Neuromuskulära sjukdomar

Uppföljningsmått för årlig uppföljning av nationell högspecialiserad vård

Socialstyrelsen

Innehåll

Årlig uppföljning av nationell högspecialiserad vård.....3
Förteckning över uppföljningsmått 5
Uppföljningsmått för tillståndsområde neuromuskulära sjukdomar 6
Versionshistorik..... 16
Bilaga 1. Definitionen av tillståndsområde neuromuskulära sjukdomar 17
Bilaga 2. Ytterligare specifikation av diagnoser inom NHV-definitionen ... 18

Årlig uppföljning av nationell högspecialiserad vård

Lagen för en ny beslutsprocess för den högspecialiserade vården gick igenom den 1 juli 2018. Syftet med nationell högspecialiserad vård är att koncentrera avancerad hälso- och sjukvård till upp till fem enheter i landet för att höja den medicinska kompetensen, stärka patientsäkerheten och öka effektiviteten.

Som en del i Socialstyrelsens arbete med nationell högspecialiserad vård ingår årlig uppföljning av de nationella enheter som har tillstånd att bedriva nationell högspecialiserad vård. Enligt propositionen ska ett litet antal (5–10 stycken) indikatorer och bakgrundsmått följas upp för varje vårdområde. Uppföljningsmåtten ska grunda sig i den egenkontroll som de nationella vårdenheterna utför och företrädesvis tas från kvalitetsregister eller patientadministrativa system. Uppföljningsmåtten visualiseras på Socialstyrelsens hemsida.

I detta dokument redovisas uppföljningsmått för tillståndsområde neuromuskulära sjukdomar. Uppföljningsmåtten inom årlig uppföljning av nationell högspecialiserad vård faller inom kategorierna bakgrundsmått, tillgänglighetsmått, resultatmått, patientrapporterade mått och överrapporteringsmått.

Bakgrundsmått

Bakgrundsmått ger en bild av antal patienter och antal behandlingar inom nationell högspecialiserad vård, ålder och kön på patienterna, samt var patienterna kommer ifrån. De kan också visa vårdtid eller hur svårt sjuka patienterna är. Data samlas in årligen för att kunna följa utveckling, remitteringsmönster och patientfördelning inom nationell högspecialiserad vård. Till skillnad från övriga uppföljningsmått finns det ingen önskvärd riktning på bakgrundsmåtten. I den årliga uppföljningen av NHV utarbetas 1–5 bakgrundsmått per tillståndsområde.

Tillgänglighetsmått

Tillgänglighetsmått är uppföljningsmått som visar tillgänglighet till den nationellt högspecialiserade vården. Exempel på tillgänglighetsmått kan vara hur stor andel av remitterade patienter som får ett besök vid en nationell vårdenhet inom rekommenderad tid, eller hur lång tid en patient får vänta på behandling. Det kan också handla om i vilken mån en nationell vårdenhet måste remittera patienter till annan nationell vårdenhet. Tillgänglighetsmått har en önskvärd riktning som vårdenheterna ska arbeta mot, till exempel att en så hög andel av patienterna som möjligt behandlats inom rekommenderad tid. Dessa mått beror på en rad faktorer som vårdgivaren ibland inte kan påverka, till exempel hur sjuk patienten är när hen remitteras, tillgång till organ för transplantation eller att patienten vill skjuta upp behandlingen. Resultaten behöver tolkas med det i åtanke. 1–2 tillgänglighetsmått utarbetas per tillståndsområde.

Resultatmått

Resultatmått visar hur det går för patienterna, så som exempelvis överlevnad, återinläggning eller komplikationer efter ett ingrepp. Likt tillgänglighetsmått har resultatmåtten en önskvärd riktning som vårdenheterna ska arbeta mot. Dessa resultat beror på en rad faktorer som vårdgivaren ibland inte kan påverka, till exempel hur sjuka patienterna är vid remittering. Resultaten behöver tolkas med det i åtanke. Det kan vara svårt att ta fram några få övergripande resultatmått som speglar vård för samtliga patienter inom definitionen. Måtten kan därför aldrig ersätta vårdenheternas egna kvalitetsuppföljningar och resultat från eventuella kvalitetsregister. 1–3 resultatmått utarbetas per tillståndsområde.

