

Medfödda metabola sjukdomar

Sakkunniggruppens förslag på nationell
högspecialiserad vård
Remissversion

Förord

I detta underlag genomlyser sakkunniggruppen för medfödda metabola sjukdomar vårdområdet, inkl. neurometabola sjukdomar och nyföddhetscreening, och lämnar sitt förslag till nationell högspecialiserad vård. Sakkunniggruppens förslag remitteras öppet för synpunkter från alla intresserade. Genom att få in synpunkter på sakkunniggruppens förslag i processen, möjliggörs en bredare konsekvensanalys.

Inför Socialstyrelsens beslut om vad som ska utgöra nationell högspecialiserad vård och på hur många enheter vården ska bedrivas, kommer även en beredningsgrupp att lämna ett yttrande utifrån underlaget, inkomna synpunkter och konsekvensanalysen.

Socialstyrelsen leder arbetet med att koncentrera mer av den högspecialiserade vården på nationell nivå och ansvarar för arbetsprocessen för detta arbete. Socialstyrelsen vill tacka alla som har deltagit i arbetet med att ta fram detta underlag.

Thomas Lindén
Avdelningschef

Sakkunniggruppens uppdrag

Sakkunniggruppens huvuduppdrag är att beskriva den eller de delar i vårdkedjan som är aktuell för nationell högspecialiserad vård samt rekommendera hur många enheter denna vård bör bedrivas på. Sakkunniga ska ha ett nationellt perspektiv med patientens bästa som främsta målsättning.

Innehåll

Förord	2
Sakkunniggruppens uppdrag	3
Ordlista.....	5
Sammanvägd bedömning.....	6
Definition	7
Vårdområde	10
Särskilda villkor	17
Konsekvensanalys.....	21
Uppföljning och utvärdering	25
Referenser	26
Deltagare i sakkunniggrupp	27
Om nationell högspecialiserad vård	28

Ordlista

ATMP	Advanced Therapy Medicinal Products
MetabERN	European Reference Network for Hereditary Metabolic Disorders
MR	Magnetresonanstomografi, medicinsk avbildningsteknik med s.k. magnetkamera
NHV	Nationell högspecialiserad vård
NHVe	Nationell högspecialiserad vårdenhet
PKU	Fenylketonuri
RMMS	Registret för Medfödda Metabola Sjukdomar

Sammanvägd bedömning

Sakkunniggruppen föreslår efter genomlysning av vårdområdet medfödda metabola sjukdomar att det som framgår under rubriken *Definition* ska utgöra nationell högspecialiserad vård och bedrivs vid tre vårdenheter. Ytterligare koncentration av riktad utredning och nyföddhetscreening föreslås till två respektive en av dessa tre enheter.

Detta bedöms vara vård som är komplex och sällan förekommande. Det kräver en viss volym och multidisciplinär kompetens. Vården kräver multidisciplinärt omhändertagande av bland annat (barn)endokrinolog, (barn)neurolog, dietist, fysioterapeut, arbetsterapeut samt sjuksköterska/koordinator. Därutöver behövs ofta en helhetsbedömning av patientens behov göras tillsammans med andra organspecialister samt habilitering.

Med hänsyn tagen till vårdens resurser, tillgänglighet och framtida patientvolymer föreslår sakkunniggruppen en koncentration av vårdområdet från hur dagens struktur ser ut. Sakkunniga ser behov av att formalisera ett tydligt ansvar för nyföddhetscreeningen, samt att öka förutsättningarna för metodutveckling och kompetensförsörjning inom diagnostik och behandling. Utöver nyföddhetscreeningen är volymerna inom detta område svårbedömda. Riktad diagnostik utförs redan idag vid två enheter. Trots viss förväntad ökning av patientgruppen, anses bedömning, avancerad uppföljning och ställningstagande till avancerad behandling kunna utföras vid tre NHVe.

Konsekvenserna av detta förslag är övervägande positiva för patienterna och professionen. Sakkunniggruppen bedömer att en koncentration av föreslagna vård gör verksamheterna mer robusta, underlättar inhämtning och överföring av kunskap om medfödda metabola sjukdomar samt ger bättre förutsättningar att bedriva forskning.

Snabbare och fler korrekta diagnoser ökar både patientsäkerhet och vårdkvalitet. Det blir även bättre förutsättningar för kunskapsutveckling inom vårdområdet. Dessa fördelar överväger nackdelarna med längre avstånd och resor. De nationella enheterna kan behöva bygga större team för mindre sårbarhet vid eventuell personalomsättning. Akutsjukvården (inkl. intensivvård) vid NHVe bedöms inte belastas mer än idag.

Omkringliggande vårdområden kan dock påverkas när fler patienter får vård vid en nationell högspecialiserad vårdenhet. Framför allt gäller detta diagnostik och utredning av andra patientgrupper. Denna påverkan bedöms bli som störst i början men planas ut med tiden.

Definition

Nedan följer sakkunniggruppens förslag till definition av nationell högspecialiserad vård och på hur många enheter den ska bedrivas.

Viss vård vid medfödd metabol sjukdom* ska utgöra nationell högspecialiserad vård. Förslaget avser vård av både barn och vuxna.

*Vidare i dokumentet kommer medfödda metabola sjukdomar att användas som samlingsnamn och inkludera neurometabola sjukdomar.

Den vård vid medfödd metabol sjukdom som ska bedrivas nationellt är:

1. Nyföddhetscreening.
2. Riktad utredning vid misstanke om medfödd metabol sjukdom, med exempelvis genetiska, biokemiska, histopatologiska analyser och klinisk bedömning. Om oklara genetiska varianter har påvisats vid annan utredning ska NHVe kontaktas för fortsatt bedömning och om möjligt bekräfta diagnosen.
3. Handha larm från nyföddhetscreening och dirigera den fortsatta handläggningen.
4. Av den kliniska bedömning som görs av alla patienter med medfödd metabol sjukdom ska minst en göras vid en nationell enhet. Vid sådan bedömning ska ställningstagande till fortsatt uppföljning vid NHVe beslutas.
5. Utredning inför, och ställningstagande till in- och utsättning av viss avancerad behandling samt beslut om var behandling ska ske samt uppföljning och kontroller av sådan behandling.

