

## YTTRANDE

Regionsjukvårdsstaben  
Eva-Lena Zetterlund

2025-02-10

Dnr: RÖ 2024/11160

Till Socialstyrelsen  
Dnr 5.3-1777/2024  
[NHV-remiss@socialstyrelsen.se](mailto:NHV-remiss@socialstyrelsen.se)**Yttrande från Sydöstra sjukvårdsregionen över remissförslag från Socialstyrelsen avseende flera sakkunniggruppers genomlysning inför beslut av nationell högspecialiserad vård.**

Region Östergötland, Region Jönköpings län, Region Kalmar län och Universitetssjukhuset i Linköping har beretts möjlighet att svara på sakkunniggruppers underlag inom områdena:

5936-2024 Analcancer  
96663-2023 Huntingtons sjukdom  
96666- 2023 Sällsynta motorikstörningar

Regionerna har valt att yttra sig gemensamt inom ramen för samverkan i den Sydöstra sjukvårdsregionen. Samråd har skett med den medicinska fakulteten på Linköpings universitet och det finns en samsyn mellan parterna vad gäller yttrandet.

Efter beredning inom berörda regionalt programområde (RPO) samt en övergripande analys av systemeffekter inom Sydöstra sjukvårdsregionen lämnas svar per område enligt följande.

Angelica Katsanidou

Fredrik Sjöstrand

Rachel De Basso

Ordförande i SVN  
Region Kalmar länVice ordförande i SVN  
Region ÖstergötlandVice ordförande i SVN  
Region Jönköpings län

Regionsjukvårdsstaben  
Eva-Lena Zetterlund

2025-02-10

Dnr: RÖ 2024/11160

Till Socialstyrelsen  
Dnr 5.3-1777/2024  
[NHV-remiss@socialstyrelsen.se](mailto:NHV-remiss@socialstyrelsen.se)

## **Yttrande inför beslut om nationell högspecialiserad vård – Analancer**

Region Jönköpings län, Region Kalmar län, Region Östergötland och Universitetssjukhuset i Linköping har fått möjlighet att yttra sig om sakkunniggruppens beslutsunderlag för området Analancer.

Regionerna har valt att yttra sig gemensamt inom ramen för samverkan i den Sydöstra sjukvårdsregionen. Beredningen av ärendet och en övergripande analys av systemeffekter har skett med stöd av regionalt programområde Kirurgi och plastikkirurgi och Cancersjukdomar. Samråd har skett med den medicinska fakulteten på Linköpings universitet och det finns en samsyn mellan parterna vad gäller yttrandet.

### **Remissynpunkter**

Vårdområde och diarienummer:  
**Analancer 5936-2024**

### **Remissinstanser:**

RPO SÖSR Kirurgi och plastikkirurgi  
RPO SÖSR Cancersjukdomar

### **Förslag till definition och avgränsningar**

- Tillstyrker
- Tillstyrker med synpunkter
- Tillstyrker inte

Angående sakkunniggruppens förslag på definition och avgränsningar tillstyrker Sydöstra sjukvårdsregionen dessa. Särskilt viktigt är att det tydliggörs att långtidsuppföljning efter behandling och ställningstagande till eventuell ytterligare behandling vid recidiv ingår i NHV-uppdraget. Rutiner för behandlingsuppföljning, som idag ibland är oklar, behöver utvecklas och klargöras för att bli funktionella.

### **Förslag till antal enheter**

- Tillstyrker
- Tillstyrker med synpunkter
- Tillstyrker inte

Sydöstra sjukvårdsregionen bedömer att fyra enheter för vårdområdet analcancer är det lämpligaste alternativet. Det finns idag en välfungerande struktur med fyra enheter och de arbetsätt som behöver utvecklas inom vårdområdet analcancer anses inte skapa ett mervärde om det blir en femte enhet. Se även nedan, *Ytterligare synpunkt*.

Särskilda villkor

-

Konsekvensanalys

-

### **Ytterligare synpunkt**

Under stycket Framåtblick → Förslag till vårdkedja/flöde beskrivs att nuvarande ”personalkontinuitet och ledtider kan ytterligare förbättras”. Sydöstra sjukvårdsregionen instämmer särskilt i detta och efterlyser en funktionell och genomtänkt vårdkedja för NHV-uppdraget.

