

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

## **Beslut om nationell högspecialiserad vård – viss vård vid medfödda immunologiska sjukdomar**

### **Beslut**

Socialstyrelsen beslutar att viss vård vid medfödd immunologisk sjukdom, enligt definitionen nedan, ska utgöra nationell högspecialiserad vård och bedrivs vid tre enheter.

### **Definition**

Följande ska utgöra nationell högspecialiserad vård vid medfödd immunologisk sjukdom:

1. Handhavande av larm från nyföddhetscreening och dirigering av den fortsatta handläggningen vid medfödd immunologisk sjukdom.
  - Verifiering av nyföddhetscreening genom riktad utredning med exempelvis immunologiska, genetiska och biokemiska analyser.
2. Klinisk bedömning vid säkerställd medfödd immunologisk sjukdom.
  - Minst en av de kliniska bedömningarna ska göras av en nationell högspecialiserad vårdenhet (NHV-enhet), oavsett patientens ålder.
3. Klinisk bedömning vid fortsatt misstanke om medfödd immunologisk sjukdom med komplex symptombild efter avslutad basal immunologisk utredning, oavsett patientens ålder.
  - Fortsatt bedömning och om möjligt bekräftande av diagnos vid oklar genetisk variant eller negativ genetisk utredning oavsett patientens ålder.
4. Utredning inför, och ställningstagande till in- och utsättning av viss avancerad behandling, samt uppföljning och kontroller av sådan behandling, oavsett patientens ålder.
  - Stamcellstransplantation vid medfödd immunologisk sjukdom ska utföras vid NHV-enhet, oavsett patientens ålder.

*Förtydliganden till definitionen*

- Med sjukdomsgruppen medfödda immunologiska sjukdomar avses samtliga tillstånd hos barn och vuxna orsakade av medfödda avvikelser i immunsystemet som kan ge symtom från olika organ som kan debutera i alla åldrar. International Union of Immunological Societies (IUIS) publicerar regelbundet rapporter där de sjukdomar som ingår i gruppen definieras och klassificeras. Senaste publikationen vid tidpunkten för sakkunniggruppens yttrande är Tangye et al J of Clin Immunol (2022) 42:1473–1507. De patientgrupper som ej avses listas under rubriken Avgränsningar till definitionen. Observera dock att NHV-enhet alltid kan kontaktas gällande komplicerade immunbrister oavsett om de är listade under rubriken Avgränsningar.
- Basal immunologisk utredning ska ske inom regional vård i enlighet med de senaste riktlinjerna för området (<https://slipi.nu/medicinsk-info/>). Vid oklar genetisk variant eller negativ genetisk utredning oavsett patientens ålder ska NHV-enhet kontaktas.
- Patienter där andra tillstånd utöver immunbrist är mer dominerande, t.ex. komplicerade syndrom såsom Blooms syndrom, Ataxia-Telangiektasi-syndrom, Schimkes immunossösa dysplasi, Brosk-hår hypoplasi-syndrom, ingår i definitionen och ska remitteras till NHV-enhet för medfödda immunologiska sjukdomar vid behov.
- Med avancerad behandling avses sjukdomsspecifik behandling såsom hematopoetisk stamcellstransplantation eller nyligen introducerade och dyra läkemedel (t.ex. viss immunmodulerande behandling, enzymersättningsbehandling, andra särläkemedel och avancerade terapiläkemedel [cellterapi och genterapi etc.]).

*Avgränsningar till definitionen*

- Med medfödd immunologisk sjukdom avses inte reumatologiska sjukdomar eller klassiska autoinflammatoriska sjukdomar såsom Familjär Medelhavsfeber (FMF) och Periodic Fever, Aphthous stomatitis, Pharyngitis, cervical Adenitis (PFAPA). Vid behov kan dock NHV-enhet kontaktas gällande även dessa.
- Följande undantag från IUIS senaste publikation ingår ej i definitionen för vad som utgör NHV:
  - Medfödda brister i fagocytantal (t.ex. svår medfödd neutropeni) samt isolerade neutropenier av annan orsak
  - Benmärgssvikt
  - Specificerade tillstånd med inslag av immunbrist men som har annan orsak (till exempel GATA2-brist, pulmonell alveolär proteinos, cystisk fibros, trypanosomiasis, hidroadenitis suppurativa, osteopetros och kerubism)

