

# Utrednings – och kostnadsmodell för förbättrad vård och tillgång till precisionsdiagnostik för patienter med sällsynta hälsotillstånd i VGR

## Sammanfattning

*”jämlig tillgång till genetisk diagnostik och individanpassad vård och behandling kräver ett centraliserat kostnadsansvar och kunskapsstöd”*

Barn och vuxna, oavsett var i regionen de bor och vilken vårdnivå de har kontakt med, skall ha jämlig och tillräcklig tillgång till genetisk utredning. I nuläget ser det inte ut så. Mot bakgrund av ett ökat behov och efterfrågan på genetisk bred screening för att fastställa eller bekräfta en genetisk diagnos, har flera instanser inom hälso- och sjukvården önskat en översyn av hanteringen av bred genetisk screening i VGR från Centrum för sällsynta diagnoser Väst (CSD Väst). Kostnadsfördelning, otillräcklig kunskap och erfarenhet samt gränsdragningar för vad som inbegrips i verksamhetens uppdrag ses vara faktorer som, enskilt eller kombinerat, fördröjer eller hindrar friktionsfria utredningsprocesser.

En genetisk utredningsprocess som inte fungerar tillfredsställande medför flera oönskade konsekvenser; i) patienter riskerar att få onödigt extensiv eller ej tillräcklig uppföljning för sitt specifika tillstånd ii) patienter exkluderas från viktig och avgörande uppföljning och behandling samt tillgången till de fördelar som forskningsframsteg inom precisionsmedicin kan ge för hälsotillståndet, iii) patienter når inte fram till den regionala, nationella och internationella expertkunskap som finns tillgänglig genom expertteam och referensnätverk för sällsynta diagnoser, iv) omvänt gäller att det som patienter och närstående kan bidra med för att utveckla och förbättra hälso- och sjukvårdens liksom forskningens kvalitet och relevans, inte kommer disciplinerna tillgodo, v) för personer med sällsynta hälsotillstånd och deras närstående medför förlängd eller utebliven utredningsprocess påfrestningar på livssituationen, livsvillkoren och hälsan i olika omfattning.

Rapporten rekommenderar ett centraliserat regionalt kostnadsansvar för breda genetiska utredningar i kombination med en modell för utökat kunskapsstöd under den diagnostiska utredningsprocessen. Ett beslut om och följsamhet till detta, skulle möjliggöra för patienter att få tillgång till en orsaksutredning utan att den fördröjs eller uteblir till följd av ekonomiska faktorer, bristfällig kunskap och kompetens och/eller otillräcklig flexibilitet i hälso- och sjukvårdens organisatoriska strukturer.

## Bakgrund

En bekräftad orsaksdiagnos, etiologisk diagnos, är av stor vikt för individ, familj, vårdgivare och samhälle. Inom Västra götalandregionen (VGR) försvåras utredningsprocessen idag av oklarheter kring vilken vårdgivare/vårdnivå som bär ansvar för den genetiska utredningskostnaden vilket innebär att många patienter med misstänkta sällsynta sjukdomstillstånd inte erbjuds den utredning de borde få för att kunna erhålla en god och säker vård.

Detta är identifierat och uppmärksammat av ett stort antal vårdgivare på olika nivåer inom både barn- och vuxensjukvård bland annat i återkommande dialog med Centrum för sällsynta diagnoser Väst (CSD Väst) och Klinisk genetik. Motsvarande har också uppmärksammats via medlemsundersökningar av patientföreningarna Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Willefonden. Bekräftad orsaksdiagnos är en förutsättning för tillgång till precisionsmedicin och en grundpelare till det gemensamma arbetet inom Genomic Medicine Sweden (GMS), en nationell infrastruktur som syftar till att möjliggöra förbättrad diagnostik, individanpassade behandlingsval och forskning inom området precisionsmedicin.

Styrelsen för Regionhälsan Västra Götalandsregionen (VGR) inkom 2021 med en skrivelse till Hälso- och sjukvårdsstyrelsen (HSS)/Koncernkontoret, där de efterfrågar behovet av att undersöka om en gemensam kostnadsmodell gällande etiologiska utredningar kan tas fram för barn och unga i VGR (Dnr RHS 2021-00506). I HSS/Koncernkontorets svar på skrivelsen (Dnr HS 2021-00668) framkommer att en eventuell kostnadsmodell, eller snarare en utredningsmodell, bör omfatta både barn, unga, vuxna och äldre. Även längre tillbaka har problematiken varit aktuell i flera omgångar och lyfts exempelvis i förarbetet till Barnuppdraget.

I mars 2021 beslutade Sahlgrenska Universitetssjukhusets (SU) biträdande sjukhusdirektör om ett genomförandeprojekt av verksamheten CSD Väst. Ett av uppdragen till verksamheten är att se över och föreslå en utredningsmodell avseende bred genetisk screening (array och helgenom/exom) (Dnr SU 2020-02360).

## Begreppsdefinition

Sällsynt hälsotillstånd/diagnos: Tillstånd/diagnos som förekommer hos färre än 5/10.000 individer. Upp till 5% av Sveriges befolkning, en halv miljon personer, uppskattas leva med ett sällsynt hälsotillstånd. Tillstånden medför vanligen varaktiga konsekvenser för livsvillkoren och särskilda problem som betingas av sällsyntheten – därmed behov av speciell kompetens och samordnade insatser från hälso- och sjukvård liksom övriga samhället.

Etiologisk utredning: Medicinsk utredning som syftar till att finna fram orsakerna till symtom för ett aktuellt hälsotillstånd, med syfte att ställa och/eller säkerställa diagnos. I den här rapporten menas med etiologisk utredning, att denna innefattar en genetisk utredning i form av bred genetisk screening eller array.

Bred genetisk screening: Genetiska icke-riktade analyser av hela arvsmassan såsom exempelvis micro-array, helexom eller helgenom.

Symtomdiagnos: Diagnos som används när en specifik sjukdomsorsak inte är medicinskt utredd/känd. Baseras på en patients aktuella berättelse och/eller på kliniska fynd och kan innefatta undersökningar som t ex laboratoriesvar, röntgen, vävnadsprovtagning mm.

