



Nationell högspecialiserad vård – viss vård vid neuromuskulär sjukdom

1] Bakgrund

Socialstyrelsen har beslutat att viss vård vid neuromuskulära sjukdomar ska 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.

2] NHV enheter och kontaktinformation

De fyra regioner som tilldelats uppdraget för vuxna är:

- Region Skåne
- Region Stockholm
- Region Östergötland
- Västra Götalandsregionen

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

- Region Stockholm
- Västra Götalandsregion

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 diagnostiserats med viss neuromuskulär sjukdom:

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

Med neuromuskulär sjukdom avses sjukdomar med primär sjukdomsprocess i någon del av den motoriska enheten: i framhornscellerna, i perifer nervtråd, i ändplattan eller i själva muskeln.

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 transmissionsrubbingar: ärftliga former samt immunologiskt medierade former som är behandlingsrefraktära
- Metabola/mitokondriella muskelsjukdomar samt jonkanalssjukdomar med neuromuskulär manifestation.
- Ataxisjukdomar med neuromuskulära manifestationer såsom Friedreich ataxi.

Mer specifika avgränsningar gjorda i samråd mellan NHV-enheterna, kan föreligga. Respektive NHV-enhet kan tillfrågas vid tveksamheter.

Remittering sker via denna remissmall: ([länk](#))

En vårdsammanfattning/vanlig remiss ska bifogas remissmallen, samt kopior på utförda undersökningar, prover och läkemedelslista. Specialistvårdsremiss bör medsändas vid remiss från regioner utanför Region Skåne.

För vissa patienter kan kardiologisk bedömning vara aktuell som en del av individuell vårdplan. Vid remiss för individuell vårdplan vid Region Skåne NHV-enhet kan kompletterande uppgifter då begäras inför kallelsen för att kunna göra kardiologisk bedömning. Om remittenten utifrån diagnos eller kliniska data bedömer kardiologisk bedömning som aktuell rekommenderas att **Remiss till Kardiomyopati** **rond Neuromuskulär sjukdom** ([länk](#)) också ifylles och skickas parallellt med remissmallen, vårdsammanfattning och övriga journalhandlingar.

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 remittenter 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. Ifylld remiss med bilagor skickas till:

Enheten för Nationell Högspecialiserad vård, viss vård vid neuromuskulär sjukdom

Neurologimottagning Malmö

Skånes Universitetssjukhus

Jan Waldenströms Gata 19

214 28 Malmö.

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.

Akut telefonkonsultation vid Region Skånes NHV-enhet nås via **040-338233**



**Enheten för Nationell Högspecialiserad vård,
Viss vård vid neuromuskulär sjukdom
Skånes Universitetssjukhus**

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 olika NHV enheterna i [2].

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/perifer-arftliga-neuromuskulara-sjukdomar>

5] Digital rond

Region Skånes NHV-enhet håller en digital rond för samråd kring medicinska frågor vid neuromuskulär sjukdom. Neurologer vid andra enheter kan vid behov ansluta till denna rond för rådgivning avseende neuromuskulära frågeställningar inför remiss, eller som kan ersätta remiss, till NHV-enheten eller kring uppföljning efter besök vid NHV-enheten.

Ronden genomförs normalt som teamsrund varje tisdag kl 15.30-16.30 men kan vid enskilda tillfällen vara inställd pga annan verksamhet.

Om läkare vid annan enhet än SUS önskar delta vid rondens föräns detta genom telefonkontakt till NHV-sjuksköterska som nås på 040-333749. NHV-sjuksköterska sätter då upp patienten på rondlista och kan förmedla teamslänk till aktuellt rondtillfälle till inremitterande som deltar och föredrar fallet på rondens.

6] Forskning & utbildning

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.

NHV-enheterna strävar efter att verka för en ökad nationell kompetens inom det neuromuskulära området. Företrädare för NHV-enheterna medverkar i de årliga nationella möten som arrangeras av SNEMA och Nätverket för neuromuskulära sjukdomar. Se även respektive NHV:s hemsida för möjlighet till randningar, överregionala möten och utbildningar.

6] Information om NHV och uppdraget

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

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

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