



# RMMS Årsrapport

# 2015

---

Registret för medfödda metabola sjukdomar (RMMS)  
Nationellt kvalitetsregister #185, certifieringsnivå 3  
Registerhållare: Rolf Zetterström  
Centralt Personuppgiftsansvarig: Region Östergötland

## Innehållsförteckning

Innehållsförteckning .....	2
Inledning – Registerhållarens förord .....	3
Sammanfattning av 2015 års resultat .....	4
Viktiga händelser under 2015 .....	4
Om RMMS .....	5
Inrapportering via webbplattformen Compos .....	5
Åtterrapporering till deltagande enheter.....	6
Resultat 2015.....	6
Resultat 2015 – Utveckling av täckningsgraden enligt vald definition.....	7
Resultat 2015 – Jämförelse mellan regioner.....	8
Resultat 2015 – Registreringar per diagnos eller diagnosgrupp .....	9
Organisation.....	11
Styrgrupp 2015.....	11
Drift och verksamhet .....	11
Finansiering.....	12
Information om RMMS .....	12
Kontakt.....	12

## Inledning – Registerhållarens förord

Under året har vi diskuterat att inkludera fler närliggande sjukdomar i RMMS. Vi ser ett stort värde i att gemensamt och nationellt samla patienter med medfödda metabola sjukdomar så att vi vet hur många som finns i landet, hur sjukdomen yttrar sig och hur vår behandling påverkar patienterna och deras familjer.

RMMS har även detta år möjliggjort flera viktiga professionsmöten och många personer har bidragit till att ytterligare utveckla registret. Ett viktigt mål nåddes under 2015 och vi blev från och med den 1 januari 2015 ett nationellt kvalitetsregister på certifieringsnivå 3.

Vår täckningsgrad ökar stadigt och vi närmar oss nu 50 %. Vi har medvetet valt en långsam väg för att i högsta möjliga mån undvika bortfall. Eftersom vi följer patienter med ovanliga sjukdomar, den vanligaste förekommer i en frekvens på cirka 1:13 000, får varje bortfall stor betydelse för RMMS.

En synnerligen viktig händelse under 2015 var att vi började kunna leverera biokemiska data direkt från PKU-laboratoriet till RMMS beslutstöd. Detta har påskyndat dataöverföring markant (med flera dagar) och det gör också att det blir en påtaglig kvalitetsförbättring när man ska validera data, eftersom alla värden automatiskt förs in i beslutsstöd och register.

Vi ser nu med tillförsikt fram emot ett nytt år. En vision vi har för det kommande året är att patienter och familjer ska kunna logga in via 1177 vårdguiden och på så sätt komma in i en patientvy där de bland annat ska kunna se viktiga provsvar och följa värden på pedagogiskt sätt över tid.

Rolf Zetterström,  
Överläkare  
Registerhållare RMMS

## Sammanfattning av 2015 års resultat

- Vid utgången av 2015, efter drygt 2,5 år i drift, är täckningsgraden enligt RMMS definition<sup>1</sup>, 46,2 %. Detta innebär en markant ökning från 2014 då täckningsgraden var 27,2 %. Startåret 2013<sup>2</sup> var täckningsgraden 14,6 %.
- Totalt finns det vid 2015 års utgång 261 patienter registrerade i RMMS kvalitetsregister. Detta är över en fördubbling från 2014, då det fanns 125 registrerade patienter.
- Under 2015 agerade Lunds metabola centrum pilot för elektronisk leverans av provsvar (B-Fenylalanin på filterpapperprov) till RMMS beslutsstöd. Piloten har medfört att både användning och enskilda inloggningar har ökat markant under året, samt påtagligt ökat datamängden i kvalitetsregistret.
- Resultaten i årsrapporten redovisas delvis utan indelning på enhet eller diagnos. Detta beror på att många diagnosgrupper består av för få patienter för att kunna redovisas enskilt.

## Viktiga händelser under 2015

Från och med 1 januari 2015 är RMMS ett nationellt kvalitetsregister på certifieringsnivå 3.