Regionsjukvårdsstaben  
Eva-Lena Zetterlund

2025-02-10

Dnr: RÖ 2024/11160

Till Socialstyrelsen  
Dnr 5.3-1777/2024  
[NHV-remiss@socialstyrelsen.se](mailto:NHV-remiss@socialstyrelsen.se)

## Yttrande inför beslut om nationell högspecialiserad vård – Huntingtons sjukdom

Region Jönköpings län, Region Kalmar län, Region Östergötland och Universitetssjukhuset i Linköping har fått möjlighet att yttra sig om sakkunniggruppens beslutsunderlag för området Huntingtons sjukdom.

Regionerna har valt att yttra sig gemensamt inom ramen för samverkan i den Sydöstra sjukvårdsregionen. Beredningen av ärendet och en övergripande analys av systemeffekter har skett med stöd av regionalt programområde Sällsynta sjukdomar, Nervsystemets sjukdomar, Rehabilitering, habilitering och försäkringsmedicin, Barns och ungdomars hälsa och Psykisk hälsa. Samråd har skett med den medicinska fakulteten på Linköpings universitet och det finns en samsyn mellan parterna vad gäller yttrandet.

### Remissynpunkter

Vårdområde och diarienummer:

**Huntingtons sjukdom 96663-2023**

### Remissinstanser:

**SÖSR RPO Sällsynta sjukdomar**

SÖSR RPO Nervsystemets sjukdomar

SÖSR RPO Rehabilitering, habilitering och försäkringsmedicin

SÖSR RPO Barns och ungdomars hälsa

SÖSR RPO Psykisk hälsa

### Förslag till definition och avgränsningar

- Tillstyrker
- Tillstyrker med synpunkter
- Tillstyrker inte

Eventuella synpunkter, alternativ motivering till ställningstagandet:

### Förslag till antal enheter

- Tillstyrker
- Tillstyrker med synpunkter
- Tillstyrker inte

Välskrivet dokument som tar ett fint helhetsperspektiv kring patientens situation och även tänker in hur sjukdomen kan komplicera bedömning vid NHV center. Sydöstra sjukvårdsregionen gör dock några medskick:

Etisk analys saknas – även med koppling till barnkonventionen och anhörigas situation.

Saknar även referenser kring hur man hämtat ut statistik kring antal individer, har man använt Socialstyrelsens databas eller regionernas ICD klassificering?

Saknar utökad reflektion kring anhörigas situation och resonemang utifrån ”Nationella Strategin för anhöriga”, anhöriga till personer med HTT skulle behöva extra stöd och hur kan NHV underlätta detta.

Väldigt bra att man tänkt kring virtuella möten vid behov, men det skulle också vara angeläget med hur man tänker sig i praktiken att vårdkedja ska bibehållas mellan olika vårdnivåer (kan t ex NHV teamet vara tillgängligt från boende där beteende problematik hos en HTT med en virtuell uppkoppling)?

Personer med Huntingtons sjukdom behöver regelbunden och förstärkt förebyggande tandvård. Förmågan till egenvård avtar successivt. Psykiatriska symtom och kognitiva svårigheter medför dessutom ofta en nedsatt motivation till att sköta sin munhälsa.

Med tanke på sjukdomsutvecklingen vore det av vikt att mun- och tand-hälsan kom i beaktande tidigt, gärna under en fas i sjukdomsutvecklingen där patienten fortfarande kan ta till sig vården och medverka till eventuell behandling. Att enbart skicka på remiss när man ser ett behov försämrar för patienten och försvårar för tandvårdspersonalen att göra ett gott jobb. Att ha goda förutsättningar när sjukdomen förvärras minskar risken att akuta tillstånd uppstår där det kan vara mycket svårt att hjälpa patienten på ett bra sätt. Tandläkare bör vara inkopplad vid vårdplanering.

När det gäller forskning och utveckling kan man utveckla resonemanget kring att det behövs en aktiv forskning inom NHV-team och även tillgång till kliniska studier.

