

Förslag

Datum: 2025-12-04

Diarienummer: RS 2025-02618

Västra Götalandsregionen**RPO Sällsynta sjukdomar**

Uppdragstagare: Lovisa Lovmar

E-post: Lovisa.lovmar@vgregion.se

Förslag rörande organisering av expertfunktion för att optimera vårdflöde för individer med hEDS/HSD i VGR

Sammanfattning

Regionalt programområde (RPO) Sällsynta sjukdomar har fått i uppdrag att föreslå hur en konsultativ expertfunktion för Ehlers-Danlos syndrom, hypermobilitetstyp (hEDS), och Hypermobilitetsspektrumstörning (HSD) kan organiseras och fungera inom Västra Götalandsregionen (VGR). RPO Sällsynta sjukdomar har utsett en arbetsgrupp som arbetat med uppdraget.

Cirka 8 000 personer i VGR har diagnosen hEDS eller HSD, varav tre fjärdedelar är kvinnor. Ca 500 individer nydiagnostiseras per år. Genomsnittsåldern vid diagnos är 35 år för kvinnor och 25 år för män trots att denna bindvävssvaghet är medfödd och att symtomen i de flesta fall debuterar redan i tidig ålder.

Många patienter saknar tillgång till relevant specialistvård, och tiden fram till diagnos präglas ofta av hög vårdkonsumtion. Detta indikerar att tidig identifiering sannolikt är både hälsoekonomiskt och medicinskt fördelaktig. Den nuvarande vårdstrukturen saknar tydlig ansvarsfördelning och helhetssyn, vilket leder till långa utredningstider, risk för felbehandling och försämrad vårdkvalitet. Bristande kunskap om sjukdomarnas multisystemiska natur bidrar dessutom till att vården ofta fokuserar på smärta snarare än på de bakomliggande orsakerna. Den nuvarande situationen står i tydlig kontrast till VGR:s mål om en nära, jämlik och kunskapsbaserad vård med hög kvalitet,

vilket understryker behovet av en tydligt förbättrad organisation och kunskapshöjning.

Arbetsgruppens ser svårigheter med att etablera en renodlad konsultativ expertfunktion eftersom det i nuläget saknas en befintlig kunskapsbärande enhet för hEDS/HSD inom VGR. Ett kontinuerligt kunskapsutbyte mellan klinisk praktik och strategiskt arbete bedöms vara en förutsättning för att uppfylla expertfunktionens syfte. Mot denna bakgrund föreslår arbetsgruppen att regionen i första hand inrättar en regional expertmottagning för barn och vuxna med ett kombinerat uppdrag:

- fungera som kunskapsbärare och stöd till primärvården/BUM, som fortsatt ska ha huvudansvaret för patientgruppen
- samla och utveckla specialistkompetens inom området för att bidra till ökad kvalitet, jämlikhet och effektivitet i vården
- erbjuda diagnostiskt stöd och kunna utreda samsjuklighet samt samordna vårdplanering
- erbjuda utbildningsinsatser till andra vårdgivare, patienter och närstående
- utveckla och förvalta regionala medicinska riktlinjer (RMR)
- verka för forskning och kunskapsspridning om hEDS/HSD inom regionen
- vara ett konsultativt stöd till andra vårdgivare

Regionhälsan bedöms kunna vara lämplig organisatorisk hemvist.

En regional expertmottagning bedöms bidra till:

- tidigare diagnos och kortare utredningstider
- minskad risk för långvarig smärta, sekundär ohälsa, sjukskrivning samt förbättra möjligheten till delaktighet i skola och arbetsliv
- förbättrad samordning mellan vårdnivåer och ökad patienttrygghet
- effektivare resursanvändning och minskade samhällskostnader

Utredning av expertfunktion och rekommendation om expertmottagning för effektiv regional struktur för hEDS/HSD

Innehållsförteckning

Sammanfattning	1
Utredning av expertfunktion och rekommendation om expertmottagning för effektiv regional struktur för hEDS/HSD	3
<i>Uppdrag</i>	5
<i>Bakgrund</i>	6
<i>Expertfunktion</i>	7
<i>Regional expertmottagning</i>	8
<i>Slutsats</i>	11
<i>Referenser</i>	11
Bilaga 1. Föreslaget patientflöde	12
Bilaga 2. Underlag för planering av initial bemanning vid expertmottagningen	14

