

Neuromuskulära sjukdomar

Uppföljningsmått för årlig uppföljning av nationell
högspecialiserad vård

Uppföljningsmått för 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 indikatorer och bakgrundsmått följas upp för varje vårdområde. Uppföljningsmått ska grunda sig i den egenkontroll som de nationella vårdenheterna utför och företrädesvis tas från kvalitetsregister eller patientadministrativa system. Uppföljningsmått inom årlig uppföljning av nationell högspecialiserad vård faller inom kategorierna bakgrundsmått, tillgänglighet, medicinska resultat, patientrapporterade resultat och överrapportering. Uppföljningsmått kommer att visualiseras på Socialstyrelsens hemsida.

I detta dokument redovisas uppföljningsmått för tillståndsområde neuromuskulära sjukdomar.

Innehåll

| | |
|---|----|
| Uppföljningsmått för årlig uppföljning av nationell högspecialiserad vård | 2 |
| Förteckning över uppföljningsmått | 4 |
| Datakällor | 4 |
| Inrapporteringsperiod | 4 |
| Bakgrundsmått 1 | 5 |
| Bakgrundsmått 2 | 6 |
| Bakgrundsmått 3 | 7 |
| Bakgrundsmått 4 | 8 |
| Bakgrundsmått 5 | 9 |
| Tillgänglighetsmått | 10 |
| Resultatmått | 11 |
| Patientrapporterat mått | 12 |
| Överrapporteringsmått | 13 |
| Versionshistorik | 14 |
| Bilaga 1. Definitionen av tillståndsområde neuromuskulära sjukdomar | 15 |

Förteckning över uppföljningsmätt

Nedan tabell visar samtliga uppföljningsmätt för årlig uppföljning av nationell högspecialiserad vård (NHV). Vård som ingår i NHV-definitionen redovisas i bilaga 1. Förklarings-texter till beskrivningarna av uppföljningsmåtten redovisas i bilaga 2.

Tabell 1. Uppföljningsmätt för tillståndsområde Neuromuskulära sjukdomar

| ID | Namn | Kategori |
|----|--|-------------------------|
| B1 | Antal patienter | Bakgrundsmätt |
| B2 | Antal patienter som genomgått diagnostisk utredning eller bedömning avseende diagnos | Bakgrundsmätt |
| B3 | Antal diagnostiska patologiutredningar | Bakgrundsmätt |
| B4 | Antal tolkningar av helgenom/helexomsekvensering | Bakgrundsmätt |
| B5 | Sjukdomsmodifierande behandling | Bakgrundsmätt |
| T1 | Tid till bedömning | Tillgänglighetsmätt |
| R1 | Andel som fått diagnos | Resultatmätt |
| P1 | Patienters upplevelse av att vården har anpassats efter deras behov och önskemål | Patientrapporterat mätt |
| Ö1 | Individuell vårdplan | Överrapporteringsmätt |

Datakällor

NHV-enheten samlar in uppgifter och rapporterar resultaten till Socialstyrelsen. För viss vård vid neuromuskulära sjukdomar kommer uppgifter för de mått som beskrivs här att inhämtas från lokala datakällor.

Inrapporteringsperiod

Resultat för uppföljningsmätt som beskrivs i detta dokument rapporteras in av NHV-enheterna årligen under mars månad. Behandlingsår eller det år en patient besökt NHV-enheten är det år som uppföljningsmättet redovisas för.

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 | <p>Antal patienter som bedömts eller behandlats någon gång under året inom NHV-definitionen för neuromuskulära sjukdomar.</p> <p><i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i></p> <p>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).</p> |
| Om redovisningsnivåer och fördelningar | Riket, NHV-enhet, hemregion (folkbokföringsadress), kön, barn/vuxna |
| 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 som behandlats/bedömts 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 | <p>Antal patienter som någon gång under året genomgått diagnostisk utredning eller bedömning avseende diagnos inom NHV-definitionen för neuromuskulära sjukdomar.</p> <p><i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i></p> <p>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).</p> |
| Om redovisningsnivåer och fördelningar | Riket, NHV-enhet, barn/vuxna, antal metabola/mitokondriella utredningar (för NHV-enhet med tillstånd att utföra dessa) |
| Kommentar | |
| 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. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i> |
| Om 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 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. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i> |
| Om 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. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i> |
| Om 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

