

Skelettdysplasier

Uppföljningsmått för årlig uppföljning av nationell
högspecialiserad vård

Innehåll

Årlig uppföljning av nationell högspecialiserad vård	3
Förteckning över uppföljningsmått	5
Uppföljningsmått för tillståndsområde skelettdysplasier	6
Versionshistorik	13
Bilaga 1. Definition av tillståndsområde skelettdysplasier	14

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 skelettdysplasier.

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 skelettdysplasier. Den vård som ingår i NHV-definitionen redovisas i bilaga 1.

Tabell 1. Uppföljningsmått för tillståndsområde skelettdysplasier

ID	Namn	Kategori
B1	Antal patienter	Bakgrundsmått
B2	Antal åtgärder	Bakgrundsmått
B3	Ålder	Bakgrundsmått
T1	Tid från remiss till besök	Tillgänglighetsmått
R1	Andel som fått diagnos	Resultatmått
P1	Patientrapporterad erfarenhet	Patientrapporterat mått
Ö1	Andel som fått en individuell vårdplan	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 webbplats.

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 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/>

Uppföljningsmätt för tillståndsområde skelettdysplasier

Bakgrundsmått 1

B1 – Antal patienter	
Mått*	Antal unika patienter som bedömts inom definitionen vid NHV-enhet.
Mätenhet	Antal 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 som bedömts (vid nybesök eller återbesök) inom definitionen vid NHV-enhet under året före inrapporteringsåret. Med bedömning avses fysiskt besök, digitalt besök samt bedömning vid multidisciplinär konferens (MDK) med eller utan patient närvarande. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i> För måttet redovisas totalt antal patienter samt fördelat enligt nedan. <i>Fördelningar</i> • Hemregion (enligt folkbokföring) • Ej folkbokförda i Sverige • Juridiskt kön vid bedömning
Kommentar	
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år 2026 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 september tom. 31 december 2025. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter som bedömts under föregående år (1 januari–31 december).

Bakgrundsmått 2

B2 – Antal åtgärder	
Mått*	Antal åtgärder inom definitionen som är utförda på NHV-enhet.
Mätenhet	Antal besök eller bedömningar
Syfte*	Att kunna följa utveckling, vårdvolym 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 patienter inom definitionen som fått en åtgärd på NHV-enhet under året före inrapporteringsåret. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i> För måttet redovisas antal besök eller bedömningar fördelat enligt nedan. En patient kan förekomma i flera av kategorierna nedan under året. <i>Fördelningar</i> • Bedömningar på multidisciplinär konferens (MDK) • Nybesök på mottagning (inklusive utredning av oklar skelettdysplasi) • Behandlingskonferens med ställningstagande till avancerad behandling
Kommentar	
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år 2026 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 september tom. 31 december 2025. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter som bedömts under föregående år (1 januari–31 december).

Bakgrundsmått 3

B3 – Ålder	
Mått*	Ålder hos patienter inom definitionen som bedömts vid NHV-enhet.
Mätenhet	Ålder i antal år
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 som bedömts (vid nybesök eller återbesök) inom definitionen (samma population som i mått B1) under året före inrapporteringsåret. Med bedömning avses fysiskt besök, digitalt besök samt bedömning vid multidisciplinär konferens (MDK) med eller utan patient närvarande. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i> Måttet redovisas i antal år med medelvärde och standardavvikelse, median och 10:e respektive 90:e percentil. För barn <1 år inkluderas ålder i beräkningarna som decimaltal (barnets ålder i antal dagar dividerat med 365). Vid inrapportering anges också totalantalet (N) patienter data är baserade på. Måttet redovisas uppdelat på barn (≤17år) och vuxna (≥18 år).
Kommentar	
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år 2026 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 september tom. 31 december 2025. 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 besök på NHV-enhet.
Mätenhet	Tid i antal dagar
Syfte*	Att följa utveckling av väntetid.
Riktning*	Deskriptivt mått
Kategori	Tillgänglighetsmått
Typ av mått	Processmått
Datakälla*	Patientadministrativa system
Felkällor och begränsningar*	
Teknisk beskrivning*	<i>Måttets population</i> Samtliga patienter som haft ett fysiskt eller digitalt besök på NHV-enhet under året före inrapporteringsåret. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i> Måttet beräknas genom att ta datum för fysiskt eller digitalt besök på NHV-enhet minus datum för inkommen, registrerad och godkänd remiss. Vid rapportering anges medelvärde och standardavvikelse, 10:e percentil, median samt 90:e percentil. Vid inrapportering anges också totalantalet (N) patienter data är baserade på.
Kommentar	Med godkända remisser avses remisser som efterfrågar en bedömning av patienter inom NHV-definitionen. Remisser som är felskickade, saknar information för att kunna bedömas eller avser frågeställningar om t.ex. regional vård ingår ej i måttet.
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år 2026 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 september tom. 31 december 2025. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter som bedömts under föregående år (1 januari–31 december).

