

Systemisk mastocytos

Sakkunniggruppens förslag till nationell
högspecialiserad vård

Förord

Sakkunniggruppens förslag till nationell högspecialiserad vård (NHV) inom vårdområdet mastocytos vänder sig framför allt till dig som är verksamhetschef, kliniskt verksam eller patient inom området, men också till dig som är beslutsfattare eller tjänsteman på regional nivå. Förslaget går även ut på öppen remiss för synpunkter. I underlaget hittar du information om vad sakkunniggruppen föreslår ska vara nationell högspecialiserad vård, på hur många enheter vården ska bedrivas, de villkor som ska gälla för att få bedriva vården samt de konsekvenser som sakkunniggruppen ser att förslaget kan leda till. Genom att svara på remissen möjliggör ni en bredare konsekvensanalys, vilket kan leda till att vi justerar förslaget innan det går vidare i processen. Inför Socialstyrelsens beslut kommer sedan en beredningsgrupp att lämna ett yttrande, baserat på sakkunniggruppens förslag, inkomna synpunkter och konsekvensanalysen.

Socialstyrelsen leder arbetet med att koncentrera mer av den högspecialiserade vården på nationell nivå och ansvarar för arbetsprocessen för detta arbete. Vi vill tacka alla som har deltagit i arbetet med att ta fram detta underlag.

Thomas Lindén
Avdelningschef

Sammanvägd bedömning

Sakkunniggruppen föreslår efter genomlysning av vårdområdet mastocytos att det som framgår under rubriken *Definition* nedan ska utgöra nationell högspecialiserad vård och bedrivs vid fem enheter.

Detta bedöms vara vård som är komplex, sällan förekommande, kräver en viss volym och multidisciplinär kompetens, samt medför höga kostnader. Vården är multidisciplinär då flera olika specialiteter behöver vara involverade, exempelvis läkare med specialistkompetens inom hematologi, allergologi, dermatologi, gastroenterologi och patologi, samt dietist och i vissa fall psykiater/psykolog/kurator.

Sakkunniggruppen föreslår fem enheter utifrån de förväntade vårdvolymerna, som är tillräckligt stora för att fem enheter ska kunna öka/bibehålla sin kompetens inom området utan att tillgängligheten försämras. Sakkunniggruppen bedömer att remissvolymen kan komma att fördubblas jämfört med idag i takt med ökad medvetenhet, bättre remitteringsrutiner och tydligare vårdstrukturer. När fler patienter identifieras och diagnostiseras korrekt, kommer även behovet av multidisciplinär bedömning och livslång uppföljning att öka. Sakkunniggruppen finner att en koncentration av aktuell vård till fem enheter ökar förutsättningarna för att förbättra kvaliteten, patientsäkerheten och kunskapsutvecklingen samtidigt som ett effektivt användande av hälso- och sjukvårdens resurser kan uppnås.

Sakkunniggruppen bedömer att fyra enheter inte är ändamålsenligt för detta förslag eftersom en större vårdvolym kan bli svårare att hantera och kan leda till sämre tillgänglighet till vården. Sakkunniggruppen anser inte heller att det är aktuellt med samverkansregional nivåstrukturering på grund av storleken på det totala patientunderlaget, den resurskrävande verksamheten och brist på specifik kompetens.

Konsekvenserna av att koncentrera denna vård är övervägande positiva. Sakkunniggruppen bedömer att akutsjukvården inte kommer att påverkas i någon större utsträckning jämfört med idag, varken på sjukhus som får NHV-tillstånd eller på sjukhus som inte får det. Sakkunniggruppen bedömer att förslaget inte leder till att andra patientgrupper kommer att trängas undan.

Förslag till definition av vad som ska utgöra nationell högspecialiserad vård

Nedan följer sakkunniggruppens förslag till definition av vad som ska utgöra nationell högspecialiserad vård och på hur många enheter den ska bedrivas. Med definition avses den del av vården som bara ska bedrivas på en nationell högspecialiserad vårdenheter (NHVe) med tillstånd.

Definition

För patienter över 18 år gäller:

Nedanstående patientgrupper med misstänkt eller konstaterad systemisk mastocytos ska utredas via NHVe i samråd med patientens ordinarie vårdgivare. Utredningen kan genomföras antingen vid NHVe eller i patientens hemregion, beroende på vad NHVe bedömer är mest ändamålsenligt.

- Alla vuxna patienter (≥ 18 år) med mastocytos i huden ska utredas avseende systemisk sjukdom
- Patienter med avancerad systemisk mastocytos
- Patienter med anafylaxi och förhöjt basalt tryptas och/eller positiv KIT-mutation i blod ska utredas avseende systemisk mastocytos
- Kontakt ska tas med NHVe för rådgivning om utredning vid symtom hos patient som ger misstanke om systemisk mastocytos, exempelvis osteoporos hos yngre patient, i kombination med förhöjt basalt tryptas och/eller positiv KIT-mutation i blod.

Patienter med diagnostiserad indolent systemisk mastocytos ska remitteras till NHVe för multidisciplinär bedömning samt upprättande av diagnosspecifik vård- och behandlingsplan.

NHVe ska ta ställning till insättning och utsättning av avancerad behandling för patienter med konstaterad systemisk mastocytos.

För patienter under 18 år gäller:

Vid misstanke om systemisk mastocytos ska kontakt tas med NHVe för stöd kring åldersanpassad utredning samt upprättande av diagnosspecifik vård- och behandlingsplan.

Förtydliganden till definitionen

Med indolent respektive avancerad systemisk mastocytos avses de definitioner och beskrivningar som framgår av de nationella riktlinjer som fastställts av Diagnosgruppen för systemisk mastocytos (<https://www.sfhem.se/upl/files/201814.pdf>).

Behov av uppföljning specificeras i patientens individuella vård- och behandlingsplan och kan ske på NHVe eller i patientens hemregion, beroende på vad NHVe bedömer är mest ändamålsenligt.

Med avancerad behandling avses exempelvis tyrosinkinashämmare och allogen stamcellstransplantation.

Avgränsningar till definitionen

Patienter med indolent systemisk mastocytos som diagnostiserades innan NHV trädde i kraft och som redan har en fungerande vård- och behandlingsplan behöver inte komma till NHVe för en multiprofessionell bedömning om NHVe bedömer att det inte behövs.

Följande områden, med stark koppling till definitionen, ingår ej i definitionen och ska ej koncentreras på nationell nivå:

1. Diffus kutan mastocytos hos barn. Denna patientgrupp ingår i NHV svåra hudsymtom.
2. Idiopatiskt mastcellsaktiveringssyndrom
3. Hereditär alfa-tryptasemi

Antal enheter

Sakkunniggruppen föreslår att vården ska bedrivas vid fem enheter.

Närliggande vård

Följande områden ingår inte i förslaget till vad som ska utgöra nationell högspecialiserad vård men angränsar till det definierade området.

Tillståndsområdet *svåra hudsymtom* är ett redan befintligt tillståndsområde inom nationell högspecialiserad vård. Inom ramen för detta område omfattas barn med mycket svåra symptom av kutan mastocytos.

I denna sakkunniggruppsrapport föreslås att barn med misstänkt eller diagnostiserad systemisk mastocytos bör omhändertas inom tillståndsområdet för mastocytos. En viss överlapp mellan NHV svåra hudsymtom och ett framtida NHV mastocytos kan förekomma, men sakkunniggruppen bedömer att detta kan hanteras genom samverkan mellan enheterna. Antalet barn där misstanke om systemisk mastocytos föreligger är mycket få.

Vårdområde

Nulägesbeskrivning

Det vårdområde som sakkunniggruppen genomlyst, för att utreda vad inom området som bör koncentreras nationellt, är mastocytos. Den vård som utifrån sakkunniggruppens genomlysning föreslås att koncentreras nationellt beskrivs ovan under rubriken *Definition*.

Olika former av mastocytos

Mastocytos är en grupp sjukdomar som orsakas av ökad tillväxt och ansamling av avvikande mastceller (en typ av vit blodkropp) i ett eller flera organ. För den absoluta majoriteten av patienter orsakas sjukdomen av en förvärvad mutation i mastcellerna (KIT-mutation).

