

RMMS Årsrapport 2014

2014

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 2014 års resultat	4
Viktiga händelser under 2014	4
Om RMMS	5
Inrapportering via webbplattformen Compos	5
Åtterrapporering till deltagande enheter	5
Resultat 2014 - registrerade patienter	7
Täckningsgrad – enligt vald definition	7
Resultat 2014 – jämförelse mellan regioner	9
Kvalitetsregisterdata per diagnosgrupp	10
Organisation	11
Styrgrupp 2014	11
Drift och verksamhet	11
Finansiering	12
Information om RMMS	12
Kontakt	12

Inledning – Registerhållarens förord

Med 50-årsfirandet av nyföddhetscreeningen med PKU-provet i Sverige under 2015 känns det glädjande att vi har ett stadigt växande nationellt kvalitetsregister. Vi kan nu systematiskt följa upp alla patienter med medfödda metabola sjukdomar som identifieras och får tidigt insatt behandling tack vare detta prov.

Under året har vi inkluderat ytterligare 3 medfödda metabola sjukdomar till de 22 diagnoser som vi har haft med i RMMS sedan start. Dessutom pågår arbete för att lägga till ännu fler sjukdomar med liknande klinik och uppföljning som de som redan ingår.

Behandlingen kan vara synnerligen krävande med stora förändringar vad gäller patienternas och de anhörigas liv och det är därför tillfredställande att vi under året kunnat införa livskvalitetsinstrumentet DISABKIDS, ett redskap som vi saknat i den dagliga vården av våra patienter. För att få detta instrument på plats har vi haft stor glädje av vårt samarbete inom Barn- och Vuxenkvalitetsregister (BoV). Samarbetet inom BoV betyder mycket i vår ambition att utveckla RMMS till att bli så bra som möjligt för alla som arbetar med att förbättra vården för patienter med medfödda metabola sjukdomar.

Rolf Zetterström,
Överläkare
Registerhållare RMMS

Kort sammanfattning av 2014 års resultat

- Alla fem metabola centra i Sverige har användare i systemet, har inhämtat patientsamtycken för deltagande i kvalitetsregistret, och har även registrerat patientbesök.
- Täckningsgraden enligt RMMS definition är per 2014-12-31, efter knappt två år i drift, 27,2 %. Detta är nästan en dubbling från 2013 års täckningsgrad som var 14,6 %.
- Resultaten i årsrapporten redovisas delvis utan indelning på enhet eller diagnos. Detta beror på att många diagnosgrupper består av för få patienter (under tio) för att kunna redovisas uppdelat utan att riskera identitetsavslöjande information.
- I väntan på driftsättning av dynamiska rapporter där ingående enheter själv skall kunna jämföra sig med andra enheter och med riksgenomsnitt har vi för kalenderåret 2014 levererat data direkt till varje enskilt metabolt centrum.

Viktiga händelser under 2014

RMMS stödjer nationellt samarbete för olika professioner genom att organisera professionsträffar med syftet att ta fram och utvärdera yrkesspecifika variabler för kvalitetsregistret. En arbetsgruppsträff för dietister på de fem metabola behandlingscentra genomfördes i januari och en träff för psykologgruppen genomfördes i oktober 2014. En annan effekt av dessa professionsträffar är att de synliggör regionala skillnader, vilket har lett till att alla fem metabola centra nu har tillgång till psykologresurs. Detta arbete har alltså direkta positiva effekter för vården förutom att utveckla kvalitetsregistret.

Under andra halvan av 2014 driftsätts livskvalitetsinstrumentet DISABKIDS för barn i syfte att kunna utföra framtida jämförande studier i utfallsmått kring hälso- och sjukvård.

Sedan starten 2012 har RMMS medverkat i paraplyorganisationen "Nationellt kvalitetsregister för barn och ungdomar med kroniska sjukdomar" (nationellt kvalitetsregister nummer 133), även kallad Barn- och Vuxenkvalitetsregister (BoV). Under 2014 omstrukturerades denna organisation och BoV:s tidigare uppdrag inkluderades i Registercentrum SydOsts (RCSO) verksamhet. Samverkan mellan de i BoV ingående nationella kvalitetsregistren fortsätter dock i oförändrad form.

Efter ett principbeslut i RMMS styrgrupp under höstens sammanträde görs förberedande arbete för införande av ytterligare diagnosgrupper i RMMS, i första hand ureacykeldefekter, under 2015/2016.

