

6

Ansökan om nationell  
högspecialiserad vård,  
Viss vård vid  
osteogenesis imperfecta  
VKN 2020-0109

Vårdens kunskapsstyrningsnämnd  
*Hälso- och sjukvårdsförvaltningen*  
*Kunskapsstyrning och -stöd*  
*Ameli Norling*

TJÄNSTEUTLÅTANDE  
2021-05-27

VKN 2020-0109

Vårdens  
kunskapsstyrningsnämnd

## **Ansökan om nationell högspecialiserad vård, Viss vård vid osteogenesis imperfecta**

### **Ärendebeskrivning**

Socialstyrelsen har den 15 december 2020 beslutat att viss vård vid osteogenesis imperfecta ska utgöra nationell högspecialiserad vård och bedrivs vid upp till tre enheter med olika uppdrag. Regionen föreslås ansöka om uppdrag enligt underlag nedan.

### **Beslutsunderlag**

Hälso- och sjukvårdsdirektörens tjänsteutlåtande  
Beslut om nationell högspecialiserad vård - viss vård vid osteogenesis imperfecta, Socialstyrelsen

### **Förslag till beslut**

Vårdens kunskapsstyrningsnämnd beslutar följande:

1. Region Stockholm ska ansöka om uppdrag för nationell högspecialiserad vård, viss vård vid osteogenesis imperfecta, barnenhet som ansvarar för bedömning, läkemedelsbehandling och korsettutprovning vad gäller barn och tolkning av genetisk analys, ortopediska ingrepp och frakturbedömning för både barn och vuxna.
2. Hälso- och sjukvårdsdirektören får i uppdrag att ansöka hos Socialstyrelsen om ovanstående uppdrag för Region Stockholm.
3. Hälso- och sjukvårdsdirektören får i uppdrag att återrapportera utfallet av ansökan till nämnden.

### **Förvaltningens motivering till förslaget**

#### *Bakgrund*

Socialstyrelsen har den 15 december 2020 beslutat att viss vård vid osteogenesis imperfecta (OI) ska utgöra nationell högspecialiserad vård

(NHV) och bedrivs vid upp till tre enheter med olika uppdrag. OI är en sällsynt sjukdom där barn föds med bristande eller avvikande bindvävsprotein vilket leder bland annat till allvarlig benskörhet. Det finns ca 800-1000 patienter i Sverige med OI, varav ca 180 är barn. Vårdområdet NHV vid OI omfattar tolkning av genetisk analys vid misstänkt OI, första bedömning av patienter som får OI-diagnos samt medicinsk och ortopedisk behandling av barn med OI och vuxna med vissa svårare former av OI.

NHV-uppdraget skall bedrivs på tre enheter med olika uppdrag. En barnenhet som ansvarar för bedömning, läkemedelsbehandling och korsettutprovning vad gäller barn och tolkning av genetisk analys, ortopediska ingrepp och frakturbedömning för både barn och vuxna. En vuxenenhet som ansvarar för bedömning, läkemedelsbehandling och tolkning av genetisk analys, och en vuxenenhet som ansvarar för bedömning och läkemedelsbehandling. Vuxenenheterna kan samlokaliseras med barnenheten, och det är möjligt för en huvudman att söka tillstånd för mer än en enhet.

I Region Stockholm erbjuds vård vid inom NHV-avgränsningen enbart av Karolinska Universitetssjukhuset.

#### *Överväganden*

Karolinska Universitetssjukhuset har en unik kompetens inom OI för barn, och vårdar redan idag den absoluta majoriteten av barn med OI i Sverige. Karolinska deltar som enda svenska sjukhus i det Europeiska referensnätverket för sällsynta skelettsjukdomar. Karolinska Universitetssjukhuset har förutsättningar för att utföra uppdraget och föreslås därmed anges som tilltänkt NHVe.

Om Region Stockholm inte ansöker kommer viss vård vid Osteogenesis Imperfecta att upphöra inom Region Stockholm och dessa patienter skulle därmed behöva remitteras till annan NHVe. Befintlig forskning och vårdutveckling inom området skulle också äventyras.

#### *Ekonomiska konsekvenser*

Det nationella systemet för högspecialiserad vård som sköts av Socialstyrelsen saknar ännu en beskrivning av hur den ekonomiska ersättningen ska beräknas för NHV uppdrag. Det tidigare systemet med rikssjukvårdsuppdrag omfattar inte ersättning för overheadkostnader i samband med administration av ett nationellt uppdrag. Det är svårt att prognosticera de ekonomiska effekterna innan nationellt beslut om ersättningssystem. Det är rimligt att förvänta sig att intäkterna för

utomlänspatienter täcker vårdkostnaderna men att NHVe-relaterade overheadkostnader kan öka något. Om regionen inte ansöker om uppdraget kommer regionen få betala för vården i annan region.

