

KHS/HV
nhv-ansokan@socialstyrelsen.se

Ansökningsförfrågan angående att bedriva viss vård inom vårdområdet Differences in Sex Development som nationell högspecialiserad vård

Socialstyrelsen utlyser härmed möjligheten för samtliga regioner att ansöka om tillstånd att bedriva nationell högspecialiserad vård inom vårdområdet Differences in Sex Development (DSD).

Bakgrund

Socialstyrelsen har den 11 juni 2024 beslutat att vård viss vård vid DSD enligt definitionen nedan, ska utgöra nationell högspecialiserad vård och bedrivas vid fyra enheter.

Definition

Följande ska utgöra nationell högspecialiserad vård vid DSD:

- 1. Vid misstanke om DSD-tillstånd under första levnadsåret ska en NHVe kontaktas för bedömning, framtagande av vårdplan och eventuell fortsatt multidisciplinär handläggning vid sådan enhet.**

Följande ska utgöra NHV och utföras av NHVe:

- a) Bedömning av hormonell och genetisk utredning
- b) Barnurologisk utredning så som cystoskopi, laparoskopi och biopsi
- c) Patologisk granskning och genetik av gonadmaterial
- d) Könshormonbehandling

- 2. Vid DSD-tillstånd eller misstanke om DSD-tillstånd, efter första levnadsåret och hos vuxna, ska kontakt tas med NHVe för bedömning, framtagande av vårdplan och eventuell fortsatt multidisciplinär handläggning vid sådan enhet.**

Följande ska utgöra NHV och utföras av NHVe:

- a) Bedömning av hormonell och genetisk utredning
- b) Urologisk/gynekologisk utredning så som skopi med/utan biopsi
- c) Patologisk granskning och genetik av gonadmaterial
- d) Beslut om initiering av könshormonbehandling inkl. pubertetsinduktion

e) Initiering av vaginal dilatationsbehandling

Förtydliganden till definitionen

1. Med DSD-tillstånd och misstanke om DSD-tillstånd hos nyfödda/småbarn (under första levnadsåret) avses exempelvis men inte uteslutande följande:
 - uppenbart oklart kön
 - hypospadi och retentio testis
 - hypospadi med andra tecken på bristande virilisering såsom mikropenis eller bifid scrotum
 - klitorishypertrofi
 - bakre labial fusion, singelmykning hos flicka
 - inguinalt bråck med palpabel gonad/misstänkt testikel, hos flicka
 - när genitalia inte överensstämmer med prenatal karyotyp
 - bilateral icke palpabla testiklar hos fullgånget barn med i övrigt manlig fenotyp (t.ex. Prader V, CAH)
2. Med DSD-tillstånd och misstanke om DSD-tillstånd efter första levnadsåret och hos vuxna, avses exempelvis men inte uteslutande, följande:
 - tidigare upptäckt DSD-tillstånd
 - primär amenorré hos flicka/ kvinna med könskromosomavvikelse, vaginalatresier och liknande genitala avvikelser
 - inguinalbråck med palpabel gonad/misstänkt testikel hos flicka/ kvinna
 - virilisering hos flicka/ kvinna (klitorishypertrofi och/eller labiafusion)
 - uttalad gynecomasti hos pojke/ man tidigare opererad för hypospadi
 - symptomgivande uterus- och/eller vaginal missbildning inklusive Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-syndrom (MRKH)
 - komplett och partiell androgenokänslighet (CAIS och PAIS)
 - testosteron och DHT syntesdefekter
 - ovotestikulär DSD
 - tillstånd med defekt androgensyntes såsom enzymdefekter i binjurebarkens hormonsyntes
 - LH receptordefekt, Leydig cells hypoplasi/aplasi
 - tillstånd som påverkar gonadutveckling såsom komplett och partiell gonaddysgenesi
3. Provtagning/utredning (t.ex. blodprovstagning) vid obestämbart kön vid födseln kan initieras regionalt innan barnet skickas, efter lokala förutsättningar och i samråd med NHVe.

4. Plan för utredning och eventuell handläggning ska tas fram av NHVe, men utförande av utredning och eventuell viss handläggning vid DSD-tillstånd, eller misstanke om DSD-tillstånd efter första levnadsåret och hos vuxna kan delvis utföras regionalt efter lokala förutsättningar.
5. Beslut om könshormonbehandling till barn efter första levnadsåret och till vuxna ska tas av NHVe men initiering och uppföljning kan i samverkan med NHVe ske vid regionalt center om lokala förutsättningar finns.
6. Den initiala vaginala dilatationsbehandlingen ska ske på NHVe men den fortsatta behandlingen kan, i överenskommelse med remitterande enhet, ske regionalt/i patientens hemregion om rätt förutsättningar finns.

