

4

Kunskapsstyrning
sällsynta sjukdomar

VKN 2019-0098

Vårdens kunskapsstyrningsnämnd
Hälso- och sjukvårdsförvaltningen
Projekt- och utredningskontor
Björn Wettermark

TJÄNSTEUTLÅTANDE
2019-04-26

VKN 2019-0098

Vårdens
kunskapsstyrningsnämnd

Kunskapsstyrning sällsynta sjukdomar

Ärendebeskrivning

Under 2018–2019 införs ett nationellt gemensamt system för kunskapsstyrning i landets alla regioner. Som ett led i att sjukvårdshuvudmännen tar ett större ansvar har regeringen och Sveriges Kommuner och Landsting (SKL) enats om att ansvaret för Nationella Funktionen för Sällsynta Diagnoser (NFSD) från och med 2019 skall flyttas från Socialstyrelsen och inrättas inom ramen för programområdesstrukturen. Eftersom sjukvårdsregion Stockholm-Gotland är värd för programområdet Sällsynta sjukdomar har regionen blivit ombedd att ansvara för denna funktion. Detta tjänsteutlåtande ger förslag till hur regionen skall arbeta med det nationella uppdraget.

Beslutsunderlag

Hälso- och sjukvårdsdirektörens tjänsteutlåtande

Förslag till beslut

Vårdens kunskapsstyrningsnämnd beslutar

att regionen åtar sig ansvaret för Nationella Funktionen för Sällsynta Diagnoser (NFSD)

att ett utvecklingsarbete ska bedrivas under 2019 med framtagande av en gemensam målbild med tydliga roller och ansvar för olika aktörer involverade i det nationella och regionala arbetet kring patienter med sällsynta sjukdomar

att uppdra åt hälso- och sjukvårdsdirektören att regelbundet återrapportera om arbetets fortskridande.

Förvaltningens motivering till förslaget

Bakgrund

Inom patientgruppen med så kallade sällsynta sjukdomar ingår patienter med diagnoser som förekommer hos högst 1 person per 10 000 invånare och som leder till funktionsnedsättning. Olika länder använder olika

definitioner och internationellt används ofta gränsen 5 personer per 10 000 invånare.

Det finns idag många olika sällsynta sjukdomar som ingår i den aktuella patientgruppen och det upptäcks årligen omkring 250 nya syndromdiagnoser. Mer än 80% av alla sällsynta sjukdomar är medfödda och beror på genetiska mutationer eller kromosomfel. Nästan alla genetiska sjukdomar är sällsynta, men alla sällsynta diagnoser är inte genetiska. Det finns också sällsynta infektionssjukdomar, autoimmuna sjukdomar och olika cancerformer. Orsaken till många av dessa sjukdomar är fortfarande okänd. För många sällsynta sjukdomar observeras symptom redan vid födseln eller under barndomen, men över hälften av dessa får en diagnos först i vuxen ålder. Många av sjukdomarna är kroniska och ger livshotande symptom. Uppskattningsvis finns det mellan 6000–8000 sällsynta diagnoser, dvs. sammantaget är sällsynta diagnoser inte sällsynta. Förekomsten kan också variera mellan olika områden och en sjukdom kan vara sällsynt i en region, men "vanlig" i en annan.

Möjligheterna att diagnostisera sällsynta sjukdomar har förbättrats kraftigt i och med kartläggningen av arvsmassan och ökade kunskaper om sambanden mellan våra gener och utveckling av sjukdom. Fortfarande råder det dock en stor brist på kunskap. Det finns ingen bot för de flesta sällsynta sjukdomarna, men adekvat behandling och vård kan förbättra livskvaliteten för de drabbade och förlänga deras förväntade livslängd. Stora framsteg i vård och behandling har gjorts för vissa sjukdomar, särskilt vad gäller utvecklingen av s.k. sällsynta läkemedel (orphan drugs). Inom EU har stora satsningar gjorts för att stimulera en ökad forskning och utveckling kring sällsynta sjukdomar. Sverige har goda förutsättningar att bidra internationellt med en aktiv forskning och life science industri. Såväl Vinnova som Vetenskapsrådet har avsatt stora resurser och regionen har särskilt goda förutsättningar genom SciLifeLab och det samarbete som finns mellan regionen och Karolinska institutet.

