

Medfödd metabol sjukdom

Uppföljningsmått för årlig uppföljning av nationell
högspecialiserad vård

Innehåll

Årlig uppföljning av nationell högspecialiserad vård.....	3
Förteckning över uppföljningsmått	5
Uppföljningsmått för tillståndsområde medfödd metabol sjukdom	6
Versionshistorik.....	17
Bilaga 1. Definition av tillståndsområde medfödd metabol sjukdom.....	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 propositionen 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 på Socialstyrelsens hemsida.

I detta dokument redovisas uppföljningsmått för tillståndsområde medfödd metabol sjukdom. Uppföljningsmått inom årlig uppföljning av nationell högspecialiserad vård faller inom kategorierna bakgrundsmått, tillgänglighetsmått, resultatmått, patientrapporterade mått och överrapporteringsmått.

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, PROM och PREM, 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 medfödd metabol sjukdom. Den vård som ingår i NHV-definitionen redovisas i bilaga 1.

Tabell 1. Uppföljningsmått för tillståndsområde medfödd metabol sjukdom

ID	Namn	Kategorier
B1	Antal patienter	Bakgrundsmått
B2	Ålder hos patienter	Bakgrundsmått
B3	Nyföddhetsscreening	Bakgrundsmått
B4	Antal fastställda diagnoser	Bakgrundsmått
T1	Tid från avvikande screeningtest till klinisk bedömning	Tillgänglighetsmått
T2	Tid från remiss till klinisk bedömning	Tillgänglighetsmått
R1	Andel sant positiva screeningtest	Resultatmått
R2	Fenylalaninnivåer hos patienter med PKU	Resultatmått
P1	Patientrapporterad information	Patientrapporterat mått
Ö1	Överrapportering av utomlänspatienter till inremitterande läkare	Överrapporteringsmått

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 hemsida.

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 2025 för patienter som vårdats vid NHV-enheten från och med 1 juli till 31 december 2024. För 2026 är mätperioden 1 januari till och med 31 december 2025. 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 hemsida

På myndighetens hemsida¹ 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 medfödd metabol sjukdom

Bakgrundsmått 1

B1 – Antal patienter	
Mått*	Antal unika patienter som fått en klinisk bedömning vid NHV-enhet inom definitionen för medfödd metabol sjukdom
Mätenhet	Antal patienter
Syfte*	Att få en bild av antalet patienter inom punkt 3, 4 och 5 i 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 fått en klinisk bedömning (fysisk eller digital) vid NHV-enhet inom definitionen (punkt 3, 4 och 5) under året före inrapporteringsåret. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i> För måttet redovisas totalt antal patienter, samt enligt fördelningar nedan. <i>Fördelningar</i> - hemregion (enligt folkbokföring) - ej folkbokförda i Sverige - juridiskt kön
Kommentar	
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år 2025 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 juli tom. 31 december 2024. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter som handlagts under föregående år (1 januari–31 december).

Bakgrundsmått 2

B2 – Ålder hos patienter	
Mått*	Antal patienter som fått en klinisk bedömning, fördelat enligt åldersgrupper nedan
Mätenhet	Antal patienter
Syfte*	Att ge en bild av patienternas ålder vid NHV-enheten. 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 (barn och vuxna) som fått klinisk bedömning (fysisk eller digital) vid NHV-enhet (enligt mått B1) under året före inrapporteringsåret. För måttet redovisas antal patienter i respektive ålderskategori enligt nedan. Patienternas ålder sätts vid slutet av aktuellt år. - 0–12 år - 13–17 år - 18–25 år - över 25 år <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 2025 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 juli tom. 31 december 2024. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter som handlagts under föregående år (1 januari–31 december).

