



Ouppfyllda behov

**i NMO-
spektrum
tillstånd
i Europa**



Inledning

Runtom i Europa lever 30 miljoner människor med en sällsynt sjukdom.¹ För många är resan mot rätt diagnos både komplex och frustrerande. Det beror främst på att kunskapen om deras sjukdom är låg, även bland läkare.

En av dessa sällsynta sjukdomar är en autoimmun sjukdom som drabbar centrala nervsystemet: NMO-spektrumtillstånd, eller NMOSD. NMOSD är en sällsynt autoimmun sjukdom som drabbar centrala nervsystemet och som påverkar synnerven och ryggmärgen. Detta kan leda till bestående synnedsättning, förlamning, nedsatt funktion av urinblåsa och tarm samt muskelsvaghet.²

NMOSD påverkar över 10 000 människor i Europa och är vanligast bland kvinnor mellan 30 och 50 år. En oproportionerligt stor andel är personer av afrikanskt eller asiatiskt ursprung.^{3,4}

Trots att det finns diagnostiska prover är det vanligt att NMOSD feldiagnostiseras som multipel skleros.⁵ Båda dessa

sjukdomar ger liknande symtom. Men feldiagnostisering av NMOSD får stora konsekvenser för patienten.

NMOSD är en allvarlig sjukdom. Obehandlade eller otillräckligt behandlade patienter löper hög risk för bestående funktionsnedsättning eller i värsta fall tidig död.

För att lindra symtomen på NMOSD är det viktigt att diagnos ställs i ett tidigt skede. Det är en förutsättning för effektiv behandling och högkvalitativ vård. Det finns flera faktorer som försvårar för patienter att ta kontroll över sin NMOSD. Dessa är:

- **Bristande medvetenhet**
- **Brist på specialister**
- **Föråldrade behandlingsriktlinjer**
- **Ojämlig tillgång till innovativa behandlingar**
- **Otillräckligt stöd till anhörigvårdare**

Bristande medvetenhet

NMOSD är i stort sett okänt för allmänheten. Till och med läkare är dåliga på att identifiera sjukdomen, särskilt utanför specialistmottagningar.

Efter ett första anfall – som kännetecknas av plötslig synförlust och oförmåga att kontrollera tarmen – söker sig patienten oftast först till en akutmottagning. Där tar läkarna prover där de söker efter abnormiteter som kan förklara symtomen. Men det finns sällan en läkare till hands med tillräcklig kunskap om symtomen på NMOSD för att kunna identifiera sjukdomen.

Det gör att NMOSD-patienter drabbas av återfall och får åka till akutmottagningen upprepade gånger för att försöka ta reda på vad de har drabbats av.

Bristen på medvetenhet om NMOSD, särskilt bland akutläkare och läkare i primärvården, behöver åtgärdas omgående. När NMOSD lämnas odiagnostiserad och utan behandling kan symtomen förvärras med tiden.² Det som börjar som plötslig syn- eller känsselförlust kan leda till förlamning eller till och med tidig död.

Så går vi vidare

Medvetenhet om sjukdomar är nödvändigt för optimal patientvård. Utbildningskampanjer riktade till akutläkare och läkare i primärvården kan öka medvetenheten om NMOSD och förbättra möjligheten till snabb och korrekt diagnos.



” Med mer kunskap om sjukdomen kan läkare diagnostisera och behandla patienter tidigare, eller remittera dem till lämpliga kliniker där de kan få adekvat vård. ”

Matthias Fuchs,
patient
Tyskland

Brist på specialister

Patienter behöver även medicinsk vård av en specialist som är välbekant med NMOSD. Tillgången till sådana läkare är dock begränsad på grund av ett antal faktorer.

För korrekt remittering krävs att primärvårdsläkaren gör rätt tolkning av patientens symtom. Eftersom patienter med NMOSD uppvisar en rad olika symtom kan det hända att primärvårdsläkare remitterar patienter till fel specialister – som ögonläkare, radiologer eller gastroenterologer – innan de slutligen hamnar rätt. När patienter skickas fram och tillbaka kan diagnosen fördröjas med flera år.

Runtom i Europa är det brist på neurologer som specialiserar sig på demyeliniserande autoimmuna infektionssjukdomar. Patienter får köra långa sträckor, kanske till och med ta flyget, för att få träffa rätt specialist. Och eftersom så få specialister behandlar NMOSD måste många patienter vänta länge innan de ens får komma på ett första besök.

En kunnig specialist utför proaktivt en rad specialiserade tester, som MRT, datortomografi och påvisning av AQP4-IgC-antikroppar, vilket är högst specifikt för NMOSD.⁶ Specialister kan också förskriva optimal behandling för att förhindra framtida anfall och minska risken för funktionsnedsättning till följd av NMOSD.