RMMS fortsätter att stödja nationellt samarbete för de yrkeskategorier som ingår i de lokala metabola behandlingsteamerna. Till exempel finansierar vi professionsträffar där grupperna arbetar fram yrkesspecifika variabler för uppföljning i registret. Grupperna har också enats om vilka variabler som ska visualiseras i form av grafer och tabeller i beslutsstödet. Arbetet med att ta fram olika vårdstödande moduler, såsom modul för kognitiv uppföljning eller en särskild graviditetsmodul har också fortskridit under året.

En annan effekt av dessa professionsträffar är att de synliggör regionala skillnader. Detta har bland annat bidragit till att tillgång till psykologresurs nu finns vid alla fem metabola centra. Arbete med RMMS har också stöttat utvecklingen av centra med kontakt inom vuxenvården för patienter 19 år och äldre. Således har RMMS redan haft direkta positiva effekter för vården.

En nyckelfaktor för registrets användbarhet är att begränsa graden av dubbelregistrering. Som ett led i arbetet med att begränsa dubbelregistrering påbörjade vi under 2015 ett pilotprojekt där PKU-laboratoriet levererar provsvar på behandlingskontroller för patienter med fenylketonuri (PKU) direkt in i RMMS beslutsstöd. Piloten föll väl ut och vi kunde direkt se flera positiva effekter; dietist och läkare får svar samma dag, uppgifterna över behandlingskontroller i RMMS

<sup>1</sup> Täckningsgraden i RMMS räknas på patienter identifierade i nyföddhetscreeningen sedan 2010-11-15.

<sup>2</sup> Kvalitetsregistret driftsattes april 2013.

blir omedelbart fullständiga, och en av de allra största felkällorna elimineras då vi slipper manuella överföringar av dessa data. Under pilotprojektet fick endast Lunds metabola centrum provsvar levererade på detta sätt, men samma tjänst kommer att erbjudas övriga metabola centra.

Sedan start (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 2015 har samverkan inom BoV fortsatt i ny regi vid RegisterCentrum SydOst (RCSO).

## Om RMMS

Syftet med Registret för medfödda metabola sjukdomar (RMMS) är att få en överblick över 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 vård, och samtidigt kunna utvärdera vården som ges, oavsett patientens regionstillhörighet i vårt avlånga land.

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 sjukdomar som registreras i RMMS:

Sedan starten 2013: *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,*

Sedan 2014 även: *MTHFR-brist, 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 (KH) och medfödd brist på binjurebarkshormonet kortisol (CAH).

### Inrapportering via webbplattformen Compos

RMMS består av två delar; ett *beslutsstöd* (DS; decision support) kopplad till den enskilda verksamheten och som är själva portalen för inregistrering av data, och ett nationellt *kvalitetsregister* (QR; quality registry) varifrån man kan ta fram aggregerade rapporter på gruppnivå.

All registrering till RMMS är via den webbaserade plattformen Compos DS som levereras av företaget Carmona AB. Plattformens webbadress är <https://bov.carmona.se>. Inloggningen sker enligt ett behörighetssystem där tilldelning sköts av en administratör. Tilldelad behörighet ger enbart åtkomst 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

## Återrapportering till deltagande enheter

Varje metabolt centrum har direktåtkomst till sina egna resultat. Resultaten baseras på registreringar inom den tidsperiod som användarna själva väljer. Metabola centra kan på egen hand ta fram kvartals-, halvårs- och helårsstatistik, och kan genom beställning till 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 användaren en indikation genom en så kallad "Kvalitetskontroll" som visualiserar om fördefinierade nyckelvärden är ifyllda.