Regionsjukvårdsstaben  
Eva-Lena Zetterlund

2025-02-10

Dnr: RÖ 2024/11160

Till Socialstyrelsen  
Dnr 5.3-1777/2024  
[NHV-remiss@socialstyrelsen.se](mailto:NHV-remiss@socialstyrelsen.se)

## Yttrande inför beslut om nationell högspecialiserad vård – Sällsynta motorikstörningar

Region Jönköpings län, Region Kalmar län, Region Östergötland och Universitetssjukhuset i Linköping har fått möjlighet att yttra sig om sakkunniggruppens beslutsunderlag för området Sällsynta motorikstörningar.

Regionerna har valt att yttra sig gemensamt inom ramen för samverkan i den Sydöstra sjukvårdsregionen. Beredningen av ärendet och en övergripande analys av systemeffekter har skett med stöd av regionalt programområde Sällsynta sjukdomar, Nervsystemets sjukdomar, Rehabilitering, habilitering och försäkringsmedicin samt Barns och ungdomars hälsa. Samråd har skett med den medicinska fakulteten på Linköpings universitet och det finns en samsyn mellan parterna vad gäller yttrandet.

### Remissynpunkter

Vårdområde och diarienummer:

**Sällsynta motorikstörningar 96666- 2023**

### Remissinstanser:

**SÖSR RPO Sällsynta sjukdomar**

SÖSR RPO Nervsystemets sjukdomar

SÖSR RPO Rehabilitering, habilitering och försäkringsmedicin

SÖSR RPO Barns och ungdomars hälsa

### Förslag till definition och avgränsningar

- Tillstyrker
- Tillstyrker med synpunkter
- Tillstyrker inte

Sydöstra sjukvårdsregionen anser att sakkunniggruppens förslag inte är tillräckligt väl genomarbetat även om ansatsen är god. Vi tillstyrker inte då vi ser en risk med undanträngningseffekt, svårigheter med avgränsning mot andra NHV-områden och vi saknar en etisk fördjupad analys. Det är svårt att i aktuellt förslag svårt se mervärdet för patientgruppen då det mer är inriktat på diagnos och ej på svårighetsgrad. För att kunna bedöma förslaget korrekt så önskas ett omarbetat förslag med tydligare resonemang kring nivåstrukturering och patientnytta.

*I sammanfattning:* a) Det bör förtydligas att genetisk diagnostik och genetisk vägledning av patienten och anhöriga bör ske vid den genetiska mottagning närmast där patienten är bosatt. b) Det behöver förtydligas att i majoriteten av fall bör genetisk diagnostik ske som del i grundutredning innan patienten remitteras till NHV-centra. c) NHV-tillståndet bör eventuellt primärt rikta sig till behandling/uppföljning och/eller kompetenscenter för ”second opinion”, men förslaget inkluderar för många distinkt skilda genetiska diagnoser och det går därför inte ta ställning till detta.

1. *Förslaget som formulerat riskerar förlänga tiden till genetisk diagnos:* De i förslaget ingående tillstånden är genetiskt extremt heterogena. T ex finns mer än 1000 olika gener beskrivna att kunna orsaka ataxi. Alla dessa ingår såklart inte i differentialdiagnoserna hos den enskilda patienten men utgångsläget är ändå genetisk diagnostik av väldigt många gener samtidigt. I många fall genomförs genetisk diagnostik redan idag som del i ”avancerad” grundutredning och initieras av patientens behandlande läkare eventuellt i samråd med klinisk genetiker. Det är i många fall realistiskt att patienten även efter eventuellt besök hos NHV-enhet kommer rekommenderas någon annan genetisk utredning än vad som redan rekommenderas idag, t ex ”ataxi-panel” eller liknande. Det är vid den genetiska diagnostiken i många fall inte aktuellt att avgränsa utredningen då man behöver ta höjd för differentialdiagnoser utanför de diagnoser som finns i NHV-förslaget. Det är samtidigt inte ovanligt att man vid utredning av annan genetisk frågeställning (t ex vid intellektuell funktionsnedsättning eller syndrom) hittar genetisk avvikelse där beskriven fenotyp överlappar de diagnoser som ingår i NHV-förslaget. Kunskap av dessa diagnoser behöver därför fortsättas att finnas vid alla genetiska laboratorier och mottagningar i Sverige. I många fall är symtomen sekundära eller kopplade till andra kliniska fynd/fenotyp. Att patienten först ska remitteras till NHV-center innan genetisk diagnostik förväntas sammantaget därför inte nämnvärt förbättra/öka antalet givna genetiska diagnoser. Snarare kommer tiden till en genetisk diagnos bli längre och/eller mer omständlig. Är diagnosen efter genetisk analys oklar är naturligtvis diskussion med nationella experter en möjlighet, men för att undvika onödiga extrakostnader kopplade till samma genetiska analys på flera ställen i landet (t ex helgenomundersökning) bör man vid fortsatt misstanke om genetisk diagnos även efter initialt normalsvar begära eftergranskning av det laboratorium som gjorde den ursprungliga utredningen.
2. *Inget behov av att centralisera kompetens och utrustning för initial genetisk diagnostik, delvis på grund av relativt vanlig frågeställning:* Kompetens och utrustning för genetisk diagnostik av sällsynta tillstånd (inklusive de diagnoser som ingår i detta förslag) finns redan idag vid alla klinisk genetiska laboratorier i Sverige. Utförande och metod skiljer sig inte nämnvärt mellan olika laboratorier. De frågeställningar som ingår i förslaget är redan idag relativt vanliga frågeställningar vid många genetiska laboratorier och mottagningar. Genetiska mottagningar i hela landet har kompetens att hantera sällsynta diagnoser, ge genetisk vägledning för de aktuella tillstånden och testa anhöriga.

