

## Nationell högspecialiserad vårdremiss för medfödda metabola sjukdomar – barn eller vuxen

Mer information om Socialstyrelsens beslut om NHV [länk](#)

För riktad biokemisk, genetisk och patologisk laboratoriediagnostik var god se [länk](#). Gå sedan till NHV medfödda metabola sjukdomar för information.

Patientens för- och efternamn		Patientens personnummer, 12 siffror	
<b>Vad gäller remissen?</b> Rekommenderas att en (1) ruta kryssas i. <input type="checkbox"/> Handha larm från nyföddhetscreening och stöd kring den fortsatta handläggningen <input type="checkbox"/> Klinisk bedömning som led i riktad utredning vid misstanke om medfödd metabol sjukdom <input type="checkbox"/> Klinisk bedömning med upprättande av vårdplan vid säkerställd medfödd metabol sjukdom <input type="checkbox"/> Utredning inför, och ställningstagande till in- och utsättning av viss avancerad behandling (såsom genetisk och stamcellsbehandling och enzymsubstitution) när sådan är aktuell vid medfödd metabol sjukdom.			
<b>Känd diagnos?</b> <input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/> Ja, specificera			
<b>Har patienten fått en tidigare bedömning vid nationell högspecialiserad vårdenhet?</b> <input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/> Ja, vilket/vilka år?..... <b>Vilken enhet?</b> Om annan enhet än nuvarande ska utlåtandet bifogas remissen. <input type="checkbox"/> Region Stockholm   <input type="checkbox"/> Region Skåne   <input type="checkbox"/> Västra Götalandsregionen			
<b>Till remissen bifogas en ordinarie remiss där bland annat följande ska ingå:</b> 1. Information om ansvarig läkare lokalt med primärt vårdansvar samt beroende på frågeställning uppgifter om andra teammedlemmar (till exempel dietist, fysioterapeut) 2. Anamnes inklusive symtomdebut, perinatale uppgifter och sjukdomsförlopp 3. Frågeställning till nationell högspecialiserad vårdenhet. 4. Övriga sjukdomar. 5. Hereditet. 6. Aktuell läkemedelslista. <i>Kan bifogas separat.</i> 7. Levnadsomständigheter så som skolform, boende, arbete, sjukskrivning, sjuk- eller aktivitetsersättning. Personlig assistans? Följs på habilitering/rehabiliteringsenhet, <i>specificera enhet och stad?</i> 8. Relevanta journalkopior såsom från läkarjournal, originalsvar på genomförd utredning inkluderande komplett lablista, genetik, metabola prover, MR, muskelbiopsi, EEG, EKG, UCG, neuropsykologisk testning, tillväxtkurva och om relevant FV2-journal.			
<b>Är patienten registrerad i RMMS (Register för Medfödda Metabola Sjukdomar)?</b> <input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Vet inte			
<b>Samtycker patienten till sammanhållen journalföring?</b> att vi får läsa i en spärrad journal? <input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/> Ja att vi får läsa läkemedelsförteckningen? <input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/> Ja att vi får läsa i den nationella gemensamma journalen? <input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/> Ja att remissen skickas vidare till annan NHV-enhet? <input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/> Ja			
<b>Behov av tolk?</b> <input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/> Ja, vilket språk? .....			
<input type="checkbox"/> Jag som remittent är införstådd med att patienten remitteras inom uppdraget Nationell högspecialiserad vård (NHV), medfödda metabola sjukdomar. Det innebär att jag har kvar det lokala patientansvaret, och att patienten efter bedömning på NHV-enheten kommer att ha sin fortsatta läns- och regions uppföljning på hemortssjukhuset. <input type="checkbox"/> Betalningsförbindelse/specialistvårdsremiss bifogas som bilaga till denna remiss. ....			
<b>Remittent</b> Namnförtydligande..... Signatur..... Datum..... Enhet.....			

### Ifylld remiss, med bilagor, skickas till

Remissportalen

- Neurologimottagning barn alt.  
 Medicinmottagning Barn (metaboltmottagning) alt.  
 Neurologimottagning alt.  
 Specialistmottagning

Sahlgrenska Universitetssjukhuset  
413 45 Göteborg

Telefon: 031-342 10 00      websida: sahlgrenska.se