Genetisk vägledning: Medicinsk konsultation till patient/närstående genom ett informationssamtal som avhandlar genetiska, medicinska och psykologiska frågeställningar associerade med konstaterad genetisk sjukdom eller risk för sådan hos en individ eller i en familj/släkt. Kan inkludera information om exempelvis fosterdiagnostik inför familjebildning.

## Introduktion

Sällsynta hälsotillstånd kan medföra varaktiga funktionsnedsättningar, fysiska liksom kognitiva, med varierande grad av påverkan på livsvillkoren över tid. Problemen och behoven kan variera mellan att vara enkla/begränsade till svåra/omfattande, liksom uppträda vid enstaka tillfällen/perioder eller vara genom hela livet. Insatserna som behövs kan variera mellan att vara enstaka till att vara flera i kombination med varandra och där situationen kan vara komplex och kräva multidisciplinär expertkunskap. Konstitutionen av insatser kan röra sig om förebyggande, vägledande, behandlande och uppföljande- och i olika kombinationer. Sällsynta hälsotillstånd påverkar inte bara den det berör utan även närståendes livsvillkor.

Att som barn, ungdom, vuxen eller äldre få en etiologiskt fastställd diagnos som förklaring till olika symtom och sällsynta hälsotillstånd, är viktigt. En korrekt och tidigt ställd etiologisk diagnos ger möjligheter att planera och anpassa nödvändig uppföljning och behandling, liksom undvika/avstå icke nödvändiga åtgärder. Lika viktigt kan det vara för närstående, då de ofta är direkt eller indirekt involverade i diagnostikprocessen samt resultatet av den. Att få rätt diagnos ställd kan dock vara utmanande med flera hinder på vägen under processen, särskilt vid sällsynta hälsotillstånd. Då 80% av alla sällsynta hälsotillstånd anses ha en genetisk orsak och därmed är medfödda, borde det vara rimligt att genetiska utredningar kan utföras utan hinder när så behövs. Så är inte alltid fallet idag.

### Utmaningar:

Kunskapen och erfarenheten om de för närvarande över 8000 kända sällsynta diagnoserna är i allmänhet relativt låg, så även inom stora delar av hälso- och sjukvården. Detta faktum, liksom att patienterna förekommer inom alla vårdnivåer och specialiteter medför utmaningar och konsekvenser för både patienter och verksamma inom hälso- och sjukvården.

Sällsynta hälsotillstånd med ovanliga (ibland diffusa) symtom och symtomkombinationer kan, i sig, vara svårtolkade för den som ska bedöma och diagnostisera dem. I de fall tillstånden är syndrom med påverkan på fler än ett organsystem, så kallad multiorganpåverkan, är det ofta särskilt utmanande – både att tolka symtomen och avgöra vilka bedömningar samt utredningar som behövs för att nå fram till en/rätt diagnos.

En bidragande orsak kan vara det sätt på vilket svensk hälso- och sjukvård är organiserad. Specialistsjukvårdens fragmenterade struktur försvårar för en naturlig gränsövergripande samordning, koordinering, samverkan, konsultation och tvärprofessionell dialog – faktorer som kan ha avgörande betydelse vid handläggning av sällsynta hälsotillstånd och deras förlopp. Olika verksamheters uppdrag, innehåll och gränsdragningar, inklusive de ekonomiska förutsättningar och åtaganden som följer med dessa, kan därtill i flera fall vara svårtolkade. Det gäller både primär och specialistsjukvård. När flera verksamheter behöver ha en aktiv roll kring samma patient och patienten har behov av en sammanhållen vårdkedja, kan alla former av ottydlighet och osäkerhet få avgörande konsekvenser för *om, vilka, när och av vem* insatser ges samt om en diagnos ställs eller inte.

### **Precisionsmedicin:**

Precisionsmedicin är ett högaktuellt område inom hälso- och sjukvård idag och utvecklas parallellt med genetiska forskningsframsteg och innovation. Precisionsmedicin syftar till att ge patienter specifikt anpassad vård och behandling baserad på deras unika förutsättningar och behov. Detta med hänsyn tagen till både genetiska och icke-genetiska faktorer. På så sätt möjliggörs säkrare utrednings- och behandlingsval med önskad effekt, i rätt tid- något som förbättrar resultaten av behandlingar och uppföljningar, minskar biverkningar, ger färre vårdskador och ökad överlevnad.

Genetisk utredning innebär i sig precisionsdiagnostik och är ofta en förutsättning för precisionsmedicin, där de genetiska komponenterna ger information om diagnoser, sjukdomsrisker samt deras förlopp. I vissa fall kan de även möjliggöra skraddarsydd terapi som t.ex. genterapi, och bidra till utvecklingen av läkemedel för behandling av mycket ovanliga sjukdomar – så kallade sällsynta läkemedel. Stora förhoppningar sätts till framstegen inom precisionsmedicin, men för att de ska ge tänkt effekt behöver de omsättas till klinisk vardag, implementeras och göras tillgängliga för patienter. Detta kräver ett kontinuum av åtgärder där en central del är en fungerande och individanpassad diagnosutredning.

### **Fastställd etiologisk diagnos – viktigt för både patient och sjukvård:**

Sammantaget finns det patientfrämjande, hälsoekonomiska, verksamhetsutvecklande och forskningsfrämjande effekter att vänta genom fastställande av etiologiska diagnoser i rätt tid.

En fastställd diagnos kan:

- ✓ möjliggöra individanpassad prevention, behandling och uppföljning i rätt tid, av rätt vårdgivare/instans samt med förväntad effekt.
- ✓ ha avgörande betydelse för tillgången till, och utveckling av, riktad behandling/läkemedel.
- ✓ vara en förutsättning för att få insatser av expertkompetens på specialistvårdsnivå och/eller stöd från olika instanser i samhället.

- ✓ öka möjligheten att få sammanhållna insatser inom och mellan hälso- och sjukvården, olika myndigheter och samhällsaktörer.
- ✓ vara nödvändig för att, som patient, få sin röst hörd och bli betrodd i kontakt med vården, olika samhällsaktörer samt myndigheter.
- ✓ vara avgörande för att både patienters och närståendes livssituation, livsvillkor och hälsa blir så god som möjligt.
- ✓ vara avgörande för att kunna ingå i olika sammanhang där andra har samma diagnos eller liknande livssituation (patientföreningar) - gemenskaper som kan ha lärande, stödande, bekräftande och uppmuntrande effekt.
- ✓ vara avgörande för tillgång till genetisk vägledning - något som i sin tur ger information, kunskap och insikt inför beslut om eventuell familjebildning.
- ✓ bidra med viktig eller avgörande information för forskning och utveckling av betydelse för sällsynta hälsotillstånd.