## Resultat 2015

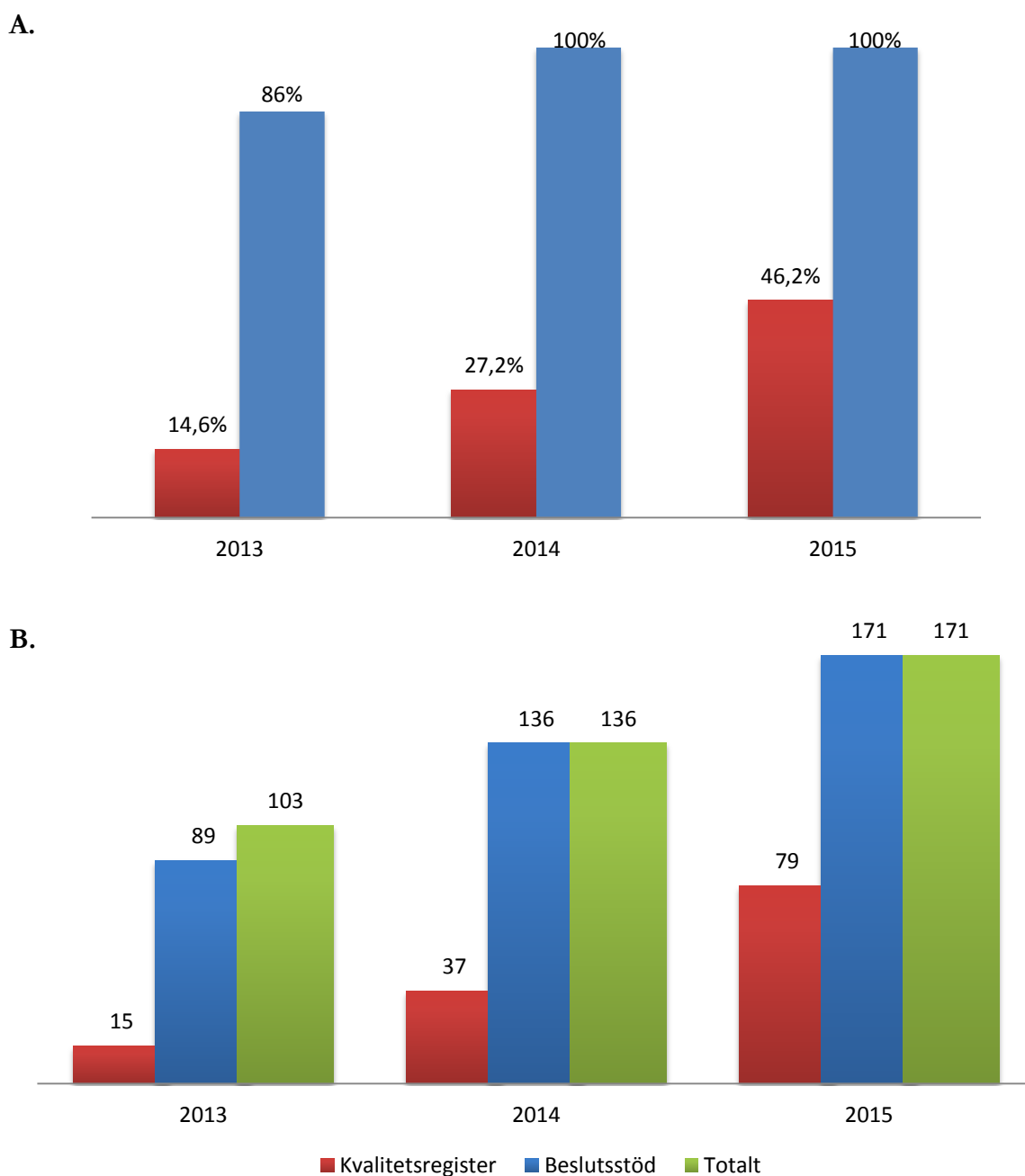
Sedan nyföddhetscreeningen infördes 1965 har cirka 480 patienter med någon av de i RMMS inkluderande diagnoserna upptäckts genom screeningen. Den största gruppen är patienter med fenyylketonuri (PKU), cirka 290 personer. Tillsammans är det ungefär 40 barn per år i Sverige av drygt 100 000 födda som diagnostiseras med någon av de 25 sjukdomarna som nu kan följas upp med hjälp av RMMS. Därutöver tillkommer icke-nyfödda, till exempel nyanlända som i ökande omfattning screenas i samband med ankomst till Sverige.

