

Kunskapsstyrning för hälso- och sjukvården
Erika Anthoney-Oscarson
erika.anthoney-oscarson@socialstyrelsen.se

Beslut om nationell högspecialiserad vård – viss vård vid skelettdysplasi

Beslut

Socialstyrelsen beslutar att viss vård vid skelettdysplasi, enligt definitionen nedan, ska utgöra nationell högspecialiserad vård och bedrivas vid fyra enheter.

Definition

Nedanstående gäller oavsett ålder:

- **Utredning vid oklar diagnos:** Vid misstänkt skelettdysplasi där diagnos inte kunnat fastställas efter primärutredning och misstanke kvarstår eller om en familjär predisposition föreligger ska kontakt tas med nationell högspecialiserad vårdenhet (NHV-enhet). Utredning innefattar exempelvis klinisk, radiologisk och genetisk bedömning samt klinisk och genetisk rådgivning.
- **Upprättande av diagnosspecifik vårdplan:** Alla patienter med fastställd allvarlig skelettdysplasi (se förklaring nedan), ska få minst en bedömning vid NHV-enhet för upprättande av diagnosspecifik vårdplan.
- **Ställningstagande till avancerad behandling:** Avser ställningstagande till in- och utsättning av avancerad behandling när sådan kan vara aktuell. Med avancerad behandling avses exempelvis: enzymsubstitution (t.ex. asfotas alfa vid hypofosfatasi) antikroppsbehandling (t.ex. burosumab vid x-bunden hypofosfatemisk rakit), behandling med receptorantagonister, stamcellsbehandling och eventuellt genterapi.

Förtydliganden till definitionen

Allvarlig form av skelettdysplasi innebär generellt något eller flera av följande fynd: tydliga kliniska tecken så som onormal längd, skelettdeformiteter och dysproportionalitet, radiologiska skelettavvikelser, förekomst av strukturella avvikelser eller vävnadssvagheter i inre organ associerade med sjukdomen. Patienten ska också ha ett allvarligt uttryck av sin sjukdom.

Gruppen allvarliga skelettdysplasier som avses är en mycket heterogen patientgrupp och definitionen är därför med avsikt generellt hållen för att kunna inkludera alla patienter med behov av NHV.

Avgränsningar till definitionen

Följande områden/patientgrupper med koppling till definitionen ingår ej:

- Lindrig dysproportionalitet och milda former av genetisk bekräftad skelettdysplasi som inte leder till allvarliga komplikationer
- Artrogrypos
- Dysmeli
- OI

Ärendet*Sakkunniggruppens förslag om nationell högspecialiserad vård*

En sakkunniggrupp har på uppdrag av Socialstyrelsen gjort en genomlysning av vårdområdet skelettdysplasier. Sakkunniggruppen föreslår att Socialstyrelsen beslutar att upprättande av diagnosspecifik vårdplan, ställningstagande till avancerad behandling, fostermedicinsk utredning samt utredning vid oklar diagnos ska utgöra nationellt högspecialiserad vård och bedrivas vid fem enheter, varav tre enheter ska ansvara för fostermedicinsk utredning och utredning vid oklar diagnos.

Aktuell vård bedöms vara komplex, sällan förekommande, kräver en viss volym och multidisciplinär kompetens. Vården är multidisciplinär då bland annat klinisk genetiker, fostermedicinare, radiolog, barn- och vuxenendokrinolog, ortoped med erfarenhet av barn och vuxna, habiliteringsläkare samt fysioterapeut med erfarenhet av skelettdysplasier behövs.

Konsekvenserna av att koncentrera denna vård är övervägande positiva. Att göra området till NHV kommer att medföra att fler patienter kan få en diagnos och en diagnosspecifik vårdplan inklusive expertbedömning samt en plan för uppföljning av komplikationer. Sakkunniggruppen har genomlyst hela vårdområdet och funnit att stora delar av den kirurgi som patientgruppen är i behov av sammanfaller med andra patientgruppers och att kirurgin därför bör kunna ske på varje regionsjukhus för att bibehålla tillräcklig volym och behålla kompetens. Sakkunniggruppen bedömer vidare att akutsjukvården inom detta område inte kommer att påverkas av föreslagen koncentration. Sakkunniggruppen bedömer att omkringliggande områden inte kommer att påverkas av att föreslagen vård koncentreras

Remissinstansernas yttranden

Socialstyrelsen har remitterat sakkunniggruppens underlag med förslag till koncentration av vårdområdet till berörda remissinstanser. Av remissinstansernas yttranden framgår i huvudsak följande.

De flesta remissinstanser som inkommit med svar är positiva till definitionen, vissa har synpunkter. Flera remissinstanser tycker att den fostermedicinska delen ska tas bort från definitionen. Två instanser tillstyrker ej definitionen region

Stockholm och Karolinska Institutet. Dessa tycker att det finns för många beröringspunkter till andra områden som inte berörs i tillräcklig utsträckning i underlaget. De som inte tillstyrker antalet enheter har lyft problemet att kompetensförsörja fem enheter och några föreslår färre enheter. Några remissinstanser anser att definitionen av allvarlig skelettdysplasi är för allmän.