Patientrapporterade mått

Patientrapporterade mått, PROM och PREM, syftar till att öka patientdelaktigheten inom vården. PROM (Patient Reported Outcome Measures) är mått som visar hur patienterna själva skattar sin sjukdom och hälsa efter viss vård, medan PREM (Patient Reported Experience Measures) är mått som mäter patientens upplevelse av och tillfredsställelse med vården. Patientrapporterade utfall är viktiga eftersom de ger ett patientperspektiv på vården, som inte alltid fångas av kliniska mått. Även om kliniska utfall som sjuklighet och dödlighet är viktiga för patienterna så visar de inte hur patienterna mår eller vad de vill ha ut av en behandling. Patientrapporterade mått har en önskvärd riktning som vårdenheterna ska arbeta mot. Minst ett patientrapporterat mått utarbetas per tillståndsområde.

Överrapporteringsmått

Dessa uppföljningsmått syftar till att förbättra vårdkedjan för patienter som vårdas inom nationell högspecialiserad vård, säkerställa en trygg övergång till vården i patientens hemregion och öka patientsäkerheten. De kan också främja samverkan mellan tillståndsinnehavare och remittent, exempelvis genom att visa om tillståndsinnehavarna återrapporterar patienten till hemortsläkare eller remitterande sjukhus, och i så fall hur. Ett annat exempel är att visa andelen patienter som får en individuell vårdplan vid utskrivning. Måtten har en önskvärd riktning som vårdenheterna ska arbeta mot. Minst ett överrapporteringsmått utarbetas per tillståndsområde.

Förteckning över uppföljningsmått

Tabellen nedan visar samtliga uppföljningsmått för årlig uppföljning av nationell högspecialiserad vård (NHV) inom tillståndsområde neuromuskulära sjukdomar. Den vård som ingår i NHV-definitionen redovisas i bilaga 1.

Tabell 1. Uppföljningsmått för tillståndsområde neuromuskulära sjukdomar

ID	Namn	Kategori
B1	Antal patienter	Bakgrundsmått
B2	Antal patienter som genomgått diagnostisk utredning eller bedömning avseende diagnos	Bakgrundsmått
B3	Antal diagnostiska patologiutredningar	Bakgrundsmått
B4	Antal tolkningar av helgenom/helexomsekvensering	Bakgrundsmått
B5	Sjukdomsmodifierande behandling	Bakgrundsmått
T1	Tid till diagnostisk utredning	Tillgänglighetsmått
T2	Tid till teambedömning vid nybesök	Tillgänglighetsmått
R1	Andel patienter som fått diagnos	Resultatmått
P1	Patienters upplevelse av att vården har anpassats efter deras behov och önskemål	Patientrapporterat mått
Ö1	Individuell vårdplan	Överrapporteringsmått

Inrapporteringsperiod

Data för uppföljningsmåtten som beskrivs i detta dokument rapporteras in i aggregerad form av NHV-enheterna, och detta sker årligen under mars månad. Inrapporteringen avser det föregående årets resultat, vilket också är det som visas ut på myndighetens hemsida.

Mätperioden (behandlingsåret eller det år en patient besökt NHV-enheten) är det år som uppföljningsmåttet redovisas för. I detta dokument kommer mätperioden vara det föregående året vid inrapportering, exempelvis rapporteras data i mars 2025 för patienter som vårdats vid NHV-enheten under hela 2024. I vissa fall behöver patienterna följas upp under en längre tid och mätperioden för dessa mått kan då sträcka sig längre tillbaka i tiden.

Visualisering på Socialstyrelsens hemsida

På myndighetens hemsida[1] redovisas inrapporterade data dels för hela riket och dels per NHV-enhet.