Patienter eller vårdnadshavare informeras om kvalitetsregistret i samband med schemalagt återbesök och kan då ta ställning till medverkan i kvalitetsregistret. RMMS fortsätter att stadigt öka i täckningsgrad jämfört med tidigare år och kvalitetsregistret har nu en täckningsgrad på 46,2% (*Bild 1 A*).

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.

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 % (*Bild 1 A*).

## Resultat 2015 – Utveckling av täckningsgraden enligt vald definition



**Bild 1. A.** Andel patienter med diagnos via nyföddhetscreeningen sedan 2010-11-15 patienter som registrerats i RMMS kvalitetsregister respektive beslutsstöd årligen 2013 till 2015, motsvarade RMMS definierade täckningsgrad. **B.** Antal patienter med diagnos via nyföddhetscreeningen sedan 2010-11-15 som registrerats i RMMS respektive kvalitetsregister beslutsstöd årligen 2013 till 2015. Totalt antal patienter som diagnostiserats med någon av de 22 screeningssjukdomarna sedan 2010-11-15 enligt PKU-laboratoriets statistik.

Vi definierar täckningsgraden som andelen patienter registrerade i kvalitetsregistret av alla patienter som har identifierats via nyföddhetscreeningen sedan 2010-11-15<sup>3</sup>, då PKU-laboratoriet utökade antalet medfödda metabola sjukdomar i screeningen från tre till 22 sjukdomar. Anledningen till att vi har gjort så är att det finns en viss osäkerhet kring totala antalet patienter i Sverige med någon av de 25 metabola sjukdomarna som följs i RMMS. Däremot vet vi hur många patienter som har diagnostiserats via nyföddhetscreeningen sedan dess utökning<sup>4</sup>, och får då ett exakt mått att jämföra med.

Med denna definition är täckningsgraden för 2015 i kvalitetsregistret 46,2 %, en påtaglig förbättring från föregående års resultat (27,2 % 2014 respektive 14,6 % 2013). Se *Bild 1 B* över fördelningen mellan totala antalet patienter enligt definition kontra antal patienter som registrerats i RMMS två delar.

### Resultat 2015 – 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. Datainsamling till RMMS startade april 2013 med användare från samtliga fem metabola centra. Se *Tabell 1* för fördelningen av aktuella användare.

**Tabell 1.** Antal användare under 2015, totalt och per metabolt centrum.

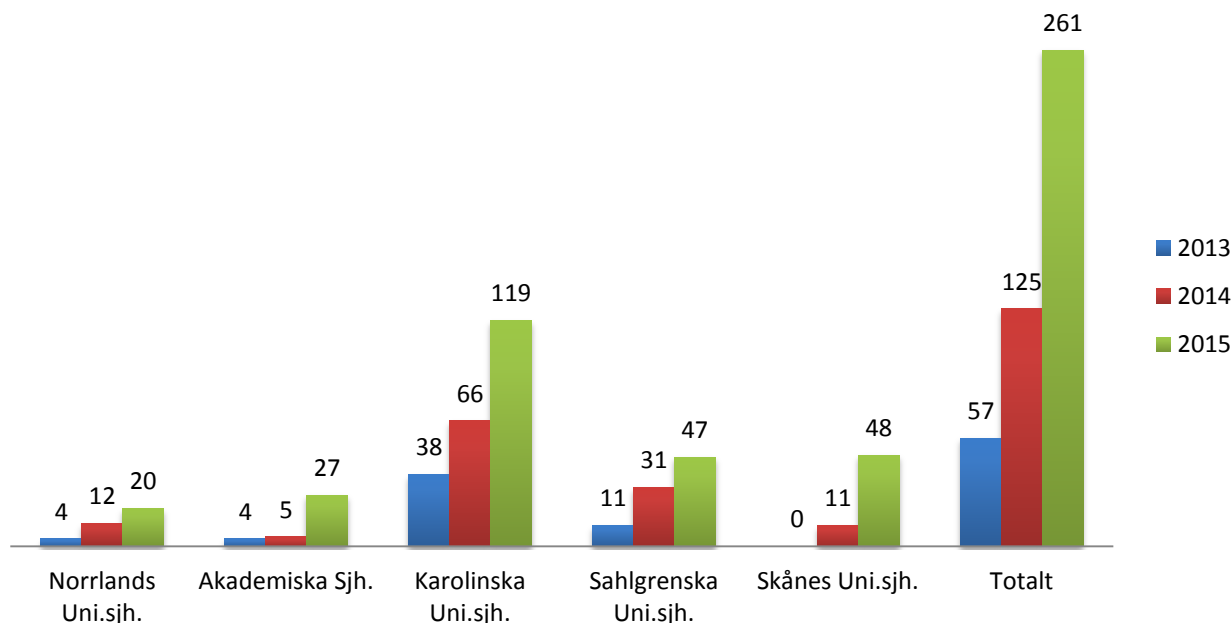
Metabolt centrum	Antal användare
Norrlands Universitetssjukhus, Umeå	9
Akademiska Sjukhuset, Uppsala	11
Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm	16
Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg	8
Skånes Universitetssjukhus, Lund	11
<b>Totalt i Sverige</b>	<b>55</b>