Förkortningslista:

BUM	Barn- och ungdomsmedicinsk mottagning
hEDS	Ehlers-Danlos syndrom av hypermobilitetstyp (hEDS)
HSD	Hypermobilitetsspektrumstörning
RMR	Regional medicinsk riktlinje
RPO	Regionalt programområde
RPT	Regionalt processteam
VGR	Västra Götalandsregionen

Deltagare i av RPO utsedd arbetsgrupp

- Elke Schubert Hjalmarsson, PhD, Specialistfysioterapeut barn, Drottning Silvias barnsjukhus - ordförande/projektledare
- Johanna Ljunggren, genetisk vägledare och barnsjuksköterska, Centrum för sällsynta diagnoser Väst - koordinator
- Erik Kindgren, PhD, överläkare, Barn- och ungdomskliniken Skaraborgs sjukhus
- Frida Ahlfors, specialist i allmänmedicin, Västerläkarna Vårdcentral och BVC

Omvärldsbevakning

Arbetsgruppen har haft dialog med andra regioner som har mottagningar för hEDS/HSD och vägt in för- och nackdelar kring hur de har organiserats

- Smärt- och rehabkliniken i Linköping
- Neurologi- och rehabiliteringskliniken Karlstad
- Smärtenheten i Västervik
- Specialistläkarsällskapet i Västervik
- Smärtrehabilitering i Lund

Uppdrag

Regionalt programområde (RPO) Sällsynta sjukdomar har fått i uppdrag att ta fram ett förslag på hur en konsultativ expertfunktion för Ehlers-Danlos syndrom, hypermobilitetstyp (hEDS), och Hypermobilitetsspektrumstörning (HSD) kan organiseras och fungera inom Västra Götalandsregionen (VGR).

Syftet är att föreslå en modell i VGR för en konsultativ expertfunktion som fungerar som kunskapsbärare inom området och ansvarar för att ta fram, äga och revidera regionala medicinska riktlinjer (RMR) för området.

Expertfunktionen skall stötta primärvården i dess roll som huvudansvarig vårdaktör för patientgruppen och vara en stödjande och stöttande resurs för resterande hälso- och sjukvårdssystem.

Uppdraget innefattar att

- beskriva hur expertfunktionen kan organiseras och fungera
- säkerställa koppling till forskning och till ett sammanhållet omhändertagande
- redogöra för resurs-, kompetensförsörjnings-, kvalitets- och invånarperspektiv
- lämna förslag på lokalisering inom vårdsystemet
- bedöma om barn och vuxna ska hanteras inom samma eller separata funktioner
- beskriva långsiktigt hållbara arbetssätt
- redovisa för- och nackdelar om flera organisationsalternativ identifieras

Bakgrund

Hypermobil Ehlers-Danlos syndrom (hEDS) är den vanligaste formen av Ehlers-Danlos syndrom, en grupp ärftliga bindvävssjukdomar som påverkar leder, hud, blodkärl och inre organ. Huvudsymtomen vid hEDS är överörliga leder som ofta leder till luxationer, svår smärta och fatigue. hEDS har en heterogen symtombild som kan sträcka sig från milda till mycket svåra besvär. Symtombilden överlappar ofta med hypermobilitetsspektrumstörning (HSD). Förekomsten av samsjuklighet som är associerad med både hEDS/HSD försvårar diagnostisering och ökar patienternas lidande. Det föreligger en tydlig könsskillnad i när diagnosen fastställts. I VGR är genomsnittsålder för diagnostisering 35 år för kvinnor och 25 år för män trots att symtomen i de flesta fall debuterar redan i tonåren. Diagnosen ställs på symtom och det krävs erfarenhet för att kunna ställa diagnos och både över och underdiagnostik förekommer. Idag hanteras frågor om diagnostisering främst i primärvården, eventuellt barn- och ungdomsmedicinsk mottagning (BUM) för barn, men det är få allmänläkare som har erfarenhet eller utbildning i att utreda och behandla hEDS/HSD.