En rad olika former av mastocytos förekommer och sjukdomen delas hos vuxna in i två huvudgrupper: kutan mastocytos som enbart engagerar huden, samt systemisk mastocytos som engagerar ett eller flera andra organsystem. Systemisk mastocytos delas sedan in i olika undergrupper utifrån eventuell påvisad organpåverkan i indolent sjukdom och avancerad sjukdom. Indolent sjukdom (indolent systemisk mastocytos och isolerad benmärgsmastocytos) utgör cirka 90% av patienterna. Detta är tillstånd med normal förväntad överlevnad men ofta med symtom som ger stor påverkan på livskvaliteten. Resterade 10% av patienterna har en mer avancerad sjukdom (avancerad systemisk mastocytos, AdvSM) som delas i undergrupperna: aggressiv systemisk mastocytos (ASM), systemisk mastocytos med associerad hematologisk neoplasmi (SM-AHN) samt mastcellsleukemi (MCL). Detta är tillstånd med direkt organpåverkan av mastceller och ofta dålig prognos. I tillägg finns en mycket liten undergrupp, smoldering systemisk mastocytos (SSM), som är patienter med hög mastcellsbelastning men som inte uppfyller kriterier för AdvSM.

Mastocytos hos små barn (<2 år) är en egen sjukdomsentitet som oftast enbart engagerar huden och som i flertalet fall går tillbaka spontant under puberteten. I enstaka fall kan små barn vara drabbade av s.k. diffus kutan mastocytos med ibland allvarliga symtom.

Data på incidens och prevalens av systemisk mastocytos hos vuxna är osäkra. Nya studier från Sverige och Danmark anger en incidens på 1–2 vuxna per 100 000 invånare och år och en prevalens på 10–25 personer per 100 000 invånare i Sverige [1, 2]. Säkra epidemiologiska data för barn saknas. För patienter registrerade i det svenska mastocytosregistret är medianålder vid diagnos 55 år för systemisk mastocytos och 52 år för indolent systemisk mastocytos [opublicerade registerdata].

Symtombild

Den kutana formen av sjukdomen ger i de flesta fall brunröda fläckar på huden, s.k. makulopapulär kutan mastocytos (tidigare benämnt urtikaria pigmentosa), vilka kan orsaka obehag och klåda. Andra symtom vid systemisk mastocytos varierar beroende på vilka organ som är påverkade av det ökade antalet mastceller, samt de ämnen (mediatorer) som frisätts från mastcellerna. Exempel på vanliga symtom är attacker av hudrodnad (flush), klåda, mag- och tarmsymtom, huvudvärk, blodtrycksfall, kognitiv påverkan samt ökad känslighet för geting- och bistick. Patienter med systemisk mastocytos har en kraftigt förhöjd risk att drabbas av allvarliga anafylaktiska reaktioner vid t.ex. getingstick, men ibland även utan direkt utlösande orsak. Det ses även en ökad risk för utveckling av osteoporos.

Sjukdomens svårighetsgrad varierar stort från patient till patient. Hos de med indolent systemisk mastocytos finns variation från patienter som är i princip symtomfria och inte behöver behandlas till de med mycket svåra symtom med allvarlig påverkan på livskvalitet trots insättande av tillgängliga behandlingar. Symtombilden varierar, förutom avseende allvarlighetsgrad, också stort från patient till patient vad gäller engagemang av olika organsystem. Det kan röra sig om isolerade symtom eller kombinationer av t.ex. svåra hudsymtom, upprepade svåra anafylaxier, svåra gastrointestinala symtom eller besvärande kognitiva symtom. Detta medför att patienterna är i behov av ett multiprofessionellt omhändertagande med många olika specialiteter involverade såsom läkare med specialistkompetens inom hematologi, allergologi, dermatologi, gastroenterologi och patologi samt dietist och i vissa fall psykiater/psykolog/kurator.

Vid avancerad systemisk mastocytos är symtomen oftast påtagliga hos alla patienter och leder både till grav påverkan på livskvalitet och till förkortad förväntad överlevnad.

Diagnostik och kompletterande utredning

Diagnosen kutan mastocytos kan ställas genom klinisk bedömning och hudbiopsi. Alla vuxna med hudengagemang bör utredas avseende systemisk sjukdom eftersom >90% av dessa har systemisk sjukdom. Utredning för att påvisa systemisk mastocytos görs vid påvisad kutan mastocytos hos vuxna, eller hos de utan hudengagemang men med symtom som inger misstanke om sjukdomen (t.ex. anafylaxi, svår eller tidig osteoporos, oförklarade mag-tarmsymtom). Som screening vid misstanke om systemisk mastocytos kan analys av s.k. tryptas samt påvisande av KIT-mutationen göras, båda i blodprov.

Fastställande av diagnosen systemisk mastocytos görs med genomförande av benmärgsundersökning, inkluderande analys av KIT-mutation med högkän-

lig metod. Diagnosen systemisk mastocytos är en kriteriediagnos med bedömning av förekomst av ett s.k. huvudkriterium och flera underkriterier. Det går alltså inte att ställa diagnosen på ett enskilt provsvar.

Efter fastställd diagnos av systemisk mastocytos rekommenderas genomförande av en s.k. kompletterande utredning för att ge en totalbild av symtom och organengagemang. Detta innefattar också klassifikation av sjukdomen utefter uppställda kriterier (s.k. B- och C-kriterier). Den kompletterande utredningen bör innehålla bedömning av hematolog, gastroenterolog, allergolog, dermatolog, dietist och i vissa fall psykiater/psykolog/kurator. Dessutom bör radiologi (CT eller ultraljud) på buken samt bentäthetsmätning genomföras.

Behandling

Indolent systemisk mastocytos behandlas oftast med symtomlindrande läkemedel, s.k. antimediatorsubstanser, men i enstaka svåra fall ges behandling för att reducera mängden mastceller. Vid osteopeni/osteoporos används skelettstärkande läkemedel. Vid påvisad insektsallergi behandlas patienterna med tills vidare allergen immunterapi. Alla patienter som bedöms ha ökad risk för anafylaxi ska utrustas med autoinjektor med adrenalin.

Vid de olika formerna av avancerad systemisk mastocytos är det aktuellt med behandling med läkemedel som påverkar mastcellerna direkt. De läkemedel som används innefattar interferon- α , initialt i kombination med kortison, kladribin (ett cytostatikum) samt sedan 2018 tyrosinkinashämmaren midostaurin som är godkänd för behandling av avancerad systemisk mastocytos. En ny, mer specifik tyrosinkinashämmare (avapritinib) godkändes 2024 av den europeiska läkemedelsmyndigheten EMA för användning vid avancerad systemisk mastocytos. Läkemedlet är för närvarande under utvärdering av Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket (TLV).

Hos personer som har en annan blodsjukdom i tillägg till systemisk mastocytos (SM-AHN) behandlas de två sjukdomarna enligt de riktlinjer som gäller för respektive diagnos.

I sällsynta fall av avancerad systemisk mastocytos, vanligtvis när sjukdomen diagnostiseras tillsammans med annan hematologisk cancersjukdom, kan det bli aktuellt med allogen stamcellstransplantation.

Organisationen idag – fördelar och nackdelar

Handläggning av patienter med mastocytos

Idag finns ett mycket stort antal vårdgivare som handlägger patienter med mastocytos, inkluderande ett flertal specialiteter (hematologi, dermatologi, allergologi, allmän internmedicin, primärvård) och vården bedrivs utan övergripande organisation för dessa patienter i landets alla 21 sjukvårdsregioner.

Primärutredning för att ställa diagnosen systemisk mastocytos genomförs idag på hematologiska enheter i alla sjukvårdsregioner i landet. Detta eftersom diagnosen i princip förutsätter benmärgsprov innefattande genetisk diagnostik. Remisser för dessa utredningar kommer i första hand från dermatologer (patienter med påvisad kutan mastocytos) och allergologer, men även från hematologer, i de fall utredningen initierats på misstanke om blodsjukdom ospecificerat, eller från patienter via egen vårdbegäran. Data från det svenska mastocytosregistret visar att 4% av patienterna med diagnostiserad systemisk mastocytos har kommit till diagnos via egen vårdbegäran. Utöver detta kommer även egenremisser till allergologer och andra specialiteter.

Idag uppfattar sakkunniggruppen att det finns en risk att frågeställningar om mastocytos misstolkas på remissmottagnade enhet av remissbedömare som inte har erfarenhet av sjukdomen, vilket kan medföra att korrekt utredning inte genomförs.

