

RMMS Årsrapport

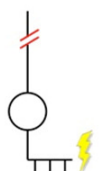
2013

Registret för medfödda metabola sjukdomar (RMMS)
Nationellt kvalitetsregister #185, certifieringsnivå: kandidat
Registerhållare: Rolf Zetterström
Centralt Personuppgiftsansvarig: Landstinget i Östergötland



Innehållsförteckning

Innehållsförteckning	2
Inledning – Registerhållarens förord	3
Kort sammanfattning av 2013 års resultat.....	4
Viktiga händelser under 2013	4
Om RMMS.....	5
Inrapportering via webbplattformen Compos	5
Beslutsstöd	5
Kvalitetsregister	6
Åtterrapporering till deltagande enheter.....	6
Resultat 2013 - registrerade patienter	7
Täckningsgrad	7
Resultat 2013 – jämförelse mellan regioner.....	9
Organisation.....	10
Styrgrupp 2013	10
Drift och verksamhet	10
Finansiering.....	11
Information om RMMS	11
Kontakt.....	11



NATIONELLA KVALITETSREGISTER

Inledning – Registerhållarens förord

Sedan 1960-talet har vi i Sverige genom det så kallade ”PKU-provet” kunnat diagnostisera två av ett stort antal behandlingsbara medfödda metabola sjukdomar, fenyلكetonuri (PKU) och galaktosemi. Tack vare statistik från PKU-laboratoriet vet vi hur många patienter som identifierats genom denna nyföddhetscreening men det har saknats ett systematiskt uppföljningssystem. I och med att antalet medfödda metabola sjukdomar som vi screenar för har ökat kraftigt under de senaste åren (numer 22 stycken) har behovet blivit ännu större. Hur många barn och vuxna med någon av dessa sjukdomar finns det i Sverige? Vad får de för behandling? Hur mår de och hur upplever de sin sjukdom och behandling?

Tack vare stöd från beslutsgruppen för Nationella Kvalitetsregister kunde vi påbörja arbetet med att bygga upp ett register 2012, ett arbete som har varit lite annorlunda eftersom sjukdomarna är sällsynta (den vanligaste är PKU med en incidens på drygt 1: 16 000). Arbetet har fungerat väl och det är med stor glädje som vi nu sedan april 2013 har ett fungerande nationellt kvalitetsregister som möjliggör en kontinuerlig uppföljning av våra patienter, ett arbete som vi alla tror kommer att hjälpa barn och vuxna med medfödda metabola sjukdomar till en ännu bättre vård.

Rolf Zetterström,

Bitr. överläkare

Registerhållare RMMS

Kort sammanfattning av 2013 års resultat

- RMMS driftsattes i april 2013, med en beslutsstödsdel och en kvalitetsregisterdel. Årsrapporten omfattar de registreringar som gjordes från driftstarten till och med december 2013.
- Alla fem metabola centra i Sverige har användare i systemet och har registrerat in patienter i beslutsstödet. Fyra av fem centra har även registrerat patienter i kvalitetsregistret.
- RMMS täckningsgrad i kvalitetsregistret är efter knappt 9 månader i drift 14,5% av alla patienter som identifierats i nyföddhetscreeningen efter 2010-11-15.
- Resultaten i årsrapporten redovisas utan indelning på enhet eller diagnos. Detta beror på att många diagnosgrupper består av för få patienter (<10) för att kunna redovisas uppdelat utan att riskera identitetsavslöjande information.
- Alla enheter kan ta fram listor på egna patienter sorterat per diagnos, behandling, eller för att lista patienter utan besök registrerat senaste året. Vi har påbörjat arbetet med att ta fram dynamiska rapporter där ingående enheter kan jämföra sig med andra enheter och med riksgenomsnitt.

