Region Stockholm

4

Förbättrad vård för patienter med sällsynta diagnoser/sjukdomar

HSN 2019-1934

Hälso- och sjukvårdsnämnden
Hälso- och sjukvårdsförvaltningen
Kvalitet och patientsäkerhet
Britt Arrelöv

TJÄNSTEUTLÅTANDE
2020-03-31

HSN 2019-1934

Hälso- och
sjukvårdsnämnden

Förbättrad vård för patienter med sällsynta diagnoser/sjukdomar

Ärendebeskrivning
Avrapportering av uppdrag från hälso- och sjukvårdsnämnden (HSN 2019-1108) runt vården av patienter med sällsynta diagnoser/sjukdomar. Förslag på förbättrat kunskaps- och expertstöd till husläkare samt samordning mellan vårdgivare.

Beslutsunderlag
Hälso- och sjukvårdsdirektörens tjänsteutlåtande

Ärendets beredning
Ärendet har beretts i valfrihets- och tillgänglighetsberedningen.

Förslag till beslut
Hälso- och sjukvårdsnämnden beslutar följande:

1. Hälso- och sjukvårdsdirektören får i uppdrag att inom befintlig vårdstruktur förstärka vården för patienter med sällsynta sjukdomar genom förbättrad kunskapsförmedling och samordning mellan vårdgivare.

2. Hälso- och sjukvårdsdirektören får i uppdrag att inom nuvarande avtal med Karolinska Universitetssjukhuset vidareutveckla uppdraget för Centrum för sällsynta diagnoser.

Förvaltningens motivering till förslaget

Bakgrund
Inom gruppen sällsynta diagnoser/sjukdomar ingår patienter med diagnoser som förekommer hos högst en person per 10 000 invånare. Personer med sällsynta sjukdomar riskerar att inte få den utredning,

behandling eller annat stöd som de har rätt till och behov av. Många patienter har problem som beror på att flera av kroppens organ inte fungerar som de ska och som dessutom medför en livslång funktionsnedsättning. Sjukdomsbilden är därigenom ofta komplex och innebär att vård och stöd kan behövas från ett antal olika kompetenser och vårdgivare.

Även om de enskilda sjukdomarna är sällsynta är det inte sällsynt med personer som har en sällsynt sjukdom. Symptom kan uppträda redan vid födseln eller under barndomen, men för över hälften av de drabbade uppträder symptomen först i vuxen ålder. Sjukdomarna är ofta ärftligt betingade och omfattar flera tusen olika tillstånd. De sällsynta sjukdomarnas svårighetsgrad skiljer sig även mycket från varandra, vilket leder till stora skillnader i vårdbehov. Allt ifrån behov av förnyade recept på läkemedel en gång om året till upprepade vårdkontakter med behov av kontinuitet och samordning mellan olika vårdgivare.

Sällsynta diagnoser kan delas in i följande undergrupper:
A. De sällsynta diagnoser som har speciella enheter som finns vid något eller några universitetssjukhus
B. De sällsynta som tillhör en enda medicinsk specialitet och med eller utan medverkan av primärvården
C. De sällsynta som genom ingående funktionsnedsättning och/eller behandling engagerar flera medicinska specialiteter ofta i kombination med läns- eller primärvård
D. De sällsynta som inte faller under någon medicinsk organspecialitet eller som saknar en tydlig förankring i sjukvårdssystemet.

I Stockholm finns det ca 5000 patienter inom grupp C och D, varav ca 3500 är genetiskt verifierade. Det är framför allt vuxna patienter inom grupperna C och D som behöver få ett förbättrat omhändertagande. Vuxna inom grupp A och B samt barn med sällsynta sjukdomar har ett bättre omhändertagande i dagsläget. Barnmottagningarnas uppdrag omfattar barn och ungdomar i åldrarna 0 till och med 17 år som har behov av bedömning, utredning, vård eller annan åtgärd där barnmedicinsk specialistkompetens, men inte sjukhusets resurser krävs. I uppdraget ingår att erbjuda oplanerade besök till tillfälligt sjuka barn och ungdomar med kronisk sjukdom och/eller funktionsnedsättning.