Med medfödd metabol sjukdom och neurometabol sjukdom avses rubbningar i aminosyrametabolismen och organiska acidemier, rubbningar i mitokondriella energimetabolismen, i fettsyreoxidationen och i ketonkroppsmetabolismen, lysosomala och peroxisomala sjukdomar, medfödd glykosyleringsstörning, porfyrisjukdomar och rubbningar i omsättningen av neuromodulatorer och andra små molekyler (metab.ern-net.eu).

Med avancerad behandling avses exempelvis, men inte uteslutande enzymsättningsbehandling, andra särläkemedel och ATMP (cellterapi och gentterapi etc.).

Antal enheter

Tre NHV-enheter har ansvar för att handha larm från nyföddhetscreeningen, göra kliniska bedömningar och ta ställning till avancerad behandling (punkt 3-5), varav två enheter har ansvar för riktad utredning (punkt 2). Nyföddhets-screening (punkt 1) ska koncentreras ytterligare till en av dessa två enheter.

Avgränsningar

Sakkunniggruppen har i sin genomlysning gjort följande avgränsningar till området.

Följande områden, med stark koppling till definitionen, ska ej koncentreras på nationell nivå:

1. De sjukdomar som, utöver de medfödda metabola, ingår i nyföddhets-screening berörs ej av detta förslag.
2. Eventuell släktutredning och genetisk vägledning av släktingar inför graviditet bör i normalfallet ske via närmaste kliniska genetiska avdelning.
3. Viss biokemisk analys, så som ammoniumjon, aminosyror i plasma, urin, likvor ska fortsatt kunna utföras regionalt med stöd från NHVe.
4. Avancerad behandling, exempelvis enzymterapi, kan/måste i vissa fall utföras regionalt/lokalt.

Följande områden bör nivåstruktureras inom varje samverkansregion:

Sakkunniggruppen förutsätter att regionerna bibehåller och utvecklar regional verksamhet för medfödda metabola sjukdomar, som finns hos lokala vårdgivare. NHVe ska ge stöd till den lokala vårdgivaren, exempelvis avseende kontroller, justeringar av kost- och läkemedelsbehandling, rådgivning och åtgärder vid infektioner och undervisning till föräldrar. NHVe kan även ge stöd till den lokala vårdgivaren för information till exempelvis barnomsorg och skola samt vid samordning med exempelvis habilitering/BUP.

Vårdområde

Nuläge

Nyföddhetscreeningen för medfödda metabola sjukdomar påbörjades 1965 för sjukdomen fenylketonuri (PKU). Sedan 2010 testas alla nyfödda för 22 metabola sjukdomar. Cirka ett av 2800 nyfödda barn har en metabol sjukdom som ingår i nyföddhetscreeningen. Screening rekommenderas också för adoptiv- och invandrabarn under 8 år. Gemensamt för dessa screeningsjukdomar är att effektiv behandling finns.

Medfödda metabola sjukdomar är ett samlingsnamn för genetiska sjukdomar som beror på en medfödd störning i ämnesomsättningen. Man känner till ca 1500 sådana sjukdomar som alla är mer eller mindre ovanliga. Dessa beror oftast på enzym- eller transportördefekter som gör att kolhydrater, fetter eller aminosyror inte kan omsättas normalt. Följaktligen uppstår brist på vissa metaboliter eller så ansamlas toxiska ämnen som kan orsaka skada. Symptomdebut kan ske under hela livet men vanligast är debut under barndomen. Tillstånden kan vara livshotande om man inte känner till den bakomliggande orsaken och därför är en snabb diagnos av högsta betydelse för denna patientgrupp. De medfödda metabola sjukdomar som ingår i nyföddhetscreeningen debuterar ofta med akut kris tidigt i livet. De neurometabola sjukdomarna kännetecknas ofta av fortlöpande försämring av mentala och motoriska funktioner. Förutom nervsystemet drabbas inte sällan andra vävnader i kroppen såsom lever, muskel, perifera nerver, hjärta, ögon, öron, skelett och mage-tarm. Allt fler patienter får diagnos i vuxen ålder och då handlar det ofta om mildare former med inte lika tydlig fenotyp av sjukdomen som om den hade debuterat under barndomen.

Patientgruppen är heterogen med mycket varierande vårdbehov. Givet varje enskild sjukdom eller sjukdomsgrupps sällsynthet är det svårt för vårdpersonal att tillägna sig tillräcklig kompetens och för huvudmännen att prioritera patientgruppen. I nuläget finns geografiska och åldersmässiga skillnader i tillgång till diagnostik, uppföljning och behandling.

Diagnostik och utredning

Nyföddhetscreening, det s.k. PKU-provet ska tas vid 48 timmars ålder då det är viktigt att behandling sätts in snabbt, men också för att minimera risken att analysen ger felaktigt svar. En del barn som kallas till uppföljning på grund av ett avvikande screeningresultat visar sig vara fullt friska medan andra nyfödda insjuknar med livshotande symptom innan provsvar från nyföddhetscreeningen finns klart.

Diagnostik vid misstänkt medfödd metabol sjukdom är en stegvis process som bygger på klinisk bedömning, biokemiska analyser, histopatologiska och genetiska utredningar, och radiologi. Vid misstanke om dessa sjukdomar är

det viktigt att diagnostik sker snabbt för att kunna upptäcka behandlingsbara tillstånd och förhindra bestående och ibland livshotande skador.

Nämnda tillstånd och komplikationer kräver ofta en samlad bedömning av erfarna experter, och är svåra att hantera utan speciell kunskap om sjukdomarna. Utredningen, särskilt för neurometabola sjukdomar, är i nuläget ofta långsam och ofullständig.

Behandling

Behandlingen av dessa sjukdomar behöver vara individanpassad, dvs. av precisionmedicinsk karaktär. För flera av de medfödda metabola sjukdomarna finns behandling, exempelvis avancerad kostbehandling och kofaktorer, men även enzymterapi, substratreduktions-behandling, chaperoner, levertransplantation, stamcellstransplantation och genterapi. Kostnaden för avancerade behandlingar är oftast mycket hög, och användningen är därför begränsad och till viss del ojämnt fördelad. Urval av patienter samt planering för uppföljning och kontroller för att bedöma behandlingens effektivitet samt ta ställning till avslut av behandling är komplext och kräver särskild kompetens och erfarenhet.

