

# Koagulationssjukdomar

Sakkunniggruppens förslag på nationell  
högspecialiserad vård

## Förord

I detta underlag genomlyser sakkunniggruppen för Koagulationssjukdomar vårdområdet och lämnar sitt förslag till nationell högspecialiserad vård (NHV). Sakkunniggruppens huvuduppdrag är att beskriva den eller de delar i vårdkedjan som är aktuell för nationell högspecialiserad vård samt rekommendera hur många enheter denna vård bör bedrivas på. Sakkunniga ska ha ett nationellt perspektiv med patientens bästa som främsta målsättning. Patientföreträdaren bidrar med patient- och närståendeperspektivet i sakkunniggruppens arbete och står bakom förslaget. I enlighet med barnkonventionen ska sakkunniggruppen tydliggöra vilken påverkan förslaget har på barn när så är relevant.

Sakkunniggruppens förslag remitteras öppet för synpunkter från alla intresserade. Justeringar i förslaget kan göras efter beaktande av remissynpunkterna. Genom att få in synpunkter möjliggörs en bredare konsekvensanalys och en mer förankrad definition av vad som ska utgöra nationell högspecialiserad vård kan gå vidare i processen.

Inför Socialstyrelsens beslut om vad som ska utgöra nationell högspecialiserad vård och på hur många enheter vården ska bedrivas, kommer även en beredningsgrupp att lämna ett yttrande utifrån underlaget, inkomna synpunkter och konsekvensanalysen.

Socialstyrelsen leder arbetet med att koncentrera mer av den högspecialiserade vården på nationell nivå och ansvarar för arbetsprocessen för detta arbete. Socialstyrelsen vill tacka alla som har deltagit i arbetet med att ta fram detta underlag.

Thomas Lindén  
Avdelningschef

## Förkortningar och ordlista

ATMP	Advanced Therapy Medicinal Products
EMA	European Medicines Agency/Europeiska läkemedelsmyndigheten
HCCC	Hemophilia Comprehensive Care Center
HJHS	Hemophilia Joint Health Score
NHV	Nationell Högspecialiserad Vård
NHVe	Nationell Högspecialiserad Vårdenhet

## Sammanvägd bedömning

Sakkunniggruppen föreslår efter genomlysning av vårdområdet Koagulationsjukdomar att det som framgår under rubriken nedan ska utgöra nationell högspecialiserad vård och bedrivs vid tre enheter.

Detta bedöms vara vård som är komplex, sällan förekommande samt kräver en viss volym och multidisciplinär kompetens. Vården är multidisciplinär och berör många specialiteter och yrkesgrupper, bland annat läkare med specialistkompetens inom koagulations- och blödningsrubbningar, barn- och ungdomsmedicin, hematologi, internmedicin och klinisk kemi, samt sjuksköterskor, fysioterapeuter, psykologer och kuratorer.

I dag finns tre nationella koagulationsmottagningar i Sverige. Det finns ett etablerat samarbete mellan dessa enheter och remittenterna från olika delar av Sverige. Dessa tre mottagningar har dock inget formellt nationellt uppdrag. Färre enheter skulle slå sönder välfungerande vårdkedjor och leda till för hög belastning på kvarvarande enheter. Fler enheter skulle vara svåra att bemanna med rätt kompetens och riskera att fördyra vården.

Sakkunniggruppen finner att en formalisering av de befintliga nationella koagulationsmottagningarna till nationella enheter för högspecialiserad vård ökar förutsättningarna för att säkra kvaliteten, patientsäkerheten och kunskapsutvecklingen samtidigt som ett effektivt användande av hälso- och sjukvårdens resurser kan uppnås.

Konsekvenserna av att koncentrera denna vård är övervägande positiva. Sakkunniggruppen bedömer att akutsjukvården inom detta område inte kommer att påverkas nämnvärt jämfört med idag.

Sakkunniggruppen bedömer att omkringliggande områden inte kommer att påverkas i någon större utsträckning. Det kommer troligen bli en ökad belastning på vissa specifika kirurgiska områden, exempelvis neurokirurgi, allmänkirurgi och ortopedisk kirurgi. Dock bedömer sakkunniggruppen att uppdelat på tre enheter kommer effekten på närliggande områden att vara begränsad.

## Definition

Nedan följer sakkunniggruppens förslag till definition av nationell högspecialiserad vård och på hur många enheter den ska bedrivas.

Följande ska utgöra nationell högspecialiserad vård vid medfödd blödningssjukdom:

1. Verifiering av diagnos samt riktad utredning vid misstanke om medfödd blödningssjukdom, med exempelvis genetiska och biokemiska laboratorieanalyser.
2. Genetisk vägledning till patienter och potentiella anlagsbärare inkl. genetisk utredning och prenatal diagnostik.
3. Klinisk bedömning av patienter med säkerställd hemofili A eller B eller svårare former av von Willebrands sjukdom.
4. Utredning inför och ställningstagande till insättning och utsättning av viss avancerad behandling.
5. Utredning och ställningstagande inför kirurgi. Beslut om var akut- och lågriskkirurgi ska utföras ska ske i samråd mellan nationell högspecialiserad vårdenhet och patientens ordinarie vårdgivare.
6. Elektiv högriskkirurgi.

Följande ska utgöra nationell högspecialiserad vård vid förvärvad hemofili och von Willebrands sjukdom

1. Beslut avseende utredning, behandling och uppföljning ska tas i samråd mellan nationell högspecialiserad vårdenhet och patientens ordinarie vårdgivare.

Följande ska utgöra nationell högspecialiserad vård vid avancerad venös trombosjukdom hos barn, exempelvis men inte uteslutande sinustrombos, allvarlig trombofili eller oprovocerad tromboembolism

1. Beslut avseende utredning, behandling och uppföljning ska tas i samråd mellan nationell högspecialiserad vårdenhet och patientens ordinarie vårdgivare.

### Förtydliganden till definitionen

- Med medfödda blödningssjukdomar avses exempelvis men inte uteslutande: hemofili A och B och von Willebrands sjukdom, andra koagulationsfaktorbrister som ger ökad blödningsrisk samt allvarliga trombocyt-funktionsrubbningar.
- Med svårare former av von Willebrands sjukdom avses här typ III, typ II och typ I med svårare blödningsfenotyp och/eller där behandling med koagulationsfaktorkoncentrat kan bli aktuellt.

- Med allvarlig trombofili avses medfödd Antitrombinbrist, Protein C brist, Protein S brist eller bärarskap av dubbla trombofilianlag (homozygoti eller compound heterozygoti för Faktor V Leiden och/eller Protrombingenmutation).
- Klinisk bedömning av patienten kan göras via fysiskt besök, telefon eller digitalt besök.
- Med avancerad behandling avses exempelvis faktorkoncentrat, annan specifik läkemedelsbehandling (icke-faktorbaserad profylaktisk behandling) och ATMP (cellterapi och genterapi etc.).
- Med högriskkirurgi avses kirurgiska ingrepp och interventioner där eventuell blödning:
  - a) förväntas ge lokala allvarliga besvär, såsom luftvägsproblem vid kirurgi i huvud/halsområdet, kompartmentsyndrom i ben, buk eller öga eller neurologiska komplikationer vid blödning i skalle eller spinalkanal.
  - b) sker i håliga organ där mottryck inte erhålles och därför fortsätter av den orsaken, till exempel i buk, thorax, bäcken, lårben.
  - c) sker från välvaskulariserade organ, till exempel esofagus, mjälte, lever, större kärl.