3. *Förslaget som formulerat riskerar innebära försämrad genetisk diagnostik och genetisk vägledning på grund av att det geografiska avståndet ökar:* Fenotypen är såklart extremt viktig men kan många gånger beskrivas av den ”regionala neurologen” eller annan kollega med vilken ett nära samarbete med klinisk genetik redan är etablerat. Möjlighet till dialog med behandlande läkare och geografisk närhet till patienten och journalsystem (i synnerhet med tanke på bristfälliga nationellt tillgängliga journalsystem) gör den genetiska diagnostiken bättre. I många fall har patienten kontakt med flera olika specialister. Eftersom en genetisk sjukdom ofta påverkar flera olika organ/organsystem är en samlad klinisk bild en grundförutsättning vid genetisk diagnostik. I många fall är det initialt oklart om ett genetiskt fynd kan förklara hela den kliniska bilden och dialog med olika vårdgivare kan behöva föras (t ex inom ramen för multidisciplinär rond). I många fall kan släktingar till patienten bli inblandade i patientens utredning. Till exempel kan andra anhöriga med/utan symtom behöva testas innan det går att avgöra om ett genetiskt anlag är kopplat med sjukdom eller inte. Efter den genetiska diagnosen fastställts kan anhöriga erbjudas anlagsbärartestning för att utesluta eller bekräfta risk för den genetiska sjukdomen. Anhöriga till patienten är oftast geografiskt bosatta nära patienten. Allt detta underlättas av geografisk närhet till där patienten är bosatt.
4. *Förslaget som formulerat leder till förlängd eller komplicerad handläggning vid familjebildning:* I många fall är också fosterdiagnostik/PGT och/eller information och oro i samband med graviditeter eller planerad familjebildning aktuellt. Ett etablerat samarbete med den lokala genetiska mottagningen och fostermedicinska enheten är i dessa fall helt avgörande. I de fall genetisk diagnostik är bråttom, t ex i samband med att någon är gravid, riskerar förslaget att försena och komplicera information och tänkbara åtgärder för patienten/familjen.
5. *Förslaget som formulerat riskerar påverka kunskapen om dessa diagnoser.* ST-läkare, specialister i klinisk genetik, sjukhusgenetiker, genetiska vägledare och andra som jobbar med sällsynta diagnoser behöver ha kunskap om relativt ”vanliga frågeställning” (inklusive de som ingår i förslaget). Centralisering innebär att kunskapen försvinner ute i landet då de lokala genetiska mottagningarna många gånger fungerar som kompetenscentra för genetiska frågeställningar och diagnostik vilket i sig utgör en fara för den enskilda patienten eller anhöriga.
6. *Behandling och uppföljning:* Det är möjligt att behandling och uppföljning av vissa av dessa diagnoser förbättras av centralisering men förslaget inkluderar för många olika distinkt skilda genetiska diagnoser (>1500?) och det går därför inte ta ställning till detta.