## Nuläge

Utbudet av utredningsmetoder liksom möjligheten till etiologiska utredningar breddas och ökar i takt med fortskridandet av medicinsk och teknisk forskning samt utveckling. Som följd av det ökar också efterfrågan på genetiska utredningar, både från patienter och sjukvården. Hur dessa utredningar ska ges, vem som kan få dem och av vilken vårdgivare, är dock inte tydligt ansvarsfördelat inom hälso- och sjukvården idag. Då patienter med sällsynta hälsotillstånd, innefattande en mångfald av divergerade diagnoser, symtom och behov, finns hos alla vårdgivare och på alla vårdnivåer bedöms en styrd och stramt reglerad ansvarsfördelning varken möjlig eller fördelaktig som alternativ - riskerar snarare att försvåra omständigheterna ytterligare. VGRs omställning till nära vård pekar också mot att nödvändiga insatser ska kunna ges/utföras patientnära, utan styrning av vårdgivarnivå, inte heller baserat på ekonomiska faktorer.

Där det fungerar bra idag och etiologiska utredningar kommer till stånd, är i de verksamheter som har fått i specifikt uppdrag att utreda vissa genetiskt orsakade sjukdomstillstånd och där patienter med sällsynta genetiska sjukdomar utgör en betydande del av verksamhetens målgrupp – exempelvis inom kardio- och cancertgenetiken och en del specialiserad barnsjukvård. Nämnas bör också att det idag finns verksamheter som, naturligt i sitt arbete och utan något specifikt uppdrag, tar stort ansvar för etiologiska utredningar när det anses befogat. Dessa verksamheter är dock inte tillräckligt många eller heltäckande i sin omfattning och inte heller jämt fördelade åldersövergripande då de till synes är mer vanligt förekommande inom barnsjukvården än vuxensjukvården.

## Svåravgränsad ansvarsfördelning

I nuläget är det patientansvarig läkare som har utredningsansvaret. Vem den personen/vårdgivaren är kan dock många gånger vara svårt att fastställa. Särskilt svårt är det i

de fall patientens symtom är diffusa eller när hälsotillståndet innefattar en multiorganpåverkan som kräver kombinerade insatser från olika vårdgivare och ofta också olika vårdnivåer. Likaså finns svårigheter för patienter som har sin huvudsakliga vårdkontakt inom tandvården då tydliga vägar in till sjukvården för utredning av bakomliggande orsak kan vara svåra att få till. Att ha ett utredningsansvar innefattar, utöver ett medicinskt åtagande, också i dagsläget ett ansvar för de utredningskostnader som genereras. Då enskilda vårdgivare relativt sällan ställs inför patienter med sällsynta hälsotillstånd, kan ovan medföra en osäkerhet kring handläggningen av en problematik där genetisk utredning kan vara aktuell. En föreställning om att det krävs viss specialistkompetens för att hantera ett utredningsförfarande eller att *någon annan* borde göra utredningen är relativt vanlig. Detta medför inte sällan en vidareremittering som kan vara riktad inom samma vårdnivå, till annan vårdnivå eller annan förvaltning. I bästa fall omhändertas förfrågan i remissen av mottagaren, i sämsta fall hänvisas den ånyo vidare, alternativt så returneras den utan åtgärd. Inte sällan med kostnad som (outtalad) motivering.

Frågan om vilken verksamhet/enhet som ska ansvara för utredningar, tillika bekosta dem inom ramen för sin budget, kan således utgöra ett avgörande hinder för att nödvändiga genetiska utredningar de facto blir genomförda – inom rimlig tid eller alls. Processen i sig är dessutom fördyrande för vården som helhet då omfattande tid och resurser läggs på att hänvisa/remittera vidare, diskutera sinsemellan, beskriva avgränsingar osv samtidigt som utredningstiden för patienten förlängs.

### **Tilliten till hälso- och sjukvården undermineras**

Utöver hittills nämnda försvårande omständigheter för en friktionsfri utredningsprocess, lämnas både vårdgivare och patienter/närstående, men särskilt de senare, alltför ofta utan efterfrågat stöd. Det medför i många fall ett planlöst sökande i sjukvårdssystemet för att hitta utredningsmöjligheter eller eftersöka svar på vad som händer/inte händer med remisser och svar samt varför. Ett resursslöseri för alla parter, där tilliten till hälso- och sjukvården också undermineras. Att frekvent bli hänvisad runt i sjukvårdssystemet som patient/närstående utan resultat, medför en överhängande risk att utveckla psykisk ohälsa med följd effekter som sjukskrivning och försvårade livsvillkor. När processer inte påbörjas, blir slutförda eller ger efterfrågat resultat, fräntas både sjukvård och patient dessutom möjligheten att bidra till viktig forskning och kunskapsutveckling om nya sjukdomsorsakande genavvikelser, även till möjlig behandling med nya avancerade precisionsmedicinska behandlingsmöjligheter.

### **Möjlighet till expertkunskap undanhålls**

CSD Väst har som en del i sitt uppdrag från Sveriges Kommuner och Regioner (SKR), liksom från sjukhusledningen vid SU, att skapa förutsättningar för tillkomst av expertteam inom specialistsjukvården. Därtill att utgöra ett stöd för dessa att utveckla riktlinjer och arbetssätt som optimerar tydlighet, samverkan, tvärprofessionellt utbyte samt samordnat omhändertagande av patienter med sällsynta hälsotillstånd.

