

Särskilda villkor – Neuromuskulära sjukdomar

Kritisk personalkompetens

Samtliga specialister/professioner i det multidisciplinära teamet ska ha specifik erfarenhet/kunskap/kompetens inom det definierade området:

- Neurologi
- Rehabiliteringsmedicin (inkl. kompetens inom vuxenhabilitering)
- Kardiologi
- Lungsjukdomar
- Klinisk genetik
- Muskelpatologi
- Klinisk neurofysiologi
- Radiologi
- Ortopedi
- Öron-, näs- och halssjukdomar
- Anestesi och intensivvård
- Läkare med kompetens att göra sömnutredningar

Utöver ovan ska enheter med ansvar för barn/ungdomar ha följande specialiteter (med kunskap/erfarenhet inom NMS):

- Barn- och ungdomsneurologi med rehabilitering
- Barn- och ungdomskardiologi
- Barnintensivvård och barnanestesi
- Barnortopedi
- Övriga specialiteter ovan med specifik barnkompetens

För enhet med ansvar för riktade metabola utredningar ska dess-utom följande specialiteter finnas (med kunskap/erfarenhet inom NMS):

- Endokrinologi (barn/vuxen)
- Klinisk kemi

Andra kompetenser eller förutsättningar för att vården inom det definierade området ska kunna bedrivas

- Arbetsterapeut
- Fysioterapeut
- Logoped
- Dietist
- Psykolog/neuropsykolog
- Kurator
- Koordinator
- Sjuksköterska
- Biomedicinsk analytiker
- Genetisk vägledare med specialkompetens inom neuromuskulära sjukdomar

Kritisk utrustning eller lokaler

- MR
- Neurofysiologi
- Patologlab med kompetens för muskeldiagnostik
- Genetiskt lab
- Andningsmottagning som kan utföra nattliga andningsregistreringar under sömn (sömnlab) samt spirometri (andningsfysiologi) BIV A/IV A-platser

Andra områden (ffa medicinska) som är en förutsättning för att den utredda vården ska kunna bedrivas

- Obstetrik och gynekologi med särskild kunskap, särskilt vid behov av andningsstöd hos mamman
- Neonatologi
- Bioinformatiker/molekylärbiolog med specialkompetens på muskelsjukdomar

Kritiska diagnostiska metoder

- MR-diagnostik
- Biopsitagning
- Patologi för muskelbiopsidiagnostik med etablerade metoder, exempelvis:

- Histokemi inkl. immunohistokemi
- Fryssnittning
- Paraffinbäddning
- Elektronmikroskopi
- Genetisk diagnostik
- Neurofysiologiska undersökningar inklusive exercisetest
- Hjärtdiagnostik (MR, UL långtids-EKG)
- Andningsutredning med nattliga registreringar
 - Polysomnografi/polygrafi (sömn och andning)
- För enhet med ansvar för riktade metabola utredningar ska utöver ovan finnas metoder för:
 - Metabol/mitokondriell diagnostik

Behandling som behöver finnas men som inte är definierat som nationell högspecialiserad vård (NHV) (t.ex. medicinsk, kirurgisk, interventionen radiolog i)

- Gastrostomi/PEG
- Tracheostomi
- Implantation pacemaker/implanterbar defibrillator (ICD)
- ADL-bedömning
- Barn- och ungdomspsykiatri samt psykiatri
- Tandvård (inkl. tandläkare, tandhygienist, bettfysiolog)

Övriga villkor

- NHVe ska gemensamt ansvara för en konsult för rådgivning angående akut sjuka patienter (kontorstid).
- Det ska finnas möjlighet till patienthotell, även för föräldrar/anhöriga.
- NHVe ska verka för strukturerad uppföljning av vårdområdet, t. ex. genom kvalitetsregioster.
- NHVe förväntas ta fram multiprofessionell behandlings- och rehabiliteringsplan (skriftlig vårdplan) för och tillsammans med varje enskild patient.
- NHVe ska bidra till att forskning inom det aktuella sjukdomsområdet bedrivs.
- NHVe ska ansvara för överrapportering till remitterande enheter samt följa upp patientrapporterade mått.