

Medfödda immunologiska sjukdomar

Uppföljningsmått för årlig uppföljning av nationell högspecialiserad vård

Innehåll

Årlig uppföljning av nationell högspecialiserad vård	3
Förteckning över uppföljningsmått	5
Uppföljningsmått för Medfödda immunologiska sjukdomar.....	6
Versionshistorik	17
Bilaga 1. Definition inom Medfödda immunologiska sjukdomar	18

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) 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 Medfödda immunologiska sjukdomar.

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. Måtten 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. Måtten 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 Medfödda immunologiska sjukdomar. Den vård som ingår i NHV-definitionen redovisas i bilaga 1.

Tabell 1. Uppföljningsmått för tillståndsområdet

ID	Namn	Kategori
B1a	Antal patienter som är barn	Bakgrundsmått
B1b	Antal patienter som är vuxna	Bakgrundsmått
B2	Antal larm från nyföddhetsscreening avseende SCID	Bakgrundsmått
B3a	Antal stamcellstransplantationer	Bakgrundsmått
B3b	Antal behandlingar med ATMP	Bakgrundsmått
T1	Tid till första bedömning	Tillgänglighetsmått
R1	Ålder vid stamcellstransplantation	Resultatmått
R2	Antikropps nivåer hos patienter med XLA	Resultatmått
P1	Patientrapporterad information – utvecklingsmått	Patientrapporterat mått
Ö1	Överrapportering till remittent	Överrapporteringsmått

Inrapportering

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. KVÅ-tilläggs-koden för detta tillståndsområde är ZV662, och används vid registrering av vård inom NHV-definitionen.

Mätperioden (behandlingsåret eller det år en patient besökt NHV-enheten) är det år som uppföljningsmålet redovisas för. I detta dokument kommer mätperioden vara det föregående året vid inrapportering, exempelvis rapporteras data i mars 2025 för patienter som vårdats vid NHV-enheten under hela 2024. 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, 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 Medfödda immunologiska sjukdomar

Bakgrundsmått 1a

B1a – Antal patienter som är barn	
Mått*	Antal unika barnpatienter som fått en klinisk bedömning av NHV-enhet inom definitionen.
Mätenhet	Antal patienter
Syfte*	Att få en bild av 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 som är barn och som bedömts av NHV-enhet inom NHV-definitionen under behandlingsåret (året innan inrapporteringsåret). Med bedömning avses samtliga kliniska bedömningar som görs av NHV-enhet, oavsett om bedömningen görs vid ett vårdbesök eller ej. Besök kan innefatta både digitalt vårdmöte (video/telefon) eller fysiskt besök. En patient som tidigare varit på NHV-enheten (innan tillståndet träder i kraft) som kommer till NHV-enheten efter 1 januari 2026 kommer klassas som ett återbesök. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i> För måttet redovisas totalt antal patienter som är barn samt fördelningar enligt nedan. <i>Fördelningar</i> För måttet rapporteras antal (unika) patienter som är barn, totalt, samt fördelat på hemregion (enligt folkbokföring), ej folkbokförda i Sverige, juridiskt kön samt fördelat på: 1. Klinisk bedömning utan besök 2. Nybesök på NHV-enheten (digitalt/fysiskt besök) 3. Uppföljning/återbesök (digitalt/fysiskt besök)
Kommentar	Barn (0–17 år) ZV662 är den specifika KVÅ-koden för registrering av vård inom NHV-definitionen.
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.

Bakgrundsmått 1b

B1b – Antal patienter som är vuxna	
Mått*	Antal unika vuxna patienter som fått en klinisk bedömning av NHV-enhet inom definitionen.
Mätenhet	Antal patienter
Syfte*	Att få en bild av 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 som är vuxna och som bedömts av NHV-enhet inom NHV-definitionen under behandlingsåret (året innan inrapporteringsåret). Med bedömning avses samtliga kliniska bedömningar som görs av NHV-enhet, oavsett om bedömningen görs vid ett vårdbesök eller ej. Besök kan innefatta både digitalt vårdmöte (video/telefon) eller fysiskt besök. Första besök inom vuxenvård räknas också som nybesök (även om patienten tidigare besökt NHV-enhet som barn). En patient som tidigare varit på NHV-enheten (innan tillståndet träder i kraft) som kommer till NHV-enheten efter 1 januari 2026 kommer klassas som ett återbesök. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i> För måttet redovisas totalt antal patienter som är barn samt fördelningar enligt nedan. <i>Fördelningar</i> För måttet rapporteras antal (unika) patienter som är barn, totalt, samt fördelat på hemregion (enligt folkbokföring), ej folkbokförda i Sverige, juridiskt kön samt fördelat på: 1. Klinisk bedömning utan besök 2. Nybesök på NHV-enheten (digitalt/fysiskt besök) 3. Uppföljning/återbesök (digitalt/fysiskt besök)
Kommentar	Vuxna (≥18 år) ZV662 är den specifika KVÅ-koden för registrering av vård inom NHV-definitionen.
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.

