

Tillstånd som påverkar könsutvecklingen / Differences in Sex Development (DSD)

Uppföljningsmått för årlig uppföljning av nationell
högspecialiserad vård

Innehåll

Årlig uppföljning av nationell högspecialiserad vård	3
Förteckning över uppföljningsmått	5
Uppföljningsmått för tillståndsområde DSD	6
Versionshistorik	16
Bilaga 1. Definition av tillståndsområde DSD	17

Årlig uppföljning av nationell högspecialiserad vård

Lagen för en ny beslutsprocess för den högspecialiserade vården gick igenom den 1 juli 2018. Syftet med nationell högspecialiserad vård är att koncentrera avancerad hälso- och sjukvård till upp till fem enheter i landet för att höja den medicinska kompetensen, stärka patientsäkerheten och öka effektiviteten.

Som en del i Socialstyrelsens arbete med nationell högspecialiserad vård ingår årlig uppföljning av de nationella enheter som har tillstånd att bedriva nationell högspecialiserad vård. Enligt förarbetena till den nya lagen ska ett litet antal (5–10 stycken) indikatorer och bakgrundsmått följas upp för varje vårdområde. Uppföljningsmått ska grunda sig i den egenkontroll som de nationella vårdenheterna utför och företrädesvis tas från kvalitetsregister eller patientadministrativa system. Uppföljningsmått visualiseras sedan på Socialstyrelsens webbplats.

Uppföljningsmått inom årlig uppföljning av nationell högspecialiserad vård faller inom kategorierna bakgrundsmått, tillgänglighetsmått, resultatmått, patientrapporterade mått och överrapporteringsmått. I detta dokument redovisas uppföljningsmått för tillståndsområde Tillstånd som påverkar könsutvecklingen / Differences in Sex Development (DSD).

Bakgrundsmått

Bakgrundsmått ger en bild av antal patienter och antal behandlingar inom nationell högspecialiserad vård, ålder och kön på patienterna, samt var patienterna kommer ifrån. De kan också visa vårdtid eller hur svårt sjuka patienterna är. Data samlas in årligen för att kunna följa utveckling, remitteringsmönster och patientfördelning inom nationell högspecialiserad vård. Till skillnad från övriga uppföljningsmått finns det ingen önskvärd riktning på bakgrundsmått. I den årliga uppföljningen av NHV utarbetas 1–5 bakgrundsmått per tillståndsområde.

Tillgänglighetsmått

Tillgänglighetsmått är uppföljningsmått som visar tillgänglighet till den nationellt högspecialiserade vården. Exempel på tillgänglighetsmått kan vara hur stor andel av remitterade patienter som får ett besök vid en nationell vårdenhet inom rekommenderad tid, eller hur lång tid en patient får vänta på behandling. Det kan också handla om i vilken mån en nationell vårdenhet måste remittera patienter till annan nationell vårdenhet. Tillgänglighetsmått har en önskvärd riktning som vårdenheterna ska arbeta mot, till exempel att en så hög andel av patienterna som möjligt behandlats inom rekommenderad tid. Dessa mått beror på en rad faktorer som vårdgivaren ibland inte kan påverka, till exempel hur sjuk patienten är när hen remitteras, tillgång till organ för transplantation eller att patienten vill skjuta upp behandlingen.

Resultaten behöver tolkas med det i åtanke. 1–2 tillgänglighetsmått utarbetas per tillståndsområde.

Resultatmått

Resultatmått visar hur det går för patienterna, så som exempelvis överlevnad, återinläggning eller komplikationer efter ett ingrepp. Likt tillgänglighetsmått har resultatmått en önskvärd riktning som vårdenheterna ska arbeta mot. Dessa resultat beror på en rad faktorer som vårdgivaren ibland inte kan påverka, till exempel hur sjuka patienterna är vid remittering. Resultaten behöver tolkas med det i åtanke. Det kan vara svårt att ta fram några få övergripande resultatmått som speglar vård för samtliga patienter inom definitionen. Mått kan därför aldrig ersätta vårdenheternas egna kvalitetsuppföljningar och resultat från eventuella kvalitetsregister. 1–3 resultatmått utarbetas per tillståndsområde.