Organisation

Olika specialister kan behövas för bedömningar, fastställande av diagnos och uppföljning. Exempel på specialiserade läkare som behövs för denna patientgrupp är endokrinologer, neurologer, och kliniska genetiker med motsvarande specialister för barn. Kostbehandling är kritisk för många av patienterna och därför krävs specialkunniga dietister. Därutöver behövs för diagnostik bl.a. kliniska kemister, kemister och specialutbildade molekylärbioologer. Organspecialister såsom hjärtläkare, lungläkare, ögonläkare liksom psykologer, sjukgymnaster samt arbetsterapeuter behöver också finnas för helhetsbedömningarna av patientens olika behov. Ansvarsfördelningen är ofta otydlig vilket kan utgöra en patientsäkerhetsrisk samt skapa otrygghet och ett ökat vårdsökande hos patienten.

Kompetens kring ett flertal medfödda metabola sjukdomar är redan idag koncentrerad till ett fåtal enheter. Idag utför specialistlaboratoriet vid centrum för medfödda metabola sjukdomar vid Karolinska universitetssjukhuset den nationella nyföddhetscreeningen. Det finns två kompletta laboratorier i Sverige, Sahlgrenska Universitetssjukhuset och Karolinska Universitetssjukhuset, med uppsatt metodik för att diagnosticera sjukdomarna. Analys av aminosyror sker också på Skånes Universitetssjukhus, Malmö.

För de medfödda metabola screeningsjukdomarna har man sedan 2010 inrättat fyra (initialt fem) regionala metabola barn/vuxencentra (Norrlands Universitetssjukhus, Karolinska universitetssjukhuset, Sahlgrenska Universitetssjukhuset och Skånes Universitetssjukhus). Akademiska sjukhuset i Uppsala har ett metabolt centrum för vuxna. Dessa fungerar som kompetenscentra inom specifika sjukdomsgrupper och där känner man även till och följer eventuella internationella riktlinjer.

Övergången från barn- till vuxensjukvård fungerar inte alltid optimalt inom detta område. Barnsjukvårdens verksamhet säkerställer till stor utsträckning att barnets olika vårdbehov blir tillgodosedda. Vuxensjukvårdens verksamhet är mer organspecifik och det finns ingen som har ett övergripande ansvar för den vuxnes alla vårdbehov och det ansvaret klarar inte alltid patienten själv att ta. Det leder inte sällan till missade undersökningar och uteblivna uppföljningar.

Vårdvolymer

Sakkunniggruppen bedömer att ca 5000 patienter lever med medfödd metabol sjukdom idag i Sverige. Sannolikt något fler på grund av underdiagnostik.

Volymerna för nyföddhetscreening följer antalet nyfödda, ca 115 000 barn per år. Årligen handhas till dags dato i snitt 80 metabola larm varav 40% är sanna. Med bättre diagnostik larmas idag färre än förr.

Ca 5-10% av personer som lever med en medfödd metabol sjukdom bedöms i nuläget ha någon typ av avancerad behandling som inte enbart innefattar avancerad kostbehandling.

Forskning

Idag bedrivs forskning inom vårdområdet. Det förekommer forskningssamarbeten inom landet och internationellt. En koncentration av vården med större volymer vid nationella enheter skulle öka möjligheterna till forskning inklusive internationella forskningssamarbeten.

I Sverige finns ett nationellt kvalitetsregister RMMS - Registret för medfödda metabola sjukdomar - vilket idag har 43 olika diagnoser men baseras framförallt på de sjukdomar som upptäcks via nyföddhetscreening. Registret täcker endast en del av de diagnoser/sjukdomsgrupper som avses i detta underlag.

Internationell utblick

Sjukdomarnas komplexitet och sällsynthet har lett till ett behov av internationellt samarbete för diagnostik och nya avancerade behandlingar. Inom EU skapades 2019 MetabERN (metab.ern-net.eu) som är ett nätverk av 78 europeiska centra där Sahlgrenska Universitetssjukhuset och Karolinska Universitetssjukhuset ingår.

I Danmark följs det stora flertalet av medfödda metabola sjukdomar vid Rikshospitalet i Köpenhamn. I uppdraget ingår nyföddhetscreening, genetik utredning, tolkning och rådgivning inklusive behandling och kontroller med hela Danmark som upptagningsområde. Vissa enstaka diagnoser såsom ceroida lipofuscinoser och porfyrisjukdomar följs i Aarhus respektive Odense.

I Norge finns dels en nationell behandlingstjänst med ansvar för nyföddhetscreening, laboratoriediagnostik och behandling av PKU, dels ett nationellt kompetenscenter (Frambue kompetenscenter for sjeldne diagnoser) som ger rådgivning kring sällsynta diagnoser. Majoriteten av klinisk uppföljning

av patienter med medfödda metabola sjukdomar sker vid något de tre universitetssjukhusen i Oslo, Bergen eller Trondheim med viss uppdelning sinsemellan av sjukdomsgrupper. Neuronala ceroida lipofuscinoser följs t.ex. vid Oslos universitetssjukhus.

I Holland, med ca 17 miljoner invånare finns åtta metabola centra. Även där har omhändertagandet av vissa diagnosgrupper fördelats på olika centra, t.ex. ett centra för Pompes sjukdom och två centra för PKU.

Framåtblick

Varför nationell högspecialiserad vård?

Sakkunniggruppen bedömer att det idag finns en underdiagnostik inom vårdområdet, en underbehandling och brister i uppföljningen vilket gör vården ojämlig i landet. Mot bakgrund av sällsyntheten av de individuella sjukdomarna, komplexiteten i diagnostik och uppföljning samt behandling, som ofta innefattar nya dyra läkemedel, anser sakkunniggruppen att området lämpar sig för nationell högspecialiserad vård. Kunskapsutvecklingen inom både diagnostik och nya avancerade behandlingar ställer krav på både bred och djup kompetens hos vårdgivare som handlägger ovanliga eller komplexa sjukdomar.

Det finns idag en brist på flera av de kritiska kompetenserna som krävs inom vårdområdet, t.ex. subspecialiserade barn- och vuxenläkare men även laboratoriepersonal med specifik kompetens. NHV skulle ge ett formellt ansvar för kompetensförsörjning med krav på att säkerställa kontinuitet för denna vård, exempelvis att nyföddhetscreeningen förblir en nationell resurs.