I VGR finns idag ett flertal expertteam vid universitetssjukhuset och nya tillkommer successivt. De multidisciplinära teamen som är specialiserade på en diagnos eller diagnosgrupp, utgörs av experter från olika kompetensområden. Deras arbete syftar till att

underlätta för personer med en viss sällsynt diagnos, deras närstående och vårdgivare – framförallt kring det som betingas av sällsyntheten. Detta görs bland annat genom att behandla och följa upp patienter utifrån regionala, nationella eller internationella riktlinjer samt bedriva forskning inom ämnet. För att genomföra och utveckla detta arbete behöver det faktiska antalet patienter med ponerade sällsynta diagnoser utredas etiologiskt, diagnostiseras och göras kända för expertteamen. Även mellan vårdgivare inom expertteam finns det idag inte sällan en oro över kostnadsansvaret för genetisk utredning, vilket påverkar viljan att ta ansvar för patientgruppen.

### Exempel från VGR idag

I Sverige ska Hälso- och sjukvårdens bemötande, bedömningar och behandlingar ges professionellt, säkert, jämlikt och jämställt. Insatser ska anpassas utifrån varje individs reella behov och förutsättningar - inte baseras på vårdgivares föreställningar om vad som är bäst eller rätt, inte heller på bristfällig kunskap. Detta är lagstadgat via exempelvis hälso- och sjukvårdslagen samt patientlagen. I vissa fall kan detta uppnås genom att sjukvården fastställer symtomdiagnoser. I många andra fall är det nödvändigt att en diagnos fastställs via etiologisk utredning – detta för att vården ska kunna planera för och ge rätt insatser samt för att patienten ska få tillgång till dem. Det finns i nuläget flera patientsituationer i VGR där patienter av olika anledningar inte får en fastställd diagnos baserad på etiologisk utredning.

Följande är exempel på tre sådana situationer och vad de kan innebära:

1. En patient med sällsynt hälsotillstånd kan ha *många olika symtom* (allt emellan diffusa och tydliga) och därav följas på *flera olika vårdnivåer* samt organspecialiserade vårdenheter. En sådan situation medför ofta svårigheter i fråga om att fastställa vilken vårdgivarenhet som har ett huvudansvar att utreda en etiologisk diagnos, liksom vem som borde ta samordnings – och koordineringsansvaret för att optimera aktuella vårdinsatser via en tydlig vårdplan. (Se bilaga 1, samtliga patientfall).
2. Den huvudsakliga vårdgivaren kan ha utrett och ställt en klinisk diagnos och ser inte att det finns behov av en etiologisk utredning för fortsatt uppföljning och behandling av den aktuella patienten. Patientens och/eller anhörigas behov/önskemål kan dock vara att få sin diagnos genetiskt bekräftad eller specificerad med tanke på att de ska kunna få *tillgång till precisionsmedicin, eventuella kliniska studier, kunskap om sin sjukdom och dess förlopp, och även preimplantatorisk genetisk testning (PGT) och fosterdiagnostik* samt möjlighet till anlagstestning för familjemedlemmar. (Se bilaga 1, patientfall C & E).
3. Det finns inte någon ansvarig vårdenhet för *patient som har avlidit* när exempelvis en anhörig vill genomgå en presymtomatisk testning t ex i syfte att ha möjlighet till fosterdiagnostik. På motsvarande sätt är det otydligt vilken vårdgivarenhet som ska ansvara för en etiologisk utredningen och anlagsbärranalyser då det har gjorts ett avbrytande på ett foster där man upptäcker missbildningar via ultraljud. Grunden till om/när detta görs idag inom kvinnosjukvården är inte reglerat via uppdrag och

garanterar därför inte jämställda villkor för tillgång till insatsen. (Se bilaga 1, patientfall F).

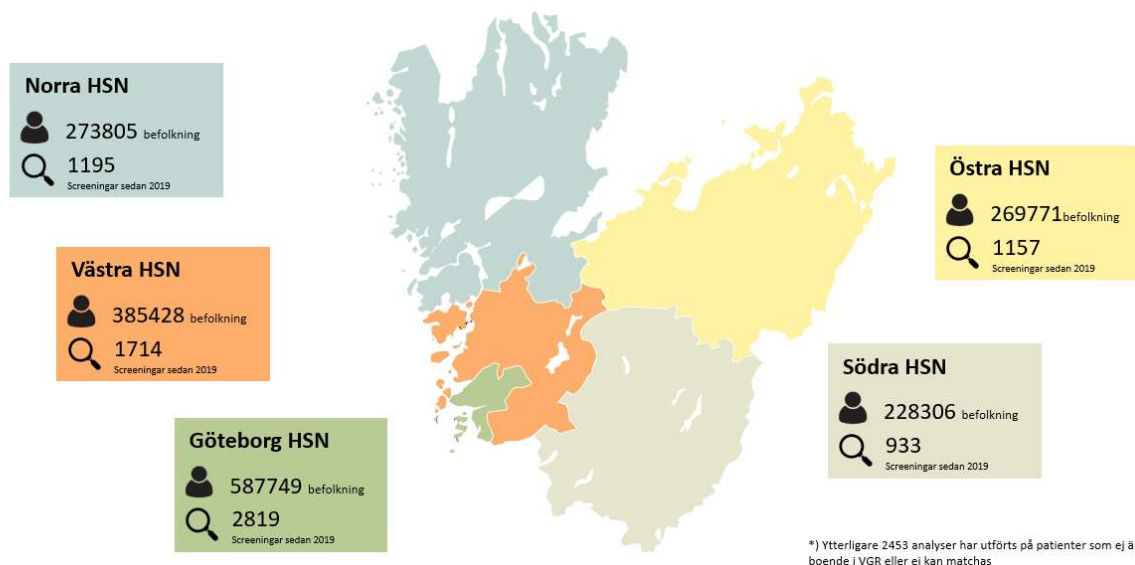
## Statistik

Nedan (bild 1) beskrivs nuläget vad avser antalet genomförda utredningar med bred genetisk screening och array i VGR för åren 2019-2022 (sista två månaderna extrapolerad från övriga 2022).