Patientrapporterade mått

Patientrapporterade mått syftar till att öka patientdelaktigheten inom vården. PROM (Patient Reported Outcome Measures) är mått som visar hur patienterna själva skattar sin sjukdom och hälsa efter viss vård, medan PREM (Patient Reported Experience Measures) är mått som mäter patientens upplevelse av och tillfredsställelse med vården. Patientrapporterade utfall är viktiga eftersom de ger ett patientperspektiv på vården, som inte alltid fångas av kliniska mått. Även om kliniska utfall som sjuklighet och dödlighet är viktiga för patienterna så visar de inte hur patienterna mår eller vad de vill ha ut av en behandling. Patientrapporterade mått har en önskvärd riktning som vårdenheterna ska arbeta mot. Minst ett patientrapporterat mått utarbetas per tillståndsområde.

Överrapporteringsmått

Dessa uppföljningsmått syftar till att förbättra vårdkedjan för patienter som vårdas inom nationell högspecialiserad vård, säkerställa en trygg övergång till vården i patientens hemregion och öka patientsäkerheten. De kan också främja samverkan mellan tillståndsinnehavare och remittent, exempelvis genom att visa om tillståndsinnehavarna återrapporterar patienten till hemortsläkare eller remitterande sjukhus, och i så fall hur. Ett annat exempel är att visa andelen patienter som får en individuell vårdplan vid utskrivning. Mått har en önskvärd riktning som vårdenheterna ska arbeta mot. Minst ett överrapporteringsmått utarbetas per tillståndsområde.

Förteckning över uppföljningsmått

Tabellen nedan visar samtliga uppföljningsmått för årlig uppföljning av nationell högspecialiserad vård (NHV) inom tillståndsområde DSD. Den vård som ingår i NHV-definitionen redovisas i bilaga 1.

Tabell 1. Uppföljningsmått för tillståndsområde DSD

ID	Namn	Kategori
B1	Antal patienter	Bakgrundsmått
B2	Antal nybesök	Bakgrundsmått
T1	Tid från remiss till besök	Tillgänglighetsmått
R1	Antal startade könshormonbehandlingar	Resultatmått
R2	Etiologisk diagnos	Resultatmått
R3	Antal ingrepp	Resultatmått
R4	Antal patologiremisser	Utvecklingsmått
P1	Patientrapporterad erfarenhet	Patientrapporterat mått
Ö1	Överrapportering till remittent	Överrapporteringsmått
Ö2	Transition	Utvecklingsmått

Inrapporteringsperiod

Data för uppföljningsmått som beskrivs i detta dokument rapporteras in i aggregerad form av NHV-enheterna, och detta sker årligen under mars månad. Inrapporteringen avser det föregående årets resultat, vilket också är det som visas ut på myndighetens webbplats.

Mätperioden (behandlingsåret eller det år en patient besökt NHV-enheten) är det år som uppföljningsmättet redovisas för. I detta dokument kommer mätperioden vara det föregående året vid inrapportering, exempelvis rapporteras data i mars 2027 för patienter som vårdats vid NHV-enheten under hela 2026. I vissa fall behöver patienterna följas upp under en längre tid och mätperioden för dessa mått kan då sträcka sig längre tillbaka i tiden.

Visualisering på Socialstyrelsens webbplats

På myndighetens webbplats¹ redovisas inrapporterade data dels för hela riket och dels per NHV-enhet.

Den information om uppföljningsmått som visas ut i anslutning till resultatdiagrammen på webbsidan för årlig uppföljning av NHV är markerad med en asterisk (*) i tabellerna i detta dokument.

¹ <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/regler-och-riktlinjer/nationell-hogspecialiserad-vard/arlig-uppfoljning/>