Bakgrundsmått 3

B3 – Nyföddhetsscreening	
Mått*	Antal barn med avvikande screeningtest inom definitionen för NHV medfödd metabol sjukdom.
Mätenhet	Antal barn
Syfte*	Att visa på screeninglaboratoriets verksamhet inom NHV samt ge en bild av antalet barn med avvikande screeningtest (inom punkt 1) inom definitionen av NHV för medfödda metabola sjukdomar.
Kategori	Bakgrundsmått
Typ av mått	Nyckeltal
Datakälla*	Patientadministrativa system
Felkällor och begränsningar*	Information: Måttet rapporteras av NHV-enheten i Region Stockholm som har undertillståndet gällande nyföddhetsscreeningen.
Teknisk beskrivning*	<i>Måttets population</i> Samtliga barn inom nyföddhetsscreeningen (punkt 1 inom definitionen) vars provsvar är avvikande och som rapporteras ut från screeninglaboratoriet för vidare handläggning av respektive NHVe. Antalet redovisas som totalt antal barn under året före inrapporteringsåret samt fördelat per NHV-enhet enligt nedan. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i> <i>Fördelningar</i> - Karolinska universitetssjukhuset - Sahlgrenska universitetssjukhuset - Skånes universitetssjukhus
Kommentar	Måttet rapporteras av NHV-enheten i Region Stockholm som har undertillståndet gällande nyföddhetsscreeningen.
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år 2025 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 juli tom. 31 december 2024. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter under föregående år (1 januari–31 december).

Bakgrundsmått 4

B4 – Antal fastställda diagnoser	
Mått*	Antal patienter som fått en fastställd diagnos vid laboratoriet på NHV-enheten inom definitionen.
Mätenhet	Antal patienter
Syfte*	Att visa på NHV-laboratoriernas verksamhet inom NHV, samt ge en bild av antalet patienter där diagnos fastställts (punkt 2 i definitionen) inom NHV-uppdraget.
Kategori	Bakgrundsmått
Typ av mått	Nyckeltal
Datakälla*	Patientadministrativa system
Felkällor och begränsningar*	
Teknisk beskrivning*	<i>Måttets population</i> Samtliga patienter som fått en fastställd diagnos, inom definitionen (punkt 2), vid laboratoriet på NHV-enhet under året före inrapporteringsåret. För måttet rapporteras totalt antal patienter. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i>
Kommentar	Måttet rapporteras av NHV-enheterna i Region Stockholm och Västra Götalandsregionen som har undertillstånd gällande verifiering av ny-föddhetsscreening samt riktad utredning.
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år 2025 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 juli tom. 31 december 2024. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter som utretts under föregående år (1 januari–31 december).

Tillgänglighetsmått 1

T1 – Tid från avvikande screeningtest till klinisk bedömning	
Mått*	Tid från avvikande screeningtest till klinisk bedömning på NHV-enhet för patienter som får en verifierad MMS-diagnos på NHV-enhet
Mätenhet	Tid i antal dagar
Syfte*	Att säkerställa att patienter får vård i tid.
Riktning*	Ett lågt värde är att föredra.
Kategori	Tillgänglighetsmått
Typ av mått	Processmått
Datakälla*	Patientadministrativa system
Felkällor och begränsningar*	Patienter som inte får en verifierad MMS-diagnos exkluderas ur måttet.
Teknisk beskrivning*	<i>Måttets population</i> Samtliga nya patienter, som kommer till NHV-enhet för klinisk bedömning (fysisk eller digital) efter avvikande screeningtest från nyföddhets-screening, under året före inrapporteringsåret. Måttet beräknas genom att ta datum för klinisk bedömning minus datum för avvikande screeningtest (enbart patienter med verifierad MMS-diagnos inkluderas i måttet). Tiden anges i antal dagar (medelvärde och standardavvikelse, 10:e percentil, median, 90:e percentil). Vid inrapportering anges också totalantalet (N) patienter som data är baserade på. <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 2025 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 juli tom. 31 december 2024. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter under föregående år (1 januari–31 december).

