

Kunskapsstyrning för hälso- och sjukvården  
Lena Löqvist  
lena.lovqvist@socialstyrelsen.se

## Beslut om nationell högspecialiserad vård – viss vård vid medfödd metabol sjukdom

### Beslut

Socialstyrelsen beslutar 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 <sup>1</sup> , 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.                                                                                                                                                                                                                               |

\* 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, fettsyreoxygenationen och ketonkropps bildningen, lysosomala sjukdomar, peroxisomala sjukdomar, medfödd glykosyleringsstörning och rubbningar i omsättningen av neuromodulatorer och andra små molekyler så kallade NOMS t.ex. porfyrisjukdomar (se metab.ern-net.eu för mer information).

- |                                                                                                                                                                                                     |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 5. Utredning inför, och ställningstagande till in- och utsättning av viss avancerad behandling <sup>2</sup> , beslut om var behandling ska ske samt uppföljning och kontroller av sådan behandling. |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

*Tabell 1. Definition av den vård som ska utgöra nationell högspecialiserad vård. Avgränsningar och förtydliganden: Punkt 1 inkluderar all nyföddhetsscreening. Gällande punkt 2-5 inkluderas ej de sjukdomar som, utöver de medfödda metabola, upptäcks vid nyföddhetsscreeningen. Eventuell släktutredning och genetisk vägledning av släktingar inför graviditet och prenatal diagnostik bör i normalfallet ske via närmaste kliniska genetiska avdelning. Viss biokemisk analys, såsom ammoniumjon, aminosyror i plasma, urin och likvor ska fortsatt kunna utföras regionalt. Avancerad behandling, exempelvis enzymterapi, kan eller måste i vissa fall utföras regionalt/lokalt.*

## Ärendet

### *Sakkunniggruppens förslag om nationell högspecialiserad vård*

Socialstyrelsen har den 26 januari 2021 gett en sakkunniggrupp i uppdrag att utreda om medfödd metabol sjukdom ska utgöra nationell högspecialiserad vård och antal enheter sådan vård ska bedrivas vid. Sakkunniggruppen föreslår i sin utredning att Socialstyrelsen ska besluta att viss vård vid medfödd metabol sjukdom ska utgöra nationell högspecialiserad vård och bedrivas vid tre enheter. Den vård som avser verifiering av nyföddhetsscreening samt riktad utredning ska koncentreras ytterligare till två enheter och nyföddhetsscreening ska koncentreras ytterligare till en av dessa två enheter. Som skäl för förslaget anför i huvudsak följande.

Detta bedöms vara vård som är komplex och sällan förekommande. Den 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 nyföddhetsscreeningen, samt att öka förutsättningarna för metodutveckling och kompetensförsörjning inom diagnostik och behandling. Utöver nyföddhetsscreeningen 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 nationella högspecialiserade vårdenheter.

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

---

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

Förslaget väntas också leda till snabbare och fler korrekta diagnoser vilket ökar både patientsäkerhet och vårdkvalitet samt ger bättre förutsättningar för kunskapsutveckling inom vårdområdet. Dessa fördelar överväger nackdelarna med längre avstånd och resor. De nationella enheterna kan behöva bygga större team för att minimera sårbarhetsrisker vid eventuell personalomsättning. Akutsjukvården (inkl. intensivvård) vid de nationella vårdenheterna 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.

#### *Remissinstansernas yttranden*

Socialstyrelsen har remitterat sakkunniggruppens utredning till berörda remissinstanser. Av remissinstansernas yttranden framgår i huvudsak följande.

En majoritet av remissinstanserna tillstyrker förslaget men många har också synpunkter och önskemål kring förändringar. Synpunkter från flera remissinstanser gäller bl.a. förslag till ändringar i vissa detaljer t.ex. att alla enheter ska ha samma förmåga till diagnostik, att även porfyri ska koncentreras ytterligare samt att definitionen av medfödda metabola sjukdomar förtydligas. Flera remissinstanser vill också att avgränsningar kring det som fortsatt ska vara regional vård förtydligas.

