

Konsekvensbeskrivning av riktlinje för handläggning av hereditära retinala sjukdomar

Konsekvensbeskrivning av riktlinje för handläggning av hereditära retinala sjukdomar

Versionshantering

Datum	Beskrivning av förändring
2022-10-31	Version 1

Innehållsförteckning

Konsekvensbeskrivning av riktlinje för handläggning av hereditära retinala sjukdomar	2
Versionshantering	2
Sammanfattning	4
1. Om konsekvensbeskrivningen	4
2. Konsekvenser	4
2.1 Omfattning	4
2.2 Nyttan eller risker för individen	4
2.3 Etiska aspekter	5
2.4 Verksamhet och organisation	5
2.5 Kostnader	5
2.6 Kompetensförsörjning	5
2.7 Påverkan på andra kunskapsstöd	5
2.8 Påverkan på andra nyckelfrågor i hälso- och sjukvården	6
2.9 Uppföljning	6
2.10 Övriga konsekvenser	6

Sammanfattning

De viktigaste konsekvenserna av att göra utredning och uppföljning av hereditära retinala sjukdomar enligt den föreslagna riktlinjen är att alla patienter med hereditär retinal sjukdom i Sverige skulle få samma möjligheter till klinisk och genetisk diagnos och därmed adekvat uppföljning och habilitering/rehabilitering tidigt i livet samt tillgång till framtida behandlingar. Antalet patienter som skulle få möjlighet till utredning skulle öka. Inledningsvis skulle då även behovet av avancerade elektrofysiologiska undersökningar, genetiska provtagningar samt rådgivning bli större.

1. Om konsekvensbeskrivningen

Nationella arbetsgruppen (NAG) Hereditära retinala sjukdomar är ansvariga för denna konsekvensbeskrivning.

Ulrika Kjellström, ögonläkare i Södra sjukvårdsregionen är ordförande i den nationella arbetsgruppen. Övriga representanter är Hanna Åkerblom, Sjukvårdsregion Mellansverige, Anna Molnar (2019-2021) ersatt av Katarzyna Mascianica, Stockholm-Gotland (SG), Susanne Andersson, Västra Götaland (VG), Marie Burstedt, Norra sjukvårdsregionen (N), Agata Frajdenberg, Sydöstra Sjukvårdsregionen (SÖ).

2. Konsekvenser

2.1 Omfattning

Varken nationellt eller internationellt finns exakta uppgifter beträffande prevalens eller incidens av hereditära retinala sjukdomar. Uppskattningsvis är prevalensen för retinitis pigmentosa (RP), som är den vanligaste hereditära retinala sjukdomen, cirka 1/3000–4000. Prevalensen för Stargardts sjukdom, som är den vanligaste åkomman som drabbar gula fläcken ligger kring 1/8000–10 000. Prevalensen för tidigt debuterande RP, så kallad Lebers hereditära amauros (LCA), beräknas vara omkring 2–3/100 000.

Uppskattningsvis finns cirka 5 000 personer med hereditär retinal sjukdom i Sverige och det är den vanligaste orsaken till svår synnedsättning i arbetsför ålder. Dessa patienter behöver tillgång till utredning och diagnostisering av sin sjukdom vid debuten och därefter årliga kontroller. Vidare behövs regelbunden kontakt med synhabiliterande/rehabiliterande instans (synenhet/syncentral). I nuläget finns det bara behandling för en enda genetisk variant av hereditär retinal sjukdom (orsakad av bialleliska varianter i genen RPE65). Uppskattningsvis kan 2–3 personer vara aktuella för sådan genterapi årligen, men förhoppningsvis kommer sjukdomarna att kunna behandlas i allt större utsträckning i framtiden.

2.2 Nyttan eller risker för individen

Riktlinjen innebär nytta för individen då den medför samma möjlighet till utredning oberoende av var i landet man bor. Med tidig och adekvat utredning kan rätt diagnos ställas och synrehabilitering inledas tidigt.

Riktlinjen bedöms inte innebära några risker för patienten.

Riktlinjen bygger så långt som möjligt på vetenskaplig grund. Då stora jämförande studier saknas inom vissa områden har den kliniska erfarenheten hos NAG-representanterna också haft betydelse.

