Region Stockholm

9

Struktur för vården av patienter med sällsynta diagnoser

HSN 2019-1108

Hälso- och sjukvårdsnämnden
Hälso- och sjukvårdsförvaltningen
Chefläkarenheten
Britt Arrelöv

TJÄNSTEUTLÅTANDE
2019-05-29

HSN 2019-1108

Hälso- och
sjukvårdsnämnden

Struktur för vården av patienter med sällsynta diagnoser

Ärendebeskrivning

Förvaltningen har på uppdrag av nämnden sett över behovet av en specialistmottagning för patienter med Sällsynta diagnoser. Detta ärende är en avrapportering av uppdraget med förslag på fortsatt arbete.

Beslutsunderlag

Hälso- och sjukvårdsdirektörens tjänsteutlåtande

Förslag till beslut

Hälso- och sjukvårdsnämnden beslutar

att uppdra åt hälso- och sjukvårdsdirektören att snarast med utgångspunkt från utredningens förslag komplettera underlaget för ställningstagande till en ny specialistvårdnivå för patienter med sällsynta diagnoser

att uppdra åt hälso- och sjukvårdsdirektören att utarbeta en modell för omhändertagande av patienter med flerfunktionsnedsättningar i primärvården

att uppdra åt hälso- och sjukvårdsdirektören att skapa förutsättningar för en förbättrad samordning mellan vårdgivare för patienter med sällsynta diagnoser.

Förvaltningens motivering till förslaget

Bakgrund

Inom patientgruppen med så kallade sällsynta sjukdomar ingår patienter med diagnoser som förekommer hos högst en person per 10 000 invånare. Totalt sett är det inte sällsynt med sällsynta sjukdomar. Det är många personer som har en sällsynt sjukdom och det upptäcks årligen 250 nya syndromdiagnoser. Ett syndrom är ett tillstånd där det föreligger avvikelser och skador i flera av kroppens organ, som inte sällan medför en livslång funktionsnedsättning. Förutom Down syndrom är varje enskilt syndrom ovanligt. Nästan alla genetiska sjukdomar är sällsynta, men det finns också sällsynta infektionssjukdomar, autoimmuna sjukdomar och cancer.

Området sällsynta diagnoser har brist på medicinsk och vetenskaplig kunskap. Orsaken till många av de sällsynta sjukdomarna är okänd. Symptom kan uppträda redan vid födseln eller under barndomen, men för över hälften av de drabbade personerna uppträder symptomen först i vuxen ålder. På grund av bristande kunskap om orsak, sällsyntheten, mångfalden och det stora antalet sällsynta diagnoser är det omöjligt för en enskild läkare eller vårdinrättning att ha fullständig kunskap om alla de sjukdomar som finns. Det innebär att patienter med sällsynta diagnoser ofta får vänta längre tid på en diagnos eller inte alls får en diagnos samt att man i större utsträckning riskerar att inte få adekvat behandling. Primärvården har sämst möjlighet att ha kunskap om de aktuella patienternas särskilda problematik kopplat till aktuell diagnos och funktionsnedsättning samt hur olika behandlingar påverkar och påverkas av grundsjukdomen.

Det finns ingen bot för de flesta sällsynta diagnoser, men adekvat behandling och vård kan förbättra livskvalitén för de drabbade och förlänga deras förväntade livslängd. Stora framsteg i vård och behandling har gjorts, särskilt vad gäller genetisk diagnostik och s.k. särläkemedel. Karolinska Universitetssjukhuset är aktivt involverat i forskning och utveckling och ingår i flera internationella nätverk t.ex.”European Reference Networks for rare, low-prevalence and complex diseases”.

Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) på Karolinska Universitetssjukhuset har inget vårduppdrag men ska verka för att personer som har sällsynta diagnoser får möjlighet till omsorg, diagnos och adekvat behandling i enlighet med hälso- och sjukvårdslagens intentioner om vård efter behov. De ska dessutom bidra i lokalt, regionalt och nationellt arbete med kunskapsstyrning av hälso- och sjukvården. Samarbete finns med övriga CSD vid Universitetssjukhusen och med Nationella Funktionen för Sällsynta Diagnoser (NFSD) som är placerad på Ågrenska stiftelsen, VGR. NFSD har på uppdrag av Socialstyrelsen arbetat med samordning, koordinering och informationsspridning inom området sällsynta diagnoser.