Tillgänglighetsmått 2

T2 – Tid från remiss till klinisk bedömning	
Mått*	Tid från godkänd remiss till klinisk bedömning på NHV-enhet.
Mätenhet	Tid i antal dagar
Syfte*	Att säkerställa att patienter får vård i tid.
Riktning*	Ett lågt värde är att föredra.
Kategori	Tillgänglighetsmått
Typ av mått	Processmått
Datakälla*	Patientadministrativa system
Felkällor och begränsningar*	Patientvald väntan och olika former av remisshantering mellan regioner är faktorer utanför NHV-enheten som kan påverka tiden.
Teknisk beskrivning*	<i>Måttets population</i> Samtliga nya patienter som remitteras till NHV-enhet för klinisk bedömning (fysisk eller digital) inom definitionen under året före inrapporteringsåret. (Patienter som kommer via avvikande screeningtest exkluderas från måttet, dessa redovisas i T1.) Patienter som går från barn- till vuxenvård inom NHV ingår inte i detta mått. Måttet beräknas genom att ta datum för klinisk bedömning minus datum för ankommen remiss. Tiden anges i antal dagar (medelvärde och standardavvikelse, 10:e percentil, median, 90:e percentil). Vid inrapportering anges också totalantalet (N) patienter som data är baserade på. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i>
Kommentar	Patienter som vid tillståndets ikraftträdelse vårdas på andra enheter kan komma att remitteras i "klump" till NHV-enheterna, vilket kommer att rendera flera nya patienter det första året.
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år 2025 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 juli tom. 31 december 2024. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter under föregående år (1 januari–31 december).

Resultatmått 1

R1 – Andel sant positiva screeningtest	
Mått*	Andel sant positiva screeningtest från nyföddhetsscreeningen (patienter som fått en verifierad MMS-diagnos)
Mätenhet	Andel i procent
Syfte*	Att ta reda på det positiva prediktiva värdet (viktigt mått i screening-sammanhang).
Riktning*	Ett högt värde är att föredra
Kategori	Resultatmått
Typ av mått	Resultatmått
Datakälla*	Patientadministrativa system
Felkällor och begränsningar*	
Teknisk beskrivning*	<i>Måttets population</i> Samtliga barn med avvikande screeningtest (populationen i mått B3) Måttet beskriver andel positiva screeningtest (patienter som får en verifierad MMS-diagnos) utav de avvikande screeningtesten. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i> <i>Täljare</i> Antal test, enligt nämnaren, som är sant positiva. <i>Nämnare</i> Antal avvikande screeningtest från nyföddhetsscreeningen under året som föregår inrapporteringsåret.
Kommentar	Måttet rapporteras av NHV-enheten i Region Stockholm som har undertillståndet gällande nyföddhetsscreeningen.
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år 2025 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 juli tom. 31 december 2024. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter som behandlats/bedömts under föregående år (1 januari–31 december).

Resultatmått 2

R2 – Fenylalaninnivåer hos patienter med PKU	
Mått*	Nivåer av fenylalanin hos patienter med fenylketonuri (PKU).
Mätenhet	Medel och standardavvikelse (per NHV-enhet)
Syfte*	Att se nivåerna av fenylalanin hos PKU-patienter i olika åldersgrupper
Riktning*	Ett lågt värde är att föredra
Kategori	Resultatmått
Typ av mått	Resultatmått
Datakälla*	Registret för Medfödda Metabola Sjukdomar (RMMS)
Felkällor och begränsningar*	
Teknisk beskrivning*	<i>Måttets population</i> Alla kända patienter med PKU som har sagt ja till att vara med i registret och som lämnat minst ett prov under året före inrapporteringsåret. Mätenheten är medel och standardavvikelse. Medel och standardavvikelse finns i kvalitetsregistret RMMS och redovisas per NHV-enhet samt för hela riket. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i> <i>Fördelningar:</i> - 0–12 år - 13–17 år - 18 år eller äldre Vid inrapportering anges också totalantalet (N) patienter som medelvärde och standardavvikelse är baserade på.
Kommentar	Region Stockholm tar ut data per NHV-enhet från kvalitetsregistret och förser övriga NHV-enheter. Därefter redovisar respektive NHV-enhet sina data (medel, standardavvikelse, totalantalet patienter).
Inrapportering	NHV-enheterna rapporterar detta mått för första gången i mars år 2025 för perioden 1 juli tom. 31 december 2024. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter som behandlats/bedömts under föregående år (1 januari–31 december).