Den information om uppföljningsmåtten som visas ut i anslutning till resultatdiagrammen på webbsidan för årlig uppföljning av NHV är markerad med en asterisk (*) i tabellerna i detta dokument.

[1] https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/regler-och-riktlinjer/nationell-hogspecialiserad-vard/arlig-uppfoljning/

Uppföljningsmått för tillståndsområde neuromuskulära sjukdomar

Bakgrundsmått 1

B1	Antal patienter
Mått*	Antal patienter som bedömts eller behandlats av NHV-enhet inom definitionen för neuromuskulära sjukdomar.
Mätenhet	Antal
Syfte*	Att få en bild av det totala antalet patienter. Att kunna följa utvecklingen, remitteringsmönster och patientfördelning inom nationell högspecialiserad vård.
Kategori	Bakgrundsmått
Datakälla*	Lokal datakälla
Felkällor och begränsningar*	
Teknisk beskrivning*	Antal patienter som bedömts eller behandlats någon gång under året inom NHV-definitionen för neuromuskulära sjukdomar. *Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.* I detta bakgrundsmått är mätenheten antal enskilda patienter totalt. Antal patienter redovisas separat för barn (0–17 år) och vuxna (från 18 år och uppåt).
Redovisningsnivåer och fördelningar	Riket, NHV-enhet, hemregion (folkbokföringsadress), kön, barn/vuxna
Kommentar	Resultat avseende undertillstånd för barn och ungdomar samt undertillstånd för riktade utredningar av metabola/mitokondriella sjukdomar rapporteras endast av Region Stockholm och Västra Götalandsregionen som har dessa tillstånd.
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år 2024 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 april tom. 31 december 2023. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter som bedömts/behandlats under föregående år (1 januari–31 december).

Bakgrundsmått 2

B2	Antal patienter som genomgått diagnostisk utredning eller bedömning avseende diagnos
Mått*	Antal patienter inom definitionen som genomgått diagnostisk utredning eller bedömning avseende diagnos.
Mätenhet	Antal
Syfte*	Att få en bild av antalet patienter med misstänkt neuromuskulär sjukdom där NHV-enheten är involverad i diagnostiken.
Kategori	Bakgrundsmått
Datakälla*	Lokal datakälla
Felkällor och begränsningar*	
Teknisk beskrivning*	Antal patienter som någon gång under året genomgått diagnostisk utredning eller bedömning avseende diagnos inom NHV-definitionen för neuromuskulära sjukdomar. *Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.* I detta bakgrundsmått är mätenheten antal enskilda patienter som genomgått diagnostisk utredning eller bedömning och bland dem antal patienter som utreds för misstänkt metabol/mitokondriell sjukdom. Antal patienter redovisas separat för barn (0–17 år) och vuxna (från 18 år och uppåt).
Redovisningsnivåer och fördelningar	Riket, NHV-enhet, barn/vuxna, antal metabola/mitokondriella utredningar
Kommentar	Resultat avseende undertillstånd för barn och ungdomar samt undertillstånd för riktade utredningar av metabola/mitokondriella sjukdomar rapporteras endast av Region Stockholm och Västra Götalandsregionen som har dessa tillstånd.
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år 2024 för patienter som utretts inom NHV-tillståndet från 1 april tom. 31 december 2023. Därefter inrapporteras årligen i mars patienter som utretts under föregående år (1 januari–31 december).

Bakgrundsmått 3

B3	Antal diagnostiska patologiutredningar
Mått*	Antal diagnostiska patologiutredningar med muskelbiopsi inom definitionen för neuromuskulära sjukdomar.
Mätenhet	Antal
Syfte*	Att få en bild av antalet diagnostiska patologiutredningar med muskelbiopsi.
Kategori	Bakgrundsmått
Datakälla*	Lokal datakälla
Felkällor och begränsningar*	
Teknisk beskrivning*	Antal diagnostiska patologiutredningar med muskelbiopsi som genomförts någon gång under året inom NHV-definitionen för neuromuskulära sjukdomar. *Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.*
Redovisningsnivåer och fördelningar	Riket, NHV-enhet.
Kommentar	
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år 2024 för patienter (utlämnade svar) inom NHV-tillståndet från 1april tom. 31 december 2023. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter (utlämnade svar) under föregående år (1 januari–31 december).