Viktiga händelser under 2013

Efter demoverisionens leverans i december 2012 följer ett par månader av intensivt arbete i Styrgruppen med visningar och återkoppling, samt finjusteringar på den tekniska plattformens funktionalitet. I april 2013 driftsätts RMMS och den första patienten registreras.

I samråd med Styrgruppen hålls en nära kontakt med företaget (Carmona AB), som levererar den tekniska plattformen Compos för ytterligare utvecklingsarbete och justering av användarvänlighet och funktionalitet.

RMMS möjliggör ett nationellt samarbete för de olika professionerna för att underlätta arbetet med att exempelvis ta fram yrkesspecifika variabler så att vården blir densamma oberoende av regiontillhörighet. I december 2013 kan psykologerna från fyra metabola behandlingscentra hålla sitt första nationella arbetsmöte. En liknande arbetsgruppträff för dietister på de fem metabola behandlingscentra planeras till januari 2014.

Förberedande arbete för tre närliggande diagnoser till homocystinuri och metylmalonsyrauri genomförs under hösten för ett införande i RMMS under 2014. Patientrapporterad hälsa (PROM), patientens upplevelse av välbefinnande är också planerat för driftsättning under 2014.

Om RMMS

Hösten 2010 utökades den nationella nyföddhetscreeningen från fem till 24 sjukdomar. Detta genererade en ökning av diagnostiserade fall, större än förväntat. Snart efter detta började vi fundera över hur man på ett bättre sätt kan få en översikt över hur många patienter med dessa diagnoser som finns i Sverige, och hur de mår. Tidigare har varje metabolt centrum endast haft insikt i sin egen verksamhet. Ett systematiskt sätt att följa patienterna har inte funnits, varken på regional eller på nationell nivå. Intresset av ett nationellt kvalitetsregister väcktes och arbetet startade hösten 2011.

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. Med detta vill vi försäkra oss om 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, så kallade PKU-provet, ingår 22 medfödda metabola sjukdomar vilka är de sjukdomar som skall följas upp med hjälp av RMMS:

Arginasbrist, Argininosuccinatlyasbrist, Betaketotiolasbrist, 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 och VLCAD-brist.

De övriga två sjukdomarna som ingår i nyföddhetscreeningen är medfödd brist på sköldkörtelhormon, och medfödd brist på binjurebarkshormonet kortisol.

Inrapportering via webbplattformen Compos

Registrering sker i en webbaserad plattform (Compos) som levereras av företaget Carmona AB. Elektronisk åtkomst via <https://bov.carmona.se> till RMMS nås enligt ett behörighetssystem där tilldelning sköts av en administratör. Tilldelad behörighet ger direkt åtkomst endast till enhetens egna resultat. Inloggning med SITHS-kort är möjligt för alla användare med tilldelad behörighet, alternativt används tvåfaktorsinloggning med engångskod till e-post eller via SMS

RMMS består av två delar; ett *beslutsstöd* kopplad till den enskilda verksamheten, och ett nationellt *kvalitetsregister*.

Beslutsstöd

Den grafiska plattformen där behöriga vårdgivare kan komma åt data på individnivå kallas beslutsstöd, se *Bild 1*. Beslutsstödet är ett komplement till journalen, ingen ersättare. Vårdgivaren och patienten kan använda beslutsstödet tillsammans för att följa till exempel laborativ vården 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 det skall kunna inkludera data även från andra vårdgivare (sammanhållen journal). Målsättningen är att även enskilda patienter på sikt skall kunna använda delar av informationen i denna plattform för att hemifrån se exempelvis provsvar och egenrapporterade data.

Kvalitetsregister

En separat databas som består av 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 ta fram data för forskning och det är varifrån oidentifierade diagram och rapporter på gruppnivå genereras. Data från beslutsstödet överförs automatiskt till kvalitetsregistret varje natt.