I månadskiftet november/december tillkännages Nationella Kvalitetsregisters medelstillsdelning för 2015/2016. Där konstateras att RMMS från och med 1 januari 2015 är ett nationellt kvalitetsregister på certifieringsnivå 3.

Om RMMS

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. Medfödda metabola sjukdomar är ett samlingsnamn för genetiskt betingade sjukdomar i ämnesomsättningen, metabolismen. För många av dessa finns inga tydliga nationella vårdprogram och det finns regionala skillnader i vilken vård och vilka läkemedel som erbjuds. Med systematisk uppföljning i RMMS vill vi försäkra oss om att alla patienter har tillgång till samma goda vård, och samtidigt kunna utvärdera vården som ges.

I den nationella nyföddhetscreeningen med det så kallade PKU-provet ingår 22 medfödda metabola sjukdomar som följs upp med hjälp av RMMS. Under andra kvartalet av 2014 utökades uppföljningsmöjligheten för ytterligare tre närliggande diagnoser. Varje år diagnostiseras ungefär 40 barn med någon av de 25 sjukdomarna som registreras i RMMS.

Sjukdomarna som följs upp i RMMS:

Arginasbrist, Argininosuccinatyasbrist, 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, samt sedan 2014 MTHFR-brist och kobalamindefekterna Kobalamin C-brist och Kobalamin G-brist.

De övriga två sjukdomarna som ingår i nyföddhetscreeningen med PKU-provet, men som inte följs upp i RMMS, 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 patienter och 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 som är själva portalen för inregistrering av data, och ett nationellt *kvalitetsregister* varifrån man kan ta fram aggregerade rapporter på gruppnivå.

Återrapportering till deltagande enheter

Varje metabol centrum har direktåtkomst till sina egna 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.

Vid utgången av 2014 levererade vi för första gången jämförande data till varje enskilt metabolt centrum. Redovisningen är gjord enligt variablerna i faktaruta 1. Rapporteringen är uppdelad i dels relation till RMMS beslutsstöd för varje enskilt metabolt centrum, och dels i förhållande till totalt resultat på riksnivå.

N = Totalt antal patienter som varit relevanta för registret under föregående kalenderår (2014)

n = Antalet patienter inrapporterat till kvalitetsregistret för föregående kalenderår (2014)

Faktaruta 1. (*N*) blir i praktiken totala antalet nydiagnostiserade patienter i en av RMMS ingående diagnoser (för närvarande 25) för föregående kalenderår, i detta fall 2014, per metabolt centra eller i hela riket. Detta tal blir absolut i och med att det är statistik genererad av ett nationellt laboratorium (Screeninglaboratoriet vid Centrum för Medfödda Metabola Sjukdomar, Karolinska Universitetslaboratoriet Solna) som utför nyföddhetsscreeningen med det så kallade PKU-provet.

(*n*) förklaras som antalet insamlade samtycken till kvalitetsregistret för föregående kalenderår (2014) för enskilt metabolt centrum. Dessa kan ha diagnostiserats under 2014 eller under tidigare år.

Enligt statistik levererad av Screeninglaboratoriet vid Centrum för Medfödda Metabola Sjukdomar nydiagnostiserades 33 patienter under 2014 i en av RMMS ingående diagnoser. I *Bild 1* ses fördelningen för enskilt metabolt centrum (* innebär att det fanns färre än nio nydiagnostiserade patienter vid aktuellt centrum). De metabola centra i Umeå, Uppsala och Malmö/Lund fick tillsammans 11 nydiagnostiserade patienter.