Bakgrundsmått 4

B4	Antal tolkningar av helgenom/helexomsekvensering
Mått*	Antal tolkningar av helgenom/helexomsekvensering inom definitionen för neuromuskulära sjukdomar.
Mätenhet	Antal
Syfte*	Att få en bild av antalet tolkningar av helgenom/helexomsekvensering.
Kategori	Bakgrundsmått
Datakälla*	Lokal datakälla
Felkällor och begränsningar*	
Teknisk beskrivning*	Totalt antal tolkningar av helgenom/helexomsekvensering som genomförts någon gång under året inom NHV-definitionen för neuromuskulära sjukdomar. Med tolkning avses tolkning av genotyp, dvs. bioinformatisk filtrering och tolkning av funna varianter. *Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.*
Redovisningsnivåer och fördelningar	Riket, NHV-enhet.
Kommentar	
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år 2024 för patienter (utlämnade svar) inom NHV-tillståndet från 1 april tom. 31 december 2023. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter (utlämnade svar) under föregående år (1 januari–31 december).

Bakgrundsmått 5

B5	Sjukdomsmodifierande behandling
Mått*	Antal patienter som står på sjukdomsmodifierande behandling vid NHV-enheten.
Mätenhet	Antal
Syfte*	Att få en bild av antalet patienter med neuromuskulär sjukdom som står på sjukdomsmodifierande behandling inom NHV.
Kategori	Bakgrundsmått
Datakälla*	Lokal datakälla
Felkällor och begränsningar*	
Teknisk beskrivning*	Totalt antal patienter som under året påbörjat eller står på sjukdomsmodifierande behandling (såsom genetisk och stamcellsbehandling och enzymsubstitution) under uppföljning av NHV-enhet. *Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.*
Redovisningsnivåer och fördelningar	Riket, NHV-enhet.
Kommentar	
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år 2024 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 april tom. 31 december 2023. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter under föregående år (1 januari–31 december).

Tillgänglighetsmått 1

T1	Tid till diagnostisk utredning
Mått*	Tid från att patienten remitteras till NHV-enhet till diagnostisk utredning vid NHV-enhet.
Mätenhet	Tid i antal dagar
Syfte*	Att säkerställa att patienter får vård i tid.
Riktning	Lågt värde eftersträvas
Kategori	Tillgänglighetsmått
Typ av mått	Processmått
Datakälla*	Lokal datakälla
Felkällor och begränsningar*	Patientvald väntan och olika former av remisshantering mellan regioner är faktorer utanför NHV-enheten som kan påverka tiden. I måttet ingår ej remisser inom och mellan NHV-enheter.
Teknisk beskrivning*	Måttet beräknas genom att ta antal dagar från registrerad remiss till diagnostisk utredning av patienten vid NHV-enhet. För måttet redovisas tid i dagar (medelvärde och standardavvikelse, 10:e percentil, median, 90:e percentil), uppdelat på barn (0–17 år) och vuxna (från 18 år och uppåt). Vid inrapportering anges också totalantalet (N) patienter data är baserade på. *Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.*
Redovisningsnivåer och fördelningar	Riket, NHV-enhet, barn/vuxna
Kommentar	Resultat avseende undertillstånd för barn och ungdomar samt undertillstånd för riktade utredningar av metabola/mitokondriella sjukdomar rapporteras endast av Region Stockholm och Västra Götalandsregionen som har dessa tillstånd.
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år 2025 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 januari tom. 31 december 2024. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter under föregående år (1 januari–31 december).