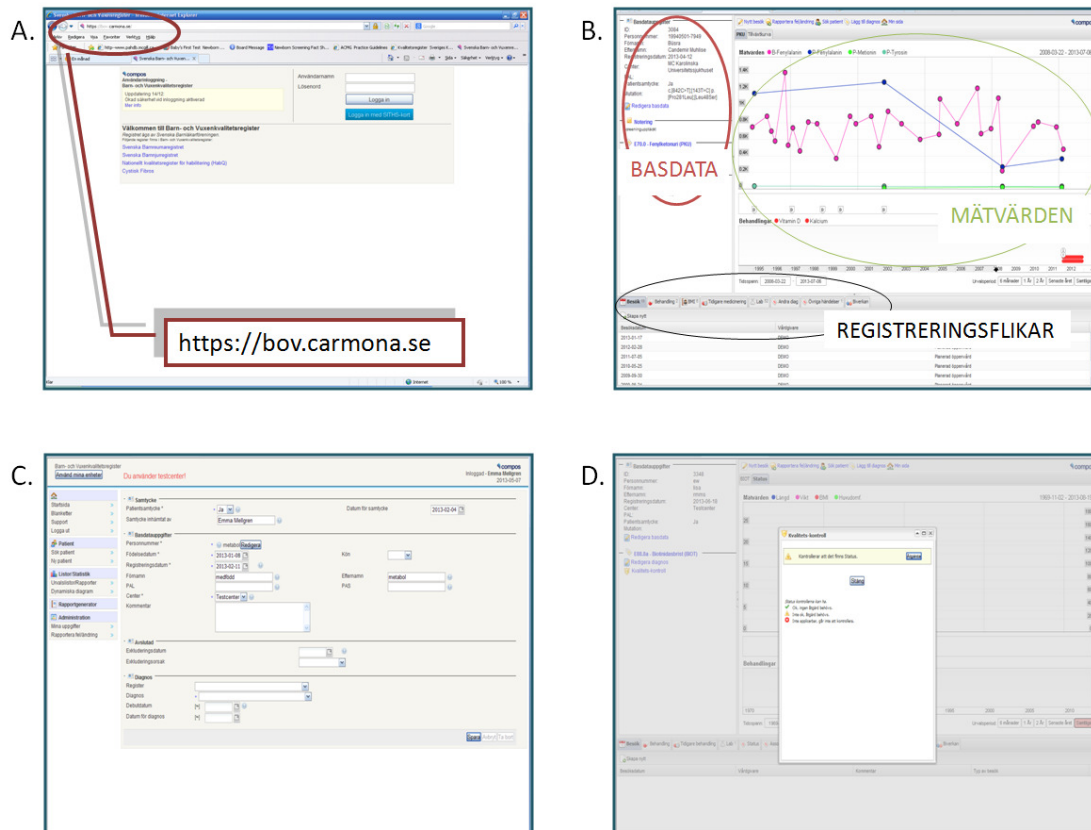


Bild 1. Grafisk beskrivning av hur den tekniska plattformen Compos är uppbyggd. **A.** Registrering sker i den webbaserade plattformen Compos DS, beslutsstödet. **B.** Grafisk vy över registrerad data på individnivå i beslutsstödet. Vårdgivaren och patienten kan på så sätt tillsammans följa exempelvis laboratorievärden på en tidskurva och koppla dessa till ändringar i behandling eller andra händelser, till exempel infektioner. **C.** Vid patientregistrering i RMMS sker en automatisk validering av datainmatning genom obligatoriska fält, fasta alternativ och automatiserade rimlighetskontroller som är inbyggda i plattformen. **D.** Innan avslut av varje registrering sker även så kallad ”Kvalitetskontroll” där användaren får indikering på om alla obligatoriska

Återrapportering till deltagande enheter

Varje metabolt centrum har direkt åtkomst till sina resultat. Resultaten baseras på rapporteringar inom den tidsperiod som användarna själva väljer. De metabola centra kan på egen hand ta fram kvartals-, halvårs- och helårsstatistik, och kan på beställning av RMMS få nationell jämförande statistik på exempelvis registreringsgraden.