### Avgränsningar till definitionen

- Basal blödningsutredning eller utredning av milda blödningsymtom behöver inte genomföras vid en nationell högspecialiserad vårdenhet.
- Mild von Willebrands sjukdom utan uttalade blödningsbesvär behöver inte rutinmässigt handläggas vid en nationell högspecialiserad vårdenhet. En sådan enhet är en resurs för dessa patienter och kan användas för att säkerställa diagnos och upprätta behandlingsplaner samt för kunskapsspridning.
- Trombocytopeni

### Antal enheter

3 enheter

## Följande föreslås för regional nivåstrukturering:

Varje samverkansregion behöver förstärkt kompetens kring folksjukdomar inom trombosområdet, även på cancersidan. Sakkunniggruppen rekommenderar därför upprättande av regionala mottagningar som kan svara på dessa frågor. Volymen av frågor gällande trombosproblematik är för stor för att de nationella högspecialiserade vårdenheterna ska ha kapacitet att besvara dessa.

# Vårdområde

## Nuläge

### Vårdområde

#### *Medfödd blödningsjukdom*

Medfödda blödningsjukdomar är en grupp sjukdomar som orsakas av en medfödd brist på eller total avsaknad av en koagulationsfaktor, ett protein som får blodet att levra sig. Hemofili A (brist på faktor VIII) och B (brist på faktor IX) är könskromosombundet nedärvda och förekommer främst hos pojkar. Sjukdomen indelas i mild (lindrig), medelsvår (moderat) och svår form. von Willebrands sjukdom förekommer hos både män och kvinnor och vanligtvis i mild form, men det finns ett mindre antal personer som har svår blödningsbenägenhet med mer uttalad tendens till blödningar. Det förekommer även andra former av blödningsjukdomar med brist på andra koagulationsfaktorer eller nedsatt funktion hos blodplättarna (trombocytfunktionsdefekt).

Karaktäristiskt för medfödd blödarsjuka är en benägenhet till långvariga blödningar. De kan uppträda till synes spontant eller efter minimal skada. Blödningarna inträffar oftast i leder och muskler men kan också förekomma i hud, slemhinnor och inre organ. Blödarsjuka i obehandlad form leder till allvarliga skador i form av deformerade leder med grav inskränkning av rörligheten, kroniska smärtor, muskelförtvining och negativ påverkan på hälsorelaterad livskvalitet. Ledblödningarna kan förhindras genom regelbunden behandling med den saknade koagulationsfaktorn (faktorkoncentrat) eller med icke-faktorbaserade läkemedel t.ex. emicizumab. Blödningar behandlas med faktorkoncentrat.

Svårighetsgraden av hemofili varierar från att enstaka leder är skadade och rörligheten är relativt bibehållen till att man använder rullstol för förflyttning. Livshotande blödningar kan uppstå efter yttre skada mot huvudet eller inre organ. Blödningar, framför allt i hjärnan, var tidigare den vanligaste dödsorsaken hos personer med blödarsjuka, även hos dem med lindriga former. Mild hemofili A och B medför vanligtvis inte spontana led- eller muskelblödningar och leder därför sällan till bestående rörelseinskränkningar. Sjukdomen upptäcks ibland först i vuxen ålder, på grund av att man får stora blödningar i samband med operationer, tandutdragning eller olycksfall. Faktornivån hos kvinnor med genvarianten (anlagsbärare) kan motsvara den som ses vid mild hemofili och ge liknande blödningsymtom.

Vid svår och medelsvår von Willebrands sjukdom kan samma typ av blödningar som vid hemofili A och B uppstå men främst blödningar i slemhinnor. Det förekommer att blödningar uppstår från näsan, tandköttet, mag- och tarmkanalen samt från njurarna. Kvinnor med sjukdomen har ofta långa och rikliga menstruationer, vilket kan leda till blodbrist (järnbrist). I samband



med en förlossning kan det uppstå blödningar som kräver behandling, liksom vid missfall. Särskild förlossningsplanering behöver göras för kvinnor med olika typer av blödarsjuka. Vid de olika formerna av blödarsjuka medför också mindre kirurgiska ingrepp en risk för blödning. Operationer och tandutdragning bör därför planeras i samråd med behandlande koagulationsläkare.

Diagnosen ställs med hjälp av blodprov som skickas till koagulationslaboratorium. I familjer med känd blödarsjuka tas vanligen prover på nyfödda pojkar. Hos hälften av dem som hittills fått diagnosen var sjukdomen dock inte tidigare känd i familjen. För von Willebrands sjukdom finns inte något enstaka test med vilket diagnosen kan ställas. Mängden och funktionen av von Willebrandfaktor och faktor VIII samt eventuellt andra blodanalyser ligger till grund för diagnostiseringen. Det första blodprovet tas ofta på hemortssjukhuset och sänds till koagulationslaboratoriet för analys. Om provet visar på blödarsjuka gör en nationell koagulationsmottagning (högspecialiserad koagulationsmottagning med multidisciplinärt team) bekräftande undersökningar och förmedlar information. Beroende av diagnosfynd kan patienten bli aktuell för minst en första bedömning och oftast fortsatt uppföljning vid en nationell koagulationsmottagning. Vid hemofili A och B och vid vissa typer av von Willebrands sjukdom kompletteras diagnosen med DNA-analys.

I samband med att diagnos av blödningssjukdom ställs är det viktigt att erbjuda genetisk vägledning. Det innebär information om sjukdomen och hur den ärvs, samt en bedömning av sannolikheten för olika familjemedlemmar att få barn med samma sjukdom. Beroende på ärftlighetsgången kommer familjemedlemmar också att erbjudas provtagning för att bekräfta eller utesluta sjukdomen. Om den genetiska avvikelserna är kända i familjen och upprepningsrisken bedöms vara förhöjd kan anlagsbärrar- och fosterdiagnostik erbjudas, liksom i vissa fall preimplantatorisk genetisk diagnostik/testning (PGD/PGT). Det är viktigt att den genetiska vägledningen ges av specialister inom området tillsammans med koagulationsspecialister från en nationell koagulationsmottagning då en samlad kompetens behövs för ändamålet.

Svåra former av blödarsjuka behandlas förebyggande med faktorkoncentrat som innehåller den saknade koagulationsfaktorn och som ges som intravenös injektion. Behandlingen kan ges i hemmet, på ett sjukhus eller en öppenvårdsmottagning nära hemorten. En komplikation till behandling med faktorkoncentrat är dock att antikroppar mot faktor VIII eller faktor IX kan utvecklas.

Nyligen introducerades en icke-faktorbaserad profylaktisk behandling för patienter med svår hemofili A. Ett antal övriga icke-faktorbaserade behandlingar prövas för närvarande och kan påverka den förebyggande behandlingen av patienter med hemofili A och B.

Genterapi för behandling av hemofili A och B har nu fått europeiskt godkännande av den Europeiska läkemedelsmyndigheten (EMA). Flera kliniska prövningar har genomförts där resultaten visat ökade faktornivåer hos majoriteten av behandlade patienter. Det finns dock relativt stora interindividuella

skillnader i behandlingssvar vilket försvårar förutsägbarheten av behandlingsresultat för den enskilde individen. Övergående stegring av leverenzymmer har också noterats hos en del behandlade patienter där immunsupprimerande läkemedel i form av i första hand steroider blir aktuellt.

Genterapibehandlingens långtidseffekt och hållbarhet är inte helt klarlagd.

För barn med svår blödarsjuka startas förebyggande behandling redan vid ett års ålder, helst innan barnet har fått sin första ledblödning. Även vid moderat blödarsjuka ges ofta förebyggande behandling, men startas senare, oftast från 2–3 års ålder. Samtliga faktorkoncentrat ges genom intravenös injektion. Föräldrarna får lära sig att ge den intravenösa behandlingen (s.k. stickträning) på nationell barnkoagulationsmottagning eller på barnmottagning på hemorten, som i så fall får handledning via den nationella barnkoagulationsmottagningen. Processen för föräldrarna att lära sig att självständigt sköta behandlingen i hemmet tar oftast 6–12 månader. De barn som inte kan behandlas med faktorkoncentrat på grund av att det är svårt att finna vänner eller rädsla kan få medicinen via en subkutan venport. Barnen lär sig oftast injektionstekniken vid 10–13 års ålder med målsättning att kunna sköta sin behandling mer självständigt. Sedan den icke-faktorbaserad behandlingen emicizumab godkänts vid svår hemofili A finns nu ett subkutant behandlingsalternativ som föräldrar som ej genomgått stickträning kan sköta i hemmet efter 2–5 injektioner, ofta redan från 6 månaders ålder. Emicizumab används även till äldre barn med hemofili A om det av olika skäl är svårt att få den intravenösa behandlingen att fungera. Profylaktisk behandling innebär att barn med sjukdomen idag i stort sett kan leva som de flesta andra barn och delta i vanliga aktiviteter i förskolan och skolan. Den förebyggande behandlingen fortsätter i vuxen ålder och anpassas efter livsstilen och riskerna för blödning.