Prover och analyser behöver också värderas och konfirmeras tillsammans med kliniska fynd. Om den riktade utredningen inkl. de biokemiska analyserna utförs på samma NHVe förbättras och effektiviseras den diagnostiska processen. Sakkunniggruppen anser vidare att genom att bedömningar görs vid/av NHVe kommer kunskapen om när och hur man bör följa specifika sjukdomstillstånd öka. Detta möjliggör kartläggning av ovanliga följder/komplikationer till de medfödda metabola sjukdomarna.

Att säkerställa ansvar och struktur genom att inrätta NHVe ger bättre förutsättningar för ökad patientsäkerhet, minska risken för försenad eller utebliven diagnos och det ökar förutsättningarna för att upprätthålla kompetens samt åstadkomma kunskapsöverföring mot remitterande enheter. NHVe skulle exempelvis kunna ansvara för att ta fram behandlings-/uppföljningsrekommendationer och skapa vårdprogram för behandling och handläggning vid t.ex. narkos, graviditet och förlossning.

Resonemang kring antal enheter

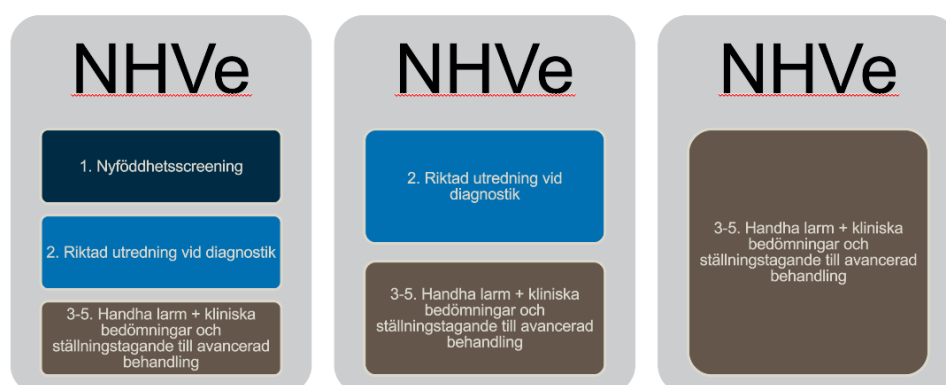
Sakkunniggruppen anser att det inte är möjligt eller samhällsekonomiskt försvarbart att försöka upprätthålla beskriven multidisciplinär kompetens för den definierade patientgruppen inom varje region eller ens vid varje universitetssjukhus.

Antalet diagnostiserade patienter och därmed vårdbehovet bedöms öka, i och med bättre diagnostik och att nya sjukdomar kontinuerligt beskrivs i detta område. Med hänsyn tagen till definitionens omfattning, vårdens resurser, tillgänglighet och framtida patientvolymen föreslår sakkunniggruppen tre nationellt högspecialiserade vårdenheter. Färre än tre enheter för uppdrag 3-5 i definitionen (handhavande av larm, klinisk bedömning och ställningstagande till avancerad behandling) bedöms bli för sårbart och belastningen på enheterna för stor.

Sakkunniggruppens avsikt med att föreslå tre nationella enheter är inte att sprida den kompetens som finns på fler enheter än vad som är ändamålsenligt för sjukdomsgruppen. NHVe ska därför verka för en koncentration och fördelning av sjukdomsgrupperna i enlighet med den kompetens och erfarenhet som finns vid NHV-enheterna.

I dag utförs nyföddhetscreening (punkt 1) vid en enhet och sakkunniggruppen bedömer att en enhet skulle fortsatt ha adekvat kapacitet för detta uppdrag, trots viss volymökning i framtiden. Två enheter med ansvar för riktad utredning (punkt 2) skulle dock krävas, dels för att minska sårbarheten men också för att gynna gemensam metodutveckling, dialog och kompetensförsörjning. Det handlar om relativt små volymer och att sprida dessa på fler enheter skulle göra det svårt att få en effektivitet i verksamheterna. Detta kan orsaka en fördröjning av diagnos för patienterna och kvaliteten i analyserna riskerar även att bli sämre. Verksamheterna skulle ha svårt att upprätthålla personalens kompetens, och fler skulle behöva investera i dyr och komplex utrustning.

Ansvar för att handha larm, utföra kliniska bedömningar och ställningstagande till avancerad behandling (punkt 3-5) handlar om större patientvolymer och bör därför finnas vid tre nationella enheter. Detta innebär en koncentration från hur det ser ut i nuläget men, med dagens brist på kritisk personal inom området, ökar förutsättningarna för att hela det multidisciplinära teamet ska kunna upprätthålla och utveckla kompetensen, både inom barn- och vuxensjukvården.



Figur 1. Ansvarsområden/uppdrag fördelade mellan de nationella vårdenheterna. Tre NHV-enheter har ansvar för att handha larm från nyföddhetscreening, klinisk bedömning och ställningstagande till avancerad behandling (punkt 3-5), varav två enheter har ansvar för riktad utredning (punkt 2). Nyföddhetscreening (punkt 1) ska koncentreras ytterligare till en av dessa två enheter.

Förslag till vårdflöde/vårdkedja

NHVe med ansvar för nyföddhetscreening larmar ett NHVe som i sin tur för dialog med lokal vårdgivare för fortsatt handläggning av patienten. Vid behov överförs patienten till en NHVe. NHVe kan också bli kontaktad av en lokal vårdgivare för råd kring riktad utredning. Utredning, kan till viss del, så som provtagning, radiologiska och fysiologiska undersökningar, utföras lokalt med stöd i tolkning och förslag på uppföljning och monitorering från

NHVe. NHVe skall vid behov vara behjälplig med undersökningar och behandlingar av mer komplexa problem. Vid vissa sjukdomar förekommer också särskilda risker för komplikationer vid anestesi varför sövning/kirurgi kan behöva ske på NHVe med särskild kompetens. En nedskrivet medicinsk vårdplan samt en tät dialog/regelbundna möten mellan NHVe och lokal vårdgivare ökar förutsättningarna för kunskapsöverföring åt båda håll samt underlättar även när överföring ska ske till vuxensjukvård.

