

KHS/Enheten för Högspecialiserad vård
NHV-ansokan@socialstyrelsen.se

Medfödd metabol sjukdom, inkl. nyföddhetsscreening

Ansökningsförfrågan angående att bedriva viss vård vid medfödd metabol sjukdom, inkl. nyföddhetsscreening som nationell högspecialiserad vård

Socialstyrelsen utlyser härmed möjligheten för samtliga regioner att ansöka om tillstånd att bedriva nationell högspecialiserad vård inom vårdområdet medfödd metabol sjukdom, inkl. nyföddhetsscreening.

Bakgrund

Socialstyrelsen har den 29 mars 2022 beslutat att viss vård vid medfödd metabol sjukdom* ska utgöra nationell högspecialiserad vård och bedrivas vid tre enheter, enligt punkten 3-5 i tabellen.

Tre vårdenheter har ansvar för att handha larm från nyföddhetsscreeningen, göra kliniska bedömningar och ta ställning till avancerad behandling (punkt 3-5 i tabellen nedan). Den vård som avser verifiering av nyföddhetsscreening samt riktad utredning (punkt 2) ska koncentreras ytterligare till två enheter. Nyföddhetsscreening (punkt 1) ska koncentreras ytterligare till en av dessa två enheter.

Följande ska utgöra nationell högspecialiserad vård:	
1.	Nyföddhetsscreening.
2.	Verifiering av nyföddhetsscreening samt riktad utredning vid misstanke om medfödd metabol sjukdom ¹ , med exempelvis genetiska, biokemiska och histopatologiska analyser. Om oklara genetiska varianter har påvisats vid annan utredning ska nationell högspecialiserad vårdenhet (NHVe) kontaktas för fortsatt bedömning och om möjligt bekräfta diagnosen.
3.	Handha larm från nyföddhetsscreening och dirigera den fortsatta handläggningen. Bistå med klinisk bedömning vid misstanke om medfödd metabol sjukdom.
4.	Av de kliniska bedömningarna som görs av alla patienter med säkerställd medfödd metabol sjukdom ska minst en göras av en nationell enhet.
5.	Utredning inför, och ställningstagande till in- och utsättning av viss avancerad behandling ² , beslut om var behandling ska ske samt uppföljning och kontroller av sådan behandling.

*Medfödda metabola sjukdomar används fortsättningsvis som samlingsnamn och inkluderar även neurometabola sjukdomar.

¹. Med medfödd metabol sjukdom och neurometabol sjukdom avses rubbningar i aminosyremetabolismen och organiska acidemier, rubbningar i mitokondriella energimetabolismen, rubbningar i kolhydratomsättningen, fettsyreoxidationen och ketonkroppsbildningen, lysosomala sjukdomar, peroxisomala sjukdomar, medfödd glykosyleringsstörning och rubbningar i omsättningen av neuromodulatorer och andra små molekyler så kallade NOMS t.ex. porfyrisk sjukdomar (se metab.ern-net.eu för mer information).

². Med avancerad behandling avses sjukdomsspecifik behandling exempelvis, men inte uteslutande metabol kostbehandling, enzymsättningsbehandling, andra läkemedel och ATMP (cellterapi och genterapi etc.).

Tillståndprocessen

Det är Nämnden för nationell högspecialiserad vård (nämnden) som beslutar om vilken eller vilka regioner som beviljas tillstånd att bedriva nationell högspecialiserad vård samt beslutar om de särskilda villkoren för tillståndet. En sakkunniggrupp har fått i uppdrag av Socialstyrelsen att utreda och ge förslag på vilken hälso- och sjukvård som ska utgöra nationell högspecialiserad vård och hur många enheter sådan vård ska bedrivas på. Sakkunniggruppen föreslår i sin utredning de särskilda villkoren som bör gälla för aktuellt tillstånd, se bilaga 1. Socialstyrelsen har remitterat sakkunniggruppens utredning. De särskilda villkoren för aktuellt tillstånd kan komma att justeras av nämnden när beslut om tillstånd fattas.