De som under uppväxtåren har haft många ledblödningar, inte har fått modern behandling och där den förebyggande behandlingen har startat sent, har förändringar av varierande svårighetsgrad i flera stora leder. Detta gäller i många fall barn och vuxna som har invandrat till Sverige från områden utan tillräcklig tillgång till faktorkoncentrat.

Fysioterapeuten (sjukgymnasten) är en viktig del i teamet kring patienten. Förebyggande fysisk träning är viktigt för att stärka muskulaturen och minska risken för återkommande blödningar. Vid smärtsamma leddskador används smärtstillande och/eller inflammationsdämpande läkemedel. Vid kronisk smärta (längre än tre-sex månader) behövs kontakt med ett smärteam.

Vid manifesta leddskador behövs även återkommande kontroller av en ortoped, och vid svåra leddsmärtor, rörelseinskränkning eller felställning krävs kirurgisk behandling. Inför en operation görs en behandlingsplan i samråd med en ortopedisk kirurg som har erfarenhet av blödarsjuka och en hemofilispecialist. Under operationerna behövs extra faktorkoncentrat, beräknat individuellt utifrån hur kroppen omsätter läkemedel och ingreppets art. Fysioterapi är ofta en viktig del i rehabiliteringen efter operationer.

De mindre välkända formerna av ärftliga blödningsrubbningar med specifik faktorbrist inkluderar faktor II, V, V+VIII, VII, X, XI, XIII samt

fibrinogenbrist. Dessa former är nästan alla autosomalt recessivt nedärvda och förekommer i en frekvens från ca 1 fall per 0,5 miljoner invånare till 1 fall per 1–2 miljoner invånare. FXI- och FVII-brist är de vanligaste formerna. Eventuell ärftlighet och strukturerad kartläggning av patienternas blödnings-symtom är viktig. Lindriga symtom kan ofta behandlas med tranexamsyra, som motverkar fibrinolysen, medan man vid de svårare formerna kan behöva ersätta den faktor som saknas. Detta görs i så fall med plasma och/eller speci-fika faktorkoncentrat.

Ärftliga svåra rubbningar av trombocytfunktionen är ovanliga men viktiga att känna till och utgörs av i första hand s.k. storage pool deficiencies (SPD), Glanzmanns trombasteni och Bernard-Souliers syndrom. Diagnostiken sker i första hand via aggregationstester samt flödescytometri, men genetisk dia-gnostik används alltmer för verifiering av diagnos och genetisk vägledning. Blödnings-symtomen kan vara mycket allvarliga och svårbehandlade.

### *Förvärvad blödningsjukdom*

Förvärvade blödningsrubbningar kan uppkomma av många olika anled-ningar. De förvärvade rubbningar som sakkunnighetsgruppen anser bör ingå i vårdområdet för nationell högspecialiserad vård är de mer ovanliga formerna orsakade av en specifik hämning och/eller nedreglering av en enskild koagula-tionsfaktor, inklusive von Willebrands faktor.

I princip kan alla koagulationsfaktorer påverkas, men företrädesvis är det koagulationsfaktor VIII som drabbas via en autoimmun antikroppsprodukt-ion, så kallad förvärvad hemofili A. Incidensen av detta tillstånd är ca 1,5 per 1 000 000 invånare och år. Företrädesvis drabbas äldre individer, men en mindre incidenstopp ses även hos kvinnor i samband med graviditet. Den kli-niska bilden är ofta typisk med utbredda subkutana blödningar hos en person utan känd ärftlighet på blödningsjukdom och utan tidigare onormala blöd-ningsbesvär. Laboratoriemässigt är APTT förlängd, men PK(INR) och trom-bocyter normala. Diagnosen konfirmeras på koagulationslaboratoriet via låg faktoraktivitet i plasma samt påvisande av specifika antikroppar mot den en-skilda faktorn. Behandlingen av detta tillstånd, som är allvarligt och associe-rat med förhållandevis hög mortalitet, består bl.a. av immunsuppression för att minska antikroppsproduktionen samt olika typer av faktorkoncentrat för att stoppa pågående blödningar.

Förvärvad von Willebrands sjukdom kan också uppträda och ses då oftast i samband med någon kardiovaskulär sjukdom eller hematologisk malignitet. Genesen kan vara mekanisk och/eller immunologisk. I första hand känne-tecknas tillståndet av slemhinneblödningar och handläggningen ska i första hand inrikta sig mot grundsjukdomen. Även här kan dock t.ex. hemostatisk behandling med faktorkoncentrat bli aktuellt för att stilla blödningar.

### *Avancerad venös trombosjukdom hos barn*

Venös tromboembolism förekommer hos cirka 5/100 000 barn, se avsnittet *Vårdolymer* nedan, jämfört med 100–150/100 000 hos vuxna. Siffrorna för antal barn som insjuknar i lungemboli är väldigt osäkra och varierar i olika åldersgrupper (0,5–8,6 av 100 000 barn anges). Av de barn som insjuknar i

lungemboli avlider cirka 2 procent till följd av sjukdomen. Cirka 95 procent av barnen med venös tromboembolism har en eller flera bakomliggande riskfaktorer för blodpropp. Den vanligaste riskfaktorn för trombos hos barn är central infart men flera andra riskfaktorer finns såsom hjärtsjukdom, infektion, malignitet, nefrotiskt syndrom, kirurgi, kärlmissbildningar och ärftlig risk för trombosjukdom. I samband med sjukhusvård är incidensen för venös tromboembolism 580/100 000 hos barn. Recidiv av sjukdomen förekommer även hos barn, och de kan utveckla posttrombotiskt syndrom med kvarstående komplikationer med smärta och svullnad mm i det drabbade området. Central sinovenös trombos drabbar cirka 0,4–0,7/100 000 barn. Cirka 4–10 procent avlider och 25–50 procent kommer att ha sekvele efter genomgången sinustrombos.

Tromboembolisk sjukdom behandlas med antikoagulantia i syfte att optimera kroppens förutsättningar att lösa upp blodproppen, förhindra återfall och minska risken för komplikationer. Vid livshotande tillstånd kan även upplösning av blodproppen med trombolytisk behandling bli aktuell. Lokal trombolys, trombektomi och trombosaspiration har börjat användas alltmer till vuxna med allvarlig tromboembolism, men används ännu väldigt sällan till barn. De flesta vuxna med tromboembolism behandlas med direktverkande orala antikoagulantia (DOAK). För barn har ännu bara två av dessa preparat blivit godkända, och det först under de senaste två åren, varför erfarenheten av dessa behandlingar för barn ännu är begränsad. Doseringsstrategier skiljer sig åt mellan barn och vuxna för dessa läkemedel.

### *Sammanfattning*

Den vård som utifrån sakkunniggruppens genomlysning föreslås att koncentreras nationellt beskrivs ovan under rubriken *Definition*. Dessa åtgärder är komplexa eftersom det krävs ett multidisciplinärt team runt patienten och dess familj för bl.a. diagnostik, genetisk vägledning och framtagande av vård/behandlingsplan. Förlossning, kirurgiska åtgärder och annan medicinsk behandling bör planeras och eventuellt utföras vid ett specialistcenter för blödersjuka, ett s.k. koagulationscenter. För att möjliggöra en god vård för patientgruppen krävs insatser från exempelvis läkare med specialistkompetens inom koagulations- och blödningsrubbningar, barn- och ungdomsmedicin, hematologi, internmedicin, radiologi/intervention och klinisk kemi, samt sjuksköterskor, fysioterapeuter, psykologer och kuratorer, vilket gör vården multidisciplinär.