Särskilda villkor

Nedan följer sakkunniggruppens förslag till särskilda villkor. Nämnden för nationell högspecialiserad vård beslutar om vilka särskilda villkor som ska gälla för tillstånden. De generella villkoren regleras i Socialstyrelsens [föreskrifter](#) (HSLF-FS 2018:48) om nationell högspecialiserad vård. Sakkunniggruppen ansvarar för att ta fram förslag till särskilda villkor för respektive område. Förslagen ska återspegla definitionen och i viss mån vara vägledande vid tilldelning av tillstånd. De föreslagna särskilda villkoren för aktuellt tillstånd kan komma att justeras av nämnden när beslut om tillstånd fattas.

De villkor som anges under respektive rubrik ska vara unika saker som det definierade området kräver. Vård som kan ges på alla sjukhus i Sverige behöver inte framgå som ett särskilt villkor.

Kritisk personalkompetens

Samtliga specialister/professioner i det multidisciplinära teamet ska ha specifik erfarenhet/kunskap/kompetens inom det definierade området

För de enheter som ska ansvara för att handha larm vid nyföddhetscreening, kliniskt bedöma och ta ställning till avancerad behandling (punkt 3-5) ska ha följande:

- Barnmedicinare/internmedicinare t.ex. endokrinolog (barn/vuxen)
- Neurolog (barn/vuxen)
- Dietist
- Sjuksköterska (koordinator och kontaktsjuksköterska)
- Psykolog
- Fysioterapeut
- Arbetsterapeut

För de enheter som ska ansvara för riktad utredning vid diagnostik (punkt 2) ska utöver ovan även ha följande:

- Specialistläkare (såsom patolog, klinisk kemist och klinisk genetiker) och andra professioner (såsom molekylärbiolog, biokemist och bioinformatiker) med god kunskap om sjukdomsgruppen och de biokemiska och genetiska metoder som används

För den enhet som ska bedriva nyföddhetscreening (punkt 1) ska utöver ovan även ha följande:

- Specialistläkare med god kunskap om screeningprocessen samt utredning och behandling av screeningsjukdomarna

- Sjukhuskemister med god kunskap av metoder så som tandemmasspektrometri, biokemiska och molekylärgenetiska metoder
- Biomedicinska analytiker med god kunskap om dessa metoder och flödet det innebär att arbeta med screening

Kritisk utrustning, lokaler

För de enheter som ska ansvara för att handha larm vid nyföddhetscreening, kliniskt bedöma och ta ställning till avancerad behandling (punkt 3-5) ska ha följande:

- Lagerhållning eller lättillgänglig specialnutrition samt läkemedel nödvändiga vid metabol kris
- MR med spektroskopi

För de enheter som ska ansvara för riktad utredning vid diagnostik (punkt 2) ska utöver ovan även ha instrument för:

- Avancerad laboratorietrustning och metodik för att diagnosticera och följa sjukdomsförlopp och behandling

För den enhet som ska bedriva nyföddhetscreening (punkt 1) ska utöver ovan även ha följande:

- Adekvat utrustning och metoder för nyföddhetscreening exempelvis tandemmasspektrometrar, instrument för immunkemi och molekylärgenetiska metoder

Andra förutsättningar för att vården inom det definierade området ska kunna bedrivas

För de enheter som ska ansvara för att handha larm vid nyföddhetscreening, kliniskt bedöma och ta ställning till avancerad behandling (punkt 3-5) ska ha följande:

- Klinisk genetik och genetisk vägledning
- Förlossningsavdelning
- Neonatal intensivvård / BIVA / IVA
- Dialys
- Kardiologi
- Gastroenterologi
- Oftalmologi
- ÖNH
- Dermatologi
- Anestesi
- Ortopedi
- Kirurgi

- Neurokirurgi
- Neuroradiolog

För de enheter som ska ansvara för riktad utredning vid diagnostik (punkt 2) ska utöver ovan även ha följande:

- Inga tillägg

För den enhet som ska bedriva nyföddhetscreening (punkt 1) ska utöver ovan även ha följande:

- Inga tillägg

Övrigt

För de enheter som ska ansvara för att handha larm vid nyföddhetscreening, kliniskt bedöma och ta ställning till avancerad behandling (punkt 3-5) ska ha följande:

- NHVe ska ansvara för överrapportering till remitterande enheter samt följa upp patientrapporterade mått.
- NHVe ska ansvara för att ta fram en medicinsk vårdplan i dialog med patienten och dess lokala vårdgivare.
- NHVe ska verka i dialog med patientföreningar.
- NHVe ska ansvara för samordning/samverkanskonferenser vid överföring från barn- till vuxensjukvård vid NHVe.
- NHVe ska medverka vid överföring från barn- till vuxensjukvård inom regional vård.
- NHVe ska verka för att ta fram gemensam patientinformations-/utbildningsmaterial.
- NHVe ska verka för att ta fram nationella vårdprogram eller implementera internationella.
- NHVe ska ta fram gemensamma start- och stoppkriterier för avancerad behandling.
- NHVe ska inrätta en cirkulerande jourverksamhet för att ha kapacitet för akut rådgivning till remitterande enheter 24 timmar om dygnet.
- NHVe ska verka för en koncentration och fördelning av sjukdomsgrupper i enlighet med den kompetens och erfarenhet som finns vid enheterna.
- NHVe ska erbjuda utbildningar för remitterande vårdgivare inom deras huvudsakliga upptagningsområden, med möjlighet för yrkesvisa träffar.
- NHVe ska erbjuda auskultationsmöjligheter.
- NHVe ska bidra till att forskning inom det aktuella sjukdomsområdet bedrivs.
- NHVe ska arbeta för att alla patienter med definitiv diagnos registreras i ett nationellt kvalitetsregister.

För den enhet som ska bedriva nyföddhetscreening (punkt 1) ska utöver ovan även ha följande:

- NHVe ska verka för att etablera ett internationellt samarbete inom tillståndsområdet.

Konsekvensanalys

Nedan följer sakkunniggruppens konsekvensanalys av sitt förslag till att koncentrera definierad vård.