För att vara säker förutsätter diagnostiken speciella frågeställningar till patolog, samt särskilda analysmetoder, vilket medför att kvaliteten på primärutredningar varierar med dagens decentraliserade organisation. I vissa fall genomförs inte benmärgsbiopsi (enbart aspirat) och patologen använder inte korrekt flödescytometripanel. Analys av KIT-mutation ska genomföras med högkänslig PCR-metod eftersom variant allel frekvensen (VAF) ofta är mycket låg vid mastocytos. Det förekommer att man i stället använder next-generation sequencing (NGS) med otillräcklig känslighet. Fastställande av diagnosen SM-AHN kan vara utmanande och kräver både patologisk och klinisk expertis. Utan ett väl fungerande samarbete mellan hematolog och patolog finns risk att diagnosen SM-AHN förbises.

Vid fastställd diagnos av systemisk mastocytos är fortsatt handläggning idag helt beroende av beslut av diagnostiserande enhet. Vissa enheter remitterar patienter med systemisk mastocytos till något av de två Center of Excellence (CoE) för mastocytos som är etablerade (Akademiska sjukhuset i Uppsala och Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm), eller till någon av de enheter där särskild hematologisk kompetens finns avseende sjukdomen (i Linköping, Lund och Uddevalla). I dessa fall genomförs då kompletterande utredning av olika involverade specialister för att fastställa allvarlighetsgrad och organengagemang, lägga upp behandlingsstrategi samt ge patientrådgivning. I andra fall återremitteras patienten till inremitterande enhet för uppföljning alternativt följs upp av diagnostiserande hematologisk enhet, d.v.s. enheter utan specialkunskap inom mastocytos.

Vid fastställd diagnos av systemisk mastocytos är rekommendationen i de nationella riktlinjerna från Diagnosgruppen för systemisk mastocytos att genomföra en kompletterande utredning på specialiserad enhet [3]. Denna innefattar bedömning av allergolog, dermatolog, gastroenterolog, hematolog och dietist. Därutöver genomförs radiologi (CT eller ultraljud) över buken samt

bentäthetsmätning. Vid dessa enheter registreras också patienten i kvalitetsregister (det svenska mastocytosregistret). Den kompletterande utredningen är av värde för patienten eftersom symtom annars lätt förbises eller misstolkas (t.ex. är det vanligt att inte korrekt värdera mag-tarmsymtom och kognitiva besvär). Hur stor andel av patienterna som erbjuds och genomgår komplett utredning, utifrån vad som rekommenderas i de nationella riktlinjerna fastställda av Diagnosgruppen för systemisk mastocytos, finns det i dagsläget inga tillförlitliga uppgifter om.

Fortsatt uppföljning och behandling individualiseras och är beroende av fynd och symtom vid primärutredningen. Idag finns inga data på hur detta ser ut och hur det varierar över landet eller beroende på diagnostiserande enhet.

Barn med kutan mastocytos handläggs idag oftast på sin närmaste hudmottagning eller hos barnläkare, vilket är rimligt och i de flesta fall välfungerande. I de sällsynta fall ett barn drabbas av svåra symtom t.ex. vid diffus kutan mastocytos, kan vård vid behov ske via NHV Svåra hudsymtom. För den lilla grupp av barn som debuterar med mastocytos senare under barndomen eller ungdomen råder dock inom vården en osäkerhet kring lämplig utredning och uppföljning. Här kan, precis som för vuxna med mastocytos, en centraliserad vård vara av stort värde för patienten.

Organisation

Det finns en organisation i Sverige med två CoE i Uppsala och Stockholm som ackrediterats av det europeiska nätverket European Competence Network on Mastocytosis (ECNM), samt tre hematologiska enheter med intresse och kunskap om mastocytos (i Linköping, Lund och Uddevalla). Till dessa enheter remitteras patienter från hela landet för primärutredningar, kompletterande utredningar samt uppföljning och behandling. Dessa enheter kan också kontaktas vid misstanke om systemisk mastocytos hos barn.

Vid CoE i Uppsala finns i dagsläget två specialister med särskild kompetens inom mastocytos inom vardera hematologi, gastroenterologi, allergologi, dermatologi och patologi samt en specialist i endokrinologi och radiologi och en dietist. Vidare finns även en kontaktsjuksköterska som också fungerar som koordinator och som har dedikerad tid avsatt för teamet.

Vid Skånes universitetssjukhus finns två specialister med kompetens inom mastocytos inom hematologi och ett mycket gott och etablerat samarbete med fem specialister i allergologi, en specialist i dermatologi, en specialist i endokrinologi, samt en patolog. Det finns dessutom välfungerande samarbete med ett team bestående av psykiater/psykolog/arbetsterapeut/kurator på verksamhetsområdets rehabiliteringsenhet.

Vid Karolinska universitetssjukhuset finns två specialister med kompetens inom mastocytos inom hematologi, två inom allergologi, en inom endokrinologi/osteoporos, två inom patologi, samt en inom psykiatri. Det finns också en mycket välfungerande arbetsstruktur med kontaktsjuksköterska som koordinerar och svarar på patientfrågor i en dedikerad telefonlinje.

Vid Universitetssjukhuset i Linköping finns tre specialister i hematologi med kompetens inom mastocytos, två specialister inom patologi, en specialist och ytterligare en under utbildning inom allergologi. Dessutom finns två intresserade osteoporosläkare som håller på att bredda sina kunskaper inom mastocytos, en kurator och en dietist.

Vid Uddevalla sjukhus finns en specialist med kompetens inom mastocytos inom hematologi med stöd/samarbete med allergimottagningen och gastrokliniken vid Norra Älvsborgs Länssjukhus Trollhättan, samt specialistläkare i patologi vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset. Alla patienter skickas till Osteoporosmottagningen på Uddevalla sjukhus som ger specifika råd.

Det finns en aktiv svensk mastocytosgrupp som engagerar ett flertal specialister inom de olika involverade ämnesområden samt även kliniska och prekliniska forskare. Denna grupp har utarbetat riktlinjer för utredning och behandling av systemisk mastocytos vilka finns publikt tillgängliga [3].

Fördelar och nackdelar med dagens organisation

De fördelar som finns med dagens organisation är att det finns flera etablerade enheter med den multiprofessionella kompetens och de resurser som krävs för handläggning av patienter med mastocytos. För de patienter som kommer till någon av dessa enheter medför detta en stor trygghet och leder till ökad livskvalitet. Att det finns en utsedd kontaktsjuksköterska säkerställer tillgänglighet och kontinuitet för patienten.

Det är dock endast en låg andel av patienterna med systemisk mastocytos som idag bedöms vid någon av de enheter som har specialkompetens inom området. Utifrån epidemiologiska data från Sverige och Danmark bör cirka 1 000–2 500 patienter finnas i Sverige [1, 2], men endast 500 patienter är registrerade som bedömda i det svenska mastocytosregistret. Patienter som bedöms utanför de enheterna med specialistkompetens får troligtvis inte en komplett multidisciplinär bedömning. Detta leder till onödigt lidande för patienterna som inte får den vård och samordning som de behöver.

Vården inom det definierade området är inte heller jämlik idag. I det svenska mastocytosregistret varierar antalet registrerade patienter per region mellan 1,4 och 8,6 per 100 000 invånare, vilket tyder på stora regionala skillnader.

Studiedata visar också på flera års ”doctors delay” från första symtom av mastocytos till dess diagnosen har ställts [4]. Data på hur vården fungerar för

de ca. 80% av patienterna som idag inte handläggs på någon av de specialiserade enheterna saknas helt.

Vården medför höga kostnader för behandling av patienter med vissa former av AdvSM. Midostaurin ges som kontinuerlig peroral behandling och kostnaden vid användande av måldos ligger idag på cirka 140 000 SEK per månad och patient. Avapritinib är ett nytt läkemedel som godkändes 2024 av EMA och det är f.n. under utvärdering av TLV. Enstaka patienter med AdvSM kan också vara aktuella för allogen stamcellstransplantation, vilket medför en betydande resursåtgång.

För majoriteten (cirka 90%) av patienterna med indolent systemisk mastocytos är dock kostnaden för behandling i jämförelse låg och behandlingen har mycket hög kostnadseffektivitet. Detta eftersom de oftast har god nytta av etablerade läkemedel (antiallergimediciner, läkemedel mot osteoporos m.m.). Problemet för dessa patienter är att korrekt identifiera symtom, som ofta har stor påverkan på livskvaliteten, och initiera rätt behandling.