### Bred genetisk screening i Västra Götalandsregionen

Data från 2019-2022

Antal analyser begärda avseende patienter boende i respektive HSN-område. \*)

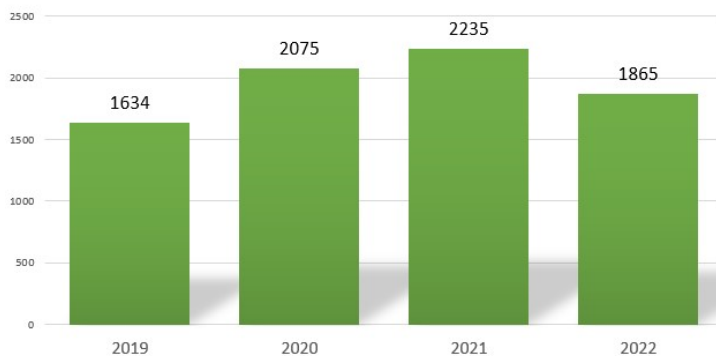


### Bild 1

Antalet beställda undersökningar ökar från år till år med viss avplanering 2022 där datainsamlingen dock ännu ej är fullständig (bild 2). Det går inte heller att utesluta att pandemin har påverkat utredningsgraden..

#### Antal analyser per år

Totalt 2019-2022 VGR

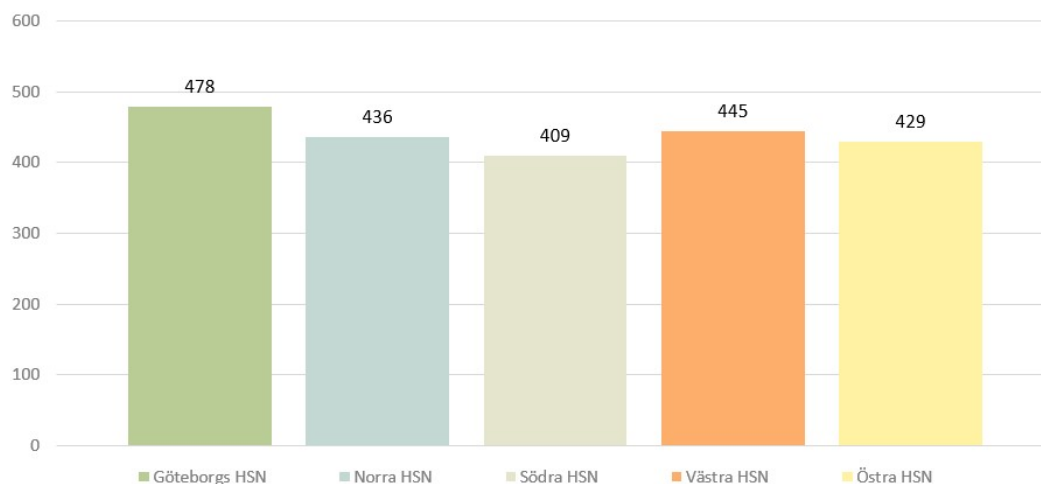


### Bild 2

Beställarmönstret indikerar att det finns vissa skillnader mellan olika Hälso och sjukvårdsnämnder i VGR i fråga om antalet utredning per 100 000 invånare (bild 3). Det finns en tendens att boende i Göteborg genomgår analys i högre grad men mönstret är inte helt kongruent (subgruppsanalys visas ej).

#### Antal analyser per 100 000 invånare

Fördelat på HSN för boendeadress 2019-2022

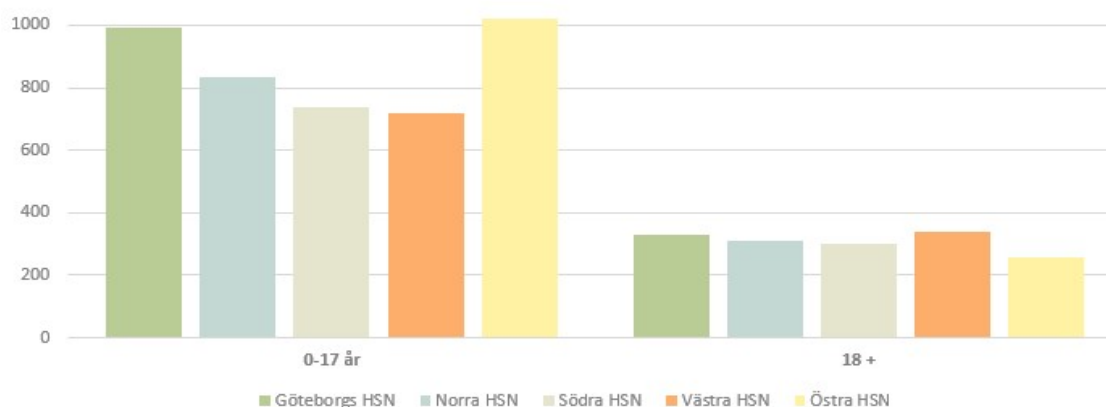


**Bild 3**

I sammanställningen har all bred genetisk screening tagits med dvs inklusive cancertgenetisk och kardiogenetisk utredning. Det finns tydliga skillnader i analysmönster för barn respektive vuxna (i linje med att dessa grupper har olika indikationer). Majoriteten av cancer- och kardiogenetiska utredningar görs idag i gruppen över 18 år medan för barn är det analyser av andra kategorier (inklusive array) som dominerar. Det görs relativt sett fler breda genetiska undersökningar på barn än vuxna. I barngruppen är det tydligare att fler utredningar görs för barn boende inom Göteborg och Östras HSN jämfört övriga HSN (bild 4).

#### Antal analyser per 100 000 invånare fördelat per åldersgrupp

Fördelat på HSN för boendeadress 2019-2022



**Bild 4**

## Framåtriktning

Genom att identifiera etiologin för en patients hälsotillstånd i en tidig fas ges möjlighet att diagnostisera tidigt och på så sätt förhindra eller mildra sjukdom samt bidra till färre sjukvårdskontakter, kortare sjukhusvistelser – sammantaget öka de hälsofrämjande förutsättningarna för patienten och närstående. Med utredd etiologi kan patienter också få tillgång till expertkunskap med riktad information om sitt hälsotillstånd. Det i sin tur kan ge ökad förståelse för sjukdomen, sjukdomsförloppet, prognosen och det ponerade måendet .

För att etiologisk utredning ska inkluderas som en naturlig del i ansvarsåtagandet på alla utförarnivåer i hälso- och sjukvården, finns behov av att förtydliga och förenkla rådande processförlopp, använda sig av den sakkunskap och kompetens som finns samt göra det på ett inkluderande sätt med ett helhetsperspektiv i fokus. Detta är något som alla ingående aktörer i den svenska hälso- och sjukvårdskedjan – primärvård, länssjukvård, regionsjukvård och nationell högspecialiserad vård – kan behöva ta ett solidariskt ansvar för.