RMMS användare har vid 2015 års utgång inhämtat patientsamtycken från totalt 261 patienter, vilket motsvarar 136 nytillkomna patientsamtycken under året (*Bild 2*). Totala antalet patienter i RMMS kvalitetsregister har således mer än fördubblats under 2015. Vi kan därmed nu börja redovisa viss statistik för enskilda diagnoser. För mer detaljerad information se rubriken *Resultat 2015 – Registreringar per diagnos eller diagnosgrupp*.

<sup>3</sup> 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.

<sup>4</sup> Enligt statistik från PKU-laboratoriet har totalt 171 patienter diagnostiserats med någon av de 22 sjukdomarna som följs upp i RMMS sedan 2010-11-15 till utgången av 2015.





**Bild 2.** Antal patienter i kvalitetsregistret fördelat mellan Sveriges fem metabola centra. Alla fem metabola centra har markant ökat, i vissa fall mångdubblat, inhämtningar av patientsamtycken 2015, jämfört med tidigare år.

## Resultat 2015 – Registreringar per diagnos eller diagnosgrupp

Vi har grupperat de 25 sjukdomarna som följs upp med hjälp av RMMS efter diagnostyp, vilket gör det möjligt för oss att redovisa kvalitetsregisterdata även för patienter med diagnoser där det finns färre än 10 patienter totalt registrerade:

1. **Fel i aminosyranedbrytning;** 7 sjukdomar
  - Fenyلكetonuri, homocystinuri, kobalamin C- och G-brist, MTHFR-brist, maple syrup urine disease, tyrosinemi typ 1
2.  **$\beta$ -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
  - $\beta$ -ketothiolasbrist, glutarsyreuri typ 1, isovaleriansyreuri, metylmalonsyreuri, propionsyreuri. Även MAD-brist har inkluderats i denna grupp, trots att sjukdomen vanligen inte räknas som en organisk aciduri.
5. **Ureacykel-defekter;** 3 sjukdomar
  - Arginasbrist, argininosuccinatlyasbrist, citrullinemi
6. **Andra sjukdomar;** 2 sjukdomar
  - Biotinidasbrist, galaktosemi

För patientgrupperna fenylketonuri (PKU), homocystinuri (HCY), glutarsyreuri typ 1 (GA 1) och galaktosemi (GALT-brist), samt för varje enskild patientgrupp inom diagnostypen  $\beta$ -oxidationsdefekter, har vi nu tillräckligt med underlag (fler än 10 patienter) för att kunna redovisa viss statistik per diagnos. För övriga diagnoser redovisar vi än så länge endast grupperad statistik. I grupperna redovisar vi även om det är färre än 10 patienter, då exakt diagnos inte redovisas och patientidentifierande information således inte riskeras röjas (*Tabell 2*).

