

Konsekvensbeskrivning av riktlinje för Lebers hereditära optikusneuropati (LHON)

Nationellt programområde Ögonsjukdomar

Remissversion

Datum	Version/beskrivning av förändring
22-09-15	Remissversion

Remissversion

Innehållsförteckning

1. Om konsekvensbeskrivningen	4
2. Konsekvenser	4
2.1 Omfattning	4
2.2 Nyttan eller risker för individen	4
2.3 Etiska aspekter	4
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.....	5
2.9 Uppföljning.....	5
2.10 Övriga konsekvenser	5

Remissversion

1. Om konsekvensbeskrivningen

Gruppen med representanter från de olika regionerna i NAG neurooftalmologi har gemensamt färdigställt riktlinjen för Lebers hereditära optikusneuropati (LHON). Professor Fatima Pedrosa-Domellöf har varit huvudförfattare och utformat grunddokumentet och parallellt fört in synpunkter från NAG medlemmarna samt patientföreningen.

2. Konsekvenser

2.1 Omfattning

LHON är en ovanlig hereditär ögonsjukdom och i Sverige uppskattas cirka 200 personer lida av sjukdomen. Sjukdomen drabbar alla åldrar med incidenspeak i 20–30 årsåldern och män drabbas oftare än kvinnor. Läkemedelsbehandling finns registrerad för användning under det första, eventuellt två första åren efter insjuknandet. Med tanke på sjukdomens låga incidens finns inga stora jämförande studier gjorda på patientgruppen. Konsensusdokument skrivna av internationellt erkänd panel har dock publicerats och rekommendationerna i detta NAG-dokument följer dessa riktlinjer.

2.2 Nyttan eller risker för individen

För en ovanlig sjukdom som LHON är det särskilt viktigt att kunskap om diagnostik, handläggning och behandling finns lätt tillgänglig för kollegerna inom hela landet. Risken att diagnosen inte ställs eller att sjukdomstillståndet inte behandlas enligt gällande internationell konsensus är större ju mindre erfarenhet som finns om LHON på en enskild ögon- eller neurologklinik. Riktlinjen uppdateras också kontinuerligt och på så sätt sprids ny information om forskningsläget och möjligheten till nya behandlingar och diagnosmöjligheter med mera.

Diagnoser med låg incidens får ett sämre evidensunderlag än diagnoser med hög dito. Därför anser NAG neurooftalmologi att den internationella konsensusartikeln (Carelli V et al. International consensus statement on the clinical therapeutic management of Leber's hereditary optic neuropathy. J Neuro-ophthalmology 2017;0:11 <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28991104/>) bör följas i möjligaste mån, vilket den här riktlinjen bidrar till.

2.3 Etiska aspekter

Individens autonomi och integritet torde inte påverkas negativt. Vad gäller LHON registret är detta en information som delges patienterna och som på intet sätt är kopplat till bättre eller sämre vård för individen. Jämlikhetsperspektivet torde påverkas positivt i den mån att behandling och diagnostik ska erbjudas på samma sätt oavsett var i landet man råkar bo. Information om insjuknanderisk av denna hereditära sjukdom hos män respektive kvinnor framgår och även att åldersspannet för insjuknandet är stort, vilket torde minska risken för åldersdiskriminering. Sjukdomen förekommer hos båda könen,

inom alla åldrar, etniska grupper (så vitt man vet) och födelseland, religion, sexuell läggning, könsidentitet får inte konsekvenser för omhändertagandet av patienten inom vården.

Behandlingen är kostsam och där kan man identifiera en viss risk kring undanträngning. Å andra sidan är antalet individer och behandlingstid begränsad, vilket torde innebära att det i det stora perspektivet inte finns några betydande sådana effekter.

2.4 Verksamhet och organisation

Verksamhetsförändringar torde inte bli följden av riktlinjedokumentet förutom att vårdgivarna påminns om diagnosens existens och hur man ställer diagnos, behandlar och följer patienterna. . Patienterna kan diagnosticeras och behandlas inom den lokala specialistsjukvården, men kontakt rekommenderas med specialister inom regionvården när denna ovanliga diagnos.

2.5 Kostnader

Praxis kring hantering av LHON ändras inte i och med riktlinjedokumentet. Nya kostnader tillkommer inte i jämförelse med nuvarande praxis. I bästa fall kan kostnaderna för extensiv onödig utredning för olika optikusneuropatier sparas in när vårdgivarna blir påminda om LHON som diagnos och att ett enkelt blodprov ställer diagnosen tillsammans med rätt klinisk bild. Behandlingen kan minska kostnaderna för långtidssjukskrivning i de fall densamma visar sig ha synförbättrande effekt. I de fall behandlingen inte förbättrar synen är den förstås en kostnadsbelastning. Behandlingen har inga eller mycket ringa biverkningar.

2.6 Kompetensförsörjning

Särskild kompetensförsörjning med anledning av riktlinjedokumentet torde inte behövas.

2.7 Påverkan på andra kunskapsstöd

Ej aktuellt.

2.8 Påverkan på andra nyckelfrågor i hälso- och sjukvården

Ej aktuellt.

2.9 Uppföljning

Ej aktuellt.

2.10 Övriga konsekvenser

Ej aktuellt.