### Vårdvolymer

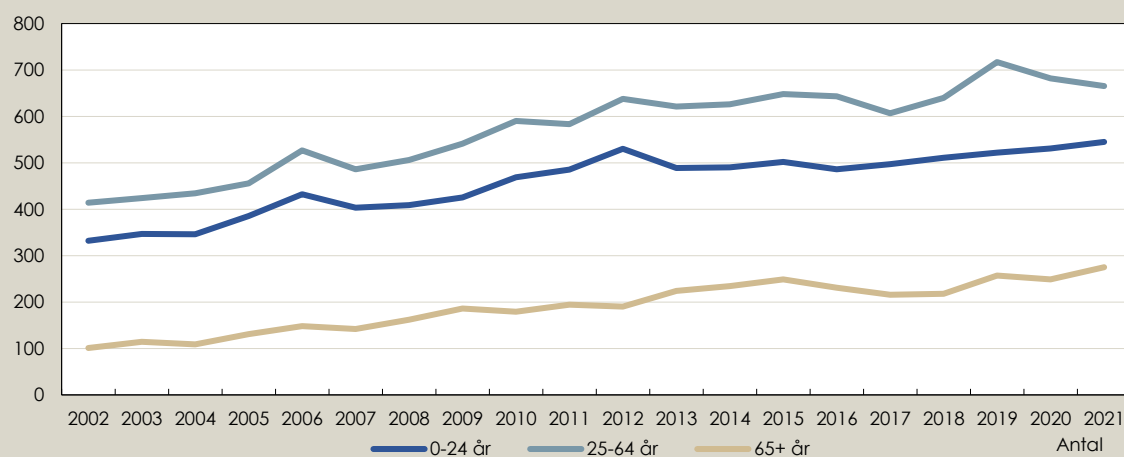
För att beskriva vårdvolymer har vi använt oss av unika patientbesök inom slutenvård eller specialiserad öppenvård enligt Patientregistret, i kombination med information från Läkemedelsregistret samt Registret över totalbefolkningen.

Antalet unika patientbesök med diagnoskod för hemofili A (D669), hemofili B (D679) eller von Willebrands sjukdom (D680) sammantaget har successivt ökat mellan 2002 och 2021, från 321 kvinnor/526 män till 578

kvinnor/907 män. Den mest tydliga procentuella ökningen är bland patienter över 65 år, som nära tredubblas från 39 kvinnor/62 män 2002 till 118 kvinnor/157 män 2021 (Figur 1). Detta visar att patienter med medfödd blöddarsjukdom idag har en nära normal förväntad livslängd, som en följd av bland annat säkrare behandlingar och bättre skydd mot blödningar, och därmed blir allt äldre. Samtidigt innebär det en ny utmaning för sjukvården, då äldre blöddarsjuka också drabbas av vanliga åldersrelaterade sjukdomar som till exempel hjärtinfarkt och stroke, där särskild hänsyn behöver tas till deras ökade blödningsrisk vid behov av trombocythämmande eller antikoagulerande behandling.

**Figur 1. Hemofili eller von Willebrands sjukdom**

Antal unika personer med diagnos hemofili eller von Willebrands sjukdom vid besök i slutenvård eller specialiserad öppenvård under perioden 2002 - 2021 uppdelat på tre ålderskategorier.



Källa: Patientregistret, Socialstyrelsen

Tromboser hos barn har definierats som förekomst av diagnoskod för lungemboli (I26), djup ventrombos (I80.1–3), portavenstrombos (I81), sinustrombos (I67.6) eller annan venös emboli och trombos (I82), med efterföljande läkemedelsuttag från apotek inom 3 månader avseende anti-koagulantia, ATC kod B01AA, B01AB, B01AE, B01AF eller B01AX, hos barn upp till 18 år gamla. För varje barn räknas bara den första trombosen, som redovisas det år den inträffade, och antalet tromboser delas med antalet barn i Sverige för respektive år. Över tid är trombosincidensen hos barn ganska stabil, och är i genomsnitt cirka 5 per 100 000 barn och år, med högre risk för trombos hos flickor än hos pojkar (Tabell 1).

**Tabell 1. Antal och andel unika personer med trombosdiagnos med efterföljande anti-koagulantia-behandling i Sverige uppdelat på årtal och kön.**

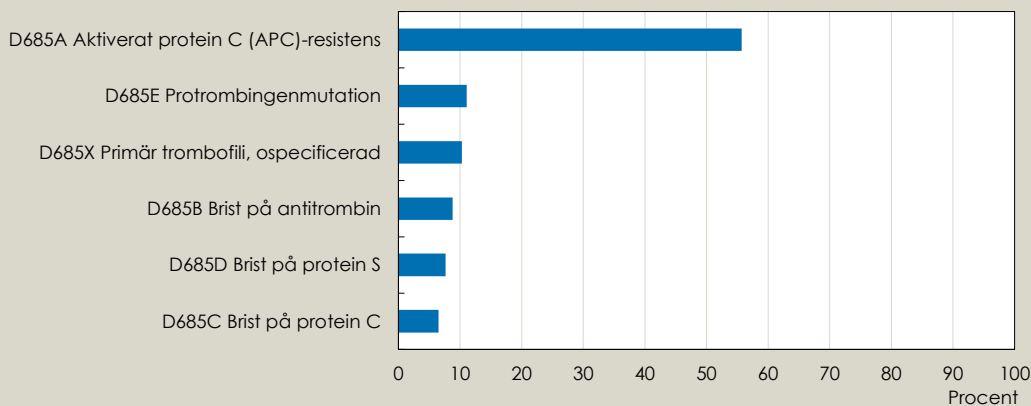
		Riket	
År	Kön	Antal	Antal per 100 000
2006–2007	Flickor	104	5,2
	Pojkar	74	3,5
2008–2009	Flickor	124	6,2
	Pojkar	66	3,1
2010–2011	Flickor	90	4,5
	Pojkar	63	3,0
2012–2013	Flickor	104	5,2
	Pojkar	83	3,9
2014–2015	Flickor	96	4,7
	Pojkar	84	3,9
2016–2017	Flickor	118	5,6
	Pojkar	82	3,6
2018–2019	Flickor	140	6,4
	Pojkar	121	5,2
2020–2021	Flickor	132	5,9
	Pojkar	129	5,4
<b>Totalt</b>	Flickor	908	5,5
	Pojkar	702	4,0

Återfall i trombos, definierat som ny trombosdiagnos utan uttag av anti-koagulantia inom 6 månader innan, är mycket ovanligt innan 18 års ålder. Mellan 2006–2021 drabbades totalt 71 flickor och 91 pojkar av detta, det vill säga i genomsnitt knappt 11 barn per år.

Hos barn görs nästan alltid trombofiliutredning när de har drabbats av venös tromboemboli. Dock är primär trombofilidiagnos ovanligt i patientregistret och det är oklart i vilken utsträckning denna diagnoskod sätts, även om trombofili påvisas vid utredning av venös tromboembolism. Totalt 211 barn har fått en sådan diagnos mellan 2006–2021, i genomsnitt ca 14 barn per år. Av dessa är APC-resistens klart vanligast (55,7%) motsvarande ca 8 barn, medan mer allvarliga trombofilidiagnoser är ovanliga, antitrombinbrist 8,8%, protein S brist 7,6% samt protein C brist 6,5%, motsvarande ca 1 barn vardera per år (Figur 2).

**Figur 2. Primär trombofilidiagnos, rangordning**

Rangordning av primär trombofilidiagnos hos 211 barn 0-18 år, år 2006-2021.



Källa: Patientregistret, Socialstyrelsen.