Tillgänglighetsmått 2

T2	Tid till teambedömning vid nybesök
Mått*	Tid från att patienten remitteras till NHV-enhet till teambedömning vid NHV-enhet.
Mätenhet	Tid i antal dagar
Syfte*	Att säkerställa att patienter får vård i tid.
Riktning	Lågt värde eftersträvas
Kategori	Tillgänglighetsmått
Typ av mått	Processmått
Datakälla*	Lokal datakälla
Felkällor och begränsningar*	Patientvald väntan och olika former av remisshantering mellan regioner är faktorer utanför NHV-enheten som kan påverka tiden. I måttet ingår ej remisser inom och mellan NHV-enheter.
Teknisk beskrivning*	Måttet beräknas genom att ta antal dagar från registrerad remiss till teambedömning vid NHV-enhet (nybesök). För måttet redovisas tid i dagar (medelvärde och standardavvikelse, 10:e percentil, median, 90:e percentil), uppdelat på barn (0–17 år) och vuxna (från 18 år och uppåt). Vid inrapportering anges också totalantalet (N) patienter data är baserade på. *Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.*
Redovisningsnivåer och fördelningar	Riket, NHV-enhet, barn/vuxna
Kommentar	Resultat avseende undertillstånd för barn och ungdomar samt undertillstånd för riktade utredningar av metabola/mitokondriella sjukdomar rapporteras endast av Region Stockholm och Västra Götalandsregionen som har dessa tillstånd.
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år 2025 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 januari tom. 31 december 2024. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter under föregående år (1 januari–31 december).

Resultatmått

R1	Andel patienter som fått diagnos
Mått*	Andel patienter som har fått en neuromuskulär diagnos under året.
Mätenhet	Andel i procent
Syfte*	Måttet avser att mäta i vilken mån patienterna får en neuromuskulär diagnos.
Kategori	Resultatmått
Typ av mått	Resultatmått
Datakälla*	Lokal datakälla
Felkällor och begränsningar*	Allmänt hälsotillstånd och sjukdomsgrad kan variera mellan patienter, vilket kan påverka resultatet. Avsaknad av neuromuskulär diagnos kan innebära att sådan uteslutits, varpå en låg andel inte nödvändigtvis innebär ett dåligt resultat.
Teknisk beskrivning*	Alla patienter som genomgått diagnostisk utredning eller bedömts avseende diagnos (populationen i bakgrundsmått 2) inom definitionen under året före inrapporteringsåret ingår i måttet. Måttet avser mäta andelen av dessa patienter som erhållit diagnos. Erhållen diagnos kan innebära bekräftelse eller ytterligare specificering av eventuell diagnos i remissen. Måttet redovisas uppdelat på barn (0–17 år) och vuxna (från 18 år och uppåt). *Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1, och NHV-enheternas ytterligare specifikation redovisas i Bilaga 2.*
Täljare:	Antal patienter, enligt nämnaren, som fått neuromuskulär diagnos
Nämnare:	Alla patienter som genomgått diagnostisk utredning eller bedömts avseende diagnos inom definitionen under föregående år
Redovisningsnivåer och fördelningar	Riket, NHV-enhet, barn/vuxna
Kommentar	Resultat avseende undertillstånd för barn och ungdomar samt undertillstånd för riktade utredningar av metabola/mitokondriella sjukdomar rapporteras endast av Region Stockholm och Västra Götalandsregionen som har dessa tillstånd.
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år 2024 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 april tom. 31 december 2023. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter under föregående år (1 januari–31 december).

