

Registret för Medfödda Metabola Sjukdomar (RMMS)

Årsrapport 2012

Syftet med Registret för Medfödda Metabola Sjukdomar (RMMS) är att på ett effektivt sätt få en överblick i vården av patienter med medfödda metabola sjukdomar för att säkra att alla har tillgång till samma goda vård och samtidigt kunna utvärdera vården som ges. Medfödda metabola sjukdomar är ett samlingsnamn för genetiskt betingade sjukdomar i ämnesomsättningen, metabolismen. I den nationella nyföddhetscreeningen ingår 22 medfödda metabola sjukdomar vilka är de sjukdomar som i ska följas upp i RMMS i det första steget:

Arginasbrist, Argininosuccinatlyasbrist, Betaketotilasbrist, Biotinidasbrist, CACT-brist, Citrullinemi, CPT 1- och 2-brist, Fenylketonuri, Galaktosemi, Glutarsyreuri typ 1, Homocystinuri, Isovaleriansyrauri, LCHAD-brist, MCAD-brist, Metylmalonsyrauri, MSUD, Multipel acyl-CoA dehydrogenasbrist, Primär karnitinbrist, Propionsyrauri, Tyrosinemi typ 1, VLCAD-brist

RMMS kommer att bestå av två delar:

- **Beslutsstödet** är den grafiska plattformen där behöriga vårdgivare kan komma åt data på individnivå. Beslutsstödet är ett *komplement* till journalen, ingen ersättare. Vårdgivaren och patienten ska kunna använda beslutsstödet tillsammans för att följa till exempel laborievärden på en tidskurva och koppla dessa till ändringar i behandling eller andra händelser, till exempel infektioner. I beslutsstödet är man med automatiskt, men man måste aktivt samtycka till om den ska kunna inkludera data även från andra vårdgivare (sammanhållen journal). Målsättningen är att även enskilda patienter på sikt ska kunna använda denna plattform för att hemifrån se exempelvis provsvar och egenrapporterade data.
- **Kvalitetsregistret** är en databas som består av alla data från beslutsstödet, men endast för de patienter som inte motsatt sig att ingå efter att de fått muntlig och skriftlig information. Där kan man plocka fram data för forskning och det är varifrån avidentifierade diagram och rapporter på gruppnivå genereras. Data från beslutsstödet tankas över till kvalitetsregistret varje natt.

Registrets styrgrupp består av 10 personer som representerar alla fem regionala metabola behandlingscentra, olika professioner, arbetsgivarna, samt patientgruppen.

Styrgrupp 2012:

- Eva Falk-Carlsson, PKU-föreningens ordförande, KALMAR
- Ulrika von Döbeln, Överläkare, verksamhetschef, Karolinska Universitetssjukhuset, STOCKHOLM
- Maria Halldin Stenlid, Överläkare, Akademiska Barnsjukhuset, UPPSALA
- Carina Heidenborg, Dietist, Karolinska Universitetssjukhuset, STOCKHOLM
- Domniki Papadopoulou, Biträdande överläkare, Skånes Universitetssjukhus, LUND
- Annika Reims, Överläkare, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, GÖTEBORG
- Anna Strandqvist, Psykolog, Karolinska Universitetssjukhuset, STOCKHOLM
- Lene Sörensen, Sjukhuskemist, Karolinska Universitetssjukhuset, STOCKHOLM
- Rolf Zetterström, Biträdande överläkare, Karolinska Universitetssjukhuset, STOCKHOLM

- Inger Öhlund, Dietist, Norrlands Universitetssjukhus, UMEÅ

RMMS fick 700 000:- från Sveriges Kommuner och Landsting för 2012.

2012 spenderades på att utveckla den tekniska plattformen, kunskapsuppbyggnad om registerarbete, förankra registret i professionen, och arbeta fram vilka parametrar som skulle följas i detalj. Registrets första demoversion levererades i december månad.