På grund av sällsyntheten, mångfalden och det stora antalet sällsynta diagnoser är det omöjligt för den enskilde läkaren att ha fullständig kunskap om alla de aktuella sjukdomarna. Det innebär att patienter med sällsynta sjukdomar ofta får vänta lång tid på en diagnos, om de alls får en sådan. För många av sjukdomarna saknas behandlingar eller så är behandlingarna otillräckliga. Personer med sällsynta sjukdomar och syndrom riskerar därmed att inte få den utredning, behandling eller det stöd som de är i behov av. Sjukdomarna är ofta genetiskt betingade och har en omfattande symtombild, vilket gör att patienterna behöver hjälp från många olika medicinska discipliner. Störst kunskap har man om de sällsynta sjukdomar som ger upphov till symptom under barnaåren. Information om hela livsperspektivet saknas däremot i hög grad, och det är därför viktigt att öka och förbättra denna kunskap. Personer med sällsynta sjukdomar har också ett stort behov av samverkan mellan olika samhällsaktörer. Dessa beskrivs ofta som the "big 5" och omfattar hälso-

och sjukvården, skolan, arbetsmarknaden, försäkringskassan och socialtjänsten (kommunen).

Sällsynta sjukdomar är en utmaning för sjukvården även på många andra vis, med många etiska frågorna kring t.ex. genetisk rådgivning, preimplantatorisk diagnostik och behandling och fetocid/partiell abort. Det har också varit många diskussioner kring ojämlik vård och svåra prioriteringar kring dyra läkemedel, något som gör det angeläget att stärka det nationella och regionala arbetet kring sällsynta sjukdomar.

Nationella Funktionen för Sällsynta Diagnoser (NFSD)

För att stärka arbetet kring sällsynta sjukdomar gav regeringen, år 2010, Socialstyrelsen i uppdrag att ta fram ett underlag till en nationell strategi för sällsynta sjukdomar. Året därpå fick Socialstyrelsen ett tilläggsuppdrag att inrätta en nationell funktion - Nationella Funktionen för Sällsynta Diagnoser (NFSD), för samordning, koordinering och informations-spridning inom området. NFSD:s verksamhet etablerades den 1 januari 2012 för att underlätta för personer som fått en sällsynt diagnos i kontakten med olika samhällsaktörer och öka kunskapen hos dessa. Socialstyrelsen genomförde en upphandling och avtal tecknades med Ågrenska stiftelsen i Göteborg, som är ett kompetenscentrum för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar, deras familjer och de professionella som de möter. Arbetet har fått stöd av Socialstyrelsen genom en referensgrupp med sakkunniga och representanter för personer med aktuella diagnoser. Referensgruppen har bestått av representanter från de sju universitetssjukhusen/ sjukvårdsregionerna, Riksförbundet Sällsynta diagnoser, Ågrenska och Sveriges Kommuner och Landsting (SKL). I viss mån har även representanter från andra samhällsaktörer deltagit. Under de första åren bedrev NFSD ett omfattande kartläggningsarbete bland såväl brukare som olika samhällsaktörer kring behov av förbättringar och förändringar. Idag arbetar NFSD huvudsakligen med att sprida information för att öka kunskapen inom området sällsynta diagnoser genom sin webbplats www.nfsd.se och på sociala media (Instagram, Youtube, Facebook, Twitter och LinkedIn). NFSD har även medverkat i workshops och nätverksträffar för att informera om sällsynta diagnoser och pågående arbete runt aktuella patientgrupper. NFSD arbetar i nära samarbete med Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) vid alla landets sju universitetssjukhus. Dessa CSD är i en uppbyggnadsfas och varje sjukdomsregion har kommit olika långt i sin utveckling. De kriterier som CSD utgår ifrån i sitt arbete genomlystes under 2018 av SKL i samverkan med CSD och nationella programområdet för sällsynta sjukdomar. I kriterierna som utarbetades under 2018 framgår att målet för CSD bl.a. är att verka för att personer som har sällsynta diagnoser får möjlighet till omsorg, diagnos och adekvat behandling samt att det sker i enlighet med hälso- och sjukvårdslagens intentioner om vård efter behov. De ska

dessutom bland annat aktivt bidra i lokalt, regionalt och nationellt arbete med kunskapsstyrning av hälso- och sjukvården.

NFSD har också jobbat med utveckling av kunskapsstöd för professionerna och personer som lever med sällsynta sjukdomar och deras närstående. De har även arbetat med förbättrad samordning och samverkan mellan hälso- och sjukvården och andra samhällsaktörer.