Patientrapporterat mått

P1	Patienters upplevelse av att vården har anpassats efter deras behov och önskemål
Mått*	Andel patienter som upplever att vården har anpassats efter deras behov och önskemål.
Mätenhet	Andel i procent
Syfte*	Att mäta patientens upplevelse av vården, delaktighet/inflytande och möjlighet att påverka besluten i den egna vården.
Riktning	Ett högt värde är eftersträvansvärt.
Kategori	Patientrapporterat mått
Typ av mått	Resultatmått
Datakälla*	Lokal datakälla
Felkällor och begränsningar*	
Teknisk beskrivning*	Måttets population är samtliga patienter som vårdats inom definitionen under året (enligt mått B1). Alla patienter som vårdats inom NHV för neuromuskulära sjukdomar får möjlighet att svara på en patientenkät angående hur de upplever vården. I enkäten ombeds patienten bland annat att svara på hur väl påståendet "Jag upplever att vården på NHV-enheten har anpassats efter mitt (eller mitt barns) behov och önskemål" stämmer. De svarsalternativ som finns är följande: • Stämmer inte alls • Stämmer ganska dåligt • Stämmer ganska bra • Stämmer helt • Vet inte Täljare: Antal patienter, enligt nämnaren, som svarat "stämmer helt" eller "stämmer ganska bra". Nämnare (barn): Antal patienter 0–17 år som vårdats under behandlingsåret (året innan inrapportering) inom definitionen och besvarat enkäten. Nämnare (vuxna): Antal patienter från 18 år som vårdats under behandlingsåret (året innan inrapportering) inom definitionen och besvarat enkäten. Enheterna ska även rapportera svarsfrekvensen (antal patienter som besvarat enkäten/antal som fått enkäten) samt andel patienter som har fått enkäten av samtliga som har vårdats. *Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.*
Redovisningsnivåer och fördelningar	Riket, NHV-enhet.
Kommentar	Resultat avseende undertillstånd för barn och ungdomar samt undertillstånd för riktade utredningar av metabola/mitokondriella sjukdomar rapporteras endast av Region Stockholm och Västra Götalandsregionen som har dessa tillstånd.
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år 2025 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 januari tom. 31 december 2024. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter under föregående år (1 januari–31 december).

Överrapporteringsmått

Ö1	Individuell vårdplan
Mått*	Andel bedömda eller behandlade patienter som erhåller en individuell vårdplan.
Mätenhet	Andel i procent
Syfte*	Att säkerställa att patienten får en individuell vårdplan och mäta förekomsten av multiprofessionella bedömningar som ligger till grund för vårdplanen.
Riktning	Ett högt resultat för uppföljningsmåttet är att föredra
Kategori	Överrapporteringsmått
Typ av mått	Processmått
Datakälla*	Lokal datakälla
Felkällor och begränsningar*	
Teknisk beskrivning*	Måttet innefattar samtliga patienter som bedömts eller behandlats någon gång under året inom NHV-definitionen för viss neuromuskulär sjukdom. Av dessa redovisas andelen som fått (A) en individuell vårdplan, och (B) andelen som har fått en multiprofessionell bedömning.
Täljare:	A, Antal patienter, enligt nämnaren, som har fått en individuell vårdplan. B, Antal patienter, enligt nämnaren, som har fått en multiprofessionell bedömning.
Nämnare:	Totalt antal patienter med viss neuromuskulär sjukdom inom NHV-definitionen som bedömts eller behandlats under året som föregår inrapporteringsåret.
Redovisningsnivåer och fördelningar	Riket, NHV-enhet.
Kommentar	
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år 2024 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 april tom. 31 december 2023. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter under föregående år (1 januari–31 december).

Versionshistorik

Version	Ändring	Datum
1.0	Dokumentet är nytt	2023-02-16
2.0	Gjort ett mindre förtydligande i tekniska beskrivningen i mått B2. Gjort ett mindre förtydligande angående inrapporteringen i mått B3.	2023-02-17
3.0	Lagt till patientrapporterat mått, som mäter andel patienter som upplever att vården på NHV-enheten har anpassats efter deras behov och önskemål. Mindre justeringar av terminologin har också gjorts.	2023-12-13
4.0	I samband med första inrapportering har några mått justerats: • Tid till bedömning har delats upp i två mått, där T1 är tid till diagnostisk utredning och T2 är Tid till teambedömning vid nybesök, båda måtten redovisas uppdelat på barn och vuxna. • Mått R1 redovisas uppdelat på barn och vuxna. • I mått Ö1 har täljare och nämnare förtydligats	2024-05-23
4.1	Förtydligande av mått P1	2024-11-14
4.2	Förtydligande av mått Ö1	2025-01-17

Ny huvudversion upprättas varje gång uppföljningsmått uppdaterats (om mått justerats, lagts till eller tagits bort). Sådana förändringar ska vara avstämda med tillståndsinnehavarna och de noteras i versionshistoriken. Ny version publiceras på webben.