Sakkunniggruppens svar på remissinstansernas yttranden

Sakkunniggruppen har getts möjlighet att inkomma med synpunkter på remissinstansernas yttranden och har inkommit med i huvudsak följande synpunkter.

Sakkunniggruppen har efter inkomna remissynpunkter valt att ta bort ”Fostermedicinsk utredning vid misstanke om skelettdysplasi” från definitionen. Syftet med denna del av definitionen var att kunna erbjuda hjälp med utredning när andra enheter behöver det. Sakkunniggruppen väljer därför att flytta detta till särskilda villkor, så att det kommer vara ett krav på framtida NHV-enheter att kunna erbjuda hjälp med fostermedicinsk utredning vid behov. Sakkunniggruppen har därför lagt till kompetens att utföra klinisk, genetisk och bilddiagnostisk utredning hos foster med misstänkt skelettdysplasi i förslag till särskilda villkor.

Sakkunniggruppen väljer att stå kvar vid övriga delar av definitionen inklusive antal föreslagna enheter, dvs fem enheter för upprättande av vårdplan och ställningstagande till avancerad behandling varav tre enheter ska ansvara för utredning vid oklar diagnos

Sakkunniggruppen är medveten om att det är svårt att beskriva allvarlig form och har gjort ett tillägg i förtydligandet, som handlar om att patienterna ska ha ett allvarligt uttryck av sin sjukdom.

Sakkunniggruppen har efter remiss även valt att komplettera sitt förslag till särskilda villkor med barnkardiolog, barnurolog och smärtläkare.

Den särskilda beredningsgruppens yttrande

I ärendet har även en särskild beredningsgrupp yttrat sig över sakkunniggruppens förslag; om de positiva effekterna av den föreslagna koncentrationen överväger eventuella negativa effekter för hälso- och sjukvårdssystemet.

I analysen har påverkan på akutsjukvården, närliggande områden, geografiska aspekter, transporter, utbildning och forskning beaktats. Av beredningsgruppens yttrande framgår i huvudsak följande.

Beredningsgruppen instämmer delvis i sakkunniggruppens förslag att viss vård vid skelettdysplasier ska utgöra nationell högspecialiserad vård. Beredningsgruppen anser att aktuell vård är vård som är komplex, sällan förekommande samt kräver en viss volym och multidisciplinär kompetens.

Beredningsgruppen anser med stöd från remissinstanserna att den definition som sakkunniggruppen föreslagit efter remiss är ändamålsenlig och har tagit hänsyn

till inkomna remissynpunkter. Att ta bort fostermedicinska utredningar från definitionen och lägga till kompetens för dessa som ett särskilt villkor anser beredningsgruppen minskar risken för eventuella systemkonsekvenser.

Beredningsgruppen anser att även genterapi borde exemplifieras under avancerade behandlingar eftersom detta i en framtida utveckling skulle kunna ersätta enzymsubstitution.

Beredningsgruppen bedömer att akutsjukvården inte påverkas av förslaget. Beredningsgruppen anser att det skulle kunna finnas ett värde av geografisk spridning av enheterna, samt att detta tydligare än patientvolymerna talar för fyra enheter. Beredningsgruppen bedömer att inga närliggande områden påverkas i stor utsträckning av föreslagen koncentration. De ortopediska ingrepp som kan vara aktuella för dessa patienter är närliggande andra områden som förekommer inom andra beslutade eller föreslagna NHV-områden. Om kompetens för dessa ingrepp i detta område säkerställs i de särskilda villkoren bedömer beredningsgruppen att systempåverkan är liten. Beredningsgruppen bedömer att det inte finns konsekvenser för patienttransporter. Beredningsgruppen bedömer att det inte finns några negativa konsekvenser för forskning och utbildning av förslaget.

Beredningsgruppen instämmer inte i sakkunniggruppens förslag att aktuell vård ska bedrivas vid fem respektive tre enheter. Beredningsgruppen anser att aktuell vård ska bedrivas vid högst fyra enheter. Beredningsgruppen har i denna bedömning beaktat bl.a. följande. Patientvolymerna motiverar färre enheter än fem för att säkerställa och upprätthålla kompetens och samtidigt uppnå effektivt användande av hälso- och sjukvårdens resurser. Beredningsgruppen konstaterar också att det finns lite olika synpunkter hos remissinstanserna, där någon tycker att aktuell vård ska koncentreras till endast tre enheter.