Patienter med hEDS/HSD utgör en stor men lågt prioriterad patientgrupp i Sverige. Det uppskattas att över 300 000 personer lever med diagnoserna, men många är fortfarande odiagnostiserade eller feldiagnostiserade. Enligt Vårdanalys skattas antal nydiagnostiserade individer i VGR till 500/år. I nuläget finns nästan 8000 individer med hEDS/HSD med journalförd diagnos i VGR, vilket motsvarar 0,4% av regionens befolkning varav 76% är kvinnor och 24% män. Även de som får diagnos saknar ofta tillgång till tillräckliga vårdinsatser.

Genomlysningen som gjordes inom ramen för Regionalt processteam (RPT) visade att patienterna åren före diagnos hade en mycket hög vårdkonsumtion för symtom som tillhör diagnosen. Att tidigt identifiera patienter med dessa diagnoser är proaktivt och med stor sannolikhet kostnadseffektivt.

I dagens vårdstruktur saknas en tydlig ansvarsfördelning, vilket gör att patienter ofta bollas mellan olika specialiteter utan samordning eller helhetssyn. Bristen på kunskap om att hEDS/HSD är multisystemiska bindvävssjukdomar med omfattande samsjuklighet leder till att vården ofta inriktas enbart på smärtrehabilitering, snarare än på de underliggande orsakerna. Att enbart fokusera på ett symptom snarare än att adressera helheten resulterar i försämrad vårdkvalitet, långa och ineffektiva utredningar samt ökade samhällskostnader i form av sjukskrivningar, vårdskador, felbehandlingar och socialt utanförskap (1).

Frågan om ett förbättrat och mer sammanhållet omhändertagande för personer med hEDS/HSD har även uppmärksamats på nationell nivå. I flera motioner till riksdagen har behovet av ökad kunskap lyfts, ett av förslagen som lämnats är att bilda ett eget nationellt programområde (NPO) för bindvävssjukdomar (2, 3). Motionerna föreslår även bland annat att Socialstyrelsen ska ges i uppdrag att etablera ett nationellt kompetenscenter för bindvävssjukdomar, med fokus på forskning, utbildning och kunskapsspridning till primärvården/BUM. Det framhålls också att varje region på sikt behöver utveckla egna multiprofessionella specialistteam, men att ett nationellt centrum vore ett viktigt första steg mot ett mer jämlikt och värdigt omhändertagande av patienter med hEDS/HSD.

Syftet med detta förslag är att beskriva hur en konsultativ expertfunktion för hEDS/HSD kan organiseras och fungera inom VGR. Expertfunktionen ska fungera som kunskapsbärare och stöd till primärvården/BUM, som fortsatt ska ha huvudansvaret för patientgruppen. Genom att samla och utveckla specialistkompetens inom området ska funktionen bidra till ökad kvalitet, jämlikhet och effektivitet i vården, samt till att regionala RMR tas fram, förvaltas och uppdateras i takt med aktuell forskning och beprövad erfarenhet.

Expertfunktion

För att expertfunktionen för hEDS/HSD ska kunna uppfylla sitt syfte krävs att den har en nära koppling till en klinisk verksamhet. Med expertfunktion avses

här en konsultativ funktion med ansvar för utbildning, kunskapsstöd och strategisk utveckling. Erfarenheter från liknande uppdrag, såsom utvecklingen av Smärtcentrum, visar att framgångsrik kunskapsuppbyggnad och vårdutveckling förutsätter en integrerad struktur där både specialistmottagning och expertfunktion verkar under samma organisatoriska tak. Denna modell möjliggör ett kontinuerligt kunskapsutbyte mellan klinisk praktik och strategiskt arbete.

Eftersom det idag saknas en etablerad expertgrupp inom hEDS/HSD-området finns inga konsulter eller specialistresurser som kan bära en renodlat konsultativ expertfunktion. För att funktionen ska vara operativ och kunna erbjuda stöd till primärvården/BUM krävs därför att den byggs upp i anslutning till en mottagning med klinisk kompetens och patientflöde. En sådan struktur skapar förutsättningar för erfarenhetsbaserad kunskapsutveckling, multidisciplinärt samarbete och långsiktigt hållbar kompetensförsörjning inom området.