Verksamheten Klinisk genetik och genomik vid SU har idag inte något utredningsansvar i sitt uppdrag när det kommer till etiologisk utredning (undantaget cancertgenetisk verksamhet), men ombesörjer i princip samtliga VGRs genetiska analyser. Mot bakgrund av det kan verksamheten se att majoriteten av de etiologiska utredningarna idag främst är initierade från specialistsjukvården – endast enstaka från andra vårdgivare/nivåer. Det är rimligt att anta att det finns en variation ifråga om ansvarsåtagande, kunskap, kompetens, vana, tolkningserfarenhet, återgivning och uppföljning mellan olika vårdgivare och vårdnivåer. Från de dialoger som förts mellan klinisk genetik och olika vårdgivare kontinuerligt genom åren är det tydligt att det finns en kombination av organisatoriska, praktiska och ekonomiska aspekter som leder till att patienter inte utreds effektivt. Kostnadsåtagande utgör en tungt vägande faktor till att vårdgivare generellt, men särskilt på andra vårdgivarnivåer än specialistnivå, undviker att initiera och genomföra genetiska utredningar och om de initieras sker det oftast via remittering även om tydlig utredningsindikation redan kan konstateras.

## Gemensamt regionalt kostnadsåtagande som åtgärd

Den samlade bedömningen är att processen för bred genetisk utredning med syfte att fastställa etiologisk diagnos inte fungerar tillfredsställande i VGR idag. Rapporten föreslår ett gemensamt kostnadsåtagande inom VGR för genetiska utredningar. Förslaget innebär att kostnaden för analyser som innefattas i begreppet bred genetisk screening bekostas med centrala regionala medel istället för att belasta enskilda vårdenheter. På så sätt möjliggörs en jämlik tillgång till genetiska utredningar för personer med sällsynta hälsotillstånd där den enskilde vårdgivaren, oavsett vårdnivå, kan avgöra om utredning ska ske vid den egna enheten, via remittering eller i samarbete mellan vårdgivare utan att begränsas av organisatoriska strukturer och ekonomiska ramar.

Som framgår av bild 3 har en ökning av genetiska analyser skett kontinuerligt under de senaste tre åren och förmodas fortsätta så. Därför behöver en kostnadsberedning ta höjd för denna fortsatta ökning.

## Kunskapsstöd under utredningsprocessen

Som stödjande insats finns redan idag Klinisk genetik uppdrag med konsultation inom syndromdiagnostik och som kompetenscenter för genetisk diagnostik. Detta uppdrag kvarstår och kan förstärkas enligt följande för att möta en förmodad ökad efterfrågan:

- ✓ **Som kvalitetssäkring:**  
Då klinisk genetik och genomik är det center via vilka alla laborativa genetiska prover går, möjliggör detta en kvalitetssäkring och kontroll av att de prover/utredningar som görs är adekvata och ändamålsenliga.
- ✓ **Inför beslut om analys/provtagning:**  
Utökad möjlighet till strukturerad kollegial handledning och konsultation från klinisk genetik samt specialisterheter/expertteam, inför ställningstagande till genetisk testning. Kan exempelvis ske via konsulttelefon, multidisciplinär konferens (MDK) eller distanskonsultationer. Härigenom kan dialog föras kring frågor som: om genetisk analys bör genomföras, vilka alternativ som eventuellt kan finnas, vilken analys som ska utföras, vad som behöver vara kontrollerat/hanterat inför remiss, hur remiss ska utformas samt vad patienten behöver informeras om. Checklistor kan utarbetas som komplement/stöd.
- ✓ **Vid provsvar:**  
Utökad stöd till inremitterande för tolkning av analys svaret och resonemang om vad återgivning av svaret kan innebära och betyda för patienten. Även stöd i vilken information som ska ges till patienten kopplat till diagnosen (exempelvis vilket samhällsstöd som finns, patientföreningar, vilka experter som finns att tillgå).
- ✓ **Egen vårdbegäran (egenremiss):**  
En struktur gällande hantering av egen vårdbegäran till Klinisk Genetik medför en möjlighet för enheten, att efter bedömning av patienten, själva ordinaera en bred genetisk screening för lämpliga patientgrupper (idag enbart möjligt för cancergenetisk frågeställning).

## Ekonomisk analys

Utredningar och analyser betingar alltid en kostnad av varierande omfattning. En arrayundersökning kostar för närvarande ca 13 000 kr och en helgenomundersökning för en trio (mor, far och barn) ca 40 000 kr. Det genomförs årligen bred genetisk utredning i VGR för omkring 35 miljoner kronor. I detta belopp inkluderas array, helgenom, helexom eller motsvarande för alla medicinska områden -även från de specialiserade enheterna för cancergenetisk och kardiogenetisk utredning. Undantaget i rapporten och beloppet är fosterutredningar. Lämpligen borde dock även dessa innefattas framgent för att undvika svåra gränsdragningar i enskilda fall.

Ett centralt kostnadsansvar kombinerat med kunskapsstöd som ovan beskrivet, skulle generellt öka förutsättningarna för att utredningar genomförs i de fall de bedöms behövas, utan onödiga remissflöden och väntetider för utredning samt behandling. Det skulle också

medföra att initiativet till utredningar kan breddas till att omfatta fler vårdgivare än i nuläget, på fler vårdgivarnivåer och för ett övergripande åldersperspektiv. Det är sannolikt att en initial puckel med utökad antal analyser skulle ske för att därefter övergå i en mer permanent ökning till en nivå troligtvis högre än den som finns idag. Efterfrågan för bred genetisk screening ökar nu snabbt år för år till följd av forskning och innovation med efterföljande ny kunskap, riktlinjer och vårdprogram. Hög kunskapsnivå och engagemang hos patienter/närstående samt patientföreningar utgör därtill en kompletterande faktor som utmanar hälso- och sjukvården att ligga i framkant kring allt med koppling till utredning och behandling av sällsynta hälsotillstånd - precisionsmedicin och särläkemedel inkluderat.