Beredningsgruppen anser att det i detta fall troligtvis kommer att vara utmanande att kompetensförsörja fem enheter, och att begränsa antalet ytterligare kommer att spara resurser i hälso- och sjukvårdssystemet. Beredningsgruppen konstaterar att sakkunniggruppen har föreslagit att endast tre av fem NHV-enheter ska utföra utredning av patienter där diagnos inte har kunnat fastställas. Sakkunniggruppen har samtidigt också beskrivit att det bör finnas specifika skelettdysplasiteam hos de universitetssjukhus som inte får NHV-tillstånd för att uppnå god vård för patientgruppen. Sammantaget anser beredningsgruppen att ovanstående tillsammans med att det bör finnas en viss geografisk spridning av NHV-enheter, medför att fyra kompletta enheter skulle kunna omhänderta vården inom hela definitionen.

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

Skälen för beslutet

Rättslig reglering

Av 2 kap. 7 § hälso- och sjukvårdslagen (2017:30) framgår att med nationell högspecialiserad vård avses offentligt finansierad hälso- och sjukvård som behöver koncentreras till en eller flera enheter men inte till varje samverkansregion för att kvaliteten, patientsäkerheten och kunskapsutvecklingen ska kunna upprätthållas och ett effektivt användande av hälso- och sjukvårdens resurser ska kunna uppnås.

Av 7 kap. 5 § samma lag som ovan framgår bl.a. att den myndighet som regeringen bestämmer beslutar vilken hälso- och sjukvård som ska utgöra nationell högspecialiserad vård och på hur många enheter sådan vård ska bedrivas. Vid bedömningen av om en åtgärd ska utgöra nationell högspecialiserad vård ska hänsyn särskilt tas till om vården är komplex eller sällan förekommande och om den kräver en viss volym, multidisciplinär kompetens eller stora investeringar eller medför höga kostnader. Beslutet får inte överklagas.

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

Socialstyrelsens bedömning

Av utredningen i ärendet framgår att sakkunniggruppen föreslår att viss vård vid skelettdysplasi, enligt definitionen under rubriken beslut, ska utgöra nationell högspecialiserad vård och bedrivas vid fem enheter, varav tre enheter ska ansvara för utredning vid oklar diagnos.

Socialstyrelsen konstaterar att en majoritet av remissinstanserna har tillstyrkt en koncentration, dock med vissa synpunkter på definition och antal enheter. Vidare konstaterar Socialstyrelsen att sakkunniggruppen har justerat definitionen, men kvarstår vid antal enheter.

Vidare konstaterar Socialstyrelsen att den särskilda beredningsgruppen tillstyrker sakkunniggruppens justerade förslag till definition, men att beredningsgruppen anser att all vård inom definitionen bör samlas på högst fyra enheter för att det ska bli ett effektivt utnyttjande av hälso- och sjukvårdens resurser och att en viss geografisk spridning ska kunna bibehållas.

Socialstyrelsen instämmer i sakkunniggruppens förslag att viss vård vid skelettdysplasi enligt definitionen under rubriken beslut, ska utgöra nationell högspecialiserad vård. Socialstyrelsen konstaterar att även den särskilda beredningsgruppen anser att den justerade definitionen är ändamålsenlig.

Socialstyrelsen konstaterar vidare att den särskilda beredningsgruppen föreslår att all vård inom definitionen koncentreras till fyra enheter. Motivet till detta är att detta i större utsträckning kan spara hälso- och sjukvårdens resurser samt

möjliggöra kompletta enheter och att man fortfarande kan säkerställa en viss geografisk spridning. Socialstyrelsen finner att en koncentration av aktuell vård till fyra enheter ökar förutsättningarna för att upprätthålla kvaliteten, patientsäkerheten och kunskapsutvecklingen samtidigt som ett effektivt användande av hälso- och sjukvårdens resurser kan uppnås.

Socialstyrelsen har vid denna bedömning särskilt beaktat den aktuella patientvolymen och behovet av att säkerställa att läkare och andra professioner ska kunna upprätthålla sin kompetens och tillhandahålla vård av god kvalitet.

Utredningen i ärendet visar enligt Socialstyrelsens bedömning att aktuell vård är komplex, sällan förekommande, kräver en viss volym och multidisciplinär kompetens. Vården är multidisciplinär då bland annat klinisk genetiker, fostermedicinare, radiolog, barn- och vuxenendokrinolog, ortoped med erfarenhet av barn och vuxna, habiliteringsläkare samt fysioterapeut med erfarenhet av skelettdysplasier behövs.

Mot bakgrund av ovanstående beslutar Socialstyrelsen att viss vård skelettdysplasi enligt definitionen under rubriken beslut, ska utgöra nationell högspecialiserad vård och bedrivs vid fyra enheter.

Detta beslut får inte överklagas.

Beslut i detta ärende har fattats av ställföreträdande generaldirektören Urban Lindberg. I den slutliga handläggningen har avdelningschefen Thomas Lindén, avdelningschefen Pär Ödman och enhetschefen Kristina Wikner deltagit. Utredaren Erika Anthoney Oscarson har varit föredragande.

SOCIALSTYRELSEN

Urban Lindberg

Erika Anthoney-Oscarson