

# Särskilda villkor – Medfödd metabol sjukdom, inklusive nyföddhetsscreening

## Kritisk personalkompetens

Samtliga specialister/professioner i det multidisciplinära teamet ska ha specifik erfarenhet/kunskap/kompetens inom det definierade området:

För de enheter som ska ansvara för att handha larm vid nyföddhetsscreening, kliniskt bedöma och ta ställning till avancerad behandling (punkt 3–5) ska ha följande:

- Arbetsterapeut
- Barnmedicinare och internmedicinare
- Dietist
- Fysioterapeut
- Kurator
- Neurolog (barn och vuxen)
- Psykolog
- Sjuksköterska (koordinator och kontaktsjuksköterska).

För de enheter som ska ansvara för verifiering av nyföddhetsscreening samt riktad utredning (punkt 2) ska utöver ovan även ha följande:

- Specialistläkare (såsom patolog, klinisk kemist och klinisk genetiker) och andra professioner (såsom molekylärbiolog, sjukhusgenetiker, biokemist och bioinformatiker) med god kunskap om sjukdomsgruppen och de biokemiska och genetiska metoder som används.

För den enhet som ska bedriva nyföddhetsscreening (punkt 1) ska utöver ovan även ha följande:

- Specialistläkare med god kunskap om screeningprocessen samt utredning och behandling av screeningsjukdomarna.
- Andra professioner så som sjukhuskemister och biomedicinska analytiker med god kunskap om de metoder och flöden som krävs vid nyföddhetsscreening.

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

För de enheter som ska ansvara för att handha larm vid nyföddhetscreening, kliniskt bedöma och ta ställning till avancerad behandling (punkt 3–5) ska ha följande:

- Anestesi
- Dermatologi
- Dialys
- Förlossningsavdelning och specialistmödravård
- Gastroenterologi
- Hepatologi
- Kardiologi
- Kirurgi
- Klinisk genetik och genetisk vägledning
- Neonatal intensivvård/ BIVA / IVA
- Neurokirurgi
- Oftalmologi
- Ortopedi
- Radiologi (inkl. neuroradiologi)
- ÖNH.

## Kritisk utrustning eller lokaler

För de enheter som ska ansvara för att handha larm vid nyföddhetscreening, kliniskt bedöma och ta ställning till avancerad behandling (punkt 3–5) ska ha följande:

- Lagerhållning eller lättillgänglig specialnutrition samt läkemedel nödvändiga vid metabol kris.
- Adekvat utrustning och lokaler för att uppdraget ska kunna utföras, exempelvis MR med spektroskopi.

För de enheter som ska ansvara för verifiering av nyföddhetscreening samt riktad utredning (punkt 2) ska utöver ovan även ha följande:

- Avancerad laboratorieutrustning och metodik (inkl. mitokondriell diagnostik) för att diagnosticera och följa sjukdomsförlopp och behandling.

För den enhet som ska bedriva nyföddhetscreening (punkt 1) ska utöver ovan även ha följande:

- Adekvat utrustning och metoder för nyföddhetscreening.

### Övriga villkor

- NHVe ska ansvara för överrapportering till remitterande enheter och upprätta individuella vårdplaner.
- NHVe ska följa upp patientrapporterade mått.
- NHVe ska ansvara för samordning/samverkanskonferenser vid överföring från barn- till vuxensjukvård vid NHVe.
- NHVe ska vid behov medverka vid överföring från barn- till vuxensjukvård inom regional vård.
- NHVe ska verka för framtagning av vårdprogram inom det definierade området.
- NHVe ska medverka till att ta fram gemensamma start- och stoppkriterier för avancerad behandling.
- NHVe ska inrätta en gemensam jourverksamhet för att ha kapacitet för akut rådgivning till remitterande enheter 24 timmar om dygnet.
- NHVe ska verka för att erbjuda auskultationsmöjligheter.
- NHVe ska bidra till att forskning inom det aktuella sjukdomsområdet bedrivs.
- NHVe ska verka för att alla patienter med definitiv diagnos följs upp strukturerat tex i ett nationellt kvalitetsregister.
- NHVe ska verka för att etablera ett internationellt samarbete inom tillståndsområdet nyföddhetscreening.