### **Omvärldsbevakning**

Utvecklingen med påfallande kraftigt ökad efterfrågan av bred genetisk screening och samtidig svårighet för patienter att få tillgång till effektiv utredning är en nationell företeelse. På vilket sätt utredningar tillgängliggörs och finansieras ser dock olika ut i olika delar av landet. I de regioner som har avtal med Akademiska sjukhuset, liksom i Region Skåne används exempelvis en modell motsvarande VGR:s nuvarande - kostnaderna läggs på enskilda vårdgivare. I Region Östergötland tillämpas central finansiering. I Region Stockholm bekostas utredningar av de enskilda vårdgivarna, med viss möjlighet till centralt finansierade utredningar via Klinisk genetik.

### **Slutsats**

Rapporten visar att det finns ett stort behov av att förenkla utredningsgången och öka tillgängligheten för genetisk utredning av patienter med sällsynta hälsotillstånd för att kunna bedriva en god, säker och jämlik vård inom VGR. Utan en etiologisk diagnos riskeras att individen blir obehandlad eller felbehandlad vilket kan leda till allvarliga konsekvenser.

Rapporten visar att såväl sjukvård som patienter och deras närstående har fördelar av att försvårande omständigheter i utredningsprocessen minimieras. En kostnadscentralisering för genetiska utredningar kombinerat med utökad kunskapsstöd under utredningsprocessen, möjliggör för olika vårdgivare inom flera vårdgivarnivåer, att initiera, hantera och genomföra genetiska utredningar, även inkluderande bred genetisk screening. Ett scenario som ligger i linje med VGRs målbild och krav på omställning mot en mer kvalitetsdriven verksamhetsutveckling samt nära och tillgänglig vård. Det möter också det lagstadgade ansvarsåtagandet hälso- och sjukvården har att svara upp mot gällande jämlik vård.

Med föreslagen hantering kan man förvänta sig att en konvergerande dialog uppnås, vertikalt mellan vårdnivåer och horisontellt inom en vårdgivarnivå. Synergieffekten blir en fortlöpande spridning mellan professionella och vårdaktörer, av en idag relativt svårtillgänglig kunskap/kompetens om sällsynta hälsotillstånd. Med föreslagen hantering optimeras också nyttjandet av hälso- och sjukvårdens ekonomiska och personella resurser, vilket förväntas visa sig i en direkt patientnytta för personer med sällsynta hälsotillstånd. På sikt uppnås också hälsoekonomiska och samhällsekonomiska vinster. En följsamhet till föreslagen hantering möjliggör slutligen även ett inhämtande av kvantitativ och kvalitativ data somagnar verksamhetsutveckling, vårdutveckling och fortsatt forskning.

## Rekommendation

När hälso- och sjukvårdens hantering av en utredningsprocess sker på ett lösningsfokuserat och hälsofrämjande sätt – före, under och efter fastställande av diagnosen – gör den som bäst nytta och är som mest resurs- och kostnadseffektiv. En process som hanteras med hjälp av konsultativt stöd och ett gemensamt regionalt kostnadsåtagande förväntas bidra aktivt till detta i nutid och framtid. För optimerad effekt bör båda föreslagna aspekter kombineras; rapporten rekommenderar att de antas simultant.

## Bilaga 1. Fallbeskrivningar – typfall

### Fall A – samordning brister pga många vårdnivåer och vårdkontakter

Ett barn på tre månader ger utfall på BVC-kontroller på grund av dålig viktuppgång och försenad utveckling både motoriskt och kognitivt men utan tydligt syndromalt utseende. Remittering och vidareremittering sker till olika vårdinstanser och vårdnivåer från både BVC, barnmottagningen och akuten dit familjen också hänvisas ett flertal gånger. Ingen samlad bedömning eller planering presenteras för barnets föräldrar. Föräldrarna hänvisas till ett stort antal olika besök, inom främst specialistsjukvården, men lämnas också med frågor och oro som hälso- och sjukvården inte riktigt kan svara på eller bemöta på ett trygghande sätt. Då barnets hälsotillstånd fortsatt visar att barnet inte utvecklas optimalt och försämras alltmer fysiskt fortsätter föräldrarna att söka insatser från vården för sitt barn. Barnet har närmare 40 olika sjukvårdsbesök under barnets första levnadsår och dessa omfattar ett 15-tal olika specialinriktningar och professioner. Via barnneurologen genomgår barnet slutligen en genetisk utredning som fastställer en kromosomavvikelse. Vården och insatserna kan nu planeras mer fokuserat från sjukvården. Föräldrarna kan förhålla sig till ett diagnosnamn, få en förklaring till barnets olika symtom, få de habiliterande insatser som barnet behövde samt finna en patientförening där de kunde känna en gemenskap kring det sällsynta och annorlunda föräldraskap som ett barn med ett sällsynt hälsotillstånd kan medföra.

*Om genetisk utredning inte är upplevs som ett kostandshinder för enskild vårdgivare skulle den troligtvis kunna ske tidigare i utredningsprocesserna och med rätt diagnos kan vården planeras bättre. Att "tillgängliggöra" genetisk testning för fler vårdgivare möjliggör tvärfprofessionellt samarbete och utbyte av kompetens.*

### Fall B – vuxen patient med främst primärvårdskontakt undanhålls utredning-

Ung vuxen kvinna som har haft en utmanande tillvaro under uppväxten där hon periodvis gått i särskola respektive ordinarie skola. Utvecklingsbedömning under barndomen visar på en svag begåvning och neuropsykiatriska symtom som ADHD och depression. Patient har hade även epilepsi i barndomen. Mor har haft en liknande bakgrund med ofullständiga betyg och mycket kontakt med socialtjänsten. Fadern, som också har stora utmaningar, har ingen kontakt med familjen. Den unga kvinnan har tidigare följts på BUP men går nu på vårdcentralen för uppföljning av sin antidepressiva behandling. Ingen tidigare etiologisk utredning har utförts relaterat till hennes utmaningar. Inför att en ny utvecklingsbedömning som initierats för ställningstagande till arbetsförmåga och aktivitetsersättning diskuteras genetisk utredning för att om möjligt få en orsakadiagnos fastställd vilket i sin tur ger en möjlig prognos kring stödbehov. Varken vårdcentralen eller psykiatrin anser sig ha utredningsansvar för detta inom sina uppdrag. Processen försenas och patienten hänvisas till att själv driva frågan vidare. Efter kontakt med Klinisk genetik görs genetisk utredning (som undantag då egentligt uppdrag och finansiering saknas) och utredningen visar att kvinnan har s.k. 16p11-deletionssyndrom, detta ger en varierad grad av neuropsykiatrisk problematik och ger också en trolig förklaring till kvinnans epilepsi i barndomen.