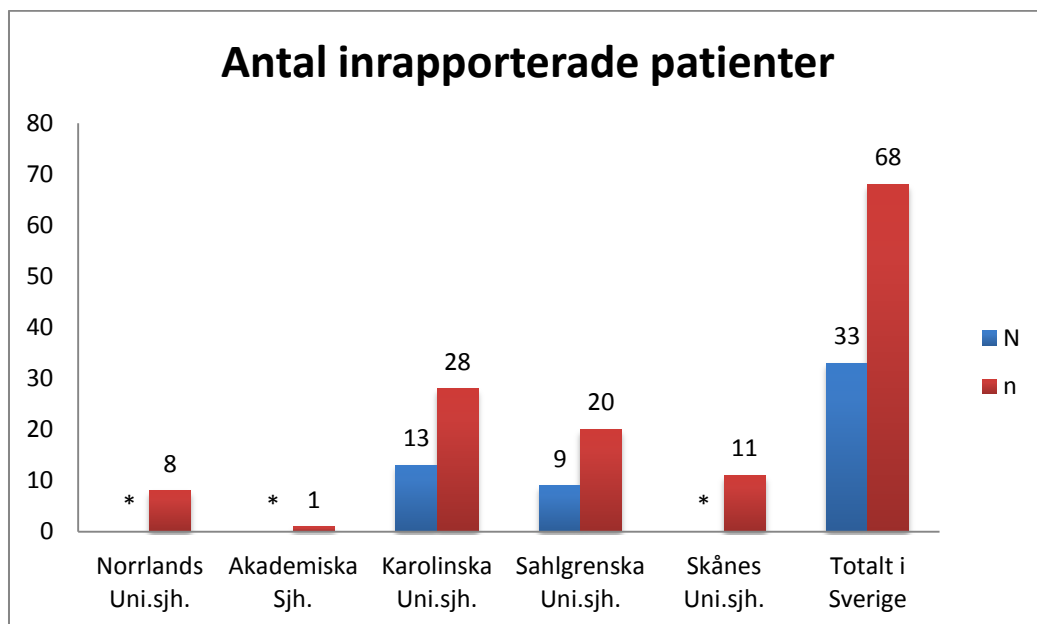


Bild 1. Antal inrapporterade patienter till RMMS kvalitetsregister i förhållande till nya fall. (*N*) är antalet nydiagnostiserade patienter som under 2014 har relevans för RMMS uppdelat på behandlande metabolt centrum. (*n*) är inhämtade samtycken per metabolt centrum under samma period (patienter diagnostiserade 2014 eller tidigare). Diagrammet visar att RMMS registrerar fler patienter än antalet nydiagnostiserade eftersom vi även retroaktivt registrerar patienter som diagnostiserats under tidigare år.

Resultat 2014 - registrerade patienter

Sedan nyföddhetscreeningen infördes 1965 har cirka 450 patienter med någon av de i RMMS inkluderande diagnoserna upptäckts genom screeningen. Den största gruppen är patienter med fenylketonuri (PKU), cirka 280 personer. Tillsammans är det ungefär 40 barn per år i Sverige av drygt 100 000 födda som diagnostiseras med någon av de 25 sjukdomarna som nu kan följas upp med hjälp av RMMS. Därtill kommer icke-nyfödda, till exempel nyanlända som i ökande omfattning screenas i samband med ankomst till Sverige.

RMMS har nära fördubblat täckningsgraden under 2014 jämfört med 2013. Från 14,6 % täckningsgrad till 27,2 % under året (*Bild 2*). Patienter eller vårdnadshavare har informerats om kvalitetsregistret i samband med schemalagt återbesök och kan då ta ställning för medverkan i RMMS.

Observera att eftersom vi har valt att ge noggrann personlig information om RMMS innan en patient inkluderas i kvalitetsregistret tar det något 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 det vanligaste tillvägagångssättet 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. Eftersom vi har så få patienter vill vi minimera bortfallet på grund av bristande information.