Förvärvad trombofili är mycket ovanligt. Totalt har endast 58 barn fått sådan diagnos mellan 2006–2021, knappt fyra barn per år. Vanligaste diagnosen är antifosfolipidantikroppssyndrom (44,7%), följt av lupus antikoagulans (21,2%).

## Organisation

Det finns tre nationella koagulationsmottagningar för personer med blödar-sjuka i Sverige (Stockholm, Göteborg och Malmö). Dessa tre mottagningar har dock inget formellt nationellt uppdrag. Vid dessa mottagningar bedrivs vård för både barn och vuxna i nära samarbete. Den pediatrika delen av mottagningarna benämns barnkoagulationsmottagning. De nationella koagulationsmottagningarna har beredskapsjour för vuxna och barn tillgänglig per telefon dygnet runt.

Idag remitteras patienter från samtliga regioner till någon av de tre befintliga nationella koagulationsmottagningarna för diagnostik, insättande av behandling och/eller utfärdande av behandlingsriktlinjer samt uppföljning vid misstänkt eller känd blödningsjukdom. Idag fungerar denna struktur generellt bra, särskilt vid hemofili och von Willebrands sjukdom, och de nationella koagulationsmottagningarna och koagulationsjourerna är välkända för regionerna. Fördröjning av diagnos eller att hemklinik avstår att remittera till nationell koagulationsmottagning kan dock ske vid ovanliga blödningsrubbingar, inkl. svår trombocytfunktionsdefekt.

Det finns rutiner kring framtagande av individualiserade behandlingsriktlinjer för hemostatisk behandling i samband med kirurgi, inkl. remittering till kirurgisk enhet i anslutning till nationell koagulationsmottagning (särskilt inför högspecialiserad kirurgi). Det förekommer dock att kirurgisk klinik på hemorten och/eller på universitetssjukhus inte remitterar patient med blödar-sjuka till sådan enhet för att genomgå ingrepp, eller följer behandlingsplan från nationell koagulationsmottagning för hemostatisk behandling i samband med ingrepp. Detta riskerar leda till allvarliga, inkl. livshotande,

komplikationer eftersom kirurgi vid blödarsjuka förutsätter koagulationsläkemedel, access till koagulationsanalyser för att monitorera behandling, tillgång till hemofiliteam och kirurger med vana av blödarsjuka, etc.

Förlossningsriktlinjer för kvinnor med anlag för blödarsjuka eller kvinnor med någon form av blödarsjuka utfärdas vid de nationella koagulationsmottagningarna och med stöd av dessa kan förlossningar i de flesta fall ske utanför sjukhus med hemofilicenter. Det förekommer dock att kvinnor med känd blödarsjuka i släkten inte hör av sig till en nationell koagulationsmottagning under graviditeten eller att mödravården inte känner till att särskilda förlossningsriktlinjer behövs. Detta kan leda till blödningskomplikationer för både mor och barn som kunnat förebyggas.

Vården medför höga kostnader i och med att de avancerade behandlingarna, inkl. faktorkoncentrat, är dyra. Vid otillräcklig hemostatisk behandling kan komplikationer i form av t.ex. ledsador leda till behov av ortopedisk ledkirurgi, förlorad arbetsinkomst och höga omvårdnadskostnader.

Vården av barn med venös tromboembolism skiljer sig åt mellan olika vårdenheter och regioner. Barnkoagulationskonsulterna och vuxenkoagulationsjourerna vid de tre nationella koagulationsmottagningarna i Stockholm, Göteborg och Malmö blir ofta konsulterade om utredning, behandling och uppföljning, särskilt vid påvisad allvarlig trombofili. Tonåringar med venös trombos och tydligt utlösande faktor tas dock om hand på olika vårdnivåer, inkl. vårdcentral, närakut, internmedicin och barnklinik. Det är i dag oklart om alla barn och ungdomar får adekvat utredning och uppföljning efter djup ventrombos. För de barn som behöver warfarin saknas på många sjukhus kompetens rörande denna behandling på barnklinik och vuxenkardiologer, vuxenhematologer, internmedicinare eller distriktsläkare kan därför vara primärt ansvariga för warfarindoseringar, vilket riskerar att barnaspekter inte beaktas. Det finns lokala PM för tromboembolism hos barn och ungdomar på alla tre nationella barnkoagulationsmottagningar och ett nationellt PM framtaget av Svensk Barnkoagulationsförening beräknas publiceras inom kort.

## Internationell utblick

Hemofilivårdens organisation, vilken även inbegriper von Willebrands sjukdom och övriga blödningsrubbnings, skiljer sig åt i världen. I de nordiska länderna samt i vissa andra länder finns endast några enstaka nationella center. I Norge finns ett center för hemofili och andra svårare former av ärftlig blödningsrubbnings. I andra länder finns många vårdenheter som har ansvar för samt handlägger hemofilisjuka patienter.

I ett försök att säkerställa en hög kvalitet i vården har den europeiska samarbetsorganisation European Association for Haemophilia and Allied Disorders (EAHAD) utarbetat ett certifieringssystem med kriterier för att man ska få kalla sig Hemophilia Comprehensive Care Center (HCCC) eller Hemophilia Treatment Center (HTC). Det behövs ett visst antal patienter med den svårare formen av sjukdomen för att man ska få tillräckligt bred verksamhet med kompetens att kunna hantera olika aspekter av sjukdomen på ett optimalt och patientsäkert sätt. Därtill poängteras vikten av ett nära samarbete med ett



specialiserat koagulationslaboratorium eftersom modern hemofilibehandling ställer höga krav på korrekt diagnostik och monitorering. Hur den optimala strukturen av hemofilivården ser ut i respektive land har under de senaste åren ytterligare aktualiserats i och med kliniska studier och introduktionen av ATMP – i fallet hemofili i första hand genterapi som nyligen accepterats av EMA som ett medicinskt behandlingsalternativ vid svår hemofili A samt hemofili B. I detta fall har en s.k. hub-and-spoke model diskuterats där endast vissa center i ett land har den kompetens och de förutsättningar som krävs för att ge viss avancerad behandling (hub), men där uppföljningen sedan kan ske vid och/eller i samarbete med annat hemofilicenter (spoke).

Kombinerade barntrombos- och hemostasenheter har rekommenderats internationellt för att säkerställa utbildning inom barnkoagulation. Det finns dock inga vedertagna internationella rekommendationer för hur vården av barn med venös trombos bör organiseras. Även internationellt sker vård av barn med avancerad venös trombos vid specialiserade pediatrika trombos- och hemostasenheter eller vid barnmedicinska, barnhematologiska eller barnonkologiska kliniker. För att öka kompetensen och förbättra behandlingen vid trombos hos barn bildades International Pediatric Thrombosis Network (IPTN) 2017 på initiativ av en arbetsgrupp inom International Society on Thrombosis and Hemostasis (ISTH-SSC). Idag är 98 center i 29 länder anslutna, inkl. två barnkoagulationsenheter i Sverige. Alla tre barnkoagulationsenheter kommer under 2023 att ansluta sig till Thromb-PED registret som är ett associerat register för att samla data om barntromboser och dess behandling samt utgöra plattform för internationella forskningssamarbeten.

## Framåtblick

### Varför nationell högspecialiserad vård?

Sakkunniggruppen anser att en formalisering av de tre nationella koagulationsmottagningarna inom NHV-systemet är av stort värde eftersom det ökar förutsättningarna för upprätthållande och utveckling av kompetens hos personalen och verksamheten i stort samt möjliggör en högkvalitativ och uppdaterad kunskapsspridning inom koagulationsområdet.

Ärftliga blödningsrubbningsar är i många fall sjukdomar som orsakas av fel på en gen och brist på ett protein. Detta gör att dessa sjukdomar i många fall lämpar sig för nya innovativa behandlingsalternativ. Utveckling av bl.a. ATMP kommer att fortsätta och det är därför av stor vikt att bibehålla spetskompetens i handläggningen av dessa patienter – inte minst för att följa och registrera eventuella långtidseffekter på ett adekvat sätt. Därtill att fortsatt kunna erbjuda alla patienter en jämlik, säker och kostnadseffektiv vård.