*Patienter med sällsynta hälsotillstånd finns vid alla vårdnivåer och kontakt med sjukvård kan finnas eller uppstå under hela livet. Att tillgängliggöra genetisk utredning för alla vårdnivåer, även de som idag inte ser det som sitt uppdrag, kan öka möjlighet för patienter att få en orsakdiagnos och därmed även förenkla planering av vård och uppföljning.*

### **Fall C – etiologisk utredning utförs inte då klinisk diagnos finns**

En mor hör av sig avseende sin 27 åriga dotter till Centrum för sällsynta diagnoser Väst för önskemål om att få en orsakdiagnos ställd. Dottern har en intellektuell funktionsnedsättning, syndromalt utseende, gomspalt, njurpåverkan samt får sondmat via en PEG. Som barn ställdes diagnosen Cornelia de Lange kliniskt, ingen genetisk utredning. Familjen har alltid känt tveksamhet kring diagnos ”att det inte stämmer” då de har haft kontakt med andra familjer och där barnen inte alls liknar deras dotter varken i utseende eller utveckling. Nu önskas en korrekt ställd diagnos extra mycket dels då syskon är i familjebildande ålder och dels då familjen ansöker om utökade LSS insatser då dottern har ett allt större vårdbehov. Dottern har idag en fysioterapeutinsats via vuxenhabiliteringen men det medicinska ansvaret är via vårdcentralen som följer hennes njurvården årligen och skriver ut näring och material för PEG:en. I övrigt hanterar föräldrarna omsorgen om den vuxna dottern och sjukvårdskontakter utifrån symptom. Mor har haft dialog med distriktsläkaren som inte vill utföra genetisk utredning utifrån kostnaden och hänvisar till att det inte finns någon behandling oavsett tillståndet/diagnos.

*Att tillgängliggöra genetisk utredning för alla vårdnivåer, ger möjlighet för familj och patient att få en korrekt diagnos och information inför familjebildning.*

### **Fall D – etiologisk utredning ger tydligt förbättrad vård och uppföljning**

Patient i medelåldern, som i flera år sökt på vårdcentral för ”diffusa symtom” i form av yrsel, trötthet, magbesvär, minnessvikt, muskelsvaghet och som även opererats för grå starr. När muskelsvagheten blir mer påtaglig remitteras till neurologklinik och så småningom bekräftas diagnosen Dystrofia myotonika typ 1, en neuromuskulära multiorgansjukdom. Bekräftad diagnos behövs för att patienten ska få adekvat information och tillgång till uppföljningsprogram samt livsnödvändig behandling vilket i detta fall kan innebära pacemaker för att förhindra plötsligt hjärtstopp, kontroll av blodsockernivåer för att minimera komplikationer vid diabetes, mildra och kompensera för sänkt allmäntillstånd gällande kognitiva och motoriska färdigheter. Med fastställd diagnos får patienten förklaring till hälsotillståndet och familjemedlemmar kan erbjudas genetisk vägledning gällande familjebildning samt kan erbjudas anlagstestning. Sannolikt kommer också framöver genmodifierande behandling kunna bli aktuell – med involverande av såväl primärvård som många organspecialister.

*Fastställd diagnos är i många fall avgörande för korrekt uppföljning och behandling. Ökad medvetenhet och tillgång inom samtliga vårdnivåer för aktuella patientgrupper och med utökad samarbete medför att vi kan leverera detta bättre,*

**Fall E – etiologisk diagnos ger tillgång till precisionsmedicinska insatser**

En kvinna i övre medelåldern har sedan 15 år tillbaka successivt tilltagande gång- och balansrubbing, koordinationsstörning av armar – händer och otydligt tal. Utredning med magnetkameraundersökning av hjärnan har visat minskad volym av lillhjärnan, men inte något annat. Klinisk misstanke på ärftlig lillhjärnssjukdom av typen Spinocerebellär ataxi (SCA) – det finns idag närmare 50 olika genetiska förklaringar till sådan sjukdom. Utredande neurologienhet anser att ytterligare utredning inte tillför något avseende behandling eller träning. Vid annan enhet görs senare bred genetisk utredning med helexom/helgenom och man bekräftar diagnosen till en av specifik form av SCA och påvisar en sjukdomsorsakande variant i en av generna. Detta innebär möjligheter för syskon och barn till kvinnan att, efter genetisk vägledning, utredas avseende anlagsbärarskap (så kallad presymtomatisk testning). Det ger också möjlighet för ett av kvinnans anlagsbärande barn att säkeställa en graviditet utan foster med sjukdomsanlaget via embryodiagnostik med preimplantatorisk genetisk testning (PGT).

**Fall F – avliden patient dvs formell vårdgivare som kan erbjuda utredning saknas**

En gravid kvinna hör av sig till klinisk genetik med önskemål om att få utföra fosterdiagnostik gällande en neurometabol sjukdom som hon vet finns i familjen. Båda hennes bröder har avlidit i sjukdomen och hon har 50% risk att vara anlagsbärare. Bröderna har inte genomgått genetisk utredning. Kvinnan önskar att genetisk analys utförs på celler som sparats från ena brodern så att anlagstest sedan kan utföras och vid behov fosterdiagnostik. Här försvåras situationen genom att det inte längre finns någon ansvarig enhet för de avlidna bröderna som kan ansvara för utredningen.

*Det finns andra likanande situationer, ex avlidna/aboterade foster med stark misstanke om genetisk sjukdom men där inte genetisk utredning gjorts direkt i anslutning till vården eller bortgångna patienter där utredningsmöjligheten idag är bättre och där den kan vara avgörande för familjerna. Många verksamheter utreder även efter dödsfall, eller för foster, men om det gått längre tid är det ofta svårt att hantera och även ibland annars då utredningen inte görs för patientens vård utan familjens. Med en gemensam modell i VGR vore inte den ekonomiska faktorn avgörande för denna möjlighet.*