Täckningsgrad – enligt vald definition

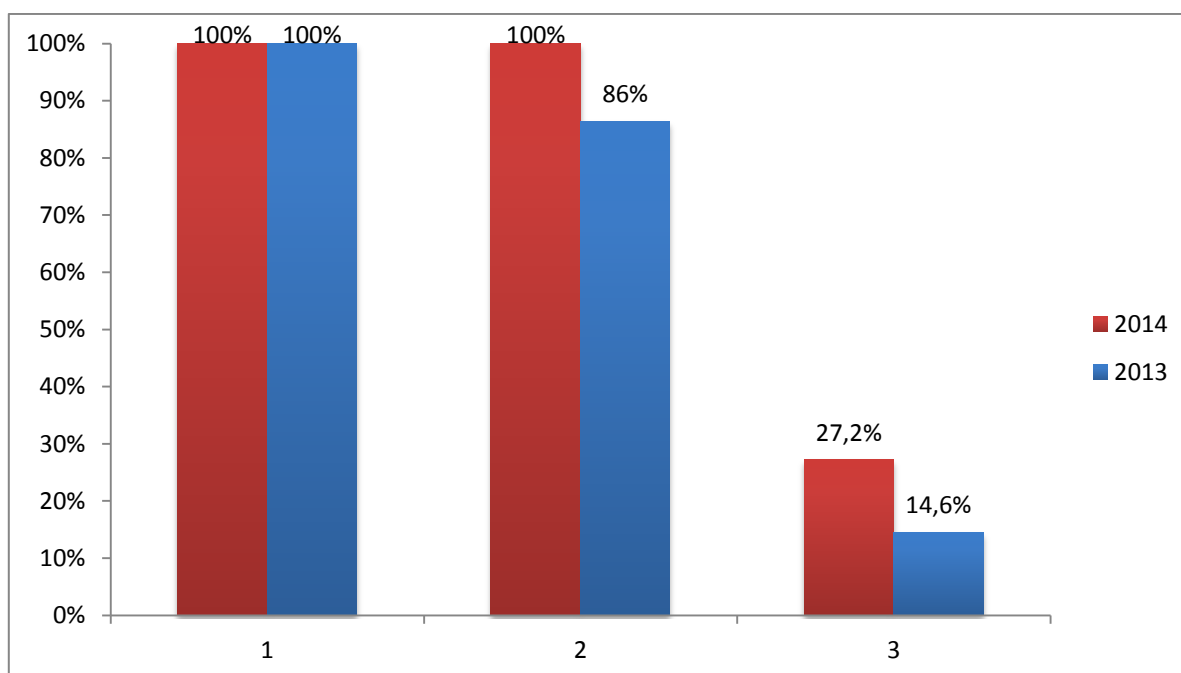


Bild 2. Illustration över andel patienter med diagnos sedan 2010-11-15 som registrerats i RMMS två delar med vald definition på täckningsgrad, 2013 i parentes. **1.** Totalt antal (100 %) patienter som diagnostiserats med någon av de 22 sjukdomarna sedan 2010-11-15, 134 (103) patienter enligt Screeninglaboratoriet. **2.** Andel patienter som registrerats i RMMS beslutsstödsdel 100 % (86 %), 134 (89) patienter per 2013-12-31. **3.** Andel patienter som medverkar i kvalitetsregisterdelen 27,2 % (14,6 %), 37 (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 täckningsgraden för 2014 i kvalitetsregistret 27,2 %, alltså en nära fördubbling från föregående års resultat (14,6 %). Se *Bild 2* över fördelningen mellan totala antalet patienter enligt definition kontra antal patienter som registrerats i RMMS två delar.

På grund av vårt beskrivna tillvägagångssätt med samtalsinformation innan patienten inkluderas i kvalitetsregistret finns det en eftersläpning i täckningsgradsökningen jämfört med beslutsstödet, men den ökar stadigt. För att illustrera denna eftersläpning kan nämnas att registreringsgraden i RMMS beslutsstödsdel med samma definition som för täckningsgraden är 100 %, det vill säga att vi har fått med alla nyfödda sedan 2010-11-15 jämfört med föregående år (86 %), (*Bild 2*).

Anledningen till att vi har gjort så är att det finns en osäkerhet kring totala antalet patienter i Sverige med någon av de 25 metabola sjukdomarna. Däremot vet vi hur många patienter som har diagnostiserats sedan nyföddhetscreeningens utökning², och får då ett exakt mått att jämföra med.

Föregående års prediktion om påtaglig ökning i täckningsgrad (nära fördubbling) stämmer väl överens med våra data, och påvisar vikten av informationstillfälle innan familjerna tar ställning för medverkan i RMMS. Utmaningen för 2015 och framöver blir den retroaktiva registreringen och fortsätta inhämtning av samtycke för medverkan.

¹ Datumet då Screeninglaboratoriet 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 Screeninglaboratoriet har totalt 134 patienter diagnostiserats med någon av de 22 sjukdomarna som följs upp i RMMS sedan 2010-11-15 till utgången av 2014.

Resultat 2014 – 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, 2013 i parentes.

Metabolt centrum	Antal användare
Norrlands Universitetssjukhus, Umeå	9 (8)
Akademiska Sjukhuset, Uppsala	11 (11)
Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm	12 (15)
Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg	7 (8)
Skånes Universitetssjukhus, Lund	6 (4)
Totalt i Sverige	45 (46)

Som tidigare nämnts har RMMS användare vid 2014 års utgång inhämtat patientsamtycken från totalt 125 (57) patienter, se *Bild 3* för fördelning. Totala antalet patienter i RMMS kvalitetsregister har mer än fördubblats på ett år. Vi kan därmed nu börja redovisa grupperad statistik per diagnostyp, undantaget för patentgrupperna för fenylketonuri (PKU) och homocystinuri (HCY) som kan utgöra egna redovisande grupper. För mer detaljerad information se under rubriken för *Resultat 2014 – Kvalitetsregisterdata per diagnosgrupp*.