Ett tydligare nationellt uppdrag för de nationella barnkoagulationsmottagningarna att fungera som kompetenscenter vid avancerad tromboembolism skulle kunna stärka denna vårdkedja för barn och ungdomar. Detta skulle skapa bättre förutsättningar för utvecklande av diagnostik, ordnat införande av nya antitrombotiska läkemedel och ge förutsättningar för att utveckla

metoder för t.ex. trombektomi/trombosaspiration så att de kan användas på ett säkert sätt även för barn.

Att koncentrera aktuell vård på nationell nivå skulle öka incitamentet för att återinföra en specialitet inom koagulations- och blödningsrubbningsrubbnings. Detta bedöms värdefullt för att tillförsäkra hög kompetens för framtiden. Detsamma gäller att verka för att inrätta fortbildning för sjuksköterskor inom koagulation. Detta finns inte idag, men patientgruppen i sig har ett stort behov av kunniga sjuksköterskor som kan stötta dem i deras vård.

## Resonemang kring antal enheter

I dag finns tre nationella koagulationsmottagningar i Sverige som alla är certifierade enligt HCCC. Dessa har kompetens och kapacitet att utreda och hålla i behandling för patienterna med blödarsjuka och har ett tätt samarbete inom ramen för Svenska Hemofilregistret (Swedish National Registry for Bleeding Disorders) och Svensk Barnkoagulationsförening. Svenska Hemofilregistret, som är ett nationellt kvalitetsregister certifierat av SKR, omfattar i dagsläget ca 2 000 patienter med hemofili A, B och von Willebrands sjukdom. De tre nationella koagulationsmottagningarna som idag bedriver hemofilivård är anslutna till registret och finns representerade i styrgruppen. Registret publicerar årligen en årsrapport som finns tillgänglig digitalt via hemsidan [svenskahemofilregistret.se](http://svenskahemofilregistret.se).

Det finns ett etablerat samarbete mellan de tre nationella koagulationsmottagningarna och remittenterna från olika delar av Sverige. Färre enheter skulle slå sönder välfungerande vårdkedjor och leda till för hög belastning på kvarvarande enheter. Fler enheter skulle vara svåra att bemanna med rätt kompetens och riskera att fördyra vården. Vid alla tre nationella koagulationsmottagningar finns förutsättningar för att ge genterapi och sköta uppföljningen efter avancerade behandlingar.

Barnkoagulationsenheterna vid de tre nationella koagulationsmottagningarna ger redan idag råd vid avancerad tromboembolism och har kompetens för rådgivning och bedömning av trombofiliutredningar samt optimering av antikoagulantibehandling. De tre enheterna har även inom detta område ett bra samarbete som kan bidra till att stärka denna vård. Att minska antalet enheter riskerar leda till överbelastning på kvarvarande enheter.

## Förslag till vårdkedja/flöde

De nationella högspecialiserade vårdenheterna (NHVe) kan engageras på flera olika sätt. Nedan ges exempel på olika vägar:

1. Blödningsutredning utförd av hematolog/barnläkare på hemortssjukhus påvisar hemofili A eller B, svårare form von Willebrands sjukdom eller annan ärftlig blödningsrubbningsrubbnings. NHVe kontaktas per telefon eller konsultremiss för samråd om vidare diagnostik och uppföljning.
2. Kompletterande utredning av patient med oklara, svåra blödningsymtom där initial utredning utfallit negativ.

3. Gravid kvinna i familj med känd hemofili. Prenataldiagnostik samt planering av förlossning sker i samråd med NHVe.
4. Oprovocerad venös trombos diagnosticerad hos barn. NHVe kontaktas per telefon eller konsultremiss för samråd om vidare utredning, behandling (inkl. behandlingstid) och uppföljning.

Patienter som ryms inom punkt 1 och 2 kan behöva komma till NHVe för att utredas och verifiera diagnos alternativt för att utredas vidare. NHVe upprättar en vårdplan där det framgår hur och var patienten ska följas och omhändertas. Av planen bör det också framgå hur patienten ska omhändertas vid exempelvis kirurgi och vilken typ av kirurgi som ska utföras på en NHVe. Detta för att kunna planera optimalt gällande det pre-, peri- och postoperativa omhändertagandet vare sig det sker på hemortssjukhus eller på NHVe.

Gällande punkt 3 så behöver NHVe kontaktas för att göra en förlossningsplan. Denna kan innebära att kvinnan behöver föda på en NHVe eller att hon kan föda på hemortssjukhuset.

Det behövs även regionala center för det lokala omhändertagande av patienter för att underlätta flödet och samarbetet mellan hemortsregionen och NHVe, exempelvis vid mindre operationer eller andra åtgärder samt akuta bedömningar vid blödning. Omhändertagandet behöver ske i samråd med NHVe.

## Särskilda villkor

Nedan följer sakkunniggruppens förslag till särskilda villkor. Nämnden för nationell högspecialiserad vård beslutar om vilka särskilda villkor som ska gälla för tillstånden. De generella villkoren regleras i Socialstyrelsens föreskrifter (HSLF-FS 2018:48) om nationell högspecialiserad vård. Sakkunniggruppen ansvarar för att ta fram förslag till särskilda villkor för respektive område. Förslagen ska återspegla definitionen och i viss mån vara vägledande vid tilldelning av tillstånd. De föreslagna särskilda villkoren för aktuellt tillstånd kan komma att justeras av nämnden när beslut om tillstånd fattas. All hälso- och sjukvård ska ha den personal, de lokaler och den utrustning som behövs för att kunna ge patienterna god vård (5 kap. 2§ hälso- och sjukvårdslagen (2017:30)).

Nedan förslag på särskilda villkor gällande personal, resurser och förutsättningar som krävs för att bedriva nationell högspecialiserad vård inom det definierade området ska vara i enlighet med dessa lagar.

De villkor som anges under respektive rubrik ska vara unika saker som det definierade området kräver. Vård/kompetens/utrustning som tillhör standardutbudet och finns på alla sjukhus i Sverige behöver inte framgå som ett särskilt villkor.

### Kritisk personalkompetens

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

- Specialistläkare inom barn- och ungdomsmedicin
- Specialistläkare inom exempelvis koagulations- och blödningsrubbningar, hematologi, internmedicin eller annat relevant specialistområde
- Sjuksköterska (barn/vuxen)
- Fysioterapeut
- Specialistläkare inom klinisk kemi

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

Här beskrivs behov av andra kompetenser, medicinska områden eller vårdåtgärder som inte är definierade som NHV, men som måste finnas för att vård inom definitionen ska kunna bedrivas. Det kan exempelvis gälla tillgång till akuta konsultationer inom något område, någon särskild behandling som behöver finnas eller tillgång till annan resurs (lekterapi etc.). Dessa behöver ej finnas att tillgå fysiskt på samma sjukhus som NHVe, men en ansökande enhet behöver kunna visa hur de ska säkra att dessa områden finns tillgängliga för en överskådlig tid.

- Farmaceut
- Specialistläkare inom ortopedi
- Specialistläkare inom obstetrik och gynekologi
- Specialistläkare inom klinisk genetik
- Specialistläkare inom medicinsk gastroenterologi och hepatologi
- Specialistläkare inom infektionssjukdomar
- Smärtteam
- Specialistläkare inom radiologi med inriktning mot intervention
- Psykolog, kurator

### Kritisk utrustning eller lokaler

Här ska det framgå om det är någon typ av utrustning som inte tillhör standardutbudet på ett sjukhus som behövs för att diagnosticera och/eller vårda patienter inom definitionen. Endast om utrustningen/lokalen är ovanlig eller starkt kopplad till definitionen ska den anges.