Uppföljningsmått för tillståndsområde DSD

Bakgrundsmått 1

B1 – Antal unika patienter inom definitionen	
Mått*	Antal unika patienter inom NHV-definitionen som haft en vårdkontakt vid NHV-enhet
Mätenhet	Antal unika patienter
Syfte*	Att få en bild av det totala antalet patienter inom definitionen. Att kunna följa utveckling, remitteringsmönster och patientfördelning inom nationell högspecialiserad vård.
Kategori	Bakgrundsmått
Typ av mått	Nyckeltal
Datakälla*	Patientadministrativa system
Felkällor och begränsningar*	
Teknisk beskrivning*	<i>Måttets population</i> Samtliga unika patienter inom NHV-definitionen som haft en vårdkontakt vid NHV-enheten under behandlingsåret (året innan inrapporteringsåret). Med vårdkontakt avses alla kontakter dokumenterade i journalen såsom konsultationer, MDK, digitala besök, och fysiska besök. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i> För måttet redovisas totalt antal unika patienter samt fördelningar enligt nedan. <i>Fördelningar</i> -Hemregion (enligt folkbokföring, ej folkbokförda i Sverige) -Juridiskt kön -Antal barn (<18 år) -Antal vuxna (≥ 18 år) - Antal som fått ett ingrepp (enligt definitionen för ingrepp i mått R3)
Kommentar	En individ räknas endast en gång per behandlingsår.
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år 2027 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 januari tom. 31 december 2026. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter som haft en vårdkontakt under föregående år (1 januari–31 december).

Bakgrundsmått 2

B2 – Antal nybesök	
Mått*	Antal unika patienter som haft ett nybesök på NHV-enhet
Mätenhet	Antal unika patienter
Syfte*	Att ge en bild av antalet nya patienter inom definitionen. Att kunna följa utveckling inom nationell högspecialiserad vård.
Kategori	Bakgrundsmått
Typ av mått	Nyckeltal
Datakälla*	Patientadministrativa system
Felkällor och begränsningar*	
Teknisk beskrivning*	<i>Måttets population</i> Samtliga unika patienter som haft ett nybesök vid NHV-enheten under behandlingsåret (året före inrapporteringsåret) Med nybesök avses den första vårdkontakten (registrerad i journal) för en patient inom NHV enheten oavsett kontaktform. Vårdkontakt kan omfatta konsultationer, MDK, digitala besök, och fysiska besök. En individ räknas endast en gång per behandlingsår. För måttet redovisas totalt antal unika patienter som varit på nybesök samt fördelningar enligt nedan. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i> <i>Fördelningar</i> -Barn (<18 år) -Vuxna (≥ 18 år)
Kommentar	
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år 2027 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 januari tom. 31 december 2026. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter som bedömts under föregående år (1 januari–31 december).

Tillgänglighetsmått 1

T1 – Tid från remiss till besök	
Mått*	Tid från remiss till första fysiska besök
Mätenhet	Tid i antal dagar
Syfte*	Att säkerställa att patienter får vård i tid och att följa utveckling av väntetid till bedömning
Riktning*	Målvärden för maximalt önskad väntetid anges bland annat i vårdprogram.
Kategori	Tillgänglighetsmått
Typ av mått	Processmått
Datakälla*	Patientadministrativa system
Felkällor och begränsningar*	
Teknisk beskrivning*	<i>Måttets population</i> Samtliga patienter inom NHV-definitionen, som varit på fysiskt besök för första gången på NHV-mottagning under behandlingsåret, inkluderas i måttet. Patienter som övergår till NHV DSD-vuxen räknas inte som en ny patient om hen tidigare varit på besök hos NHV DSD-barn. Patienter som varit på återbesök under året, inkluderas ej i måttet. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i> Måttet beräknas genom att ta datum för fysiskt mottagningsbesök på NHV-enhet minus datum för remiss. Måttet anges i antal dagar och redovisas enligt fördelning nedan. Antal dagar redovisas som medel, standardavvikelse, median och 10:e respektive 90: percentilen. Vid inrapportering anges också totalantalet (N) patienter som varit på mottagningsbesök som data är baserade på, samt fördelat enligt nedan: <i>Fördelningar</i> - nyfödda (≤ 28 dagar) - barn/tonår (29 dagar-18 år) - vuxna (≥ 18 år)
Kommentar	
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år 2027 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 januari tom. 31 december 2026. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter som varit på besök under föregående år (1 januari–31 december).