Patientrapporterat mått 1

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
Datakälla*	Lokal patientenkät
Felkällor och begränsningar*	Patienter med funktionsnedsättning eller annat modersmål än svenska kan ha svårigheter att besvara enkäten.
Teknisk beskrivning*	Efter klinisk bedömning (fysisk eller digital) vid NHV-enhet skickas en PREM-enkät ut till vuxna patienter/närstående. När vårdnadshavare svarar på enkäten tillfrågas de följande: <i>"Fick du tillräcklig information om barnets sjukdom och vård?"</i> Respondenterna får välja ett alternativ enligt nedan: - Aldrig - Sällan - Ibland - Ofta - Alltid Det finns även ett svarsalternativ för Ej aktuellt/Ingen uppfattning. När patienter som är barn (13–17 år) svarar själva på enkäten finns följande fråga: <i>"Var vårdpersonalen bra på att förklara saker för dig?"</i> Respondenterna får välja ett alternativ enligt nedan: - Aldrig - Sällan - Ibland - Ofta - Alltid Det finns även ett svarsalternativ för 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: - Nej, inte alls - Nej, knappast - I viss mån - Ja, i stort sett - Ja helt och hållet Det finns även ett svarsalternativ för Ingen åsikt. <i>Måttets population</i> Samtliga patienter, eller vårdnadshavare till patienter som är barn, som bedömts och som har besvarat enkäten under året före inrapporteringssåret ingår i måttet.

	<i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i> <i>Täljare</i> Antal enligt nämnaren, som har angett svarsalternativen "Ofta", "Alltid", "Ja, i stort sett" eller "Ja, helt och hållet" på respektive fråga ovan. <i>Nämnare</i> Samtliga patienter eller närstående som bedömts vid NHV-enhet och som har besvarat enkäten under året före inrapporteringsåret. <i>Fördelningar</i> Vuxna patienter, barnpatienter (13–17 år), vårdnadshavare För måttet redovisas även enkätens svarsfrekvens (antal respondenter som besvarat enkäten/antal patienter eller närstående som fått enkäten).
Kommentar	Observera att frågor och svarsalternativ skiljer sig åt beroende på om det är ett barn, en vuxen patient eller en vårdnadshavare som besvarar enkäten
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år 2026 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 januari tom. 31 december 2025. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter som behandlats/bedömts under föregående år.

Överrapporteringsmått 1

Ö1 – Överrapportering till remittent	
Mått*	Andel utomlänspatienter som fått en klinisk bedömning (fysisk eller digital) där överrapportering skett (genom journalkopia) till hemortssjukhus/inremitterande läkare
Mätenhet	Andel i procent
Syfte*	Att säkerställa informationsöverföring från NHV-enhet till ansvarig vård-enhet i remitterande region samt att säkerställa och visa på en trygg övergång från NHV till vården i patientens hemregion. Främja samverkan mellan NHV-enhet och remittent, öka patientsäkerheten samt förbättra vårdkedjan för patienter som behandlas inom NHV-definitionen.
Riktning*	Ett högt värde är att föredra.
Kategori	Överrapporteringsmått
Typ av mått	Processmått
Datakälla*	Patientadministrativa system.
Felkällor och begränsningar*	
Teknisk beskrivning*	<i>Måttets population</i> Samtliga utomlänspatienter som fått en klinisk bedömning (fysisk eller digital) inom NHV-definitionen under året före inrapporteringsåret. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i> <i>Täljare</i> Antal patienter, enligt nämnaren, där överrapportering skett genom journalkopia till inremitterande läkare/hemortssjukhus <i>Nämnare</i> Samtliga utomlänspatienter som fått en klinisk bedömning (fysisk eller digital) inom NHV-definitionen under året före inrapporteringsåret.
Kommentar	Med överrapportering avses journalkopia till inremitterande klinik för utomlänspatienter.
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år 2025 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 juli tom. 31 december 2024. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter som behandlats/bedömts under föregående år (1 januari–31 december).

Versionshistorik

Version	Ändring	Datum
1.0	Dokumentet är nytt	2024-06-20
1.1	Förtydligande i mått R2 gällande rapportering.	2025-02-20

Bilaga 1. Definition av tillståndsområde medfödd metabol sjukdom

Följande utgör nationell högspecialiserad
vård

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 ² , 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.

² Med medfödd metabol sjukdom och neurometabol sjukdom avses rubbningar i aminosyremetabolismen och organiska acidemier, rubbningar i mitokondriella energimetabolismen, rubbningar i kolhydratomsättningen, fettsyreoxidationen 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 ³ , 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.

³ Med avancerad behandling avses sjukdomsspecifik behandling exempelvis, men inte uteslutande metabol kostbehandling, enzymsättningsbehandling, andra särlekemedel och ATMP (cellterapi och genterapi etc.).