Den största enskilda patientgruppen, PKU (117 patienter), ingår även i den största diagnosgruppen, ”Fel i aminosyranedbrytning” (158 patienter). Den andra största enskilda patientgruppen är patienter med MCAD-brist (22 patienter). Att dessa två diagnoser är de vanligaste är inte förvånande då det är de två diagnoserna med högst prevalens, och PKU har dessutom screenats för längst av alla nyföddhetscreeningsjukdomarna (över femtio år i Sverige).

Homocystinuri å andra sidan är en ovanlig sjukdom med en prevalens på mellan 1:100 000 och 1:300 000. Patienter med HCY behöver dock tät uppföljning för kalibrering av behandling, vilket delvis kan förklara varför denna patientgrupp trots den låga prevalensen är den tredje största patientgruppen i kvalitetsregistret.

**Tabell 2. A.** Antal patienter i RMMS kvalitetsregister fördelat per diagnostyp. **B.** Antal patienter i RMMS kvalitetsregister av de diagnoser som kan redovisas enskilt som egen patientgrupp ( $n \geq 10$ ).

<b>Antal patienter i Kvalitetsregister</b>		
<b>A. Diagnostyp</b>	<b>2015</b>	<b>2014</b>
Fel i aminosyranedbrytning	158	71
$\beta$ -oxidationsdefekter	48	23
Fel i karnitinsystemet	10	6
Organiska acidurier	22	13
Ureacykeldefekter	4	3
Andra sjukdomar	19	9
<b>Totalt i Sverige</b>	<b>261</b>	<b>125</b>

<b>Antal patienter i Kvalitetsregister</b>		
<b>B. Diagnos</b>	<b>2015</b>	<b>2014</b>
Fenylketonuri	117	44
Homocystinuri	18	12
LCHAD-brist	11	*
MCAD-brist	22	*
VLCAD-brist	15	*
Glutarsyreuri typ 1	11	*
Galaktosemi	13	*

## Organisation

RMMS är väl förankrat i professionerna genom Barnläkarföreningens arbetsgrupp för medfödda ämnesomsättningssjukdomar (BLF: s metabola arbetsgrupp), som består av 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 2015 valde två ledamöter att avgå ur styrgruppen, varav en ledamot har ersatts. Vi tackar Ulrika von Döbeln och Carina Heidenborg för deras värdefulla insatser, och välkomnar Marika Kanthe som ny ledamot till styrgruppen.

### Styrgrupp 2015

- Eva Falk-Carlsson, PKU-föreningens ordförande, KALMAR
- Maria Halldin Stenlid, Överläkare, Akademiska Barnsjukhuset, UPPSALA
- Marika Kanthe, Dietist, Skånes Universitetssjukhus, LUND
- 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)<sup>5</sup>, som fram till och med 2014 har haft separat stöd från Nationella Kvalitetsregister. Registerhållare är Per Lewander. Genom denna anslutning har RMMS Region Östergötland som huvudman. Då BoV: s verksamhet numera är inkluderat under RegisterCentrum SydOst (RCSO), är både anslutning och samverkan mellan övriga anslutna nationella kvalitetsregister oförändrat.

---

<sup>5</sup> 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

Beslutsgruppen för Nationella Kvalitetsregister har sedan starten fram till och med 2015 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.

I december månad 2015 stod det även klart att Beslutsgruppen för Nationella Kvalitetsregister fördelar medel till RMMS för 2016 års drift, underhåll och utveckling med 700 000 kr (varav 100 000 kr för utvecklingsprojekt)

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 från PKU-laboratoriet. Nyheter och uppdateringar, eller annan viktig information, till alla användare av RMMS samt övriga intresserade sker genom ett regelbundet nyhetsbrev via e-post.

Arbetsgruppen för RMMS underhåller den egna hemsidan, [www.rmms.se](http://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](mailto:kontakt@rmms.se)  
[www.rmms.se](http://www.rmms.se)