De flesta remissinstanserna tillstyrker även antalet enheter. Region Skåne tillsammans med Skånes universitetssjukhus och Lunds universitet tillstyrker varken förslaget om vilken vård som ska koncentreras definition eller antal enheter.

#### *Sakkunniggruppens synpunkter på remissinstansernas yttranden*

Socialstyrelsen har gett sakkunniggruppen möjlighet att inkomma med synpunkter på remissinstansernas yttranden. Sakkunniggruppen har inkommit med i huvudsak följande synpunkter.

Medfödda metabola sjukdomar omfattar en mycket heterogen patientgrupp med varierande vårdbehov, vilket föranleder ett förtydligande om att oavsett svårighetsgrad av sjukdomen, framförallt gällande vuxna patienter, så ska det primära vårdansvaret fortsatt ligga på regionala vårdgivare och de nationella högspecialiserade vårdenheterna ska vara ett stöd i regionernas arbete med att stärka kompetensen kring denna patientgrupp. Sakkunniggruppen bedömer dock att delar av vårdkedjan behöver falla in under systemet för nationell högspecialiserad vård för att säkerställa kompetens- och kunskapsutveckling samtidigt som sjukvårdens resurser används klokt.

Sakkunniggruppen kvarstår vid sitt förslag till antal enheter. De betonar att avsikten med förslaget inte är att decentralisera de diagnoser och den särskilda kompetens för vissa sjukdomsgrupper som det redan idag finns en uppbyggd

verksamhet för, t.ex. porfyricentrum i Stockholm. Detta menar sakkunniggruppen främjar kompetens- och kunskapsutveckling kring sällsynta sjukdomar.

Sakkunniggruppen vill även förtydliga att detta förslag avser vård av både barn och vuxna. Deras bedömning är att förutsättningarna för dialog, samarbete, patientsäkerhet och transition förbättras om de nationella enheterna har en struktur och organisation som integrerar barn- och vuxenverksamheterna.

#### *Den särskilda beredningsgruppens yttrande*

Socialstyrelsen har begärt in ett yttrande från en särskild beredningsgrupp angående sakkunniggruppens utredning och förslag. Beredningsgruppen består av ledamöter med expertis i hälso- och sjukvårdssystemet samt företrädare för det nationella programområdet Akut vård.

Socialstyrelsen har begärt att beredningsgruppen ska yttra sig över om de positiva effekterna av den föreslagna koncentrationen överväger eventuella negativa effekter för hälso- och sjukvårdssystemet. I den analysen har påverkan på akutsjukvården, närliggande områden, geografiska aspekter, transporter, utbildning och forskning beaktats. Av beredningsgruppens yttrande framgår i huvudsak följande.

Beredningsgruppen tillstyrker sakkunniggruppens förslag i sin helhet. De anser att de positiva effekterna av att koncentrera aktuell vård överväger eventuella negativa effekter för hälso- och sjukvårdssystemet.

Beredningsgruppen gör bedömningen att akutsjukvården inte påverkas av en koncentration av denna vård och att transporter inte heller påverkas i någon större utsträckning. De bedömer att en tydligare struktur också kan ge positiva effekter på systemet, exempelvis ge tidsvinster vid kritiska moment och effektivisera handläggningen av patienterna. Beredningsgruppen bedömer vidare att en koncentration av aktuell vård kan komma att påverka närliggande områden, framförallt vid diagnostik och utredning av andra patientgrupper.

Att säkerställa struktur och ansvar genom att inrätta och formalisera nationella vårdenheter för medfödda metabola sjukdomar samt nyföddhetsscreeningen ger bättre förutsättningar för ökad patientsäkerhet. En koncentration av aktuell vård ökar förutsättningarna för att alla med en medfödd metabol sjukdom ska få en likvärdig bedömning, vilket kan bli än mer viktigt i framtiden när avancerade läkemedel så som genterapier etc. blir allt vanligare och fler patienter kan bli aktuella för sådana. Beredningsgruppen finner att en koncentration av aktuell vård ökar förutsättningarna för att förbättra kvaliteten, patientsäkerheten och kunskapsutvecklingen samtidigt som ett effektivt användande av hälso- och sjukvårdens resurser kan uppnås.