Ny delversion upprättas om endast mindre justeringar av terminologi etc. har gjorts.

Bilaga 1. Definitionen av tillståndsområde neuromuskulära sjukdomar

Följande utgör nationell högspecialiserad vård

Muskelbiopsidiagnostik (patologiutredning) och tolkning av helgenom/ helexom sekvensering i samband med utredning av misstänkt neuromuskulär sjukdom.

Bedömning och eventuell fortsatt diagnostisk utredning, vid misstänkt neuromuskulär sjukdom där diagnos inte kunnat fastställas.

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.

Bedömning och upprättande av uppföljningsplan efter behov vid *viss neuromuskulär sjukdom*.

Rekommendation om och uppföljning av sjukdomsmodifierande behandling (såsom genetisk och stamcellsbehandling och enzymsubstitution) när sådan är aktuell vid *viss neuromuskulär sjukdom*.

Med *viss neuromuskulär sjukdom* avses exempelvis men inte uteslutande personer med

- ärftliga motorneuronsjukdomar såsom spinal muskelatrofi
- ovanliga och/eller komplexa fall av polyneuropatier; ärftliga former samt immunologiskt medierade former som är behandlingsrefraktära
- primära icke-inflammatoriska muskelsjukdomar
- neuromuskulära transmissionsrubbningar; ärftliga former, immunologiskt medierade former som är behandlingsrefraktära samt myastenia gravis hos barn
- metabola/mitokondriella muskelsjukdomar samt jonkanalssjukdomar med neuromuskulär manifestation.
- ataxisjukdomar med neuromuskulära manifestationer såsom Friedreich ataxi.

Definition av den vård inom neuromuskulära sjukdomar som ska utgöra nationell högspecialiserad vård. Avgränsning från ovanstående: Patienter diagnosticerade med amyotrofisk lateral skleros (ALS) bedöms och behandlas generellt inom regionala ALS-team.

Bilaga 2. Ytterligare specifikation av diagnoser inom NHV-definitionen

Nationell högspecialiserad vård för barn och ungdomar med neuromuskulära sjukdomar

Bakgrund

Socialstyrelsen har beslutat (2022-03-09 Dnr 8.9-32412/2021) att viss vård av neuromuskulära sjukdomar från och med 1 april 2023 kommer att vara tillståndspliktig. När det gäller barn och ungdomar samt avseende riktade utredningar av metabola och mitokondriella sjukdomar är beslutet att vården skall koncentreras till Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg och Karolinska Universitetssjukhuset i Solna.

Definition

Med neuromuskulär sjukdom avses sjukdomar med primär sjukdomsprocess som engagerar framhornsceller i ryggmärgen, perifera nerver, övergången mellan nerv och muskel och muskelfibern. Det finns idag närmare 200 enskilda genetiska orsaker men orsaken kan också vara immunologisk.

Neuromuskulära sjukdomar som omfattas av tillståndet:

1. ärftliga motorneuronsjukdomar (5q SMA, non-5q SMA)
2. komplexa fall av ärftliga polyneuropatier oavsett typ samt svår CIDP
    i. Avgränsning: Patienter med milda symtom exkluderas
3. primära icke-inflammatoriska muskelsjukdomar såsom exempelvis muskeldystrofier, myopatier, dystrofia myotonika
    i. Avgränsning: myositer exkluderas
4. neuromuskulära transmissionsrubbningar; kongenitala myastena syndrom och autoimmun myastenia gravis
5. metabola sjukdomar övervägande neuromuskulär manifestation såsom exempelvis Pompes sjukdom och mitokondriella encephalomyopatier.
6. jonkanalssjukdomar med övervägande neuromuskulär manifestation såsom exempelvis myotonisjukdomar och periodiska paralyser
7. ataxisjukdomar med neuromuskulära manifestationer såsom exempelvis Friedreich ataxi