

Kunskapsstyrning för hälso- och sjukvården
Enheten för högspecialiserad vård
nhv@socialstyrelsen.se

Beslut om nationell högspecialiserad vård – viss vård vid Differences in Sex Development

Beslut

Socialstyrelsen beslutar att viss vård vid Differences in Sex Development, DSD (på svenska kallat ”tillstånd som påverkar könsutvecklingen” eller ”avvikande könsutveckling”), enligt definitionen nedan, ska utgöra nationell högspecialiserad vård och bedrivas vid fyra enheter.

Definition

Följande ska utgöra nationell högspecialiserad vård vid DSD:

1. **Vid misstanke om DSD-tillstånd under första levnadsåret ska en NHVe kontaktas för bedömning, framtagande av vårdplan och eventuell fortsatt multidisciplinär handläggning vid sådan enhet.**

Följande ska utgöra NHV och utföras av NHVe:

- a) Bedömning av hormonell och genetisk utredning
- b) Barnurologisk utredning så som cystoskopi, laparoskopi och biopsi
- c) Patologisk granskning och genetik av gonadmaterial
- d) Könshormonbehandling

2. **Vid DSD-tillstånd eller misstanke om DSD-tillstånd, efter första levnadsåret och hos vuxna, ska kontakt tas med NHVe för bedömning, framtagande av vårdplan och eventuell fortsatt multidisciplinär handläggning vid sådan enhet.**

Följande ska utgöra NHV och utföras av NHVe:

- a) Bedömning av hormonell och genetisk utredning
- b) Urologisk/gynekologisk utredning så som skopi med/utan biopsi
- c) Patologisk granskning och genetik av gonadmaterial
- d) Beslut om initiering av könshormonbehandling inkl. pubertetsinduktion
- e) Initiering av vaginal dilatationsbehandling

Förtydliganden till definitionen

1. Med DSD-tillstånd och misstanke om DSD-tillstånd hos nyfödda/småbarn (under första levnadsåret) avses exempelvis men inte uteslutande följande:
 - uppenbart oklart kön
 - hypospadi och retentio testis
 - hypospadi med andra tecken på bristande virilisering såsom mikropenis eller bifid scrotum
 - klitorishypertrofi
 - bakre labial fusion, singelmykning hos flicka
 - inguinalt bråck med palpabel gonad/misstänkt testikel, hos flicka
 - när genitalia inte överensstämmer med prenatal karyotyp
 - bilateral icke palpabla testiklar hos fullgånget barn med i övrigt manlig fenotyp (t.ex. Prader V, CAH)
2. Med DSD-tillstånd och misstanke om DSD-tillstånd efter första levnadsåret och hos vuxna, avses exempelvis men inte uteslutande, följande:
 - tidigare upptäckt DSD-tillstånd
 - primär amenorré hos flicka/ kvinna med könskromosomavvikelse, vaginalatresier och liknande genitala avvikelser
 - inguinalbråck med palpabel gonad/misstänkt testikel hos flicka/ kvinna
 - virilisering hos flicka/ kvinna (klitorishypertrofi och/eller labiafusion)
 - uttalad gynekomasti hos pojke/ man tidigare opererad för hypospadi
 - symptomgivande uterus- och/eller vaginal missbildning inklusive Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-syndrom (MRKH)
 - komplett och partiell androgenokänslighet (CAIS och PAIS)
 - testosteron och DHT syntesdefekter
 - ovotestikulär DSD
 - tillstånd med defekt androgensyntes såsom enzymdefekter i binjurebarkens hormonsyntes
 - LH receptordefekt, Leydig cells hypoplasi/aplasi
 - tillstånd som påverkar gonadutveckling såsom komplett och partiell gonaddysgenesi
3. Provtagning/utredning (t.ex. blodprovstagning) vid obestämbart kön vid födseln kan initieras regionalt innan barnet skickas, efter lokala förutsättningar och i samråd med NHVe.

4. Plan för utredning och eventuell handläggning ska tas fram av NHVe, men utförande av utredning och eventuell viss handläggning vid DSD-tillstånd, eller misstanke om DSD-tillstånd efter första levnadsåret och hos vuxna kan delvis utföras regionalt efter lokala förutsättningar.
5. Beslut om könshormonbehandling till barn efter första levnadsåret och till vuxna ska tas av NHVe men initiering och uppföljning kan i samverkan med NHVe ske vid regionalt center om lokala förutsättningar finns.
6. Den initiala vaginala dilatationsbehandlingen ska ske på NHVe men den fortsatta behandlingen kan, i överenskommelse med remitterande enhet, ske regionalt/i patientens hemregion om rätt förutsättningar finns.