Avgränsningar till definitionen

Följande områden, med stark koppling till definitionen, ingår ej i definitionen:

1. Turner utan Y-kromosom
2. Klinefelters syndrom
3. Glukokortikoidbehandling vid CAH
4. Patienter som redan ingår i andra tillståndsområden, t.ex. viss avancerad barn- och ungdomskirurgi (vABUK), inkluderas ej primärt i detta förslag.

Tillståndsprocessen

Det är Nämnden för nationell högspecialiserad vård (nämnden) som beslutar om vilken eller vilka regioner som beviljas tillstånd att bedriva nationell högspecialiserad vård samt beslutar om de särskilda villkoren för tillståndet. En sakkunniggrupp har fått i uppdrag av Socialstyrelsen att utreda och ge förslag på vilken hälso- och sjukvård som ska utgöra nationell högspecialiserad vård och hur många enheter sådan vård ska bedrivas på. Sakkunniggruppen föreslår i sin utredning de särskilda villkoren som bör gälla för aktuellt tillstånd, se bilaga 1. Socialstyrelsen har remitterat sakkunniggruppens utredning. De särskilda villkoren för aktuellt tillstånd kan komma att justeras av nämnden när beslut om tillstånd fattas.

Regionen ska även uppfylla de generella villkoren som framgår av 4 kap. Socialstyrelsens föreskrifter (HSLF-FS 2018:48) om nationell högspecialiserad vård, se bilaga 2.

Inför nämndens beslut kommer Socialstyrelsen att inhämta ett yttrande från en särskild beredningsgrupp.

När nämnden fattar beslut om vilken eller vilka regioner som ska få tillstånd att bedriva nationell högspecialiserad vård ska patientens bästa vara utgångspunkten vid bedömningen (se prop. 2017/18:40 s. 51 f.). Även systemkonsekvenser t.ex. påverkan på akutsjukvården, patienttransporter samt utbildning och forskning får beaktas vid en fördelning av tillståndet/tillstånden om det är för att säkerställa patientens bästa.

Hur ansökan om tillstånd görs

- Fyll i ansökningsblanketten
- Till ansökan bifogas en verksamhetsplan
- Ansökan ska ha inkommit till Socialstyrelsen **senast den 1 november 2024** på adress Socialstyrelsen, 106 30 Stockholm eller NHV-ansokan@socialstyrelsen.se. Märk ansökan med det tillstånd som ansökan gäller.

Om en region avser att ansöka om flera tillstånd ska regionen fylla i en ansökningsblankett och verksamhetsplan för varje tillstånd.

Kontakt

Vid eventuella frågor eller funderingar kring ansökningsförfarandet kontakta: NHV-ansokan@socialstyrelsen.se

Bilaga 1- Förslag till särskilda villkor – efter remiss och beredning

Kritisk personalkompetens

Samtliga specialister/professioner i det multidisciplinära teamet ska ha specifik erfarenhet/kunskap/kompetens inom det definierade området (både för barn och vuxna):

- Endokrinolog
- Psykolog/kurator
- Sjuksköterska
- Urolog/kirurg
- Gynekolog
- Koordinatorsroll

Andra kompetenser eller förutsättningar för att vården inom det definierade området ska kunna bedrivas

- Barnmorska/uroterapeut
- Klinisk genetik
- Patologi
- Radiologi
- Sexologi
- Reproduktionscentrum

Kritisk utrustning eller lokaler

- BIVA
- Avancerad, bildgivande diagnostik (t.ex. MR etc.)
- Klinisk fysiologi och patologi

Övriga villkor

- NHVe ska bidra till att forskning inom det aktuella sjukdomsområdet bedrivs.
- NHVe ska verka för strukturerad uppföljning av vårdområdet, t.ex. genom kvalitetsregister (exempelvis IDSD).
- NHVe ska verka för framtagning av vårdprogram inom det definierade området.
- NHVe ska ansvara för överrapportering till remitterande enheter och upprätta individuella vårdplaner.
- NHVe ska följa upp patientrapporterade mått.

- NHVe ska samordna barn- och vuxensjukvården för att underlätta transitionen för patienterna.
- NHVe ska ansvara för att ta fram en plan för, samt utföra viss uppföljning genom barndom, pubertet och vuxenlivet.
- NHVe ska kunna erbjuda genetisk vägledning.
- NHVe ska ha gemensamma behandlingskonferenser.
- NHVe ska ha tillgång till och gemensamt ansvara för att det finns kompetens för all genital kirurgi relaterat till DSD-tillståndet.