Resultatmått 1

R1 – Antal startade könshormonbehandlingar	
Mått*	Antal patienter som startat könshormonsubstitutionsbehandling under behandlingsåret
Mätenhet	Antal patienter
Syfte*	Måttet avser att visa på resultatet av den vård som ges inom definitionen.
Riktning*	Ingen önskad riktning
Kategori	Resultatmått
Typ av mått	
Datakälla*	Patientadministrativa system
Felkällor och begränsningar*	
Teknisk beskrivning*	<i>Måttets population</i> Samtliga patienter som bedömts vid NHV-enheten under behandlingsåret (nybesök och/eller återbesök) och som startat könshormonsubstitutionsbehandling (androgen- eller östrogenbehandling) under samma år. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i> <i>Fördelningar</i> -Barn (<18 år) -Vuxna (≥ 18 år)
Kommentar	
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år 2027 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 januari tom. 31 december 2026. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter som behandlats under föregående år (1 januari–31 december).

Resultatmått 2

R2 – Etiologisk diagnos	
Mått*	Antal patienter som fått en etiologisk diagnos fastställd
Mätenhet	Antal patienter
Syfte*	Måttet avser att visa på hur många patienter som får en etiologisk diagnos fastställd som resultatet av den vård och utredning som ges inom definitionen av NHV-enheten.
Riktning*	
Kategori	Resultatmått
Typ av mått	
Datakälla*	Patientadministrativa system
Felkällor och begränsningar*	
Teknisk beskrivning*	<i>Måttets population</i> Samtliga patienter inom NHV-definitionen som har genomgått en utredning på NHV-enhet och fått en fastställd etiologisk diagnos under behandlingsåret (året före inrapporteringsåret) Diagnosen hypospadi exkluderas ur måttet. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i>
Kommentar	NHV-enheterna har en gemensam överenskommen lista med de diagnoser som inkluderas i måttet.
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år 2027 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 januari tom. 31 december 2026. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter som utretts under föregående år (1 januari–31 december).

Resultatmått 3

R3 – Antal ingrepp	
Mått*	Antal genomförda ingrepp vid NHV-enheten
Mätenhet	Antal ingrepp
Syfte*	Måttet avser att visa på utfall av den vård som ges inom definitionen.
Riktning*	Ingen önskad riktning
Kategori	Resultatmått
Typ av mått	
Datakälla*	Patientadministrativa system
Felkällor och begränsningar*	
Teknisk beskrivning*	<i>Måttets population</i> Samtliga patienter inom NHV-definitionen som under behandlingsåret genomgått ett ingrepp på NHV-enhet. En patient kan få fler än ett ingrepp under behandlingsåret och därför redovisas i detta mått totalt antal ingrepp sam fördelat enligt nedan: <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i> <i>Fördelningar</i> -Initiering av vaginal dilatationsbehandling -Skopi och/eller biopsi under narkos -Rekonstruktiv genitalkirurgi <i>Per fördelning redovisas även:</i> -Patientens juridiska kön -Barn <12 -Barn 12–17 -Vuxna ≥ 18
Kommentar	Ange ev KVÅ-koder på ingreppen här.
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år 2027 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 januari tom. 31 december 2026. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för ingrepp utförda under föregående år (1 januari–31 december).

Resultatmätt 4

R4 – Antal patologiremisser - Utvecklingsmätt	
Mått*	Antal remisser utfärdade till patolog för uppföljning av malignitet och risk för malignitet
Mätenhet	Antal remisser
Syfte*	Screening/uppföljning för malignitet och malignitetsrisk. Att patologisk diagnostik utförs.
Riktning*	
Kategori	Resultatmätt
Typ av mätt	Utvecklingsmätt
Datakälla*	Patientadministrativa system
Felkällor och begränsningar*	
Teknisk beskrivning*	<i>Måttets population</i> Utvecklingsmätt Måttet avser att i framtiden mäta antalet remisser till patologisk diagnostik (och annan uppföljning?) av malignitet och risk för malignitet. Utvecklingsmätt: Uppföljning och eventuell utveckling av måttet sker våren 2027. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i>
Kommentar	
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mätt för första gången i mars år X för patienter inom NHV-tillståndet från 1 januari tom. 31 december X-1. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter som behandlats/bedömts under föregående år (1 januari–31 december).