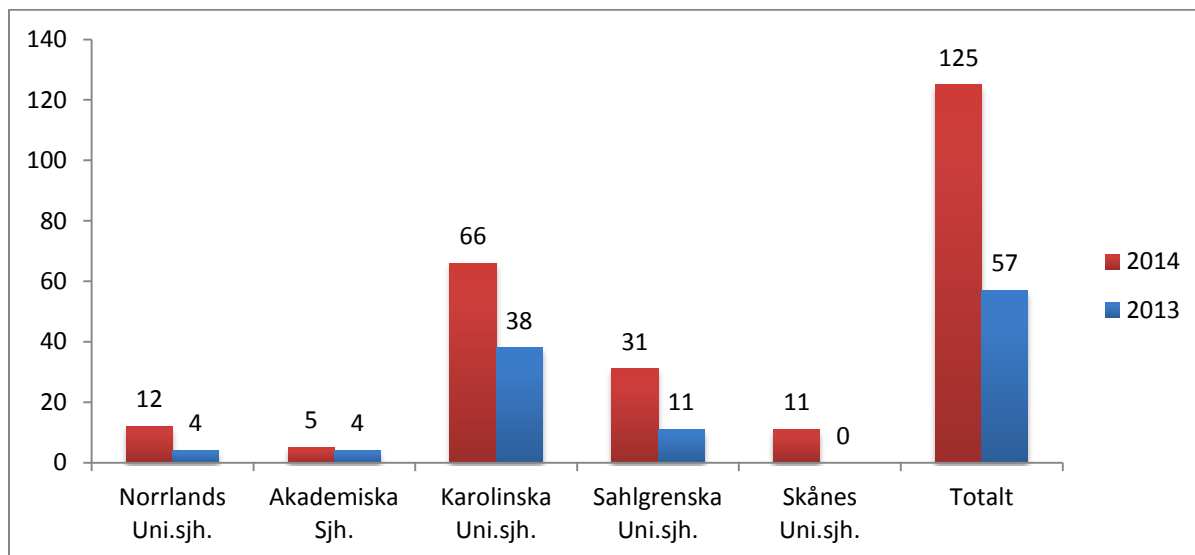


Bild 3. Hur antalet patienter i kvalitetsregistret fördelas mellan de fem metabola centra, 2014 mot 2013. Noterbart är att alla fem metabola centra har bidragit till 2014 års ökning i täckningsgrad. Totalt sett har RMMS mer än fördubblat (54,4 %) antalet patienter i kvalitetsregisterdelen, från 57 patienter till 125.

Kvalitetsregisterdata per diagnosgrupp

De 25 sjukdomar som följs upp med hjälp av RMMS kan grupperas efter diagnostyp, vilka gör det möjligt för oss att redovisa kvalitetsregisterdata efter antal patienter och eventuell regiontillhörighet.

1. **Fel i aminosyranedbrytning;** 7 sjukdomar (fenyلكetonuri, homocystinuri, kobalamin C- och G-brist, MTHFR-brist, maple syrup urine disease, tyrosinemi typ 1)
2. **β -oxidationsdefekter;** 3 sjukdomar (LCHAD-, MCAD-, VLCAD-brist)
3. **Fel i karnitinsystemet;** 4 sjukdomar (CACT-, CPT 1-, CPT 2-brist, primär karnitinbrist)
4. **Organiska acidurier;** 6 sjukdomar (β -ketothiolasbrist, glutarsyreuri typ 1, isovaleriansyreuri, MAD-brist, metylmalonsyreuri, propionsyreuri)
5. **Ureacykeldefekter;** 3 sjukdomar (arginas-, argininosuccinatlyas-brist, citrullinemi)
6. **Andra sjukdomar;** 2 sjukdomar (biotinidas-brist, galaktosemi)

Tabell 2. Kvalitetsregisterdata. A. Antal patienter fördelat per diagnostyp i Sverige. Patientgruppen som tillhör diagnostypen för fel i aminosyranedbrytning är i majoritet även i kvalitetsregistersammanhang, vilka också reflekterar den vanligaste sjukdomen, fenylketonuri, i nyföddhetscreeningens PKU-prov. **B.** Antalet patienter fördelat i de diagnoser som kan redovisas ($n \geq 10$) som egen diagnosgrupp. Inte helt överraskande finns majoriteten av patienterna i den vanligaste sjukdomsdiagnosen, fenylketonuri med en prevalens på 1: 16 000. Homocystinuri är en relativt ovanlig sjukdom med en prevalens på mellan 1: 100 000 och 1: 300 000, men som kräver tät uppföljning för kalibrering av behandling. De flesta av patienterna är också anknutna till ett metabolt centra i en storstadsregion.