Validering av inmatad datakvalitet styrs automatiskt genom obligatoriska fält, fasta alternativ och automatiserade rimlighetskontroller som är inbyggda i plattformen. För varje registrering får aktuell användare indikation för en så kallad ”Kvalitetskontroll”. Detta visualiserar för användaren om alla obligatoriska mätvärden är ifyllda innan avslut.

Resultat 2013 - registrerade patienter

Sedan nyföddhetscreeningen infördes 1965 har drygt 400 patienter med någon av de i RMMS inkluderande diagnoserna upptäckts genom screeningen. Den största gruppen är patienter med fenyylketonuri (PKU), cirka 275 personer. Tillsammans är det ungefär 40 barn per år i Sverige av drygt 100 000 födda som diagnostiseras med någon av de 22 sjukdomarna som skall följas upp med hjälp av RMMS. Därtill kommer adoptiv- och invandrarbarn som i ökande omfattning också screenas i samband med ankomst till Sverige.

Vid 2013 års slut fanns det 349 patienter inkluderade i beslutsstödet. Av dessa 349 hade 57 (16 %) patienter eller vårdnadshavare informerats om kvalitetsregistret i samband med schemalagt återbesök och kunnat ta ställning till om de ville tacka nej till medverkan. Hittills har ingen tackat nej till att medverka i kvalitetsregistret.

Observera att detta tillvägagångssätt med noggrann information innan en patient inkluderas i kvalitetsregistret gör att det tar längre tid att arbeta upp täckningsgraden i kvalitetsregisterdelen av RMMS, speciellt eftersom vissa patienter endast kommer på ett schemalagt återbesök per år. Vi har förstått att detta inte är gängse tillvägagångssätt men har ändå valt att göra så för att säkerställa att alla patienter och vårdnadshavare blir informerade, och vet var de kan hitta mer information, innan vi går vidare.

Täckningsgrad

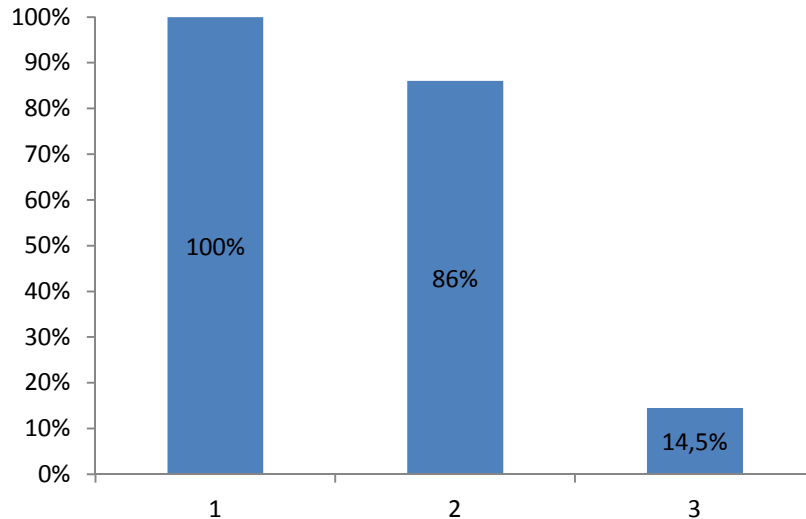


Bild 2. Illustration över andel patienter med diagnos sedan 2010-11-15 som registrerats i RMMS två delar med vald definition på täckningsgrad. **1.** Totalt antal (100 %) patienter som diagnostiserats med någon av de 22 sjukdomarna sedan 2010-11-15, 103 patienter enligt PKU-laboratoriet. **2.** Andel (86 %) patienter som registrerats i RMMS beslutsstöd, 89 patienter per 2013-12-31. **3.** Andel (14,5 %) patienter som medverkar i kvalitetsregisterdelen, 15 patienter per 2013-12-31.