Patientrapporterat mått 1

P1 – Patientrapporterad erfarenhet	
Mått*	Andel patienter där uppföljning av patientrapporterad erfarenhet (PREM) av vården har genomförts.
Mätenhet	Andel i procent
Syfte*	Att följa upp patienternas erfarenhet av vården på ett strukturerat sätt samt att stimulera verksamheterna till utveckling av vården med hjälp av patientinvolvering.
Riktning*	Högt värde eftersträvas
Kategori	Patientrapporterat mått
Typ av mått	Processmått
Datakälla*	Lokal datakälla
Felkällor och begränsningar*	
Teknisk beskrivning*	<i>Måttets population</i> Samtliga unika patienter inom NHV-definitionen som haft ett fysiskt mottagningsbesök under behandlingsåret (året före inrapporteringsåret). En PREM-enkät distribueras till patient eller närstående efter mottagningsbesök. Enkäten mäter bland annat patientens och/eller närståendes upplevelse av information från NHV-enheten. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i> <i>Täjljare</i> Antal patienter eller närstående till patienter, enligt nämnaren, som har besvarat en PREM-enkät. <i>Nämnare</i> Antal patienter inom NHV-definitionen som varit på fysiskt mottagningsbesök under behandlingsåret (året före inrapporteringsåret).
Kommentar	Målet är att på sikt även rapportera resultatet av patientrapporterad nöjdhet med informationen som givits av NHV-enhet.
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar processmättet för första gången i mars år 2027 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 januari tom. 31 december 2026. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter inom NHV-tillståndet under föregående år (1 januari–31 december) fram till att ett patientrapporterat resultatmått tagits fram som ersätter processmättet.

Överrapporteringsmått 1

Ö1 – Överrapportering till remittent	
Mått*	Andel remissvar till remittent
Mätenhet	Andel i procent
Syfte*	Att främja samverkan mellan NHV-enhet och remittent, öka patientsäkerheten samt förbättra vårdkedjan för patienter som behandlas inom definitionen.
Riktning*	Högt värde eftersträvas
Kategori	Överrapporteringsmått
Typ av mått	Processmått
Datakälla*	
Felkällor och begränsningar*	
Teknisk beskrivning*	<i>Måttets population</i> Måttet inkluderar samtliga remisser med ett remissdatum under aktuellt behandlingsår och som inkommit till NHV-enheten med frågeställning kring vård inom definitionen. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i> <i>Täljare</i> Antal remisser, enligt nämnaren, där remissvar har skickats till remittent. <i>Nämnare</i> Samtliga remisser med remissdatum under behandlingsåret (året före inrapporteringsåret) och som leder till en bedömning av NHV-enheten.
Kommentar	
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år 2027 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 januari tom. 31 december 2026. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter som bedömts under föregående år (1 januari–31 december).

Överrapporteringsmått 2

Ö2 – Transition - Utvecklingsmått	
Mått*	Antal unika patienter som överrapporterats på transitions-MDK eller transitionmottagning
Mätenhet	Antal unika patienter
Syfte*	Att säkerställa att information överförs från barn- till vuxenklirik. Samla kompetensen runt patienten och främja samarbetet mellan barn/vuxen sjukvård. Att informationsöverföringen inte bara skickas via remissvar.
Riktning*	Högt värde eftersträvas
Kategori	Överrapporteringsmått
Typ av mått	Processmått/ <i>Utvecklingsmått</i>
Datakälla*	
Felkällor och begränsningar*	
Teknisk beskrivning*	<i>Måttets population</i> Samtliga unika patienter som överrapporterats på transitions-MDK eller transitionsmottagning av NHV-enhet. <i>Utvecklingsmått:</i> Uppföljning och eventuell utveckling av måttet sker våren 2027. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i>
Kommentar	
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år x för patienter inom NHV-tillståndet från 1 januari tom. 31 december x-1. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter som bedömts under föregående år (1 januari–31 december).

Versionshistorik

Version	Ändring	Datum
1.0	Dokumentet är nytt	2025-11-28

Ny huvudversion upprättas varje gång uppföljningsmått uppdaterats (om mått justerats, lagts till eller tagits bort). Sådana förändringar ska vara avstämda med tillståndsinnehavarna och de noteras i versionshistoriken. Ny version publiceras på webben.

Ny delversion upprättas om endast mindre justeringar av terminologi etc. har gjorts.

Bilaga 1. Definition av tillståndsområde DSD

Följande utgör nationell högspecialiserad
vård

Beslut

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 gonadmateriäl
 - 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 gonadmateriäl
- 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 oupptäckt 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:

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