**Skälen för beslutet***Rättslig reglering*

Av 2 kap. 7 § hälso- och sjukvårdslagen (2017:30) framgår att med nationell högspecialiserad vård avses i denna lag offentligt finansierad hälso- och sjukvård som behöver koncentreras till en eller flera enheter men inte till varje samverkansregion för att kvaliteten, patientsäkerheten och kunskapsutvecklingen ska kunna upprätthållas och ett effektivt användande av hälso- och sjukvårdens resurser ska kunna uppnås.

Av 7 kap. 5 § samma lag som ovan framgår bl.a. att den myndighet som regeringen bestämmer beslutar vilken hälso- och sjukvård som ska utgöra nationell högspecialiserad vård och på hur många enheter sådan vård ska bedrivas. 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. Beslutet får inte överklagas.

Enligt 2 kap. 1 § hälso- och sjukvårdsförordningen (2017:80) beslutar Socialstyrelsen vilken hälso- och sjukvård som ska utgöra nationell högspecialiserad vård enligt 2 kap. 7 § hälso- och sjukvårdslagen (2017:30) och på hur många enheter sådan vård ska bedrivas.

*Socialstyrelsens bedömning*

Av utredningen i ärendet framgår att sakkunniggruppen föreslår att viss vård vid medfödd metabol sjukdom, enligt tabellen under rubriken Beslut, ska utgöra nationell högspecialiserad vård och bedrivas vid tre enheter. Delar av den definierade vården föreslås koncentreras ytterligare.

Socialstyrelsen konstaterar att en majoritet av remissinstanserna har tillstyrkt sakkunniggruppens förslag i sin helhet. Ett flertal remissinstanser anser dock att både förslaget till definition och avgränsningarna till denna är något otydliga. Efter att sakkunniggruppen har fått ta del av remissinstansernas synpunkter har de justerat och förtydligat sitt förslag. Vidare konstaterar Socialstyrelsen att den särskilda beredningsgruppen tillstyrker förslaget.

Socialstyrelsen instämmer i sakkunniggruppens förslag att viss vård vid medfödd metabol sjukdom, enligt tabellen under rubriken beslut, ska utgöra nationell högspecialiserad vård. Enligt Socialstyrelsens bedömning utvisar utredningen i ärendet att de åtgärder som föreslås utgöra nationell högspecialiserad vård är vård som är komplex och sällan förekommande, kräver en viss volym och multidisciplinär kompetens. Vidare instämmer Socialstyrelsen i att en koncentration av aktuell vård kan leda till bättre förutsättningar för utveckling och forskning inom sällsynta sjukdomar.

Socialstyrelsen instämmer även i sakkunniggruppens förslag att aktuell vård ska koncentreras till tre enheter, att den vård som avser verifiering av nyföddhetscreening samt riktad utredning ska koncentreras ytterligare till två enheter och

att nyföddhetsscreening ska koncentreras ytterligare till en av dessa två enheter. Socialstyrelsen har vid denna bedömning särskilt beaktat den aktuella patientvolymen och behovet av att säkerställa att läkare och andra professioner ska kunna upprätthålla sin kompetens och tillhandahålla vård av god kvalitet. Socialstyrelsen har även beaktat de förmodade fördelarna med att skapa en tydligare struktur vilket kan ge tidsvinster vid kritiska moment i handläggningen av patienten.

Socialstyrelsen finner att en koncentration av aktuell vård, enligt tabellen under rubriken beslut, ökar förutsättningarna för att förbättra kvaliteten, patientsäkerheten och kunskapsutvecklingen samtidigt som ett effektivt användande av hälso- och sjukvårdens resurser kan uppnås.

Detta beslut får inte överklagas.

Beslut i detta ärende har fattats av generaldirektören Olivia Wigzell. I den slutliga handläggningen har avdelningschefen Thomas Lindén, chefsjuristen Pär Ödman och enhetschefen Kristina Wikner deltagit. Utredaren Lena Löqvist har varit föredragande.

SOCIALSTYRELSEN

Olivia Wigzell

Lena Löqvist