Forskning

Det pågår flera olika forskningsprojekt inom vårdområdet i Sverige idag:

- Vid Karolinska institutet i Stockholm, Uppsala universitet och Linköpings universitet pågår både prekliniska och translationella studier på patientbaserat material, med medverkande forskare och kliniker från hela landet.
- Vid Karolinska institutet pågår forskning dels för att förbättra diagnostiken, dels för att utveckla nya behandlingsmetoder, exempelvis inom anafylaxi vid mastocytos samt det närbesläktade tillståndet idiopatiskt mastocellsaktiveringssyndrom (MCAS).
- Vid Uppsala universitet pågår studier om livskvalitet vid systemisk mastocytos, epidemiologisk forskning om förekomsten av mastocytos, forskning på gastrointestinalt engagemang vid systemisk mastocytos samt forskning om möjligheterna att använda lysosomotropa substanser för behandling.
- Vid Linköpings universitet bedrivs forskning om hur mastocytos uppkommer, forskning om nya diagnostiska och prognostiska biomarkörer, samt epidemiologiska studier om förekomst och prognos.
- De två Center of Excellence som är etablerade deltar i internationella läkemedelsstudier med tyrosinkinashämmare för behandling av systemisk mastocytos.
- Enheterna i Lund och Uddevalla driver inte egna studier men deltar i nationella forskningsprojekt ovan, till exempel är en hematolog i Lund doktorand inom de nationella epidemiologiska mastocytosprojekten.

Generellt sett finns det ett stort behov av att erhålla mer kunskap om orsakerna till de variationer avseende organengagemang och allvarlighetsgrad av

systemisk mastocytos som ses samt hur riktade behandlingar kan utvecklas baserat på sådan kunskap. Det finns också ett stort behov av nya behandlingar för patienter med indolent systemisk mastocytos, som har svåra symptom trots användande av dagen bästa antimediatorbehandlingar, samt effektiva behandlingar för patienter med avancerad sjukdom (AdvSM).

Internationell utblick

I Danmark är mastocytos definierat som ”Højt specialiseret funktion” i Sundhedsstyrelsens specialplan för både dermatologi och hematologi. Odense Universitetssjukhus (OUH) har en landsövergripande funktion som enda sjukhus i denna organisation. Vad gäller patienter med AdvSM så sköter specialistcentrumet i Odense patienter med aggressiv systemisk mastocytos (ASM). Patienter med SM-AHN (d.v.s. annan hematologisk malignitet i tillägg till systemisk mastocytos) behandlas oftast av ansvarig hematologisk enhet i hemregionen. Barn med milda former av mastocytos handläggs oftast på lokal nivå. Utredningen vid misstänkt systemisk mastocytos vill helst centrumet på OUH genomföra för att få god kvalitet, men det kan variera vem som utför denna. På OUH har de registrerat ca 1 000 patienter med mastocytos, men det finns cirka 1600 personer med mastocytosdiagnos i danska registre. OUH ska ensamt, eller i samarbete med hemsjukhuset, hantera användning av dyra specialläkemedel. Detta regleras genom lägemiddelstyrelsen og Medicinrådet i Danmark. Danmark har alltså liknande organisation som det aktuella NHV-förslaget men med färre centrum, vilket till stor del kan förklaras av geografiska skäl.

I Norge finns kompetens samlad på Rikshospitalet i Oslo, som även deltar i läkemedelsstudier för AdvSM. De har kännedom om cirka 200 patienter med systemisk mastocytos i Norge (vilket motsvarar cirka 400 patienter i Sverige) och registrerar dessa i det europeiska mastocytosregistret (ECNM). Vården är dock inte formellt centraliserad och det finns inget krav på remiss eller bedömning i Oslo. Den enda tyrosinkinashämmaren som är godkänd (midostaurin) kan i princip skrivas ut av enskild hematolog oavsett klinik i Norge.

I Finland finns, enligt sakkunniggruppens kännedom, inte någon strukturerad mastocytosvård idag.

ECNM är en europeisk multidisciplinär samarbetsorganisation som idag består av 37 centrum i 19 europeiska länder, och som har en formaliserad ackrediteringsprocess för deltagande CoE. ECNM driver studier, det europeiska mastocytosregistret, anordnar årliga utbildnings- och expertmöten samt har också expertis inom s.k. referenscentra där de olika CoE kan erhålla råd, stöd, validera sina diagnostiska metoder m.m. För närvarande finns det två CoE i Sverige som är ackrediterade av ECNM – på Akademiska sjukhuset i Uppsala och Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm. ECNMs syfte är att förbättra kunskap, diagnostik och behandling för patienter med mastocytos och andra mastcellsrelaterade sjukdomar.

Förväntade vårdvolym

Nuvarande vårdvolym

Enligt data från det svenska mastocytosregistret är cirka 500 patienter registrerade som bedömda vid något av Sveriges två CoE eller någon av de tre enheter där särskild hematologisk kompetens finns avseende sjukdomen. Det nationella antalet remisser, inklusive egenremisser som behöver bedömas på NHVe uppskattas till cirka 200 per år. Gällande barn inkommer årligen cirka 30 förfrågningar kring misstänkta fall av systemisk mastocytos. Den faktiska incidensen för barn med systemisk mastocytos är dock mycket låg, högst ett bekräftat fall per år nationellt.

Framtida vårdvolym

Epidemiologiska data från både Sverige och Danmark anger en estimerad prevalens för systemisk mastocytos på cirka 10–25 patienter per 100 000 invånare [1, 2], vilket motsvarar 1 000–2 500 vuxna patienter i Sverige.

Med ett införande av ett nationellt högspecialiserat vårduppdrag förväntas antalet remisser öka väsentligt. Sakkunniggruppen bedömer att remissvolymen kan komma att fördubblas i takt med ökad medvetenhet, bättre remitteringsrutiner och tydligare vårdstrukturer. I takt med att fler patienter identifieras och diagnostiseras korrekt, kommer även behovet av multidisciplinär bedömning och långsiktig uppföljning att öka.

För indolent systemisk mastocytos uppskattas den nationella incidensen till 50–60 patienter per år. Samtliga patienter bör genomgå en multidisciplinär bedömning inom ramen för nationell högspecialiserad vård. En betydande andel av dessa patienter behöver sedan följas kontinuerligt av NHVe. Patienterna har en normal förväntad överlevnad och cirka 80% följs med årliga kontakter, vilket genererar betydande vårdvolym.

Vad gäller ställningstagande till avancerade behandlingar så är detta aktuellt för cirka 10 patienter per år enligt data från svenska mastocytosregistret. Det faktiska antalet kan dock vara högre.

Sakkunniggruppen bedömer inte att vårdvolymen för den pediatrika handläggningen kommer att förändras.

Mest resurser kommer ägnas till patienter med svåra symtom som kräver återkommande multidisciplinära bedömningar. För patienter med lindrigare symtom kan viss uppföljning genomföras digitalt, utan att fysisk närvaro vid NHVe krävs. Denna patientgrupp bedöms ha ett lägre behov av resurser. Det är dock av vikt att patienter i samtliga grupper har en etablerad kontakt med

NHVe, då behov av stöd kan uppstå även vid stabil sjukdomsbild, exempelvis i samband med annan sjuklighet, anestesi och kirurgi, graviditet, förlossning eller andra livshändelser som påverkar vårdbehovet.

Sakkunniggruppen uppskattar att den framtida vårdvolymen inom ett NHV-uppdrag för systemisk mastocytos kommer att omfatta cirka 500–1 500 patienter årligen. Detta är en grov uppskattning som är beräknad utifrån prevalensen av systemisk mastocytos (baserad på uppgifter i det svenska mastocytosregistret samt på epidemiologiska data), att 80% av patienterna behöver följas upp på NHVe, den årliga incidensen för indolent mastocytos, antal patienter där det krävs ett ställningstagande för avancerad behandling, samt antal förfrågningar kring barn. Det råder en osäkerhet kring de exakta volymerna, eftersom det är sannolikt att en betydande andel av patienter med mastocytos i dagsläget inte är registrerade i det svenska mastocytosregistret.

Vid införandet av ett NHV-uppdrag förväntas en initial ökning i remissflödet, delvis till följd av en ackumulerad grupp av redan diagnostiserade patienter som ännu inte fått tillgång till multidisciplinär bedömning. Därefter bedöms vårdbehovet i huvudsak styras av den årliga incidensen, tillsammans med patienternas behov av återkommande uppföljning.

Eftersom majoriteten av patienterna har en normal förväntad överlevnad och ofta är i behov av årlig uppföljning, förväntas den samlade vårdvolymen öka successivt över tid i takt med att fler patienter diagnostiseras och inkluderas i det nationella vårdssystemet. Även om vårdbehovet varierar beroende på symptomens svårighetsgrad, kräver en betydande andel av patienterna regelbunden multidisciplinär bedömning och långsiktig kontakt med NHVe.