- Specialkoagulationslaboratorium
- Hybridsal
- ATMP-facilitet

### Övriga villkor

- NHVe ska upprätta vårdplan för patienter med säkerställd hemofili A eller B eller svårare former av von Willebrands sjukdom.
- NHVe ska upprätta behandlingsriktlinjer samt uppföljningsplan när det gäller viss avancerad behandling, inkl. var kontroller av sådan behandling ska göras.
- NHVe ska upprätta behandlingsplan pre-, peri- och postoperativt, inkl. monitorering avseende hemostas hos patienter med känd hemofili A eller B eller svårare former av von Willebrands sjukdom.
- NHVe ska upprätta förlossningsplan för moder med anlag för eller känd blödningssjukdom (t.ex. von Willebrands sjukdom), inkl. riktlinjer för att förhindra komplikationer för barnet i samband med förlossningen.
- NHVe ska ansvara för att det finns koagulationskonsult tillgänglig för akuta frågeställningar.
- NHVe ska verka för att sprida kunskap om vårdområdet genom t.ex. konferenser eller utbildningar.
- NHVe ska bidra till att forskning, inkl. kliniska prövningar, inom det aktuella sjukdomsområdet bedrivs.
- NHVe ska verka för strukturerad uppföljning av vårdområdet, t.ex. genom kvalitetsregister.

- NHVe ska verka för framtagning av vårdprogram inom det definierade området.
- NHVe ska samverka med patientförening inom området i syfte att sprida kunskap om vårdområdet.

## Konsekvensanalys

Nedan följer sakkunniggruppens konsekvensanalys av sitt förslag till att koncentrera definierad vård.

De förslag som utarbetas inom arbetsprocessen för nationell högspecialiserad vård och som berör barn tar hänsyn till barnens perspektiv, oavsett om barnen är ursprunglig eller indirekt målgrupp för förslaget och dess konsekvenser. Barnkonventionen<sup>1</sup> slår bland annat fast att alla barn är lika värda och har samma rättigheter, att barn har rätt till liv och utveckling och rätt till hälsa och sjukvård. Barn har också rätt att respekteras för vad de tycker och tänker. Barnets bästa ska alltid komma i första hand.

Socialstyrelsens beslut föregås av en bred remiss och beredning för att säkerställa att koncentration av den föreslagna vården inte ska ge stora negativa konsekvenser för hälso- och sjukvårdssystemet. Beredningsgruppen (B1) utgår från sakkunniggruppernas underlag och remissvaren för att göra en övergripande analys av systemeffekterna, framförallt förmågan att bedriva akut sjukvård.

Inför nämndens beslut kommer Socialstyrelsen också att inhämta ett yttrande från en av regionerna utsedd beredningsgrupp (B2). Beredningsgruppen ska tillsammans representera följande perspektiv: länssjukvård, akut vård, universitetssjukhusvård och medicinsk fakultet. 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.

### Eventuella konsekvenser av förslaget

- Patientperspektiv

Det blir inga större skillnader för patienterna jämfört med idag då vården redan är koncentrerad till tre nationella koagulationsmottagningar. Detta under förutsättning att de som redan idag bedriver vården får fortsätta att göra så i framtiden. Möjligen kommer akutkedjan för patienterna att bli tydligare. Akuta bedömningar och interventioner kommer dock fortsatt i hög utsträckning att ske lokalt. Den föreslagna regionala nivåstruktureringen kommer att bidra till en ökad närhet för patienter med trombosjukdomar.

- Kunskaps- och kompetensöverföring

Det kommer att vara möjligt att än mer strukturerat sprida kunskap inom området då detta är en av förutsättningarna för att få bedriva området som NHV. Kunskapsspridning via auskultation, utbildningar m.m. kommer att bidra till att upprätthålla kompetens inom koagulationsområdet regionalt och lokalt.

---

<sup>1</sup> <https://www.regeringen.se/rapporter/2018/06/konventionen-om-barnets-rattigheter-s2018.010>

- Forskning och utbildning

Vid de tre existerande nationella koagulationsmottagningarna pågår preklinisk, klinisk och registerforskning på både nationell och internationell nivå. Att formalisera dessa till nationella enheter för högspecialiserad vård skapar fortsatt goda förutsättningar att bedriva högkvalitativ forskning. En enhetligare struktur kan även bidra till att stärka barntrombosforskningen.

- Närliggande områden

Om detta blir NHV kommer verksamheten att synas tydligare. Det kommer troligtvis inte att bli något som trängs undan då denna vård redan bedrivs på tre nationella koagulationsmottagningar. Det kommer troligen bli en ökad belastning på vissa specifika kirurgiska områden, exempelvis neorokirurgi, allmänkirurgi och ortopedisk kirurgi. Dock bedömer sakkunniggruppen att uppdelat på tre enheter kommer effekten på närliggande områden att vara begränsad.

För patienter som har behov av NHV koagulation och samtidigt behöver annan typ av högspecialiserad vård, exempelvis kirurgi, är det viktigt att alltid titta till patientens bästa när beslut tas om var behandling ska ske.

- Akutsjukvård

Sakkunniggruppen bedömer inte att akutsjukvården kommer att påverkas nämnvärt jämfört med idag.

- Vårdkedjan

Vårdkedjan kommer inte att påverkas i någon större utsträckning jämfört med idag. Vårdkedjan vid kirurgi kommer dock att bli mer tydlig än idag.

- Verksamhetsperspektiv

Att formalisera de tre enheterna medför att det blir tydligare att det behöver finnas en struktur för personalförsörjning och planering av verksamheterna. Detta riskerar att tappas bort om inte uppdraget formaliseras.

Det har tidigare varit utmanande att kompetensförsörja barntrombosområdet på alla tre nationella koagulationsmottagningar. Om det blir formaliserat som ett NHV-uppdrag uppfattar sakkunniggruppen att möjligheterna att kompetensförsörja kommer att bli bättre.

- Sjuktransporter

Det kommer inte att bli några stora konsekvenser för sjuktransporter då de flesta patienter kommer att kunna resa som vanligt till eventuella besök.

Det kommer att variera hur patienterna behöver transporteras, precis som det gör i dag, allt från egen bil till mer akuta sjuktransporter.

## Förutsättningar att utöka aktuell verksamhet och framtidspaning

Patienter med hemofili lever allt längre, vilket innebär att hjärtsjukdomar, maligniteter och andra komorbiditeter blir mer och mer vanligt



förekommande. Dessa tillstånd kan vara svåra att hantera, men påverkar inte vårdvolymerna i någon större grad. Sakkunniggruppen bedömer därför att vårdvolymerna inte kommer att förändras i sådan omfattning att det skulle behövas fler enheter än dagens rekommenderade antal. Att patientpopulationen över tid får ett annat sjukdomspanorama ställer dock krav på utveckling för de tre enheter som beviljas tillstånd.

## Uppföljning och utvärdering

Nedan följer sakkunniggruppens förslag till uppföljningsmått för årlig rapportering av den definierade vården. Syftet med den årliga rapporteringen är att tillgängliggöra resultat för vård som gjorts tillståndspliktig. Uppföljningsmått som rapporteras ska för varje vårdområde vara ett mindre antal (totalt ca 5–10 stycken) och demografiskt beskriva patientpopulationen, tillgänglighet till vården, medicinska resultat, informationsöverföring samt hur patienterna skattar vården och sin hälsa.

Uppföljningsmått genomarbetas och fastställs av Socialstyrelsen i dialog med framtida tillståndsinnehavare. Tillståndsinnehavarna av nationell högspecialiserad vård ansvarar för inlämning av årsrapporter till Socialstyrelsen samt uppföljning av sina verksamheter (egenkontroller). Socialstyrelsen ansvarar för fördjupad utvärdering av tillstånden för nationell högspecialiserad vård.