#### *Konsekvenser för patientsäkerhet*

Förslaget till beslut om att ansöka om NHV-uppdrag för viss vård vid OI skulle innebära en bibehållen hög patientsäkerhet som därtill kan utvecklas för ytterligare patienter.

#### *Konsekvenser för jämlik och jämställd vård*

Förslaget till beslut förväntas ha oförändrade konsekvenser för jämlik och jämställd vård.

#### *Miljökonsekvenser*

En ökad transport av patienter inom nationen kan innebära negativa konsekvenser för miljön. För icke-akuta transporter kan klimatvänliga alternativ prioriteras. Det är ett mindre antal patienter som kommer få längre transporter från andra regioner ökar varför miljöeffekten troligtvis är liten.

#### *Administrativa konsekvenser*

Utvecklingen av en NHV enhet innebär en ökad administration vid uppstart, under drift och vid uppföljning. Regionen har tillskjutit medel i budget 2020-2023 för ett kansli vid Karolinska Universitetssjukhuset som kommer stötta i detta arbete. En del av administrationen kommer skötas av vårdgivarna direkt. Antalet patienter som omfattas förväntas öka i liten omfattning varför administrationen som ska skötas av vårdgivarna förväntas kunna hanteras inom ordinarie verksamhet. Samlingen av vården kan innebära vinster i form av samordnad administration.

Magnus Thyberg  
Avdelningschef

#### **Beslutet ska skickas till**

Klicka här för att fylla i vilka beslutet ska skickas till

Kunskapsstyrning för hälso- och sjukvården  
Mattias Magnusson  
mattias.magnusson@socialstyrelsen.se

## **Beslut om nationell högspecialiserad vård -viss vård vid osteogenesis imperfecta**

### **Beslut**

Socialstyrelsen beslutar att viss vård vid osteogenesis imperfecta enligt definitionen nedan ska utgöra nationell högspecialiserad vård och bedrivs vid tre enheter enligt följande uppdelning:

- En barnenhet som ansvarar för bedömning, läkemedelsbehandling och korsettutprovning vad gäller barn och tolkning av genetisk analys, ortopediska ingrepp och frakturbedömning för både barn och vuxna.
- En vuxenenhet som ansvarar för bedömning, läkemedelsbehandling och tolkning av genetisk analys.
- En vuxenenhet som ansvarar för bedömning och läkemedelsbehandling.

### *Definition*

Genetisk diagnostik och bedömning

- **Tolkning av genetisk analys vid misstänkt osteogenesis imperfecta (utan känd ärftlig förändring).**
- **En första bedömning av patienter med osteogenesis imperfecta (oavsett ålder).**
- **Vid misstanke om OI intrauterint ska nationell högspecialiserad vårdenhet konsulteras.**
- **Vid misstanke om osteogenesis imperfecta vid födsel ska skelett-röntgenbilder av nyfödd bedömas av nationell högspecialiserad vårdenhet.**

**Läkemedelsbehandling**

- **Barn med osteogenesis imperfecta och vuxna med osteogenesis imperfecta typ III, klinisk bild som vid typ III och svårare former av osteogenesis imperfecta typ IV som bedömts av nationell högspecialiserad vårdenhet vara i behov av läkemedelsbehandling ska behandlas och följas upp enligt instruktion från nationell högspecialiserad vårdenhet.**

**Ortopediska ingrepp**

- **All elektiv ortopedisk kirurgi som syftar till att förebygga frakturer eller korrigera/förebygga felställningar i rygg och rörben hos barn med osteogenesis imperfecta och vuxna med osteogenesis imperfecta typ III, klinisk bild som vid typ III och svårare former av osteogenesis imperfecta typ IV.**
- **Bedömning av frakturer av långa rörben och rygg hos barn med osteogenesis imperfecta och vuxna med osteogenesis imperfecta typ III, klinisk bild som vid typ III och svårare former av osteogenesis imperfecta typ IV för beslut om var och hur frakturen ska behandlas.**

**Korsettutprovning**

- **Ställningstagande till och utprovning av korsett för barn.**

*Definition av den vård vid osteogenesis imperfecta som ska utgöra nationell högspecialiserad vård.*

**Ärendet***Sakkunniggruppens förslag om nationell högspecialiserad vård*

Socialstyrelsen har den 24 oktober 2019 gett en sakkunniggrupp i uppdrag att utreda om vårdområdet osteogenesis imperfecta ska utgöra nationell högspecialiserad vård och antal enheter sådan vård ska bedrivas vid. Sakkunniggruppen föreslår i sin utredning att Socialstyrelsen ska besluta att viss vård vid osteogenesis imperfecta ska utgöra nationell högspecialiserad vård och bedrivas vid tre enheter där vården delas upp enligt följande:

- En barnenhet som ansvarar för bedömning, läkemedelsbehandling och korsettutprovning vad gäller barn och tolkning av genetisk analys, ortopediska ingrepp och frakturbedömning för både barn och vuxna.
- En vuxenenhet som ansvarar för bedömning, läkemedelsbehandling och tolkning av genetisk analys.
- En vuxenenhet som ansvarar för bedömning och läkemedelsbehandling.