Framåtblick

Varför nationell högspecialiserad vård?

Mastocytos utgör en sällsynt och komplex sjukdomsgrupp med stor variation i symptombild, allvarlighetsgrad, och sjukdomsutveckling. Sjukdomen engagerar ofta flera organsystem och ger upphov till mycket divergerande och svårtolkade symtom, ofta med stor påverkan på livskvaliteten. Många patienter upplever långvariga och återkommande besvär såsom kronisk smärta, trötthet, gastrointestinala besvär, allergiliknande reaktioner samt psykisk stress till följd av osäkerhet kring symptomens orsak. Den diagnostiska fördröjningen och bristen på samordnad vård bidrar inte sällan till psykisk ohälsa, social isolering och nedsatt arbetsförmåga [5].

Diagnosen kan vara svår att ställa och kräver tillgång till särskilda undersökningsmetoder, såsom högkänslig PCR-analys för analys av KIT-mutation och specialfärgningar av vävnadsprover, exempelvis från tarmbiopsier. Symptomen är ofta ospecifika och misstolkas frekvent, vilket bidrar till att tiden från

symtomdebut till korrekt diagnos ofta är mycket lång [4]. Det saknas idag tydliga strukturer och incitament för att remittera patienter till enheter med särskild kompetens inom mastocytos. Patienterna prioriteras därför ofta inte i konkurrens med andra, mer kända tillstånd, vilket leder till ojämlig vård beroende på bostadsort, behandlande klinik och vårdpersonalens kännedom om sjukdomen. Därtill utgör kvinnor en majoritet av patientgruppen med systemisk mastocytos.

En koncentration av vårdområdet till nationell högspecialiserad vård förväntas ge en tydligare struktur för remitterter, vilket kan korta tiden för patienten att få remiss till adekvat vårdnivå och bidra till att alla patienter ges möjlighet till likvärdig bedömning och behandling – oavsett var i landet de bor.

I dagsläget riskerar patienter att få varierande, och i vissa fall otillräckliga, rekommendationer från olika vårdgivare. Detta skapar osäkerhet och gör det svårt att veta hur de på bästa sätt ska hantera sin sjukdom. Sakkunniggruppen bedömer att den föreslagna koncentrationen av vården kommer säkerställa att patienterna får enhetlig, korrekt och evidensbaserad information om sin sjukdom. Det är av stor vikt för patientgruppen att de får balanserade och realistiska rekommendationer om hur de ska hantera sin sjukdom för att få så god livskvalitet som möjligt.

Behandlingsstrategier varierar kraftigt mellan individer beroende på sjukdomens manifestationer och organspecifikt engagemang. Behandlingsbeslut kräver därför ett sammanhållet och multiprofessionellt omhändertagande. I nuläget är tillgången till multidisciplinära team med specifik erfarenhet av mastocytos begränsad. Detta medför inte bara försämrad vårdkvalitet, utan också betydande ojämlighet – där patientens bostadsort i hög grad avgör vårdens innehåll och kvalitet. Genom att koncentrera vården till ett fåtal enheter med tydligt uppdrag och krav på multidisciplinär kompetens säkerställs att alla patienter får tillgång till rätt diagnostik, rätt behandling och korrekt uppföljning. Koncentration skapar förutsättningar för ökad vårdvolym per enhet, vilket i sin tur leder till ökad erfarenhet och kunskap, något som är avgörande vid sällsynta tillstånd med hög komplexitet.

Vid avancerad sjukdom är behandlingarna (t.ex. tyrosinkinashämmare) dyra och förenade med betydande biverkningar. Det är därför av yttersta vikt att behandlingsindikationer sätts av expertteam med erfarenhet och aktuell kunskap om både sjukdomen och behandlingsalternativen. Även vid indolent sjukdom är ett korrekt och individanpassat omhändertagande nödvändigt för att minska symtombördan, förbättra livskvaliteten och förebygga komplikationer. Nya och potentiellt mycket kostsamma behandlingar för denna patientgrupp är dessutom under utveckling, vilket ytterligare ökar behovet av högspecialisering av området.

Till skillnad från dagens modell, där endast CoE engageras i internationella studier, möjliggör NHV att även andra deltagande enheter kan bidra till rekrytering och uppföljning i studier. Genom att samla patientgruppen nationellt skapas en tydlig struktur för inkludering av patienter i kliniska prövningar, vilket ökar attraktiviteten för internationella forskningssamarbeten. NHV-strukturen kan dessutom utgöra en nationell expertgrupp för utvärdering av nya läkemedel för mastocytos, vilket gynnar både kunskapsutveckling och en jämlik introduktion av nya terapier.

Ett nationellt uppdrag säkerställer att kunskap och kompetens inte blir personberoende. Genom att formalisera ansvaret inom NHV skapas förutsättningar för långsiktig kompetensförsörjning, fortbildning och generationsväxling – något som är särskilt viktigt inom ovanliga diagnoser där mycket av kunskapen idag vilar på enskilda personer. NHV är en nödvändig lösning för att säkerställa jämlik, effektiv och högkvalitativ vård för patienter med systemisk mastocytos. Det är ett system som inte bara förbättrar vården för individen, utan också skapar en hållbar struktur för framtida kunskapsutveckling inom området. Att det finns nationella enheter med tydligt ansvar för utveckling och kunskapsspridning kan leda till ökad kunskap kring patientgruppen nationellt, och därmed också minska risken för att patienter lämnas utan adekvat vård.

Resonemang kring antal enheter

Sakkunniggruppen föreslår fem enheter därför att vården av patientgruppen är komplex, kräver multidisciplinär kompetens och omfattar avancerade och kostsamma behandlingar. Sakkunniggruppen bedömer att fem enheter är adekvat utifrån de förväntade vårdvolymerna; som är tillräckligt stora för att fem enheter ska kunna öka/bibehålla sin kompetens inom området utan att tillgängligheten försämras. Sakkunniggruppen bedömer att remissvolymen kan komma att fördubblas i takt med ökad medvetenhet, bättre remitteringsrutiner och tydligare vårdstrukturer. När fler patienter identifieras och diagnostiseras korrekt, kommer även behovet av multidisciplinär bedömning och långsiktig uppföljning att öka. En betydande andel av dessa patienter kommer att behöva följas kontinuerligt av NHVe. Sammantaget uppskattar sakkunniggruppen att ungefär 500–1 500 patienter per år innefattas i förslaget. Fördelat på fem enheter blir det cirka 100–300 patienter per enhet och år. Eftersom majoriteten av patienterna har en god prognos vad gäller överlevnad men med behov av specialiserad uppföljning kommer antalet patienter som följs på NHVe att öka successivt över tid.

Sakkunniggruppen bedömer att fyra enheter inte är ändamålsenligt för detta förslag. En koncentration till fyra enheter leder till större patientvolym per enhet, vilket kan bli svårt att hantera och leda till sämre tillgänglighet till vården. Dock skulle en större mängd patienter per enhet innebära en ökad erfarenhet av svåra fall. Eventuella produktionsbortfall på en enhet eller andra

oförutsedda händelser kan bli svårare att hantera med totalt fyra enheter, vilket potentiellt sett skulle kunna bli mer sårbart för samtliga enheter. Fler enheter ger således en redundans i systemet.

Sakkunniggruppen anser inte heller att det är aktuellt med samverkansregional nivåstrukturering. Det finns kompetens kring patientgruppen på fem enheter idag, men kompetensen finns inte i alla samverkansregioner. Sakkunniggruppen ser inte att det är möjligt att ha fler än fem enheter på grund av storleken på det totala patientunderlaget, den resurskrävande verksamheten och brist på specifik kompetens.