Överväganden

Behovet av en specialistmottagning för patienter med sällsynta diagnoser måste bedömas utifrån patienternas behov av vård kopplat till den vård som erbjuds idag samt den vård som behöver erbjudas i morgon. Utredningen började därför med en omvärldsanalys och kartläggning av befintlig vårdstruktur. Utveckling av vården av patienter med sällsynta diagnoser är en viktig fråga för Region Stockholm, vilket bland annat visar sig i ansvaret för det nationella programområdet sällsynta sjukdomar. Såväl frågor runt omhändertagande inom primärvården som högspecialiserad vård kopplat till Life Science och särläkemedel har stor betydelse för patienterna, vården, forskningen och ekonomin. Ny diagnostik leder till helt nya terapier som skapar utmaningar men även möjligheter. Sjukdomarna kan i större utsträckning diagnosticeras och behandlas, vilket innebär att fler överlever och har behov av sjukvårdsinsatser under många år. Utveckling av nya läkemedel ger förbättrade behandlingsmöjligheter, men innebär även stora kostnader.

Patienter med sällsynta diagnoser har sjukvårdsbehov direkt kopplade till sin grundsjukdom, insjuknar i vanliga sjukdomar som andra och har dessutom en ökad risk för komplikationer på grund av grundsjukdomen. De omhändertas idag inom den högspecialiserade vården, av vårdgivare inom den specialiserade vården, av primärvården, psykiatrin, habiliteringen och inom tandvården. Någon samlad struktur för vård och samverkan saknas. Den genetiska diagnostiken, den högspecialiserade vården och forskningen är i större utsträckning strukturerad än övriga vården. Särskilt brister vården för vuxna, vid övergången mellan barn och vuxenlivet och i det som kan kallas vardagssjukvård, dvs när en person med en sällsynt diagnos drabbas av vanliga sjukdomar. Dessutom brister det i samverkan mellan olika vårdenheter och vårdnivåer.

För att möta de brister som finns i vården utifrån patientgruppens behov krävs en närmare samverkan mellan olika aktörer som t.ex. habiliteringen, psykiatrin och primärvården. Det behövs vårdgivare i primärvården som har särskild kunskap om hur man kan ta hand om patienter med flerfunktionsnedsättningar för att de ska kunna ta hand om vanliga hälso- och sjukvårdsproblem hos den aktuella patientgruppen. Dessutom saknas i den befintliga vårdstrukturen en vårdenhet på specialistnivå mellan primärvård, psykiatri och habilitering samt den högspecialiserade vården.

En sådan enhet skulle kunna vara knutet till Centrum för sällsynta diagnoser eller vara en egen centrumbildning, t.ex. ett Akademiskt specialistcentrum. Uppdraget skulle vara att bistå övriga vårdgivare med kunskap och konsultativt stöd, men även att erbjuda ”specialmottagningar” då experter/olika yrkesgrupper samlas och erbjuder patienter och närstående teambaserade multidisciplinära genomgångar vid behov. En modell med tilläggsuppdrag till husläkarverksamheter för

”Flerfunktionsnedsatta” skulle dessutom kunna förbättra vården betydligt och tillgodose behovet av vardagssjukvård för en idag utsatt grupp. Dessa mottagningar skulle kunna ha närmare samverkan såväl med habiliteringen som ett kompetens/specialistcentrum.

Det pågår utvecklingsaktiviteter som har bäring på förslagen från denna utredning. Förslaget om ett eventuellt tilläggsuppdrag inom husläkarverksamheten behöver koordineras med primärvårdsstrategin. De framtida vårduppdragen inklusive uppdrag till Centrum för sällsynta diagnoser är beroende av utvecklingen av den nationella kunskapsstyrningen och det nivåstruktureringsarbete som Socialstyrelsen ansvarar för. Samverkan mellan programområdet Sällsynta sjukdomar i den kommande regionala organisationen för kunskapsstyrning och planeringen av nya vårduppdrag kopplat till aktuella patientgrupper kan ge värdefulla erfarenheter i utvecklingen av samordnad avtals- och kunskapsstyrning.

Ekonomiska konsekvenser
Idag bedrivs vården ostrukturerat och patienternas behov blir inte tillgodosedda, vilket innebär kostnader för onödiga och felaktiga vårdinsatser.

Konsekvenser för patientsäkerhet
Genom en tydligare struktur för omhändertagande av patienterna förbättras kvaliteten i omhändertagandet av patienterna och patientsäkerheten stärks.

Konsekvenser för jämlik och jämställd vård
Patienter inom den aktuella gruppen är en utsatt grupp och riskerar idag att inte få en jämlik vård.

Miljökonsekvenser
Bättre omhändertagande leder till färre patientresor.

Administrativa konsekvenser
Digitala verktyg som stöd för konsultation och samverkan kan behöva utvecklas och användas.

Björn Eriksson
Hälso- och sjukvårdsdirektör

TJÄNSTEUTLÅTANDE HSN 2019-1108
2019-05-29

Johan Bratt
Avdelningschef

Beslutet ska skickas till
HSLG

Godkänd av Björn Eriksson, 2019-05-29