Socialstyrelsens beslut föregås av en bred remiss och beredning för att säkerställa att koncentration av den föreslagna vården inte ska ge stora negativa konsekvenser för hälso- och sjukvårdssystemet. Beredningsgruppen (B1) utgår från sakkunniggruppernas underlag och remissvaren för att göra en övergripande analys av systemeffekterna, framför allt förmågan att bedriva akut sjukvård.

Inför nämndens beslut kommer Socialstyrelsen också att inhämta ett yttrande från en av regionerna utsedd beredningsgrupp (B2). Beredningsgruppen ska tillsammans representera följande perspektiv: länssjukvård, akut vård, universitetssjukhusvård och medicinsk fakultet. Systemkonsekvenser t.ex. påverkan på akutsjukvården, patienttransporter samt utbildning och forskning får beaktas vid en fördelning av tillståndet/tillstånden om det är för att säkerställa patientens bästa.

Patientperspektiv (vårdkvalitet, tillgänglighet, närhet etc.)

Patientsäkerheten förväntas öka då en koncentration av verksamheten gör att vårdpersonal får träffa och bedöma fler patienter. Detta kommer öka kompetensen och i förlängningen leda till snabbare och mer effektiv diagnostik där tidkrävande och för patienten onödiga utredningar undviks. Mer erfarenhet av diagnostik och bedömning av patienter med medfödda metabola sjukdomar kommer också leda till bättre genetisk vägledning samt optimerad uppföljning och behandling av sjukdomarna, vilket minskar risken för komplikationer. Vidare förväntas ett mer samordnat multidisciplinärt omhändertagande, t.ex. där en patient kan träffa fler olika specialister vid ett och samma NHVe, leda till att den totala tidsåtgången på NHVe ökar men för patienten kan det innebära en tidsvinst.

En koncentration ökar förutsättningarna till kunskapsutbyte mellan barn- och vuxenläkare, ett behov som förväntas öka då fler och fler med sjukdomarna överlever långt upp i åldrarna.

Patienter med medfödda metabola sjukdomar kommer generellt att behöva resa längre för att träffa en specialist om det inrättas tre NHVe i landet. Dock kan kommunikationerna mellan mindre orter i glesbygd till de större städerna vara bättre än till närmaste regionsjukhus och flera vårdmöten vid en NHVe bör också kunna ske digitalt vilket minskar resebehovet. Vård samlad under NHV kan ge minskat behov av utomlandsvård för väldigt sällsynta diagnoser.

Precis som idag finns det en risk att patientbesöken inte hinns med och blir fördröjda, vilket gäller oavsett vårdnivå. Det kan även vara svårt att hitta lämpliga tider att samordna mellan lokal vårdgivare och NHVe.

Flera kliniska undersökningar och provtagningar samt andra bedömningar kan också fortsättningsvis göras av lokal vårdgivare, men i framtiden med stöd av NHVe. Detta utbyte mellan lokala vårdgivare och NHVe kommer ha den positiva effekten att kunskapen om medfödda metabola sjukdomar och omhändertagandet av dessa patienter kommer att bli bättre hos den lokala vårdgivaren. Sammantaget förväntas koncentration av viss vård vid medfödda metabola sjukdomar ge tydligare vårdkedjor och öka patientsäkerheten.

Påverkan på utbildning, kunskaps- och kompetensöverföring

Samling av olika specialister och professioner inom medfödda metabola sjukdomar till NHVe kan öka kunskapsutvecklingen och kompetensöverföringen dem emellan. En NHVe får dessutom ett tydligt utbildningsansvar inom och utanför NHVe, t.ex. genom möjlighet till randning och vidareutbildning för olika yrkeskategorier.

Gemensamma digitala vårdmöten ger en kunskapsöverföring till patientens lokala vårdgivare från NHVe, men även åt andra hållet när det gäller akuta vårdtillfällen och andra händelser mellan besök på NHVe.

Påverkan på forskning (t.ex. forskarutbildning, forskningsmeriterade medarbetare, kliniska prövningar)?

Såväl klinisk som translationell forskning gynnas av att verksamheten koncentreras. Det underlättar studier av genotyp-fenotypkorrelationer, naturlöslöpp, biomarkörer, sjukdomsmekanismer och kliniska prövningar. Redan idag är verksamheten på högspecialiserad vård i gränslandet mellan klinik och forskning. En koncentration innebär betydligt större möjlighet till internationellt forskningssamarbete. Det ger ett bredare och mer komplett forskningsunderlag (för t.ex. epidemiologiska studier mm.) och nationella patientregister kan få bättre täckningsgrad och därmed kvalitet, vilket främjar forskningssamarbete såväl mellan olika NHVe som mellan NHVe och remitterter.

Påverkan på närliggande områden

En koncentration av vården kan eventuellt leda till undanträngningseffekter initialt då många patienter inom definitionen ska undersökas, t.ex. olika organkontroller vid multiorgansjukdomar. Många av dessa undersökningar kan dock ske hos lokal vårdgivare i samråd med NHVe.

Risk för undanträngning av befintliga patienter, även med andra diagnoser, om det kommer ett stort antal nya patienter till NHVe för diagnostik/uppföljning.

Eventuella konsekvenser för akutsjukvård för detta området i stort

Den vanliga akutverksamheten bör ligga hos lokal vårdgivare, såsom akuta infektioner etc. Det är viktigt att NHVe kan bistå övriga vården med rådgivning vid t.ex. akuta tillstånd och i samband med anestesi hos dessa patienter.

Påverkan på vårdkedjan

Vård samlad under NHV kan ge bättre möjlighet till konsultation för remitterter och tydligare, effektivare remitteringsvägar för både läkare och patient. Det ger större möjlighet att skapa fungerande vårdprocesser med tydligare ansvarsfördelning.

En koncentration av vård till NHVe och därmed bättre uppföljning av patienterna kan förebygga onödiga inläggningar och följsjukdomar.

Med nationella enheter kan det bli lättare att få en överblick kring behovet av akutlager av läkemedel hos lokala vårdgivare och NHVe.

Verksamhetsperspektiv (konsekvenser av utökad/minskad verksamhet på vårdkvalitet, resursförbrukning, kostnader, kompetensförsörjning etc.)