Avgränsningar till definitionen

Följande områden, med stark koppling till definitionen, ingår ej i definitionen:

1. Turner utan Y-kromosom
2. Klinefelters syndrom
3. Glukokortikoidbehandling vid CAH
4. Patienter som redan ingår i andra tillståndsområden, t.ex. viss avancerad barn- och ungdomskirurgi (vABUK), inkluderas ej primärt i detta förslag.

Ärendet

Sakkunniggruppens förslag om nationell högspecialiserad vård

En sakkunniggrupp har på uppdrag av Socialstyrelsen gjort en genomlysning av vårdområdet Differences in Sex Development (DSD). Sakkunniggruppen föreslår att Socialstyrelsen beslutar att viss vård vid DSD ska utgöra nationellt högspecialiserad vård och bedrivs vid fyra enheter.

Detta bedöms vara vård som är komplex, sällan förekommande, kräver en viss volym och multidisciplinär kompetens. Vården kräver insatser från t.ex. endokrinolog, sjuksköterska/koordinator, psykolog, gynekolog, barnurolog, urolog, sexolog, genetiker och patolog, vilket gör den multidisciplinär.

Idag bedrivs denna vård till stor del vid fyra av universitetssjukhusen inom dedikerade DSD-team men ingen har ett formellt nationellt ansvar. De senaste decennierna har genetisk och hormonell kunskap ökat närmast explosionsartat vilket förbättrat utredningsmöjligheterna och den medicinska vården. Kunskapen inom området är dock inte spridd inom barn- eller vuxensjukvården. Den avancerade genitala kirurgin är sårbar då det inte finns tillräcklig återväxt bland kirurger varken på barn-, eller framförallt på vuxensidan. Sammantaget bedömer sakkunniggruppen att detta kan påverka kvalitet och patientsäkerhet. Det finns ett begränsat antal enheter och dedikerade personer som har skapat en informell struktur för att förbättra vården för dessa patienter inom både barn- och vuxensjukvården.

Sakkunniggruppen 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. En formell fördelning av viss skapar en tydlighet och större trygghet för patienten. Denna patientgrupp behöver livslång kvalificerad uppföljning. De nationella enheterna kan också bli mer robusta över tid och säkerställa stöd till regionala vårdenheter.

Konsekvenserna av att koncentrera denna vård är övervägande positiva. Patientgruppen är relativt liten och därför gynnas kunskapsuppbyggande av en koncentration av vården. En koncentration ger även ökade förutsättningar för att vården ska kunna upprätthållas och även förbättras i och med att de nationella enheterna kan bygga mer kunskap och erfarenhet kring viss behandling, inklusive kirurgin, och sprida denna kunskap genom sitt tydliga och formella ansvar för kunskaps-spridning.

Sakkunniggruppen bedömer att akutsjukvården inom detta område förblir opåverkad.

Omkringliggande, närliggande områden, så som redan beslutade, nationellt högspecialiserade områden som viss avancerad barn- och ungdomskirurgi kan påverkas negativt, om inte hänsyn tas till den sårbarhet gällande kirurgisk kompetens som finns idag och redan beslutade tillståndsområden samt att erforderliga resurser tillsätts.

Remissinstansernas yttranden

Socialstyrelsen har remitterat sakkunniggruppens underlag med förslag till koncentration av vårdområdet till berörda remissinstanser. Det remitterade förslaget innefattade en uppdelning av vissa kirurgiska åtgärder och även att viss kirurgi skulle vara undertillstånd på två enheter. Av remissinstansernas yttranden framgår i huvudsak följande.

De flesta remissinstanser är positiva till den remitterade definitionen (men flera har synpunkter). Bl.a. önskade Norra sjukvårdsregionen och Sydöstra sjukvårdsregionen ett förtydligande kring vissa formuleringar. Västra Götalandsregionen lyfter flera frågor kring hur kirurgin skulle definieras samt vara fördelad som undertillstånd vid två enheter. Två instanser, Sveriges Kommuner och Regioner (SKR) och ME Gynekologi och Reproduktionsmedicin, Karolinska Universitetssjukhuset, tillstyrker inte förslaget. SKR ifrågasätter nyttan av en formalisering till NHV och ME Gynekologi och Reproduktionsmedicin saknar vuxenperspektivet och ifrågasätter avgränsningar som gjorts.