Regional expertmottagning

En regional expertmottagning bör omfatta både barn och vuxna och organiseras så att patienter i alla åldrar får ensammanhållen och anpassad vård utifrån sina specifika behov. Genom en gemensam struktur ges förutsättningar för adekvat behandling, uppföljning och förebyggande insatser samt möjlighet att påverka hela familjesystemet, samtidigt ger det förutsättningar för god övergång från barn- till vuxensjukvård, vilket är en känd utmaning för många patientgrupper.

Kombinationen av klinisk mottagning och dedikerad expertfunktion möjliggör ett nära samband mellan praktisk erfarenhet och strategiskt utvecklingsarbete, vilket stärker kvalitet och kompetens inom området.

Expertmottagningen är inte avsedd att fungera som en primärvårdsenhet utan som ett regionalt stöd- och kunskapscenter, med uppdrag att bistå övrig hälso- och sjukvård i komplexa ärenden, utbildning och rådgivning till vårdgivare. Utöver detta bör expertmottagningen ta emot vissa patienter för diagnostisering

och för att genomföra riktade behandlingsinsatser och/eller utbildning för patienter/familjer. Alla insatser ska vara tidsbegränsade och det huvudsakliga vårdansvaret kommer fortsatt ligga i primärvården/BUM. Patienten ska få med sig en vårdplan för fortsatt vård och rehabilitering. Expertmottagningen bör ha en nära koppling till forskning och samverka med det nationella hEDS/HSD-specialistnätverket (4) för att säkerställa att vården är evidensbaserad, uppdaterad och följer nationella riktlinjer. Eftersom bindvävssjukdomar saknar egen specialitet och därmed inte har ett eget Nationellt programområde bär hEDS/HSD-specialistnätverket en viktig funktion men ligger inte inom kunskapsstyrningen.

Eftersom ingen befintlig enhet eller läkarspecialitet i dagsläget har fördjupad kunskap om denna patientgrupp krävs nya resurser för att driva verksamheten. Initialt bedöms behov finnas av totalt sätt flera heltidstjänster fördelade över olika professioner, såsom specialistläkare, fysioterapeut, arbetsterapeut, psykolog, kurator, sjuksköterska, forskningskoordinator och administrativ personal. Tid för kompetensutveckling behöver avsättas för medarbetare som ska arbeta i teamet, inklusive möjligheter till studiebesök och erfarenhetsutbyte vid nationella och internationella expertcentra. En finansierings- och kompetensförsörjningsplan bör tas fram i enlighet med uppdragets krav och kopplas till regionens budgetprocess inför 2027. Införande av expertmottagning bedöms på sikt minska den höga vårdkonsumtion som patientgruppen har i nuläget.

Kvaliteten i verksamheten ska följas upp med tydliga indikatorer. Exempel på uppföljningsmått är tid från första vårdkontakt till diagnos, antal vårdkontakter per patient före och efter införandet av expertmottagning, patientnöjdhet, antal vårdplaner och upplevelse av samordning samt antal genomförda utbildningsinsatser till primärvården/BUM. Dessa indikatorer speglar både invånarperspektivet och kvalitetsaspekten i uppdraget. Forskning bör ha en självklar roll i kvalitetsuppföljning.

Genom digitala vårdmöten och konsultationer kan expertmottagningen nå patienter i hela regionen, vilket stärker jämlikheten i vården, minskar restid och möjliggör en mer effektiv kunskapsspridning.

Ett första underlag för hur planering av initial bemanning vid en expertmottagning kan se ut har tagits fram inom ramen för denna rapport (se Bilaga 2). Det är viktigt att understryka att ytterligare beredning behövs utifrån huruvida förslaget kan bli aktuellt och är beroende av vilka avgränsningar som då görs. Volymuppskattningar är sannolikt svåra då det inte är entydigt hur denna vård bedrivs idag men som stöd har använts erfarenhet från andra regioner. Det bör också beaktas att resurser för utredning/undersökningskostnader sannolikt behövs vid en sådan enhet. Avseende resurser så är det bra att också vara medveten om att en större del av utomlänspatienter i andra regioners mottagning kommer från VGR dvs kostnader för denna vård finns redan till viss del i VGR.