Sjukvårdshuvudmännen tar ett större ansvar

Under uppbyggnadsfasen har det fungerat väl att Socialstyrelsen ansvarat för avtalet runt NFSD och att arbetet varit förlagt till Ågrenska stiftelsen, men det har också varit tydligt att sjukvårdshuvudmännen behöver ta ett större ansvar för kunskapsstyrning och kommunikation inom området. Mot denna bakgrund beslutades en långsiktig inriktning för vård och behandling av sällsynta sjukdomar genom en överenskommelse mellan regeringen och SKL för 2018, med en tydlig inriktning att ansvaret för den nationella stödfunktionen, NFSD från och med 2019 skall flyttas från Socialstyrelsen och inrättas inom ramen för programområdesstrukturen. Eftersom sjukvårdsregion Stockholm-Gotland är värd för det nationella programområdet (NPO) sällsynta sjukdomar har regionen blivit ombedd att ansvara för denna funktion.

En nationell samordning inom ramen för det nationella systemet för kunskapsstyrning ska öka förutsättningarna för en sammanhållen vårdkedja för vård och behandling av patienter med sällsynta sjukdomar. I den nationella samordningen ingår att stödja det arbete som sker inom ramen för kunskapsstyrning och vid centrumen för sällsynta diagnoser samt föra dialog med relevanta aktörer där både professions- och patientperspektivet är representerat. I arbetet ingår även att utveckla relevanta kunskapsunderlag samt analysera vilken kunskap som långsiktigt behöver säkras, med särskild hänsyn till målgruppernas behov.

Under 2018 har sjukvårdshuvudmännen stärkt upp sitt arbete genom att inrätta ett NPO sällsynta sjukdomar. I verksamhetsplanen för 2019 har NPO lyft:

- Kommunikation och nationell samordning.
- Multidisciplinära konferenser (MDK) inom vård och omsorg för att patienter snabbt och effektivt ska få diagnos, behandling och vidare stöd patienten är i behov av.
- Socialstyrelsens arbete med att implementera ICD11 i Sverige – viktigt att sällsynta diagnoser klassificeras bättre än idag.
- Nationella behandlingsrekommendationer för 22q11-deletionssyndromet och Prader-Willis syndrom.
- Samverkan med rådet för nya terapier (NT-rådet) kring sällsynta läkemedel.

Under 2019 kommer NPO ta initiativ till att:

- Ta fram en plan för ett nationellt register som kan visa basdata om diagnosgrupper inom området sällsynta sjukdomar; hur många med en viss diagnos finns det i Sverige, och var finns de. Registret tar upp problem, diagnos, behandling och resultat.
- Utredda om klustring av diagnoser kan tydliggöra ansvaret för olika diagnosgrupper och definiera vårdkedjor och synliggöra gap. Idag finns cirka 7 000 sällsynta diagnoser. För att kunna hantera alla diagnoser och sjukdomar ser NPO ett behov av att klustra diagnoser i grupper.
- Starta en referensgrupp patient/brukare och närstående.
- Starta en referensgrupp för myndighetsdialog.

Förslag till upplägg för det nationella ansvaret 2019

När Region Stockholm får ett större ansvar bör CSD vid Karolinska Universitetssjukhuset ges ett utvidgat nationellt uppdrag att samordna och stödja andra CSD och NPO samt bidra med kommunikation kring sällsynta sjukdomar. För att inte tappa fart i avvaktan på utvecklingen inom den nationella kunskapsstyrningen och CSD:s samordningsuppdrag föreslår förvaltningen att ett interimsavtal tecknas mellan Region Stockholm och Ågrenska stiftelsen där Ågrenska får i uppdrag att vara behjälplig till utvecklingen och bidra i det nationella arbetet inom sällsynta sjukdomar genom att:

- bidra i arbetet för de nationella arbetsgrupper som NPO inrättar,
- arbeta vidare med påbörjade arbetsgrupper för nationella behandlingsrekommendationer
- delta och medverka vid konferenser, nätverksmöten och mässor, för spridning av kunskap om sällsynta sjukdomar
- driva hemsidan nfsd.se
- delta i Referensgrupp myndighetsdialog

Ett utvecklingsarbete skall bedrivas under 2019 kring en gemensam målbild med tydliga roller och ansvar för olika aktörer involverade i det nationella och regionala arbetet kring sällsynta sjukdomar.

Regionala arbetet kring sällsynta sjukdomar

I takt med att det nationella ansvaret formeras behöver även det regionala arbetet kring sällsynta sjukdomar stärkas. I detta ligger att etablera ett regionalt programområde (RPO), att stärka arbetet med prioriteringar samt att se över hur vårdstrukturen och vårdavtalen kan utvecklas för att möta patienternas behov.

