

Nationell högspecialiserad vård – viss vård vid neuromuskulär sjukdom

1] Bakgrund

Socialstyrelsen har beslutat att viss vård vid neuromuskulära sjukdomar ska från den 1 april 2023 utgöra nationell högspecialiserad vård eftersom den bedöms vara komplex, sällan förekommande och kräva viss volym samt multidisciplinär kompetens.

Nationell högspecialiserad vård införs för att komma till rätta med underdiagnostik, underbehandling och brister i uppföljningen. Syftet är att öka patientsäkerheten och vårdkvaliteten, men även förbättra kunskapsutvecklingen.

Region Stockholm, genom Karolinska Universitetssjukhuset, är ett av de fyra sjukhusen som har fått uppdrag att bedriva viss vård inom vårdområdet neuromuskulära sjukdomar som nationell högspecialiserad vård. På Karolinska är det Medicinska Enheten Neurologi (Neurologiska kliniken) inom Tema HKN som tillsammans med samarbetskliniker, ansvarar för denna vård för vuxna personer med viss neuromuskulär sjukdom. Barnkliniken på Karolinska Universitetssjukhuset i Solna ansvarar för NHV uppdraget för viss neuromuskulära sjukdomar hos barn.

2] NHV enheter och kontaktinformation

De fyra regioner som tilldelats uppdraget för vuxna är:

- Region Skåne <https://vardgivare.skane.se/vardriktlinjer/nervsystemet/#101934>
- Region Stockholm <https://www.karolinska.se/om-oss/teman-och-funktioner/tema-hjarta-karl-och-neuro/neurologi/neuromuskulara-sjukdomar/nhv---neuromuskulara-sjukdomar-vuxenmar>
- Region Östergötland
<https://vardgivarwebb.regionostergotland.se/Startsida/Verksamheter/Narsjukvarden-i-centrala-Ostergotland/Neurologiska-kliniken-US/Neuromuskulara-enheten-NME/Nationell-hogspecialiserad-var-d-neuromuskulara-sjukdomar1/>
- Västra Götalandsregionen <https://vardgivarwebb.regionostergotland.se/Startsida/Verksamheter/Narsjukvarden-i-centrala-Ostergotland/Neurologiska-kliniken-US/Neuromuskulara-enheten-NME/Nationell-hogspecialiserad-var-d-neuromuskulara-sjukdomar1/>

De regioner som tilldelats uppdraget för barn med vissa neuromuskulära sjukdomar är:

- Region Stockholm <https://www.karolinska.se/for-vardgivare/tema-barn-alb/hogspecialiserad-barnortopedi-och-barnmedicin/neuromuskulara-sjukdomar-hos-barn/>
- Västra Götalandsregion <https://www.sahlgrenska.se/for-dig-som-ar/vardgivare/nationell-hogspecialiserad-var-d/>

3] Remittering

Remittering till NHV-enhet ska ske vid misstänkt neuromuskulär sjukdom:

- När muskelbiopsidiagnostik och/eller tolkning av helgenom-/helexomsekvensering behövs för vidare utredning.
- För bedömning och eventuell fortsatt diagnostisk utredning, vid misstänkt neuromuskulär sjukdom där diagnos inte kunnat fastställas.

Remittering ska även ske av patienter som redan diagnosticerats med viss neuromuskulär sjukdom:

- För teambedömning och upprättande av uppföljningsplan.
- För rekommendation om och uppföljning av sjukdomsmodifierande behandling när sådan är aktuell.

Med viss neuromuskulär sjukdom avses exempelvis personer med:

- Ärftliga motorneuronsjukdomar såsom spinal muskelatrofi
- Primära icke-inflammatoriska muskelsjukdomar
- Ovanliga och/eller komplexa fall av ärftliga polyneuropatier samt immunologiskt medierade former som är behandlingsrefraktära
- Neuromuskulära transmissionsrubbningsformer: ärftliga former samt immunologiskt medierade former som är behandlingsrefraktära
- Metabola/mitokondriella muskelsjukdomar samt jonkanalssjukdomar med neuromuskulär manifestation*
- Ataxisjukdomar med neuromuskulära manifestationer såsom Friedreich ataxi

Ytterligare avgränsningar av ovan diagnosgrupper kan föreligga och i förekommande fall kommer inkomna NHV remisser besvaras med besked om den begränsning som gäller.

Remittering sker via denna remissmall: (-> [Länk till bifogad remiss i PDF format](#))

En vårdsammanfattning/vanlig remiss ska bifogas remissmallen, samt kopior på utförda undersökningar, prover och läkemedelslista. Specialistvårdsremiss bör medsändas.

Remiss till NHV-enhet bör utfärdas av neurolog. Patient som bor i region med NHV-enhet remitteras i första hand till detta. Om NHV-enhet saknas i regionen kan remittenten välja fritt, men vi rekommenderar remittenten att etablera kontakt med en av enheterna för fördjupat samarbete och stöd i kompetensutveckling. PAL-skapet kvarstannar hos remittenten, liksom ansvar för fortsatt uppföljning av patienten efter avslutad utredning på NHV.

4] Akut konsultation

NVH-enheterna erbjuder telefonkonsultation vid akuta frågeställningar avseende diagnosgrupper som omfattas av NHV-uppdraget och som inte kan handläggas med stöd av regionsjukhusneurolog.

Akuta NHV ärenden (endast sjukvårdspersonal):

Kontaktuppgifter finns i ovan länkar till respektive NHV enhet för vuxna, resp. barn.

Vid behov av akut neuroanestesiologisk konsultation för en patient som ingår i NHV uppdraget, hänvisas i första hand till nedanstående länkar, och i andra hand till kontaktinformation till de akuta konsultlinjerna på de olika NHV enheterna i [3+4].

Riktlinjer vid anestesi vid neuromuskulär sjukdom- på Svenska Neuromuskulära arbetstruppens (SNEMA) hemsida <http://www.snema.se/dokument.html>, eller på Svenska Förening för Anestesi och Intensivvårds (SFAI) hemsida <https://sfai.se/riktlinje/medicinska-rad-och-riktlinjer/anestesi/periferarftliga-neuromuskulara-sjukdomar>

5] Forskning

NHV-enheterna enskilt och tillsammans strävar efter att stärka forskningen inom det Neuromuskulära området och gärna fungera som nav i olika nationella och internationella samarbeten. Ta gärna kontakt om ni vill diskutera olika projekt.

6] Information om NHV och uppdraget

Om nationell högspecialiserad vård: <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/regler-och-riktlinjer/nationell-hogspecialiserad-vard/>

Beslut om nationell högspecialiserad vård: <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/regler-och-riktlinjer/nationell-hogspecialiserad-vard/oversikt/neuromuskulara-sjukdomar/>

Årlig uppföljning av nationell högspecialiserad vård: <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/regler-och-riktlinjer/nationell-hogspecialiserad-vard/arl原因-uppfoljning/>