Så går vi vidare

Eftersom tillgången på specialiserade neurologer är begränsad bör patienter med NMOSD erbjudas alternativ till fysiska läkarbesök. Exempelvis bör telemedicin erbjudas patienter som resar långt för att få specialistvård. När en patient har diagnostiserats med NMOSD bör specialister dessutom samordna vården och informera alla i patientens vårdteam.



” Vi ser regelbundet vad bristen på utbildade NMO-specialister har medfört: långa väntetider, stora avstånd till rätt läkare och ibland fördröjd diagnos eftersom sjukdomen inte alltid identifieras av den första specialisten man träffar. ”

Camilla Bohm Coleman, patient, Sverige

Föråldrade behandlingsriktlinjer

Behandlingsriktlinjer och konsensusuttalanden ger läkarkåren enhetliga riktlinjer för diagnosticering och behandling. Dessa är också viktiga för politiskt ansvariga och försäkringsgivare i utvecklingen av försäkringsskydd och läkemedelsförteckningar.

Aktuella europeiska behandlingsriktlinjer för diagnosticering och behandling av NMOSD publicerades senast 2010.⁷ Men sedan dess har Europeiska läkemedelsmyndigheten godkänt andra behandlingar – varav en så sent som 2021 – för att minska NMOSD-återfall och förhindra bestående funktionsnedsättning.

Utan uppdaterade riktlinjer får patienter inte tillgång till dessa innovativa behandlingar. Och läkare förblir okunniga om optimala rutiner för diagnosticering och behandling av de NMOSD-patienter de träffar på. När dessa verktyg tas fram till följd av nya vetenskapliga rön måste de vara lättillgängliga för människor utanför sjukvårdssystemet, intresseorganisationer och i synnerhet patienter.

Intresseorganisationer och patientstödgrupper är viktiga kanaler för utbildningsverktyg och budskap till patienter. De är centrala röster i samtal med politiskt ansvariga för att främja tillgången på patientcentrerad vård.

Så går vi vidare

När europeiska riktlinjer för behandling av NMOSD uppdateras så att nya terapier inkluderas blir det ännu viktigare att utarbeta och sprida lättförståeliga utbildningsmaterial som patienter och politiskt ansvariga enkelt kan få tillgång till. Genom att beakta patientperspektiv i utvecklingen av riktlinjer kan man även säkerställa att rekommendationerna är patientcentrerade.



” Genom att uppdatera de europeiska behandlingsriktlinjerna för NMOSD kan patienter få tillgång till nya evidensbaserade läkemedel. Och genom att inkludera NMO-patienter i kommande diskussioner om riktlinjer kan man säkerställa att dessa är patientfokuserade, och dessutom bidra till ökad medvetenhet om NMOSD bland patienter, vårdgivare, politiskt ansvariga och allmänheten. ”

Professor Romain Marignier, MD
NMO-specialist, Frankrike



Ojämlig tillgång till innovativa behandlingar

Att Europeiska kommissionen godkänner nya terapier betyder inte att patienterna garanterat får tillgång till dem. Liksom de flesta sällsynta sjukdomar kan NMOSD vara dyrt att behandla.

Regeringar och sjukvårdssystem i europeiska länder kan besluta att behandlingarna inte är kostnadseffektiva. Skulle de göra det blir patienttillgången nästan omöjlig.

För att navigera genom detta bör patienter och intresseorganisationer ha tidig och frekvent kontakt med organ som utvärderar medicinsk teknik. Dessa organ ger rekommendationer om terapier som kan finansieras eller ersättas av sjukvårdssystemet. Deras processer kan dock vara svåra att följa och är inte

alltid mottagliga för synpunkter från intressegrupper eller patienter. Dessutom varierar definitionerna av prisvärdhet och kostnadseffektivitet mellan olika länder, vilket gör att olika patienter får olika tillgång.

**” Lämplig
behandling är
oumbärligt för att
leva ett meningsfullt
liv med NMOSD. ”**

Christiaan Waters,
*patient,
Nederländerna*

Patienter ger viktiga perspektiv på behandlingsvärde och behov för NMOSD.

Så går vi vidare

Patientperspektiv måste införlivas i beslutsfattandet för de organ som utvärderar medicinsk teknik. NMOSD-patienter kan ha framgångsrika kontakter med dessa organ med hjälp av verktyg och

resurser som krävs för att förstå dem.

Patienter har möjlighet att informera politiskt ansvariga om värdet av tillgång till vård för människor som lever med NMOSD.

Otillräckligt stöd till anhörigvårdare

Patienter med NMOSD, särskilt de som har en bestående funktionsnedsättning, kan ha svårt med vardagssysslor som kräver syn- och rörelseförmåga. Det kan göra det svårt att leva självständigt, så stöd av familj och anhörigvårdare behövs.