| T1 | Tid till bedömning |
|---|---|
| Mått | Antal dagar från att patienten remitteras till NHV-enhet (registrerad remiss) till första bedömning av NHV-enheten. |
| Mätenhet | Tid till första bedömning i antal dagar (medelvärde och standardavvikelse, 10:e percentil, median, 90:e percentil) |
| 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 | <p>Antal dagar från remiss av patienter till NHV-enhet (registrerad remiss) till första bedömning av patienten. Bedömning kan t.ex. vara digitalt möte eller fysiskt besök. Måttet innefattar samtliga första bedömningar av patienter under det aktuella året inom NHV-definitionen för neuromuskulära sjukdomar.</p> <p><i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i></p> |
| Om 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). Vid inrapportering anges också totalantalet (N) patienter data är baserade på. |

Resultatmått

| R1 | Andel 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 utslutits, varpå en låg andel inte nödvändigtvis innebär ett dåligt resultat. |
| Teknisk beskrivning | Måttet innefattar samtliga patienter som erhållit diagnos någon gång under året. Erhållen diagnos kan innebära bekräftelse eller ytterligare specificering av eventuell diagnos i remissen. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i> |
| | <i>Täljare:</i> Antal enligt nämnaren som fått neuromuskulär diagnos under året |
| | <i>Nämnare:</i> Alla patienter som genomgått diagnostisk utredning eller bedömts avseende diagnos enligt mått B2 |
| Om 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). |

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 eftersträvsvärt. |
| Kategori | Patientrapporterat mått |
| Typ av mått | Resultatmått |
| Datakälla | Lokal datakälla |
| Felkällor och begränsningar | |
| Teknisk beskrivning | <p>Måttets population är samtliga patienter som vårdats inom definitionen under året (enligt mått B1) och som erhållit och svarat på patientenkät.</p> <p>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:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Stämmer inte alls • Stämmer ganska dåligt • Stämmer ganska bra • Stämmer helt • Vet inte <p>Täljare: Antal patienter, enligt nämnaren, som svarat "stämmer helt" eller "stämmer ganska bra".</p> <p>Nämnare (barn): Antal patienter 0–17 år för vilka enkäten besvarats.</p> <p>Nämnare (vuxna): Antal patienter från 18 år som besvarat enkäten.</p> <p>Enheterna rapporterar också antal patienter som erhållit enkäten och antal av dessa som besvarat den (svarsfrekvens).</p> <p><i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i></p> |
| Om redovisningsnivåer och fördelningar | Riket, NHV-enhet. |
| Kommentar | |
| 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 | <p>Att säkerställa att patienten får en individuell vårdplan och mäta förekomsten av multiprofessionella bedömningar som ligger till grund för vårdplanen</p> <p>Att säkerställa informationsöverföring från NHV-enhet till ansvarig vårdenhet i remitterande region samt att säkerställa och visa på en trygg övergång från NHV till vården i patientens hemregion.</p> <p>Främja samverkan mellan NHV-enhet och remittent, öka patientsäkerheten samt förbättra vårdkedjan för patienter som behandlas inom NHV-definitionen.</p> |
| Riktning | Ett högt resultat för uppföljningsmålet är att föredra |
| Kategori | Överrapporteringsmått |
| Typ av mått | Processmått |
| Datakälla | Lokal datakälla |
| Felkällor och begränsningar | |
| Teknisk beskrivning | <p>Måttet innefattar samtliga patienter som bedömts eller behandlats någon gång under året inom NHV-definitionen för neuromuskulära sjukdomar. Av dessa redovisas andelen som fått (A) en individuell vårdplan, och (B) andelen som också har fått en multiprofessionell bedömning. Patienter endast bedömda med frågeställning om diagnos (populationen i mått B2) ingår ej.</p> <p><i>Täljare:</i> A, Antal patienter enligt nämnaren som fått en individuell vårdplan. B, Antal patienter enligt nämnaren som förutom individuell vårdplan också har fått en multiprofessionell bedömning.</p> <p><i>Nämnare:</i> Totalt antal patienter med neuromuskulär sjukdom som bedömts eller behandlats under året. Patienter endast bedömda med frågeställning om diagnos (populationen i mått B2) ingår ej.</p> |
| Om 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 |

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 transmissionsrubbingar; 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.