A. Diagnostyp	Antal patienter i Kvalitetsregister	B. Diagnos	Antal patienter i Kvalitetsregister
Fel i aminosyranedbrytning	71	Fenyلكetonuri, alla	44
β -oxidationsdefekter	23	Homocystinuri	12
Fel i karnitinsystemet	6		
Organiska acidurier	13		
Ureacykeldefekter	3		
Andra sjukdomar	9		
Totalt i Sverige	125		

Organisation

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

Registrets styrgrupp har tidigare bestått av 10 personer som representerar alla fem regionala metabola behandlingscentra, olika professioner, arbetsgivarna, samt representant för en patientförening. Under 2014 valde styrgruppen att välja in ytterligare två ledamöter för ökad flexibilitet och kompetensbreddning - en sjuksköterska och en vuxenläkare.

Styrgrupp 2014

- Eva Falk-Carlsson, PKU-föreningens ordförande, KALMAR
- Ulrika von Döbeln, Överläkare, Docent, Karolinska Universitetssjukhuset, STOCKHOLM
- Maria Halldin Stenlid, Överläkare, Akademiska Barnsjukhuset, UPPSALA
- Carina Heidenborg, Dietist, Karolinska Universitetssjukhuset, STOCKHOLM
- Mikael Oscarson, Specialistläkare, Karolinska Universitetssjukhuset, STOCKHOLM
- Domniki Papadopoulou, Biträdande överläkare, Skånes Universitetssjukhus, LUND
- Annika Reims, Överläkare, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, GÖTEBORG
- Petra Renholm, Sjuksköterska, Akademiska Barnsjukhuset, UPPSALA
- Anna Strandqvist, Psykolog, Karolinska Universitetssjukhuset, STOCKHOLM
- Lene Sörensen, Sjukhuskemist (Ordförande för Styrgruppen), Karolinska Universitetssjukhuset, STOCKHOLM
- Rolf Zetterström, 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 registeradministratör.

RMMS är ansluten till paraplyorganisationen Barn- och Vuxen kvalitetsregister (BoV)³, som fram till och med 2014 har haft separat stöd från Nationella Kvalitetsregister. Registerhållare är Per Lewander. Genom denna anslutning har RMMS Landstinget i Östergötland som huvudman. Under hösten 2014 omstrukturerades medelstilledningen och beslut om BoV: s tidigare uppdrag inkluderades Registercentrum SydOsts (RCSO) verksamhetsområde. I praktiken innebar detta ingen större förändring för RMMS, varken i anslutning till registercentra eller i samverkan med andra nationella kvalitetsregister.

³ Tidigare benämnt som Nationellt kvalitetsregister för barn och ungdomar med kroniska sjukdomar (#133). 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

I december 2013 beviljades RMMS sitt första fleråriga anslag en tvåårig finansiering över 2014 och 2015 för totalt 800 000 kr. Beslutsgruppen för Nationella Kvalitetsregister har sedan start tilldelat RMMS 2,1 miljoner kronor i finansiellt stöd för drift och utveckling; 700 000 kr (2012), 400 000 kr (2013) och 800 000 kr (2014 – 2015), samt ytterligare 200 000 kr i samband med ändring i certifieringsnivå inför 2015 (se redogörelse nedan).

Under november månad tog Beslutsgruppen för Nationella Kvalitetsregister beslut om vilka nationella kvalitetsregister, inklusive registerkandidater, som får nationella medel under 2015/2016. Beslutet bifölls senare även av Styrgruppen för Nationella Kvalitetsregister i december 2014. I beslutet kan man utläsa att RMMS är certifierat på nivå 3 från och med 1 januari 2015. I samband med detta tilldelades RMMS ytterligare 200 000 kr i tilläggsanslag för 2015. RMMS kunde öka certifieringsgraden med hjälp av stöd och service från RCSO.

Förutom det direkta finansiella stödet bistår deltagande kliniker och metabola centra med arbetstid för utveckling, registrering, och utvärdering samt användarutbildningar.

Information om RMMS

Information om RMMS finns dels i de foldrar som 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