En nationell högspecialiserad vårdenhet med ansvar för vård av vuxna kan samlokaliseras med enheten som vårdar barn.

Som skäl för förslaget anförs i huvudsak följande. Både ortopedisk behandling och läkemedelsbehandling av benskörhet är särskilt komplext vid vård av patienter med osteogenesis imperfecta. Vidare är vården multidisciplinär eftersom den kräver bl.a. specialister i klinisk genetik, neurologi, ortopedi och endokrinologi liksom fysioterapeut, arbetsterapeut och ortopedtekniska ingenjörer. Vården är också sällan förekommande och kräver viss volym.

#### *Remissinstansernas yttranden*

Socialstyrelsen har remitterat sakkunniggruppens utredning till berörda remissinstanser. De flesta remissinstanser som inkommit med svar är positiva till såväl definitionen som uppdelningen av de olika vårdåtgärderna på tre enheter. Dock finns ett fåtal som lyfter att endast en barnenhet och endast en enhet för den ortopediska vården av osteogenesis imperfecta kan öka sårbarheten i systemet. Vidare finns invändningar mot att göra genetisk analys vid misstanke om osteogenesis imperfecta tillståndspliktigt, bl.a. därför att analysen kan vara en del av en bredare utredning där osteogenesis imperfecta är en differentialdiagnos.

#### *Sakkunniggruppens synpunkter på remissinstansernas yttranden*

Socialstyrelsen har gett sakkunniggruppen möjlighet att inkomma med synpunkter på remissinstansernas yttranden. Sakkunniggruppen har inkommit med i huvudsak följande synpunkter.

Sakkunniggruppen justerar definitionen gällande den genetiska analysen till att endast tolkningen av den genetiska analysen ska utföras vid nationell högspecialiserad vårdenhet vid misstanke om osteogenesis imperfecta. Detta innebär således att det inte krävs tillstånd för genetisk analys vid om misstanke osteogenesis imperfecta, men om misstanken om osteogenesis imperfecta är stark och det inte föreligger känd ärftlig förändring så ska tolkningen av data ske vid nationell högspecialiserad vårdenhet.

Sakkunniggruppen tillstår att det är känsligt att endast utföra de ortopediska ingreppen på ett ställe. Dock rör det sig om en väldigt liten mängd patienter och två enheter skulle då medföra att ingreppen blir för få per enhet.

Sakkunniggruppen vill förtydliga att vad gäller den obligatoriska konsultationen av nationell högspecialiserad vårdenhet som ansvarar för ortopediska ingrepp vid frakturer hos patienter med osteogenesis imperfecta så är detta sällan så akut att det måste ske under jourtid. Vidare finns det inget som hindrar att man behandlar frakturer symptomatiskt innan konsultation sker med nationell högspecialiserad vårdenhet.

Sakkunniggruppen vill också poängtera att det är den initiala utprovningen av korsetten som ska ske på en nationell högspecialiserad vårdenhet. Vidare anpassning av korsetten kan ske på hemorten i samråd med en nationell högspecialiserad vårdenhet.

#### *Den särskilda beredningsgruppens yttrande*

Socialstyrelsen har begärt in ett yttrande från en särskild beredningsgrupp angående sakkunniggruppens utredning och förslag. Beredningsgruppen består av ledamöter med expertis i hälso- och sjukvårdssystemet samt företrädare för det nationella programområdet Akut vård.

Socialstyrelsen har begärt att beredningsgruppen ska yttra sig över om de positiva effekterna av den föreslagna koncentrationen överväger eventuella negativa effekter för hälso- och sjukvårdssystemet. I den analysen har påverkan på akut-sjukvården, närliggande områden, geografiska aspekter, transporter, utbildning och forskning beaktas. Av beredningsgruppens yttrande framgår i huvudsak följande. Beredningsgruppen tillstyrker sakkunniggruppens förslag att viss vård vid osteogenesis imperfecta ska utgöra nationell högspecialiserad vård och bedrivas vid de antal enheter och enligt den uppdelning av vården som sakkunniggruppen föreslår.

Beredningsgruppen vill poängtera vikten av att den vård som bedrivs på enstaka ställen, i detta fall ortopediska operationer samt barn med osteogenesis imperfecta, måste ha bra internationella samarbeten för att kunna kontinuitetsplanera vården.