Men familjers och anhörigvårdares roll förbises ofta av vården. För att ge NMOSD-patienter tillräckligt stöd måste anhörigvårdare ibland offra sina egna prioriteringar. Det kan gälla jobb, familjebehov, sociala aktiviteter och personliga förpliktelser.

Detta kan ge upphov till stor stress, både ekonomisk och emotionell. För att en patient med NMOSD-relaterad funktionsnedsättning ska få god omsorg måste även anhörigvårdare få sina behov tillgodosedda.

Anhörigvårdare är en viktig del av vårdteamet och behöver också utbildningsverktyg så att de verkligen kan sätta sig in i NMOSD-patientens behov. Emotionellt stöd är också avgörande för

att anhörigvårdare ska kunna sköta sina förpliktelser och samtidigt ta hand om sina närmaste på heltid.

Så går vi vidare

Det är inte bara NMOSD-patienter som behöver mer lättillgängliga utbildningsverktyg och resurser, utan även familjer och anhörigvårdare. Sjukhus och specialistmottagningar måste inse att dessa är centrala delar av patientens vårdteam. Allt som kan göras för att underlätta för dem bör också göras. Det kan bland annat handla om att

- hänvisa till stödgrupper
- tillhandahålla lättförståeliga utbildningsverktyg
- erbjuda en kontaktpunkt på sjukhuset eller specialistmottagningen för frågor om NMOSD.



” Anhörigvårdare behöver samma tillgång som patienten till högkvalitativ information och resurser om NMO, för de behöver jobba ihop som ett team. ”

Souad Mazari, grundare
Association NMO France
Frankrike



Slutsats

Patienter som lever med NMOSD i Europa har ouppfyllda behov som förhindrar att de får adekvat vård. Kunskapen om deras sjukdom är låg utanför specialistcirklar. Om NMOSD lämnas odiagnostiserad och utan behandling finns hög risk för bestående funktionsnedsättning och i vissa fall tidig död.

Politiskt ansvariga måste åtgärda de hinder som patienter ställs inför. De kan börja med att

- rikta utbildningskampanjer om NMOSD till akutläkare och läkare i primärvården
- förbättra telemedicinalalternativen så att patienter kan få tillgång till specialister som arbetar långt borta
- uppdatera riktlinjer och göra dem tydliga och lättförståeliga för patienter och anhörigvårdare
- uppmuntra organ som utvärderar medicinsk teknik att beakta patientperspektiv i sina beslut
- behandla anhörigvårdare som centrala medlemmar i patienternas vårdteam.

Dessa åtgärder kan leda till avsevärt förbättrad kunskap om NMOSD, större tillgång till behandling och fler vårdmöjligheter.

Referenser

1. Wakap SN, Lambert DM, Olry A, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *European Journal of Human Genetics*. (2020) 28:165-173. doi: 10.1038/s41431-019-0508-0.
2. Wingerchuk DM, Hogancamp WF, O'Brien PC, Weinshenker BG. The clinical course of Neuromyelitis Optica (Devic's Syndrome). *Neurology*. (1999) 53:1101-14. doi: 10.1212/wnl.53.5.1107.
3. Kingwell E, Marriott JJ, Jetté N, Pringsheim T, et al. Incidence and prevalence of multiple sclerosis in Europe: a systematic review. *BMC Neurol*. (2013) 13:128. doi: 10.1186/1471-2377-13-128
4. Hor JY, Asgari N, Nakashima I. Epidemiology of Neuromyelitis Optica Spectrum Disorder and Its Prevalence and Incidence Worldwide. *Frontiers in Neurology*. (2020) 11:501. doi: 10.3389/fneur.2020.00501.
5. Villa A, Fernandez V, Melamud L. Neuromyelitis optica misdiagnosed as multiple sclerosis: a hospital-based study. *ECTRIMS Online Library*. (2018) P978.
6. Lennon VA, Wingerchuk DM, Kryzer TJ, et al. A serum autoantibody marker of neuromyelitis optica: distinction from multiple sclerosis. *Lancet*. (2004) 364:2106-12. doi: 10.1016/S0140-6736(04)17551-X.
7. Sellner J, Boggild M, Clanet M, et al. EFNS guidelines on diagnosis and management of neuromyelitis optica. *Eur J Neurol*. (2010) 17(8):1019-1032. doi: 10.1111/j.1468-1331.2010.03066.x.



Om European Alliance for Patient Access

European Alliance for Patient Access är en division inom Global Alliance for Patient Access, en internationell plattform för vårdgivare och talespersoner för patienter som bidrar till den politiska dialogen om patientcentrerad vård.

GAfPA.org



*European Alliance for Patient Access vill tacka
Horizon Therapeutics för sponsringsstöd.*