Bakgrundsmått 2

B2 – Antal larm från nyföddhetsscreening avseende SCID	
Mått*	Antal mottagna larm från nyföddhetsscreening avseende SCID som handlagts på NHV-enhet.
Mätenhet	Antal patienter
Syfte*	Att få en bild av vården inom definitionen och ge en bild av antalet inkomna larm från nyföddhetsscreening. Ett fåtal patienter av de som faller ut i screeningen har SCID. Att kunna följa utveckling 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 som fallit ut i nyföddhetsscreening avseende SCID under behandlingsåret (året innan inrapporteringsåret) och som handlagts av NHV-enhet. Vid inrapportering anges totalt antal patienter. <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 2027 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 januari tom. 31 december 2026. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter som handlagts under föregående år.

Bakgrundsmått 3a

B3a – Antal stamcellstransplantationer	
Mått*	Antal stamcellstransplantationer inom definitionen på NHV-enhet.
Mätenhet	Antal behandlingar
Syfte*	Att få en bild av vården inom definitionen. Att kunna följa utvecklingen och patientfördelningen inom nationell högspecialiserad vård. Att följa antal stamcellstransplantationer som är tillståndspliktigt vård.
Kategori	Bakgrundsmått
Typ av mått	Nyckeltal
Datakälla*	Patientadministrativa system
Felkällor och begränsningar*	
Teknisk beskrivning*	<i>Måttets population</i> Samtliga behandlingar med stamcellstransplantationer på NHV-enhet under behandlingsåret (året innan inrapporteringsåret) totalt samt fördelat på barn och vuxna. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i> <i>Fördelningar</i> Barn/vuxna
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.

Bakgrundsmått 3b

B3b – Antal behandlingar med ATMP	
Mått*	Antal behandlingar, eller beslut om behandling, med ATMP på NHV-enhet.
Mätenhet	Antal behandlingar
Syfte*	Att få en bild av vården inom definitionen. Att kunna följa utvecklingen och patientfördelningen inom nationell högspecialiserad vård. Att få en bild av antal behandlingar med ATMP.
Kategori	Bakgrundsmått
Typ av mått	Nyckeltal
Datakälla*	Patientadministrativa system
Felkällor och begränsningar*	
Teknisk beskrivning*	<i>Måttets population</i> Samtliga patienter som behandlats med ATMP under behandlingsåret (året innan inrapporteringsåret). För måttet rapporteras antal behandlingar som utförts på NHV-enhet, eller antal beslut om behandling med ATMP i de fall som behandling skett i utlandet (rapporteras av den NHV-enhet som tar beslut om behandlingen). För måttet redovisas totalt antal behandlingar samt fördelat på barn och vuxna. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i> <i>Fördelningar</i> Barn/vuxna
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.

Tillgänglighetsmått 1

T1 – Tid till första bedömning	
Mått*	Tid från accepterad remiss till första kliniska bedömning av NHV-enhet.
Mätenhet	Tid i antal dagar
Syfte*	Att säkerställa att patienter får vård i tid. Att följa utveckling av väntetid till bedömning.
Riktning*	Ett lågt värde är att föredra
Kategori	Tillgänglighetsmått
Typ av mått	Processmått
Datakälla*	Patientadministrativa system
Felkällor och begränsningar*	Det finns faktorer som kan påverka tiden som inte NHV-enheten helt råder över, till exempel patientvald väntan.
Teknisk beskrivning*	<i>Måttets population</i> Samtliga nya patienter som remitterats för bedömning för vård inom definitionen av NHV-enhet under behandlingsåret (året innan inrapporteringsåret). Måttets population är samma population som för punkt 1 och 2 i mått B1a (barn) respektive B1b (vuxna). Remisser som efterfrågar en bedömning av patienter inom NHV-definitionen inkluderas i måttet. Remisser gällande uppföljning eller återbesök (punkt 3 i mått B1) eller remisser som är felskickade, saknar information för att kunna bedömas eller avser frågeställningar om t. ex. regional vård exkluderas ur måttet. Måttet beräknas som datum för första bedömning av NHV-enhet minus datum för accepterad/godkänd registrerad remiss. Resultatet rapporteras fördelat på barn och vuxna. Mätenheten är tid i antal dagar (rapporterat som medelvärde och standardavvikelse, 10:e percentil, median, 90:e percentil). Vid inrapportering anges också totalantalet (N) patienter data är baserade på. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i> <i>Fördelningar</i> Barn/vuxna
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.