Sakkunniggruppens svar på remissinstansernas yttranden

Sakkunniggruppen har getts möjlighet att inkomma med synpunkter på remissinstansernas yttranden och har inkommit med i huvudsak följande synpunkter.

Sakkunniggruppen konstaterar att majoriteten av remissinstanserna tillstyrker förslaget, ofta med värdefulla inspel. Många synpunkter har inkommit gällande behov av förtydligande kring definitionen, framförallt om alla exemplifierade diagnoser ska remitteras till NHVe och hur många enheter som den genitala kirurgin ska utföras vid. Flera synpunkter har även inkommit gällande handläggning av vuxna med DSD bl.a. om vilka diagnoser som ska ingå samt vilken vård som ska utgöra den tillståndspliktiga vården.

Sakkunniggruppen vill med sitt förslag göra vården uppmärksam på och fatta misstanke om DSD vid vissa tillstånd som exemplifieras under rubriken förtydliganden till definitionen. Sakkunniggruppen vill förtydliga att vid sådan misstanke ska NHVe *kontakts*, i enlighet med definitionen. De betonar att avsikten inte är att alla tillstånd som exemplifieras ska remitteras till NHVe.

Sakkunniggruppen vill även betona att transitionen till vuxensjukvården är helt central för att denna patientgrupp ska få ett bra omhändertagande med hormonbehandling, fertilitetsfrågor m.m. under hela livet. Det är centralt att dessa patienter inte förlorar kontakt med vården vid övergången till vuxenlivet. Ett stort problem för vuxna patienter med DSD-tillstånd är att de ofta inte har någon kontakt med vården, de vet inte vart de ska vända sig och många har problem med stigma och skam vilket gör att de inte alltid kommer till rätt vårdgivare, eller helt enkelt inte vågar söka. Med NHV säkerställs att vuxna med DSD-tillstånd remitteras till kompetent omhändertagande inom vuxensjukvården, även de patienter som idag har sjukvårdskontakter på andra håll.

Vidare väljer sakkunniggruppen att justera antal enheter till att all föreslagen vård inom definitionen ska handläggas vid fyra enheter. Ledamöterna bedömer att framtida tillståndsenheter, i samråd och samverkan, är de som bäst bedömer om viss vård behöver fördelas mellan dem och vid behov koncentreras ytterligare. Kirurgi för barn vid DSD-tillstånd har under det senaste 1-2 decennierna debatterats och är under förändring. Av detta skäl anser sakkunniggruppen att vården inte bör detaljstyras eftersom det finns risk för inlåsningar och negativa effekter. Det måste finnas utrymme för utveckling av vården och omhändertagandet av de patienter som nu inte opereras under småbarnsåren. Det är därför svårt att specificera kirurgin på vuxensidan eftersom volymerna ännu är väldigt begränsade.

Den särskilda beredningsgruppens yttrande

I ärendet har även en särskild beredningsgrupp yttrat sig över sakkunniggruppens förslag; om de positiva effekterna av den föreslagna koncentrationen överväger eventuella negativa effekter för hälso- och sjukvårdssystemet.

I 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 att Differences in Sex Development (DSD) ska utgöra nationell högspecialiserad vård och bedrivas vid fyra enheter. Beredningsgruppen avstyrker dock sakkunniggruppens förslag att den genitала kirurgin ska ingå i definitionen och anser att denna ska flyttas till särskilda villkor.

Det framgår av sakkunniggruppens arbete att kirurgin för patientgruppen är under utveckling och att det i framtiden kanske kommer att vara delvis andra specialister och kompetenser som opererar denna patientgrupp än idag. Att fyra enheter skulle tilldelas tillstånd för denna ovanliga kirurgi skulle kunna medföra att

ingreppen sprids på för många enheter. Beredningsgruppen anser att det är lämpligt att under denna utvecklingsfas flytta kirurgin till särskilda villkor och att Socialstyrelsen i sin årliga uppföljning tätt följer antalet operationer, typ av operationer samt vid vilken enhet operationerna sker. Denna uppföljning skulle kunna ligga till grund för att i ett senare skede vid behov uppdatera definitionen och lägga till kirurgin.

Beredningsgruppen föreslår vidare att NHVe ska ha, som särskilt villkor, tillgång till och gemensamt ansvara för att det finns kompetens för genital kirurgi för patientgruppen.