- Selektiv IgA-brist
- Hereditärt, förvärvat och ACE-inducerat angioödem hos vuxna
- IgG-subklassbrist hos vuxna
- Specifik antikroppsbrist hos vuxna
- Immunologiskt okomplicerad variabel immunbrist (CVID) hos vuxna

## Ärendet

### *Sakkunniggruppens förslag om nationell högspecialiserad vård*

En sakkunniggrupp har på uppdrag av Socialstyrelsen gjort en genomlysning av vårdområdet medfödda immunologiska sjukdomar. Sakkunniggruppen föreslår att Socialstyrelsen beslutar att viss vård vid medfödd immunologisk sjukdom ska utgöra nationellt högspecialiserad vård och bedrivs vid fyra enheter varav tre ska ansvara för handhavande av larm och dirigering av den fortsatta handläggningen av barn med medfödd immunologisk sjukdom som upptäckts vid nyföddhetscreening.

Vården bedöms vara komplex och sällan förekommande. Den kräver en viss volym och multidisciplinär kompetens. Vården är multidisciplinär då bland annat läkare inom barn- och ungdomsmedicin, infektionsmedicin, klinisk immunologi, klinisk genetik samt sjuksköterskor, dietister och fysioterapeuter behövs.

Idag bedrivs denna vård vid ett flertal kliniker/enheter spritt i Sverige. Alla universitetssjukhus har kompetens inom området men inget formellt ansvar. Dessa enheter och dedikerade personer har av tradition 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 handläggandet efter nyföddhetscreeningen samt att patienter ska få en bedömning vid de nationella enheterna skapar en tydlighet och större trygghet för patienten. 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. Basen av sjukvården kommer att kvarstå nära patienterna och därför kommer kunskapen kunna upprätthållas och även förbättras i och med att de nationella enheterna kan bygga mer kunskap och erfarenhet kring de komplexa och mer sällsynta fallen och sprida denna kunskap genom sitt tydliga och formella ansvar för kunskapsspridning.

Sakkunniggruppen bedömer att akutsjukvården inom detta område förblir opåverkad. Akut handläggning av dessa patienter kommer hanteras regionalt, vid införandet av NHV kan kontaktvägar bli tydligare för rådgivning av komplexa fall och detta kan t.o.m. öka patientsäkerheten. Närliggande, områden, och patienter utanför definitionen, kan påverkas negativt på blivande NHV-enheter, om inte omprioriteringar görs eller erforderliga resurser tillsätts. Med införande av NHV

kan det därför komma att krävas en regional nivåstrukturering för att undanträngningseffekterna av patienter som inte ingår i NHV ska kunna omhändertas exempelvis vid infektionstoppar under vinterhalvåret.

#### *Remissinstansernas yttranden*

Socialstyrelsen har remitterat sakkunniggruppens underlag med förslag till koncentration av vårdområdet till berörda remissinstanser. Av remissinstansernas yttranden framgår i huvudsak följande.

Majoriteten av remissinstanserna tillstyrker förslaget till definition och antalet enheter. Remissinstanserna för samverkansregion Linköping ifrågasätter förslaget om antal enheter för vuxna och föreslår istället en enhet för de svåraste fallen. Region Stockholm förordar två eller tre enheter, SKR och VGR förespråkar tre enheter för all vård inom definitionen, bland annat utifrån områdets sällsynthet. Ett par remissinstanser anser dock att fem enheter för vuxna är bättre utifrån geografisk spridning och hur vården i nuläget är organiserad. Flera remissinstanser som inkommit med svar har lämnat synpunkter på att inkluderade och exkluderade diagnoser bör förtydligas.

#### *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 väljer att kvarstå vid den remitterade definitionen men gör några mindre justeringar och förtydliganden gällande diagnoser och avgränsningar. En majoritet av sakkunniggruppen väljer även att kvarstå vid remitterat förslag gällande antal enheter. Representanten från samverkansregion Malmö/Lund är skiljaktig och föreslår tre enheter för barn.