Resultatmått 1

R1 – Ålder vid stamcellstransplantation	
Mått	Ålder vid stamcellstransplantation för SCID-patienter som identifierats via nyföddhetsscreening.
Mätenhet	Ålder i antal dagar
Syfte*	Måttet avser att visa på resultatet av den vård som ges inom definitionen. Att följa tid till stamcellstransplantation. Tidig transplantation, inom 3 månaders (90 dagars) ålder, är viktig för överlevnad.
Riktning*	Ett lågt värde är att föredra
Kategori	Resultatmått
Typ av mått	Resultatmått
Datakälla*	Patientadministrativa system
Felkällor och begränsningar*	Endast de som deltar i nyföddhetsscreening kan ingå i måttet.
Teknisk beskrivning*	<i>Måttets population</i> Samtliga patienter som identifierats vid nyföddhetsscreeningen och som behandlats med stamcellstransplantation för SCID vid NHV-enheten under behandlingsåren (de fem föregående åren innan inrapporteringsåret). Måttet beräknas genom datum för stamcellstransplantation minus födelsedatum. Mätenheten är antal dagar (rapporterat som medelvärde och standardavvikelse, 10:e percentil, median, 90:e percentil). Vid inrapportering anges också totalantalet (N) patienter data är baserade på. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i>
Kommentar	Eftersom antalet stamcellstransplantationer är lågt rapporteras data för en femårsperiod.
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år 2031 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 januari 2026 tom. 31 december 2030 (5-årsperiod). Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter som behandlats under föregående femårsperiod.

Resultatmått 2

R2 – Antikropps nivåer hos patienter med XLA	
Mått*	Andel vuxna patienter med diagnosen X-linked agammaglobulinemia (XLA) som har en antikropps nivå över referensvärdet.
Mätenhet	Andel i procent
Syfte*	Måttet visar på resultat av vården på NHV-enhet hos en viktig diagnosgrupp i vuxenpopulationen. X-linked agammaglobulinemia (XLA), är en allvarlig immunbristsjukdom där immunglobulinnivåerna är viktiga för patientens välmående.
Riktning*	Ett högt värde är att föredra.
Kategori	Resultatmått
Typ av mått	Resultatmått
Datakälla*	Patientadministrativa system, PIDcare på sikt
Felkällor och begränsningar*	Vissa patienter kan må bra på värden strax under 10 g/L, så måluppfyllelse för detta mått behöver inte vara 100 procent.
Teknisk beskrivning*	<i>Måttets population</i> Samtliga vuxna patienter med diagnosen XLA, som står på livslång substitutionsbehandling med immunglobulin, och som varit på kontroll eller uppföljning (digitalt/fysiskt besök) vid NHV-enhet under året före inrapporteringsåret. För patienter med XLA registrerar NHV-enheten IgG-värden och rapporterar andelen patienter som ligger över den nedre gränsen för referensområdet för IgG. För XLA-patienter är NHV-enheternas riktvärde 10 g/L. Täljare: Antal patienter, enligt nämnaren, som har ett IgG-värde över 10 g/L. Nämnare: Samtliga vuxna XLA-patienter, som står på livslång substitutionsbehandling med immunglobulin, och som varit på kontroll/uppföljning vid NHV-enhet under året före inrapporteringsåret.
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 under föregående år (1 januari–31 december).