Förslag till vårdkedja/flöde

Sakkunniggruppen föreslår följande vårdkedja/flöde:

- Vårdprocessen inleds genom remiss från vårdgivare eller genom egen vårdbegäran. Sakkunniggruppen anser att det inte ska finnas krav på remiss från specialistvård, utan att det är mest ändamålsenligt om remisser från såväl specialistvård som primärvård och egen vårdbegäran accepteras. Sakkunniggruppen bedömer att detta kommer att bidra till att korta tiden för patienter att få remiss till NHVe, vilket möjliggör att patienterna får adekvat och likvärdig bedömning och behandling.
- En första remissbedömning görs på NHVe för att avgöra om misstanke om systemisk mastocytos föreligger. Om ingen misstanke finns skrivs remissvar och patienten kan hänvisas till annan vårdgivare.
- Vid misstanke om systemisk mastocytos planeras patienten för grundutredning. Grundutredningen kan utföras på NHVe eller på patientens hemklinik (dock i samråd med NHVe för säkerställande av utredningens fullständighet).
- Vid fastställd diagnos genomförs en multidisciplinär bedömning på NHVe, som koordineras av ansvarig läkare/kontaktsjuksköterska. I denna fas ingår utredningar från flera specialiteter och professioner, vilka som deltar i utredningen beror på patientens specifika behov och vilka utredningar som eventuellt har genomförts i hemregionen. Utredningen omfattar bedömning av det multidisciplinära teamet. På NHVe träffar patienten kontaktsjuksköterska och registreras i det svenska mastocytosregistret. På NHVe finns det också förutsättningar för säkring av eventuella forskningsprover och/eller kvalitetsmätningar.
- Vid fastställd diagnos utförs även kompletterande utredning med radiologi och bentäthetsmätning. Dessa undersökningar kan utföras antingen på NHVe eller på patientens hemklinik.

Den multidisciplinära utredningen ligger till grund för:

- Behandlingsbeslut
- Patientinformation

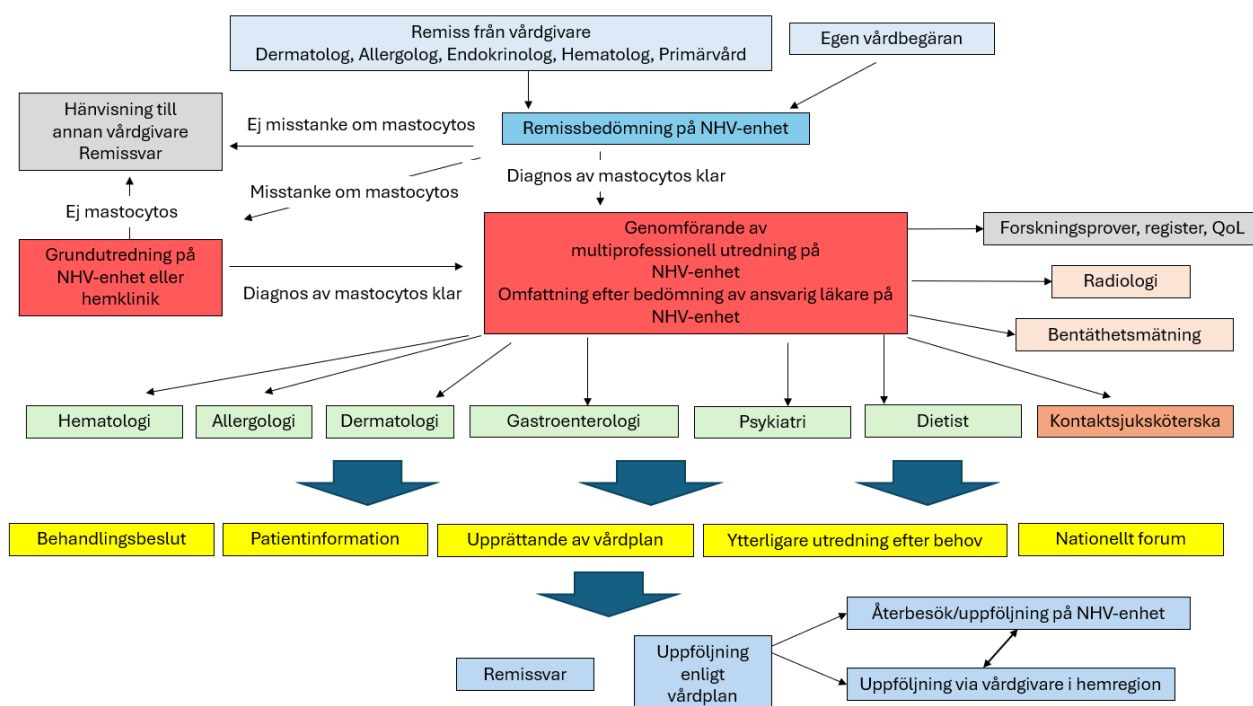
- Upprättande av individuell vård- och behandlingsplan
- Eventuellt ytterligare utredningar
- Falldiskussion i nationellt forum om det behövs

Efter den multidisciplinära utredningen följs patienten upp enligt vård- och behandlingsplanen, vilket kan ske på NHVe eller hos vårdgivare i hemregionen, beroende på vad NHVe bedömer är mest ändamålsenligt. Ett remissvar återkopplas till inremitterande instans.

Barn med kutan mastocytos har mycket sällan systemisk mastocytos. Barn med svåra symtom på grund av kutan mastocytos, t.ex. diffus kutan mastocytos, handläggs med stöd av NHV Svåra hudsymtom.

Barn som debuterar med mastocytosutslag senare under barndomen/tonåren och där systemisk mastocytos misstänks ska dock remitteras till NHVe för stöd kring åldersanpassad utredning samt upprättande av diagnosspecifik vård- och behandlingsplan. Den faktiska incidensen för barn med systemisk mastocytos är dock mycket låg, högst ett bekräftat fall per år nationellt.

Figur 1: Sakkunniggruppens förslag till vårdkedja för systemisk mastocytos



Förslag till särskilda villkor

Nedan följer sakkunniggruppens förslag till särskilda villkor. Nämnden för nationell högspecialiserad vård beslutar om vilka särskilda villkor som ska gälla för tillstånden. De generella villkoren regleras i Socialstyrelsens föreskrifter (HSLF-FS 2018:48) om nationell högspecialiserad vård. Sakkunniggruppen ansvarar för att ta fram förslag till särskilda villkor för respektive område. Förslagen ska återspegla definitionen och i viss mån vara vägledande vid tilldelning av tillstånd. De föreslagna särskilda villkoren för aktuellt tillstånd kan komma att justeras av nämnden när beslut om tillstånd fattas.

De villkor som anges under respektive rubrik ska vara unika funktioner som det definierade området kräver. Vård/kompetens/utrustning som tillhör standardutbudet och finns på alla sjukhus i Sverige behöver inte framgå som ett särskilt villkor.

Kritisk personalkompetens

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

- Specialistläkare i hematologi
- Specialistläkare i allergologi
- Specialistläkare i hud- och könssjukdomar
- Specialistläkare i medicinsk gastroenterologi och hepatologi
- Specialistläkare i psykiatri, psykolog eller hälso-och sjukvårdskurator
- Specialistläkare i klinisk patologi
- Kontaktsjuksköterska

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

- Administrativ resurs/koordinator
- Kompetens för att bedöma bentäthetsundersökning
- Dietist
- Tillgång till specialistläkare i hud- och könssjukdomar med kunskap inom mastocytos hos barn

Kritisk utrustning eller lokaler

- Tillgång till högkänslig metod för att diagnostisera KIT-mutation

Övriga villkor

- NHVe ska bidra till att forskning inom det aktuella sjukdomsområdet bedrivs.
- NHVe ska verka för strukturerad uppföljning av vårdområdet, t.ex. genom kvalitetsregister.
- NHVe ska ansvara för överrapportering till remitterande enheter och upprätta individuella vårdplaner.
- NHVe ska följa upp patientrapporterade mått.
- NHVe ska medverka i kontinuerlig uppdatering av nationella riktlinjer fastställda av Diagnosgruppen för Systemisk Mastocytos
- NHVe ska verka för att etablera ett nationellt forum för systemisk mastocytos för att diskutera komplexa fall.

Konsekvensanalys

Nedan följer sakkunniggruppens konsekvensanalys av sitt förslag till att koncentrera definierad vård.

De förslag som utarbetas inom arbetsprocessen för nationell högspecialiserad vård och som berör barn tar hänsyn till barnens perspektiv i enlighet med barnkonventionen¹. Socialstyrelsens beslut föregås av en bred remiss och beredning för att säkerställa att koncentration av den föreslagna vården inte ska ge stora negativa konsekvenser för hälso- och sjukvårdssystemet. Beredningsgruppen (B1) utgår från sakkunniggruppernas underlag och remissvaren för att göra en övergripande analys av systemeffekterna, framför allt gällande förmågan att bedriva akut sjukvård.