- Bakgrundsmått
  - Antal patienter inom definitionen, uppdelat på kön, ålder, hemregion, diagnos
  - Antal genomförda bedömningar, uppdelat på diagnos
  - Andel som kommit på årskontroll
  - Antal kirurgiska ingrepp
  - Förekomst av antikroppar (inhibitorer) mot koagulationsfaktor hos patienter med hemofili
- Tillgänglighetsmått
  - Tid från remiss till bedömning på NHVe
  - Antal bedömningar av ledstatus med Hemophilia Joint Health Score (HJHS) respektive ultraljud
  - Antal immuntoleransbehandlingar (ITI-behandlingar)
- Resultatmått
  - Blödningar hos patienter med hemofili: Annual Bleeding Rate (ABR) samt Annual Joint Bleeding Rate (AJBR)
  - Nya antikroppar (inhibitorer) mot koagulationsfaktor hos patienter med hemofili
  - Förskriften förebyggande behandling (standardhalveringstid, förlängd halveringstid samt icke-faktorbaserad behandling)
  - Ledstatus, uppmätt med HJHS
  - Mortalitet inom 3 månader för patienter med förvärvad hemofili
  - Antal patienter registrerade i barntrombosregister

- Patientrapporterade mått
  - Livskvalitet (EQ-5D)
  - Patientnöjdhet
- Överrapporteringsmått (t.ex. informationsöverföring, vårdplaner)
  - Andel patienter som fått individuell vårdplan av de som varit på årskontroll vid NHVe

## Referenser

Detta underlag är ett förslag på vilken vård som bör koncentreras till nationella högspecialiserade vårdenheter. Referenser som beskriver fördelar eller nackdelar med att koncentrera viss vård är relevanta att hänvisa till i underlaget. Referenser till forskningsstudier som beskriver patientgrupper, vårdformer, behandlingsmetoder och liknande är ej relevanta för frågeställningen. Däremot kan det vid behov vara lämpligt att hänvisa till eventuella nationella riktlinjer eller vårdprogram, i stället för att i detalj beskriva dessa i underlaget.

Sakkunniggruppen har inte genomfört någon strukturerad litteratursökning som undersöker frågeställningen om koncentration av viss vård inom området Koagulationssjukdomar. Deras bedömning utgår från internationell utblick, klinisk erfarenhet och kunskap om den svenska sjukvårdens struktur inom området.

## Deltagare i sakkunniggrupp

Samverkansregion	Namn och specialistkompetens
Göteborg	Fariba Baghaei, specialist inom internmedicin, koagulations- och blödningsrubbningar
Linköping	Margareta Holmström, specialist inom internmedicin, hematologi,
Lund/Malmö	Jan Astermark, specialist inom internmedicin, hematologi samt koagulations- och blödningsrubbningar
Stockholm	Maria Magnusson, specialist inom barn- och ungdomsmedicin samt koagulations- och blödningsrubbningar
Umeå	Anders Själander, specialist inom internmedicin, hematologi samt koagulations- och blödningsrubbningar
Uppsala/Örebro	Arja Harila, specialist inom barn- och ungdomshematologi och onkologi
Patientföreträdare	Anders Molander, Förbundet Blödarsjuka i Sverige

## Om nationell högspecialiserad vård

Den 1 juli 2018 genomfördes ändringar i hälso- och sjukvårdslagen (2017:30), HSL, som innebär en ny beslutsprocess för den nationella högspecialiserade vården. I 2 kap. 7 § HSL definieras nationell högspecialiserad vård som offentligt finansierad hälso- och sjukvård som behöver koncentreras till en eller flera enheter men inte till varje sjukvårdsregion för att kvaliteten, patientsäkerheten och kunskapsutvecklingen ska kunna upprätthållas och ett effektivt användande av hälso- och sjukvårdens resurser ska kunna uppnås.

Vid bedömningen av om en åtgärd ska utgöra nationell högspecialiserad vård ska hänsyn särskilt tas till om vården är komplex eller sällan förekommande och om den kräver en viss volym, multidisciplinär kompetens eller stora investeringar eller medför höga kostnader (se 7 kap. 5 § HSL).

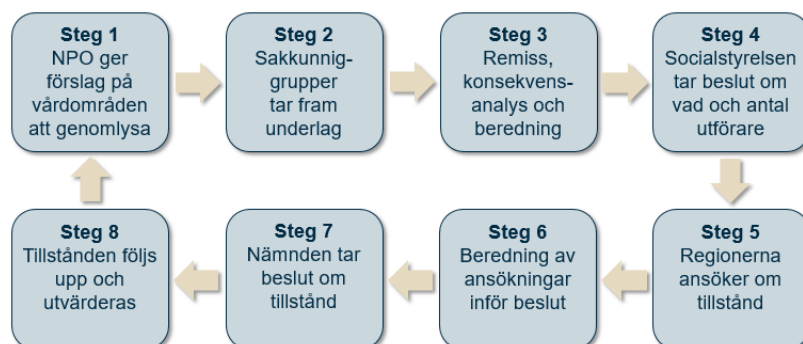
Syftet med att koncentrera den högspecialiserade vården nationellt är att det ska leda till ökad kvalitet och säkerhet för patienterna. En ökad samordning av specialiserade sjukvårdsinsatser bör även ge bättre förutsättningar för en jämlik vård i hela landet och ett mer effektivt resursutnyttjande.

För vården innebär denna nivåstrukturering en möjlighet att profilera sig inom olika områden och bygga upp olika specialistcenter. Ett större patientunderlag för en högspecialiserad verksamhet skapar nödvändiga förutsättningar för att bedriva högkvalitativ forskning, utbildning och rekrytera spetskompetens.

Socialstyrelsen samarbetar med regionernas system för kunskapsstyrning i hälso- och sjukvård och engagerar profession och patientrepresentanter i arbetet med att definiera vilken vård som ska anses vara av nationell karaktär.

Hänsyn ska tas till hela vårdkedjan. Riktlinjer, vårdprogram, vårdresultat och register-data ska beaktas i definition av vårdområden och framtagande av kunskapsunderlag för nationell högspecialiserad vård.

Arbetsprocessen för att nivåstrukturera vården på nationell nivå består av åtta steg:



Representanterna i nationella programområdet (NPO) förväntas ha särskilt god kunskap inom sitt vårdområde för att kunna ge underlag till steg 1 i arbetsprocessen. NPO ansvarar för uppgiften att ta fram förslag på vårdområden som ska genomlysas samt att ge förslag på personer till de sakkunniggrupper som i steg 2 tar fram underlag inför beslut om nationell högspecialiserad vård.

NPO ska inhämta kunskapsläget nationellt och internationellt och därefter föreslå områden som skulle kunna utgöra nationell högspecialiserad vård. För att stödja arbetet med att ta fram förslag på områden (t.ex. en diagnostisk metod, ett kirurgiskt ingrepp, en avancerad medicinsk behandling, en rehabiliterande insats) vid ett visst hälso- eller sjukdomstillstånd har Socialstyrelsen tagit fram kriterier som arbetet ska utgå ifrån.

Sakkunniggruppens huvuduppdrag är att beskriva den del i vårdkedjan som är aktuell för nationell högspecialiserad vård samt rekommendera hur många enheter denna vård bör bedrivas på. Sakkunniga ska ha ett nationellt perspektiv med patientens bästa som främsta målsättning.

Sakkunniggruppernas underlag skickas ut på en bred remiss. Socialstyrelsen sammanställer inkomna synpunkter och därefter kan sakkunniggruppen komplettera sitt underlag eller göra eventuella förtydliganden.

Sakkunniggruppens underlag och remissvar lämnas över till en beredningsgrupp vars uppdrag är att säkerställa att koncentration av den föreslagna vården inte ska ge stora negativa konsekvenser för hälso- och sjukvårdssystemet.

Efter beredning beslutar Socialstyrelsen vilken vård som ska nivåstruktureras samt antalet enheter i landet som får bedriva den tillståndspliktiga vården.

Nämnden för nationell högspecialiserad vård beslutar om vilken/vilka region/regioner som ska få bedriva definierad vård på nationell nivå. Inför nämndens beslut kommer Socialstyrelsen också att inhämta ett yttrande från en av regionerna utsedd beredningsgrupp.