

## Särskilda villkor - Osteogenesis imperfecta (OI)

### Kritisk personalkompetens

*Enheter som bedriver vård för vuxna:*

Specialistläkare med erfarenhet av arbete med patienter med OI. t.ex.

- Endokrinolog
- Ortoped
- Geriatriker
- Reumatolog

*Enheter som bedriver vård för barn:*

Specialistläkare med erfarenhet av arbete med patienter med OI. t.ex.

- Barnläkare med specialisering inom neurologi eller endokrinologi

*De enheter som ska bedriva vård inom ortopediska ingrepp ska utöver ovan även ha följande:*

- Barnkirurg
- Ortoped med barnerfarenhet och erfarenhet av ingrepp med teleskoprande spikar
- Barnradiolog med skelettkompetens
- Anestesiolog med erfarenhet av att söva barn
- Barnkirurg med erfarenhet av intravenös portoperation

*Enheter som bedriver genetisk diagnostik:*

- Kliniska genetiker
- Genetisk vägledare

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

- Arbetsterapeut
- Fysioterapeut
- Ortopedteknisk ingenjör

- Koordinator
- Administratör för uppföljning och rapportering
- Sjuksköterska
- Barnsköterska/undersköterska

### Kritisk utrustning eller lokaler

- Bentäthetsmätare (för barnenhet med apparat som kan användas även vid patientvikt <10 kg) med åldersmatchade referensvärden (finns f.n. från 3 års ålder). Som sköts av certifierad personal

#### *Enheter som utför ortopediska ingrepp:*

- O-arm vid ryggkirurgi
- Utrustning för att elektroniskt kunna ta emot och bedöma röntgenbilder från alla Sveriges regioner

Andra områden (framförallt medicinska) som är en förutsättning för att den utredda vården ska kunna bedrivas

- Tillgång till ortopedteknik med vana att hantera patienter med 01.
- Specialistnivåvård med möjlighet att bedöma och genomföra käckkirurgiska interventioner
- Anestesiavdelning
- Lungläkare
- Kardiolog
- Koagulationskonsult
- Neuro kirurgkonsult
- Intensivvårdsavdelning (för barn BIV A)

### Kritiska diagnostiska metoder

- Möjlighet att genomföra nattliga andningsregistreringar samt tolka dessa
- Möjlighet att kliniskt diagnosticera patienter med påverkad andning (nedsatt bröstkorgrörlighet, påverkad lungfunktion, symptom på nattlig andningsförsämring)

#### *Enheter som utför genetisk diagnostik:*

- Tolka helgenom/helexomanalyser

Behandling som behöver finnas men som inte är definierat som NHV (t.ex. medicinsk, kirurgisk, interventionen radiologi)

- Kompetens för bedömning av basilär impression och möjlighet att bedöma om patienten behöver behandling och i så fall var denna ska utföras
- Kunskap om benförlängning och möjlighet att bedöma om patienten behöver behandling och i så fall var denna ska utföras

Rehabilitering (särskilt anpassad till behovet)

- Möjlighet till postoperativ kortvarig rehabilitering efter komplicerade ortopediska operationer vid komplexa fall

Övriga villkor

- NHVe ska verka för framtagning av vårdprogram inom det definierade området.
- NHVe ska verka för strukturerad uppföljning av vårdområdet.
- NHVe ska bidra till att forskning inom det aktuella sjukdomsområdet bedrivs.
- NHV e ska verka för att etablera ett internationellt samarbete inom tillståndsområdet.
- NHV e ska ansvara för överrapportering till remitterande enheter och upprätta individuella vårdplaner.
- NHV e ska följa upp patientrapporterade mått.