Inför nämndens beslut kommer Socialstyrelsen också att inhämta ett yttrande från en av regionerna utsedd beredningsgrupp (B2). Beredningsgruppen ska tillsammans representera följande perspektiv: länssjukvård, akut vård, universitetssjukhusvård och medicinsk fakultet. Systemkonsekvenser, t.ex. påverkan på akutsjukvården, patienttransporter samt utbildning och forskning, får beaktas vid en fördelning av tillståndet/tillstånden om det är för att säkerställa patientens bästa.

Eventuella konsekvenser av förslaget

Patient- och närståendeperspektiv

Genom att koncentrera vården till ett fåtal enheter med tydligt uppdrag och krav på multidisciplinär kompetens säkerställs att alla patienter får tillgång till rätt diagnostik, rätt behandling och korrekt uppföljning – oavsett var i landet de bor. De nationella enheterna får större vårdvolym och därmed mer vana av patientgruppen, vilket förväntas leda till förbättrad kvalitet i handläggningen, minskad risk för komplikationer och förbättrat utfall för landets alla patienter. Det ansvar för kunskapsspridning som kommer med NHV kan också bidra till att tiden till korrekt diagnos blir kortare.

Föreslagen koncentration förväntas ge ökad trygghet för patienten, eftersom ansvarsfördelningen blir tydligare och det kommer att finnas utpekade ingångar för patienterna nationellt. Förslaget främjar också en tydlig vårdkedja för patienterna.

Som det ser ut idag kan patienterna få olika, ibland bristfälliga, rekommendationer från olika aktörer, vilket skapar osäkerhet och gör det svårt att veta

¹ <https://www.regeringen.se/rapporter/2018/06/konventionen-om-barnets-rattigheter-s2018.010>

hur de på bästa sätt ska hantera sin sjukdom. Sakkunniggruppen anser att föreslagen koncentration kommer att bidra till att patienterna får korrekt, balanserad och sammanhållen information om sin sjukdom vilket leder till förbättrad livskvalitet. Patienter som tidigare varit sjukskrivna på grund av sin sjukdom kan återgå till arbete när de fått adekvat behandling.

En nackdel med förslaget är att patienter kan få resa längre för att komma till NHVe. Sakkunniggruppen anser dock att fördelarna med en koncentration överväger denna nackdel.

Det är endast ett fåtal barn som berörs av det aktuella förslaget, men i den genomlysning som genomförts av sakkunniggruppen har beaktande av barns bästa och rättigheter gjorts. Sakkunniggruppen anser att barnets rätt till liv och utveckling och rätt till hälsa och sjukvård är överordnat eventuella riskerna för diskriminering etc. vilket bl.a. redovisas genom resonemangen om varför vården ska koncentreras och hur många enheter i landet vården ska koncentreras till. Förslaget syftar till förbättrad vård och har vägts mot de eventuella inskränkningar som kan behöva göras i barnets rättigheter.

Kunskaps- och kompetensöverföring

Sakkunniggruppen bedömer att kunskapen hos NHVe kommer att öka eftersom de kommer att hantera fler patienter än idag. Till NHV-uppdraget hör också ansvar för spridning och upprätthållande av kunskap i landet. Således skapas bättre förutsättningar för kunskapsspridning om vården koncentreras via NHV-systemet. En generellt ökad medvetenhet om vårdområdet kan förväntas, vilket kan leda till att tiden till korrekt diagnos blir kortare för patientgruppen.

Sakkunniggruppen konstaterar att det kan vara en fördel att det är tydligt utpekade vilka enheter som är ansvariga för den nationella nivån. Detta är särskilt relevant för att säkerställa en långsiktig planering av kompetensförsörjning av nyckelkompetenser, till exempel vid pensionsavgångar.

Sakkunniggruppen ser att de negativa konsekvenserna blir minimala när det gäller kunskaps- och kompetensöverföring för de regioner som inte får tillstånd. Sakkunniggruppen ser vidare att det finns en risk för att remittenter tror att NHV-uppdraget omfattar hela vårdkedjan för den aktuella patientgruppen och därför inte tar ansvar för patienten på hemmaplan. Risken för detta skulle minska om alla patienter har en fast kontakt i sin hemregion. Utifrån det aktuella förslaget ska patienterna få en vård- och behandlingsplan efter genomförd bedömning på NHVe, vilket sannolikt kommer att leda till ökad kompetens hos remittenter.

Forskning och utbildning

Sakkunniggruppen bedömer att forskningen inom vårdområdet skulle stimuleras genom att alla patienter kommer till NHVe, på så sätt tillskapas ett större

populationsbaserat patientunderlag. Det ökar möjligheten att Sverige inkluderas i internationella läkemedelsstudier, och det skulle ge fler patienter chans att delta i sådana studier.

Förslaget underlättar även biobankning och därigenom prekliniska och translationella studier samt samarbeten utanför NHVe (nationellt såväl som internationellt), samt främjar genomförande av större studier. Även epidemiologiska studier underlättas genom att fler patienter inkluderas i det svenska mastocytosregistret. Det multidisciplinära arbetet på framtida NHVe öppnar också möjligheter för forskning för andra yrkeskategorier än läkare.

Även när det gäller utbildning är det positivt med en koncentration för att samla kunskap och erfarenhet av vårdområdet. Det blir tydligt vart någon som är intresserad kan vända sig om den vill lära sig mer inom området, exempelvis läkare som genomgår specialistutbildning.

Närliggande vård

Om denna vård koncentreras inom NHV-systemet kommer verksamheterna att synas tydligare, men sakkunniggruppen bedömer inte att andra patientgrupper kommer att trängas undan.

Akutsjukvård

Sakkunniggruppen bedömer inte att akutsjukvården kommer att påverkas i någon större utsträckning jämfört med idag, varken på sjukhus som får NHV-tillstånd eller på sjukhus som inte får det.

Vårdkedjan

Sakkunniggruppen bedömer att förslaget kommer att leda till att vårdkedjan för patientgruppen blir tydlig, vilket är positivt eftersom den i dagsläget inte är det. Genom att tydligt definiera ansvarsfördelning och kontaktvägar skapas en förbättrad överskådlighet för såväl patienter som remitter, vilket underlättar tillgången till rätt vård vid rätt tidpunkt.

Verksamhetsperspektiv

Sakkunniggruppen bedömer att ett NHV-uppdrag kan innebära en ökad robusthet och stabilitet gällande kompetensförsörjningen och minskad risk för att vården blir personbunden. Det blir också tydligare att det behöver finnas en struktur för upprätthållande av kompetensförsörjning och långsiktig planering av verksamheten. Med ett NHV-uppdrag kommer också ett tydligt ansvar för att upprätta kontinuitetsplaner för att kunna tillgodose vård för hela landets patienter.

Det är möjligt att en koncentration via NHV-systemet kommer att leda till ökad administration och ökade kostnader för de nationella enheterna, särskilt inledningsvis då struktur och rutiner behöver utvecklas (remissmallar, inrapportering m.m.). Sakkunniggruppen bedömer dock att de hälsoekonomiska vinsterna med koncentration av vården för systemisk mastocytos väger tyngre. Tidig och korrekt diagnos minskar behovet av upprepade och ofta

onödiga vårdkontakter och utredningar i primär- och specialistvård. Genom att samordna resurser till fem NHVe säkerställs att diagnostik och behandling sker effektivt, med rätt kompetens och med adekvat användning av resurser – inklusive avancerade och kostsamma terapier som kräver noggrann indikation. Multidisciplinär bedömning och strukturerad uppföljning kan även minska risken för felbehandling och komplikationer, vilket i sin tur leder till färre akuta vårdtillfällen och kortare sjukskrivningsperioder. För samhället innebär detta minskade direkta vårdkostnader, men även minskad produktionsförlust och förbättrad livskvalitet för patienterna. En koncentrerad vårdstruktur möjliggör dessutom bättre kunskap om och förbättrad kostnadskontroll över nya, dyra läkemedelsbehandlingar.

För att arbetet på NHVe ska fungera optimalt ser sakkunniggruppen också att det behöver finnas koordinator och kontaktsjuksköterska på de nationella enheterna.

Sjuktransporter

Det kan bli en längre resa för patienter som ska till planerade besök på NHVe. De flesta patienter behöver dock inte sjuktransport utan reser med vanliga transportmedel, och det är inte aktuellt med akuta sjuktransporter för patientgruppen. Sakkunniggruppen bedömer således att sjuktransporter inte kommer att påverkas i någon större utsträckning jämfört med idag.