Sakkunniggruppen räknar med att NHVe kommer att klara den volymsbelastning som kommer att bli aktuell. Större volymer och flera olika bedömningar av patienter med medfödda metabola sjukdomar som samlas vid NHVe kommer att kräva utökade personal- och lokalresurser och därmed ytterligare ekonomiska resurser. Systemet blir mer förutsägbart när det gäller personal och resursbehov om patientvolymerna blir kända och variationen minskar.

En koncentration av vården av medfödda metabola sjukdomar kan göra det lättare att attrahera och utbilda specialister och därmed att planera verksamheten på nationella enheter och motverka bristen på kritiska personalresurser. Det skulle också kunna öka möjligheterna till strukturerad vidareutbildning inom området.

Verksamheten vid framtida NHVe kommer initialt att få ökade vårdvolymer till följd av att alla patienter inom definitionen har rätt till en bedömning vid en NHVe. Likaså förväntas själva NHV-reformen leda till att fler patienter får korrekt diagnos, vilket i sig kan öka patientantalet. De aktiviteter som framtida NHVe förväntas utföra förutom själva vården (t.ex. hålla i kvalitetsregister och utveckla vårdprogram) kommer kräva resurser. Dock innebär NHV-uppdraget en tydlighet i vad som förväntas av NHV vilket gör det lättare att planera verksamheten och förebygga flaskhalsar genom att ha rätt resurser och kompetens. Med rätt kompetenser samlade kan tidsåtgången per patient också kortas.

Det kommer också innebära en ekonomisk påverkan på remitterande regioner (för t.ex. fler vårdbesök på NHVe och resor men möjligen också minskat vårdbehov tack vare bättre omhändertagande av patientgruppen).

Eventuella konsekvenser för sjuktransporter

En koncentration kommer inte att göra någon större skillnad gällande transporter mot idag, men vissa patienter får en längre resväg till den NHVe som denne besöker. De flesta kan resa med vanliga färdmedel (inkl. planerad riks-färdtjänst). Patienter med avancerade sjukdomar kan försämras vid transporter och detta måste bedömas i varje individuellt fall. Samlade utredningar och ökad digitalisering gör att man borde kunna minska antalet transporter/resor.

Förutsättningar att utöka aktuell verksamhet och framtidspaning

Patientvolymerna kommer öka, särskilt i början av en NHVe:s verksamhet då fler ska erbjudas en bedömning. Men också på grund av den ökade överlevnaden samt att vi fortfarande inte uppnått steady-state efter den utvidgade nyföddhetscreeningen. På barnsidan förväntas detta uppnås 2029 men på vuxensidan kommer volymökningen pågå till 2040. Därtill kommer utveckling av analysmöjligheter, vilket gör att fler sjukdomar kommer att identifieras, framförallt inom den neurometabola gruppen. Sammantaget krävs det alltså en utökning av verksamheten vid de vårdenheter som blir NHVe. Med bättre och nya behandlingar, och därmed längre livslängd, kan även nya följsjukdomar och biverkningar upptäckas vilket i sin tur kan öka vårdbehovet. En koncentration av vård och samarbete mellan olika NHVe kommer framöver att ge en bättre nationell överblick över hela sjukdomsgruppen.

Övriga kommentarer

Inga övriga kommentarer.

Uppföljning och utvärdering

Nedan följer sakkunniggruppens förslag till uppföljningsmått för årlig rapportering av den definierade vården. Uppföljningsmåttena genomarbetas och fastställs av Socialstyrelsen i dialog med framtida tillståndsinnehavare.

Tillståndsinnehavarna av nationell högspecialiserad vård ansvarar för inlämning av årsrapporter till Socialstyrelsen samt uppföljning av sina verksamheter (egenkontroller). Socialstyrelsen ansvarar för fördjupad utvärdering av tillstånden för nationell högspecialiserad vård.

Uppföljningsmått	Beskrivning
Bakgrundsmått – Antal patienter*	Antal patienter/bedömningar/remisser till NHVe Ev även uppdelat på diagnos eller behandling om det finns behov
Bakgrundsmått – Antal patienter*	Diagnostik
Bakgrundsmått – Antal patienter*	Uppföljning/årskontroll
Bakgrundsmått – Antal patienter*	Ställningstagande till behandling
Bakgrundsmått – Antal patienter*	Bedömning (ett besök, nybesök och återbesök)
Tillgänglighetsmått – tid till bedömning	Tid (i dagar) från remiss till bedömning Datum för bedömning minus datum för remiss/ eller datum när remissen anländer till NHVe
Tillgänglighetsmått – tid till provsvar	Vid utredning/diagnostik
Tillgänglighetsmått – tid till riktad utredning	
Tillgänglighetsmått – tid till ställningstagande till behandling	Tid (i dagar) från remiss (alt bedömning) till ställningstagande till behandling/åtgärd Datum för ställningstagande till behandling/åtgärd minus datum för remiss (alt bedömning)
Medicinska resultat	Andel som får en individuell medicinsk vårdplan (barn och vuxen)
Medicinska resultat	Fungerande multidisciplinär överföring från barn- till vuxensjukvård vid NHVe och regionalt Antal samverkanskonferenser (överföringsmöte)
*För patienter inom NHV följs demografisk data upp: <ul style="list-style-type: none"> • Ålder (om relevant) • Kön • Patientens hemregion (folkbokföringsadress) 	

Referenser

Detta underlag är ett förslag på vilken vård som bör koncentreras till nationella enheter. Referenser som beskriver fördelar eller nackdelar med att koncentrera viss vård är relevanta att hänvisa till i underlaget. Referenser till forskningsstudier som beskriver patientgrupper, vårdformer, behandlingsmetoder och liknande är ej relevanta för frågeställningen. Däremot kan det vid behov vara lämpligt att hänvisa till eventuella nationella riktlinjer eller vårdprogram, i stället för att i detalj beskriva dessa i underlaget.

Förslag till text om underlaget saknar referenser helt:

Sakkunniggruppen har inte genomfört någon strukturerad litteratursökning som undersöker frågeställningen om koncentration av viss vård inom området ”medfödda metabola sjukdomar”. Deras bedömning utgår från internationell utblick, klinisk erfarenhet och kunskap om den svenska sjukvårdens struktur inom området.