Av beredningsgruppens yttrande framgår också att gruppens samlade bedömning är att de positiva effekterna av att koncentrera viss vård av patienter med osteogenesis imperfecta överstiger eventuella negativa effekter för patienter och för hälso- och sjukvårdssystemet i stort.

### **Skälen för beslutet**

#### *Rättslig reglering*

Av 2 kap. 7 § hälso- och sjukvårdslagen (2017:30) framgår att med nationell högspecialiserad vård avses i denna lag offentligt finansierad hälso- och sjukvård som behöver koncentreras till en eller flera enheter men inte till varje samverkansregion för att kvaliteten, patientsäkerheten och kunskapsutvecklingen ska kunna upprätthållas och ett effektivt användande av hälso- och sjukvårdens resurser ska kunna uppnås.

Av 7 kap. 5 § samma lag som ovan framgår bl.a. att den myndighet som regeringen bestämmer beslutar vilken hälso- och sjukvård som ska utgöra nationell högspecialiserad vård och på hur många enheter sådan vård ska bedrivas. Vid bedömningen av om en åtgärd ska utgöra nationell högspecialiserad vård ska hänsyn särskilt tas till om vården är komplex eller sällan förekommande och om den kräver en viss volym, multidisciplinär kompetens eller stora investeringar eller medför höga kostnader. Beslutet får inte överklagas.

Enligt 2 kap. 1 § hälso- och sjukvårdsförordningen (2017:80) beslutar Socialstyrelsen vilken hälso- och sjukvård som ska utgöra nationell högspecialiserad vård enligt 2 kap. 7 § hälso- och sjukvårdslagen (2017:30) och på hur många enheter sådan vård ska bedrivas.

#### *Socialstyrelsens bedömning*



Av utredningen i ärendet framgår att sakkunniggruppen föreslår att vissa delar av vården av patienter med osteogenesis imperfecta ska utgöra nationell högspecialiserad vård och bedrivs vid tre enheter och att vården ska delas upp mellan enheterna enligt vad som framgår under rubriken beslut.

Socialstyrelsen konstaterar att majoriteten av remissinstanserna tillstyrker såväl definitionen av vilken vård som ska utgöra nationell högspecialiserad vård vid osteogenesis imperfecta och till hur många enheter vården ska bedrivs på. Emellertid fann ett antal remissinstanser att genetisk analys vid misstanke om osteogenesis imperfecta inte bör omfattas av definitionen. Socialstyrelsen noterar att sakkunniggruppen ändrat lydelsen i definitionen till att endast omfatta tolkning av genetisk analys och att beredningsgruppen tillstyrker sakkunniggruppens slutgiltiga definition av vad som ska utgöra nationell högspecialiserad vård vid osteogenesis imperfecta.

Socialstyrelsen instämmer i sakkunniggruppens förslag att viss vård vid osteogenesis imperfecta enligt definitionen under rubriken beslut ska utgöra nationell högspecialiserad vård. Enligt Socialstyrelsens bedömning utvisar utredningen i ärendet att de åtgärder som föreslås utgöra nationell högspecialiserad vård är vård som är komplex, sällan förekommande och kräver ett multidisciplinärt team för att tillgodose patientens behov.

Socialstyrelsen instämmer även i sakkunniggruppens förslag att aktuell vård ska koncentreras till tre enheter och vården ska delas upp mellan enheterna enligt vad som framgår under rubriken beslut. Socialstyrelsen har vid denna bedömning särskilt beaktat den aktuella patientvolymen och behovet av att säkerställa att läkare och andra professioner ska kunna upprätthålla sin kompetens och tillhandahålla vård av god kvalitet. Socialstyrelsen har även beaktat att framtida tillståndsinnehavare enligt generella villkor för nationell högspecialiserad vård ska ha kontinuitetsplaner för verksamheten som säkerställer att den vård som omfattas av tillståndet alltid kan erbjudas inom medicinsk motiverad tid.

Socialstyrelsen finner att en koncentration av aktuell vård till tre enheter enligt den uppdelning som framgår under rubriken beslut, ökar förutsättningarna för att förbättra kvaliteten, patientsäkerheten och kunskapsutvecklingen samtidigt som ett effektivt användande av hälso- och sjukvårdens resurser kan uppnås.

Detta beslut får inte överklagas.

Beslut i detta ärende har fattats av generaldirektören Olivia Wigzell. I den slutliga handläggningen har avdelningschefen Thomas Lindén, chefsjuristen Pär Ödman och enhetschefen Kristina Wikner deltagit. Biträdande enhetschef Per-Henrik Zingmark har varit föredragande.

SOCIALSTYRELSEN

  
Olivia Wigzell

  
Per-Henrik Zingmark