Regionen ska även uppfylla de generella villkoren som framgår av 4 kap. Socialstyrelsens föreskrifter (HSLF-FS 2018:48) om nationell högspecialiserad vård.

Inför nämndens beslut kommer Socialstyrelsen att inhämta ett yttrande från en särskild beredningsgrupp.

När nämnden fattar beslut om vilken eller vilka regioner som ska få tillstånd att bedriva nationell högspecialiserad vård ska patientens bästa vara utgångspunkten vid bedömningen (se prop. 2017/18:40 s. 51 f.). Även 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.

Hur ansökan om tillstånd görs

- Fyll i ansökningsblanketten, se webbsida Steg 5³.
- Till ansökan bifogas en verksamhetsplan, se webbsida.
- Ansökan ska ha inkommit till Socialstyrelsen **senast den 1 november 2022** på adress Socialstyrelsen, 106 30 Stockholm eller NHV-ansokan@socialstyrelsen.se. Märk ansökan med det tillstånd som ansökan gäller.

Om en region avser att ansöka om flera tillstånd ska regionen fylla i en ansökningsblankett och verksamhetsplan för varje tillstånd.

Bilagor

1. Förslag till särskilda villkor

Kontakt

Vid eventuella frågor eller funderingar kring ansökningsförfarandet kontakta: NHV-ansokan@socialstyrelsen.se

³ <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/regler-och-riktlinjer/nationell-hogspecialiserad-vard/pagaende-arbete/steg-5-ansokan/>

Bilaga 1. Förslag till särskilda villkor - viss vård vid medfödd metabol sjukdom, inkl. nyföddhetsscreening

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 nyföddhetsscreening, kliniskt bedöma och ta ställning till avancerad behandling (punkt 3-5) ska ha följande:

- Arbetsterapeut
- Barnmedicinare och internmedicinare
- Dietist
- Fysioterapeut
- Kurator
- Neurolog (barn och vuxen)
- Psykolog
- Sjuksköterska (koordinator och kontaktsjuksköterska).

För de enheter som ska ansvara för verifiering av nyföddhetsscreening samt riktad utredning (punkt 2) ska utöver ovan även ha följande:

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

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

- Specialistläkare med god kunskap om screeningprocessen samt utredning och behandling av screeningsjukdomarna.
- Andra professioner så som sjukhuskemister och biomedicinska analytiker med god kunskap om de metoder och flöden som krävs vid nyföddhetsscreening.

Kritisk utrustning, lokaler

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

- Lagerhållning eller lättillgänglig specialnutrition samt läkemedel nödvändiga vid metabol kris.
- Adekvat utrustning och lokaler för att uppdraget ska kunna utföras, exempelvis MR med spektroskopi.

För de enheter som ska ansvara för verifiering av nyföddhetsscreening samt riktad utredning (punkt 2) ska utöver ovan även ha instrument för:

- Avancerad laboratorieutrustning och metodik (inkl. mitokondriell diagnostik) 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 nyföddhetsscreening.

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

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

- Anestesi
- Dermatologi
- Dialys
- Förlossningsavdelning och specialistmödravård
- Gastroenterologi
- Hepatologi
- Kardiologi
- Kirurgi
- Klinisk genetik och genetisk vägledning
- Neonatal intensivvård / BIVA / IVA
- Neurokirurgi
- Oftalmologi
- Ortopedi
- Radiologi (inkl. neuroradiologi)
- ÖNH.

Övrigt

För de enheter som ska ansvara för att handha larm vid nyföddhetsscreening, 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 vid behov 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 medverka till att ta fram gemensamma start- och stoppkriterier för avancerad behandling.
- NHVe ska inrätta en gemensam jourverksamhet för att ha kapacitet för akut rådgivning till remitterande enheter 24 timmar om dygnet.

- 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.