Alla patienter med sällsynta diagnoser insjuknar i vanliga sjukdomar och har som andra grupper med långvariga sjukdomar ökad risk för annan sjuklighet. De kan då behöva omhändertas i primärvården även om de har en fast specialistkontakt. Den generalistkunskap som finns inom primärvården behöver då kompletteras med specialistkunskap om grundsjukdomen. Detta eftersom patientens sällsynta sjukdom kan påverka

eller påverkas av den vanliga sjukdomen och särskild hänsyn kan behöva tas vid exempelvis läkemedelsbehandling.

För primärvården ställer dessa patienter höga krav på omhändertagande både vad gäller tid, resurser och kompetens. Ett problem förutom behovet av vård för vanliga sjukdomar, som återkommande lyfts upp av patientföreningarna är övergången från barn/ungdom till vuxenlivet. Vårdanalys har i en rapport belyst denna problematik ur ett generellt perspektiv och bedömt att det finns behov av åtgärder för att komma tillrätta med samordningsbristerna i ungas övergång från barn- till vuxensjukvård. Ett annat bekymmer är brister i tillgänglighet gällande bemötande och kommunikation, eftersom dialogen med patienter som inte kan tala eller har svårt att förstå kräver anpassning, extra tid och viss övning.

Patientföreningarnas paraplyorganisation Riksförbundet sällsynta diagnoser har nyligen gjort en enkät som besvarats av 1620 medlemmar vilken visar att endast 16 procent av de sällsynta patienterna känner förtroende för primärvården och endast fem procent anser att kunskapsnivån där är fullt tillräcklig. 73 procent får inte tillgång till rehabilitering/ habilitering som många gånger kan vara den behandling som är nödvändig och 75 procent är beredda att resa för att få expertvård, oavsett var i landet den är placerad.

Precis som för andra patientgrupper med komplexa vårdbehov kan det behövas samordning av vården. En fast vårdkontakt ska utses för patienten om han eller hon begär det, eller om det är nödvändigt för att tillgodose hans eller hennes rätt till delaktighet eller behov av trygghet, kontinuitet, samordning och säkerhet. Rätten till fast vårdkontakt finns reglerat i Hälso- och sjukvårdsförordningen och i Patientlagen. En fast vårdkontakt ska kunna bistå patienten i att samordna vårdens insatser, informera om vårdsituationen, förmedla kontakter och vara patientens kontaktperson. För de flesta patienterna finns den fasta vårdkontakten inom primärvården.

Den expertkunskap som allmänläkare, andra specialister inom öppenvården och patientens kontaktperson kan behöva finns huvudsakligen på Karolinska Universitetssjukhuset. På Karolinska Universitetssjukhuset finns verksamheter för genetisk diagnostik och rådgivning, behandling och kunskapsöverföring (Klinisk genetik och Centrum för medfödda metabola sjukdomar). Man har på sjukhuset ett antal expertteam som är specialiserade på en specifik diagnos/diagnosgrupp. Dessa är aktivt involverade i nätverk runt forskning och utveckling på EU nivå (European rare disease network, ERN). I expertteamen finns en sjuksköterska som fungerar som koordinator.

Inom Klinisk genetik finns ett kunskapscentrum, Centrum för sällsynta diagnoser (CSD), som är en kompetens- och stödfunktion utan vårduppdrag. CSD har som mål att verka för att personer som har sällsynta sjukdomar får möjlighet till omsorg, diagnos och adekvat behandling samt att det sker i enlighet med hälso- och sjukvårdslagens intentioner om vård efter behov. Utifrån ett helhets- och livsperspektiv ska individens och närståendes förmåga att självständigt hantera sin livssituation stärkas. Region Stockholms CSD samarbetar med andra sjukvårdsregioners CSD samt med expertteamen på Karolinska universitetssjukhuset. Man förvaltar även en europeisk kunskapsdatabas Orphanet.