Patientrapporterat mått 1 – utvecklingsmått

P1 – Patientrapporterad information	
Mått*	Andel patienter som upplevt att de fått tillräcklig information om sin vård.
Mätenhet	Andel i procent
Syfte*	Att följa upp patientens upplevelse av information om vården.
Riktning*	Ett högt värde är att föredra.
Kategori	Patientrapporterat mått
Typ av mått	Resultatmått – utvecklingsmått
Datakälla*	Lokal patientenkät
Felkällor och begränsningar*	Patienter med funktionsnedsättning eller annat modersmål än svenska kan ha svårigheter att besvara enkäten.
Teknisk beskrivning*	Måttets population Samtliga patienter som varit på nybesök på NHV-enhet under behandlingsåret (året innan inrapporteringsåret). Nybesök kan innefatta digitalt vårdmöte (video/telefon) och fysiskt besök. Första besök inom vuxenvård räknas också som nybesök (även om patienten tidigare besökt NHV-enhet som barn). Population är samma som för punkt 2 i mått B1a (barn) respektive B1b (vuxna). Efter klinisk bedömning (fysisk eller digital) av NHV-enhet skickas en PREM-enkät ut till vuxna patienter/närstående. [<i>Specificera när enkäten skickas ut.</i>] Observera att enkäten (frågor och svarsalternativ) skiljer sig åt beroende på om det är ett barn, en vuxen patient eller en vårdnadshavare som besvarar enkäten När vårdnadshavare svarar på enkäten tillfrågas de följande: <i>"Fick du tillräcklig information om barnets sjukdom och vård?"</i> När patienter som är barn (13–17 år) svarar själva på enkäten tillfrågas de följande: <i>"Var vårdpersonalen bra på att förklara saker för dig?"</i> Respondenterna får välja ett alternativ enligt nedan: a) Aldrig b) Sällan c) Ibland d) Ofta e) Alltid Det finns även ett svarsalternativ för Ej aktuellt/Ingen uppfattning eller Vet inte. När vuxna patienter svarar på enkäten finns följande fråga: <i>"Fick du tillräcklig information om din vård och behandling?"</i> Respondenterna får välja ett alternativ enligt nedan: a) Nej, inte alls b) Nej, knappast c) I viss mån d) Ja, i stort sett e) Ja helt och hållet Det finns även ett svarsalternativ för Ingen åsikt. Täjlare: Antal, enligt nämnaren, som har angett svarsalternativen "Ofta", "Alltid", "Ja, i stort sett" eller "Ja, helt och hållet" på respektive fråga ovan. Nämnare: Samtliga patienter, eller närstående till patienter, som bedömts vid NHV-enhet och som har besvarat enkäten under året före inrapporteringsåret.

	<i>Fördelningar</i> Vuxna, barn Utöver ovan rapporterar även NHV-enheterna andel patienter som besvarat enkäten: · svarsfrekvens (antal patienter som besvarat enkäten/antal som fått enkäten) · enkätdeltagande (andel patienter som har fått enkäten av samtliga som har bedömts)
Kommentar	NHV-enheterna gör ett gemensamt arbete gällande patientenkäten under 2026. Måttet fastställs senast den 31 december 2026, så att enheterna vet vad som ska registreras från och med 1 januari 2027.
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år 2028 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 januari tom. 31 december 2027. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter som bedömts under föregående år.

Överrapporteringsmätt 1

Ö1 – Överrapportering till remittent	
Mått*	Andel patienter där remissvar/journalkopia skickats till inremitterande klinik efter nybesök.
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*	Ett högt värde är att föredra
Kategori	Överrapporteringsmätt
Typ av mått	Processmått
Datakälla*	Patientadministrativa system
Felkällor och begränsningar*	
Teknisk beskrivning*	<i>Måttets population</i> Samtliga patienter som fått en klinisk bedömning vid ett nybesök på NHV-enheten under behandlingsåret (året innan inrapporteringsåret). Nybesök kan innefatta digitalt vårdmöte (video/telefon) och fysiskt besök. Första besök inom vuxenvård räknas också som nybesök (även om patienten tidigare besökt NHV-enhet som barn). Population är samma som för punkt 2 i mått B1a (barn) respektive B1b (vuxna). Med överrapportering avses återkoppling till inremitterande klinik med remissvar/journalkopia. För måttet redovisas barn och vuxna. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i> <i>Täljare</i> Antal patienter, enligt nämnare, där remissvar/journalkopia skickats till inremitterande klinik efter en patients nybesök <i>Nämnare</i> Samtliga patienter som varit på nybesök under året som föregår inrapportering <i>Fördelningar</i> Barn/vuxna
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).

Versionshistorik

Version	Ändring	Datum
1.0	Dokumentet är nytt	2025-12-22

Bilaga 1. Definition inom Medfödda immunologiska sjukdomar

Definition

Följande ska utgöra nationell högspecialiserad vård vid medfödd immunologisk sjukdom och bedrivs vid tre enheter:

1. Handhavande av larm från nyföddhetsscreening och dirigering av den fortsatta handläggningen vid medfödd immunologisk sjukdom.
 - Verifiering av nyföddhetsscreening 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 vårdenheter (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-Telangiectasi-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, enzymsättningsbehandling, 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
 - Specifierade 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
 - Arvligt, förvärvat och ACE-inducerat angioödem hos vuxna
 - IgG-subklassbrist hos vuxna
 - Specifik antikroppsbrist hos vuxna
 - Immunologiskt okomplicerad variabel immunbrist (CVID) hos vuxna