Hälso- och sjukvårdsförvaltningen har under 2018 haft ett uppdrag att analysera hur vårdbehoven för patienter med sällsynta diagnoser

tillgodoses i dagens vårdstruktur. I uppdraget ingick att bedöma om det finns behov av en förändring av befintliga vårduppdrag. Uppdraget gavs ursprungligen som ett politiskt uppdrag i budget 2017. Arbetet genomfördes av Avdelningen för kvalitet och patientsäkerhet i samarbete med representanter från Avdelningen för Närsjukvård (NSV) och Avdelningen för Specialistsjukvård (SSV) samt i diskussion med representanter för Riksförbundet Sällsynta diagnoser och funktionsrätt, Centrum för sällsynta diagnoser samt Barn- och vuxenhabiliteringen. Genomgången har påvisat behov av en översyn vilket innebär att uppdragen vad gäller "vardagssjukvård" inom primärvården, psykiatrin, habiliteringen, barnklinikerna och övriga specialistsjukvård behöver ses över. Arbetsgruppen bedömde även att det behövs någon form av specialistmottagning, som kan ge stöd och råd till patienter, närstående och vårdgivare, utveckla vården samt erbjuda multiprofessionellt omhändertagande av patienter för konsultation och vårdplanering.

De framtida vårduppdragen är beroende av utvecklingen av den nationella kunskapsstyrningen och nivåstruktureringsarbetet som Socialstyrelsen ansvarar för, som är planerat till 2019–2020. 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.

Överväganden

Ärendet har beretts i dialog med nationella stödfunktionen för kunskapsstyrning vid SKL, de verksamheter som arbetar med kunskapsstyrning i Region Stockholm och samordnats med pågående utredning om vårdstrukturen för sällsynta sjukdomar. Dialog har även förts med Centrum för Sällsynta Diagnoser i Stockholm-Gotland och övriga regioner samt med rikssjukvårdskansliet på Karolinska Universitetssjukhuset. I arbetet med att utveckla en plan för övertagande har dialoger även förts med Socialstyrelsen och Ågrenska stiftelsen. Samtal är även planerat med Riksförbundet för sällsynta diagnoser och funktionsrätt.

Ekonomiska konsekvenser

Nationella stödfunktionen har tidigare haft en årlig budget på 3 miljoner kronor. Dessa har uteslutande gått till Ågrenska stiftelsen för att driva NFSD. Överenskommelsen mellan regeringen och SKL förväntas slutföras i maj och uppgå till samma belopp. Regionens åtagande kommer att inrymmas inom dessa medel. Utöver detta förväntas den nationella överenskommelsen omfatta ekonomiska medel om 1Mkr direkt öronmärkta för respektive CSD.

Konsekvenser för patientsäkerhet

En nationell samordning av arbetet kring sällsynta sjukdomar inom ramen för det nationella systemet för kunskapsstyrning ska öka förutsättningarna för en sammanhållen vårdkedja för vård och behandling som rör patienter med sällsynta sjukdomar. En sammanhållen vårdkedja möjliggör en säkrare överföring mellan vårdnivåer och ökar direkt patientsäkerheten för patienter med sällsynta diagnoser då patienten rör sig i hela vårdkedjan och har många vårdkontakter.

Konsekvenser för jämlik och jämställd vård

NFSD arbetar nationellt inom ramen för nationella kunskapsstyrningen för att skapa förbättrade förutsättningar för en jämställd och jämlik vård.

Miljökonsekvenser

Utredningens förslag bedöms ha neutral miljöpåverkan. Mycket av kommunikationen sker elektroniskt.

Administrativa konsekvenser

Att regionen tar ansvar för NFSD medför inga negativa administrativa konsekvenser för vården. Det finns dock ett behov av administrativt stöd för att:

- inrätta och driva CSD i samverkan
- att stödja kommunikationen för sällsynta diagnoser inom ramen för kunskapsstyrningsarbetet och centrumen för sällsynta diagnoser. Inom kommunikation ingår att föra dialog med relevanta aktörer där både professions- och patientperspektivet är representerat.
- att driva ett utvecklingsarbete som skall bedrivas under 2019 kring en gemensam målbild med tydliga roller och ansvar för olika aktörer involverade i det nationella och regionala arbetet kring sällsynta sjukdomar.

Magnus Thyberg
Avdelningschef

Margareta Tufvesson
Avdelningschef

Beslutet ska skickas till

Klicka här för att fylla i vilka beslutet ska skickas till