Vi definierar täckningsgraden som andelen patienter registrerade i kvalitetsregistret av alla patienter som har identifierats via nyföddhetscreeningen sedan 2010-11-15¹, då vi utökade antalet medfödda metabola sjukdomar från tre till 22 sjukdomar. Med denna definition är den totala täckningsgraden för 2013 i kvalitetsregistret 14,5 %. Se *Bild 2* över fördelningen mellan totala antalet patienter enligt definition kontra antal patienter som registrerats i RMMS två delar.

Anledningen till att vi har gjort så är att det finns en osäkerhet kring totala antalet patienter i Sverige med någon av de 22 metabola sjukdomarna. Däremot vet vi hur många patienter som har diagnostiserats sedan nyföddhetscreeningens utökning², och får då ett exakt mått att jämföra med.

På grund av vårt beskrivna tillvägagångssätt med samtalsinformation innan patienten inkluderas i kvalitetsregistret finns det en eftersläpning i täckningsgradsökningen jämfört med beslutsstödet. För att illustrera denna eftersläpning kan nämnas att registreringsgraden i RMMS beslutsstödsdel, med samma definition som för täckningsgraden, är hela 86 %.

Vi räknar med att kunna åstadkomma en påtaglig täckningsgradsökning under 2014 i takt med att allt fler patienter informeras i samband med schemalagt återbesök, och att de olika användarna blir mer bekväma med hur RMMS fungerar.

¹ Datumet då PKU-laboratoriet påbörjade den så kallade ”utökade screeningen”. Vid detta tillfälle utökades nyföddhetscreeningen från fem till totalt 24 sjukdomar på en gång, varav 22 följs upp i RMMS.

² Enligt statistik från PKU-laboratoriet har totalt 103 patienter diagnostiserats med någon av de 22 sjukdomarna som följs upp i RMMS sedan 2010-11-15 till 2013 års slut.

Resultat 2013 – jämförelse mellan regioner

Det finns fem regionala metabola behandlingscentra i Sverige. Dessa är de sjukhus där det finns specialiserade behandlingsteam inkluderande bland annat läkare, dietist, sjuksköterska och psykolog med kompetens inom ämnesomsättningssjukdomar.

Datansamling till RMMS startades i april 2013 med användare från samtliga fem metabola centra, se *Tabell 1* för geografiskt läge och fördelning på antalet användare.

Tabell 1. Antal användare per metabolt centrum.

Metabolt centrum	Antal användare
Norrlands Universitetssjukhus, Umeå	8
Akademiska Sjukhuset, Uppsala	11
Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm	15
Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg	8
Skånes Universitetssjukhus, Lund	4
Totalt i Sverige	46

Under 2013 har totalt 57 patienter inkluderats till RMMS kvalitetsregisterdel, se *Bild 3* för fördelning. Ambitionen är på sikt att alla patienter som diagnostiserats med någon av de sjukdomar som PKU-laboratoriet screenar för skall registreras i RMMS. Även de som inte upptäcktes genom nyföddhetscreeningen utan som identifierades på grund av kliniska symptom ska alltså ingå. Där ligger därför ett stort arbete med att retroaktivt föra in uppgifter och att informera inför medverkan i kvalitetsregistret.