Beredningsgruppen bedömer att akutsjukvården, andra områden eller patienttransporter inte påverkas negativt av förslaget. Beredningsgruppen kan heller inte se några negativa konsekvenser för forskningen eller kompetensförsörjningen inom området. De konstaterar att det redan idag finns fyra enheter som arbetar med denna patientgrupp avseende barn och att en koncentration av vård även för vuxna patienter inom definitionen kommer att ge positiva effekter t.ex. för en mer sammanhållen vård samt för kunskapsspridning.

Sammanfattningsvis finner beredningsgruppen att en koncentration av aktuell vård till fyra enheter 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 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 och på hur många enheter sådan vård ska bedrivas.

Socialstyrelsens bedömning

Av utredningen i ärendet framgår att sakkunniggruppen föreslår att viss vård vid DSD, enligt definitionen under rubriken beslut, ska utgöra nationell högspecialiserad vård och bedrivas vid 4 enheter.

Socialstyrelsen konstaterar att en majoritet av remissinstanserna har tillstyrkt sakkunniggruppens förslag men med synpunkter på vissa formuleringar och förslag till undertillstånd för kirurgin. Vidare konstateras att sakkunniggruppen har justerat sitt förslag i enlighet med remissynpunkterna men även ändrat till att kirurgin inte ska detaljstyras genom undertillstånd då området är under förändring och man vill istället tillåta kunskapsspridning och att bygga kompetens inom alla de nationella enheterna.

Vidare konstaterar Socialstyrelsen att den särskilda beredningsgruppen tillstyrker sakkunniggruppens förslag/sakkunniggruppens justerade förslag men med förslag att flytta kirurgin till särskilda villkor.

Socialstyrelsen instämmer delvis i sakkunniggruppens förslag att viss vård vid DSD, enligt definitionen under rubriken beslut, ska utgöra nationell högspecialiserad vård och bedrivs vid fyra enheter. Socialstyrelsen instämmer i beredningsgruppens förslag att kirurgin undantas från definitionen och att de nationella enheterna istället ska ha tillgång till och gemensamt ansvara för att det finns kompetens för genital kirurgi för patientgruppen. Socialstyrelsen har i denna bedömning beaktat att kirurgin är under utveckling för patientgruppen och att det inte skulle gynna kunskapsutvecklingen att detaljstyra området utöver att det ska utgöra ett särskilt villkor för enheterna att samverka kring.

Utredningen i ärendet visar enligt Socialstyrelsens bedömning att aktuell vård är komplex, sällan förekommande och kräver multidisciplinära team för att upprätthålla god och patientsäker vård.

Socialstyrelsen instämmer i sakkunniggruppens förslag att aktuell vård ska koncentreras till fyra 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. Vidare bedömer Socialstyrelsen att den sammanhållna vården för barn och vuxna ökar förutsättningarna till kunskapsspridning och kompetensförsörjning inom området.

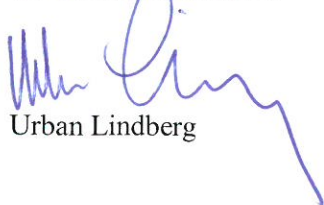
Socialstyrelsen finner att en koncentration av aktuell vård till fyra enheter ökar förutsättningarna för att upprätthålla kvaliteten, patientsäkerheten och kunskapsutvecklingen samtidigt som ett effektivt användande av hälso- och sjukvårdens resurser kan uppnås.

Mot bakgrund av ovanstående beslutar Socialstyrelsen att viss vård vid DSD, enligt definitionen under rubriken beslut, ska utgöra nationell högspecialiserad vård och bedrivs vid fyra enheter.

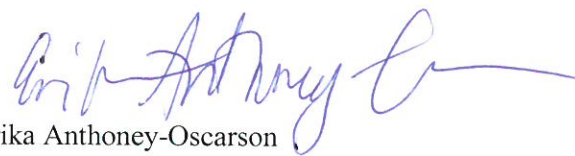
Detta beslut får inte överklagas.

Beslut i detta ärende har fattats av ställföreträdande generaldirektören Urban Lindberg. I den slutliga handläggningen har avdelningschefen Tomas Lindén, avdelningschefen Pär Ödman och enhetschefen Kristina Wikner deltagit. Utredaren Erika Anthoney-Oscarson har varit föredragande.

SOCIALSTYRELSEN



Urban Lindberg



Erika Anthony-Oscarson