Resultatmått 1

R1 – Andel som fått diagnos	
Mått*	Andel patienter som fått en specifik skelettdysplasi-diagnos efter bedömning på NHV-enhet.
Mätenhet	Andel i procent
Syfte*	Måttet avser att visa på resultatet av den vård som ges inom definitionen.
Riktning*	Ett högt värde eftersträvas
Kategori	Resultatmått
Typ av mått	Resultatmått
Datakälla*	Patientadministrativa system
Felkällor och begränsningar*	
Teknisk beskrivning*	<i>Måttets population</i> Samtliga patienter som har oklar/ingen skelettdysplasi-diagnos och som bedömts inom definitionen vid NHV-enhet under året före inrapporteringsåret. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i> <i>Täljare</i> Antal patienter, enligt nämnaren, som fått en specifik skelettdysplasi-diagnos efter bedömning på NHV-enhet <i>Nämnare</i> Antal patienter som har oklar/ingen skelettdysplasi-diagnos och som bedömts inom definitionen vid NHV-enhet under året före inrapporteringsåret
Kommentar	
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år 2026 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 september tom. 31 december 2025. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter som bedömts under föregående år (1 januari–31 december).

Patientrapporterat mått 1

P1 – Patientrapporterad erfarenhet	
Mått*	Andel närstående eller patienter som upplevt att de fått tillräcklig information om vården.
Mätenhet	Andel i procent
Syfte*	Att följa upp närståendes/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*	
Teknisk beskrivning*	Efter bedömning (fysisk eller digital) vid NHV-enhet skickas en PREM-enkät ut till närstående till barn eller till vuxna patienter. När vårdnadshavare/närstående 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 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 uppfattning. <i>Måttets population</i> Samtliga patienter, eller närstående till barn (<10 år), som bedömts på NHV-enhet och som har besvarat enkäten minst en gång under året före inrapporteringsåret. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i> <i>Täjlare</i> Antal närstående eller vuxna patienter, 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 till barn <10 år som bedömts vid NHV-enhet och som har besvarat enkäten under året före inrapporteringsåret. För måttet redovisas även enkätens svarsfrekvens (antal respondenter som besvarat enkäten/antal patienter eller närstående som fått enkäten).
Kommentar	
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år 2026 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 september tom. 31 december 2025. Därefter inrapporteras uppgifter årligen i mars för patienter som bedömts under föregående år.

Överrapporteringsmått 1

Ö1 – Andel som fått en individuell vårdplan	
Mått*	Andel patienter som vid besök på NHV-enhet fått en individuell vårdplan.
Mätenhet	Andel i procent
Syfte*	Måttet avser att visa på resultatet av den vård som ges inom definitionen. Att säkerställa att information från vårdtillfället kommer patienten till handa genom att patienten får en skriftlig individuell vårdplan efter bedömning vid NHV-enheten.
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 patienter som har en skelettdysplasi-diagnos inom definitionen och som bedömts på NHV-enhet under året före inrapporteringsåret. <i>Definition av vården som ingår i tillståndsområdet redovisas i bilaga 1.</i> En individuell diagnosspecifik vårdplan kan exempelvis innehålla information om diagnos, behandlingsplan, uppföljningsplan, ansvarsfördelning, planerade återbesök och kontaktinformation. <i>Täljare</i> Antal patienter, enligt nämnaren, som fått en diagnosspecifik individuell vårdplan av NHV-enhet <i>Nämnare</i> Antal patienter som har en skelettdysplasi-diagnos inom definitionen och som bedömts på NHV-enhet under året före inrapporteringsåret
Kommentar	
Inrapportering	NHV-enheten rapporterar detta mått för första gången i mars år 2026 för patienter inom NHV-tillståndet från 1 september tom. 31 december 2025. 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	25-05-27

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 skelettdysplasier

Följande utgör nationell högspecialiserad
vård

Beslut

Definition

Nedanstående gäller oavsett ålder:

Utredning vid oklar diagnos

Vid misstänkt skelettdysplasi där diagnos inte kunnat fastställas efter primärutredning och misstanke kvarstår eller om en familjär predisposition föreligger ska kontakt tas med nationell högspecialiserad vårdenhet (NHV-enhet). Utredning innefattar exempelvis klinisk, radiologisk och genetisk bedömning samt klinisk och genetisk rådgivning.

Upprättande av diagnosspecifik vårdplan

Alla patienter med fastställd allvarlig skelettdysplasi (se förklaring nedan), ska få minst en bedömning vid NHV-enhet för upprättande av diagnosspecifik vårdplan.

Ställningstagande till avancerad behandling

Avser ställningstagande till in- och utsättning av avancerad behandling när sådan kan vara aktuell. Med avancerad behandling avses exempelvis: enzymsubstitution (t.ex. asfotas alfa vid hypofosfatasi), antikroppsbehandling (t.ex. burosumab vid x-bunden hypofosfatemisk rakit), behandling med receptorantagonister, stamcellsbehandling och eventuellt genterapi.

Förtydliganden till definitionen

Allvarlig form av skelettdysplasi innebär generellt något eller flera av följande fynd: tydliga kliniska tecken så som onormal längd, skelettdeformiteter och dysproportionalitet, radiologiska skelettavvikelser, förekomst av strukturella avvikelser eller vävnadssvagheter i inre organ associerade med sjukdomen. Patienten ska också ha ett allvarligt uttryck av sin sjukdom.

Gruppen allvarliga skelettdysplasier som avses är en mycket heterogen patientgrupp och definitionen är därför med avsikt generellt hållen för att kunna inkludera alla patienter med behov av NHV.

Avgränsningar till definitionen

Följande områden/patientgrupper med koppling till definitionen ingår ej:

1. Lindrig dysproportionalitet och milda former av genetisk bekräftad skelettdysplasi som inte leder till allvarliga komplikationer
2. Artrogrypos
3. Dysmeli
4. OI