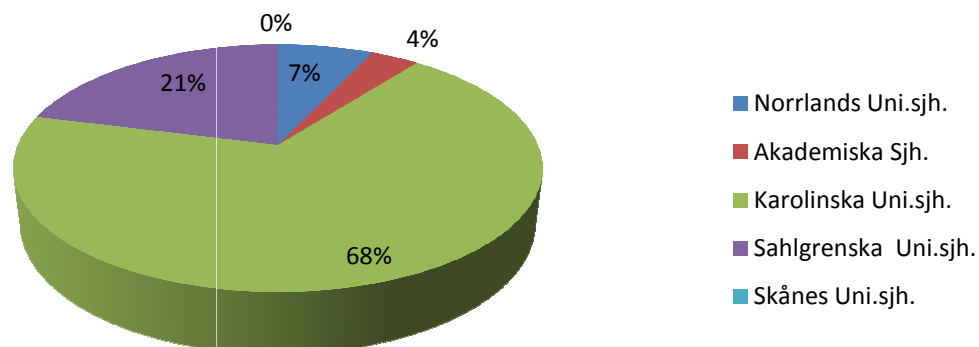


Bild 3. Hur andelen patienter i kvalitetsregistret fördelas under 2013 mellan de fem metabola centra, antal i parentes. Norrlands Universitetssjukhus 7 % (4), Akademiska sjukhuset 4 % (2), Karolinska Universitetssjukhuset 68 % (39), Sahlgrenska Universitetssjukhuset 21 % (12), samt Skånes Universitetssjukhus 0 % (0).

Organisation

RMMS är väl förankrat genom Barnläkarföreningens Arbetsgrupp för Medfödda Ämnesomsättningssjukdomar (BLF: s metabola arbetsgrupp) som består av flera olika professioner (barnläkare, dietister, vuxenläkare, genetiker, kliniska kemister), samt övriga med ett gemensamt intresse för medfödda ämnesomsättningssjukdomar.

Registrets styrgrupp består av 10 personer som representerar alla fem regionala metabola behandlingscentra, olika professioner, arbetsgivarna, samt representant för en patientförening.

Styrgrupp 2013

- 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, Ordförande för Styrgruppen, Karolinska Universitetssjukhuset, STOCKHOLM
- Rolf Zetterström, Biträdande överläkare, Registerhållare, Karolinska Universitetssjukhuset, STOCKHOLM
- Inger Öhlund, Dietist, Norrlands Universitetssjukhus, UMEÅ

Drift och verksamhet

RMMS drivs och underhålls av en arbetsgrupp som består av styrgruppens ordförande, registerhållare och en registersjuksköterska.

RMMS är även ansluten till den övergripande paraplyorganisationen “Nationellt kvalitetsregister för barn och ungdomar med kroniska sjukdomar” (#133)³, som har separat stöd från Nationella Kvalitetsregister. Registerhållare är Per Lewander. Genom denna anslutning har RMMS Landstinget i Östergötland som huvudman.

I och med RMMS samverkan med Barn- och Vuxenkvalitetsregister har vi haft tillgång till RegisterCentrum SydOst (RCSO) som resurs i de kompetensområden som saknats i Arbetsgruppen för RMMS, eller Styrgruppen.

³ Numera benämnt som Barn- och Vuxenkvalitetsregister (BoV), och utgör en samverkan mellan flera olika kvalitetsregister, som valt att gå samman och utveckla register på en gemensam teknisk It-plattform (Compos) tillhandahållen av leverantören Carmona AB.

Finansiering

Sedan start har finansiellt stöd för RMMS beviljats med 1,1 miljon kronor, varav 400 000 kronor för 2013. Förutom det direkta finansiella stödet bistår deltagande kliniker och metabola centra med arbetstid för utveckling, registrering, och utvärdering.

Information om RMMS

Information om RMMS finns dels i de foldrar som redan delas ut på provmottagningar, och dels som en separat folder som kan rekvireras av PKU-laboratoriet. Nyheter och uppdateringar, eller annan viktig information, till alla användare av RMMS sker genom stående nyhetsbrev per kvartal via e-post.

Arbetsgruppen för RMMS underhåller även den egna hemsidan, www.rmms.se, samt erbjuder support och stöd genom telefonkontakt, per e-post samt regelbundna besök.

Kontakt

Registret för medfödda metabola sjukdomar, RMMS
Karolinska Universitetssjukhuset, L7:05
171 76 Stockholm

kontakt@rmms.se

www.rmms.se