#### *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 delvis sakkunniggruppens förslag att viss vård vid medfödd immunologisk sjukdom ska utgöra nationell högspecialiserad vård. Beredningsgruppen anser att aktuell vård ska bedrivas vid tre enheter.

Beredningsgruppen anser att aktuell vård är vård som är komplex, sällan förekommande samt kräver en viss volym och multidisciplinär kompetens.

Beredningsgruppen instämmer i sakkunniggruppens förslag till definition. Beredningsgruppen har ställt kompletterande frågor till sakkunniggruppen och efter

att beredningsgruppen tagit del av svaren på dessa anser beredningsgruppen att det är bra att det framgår att stamcellsbehandling av patienterna ska ske på NHV-enheterna. En formaliserad nationell struktur för vuxna patienter med medfödd immunologisk sjukdom kommer att vara ett sätt att säkra omhändertagandet av denna grupp. I detta område är det särskilt viktigt att de villkor som finns gällande kunskapspridning, utbildning och överrapportering uppfylls väl då patienterna merparten av tiden kommer att vårdas i sin hemregion.

Beredningsgruppen bedömer att varken akutsjukvården, närliggande områden eller patienttransporter påverkas i någon stor utsträckning av förslaget. Vidare bedömer beredningsgruppen att det inte finns några geografiska aspekter att beakta eller att forskning och utbildning får några negativa konsekvenser av att föreslagna vård koncentreras på nationell nivå.

Beredningsgruppen instämmer inte i sakkunniggruppens förslag att aktuell vård ska bedrivas vid fyra enheter varav tre ska handlägga larm och dirigering av den fortsatta handläggningen av barn efter nyföddhetscreening. Beredningsgruppen anser att all vård för både barn och vuxna bör samlas vid tre enheter. Beredningsgruppen bedömer i detta fall att tre enheter, som kan utföra all vård inom definitionen, är bättre för patientgruppen och kunskapsutvecklingen samt blir en tydligare helhet för remitterter.

Beredningsgruppen finner att en koncentration av aktuell vård till tre 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 medfödd immunologisk sjukdom, enligt definitionen under rubriken beslut, ska utgöra nationell högspecialiserad vård och bedrivas vid fyra enheter varav tre ska handlägga larm och dirigerering av den fortsatt handläggningen av barn efter nyföddhetscreening.

Socialstyrelsen konstaterar att en majoritet av remissinstanserna har tillstyrkt sakkunniggruppens förslag men att det finns vissa synpunkter angående antal enheter, framför allt för vård av vuxna.

Vidare konstaterar Socialstyrelsen att den särskilda beredningsgruppen delvis tillstyrker sakkunniggruppens förslag och föreslår att all vård inom den föreslagna definitionen ska bedrivas vid tre enheter.

Socialstyrelsen instämmer i sakkunniggruppens förslag att viss vård vid medfödd immunologisk sjukdom, enligt definitionen under rubriken beslut, ska utgöra nationell högspecialiserad vård. Utredningen i ärendet visar enligt Socialstyrelsens bedömning att aktuell vård är komplex och sällan förekommande samt kräver multidisciplinära team.

Socialstyrelsen instämmer inte i sakkunniggruppens förslag om antal enheter. Socialstyrelsen tillstyrker beredningsgruppens förslag att all föreslagen vård ska koncentreras till tre enheter. Socialstyrelsen har vid denna bedömning särskilt beaktat den aktuella patientvolymen och behovet av att säkerställa att läkare och andra professioner i det multidisciplinära teamet ska kunna upprätthålla sin kompetens och tillhandahålla vård av god kvalitet.

Socialstyrelsen finner att en koncentration av aktuell vård till tre 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 medfödd immunologisk sjukdom, enligt definitionen under rubriken beslut, ska utgöra nationell högspecialiserad vård och bedrivas vid tre enheter.

Detta beslut får inte överklagas.

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

SOCIALSTYRELSEN

2024-06-11 Dnr Beslut om nationell högspecialiserad vård – viss vård vid medfödda immunologiska sjukdomar (Dnr. 15345/2022) 7(7)

Olivia Wigzell

Erika Anthony Oscarsson