara så stor att det finns behov av ytterligare en enhet.

Den medicinska behandlingen kan komma att förändras i framtiden vad gäller intensitet, komplexitet och monitorering. Flera internationella forskningsprojekt pågår inom området. Ökad kunskap om olika genvarianter kan ge nya behandlingsstrategier i framtiden.

Uppföljning och utvärdering

Nedan följer sakkunniggruppens förslag till uppföljningsmått för årlig rapportering av den definierade vården. Syftet med den årliga rapporteringen är att tillgängliggöra resultat för vård som gjorts tillståndspliktig. Uppföljningsmått som rapporteras ska för varje vårdområde vara ett mindre antal (totalt ca 5–10 stycken) och demografiskt beskriva patientpopulationen, tillgänglighet till vården, medicinska resultat, informationsöverföring samt hur patienterna skattar vården och sin hälsa.

Uppföljningsmått utarbetas 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 uppföljning av tillstånden inom NHV.

Sakkunniggruppens föreslår följande uppföljningsmått:

- Bakgrundsmått
 - Antal patienter (kön, hemregion, nya patienter, patienter som avlidit)
 - Ålder på patienter (barn/vuxna)
 - Antal interventioner
- Tillgänglighetsmått
 - Tid från remiss till bedömning
- Resultatmått
 - Andel av nya patienter som har fått bästa medicinska behandling
 - Andel av patienter som kvarstår på behandling
 - Andel av alla patienter som fått en kärlkatastrof
 - Komplikationer efter elektiv operation som utförts på NHVe
- Patientrapporterade mått
 - Patientnöjdhet (information/delaktighet/bemötande)
- Överrapporteringsmått (ex. informationsöverföring, vårdplaner)
 - Andel av nya patienter som fått en individuell vårdplan efter bedömning på NHVe

Referenser

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

1. European Reference Network (VASCERN). Hämtad 2024-03-14 från <https://vascern.eu/>
2. The vEDS movement. Hämtad 2024-03-14 från <https://thevedsmovement.org/>
3. The Marfan foundation. Hämtad 2024-03-14 från <https://marfan.org/>

Deltagare i sakkunniggrupp

Samverkansregion	Namn och specialistkompetens
Göteborg	Zacharias Mandalenakis, specialist inom kardiologi
Linköping	Cecilia Gunnarsson, specialist inom klinisk genetik
Malmö/Lund	Moncef Zarrouk, specialist inom internmedicin
Stockholm	Christian Olsson, specialist inom thoraxkirurgi
Umeå	Anette Sandström, specialist inom kardiologi
Uppsala/Örebro	Anders Wanhainen, specialist inom kärlkirurgi

Utifrån ett patient- och närståendeperspektiv har följande person bidragit med synpunkter på sakkunniggruppens underlag inför remittering: Yvonne Cedercrona.

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).

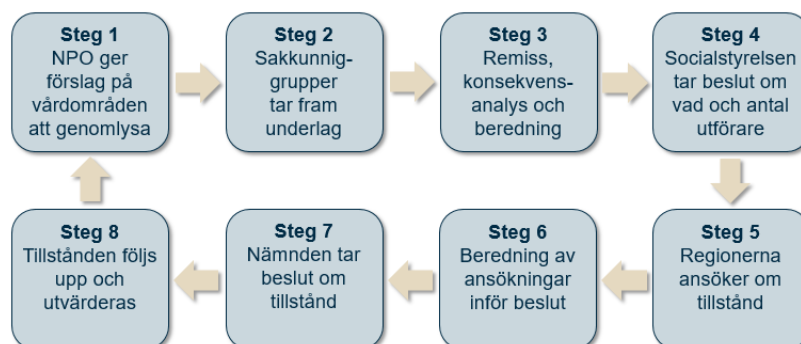
Syftet med att koncentrera den högspecialiserade vården nationellt är att det ska leda till ökad kvalitet och säkerhet för patienterna. En ökad samordning av specialiserade sjukvårdsinsatser bör även ge bättre förutsättningar för en jämlik vård i hela landet och ett mer effektivt resursutnyttjande.

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.