Överväganden
Målen är att patienter med sällsynta sjukdomar ska ha tillgång till en patientsäker och individanpassad hälso- och sjukvård samt att de erbjuds samordnade insatser utifrån behov och önskemål. Alla patienter med sällsynt sjukdom är inte i behov av en förändrad vårdstruktur, tvärtom blir många mycket väl omhändertagna redan idag. Fokus för förslagen är att prioritera insatser, så att fler patienter med sällsynt sjukdom (särskilt grupp C och D ovan) kan bli omhändertagna på ett patientsäkert sätt inom primärvården. Vägledande för förslagen är fattade beslut runt strategi för primärvården och Framtidsplanen vad gäller Nätverkssjukvård.

Kunskap och kompetens runt olika sällsynta diagnoser finns inom den specialiserade vården, huvudsakligen på Karolinska Universitetssjukhuset. I stort fungerar den specialiserade vården av patienter med sällsynta diagnoser bra och det finns inte någon anledning i dagsläget att göra några förändringar. Eftersom patientgruppen sällsynta sjukdomar är stor och heterogen riskerar införandet av en ny specialistverksamhet att försämra vården för de som redan får ett bra omhändertagande. Därför föreslås ingen ny specialistnivå utan inriktningen i förslagen är att förstärka och vidareutveckla befintliga strukturer, med ett fokus på primärvårdens möjligheter att bättre möta patientgruppens behov.

För flertalet vuxna patienter med sällsynt sjukdom är primärvården den självklara fasta punkten inom hälso- och sjukvården. Enligt den fastlagda strategin för primärvården ska en stärkt primärvård förbättra vården för långvarigt sjuka patienter, så att den ska kunna ta ett helhetsansvar för patientens hälsa. Målet är att patienter i så stor utsträckning som möjligt ska få kontinuitet i sina vårdkontakter med primärvården och att de ska kunna få större delen av sina vårdbehov tillgodosedda där. För att patienter med sällsynta sjukdomar i större utsträckning ska kunna omhändertas i primärvården krävs förbättrade förutsättningar att ge personcentrerad vård utifrån patientens samlade vårdbehov. För det krävs särskild kompetens och kunskap om bemötande runt målgruppen samt utökat kunskaps- och

informationsstöd från specialistvården. Dessutom kan förbättrad stöd för diagnostik behöva utvecklas.

Patienter med varaktig funktionsnedsättning är en grupp som idag har svårt att få sina behov tillgodosedda inom ordinarie primärvård. I den gruppen finns även patienter med sällsynta sjukdomar. Genom en utveckling där husläkarmottagningar får förutsättningar att ge ett förbättrat omhändertagande av personer med omfattande och varaktiga funktionsnedsättningar kan behov för patientgruppen tillgodoses och förtroendet från patienter och närstående förbättras (HSN 2019-1935). Arbete med en sådan utveckling utifrån primärvårdsstrategin pågår inom förvaltningen

Primärvården kan behöva stöd från de expertteam som finns på Karolinska Universitetssjukhuset runt omhändertagandet av patienter med sällsynta sjukdomar. Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) kan genom tydligare uppdrag utvecklas som regionalt kompetenscentrum och nav när det gäller kunskapsöverföring och samordning. Utgångspunkt för vidareutvecklingen av CSDs arbete är lämpligen de kriterier som tagits fram i den nationella samverkan kring patienter med sällsynta diagnoser enligt nedan:

Centrum för sällsynta diagnoser ska verka för att

- Aktivt bidra i lokalt, regionalt och nationellt arbete med kunskapsstyrning av hälso- och sjukvården.
- Tillhandahålla information och hänvisning för enskilda personer, hälso- och sjukvården och andra samhällsaktörer rörande var det finns medicinsk expertis och stöd och service i samhället för sällsynta diagnoser.
- Utveckla samverkan med intresseorganisationer och andra samhällsaktörer.
- Identifiera medicinsk expertis samt främja multidisciplinärt och långsiktigt arbete.
- Identifiera utvecklingsbehov inom hälso- och sjukvården för att främja diagnostik och vård av individer med en sällsynt diagnos.
- Stötta och samverka med lokala, regionala, nationella och internationella medicinska team/nätverk.
- Det skapas en sammanhållen vårdkedja för personer med sällsynta diagnoser med utgångspunkt från ett helhets- och livsperspektiv.
- Främja forskning, kompetensutveckling och kunskapsspridning för att bidra till kunskapsökning inom området sällsynta diagnoser.

Konkret innebär uppdraget till CSD utifrån förslagen i detta tjänsteutlåtande att verksamheten ska erbjuda kunskap/beslutstöd till

primärvården bland annat i form av fakta om sjukdom, lämplig vårdgivare/expertteam och remissvägar samt vara kontaktförmedlare till expertteamens koordinatorer för vårdgivare, patienter och närstående. Dessutom ge dessa och andra samhällsaktörer stöd genom informationsträffar, utbildningstillfällen och nätverksträffar samt förmedla information till allmänheten om sällsynta sjukdomar.

De regionala programområdena för sällsynta sjukdomar och primärvård kan bistå förvaltningen med underlag om patientgruppens behov blir tillgodosedda i större utsträckning genom utökat stöd och förbättrad samordning via CSD. Särskilt fokus för uppföljningen är tid för diagnos och kontinuitet i vården samt på vård i övergången från barn till vuxen.

Ekonomiska konsekvenser
Genom effektivare vårdprocesser, där patienterna i större utsträckning kommer rätt direkt och får sina vårdbehov i större utsträckning tillgodosedda i primärvården samt genom förbättrad samordning mellan vårdgivare, förväntas kostnaderna för vården av patientgruppen minska inom en femårsperiod. Detta förslag har som utgångspunkt primärvårdsstrategin och bygger i stor utsträckning på förstärkning av en redan befintlig vårdstruktur med ett utökat stöd framför allt till primärvården.

Vidareutvecklingen av uppdraget till Centrum för sällsynta diagnoser ska ske i samverkan med Karolinska Universitetssjukhuset. Ett utökat regionalt uppdrag beräknas kräva ett ekonomiskt tillskott motsvarande 1,5-2 miljoner kronor, vilket behöver hanteras i budget 2021 samt i förhandlingarna mellan förvaltningen och sjukhuset.

Konsekvenser för patientsäkerhet
Ett förbättrat omhändertagande av patienter med sällsynta sjukdomar genom en vidareutveckling av Centrum för sällsynta sjukdomars uppdrag förväntas förbättra patientsäkerheten.

Konsekvenser för jämlik och jämställd vård
Förbättrade förutsättningar för en mer jämlik och jämställd vård genom kunskapsstöd och bättre samordning av vården.

Miljökonsekvenser
Genom en tryggare relation med en fast vårdkontakt kan onödiga besök hos flera olika vårdgivare undvikas.

Administrativa konsekvenser
Samordning innebär utökade kontakter mellan vårdgivare, vilket till viss del kan innebära förändrade administrativa rutiner. Genom förslagen förväntas administrationen runt remisshantering minska. En viktig uppgift är att följa upp vården för patientgruppen. Detta kan innebära ett ökat krav på data för uppföljning, eftersom befintliga databaser inte ger tillräckligt underlag för en säker bedömning av vårdbehoven.

Björn Eriksson
Hälso- och sjukvårdsdirektör

Johan Bratt
Avdelningschef

Beslutet ska skickas till
Akten

Godkänd av Björn Eriksson, 2020-03-31