Nationell högspecialiserad vård för medfödda metabola sjukdomar

Bakgrund

Medfödda metabola sjukdomar är ett samlingsnamn för genetiska sjukdomar som beror på en medfödd störning i ämnesomsättningen. Man känner till ca 1500 sådana sjukdomar som alla är mer eller mindre ovanliga. Dessa beror oftast på enzym- eller transportördefekter som gör att kolhydrater, fetter eller aminosyror inte kan omsättas normalt i cellerna. Följaktligen uppstår brist på vissa metaboliter eller så ansamlas toxiska ämnen som kan orsaka skada. Symptomdebut kan ske under hela livet men vanligast är debut under barndomen. Tillstånden kan vara livshotande om man inte känner till den bakomliggande orsaken och därför är en snabb diagnos av högsta betydelse för denna patientgrupp.

Socialstyrelsen har beslutat (2022-03-29 Dnr 30115/2020) att viss vård av medfödda metabola sjukdomar från och med 1 juli 2024 kommer att vara tillståndspliktig.

Definition

Medfödda metabola sjukdomar används som samlingsnamn och inkluderar även neurometabola sjukdomar. Med medfödd metabol sjukdom och neurometabol sjukdom avses bland annat:

1. rubbningar i aminosyrametabolismen
2. organiska acidemier
3. rubbningar i mitokondriella energimetabolismen
4. rubbningar i kolhydratomsättningen
5. fettsyreoxidationen och ketonkroppsbildningen
6. lysosomala sjukdomar
7. peroxisomala sjukdomar
8. medfödd glykosyleringsstörning
9. rubbningar i omsättningen av neuromodulatorer och andra små molekyler så kallade NOMS till exempel porfyrisjukdomar

(se metab.ern-net.eu för mer information)

Avgränsning

Nationell högspecialiserad vård omfattar följande

1. Nyföddhetsscreening.

2. Verifiering av nyföddhetsscreening samt riktad utredning vid misstanke om medfödd metabol sjukdom, 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.

5. Utredning inför, och ställningstagande till in- och utsättning av viss avancerad behandling[1], beslut om var behandling ska ske samt uppföljning och kontroller av sådan behandling.

[1]Med avancerad behandling avses sjukdomsspecifik behandling exempelvis, men inte uteslutande metabol kostbehandling, enzymersättningsbehandling, andra särläkemedel och ATMP (cellterapi och genterapi etcetera).

Region Stockholm har tillstånd att bedriva NHV utifrån punkt 1–5, Västra Götalandsregionen har tillstånd att bedriva NHV utifrån punkt 2–5 och Region Skåne har tillstånd att bedriva NHV utifrån punkt 3–5.

Avgränsningar och förtydliganden:

- De sjukdomar som, utöver de medfödda metabola, ingår i nyföddhetsscreening berörs ej av detta förslag.
- Eventuell släktutredning och genetisk vägledning av släktingar inför graviditet bör i normalfallet ske via närmaste kliniska genetiska avdelning.
- Viss biokemisk analys, så som ammoniumjon, aminosyror i plasma, urin, likvor ska fortsatt kunna utföras regionalt med stöd från NHVe.
- Avancerad behandling, exempelvis enzymterapi, kan/måste i vissa fall utföras regionalt/lokalt.

Konsultfunktion

NVH-enheten erbjuder telefonkonsultation vid akuta frågeställningar och frågor avseende diagnosgrupper som omfattas av NHV-uppdraget och som inte kan handläggas med stöd av specialistläkare på hemsjukhus.

Neurometabola sjukdomar Barn: via Barnneurologskonsult vardagar 08-15.30. Barnneurologbakjour, vardagar 15.30-22 helger 09–18, övriga tider Barnmedicinbakjour.

Medfödda metabola sjukdomar Barn: via endokrinkonsult Barn, Mån-tors 8.00-15 Fre. 8.00-12.00 Övrig tid, bakjour barnmedicin.

Neurometabola sjukdomar vuxen: Nås via neurologkonsult dagtid 08-15:30 och övrig tid neurologbakjour

Medfödda metabola sjukdomar Vuxen/specialistmedicin: Nås dagtid via endokrinmedicin konsult via växeln

Laboratoriemedicin via klinisk kemi: dagtid: 031-342 86 97; jourtid 031-342 77 96

Kvalitetsregister

För kvalitetssäkring och verksamhetsutveckling bör patienterna registreras i kvalitetsregister. NHV-enheten ansvarar för registrering vid besök. Basdata samt samtycke i kvalitetsregister registreras om möjligt på hemorten, annars på NHV-enheten.

Geografisk indelning

Remiss till NHV-enhet ska utfärdas av patientansvarig läkare. Patient som bor i region med NHV-enhet remitteras i första hand till denna enhet. Om NHV-enhet saknas i regionen kan remittenten välja fritt, men vi rekommenderar remittenter att etablera kontakt med en av enheterna för fördjupat samarbete och stöd i kompetensutveckling. PAL-skapet kvarstannar hos remittenten, liksom ansvar för fortsatt uppföljning av patienten efter avslutad utredning på NHV.