Förutsättningar för individens delaktighet förbättras med hjälp av riktlinjen då den ger patient och närstående inblick i vilken handläggning som kan förväntas.

2.3 Etiska aspekter

Riktlinjen påverkar inte patientens autonomi eller integritet då vården tillhandahålls i samförstånd med patient och vårdnadshavare.

Riktlinjen kan ge upphov till ökat antal remisser för utredning av hereditära retinala degenerationer och undanträngningseffekter kan inte uteslutas. Dock kan en adekvat utredning och tidigt ställd diagnos ha stor betydelse för individens framtid då det gäller rehabilitering, utbildning och arbete.

Riktlinjen bedöms kunna ge positiva konsekvenser avseende jämlikhet utifrån var patienten bor då utredning av hereditära retinala degenerationer kan ske på liknade sätt i hela landet.

2.4 Verksamhet och organisation

Riktlinjen stödjer ett upplägg som främjar koncentration av verksamheter till utvalda enheter som har apparatur, utrustning och mottagningsstruktur som är nödvändig för att bedriva den högkvalitativa vården. Den nya riktlinjen medför inte att vissa delar av nuvarande vårdpraxis tas bort.

2.5 Kostnader

Riktlinjen bedöms kunna leda till minskade vårdrelaterade kostnader då patienter slipper genomgå onödiga utredningar och får möjlighet till en korrekt och tidig diagnos. På så vis kan patienterna styras till rätt habilitering, framtida genterapi och passande yrkesval i god tid. Kostnaderna förväntas samtidigt att öka då genetiska utredningar, som är kostsamma, bedöms vara av stor vikt. En genetisk diagnos är den slutgiltiga och korrekta diagnosen som är viktig för möjlig genterapi och synförbättring.

Riktlinjen kan även leda till att mer personal behöver rekryteras samt att ny apparatur behöver köpas in till utvalda enheter. Det mest kostnadsdrivande bedöms vara genetiska analyser, anställning av ny personal och inköp av ny apparatur. Vi har dock inte kompetens att göra en hälsoekonomisk analys av dessa ökade och minskade kostnader.

2.6 Kompetensförsörjning

Den aktuella riktlinjen omfattar en högspecialiserad medicinsk kompetens inom området som redan finns tillgänglig på flera orter. Det finns även ett utökat behov av andra kompetenser till teamet, som till exempel kurator/psykolog, administrativt stöd och specialinriktad genetisk kompetens i organisationen. Dessa kompetenser finns redan i de flesta organisationer men måste bli knuten i högre grad till verksamheterna. Detta medför ett ökat behov av vidareutbildning inom området för denna personal.

Verksamheten och kompetens bör ha en storlek och omfattning som ger förutsättningar för en hållbar högkvalitativ utredning av patient och uppföljning av patientgruppen. För att detta ska vara möjligt behövs en kontinuerlig nationell/internationell utbildning och förnyelse av personal inom denna högspecialiserade sjukvård.

2.7 Påverkan på andra kunskapsstöd

En övervägande del av patientgruppen har en retinal degeneration utan annan associerad sjukdom där annat kunskapsstöd inte berörs. I de fall med associerad sjukdom som syndrom, metabol/mitokondriell sjukdom eller cancer kan ett visst överlapp ske och patienten bör utredas och

behandlas inom den högspecialiserade vård som är avgörande för patientens bästa med stöd av närmaste ort med utredning och uppföljning av den retinala sjukdomen.

2.8 Påverkan på andra nyckelfrågor i hälso- och sjukvården

Den aktuella riktlinjen omfattar sjukdomar som inte är lämpade för omställning till nära vård eftersom de är ovanliga samtidigt som utredningarna kräver utrustning och kunskap som bara kan finnas på ett begränsat antal platser med tanke på patientunderlagets storlek.

2.9 Uppföljning

Ett standardiserat utredningsförfarande enligt den aktuella riktlinjen med användning av föreslagna kvalitetsindikatorer skulle avsevärt förbättra möjligheterna till god och enhetlig nationell uppföljning. Den viktigaste förutsättning för en sådan uppföljning är ett nationellt patient- och kvalitetsregister. Ett sådant register saknas idag men är mycket viktigt att arbeta för.

2.10 Övriga konsekvenser

Riktlinjen bedöms inte ge några övriga konsekvenser.