

Ansökan

Nationell Högspecialiserad vård (NHV)

Dysmeli

Skelettdysplasier

Vi har för avsikt att ansöka om 2 tillstånd att bedriva Nationell högspecialiserad vård;

Viss vård inom vårdområdet dysmeli som nationell högspecialiserad vård

Viss vård inom vårdområdet skelettdysplasier som nationell högspecialiserad vård

Vi bedriver i dagsläget dessa verksamheter och infrastrukturen kring dessa patienter finns. Då båda områdena innebär att de ska utföras på 4 ställen i Sverige så skulle det vara olyckligt om vi inte var en aktör för Norra regionen.

Båda områdena är små och vi ser inte att uppdraget kommer att innebära några större volymsändringar eller påverkan på akutsjukvård eller operationsvolym.

# Dysmeli

Dysmeli är ett samlingsbegrepp för medfödd avsaknad av arm, hand, ben, fot eller del därav.

Ordet "dysmeli" kommer från grekiskans dys som betyder onormal och meli som betyder lem.

I Sverige föds årligen ett sextiotal barn med dysmeli, varav ett 15-tal endast har lätta finger- eller tåskador medan de övriga har skador på hand, arm, fot eller ben.

Ungefär 45 % av dysmelierna drabbar händer/fingrar, 22 % armar och 33 % de nedre extremiteterna.



## Bakgrund

Socialstyrelsen har den 9 januari 2024 beslutat att viss vård vid dysmeli, (enligt definitionen nedan), ska utgöra nationell högspecialiserad vård och bedrivs vid **fyra vårdenheter**.

## Definition:

Patienter med dysmeli, oavsett ålder, ska remitteras till en nationell högspecialiserad vårdenhet (NHV-enhet) för multidisciplinär bedömning och ställningstagande till åtgärder och vårdnivå.

Utöver detta ska ett ställningstagande till eventuella **avancerade** åtgärder ske på NHV-enhet.

Utförande och uppföljning av **avancerad** rehabilitering och ortos/protesförsörjning som är **komplicerad eller kräver avancerad teknik** ska utföras på NHV-enhet

# Dysmeli

## Med avancerade åtgärder avses:

- Avancerad rehabilitering, exempelvis initial utredning och behandling med fysioterapi/arbetsterapi (oavsett extremitet).
- Extremitetsförlängning och komplicerad deformitetskirurgi på både nedre och övre extremitet.
- Ortos- och/eller protesförsörjning av komplicerade ortoser/proteser (oavsett extremitet). Med komplicerade ortoser/proteser avses sådana som är svåra att tillverka, anpassa, utprova och justera, exempelvis men inte uteslutande myoelektriska proteser eller proteser efter rotationskirurgi.
- Ortos- och/eller protesförsörjning av proteser med avancerad teknik (oavsett extremitet). Med proteser med avancerad teknik avses proteser där specifika SOCIALSTYRELSEN 2024-01-15 Dnr 5.3-1777/2024 2(5) kriterier ska vara uppfyllda samt kräver specialkompetens för utprovning, exempelvis men inte uteslutande datastyrda proteser för arm och ben.

# Skelettdysplasi

Skelettdysplasier är oftast genetiskt betingade och innebär att skelettet har onormal form och/eller hållfasthet.

En del av tillstånden påverkar hela skelettet, medan andra huvudsakligen påverkar vissa delar, som ändarna av rörbenen eller tillväxtzonerna. Även brosk eller stödjevävnad kan påverkas



## Bakgrund

Socialstyrelsen har den 19 december 2023 beslutat att viss vård vid skelettdysplasier, enligt definitionen nedan, ska utgöra nationell högspecialiserad vård och bedrivs vid **fyra enheter**.

## Definition Nedanstående gäller oavsett ålder:

### Utredning vid oklar diagnos

Vid misstänkt skelettdysplasi där diagnos inte kunnat fastställas efter primärutredning och misstanke kvarstår eller om en familjär predisposition föreligger ska kontakt tas med NHVe. Utredning innefattar exempelvis klinisk, radiologisk och genetisk bedömning samt klinisk och genetisk rådgivning.

### Upprättande av diagnosspecifik vårdplan

Alla patienter med fastställd allvarlig skelettdysplasi, ska få minst en **bedömning** vid NHVe för upprättande av diagnosspecifik vårdplan.

### Ställningstagande till avancerad behandling

Förslaget avser utredning inför, och **ställningstagande till in- och utsättning av avancerad behandling** när sådan kan vara aktuell. Med avancerad behandling avses exempelvis: enzymsubstitution, antikroppsbehandling, behandling med receptorantagonister och stamcellsbehandling.

# Skelettdysplasi

## Med avancerade åtgärder avses:

Förtydliganden till definitionen:

Allvarlig form av skelettdysplasi innebär generellt något eller flera av följande fynd:

tydliga kliniska tecken så som onormal längd

skelettdeformiteter och dysproportionalitet

radiologiska skelettavvikelser

förekomst av strukturella avvikelser eller vävnadssvagheter i inre organ associerade med sjukdomen.

Patienten ska också ha ett allvarligt uttryck av sin sjukdom.