Utifrån den kunskap arbetsgruppen för närvarande har om den organisatoriska strukturen inom VGR förefaller Regionhälsan vara en möjlig organisatorisk hemvist för en hEDS/HSD-expertmottagning. Regionhälsan driver redan idag flera regionala expertenheter, bland annat inom psykisk hälsa, våld i nära relationer och obesitas. För att skapa goda förutsättningar för nära samarbete med Sahlgrenska Universitetssjukhuset kan expertmottagningen med fördel övervägas att samlokaliseras med exempelvis Smärtcentrum eller Rehabiliteringsmedicinska kliniken vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset, vilket skulle kunna underlätta tillgången till relevant specialistkompetens.

På sikt skulle en utökning av uppdraget för en expertmottagning även kunna innehålla andra bindvävssjukdomar och då utvecklas till ett bindvävscentrum. Ett sådant bindvävscentrum kan bidra till förbättrad och effektivare vårdprocesser för de överlappande diagnosgrupperna som idag också ofta saknar tydlig hemvist inom den svenska sjukvården.

Samtidigt borde behovet av expertmottagningen minska över tid för målgrupperna där det finns en tydlig generell hypermobilitet (hEDS/HSD) i takt med att riktlinjer utvecklas och kunskapen ökar i regionen inom alla vårdnivåer.

Den föreslagna strukturen förväntas bidra till tidigare och säkrare diagnoser. Samordningen mellan vårdnivåer förbättras, patienttryggheten stärks och livskvaliteten ökar genom ett mer strukturerat och personcentrerat omhändertagande. Samtidigt förväntas modellen minska risken för funktionsnedsättande långvarig smärta och sekundär ohälsa samt bidra till en mer resurseffektiv och hälsoekonomiskt hållbar vård. Förslaget ligger i linje med VGR:s genomförandeplan 2025–2027 för omställningen av hälso- och sjukvården, med fokus på nära vård, digitalisering och jämlikhet.

Slutsats

Arbetsgruppen konstaterar att det i dagsläget är svårt att etablera en renodlad konsultativ expertfunktion för patienter med hEDS/HSD, eftersom det saknas en befintlig kunskapsbärande enhet inom VGR som skulle kunna utgöra bas för en sådan funktion.

Mot denna bakgrund föreslår arbetsgruppen att regionen bör överväga att inrätta en regional expertmottagning med ett kombinerat uppdrag – både att utreda svårbedömda patientfall, skapa en patientnära vårdplan, utveckla och förvalta vårdprogram/riktlinjer, bedriva forskning samt att fungera konsultativt gentemot andra vårdgivare. Utifrån arbetsgruppens nuvarande kunskap om VGR:s organisation bedöms Regionhälsan vara en möjlig organisatorisk hemvist för en hEDS/HSD-expertmottagning.

Referenser

1. [Rapport RPT EDS 20241031.pdf](#)
2. [Ökat fokus för bättre vård vid Ehlers-Danlos syndrom \(Motion 2025/26:3359 av Annika Hirvonen och Nils Seye Larsen \(båda MP\)\) | Sveriges riksdag](#)
3. [Nationella riktlinjer för EDS och HSD \(Motion 2025/26:1188 av Ulrika Heindorff \(M\)\) | Sveriges riksdag](#)
4. https://sydostrasjukvardsregionen.se/wp-content/uploads/2023/03/HDS_EDS_nationellt_vardprogram.pdf

Bilaga 1. Föreslaget patientflöde

1. Initial bedömning i primärvården/BUM: Patienter med misstänkt hEDS/HSD utreds med fördel i primärvården/BUM om det finns läkare med god kunskap om tillstånden. Primärvården/BUM ansvarar då för grundläggande utredning, att ställa diagnos enligt vedertagna kriterier.