Deltagare i sakkunniggrupp

Samverkansregion Göteborg: Niklas Darin, specialist inom barn- och ungdomsneurologi

Samverkansregion Linköping: Åsa Lundin, sjuksköterska och länssamordnare Centrum för Sällsynta diagnoser Sydost

Samverkansregion Lund/Malmö: Domniki Papadopoulou, specialist inom barn- och ungdomsmedicin

Samverkansregion Stockholm: Mikael Oscarson, specialist inom internmedicin och endokrinologi

Samverkansregion Umeå: Deborah Frithiof, specialist inom barn- och ungdomsmedicin

Samverkansregion Uppsala/Örebro: Andreas Kindmark, specialist inom internmedicin och endokrinologi

Patientföreträdare: Veronica Hübinette, Svenska MPS Föreningen (MPS står för mukopolysackaridos)

Patientnyttan ska genomsyra arbetet i sakkunniggruppen och patientperspektivet ska beaktas i sakkunniggruppens förslag till koncentration av viss vård. Socialstyrelsen lyfter aktivt dessa frågor utifrån sitt uppdrag.

Om nationell högspecialiserad vård

Den 1 juli 2018 genomfördes ändringar i hälso- och sjukvårdslagen (2017:30), HSL, som innebär en ny beslutsprocess för den nationella högspecialiserade vården. I 2 kap. 7 § HSL definieras nationell högspecialiserad vård som offentligt finansierad hälso- och sjukvård som behöver koncentreras till en eller flera enheter men inte till varje sjukvårdsregion för att kvaliteten, patientsäkerheten och kunskapsutvecklingen ska kunna upprätthållas och ett effektivt användande av hälso- och sjukvårdens resurser ska kunna uppnås.

Vid bedömningen av om en åtgärd ska utgöra nationell högspecialiserad vård ska hänsyn särskilt tas till om vården är komplex eller sällan förekommande och om den kräver en viss volym, multidisciplinär kompetens eller stora investeringar eller medför höga kostnader (se 7 kap. 5 § HSL).

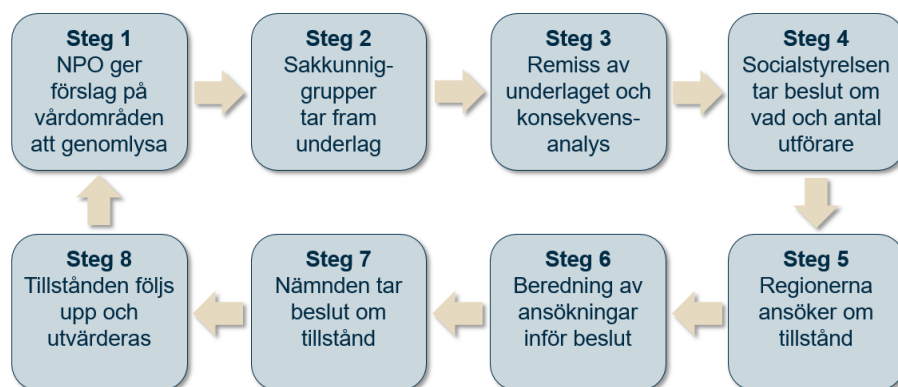
Syftet med att koncentrera den högspecialiserade vården nationellt är att det ska leda till ökad kvalitet och säkerhet för patienterna. En ökad samordning av specialiserade sjukvårdsinsatser bör även ge bättre förutsättningar för en jämlik vård i hela landet och ett mer effektivt resursutnyttjande.

För vården innebär denna nivåstrukturering en möjlighet att profilera sig inom olika områden och bygga upp olika specialistcentra. Ett större patientunderlag för en högspecialiserad verksamhet skapar nödvändiga förutsättningar för att bedriva hög-kvalitativ forskning, utbildning och rekrytera spetskompetens.

Socialstyrelsen samarbetar med regionernas system för kunskapsstyrning i hälso- och sjukvård och engagerar profession och patientrepresentanter i arbetet med att definiera vilken vård som ska anses vara av nationell karaktär.

Hänsyn ska tas till hela vårdkedjan. Riktlinjer, vårdprogram, vårdresultat och register-data ska beaktas i definition av vårdområden och framtagande av kunskapsunderlag för nationell högspecialiserad vård.

Arbetsprocessen för att nivåstrukturera vården på nationell nivå består av åtta steg:



Representanterna i nationella programområdet (NPO) förväntas ha särskilt god kunskap inom sitt vårdområde för att kunna ge underlag till steg 1 i arbetsprocessen. NPO ansvarar för uppgiften att ta fram förslag på vårdområden som ska genomlysas samt att ge förslag på personer till de sakkunniggrupper som i steg 2 tar fram underlag inför beslut om nationell högspecialiserad vård.

NPO ska inhämta kunskapsläget nationellt och internationellt och därefter föreslå områden som skulle kunna utgöra nationell högspecialiserad vård. För att stödja arbetet med att ta fram förslag på områden (t.ex. en diagnostisk metod, ett kirurgiskt ingrepp, en avancerad medicinsk behandling, en rehabiliterande insats) vid ett visst hälso- eller sjukdomstillstånd har Socialstyrelsen tagit fram kriterier som arbetet ska utgå ifrån.

Sakkunniggruppens huvuduppdrag är att beskriva den del i vårdkedjan som är aktuell för nationell högspecialiserad vård samt rekommendera hur många enheter denna vård bör bedrivas på. Sakkunniga ska ha ett nationellt perspektiv med patientens bästa som främsta målsättning.

Sakkunniggruppernas underlag skickas ut på en bred remiss. Socialstyrelsen sammanställer inkomna synpunkter och därefter kan sakkunniggruppen komplettera sitt underlag eller göra eventuella förtydliganden.

Sakkunniggruppens underlag och remissvar lämnas över till en beredningsgrupp vars uppdrag är att säkerställa att koncentration av den föreslagna vården inte ska ge stora negativa konsekvenser för hälso- och sjukvårdssystemet.

Efter beredning beslutar Socialstyrelsen vilken vård som ska nivåstruktureras samt antalet enheter i landet som får bedriva den tillståndspliktiga vården.

Nämnden för nationell högspecialiserad vård beslutar om vilken/vilka region/regioner som ska få bedriva definierad vård på nationell nivå. Inför nämndens beslut kommer Socialstyrelsen också att inhämta ett yttrande från en av regionerna utsedd beredningsgrupp.