Övriga kommentarer

Den medicinska behandlingen kan komma att förändras i framtiden vad gäller intensitet, komplexitet och monitorering. Det finns en möjlighet att nya läkemedel introduceras och implementeras i större omfattning.

Uppföljning och utvärdering

Nedan följer sakkunniggruppens förslag till uppföljningsmått för årlig rapportering av den definierade vården. Syftet med den årliga rapporteringen är att tillgängliggöra resultat för vård som gjorts tillståndspliktig. Uppföljningsmått som rapporteras ska för varje vårdområde vara ett mindre antal (totalt cirka 5–10) och demografiskt beskriva patientpopulationen, tillgänglighet till vården, resultat, hur patienterna skattar vården och sin hälsa samt informationsöverföring.

Uppföljningsmått genomarbetas och fastställs av Socialstyrelsen i dialog med framtida tillståndsinnehavare. Tillståndsinnehavarna av nationell högspecialiserad vård ansvarar för inlämning av årsrapporter till Socialstyrelsen samt uppföljning av sina verksamheter (egenkontroller). Socialstyrelsen ansvarar för fördjupad uppföljning av tillstånden inom nationell högspecialiserad vård.

Sakkunniggruppen föreslår följande uppföljningsmått:

- Bakgrundsmått
 - Antal patienter (totalt samt fördelat på juridiskt kön och hemregion)
 - Tid från första symptom till diagnos
- Tillgänglighetsmått
 - Tid från remiss till första bedömning på NHVe
- Resultatmått
 - Andel patienter som behöver en utredning (fördelat på hemort/NHVe)
 - Antal genomförda multidisciplinära bedömningar
- Patientrapporterade mått
 - Andel patienter som följts upp med avseende på livskvalitet
 - Patientnöjdhet
- Överrapporteringsmått
 - Andel patienter med indolent systemisk mastocytos som fått en diagnosspecifik behandlings- och vårdplan
 - Överrapportering till remittent

Referenser

Sakkunniggruppen har inte genomfört någon strukturerad litteratursökning som undersöker frågeställningen om koncentration av viss vård inom området mastocytos. Sakkunniggruppens bedömning utgår från internationell utblick, klinisk erfarenhet och kunskap om den svenska sjukvårdens struktur inom området.

1. Bergström A, Hägglund H, Berglund A, Nilsson G, Lambe M. Epidemiology of mastocytosis: a population-based study (Sweden). *Acta Oncol.* 2024 Feb 21;63:44-50.
2. Jørgensen MP, Øvlisen AK, Jensen JF, El-Galaly TC, Dalager MG, Vestergaard H et al. Prevalence and incidence of mastocytosis in adults: a Danish nationwide register study. *Eur J Epidemiol.* 2025 Jan;40(1):43-53.
3. Svensk Förening för Hematologi. Systemisk mastocytos. Nationella riktlinjer fastställda av Diagnosgruppen för systemisk mastocytos (2022-04-19). Hämtad 2025-06-27 från: <https://www.sfhem.se/upl/files/201814.pdf>
4. Ungerstedt J, Ljung C, Klimkowska M, Gülen T. Clinical Outcomes of Adults with Systemic Mastocytosis: A 15-Year Multidisciplinary Experience. *Cancers (Basel).* 2022 Aug 16;14(16):3942.
5. Levedahl KH, Nilsson A, Ungerstedt J, Hedström M. Living with systemic mastocytosis: Balancing between vulnerability and resilience: A qualitative study. *Eur J Oncol Nurs.* 2022 Oct;60:102172.

Deltagare i sakkunniggrupp

Samverkansregion	Namn och specialistkompetens
Göteborg	Teet Pullerits (specialist inom allergologi)
Linköping	Johanna Ungerstedt (specialist inom hematologi)
Lund/Malmö	Evangelia Baimpa (specialist inom hematologi)
Stockholm	Maria Karlsson (specialist inom hud- och könssjukdomar)
Umeå	Ulrica Bergström, strateg universitetssjukvård Region Västerbotten (ej medverkat i sakkunniggruppens arbete, men konsulterades innan underlaget färdigställdes)
Uppsala/Örebro	Mattias Mattsson (specialist inom hematologi)
Patientföreträdare	Karin Högvall

Om nationell högspecialiserad vård

Den 1 juli 2018 genomfördes ändringar i hälso- och sjukvårdslagen (2017:30), HSL, som innebär en ny beslutsprocess för den nationella högspecialiserade vården. I 2 kap. 7 § HSL definieras nationell högspecialiserad vård som offentligt finansierad hälso- och sjukvård som behöver koncentreras till en eller flera enheter men inte till varje sjukvårdsregion för att kvaliteten, patientsäkerheten och kunskapsutvecklingen ska kunna upprätthållas och ett effektivt användande av hälso- och sjukvårdens resurser ska kunna uppnås.

Vid bedömningen av om en åtgärd ska utgöra nationell högspecialiserad vård ska hänsyn särskilt tas till om vården är komplex eller sällan förekommande och om den kräver en viss volym, multidisciplinär kompetens eller stora investeringar eller medför höga kostnader (se 7 kap. 5 § HSL).

Syftet med att koncentrera den högspecialiserade vården nationellt är att det ska leda till ökad kvalitet och säkerhet för patienterna. En ökad samordning av specialiserade sjukvårdsinsatser bör även ge bättre förutsättningar för en jämlik vård i hela landet och ett mer effektivt resursutnyttjande.

För vården innebär denna nivåstrukturering en möjlighet att profilera sig inom olika områden och bygga upp olika specialistcentra. Ett större patientunderlag för en högspecialiserad verksamhet skapar nödvändiga förutsättningar för att bedriva hög-kvalitativ forskning, utbildning och rekrytera spetskompetens.

Socialstyrelsen samarbetar med regionernas system för kunskapsstyrning i hälso- och sjukvård och engagerar profession och patientrepresentanter i arbetet med att definiera vilken vård som ska anses vara av nationell karaktär.

Hänsyn ska tas till hela vårdkedjan. Riktlinjer, vårdprogram, vårdresultat och register-data ska beaktas i definition av vårdområden och framtagande av kunskapsunderlag för nationell högspecialiserad vård.

Arbetsprocessen för att nivåstrukturera vården på nationell nivå består av åtta steg:



Representanterna i nationella programområdet (NPO) förväntas ha särskilt god kunskap inom sitt vårdområde för att kunna ge underlag till steg 1 i arbetsprocessen. NPO ansvarar för uppgiften att ta fram förslag på vårdområden som ska genomlysas samt att ge förslag på personer till de sakkunniggrupper som i steg 2 tar fram underlag inför beslut om nationell högspecialiserad vård.

NPO ska inhämta kunskapsläget nationellt och internationellt och därefter föreslå områden som skulle kunna utgöra nationell högspecialiserad vård. För att stödja arbetet med att ta fram förslag på områden (t.ex. en diagnostisk metod, ett kirurgiskt ingrepp, en avancerad medicinsk behandling, en rehabiliterande insats) vid ett visst hälso- eller sjukdomstillstånd har Socialstyrelsen tagit fram kriterier som arbetet ska utgå ifrån.

Sakkunniggruppens huvuduppdrag är att beskriva den eller de delar i vårdkedjan som är aktuell för nationell högspecialiserad vård samt rekommendera hur många enheter denna vård bör bedrivas på. Sakkunniga ska ha ett nationellt perspektiv med patientens bästa som främsta målsättning. Patientföreträdaren bidrar med patient- och närståendeperspektivet i sakkunniggruppens arbete och står bakom förslaget. I enlighet med barnkonventionen ska sakkunniggruppen tydliggöra vilken påverkan förslaget har på barn när så är relevant.

Sakkunniggruppernas underlag skickas ut på en bred remiss. Socialstyrelsen sammanställer inkomna synpunkter och därefter kan sakkunniggruppen komplettera sitt underlag eller göra eventuella förtydliganden.

Sakkunniggruppens underlag och remissvar lämnas över till en beredningsgrupp vars uppdrag är att säkerställa att koncentration av den föreslagna vården inte ska ge stora negativa konsekvenser för hälso- och sjukvårdssystemet.

Efter beredning beslutar Socialstyrelsen vilken vård som ska nivåstruktureras samt antalet enheter i landet som får bedriva den tillståndspliktiga vården.

Nämnden för nationell högspecialiserad vård beslutar om vilken/vilka region/regioner som ska få bedriva definierad vård på nationell nivå. Inför nämndens beslut kommer Socialstyrelsen också att inhämta ett yttrande från en av regionerna utsedd beredningsgrupp.