För att säkerställa tillräcklig kompetens ska primärvården/BUM ges tillgång till Nationellt kliniskt kunskapsstöd och andra riktlinjer för hEDS/EDS. Det multiprofessionella teamet, via expertmottagningen, ansvarar för utbildningsinsatser och stöddokumentation så att primärvårdsläkare har tillgång till tillräcklig och uppdaterad kunskap kring tillstånden för att kunna känna sig trygga i att bedöma och diagnostisera patienter.

2. Remiss till expertmottagning vid komplexa behov: Om patientens behov överstiger vad primärvården/BUM kan tillgodose eller om diagnosen är oklar, remitteras patienten till en regional expertmottagning. Denna expertfunktion består av ett multidisciplinärt team med särskild erfarenhet av hEDS/HSD. Patientansvaret, för t ex recept, hjälpmedel och sjukskrivning, ligger fortsatt kvar hos vårdgivaren i primärvården.

3. Multidisciplinär bedömning och plan: Det multiprofessionella teamet genomför en fördjupad utredning och multidisciplinär bedömning och tar fram en individuell vårdplan som omfattar medicinska, rehabiliterande och psykosociala insatser. Planen kommuniceras till patienten och skickas till patientens ansvariga vårdgivare för patientens vård.

4. Behandlingsinsatser: Tidsbegränsade behandlingsinsatser kan erbjudas i vissa fall. Detta kan inkludera utbildningsinsatser om hEDS/HSD eller intensifierade rehabiliteringsinsatser.

5. Återkoppling och uppföljning i primärvård: Primärvården/BUM ansvarar för den långsiktiga uppföljningen enligt vårdplanen. Expertmottagning finns kvar som konsultativt stöd vid förändrade behov. Digitala uppföljningar och rådgivningsmöten kan användas för att minska resor och öka jämlikheten i vården.

6. Kontinuerligt stöd och kunskapsöverföring: Expertmottagning ska kontinuerligt stödja primärvården/BUM genom

- utbildningsinsatser och handledning
- framtagande och revidering av regional RMR för hEDS/HSD
- regelbundna dialogmöten och erfarenhetsutbyte mellan vårdnivåer
- möjliggörande av forskningssamarbete

Bilaga 2. Underlag för planering av initial bemanning vid expertmottagningen

Uppdrag och målgrupp

Mottagningen ansvarar för ca 500 besök/år, multiprofessionell bedömning, korta behandlingsinsatser, konsultfunktion, utbildningsinsatser, framtagande av utbildningsmaterial, RMR-arbete samt FoU.

Arbetsätt och patientflöde

Nybesök 90–120 min (läkare, psykolog, FT, AT). Teammöten 20–30 min, återrapportering 30-60 min av läkare till patienten.

Konsultfunktion

Konsultation till primärvård, specialistsjukvård och företagshälsovård. Ca 70–140 timmar/år per involverad profession.

Utbildning och utbildningsmaterial

4–6 utbildningstillfällen per år á 1–3 dagar. AT, FT och psykolog deltar. Även framtagande och uppdatering av utbildningsmaterial ingår.

RMR-arbete

Årlig uppdatering och remissrundor. 30–60 h/år för läkare/psykolog/FT/AT/SSK.

Forskning

Forskning ska enligt uppdraget bedrivas för att öka kunskapen kring målgruppen.

Rekommenderad bemanning (FTE= Full-Time Equivalent)

- Läkare 2 FTE

- Psykolog 0,5 FTE
- Fysioterapeut 2 FTE
- Arbetsterapeut 1 FTE
- Sjuksköterska/Forskningskoordinator 2 FTE
- Administratör 1FTE
- Enhetschef 0,5 FTE

Totalt: ca 9 FTE.

Det är önskvärt att ovanstående poster bemannas av flera personer för att minska sårbarheten samt öka bredden i kompetens inom mottagningen då det kan ge tillgång till flera olika specialistkompetenser inom läkarprofessionen så som allmänläkare, smärtläkare, barnläkare, läkare inom rehabiliteringsmedicin. Det är också en fördel om enskilda personer även har uppdrag inom sin specialistverksamhet för att upprätthålla kontakt med klinisk vardag och grundkompetens. Det behöver även finnas nära samverkan med många olika specialiteter, t ex ortopedi, kardiologi, klinisk genetik, psykiatri, reumatologi, tandvård etc.