

## Registret för Medfödda Metabola Sjukdomar (RMMS)

# Verksamhetsberättelse 2012

### RMMS blir till

I slutet av december 2011 stod det att läsa på Sveriges Kommuner och Landstings hemsida att RMMS beviljats 700 000 kronor för att starta ett register för uppföljning av de medfödda metabola sjukdomar som ingår i den nationella nyföddhetscreeningen. Vi började omedelbart vårt arbete med registret.

Den 6 februari 2012 rekryterades en registersjuksköterska, Stina Bergqvist, som började arbeta för registret.

Registret hade sitt första fysiska styrgruppsmöte den 20 februari i Stockholm. Med på plats fanns även Bo Magnusson, registerhållare för Barnreumaregistret, samt Gunnar Severinsson från Carmona, leverantör av den tekniska lösningen för barnplattformen – Compos. Gruppen gick igenom process- och resultatmått, juridiska frågor, vad plattformen är kapabel till och andra frågor som diskuterades för att fastställa om detta var rätt plattform för denna typ av register.

Under detta möte formaliserade vi även registrets organisationsform. En styrgrupp fastställdes och inom styrgruppen bildades en arbetsgrupp bestående av Ulrika von Döbeln, Rolf Zetterström, Lene Sörensen och Stina Bergqvist för den dagliga utvecklingen och driften av registret. Lene Sörensen valdes som styrgruppens sammankallande och ordförande, och det beslutades att Rolf Zetterström skulle ta över efter Ulrika von Döbeln som registerhållare vid ansökan till SKL.

Ett privat internetforum sattes upp där styrgruppen kan spara diskussioner om registret, annan information, relevanta länkar och dokument.

Den 12 november hade styrgruppen ett andra möte i Stockholm där vi gick igenom registrets utveckling, livskvalitetsinstrumentet DISABKIDS, utformning av patientinformation, samt internationella samarbeten. Vid detta möte spikades också labparametrar för samtliga ingående 22 sjukdomar.

### Förankring i professionen

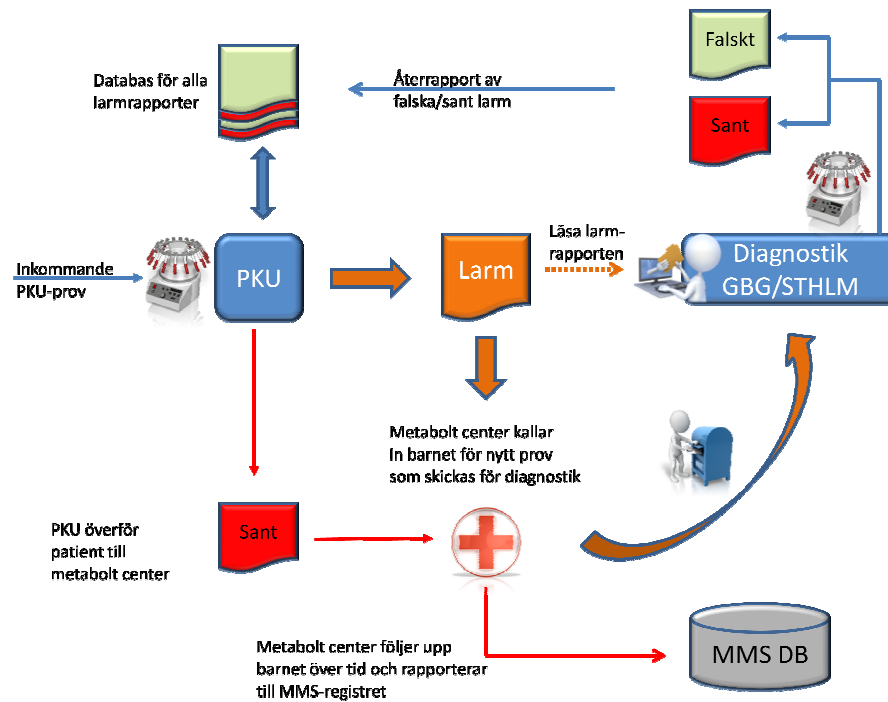
Den 21 mars hade Barnläkareföreningens arbetsgrupp för metabola sjukdomar halvårsmöte på Eugeniahemmet vid Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm. Vid detta möte presenterade Lene Sörensen och Rolf Zetterström de parametrar som diskuterats på styrgruppsmötet med en öppen inbjudan att komma med ytterligare förslag. Deltagarna fick med sig en lista hem med de föreslagna parametrarna för att kunna studera dem i lugn och ro. För att verkligen vara säkra på att inga missade denna möjlighet skickades förfrågan även ut per mail.

Den 24 oktober hade arbetsgruppen ett andra halvårsmöte då Lene Sörensen och Rolf Zetterström gav ytterligare en uppdatering av arbetet med RMMS.

## Registerutveckling

Den 18 juni kom Gunnar Severinsson från Carmona till Stockholm för att diskutera registrets uppbyggnad med de nu ensade parametrarna. Vi gick då igenom registrets uppbyggnad och han hade många bra idéer. Vi träffades igen den 22 augusti och den 12 september återkom Carmona med en färdig offert, vilken vi godtog. I december levererade Carmona en demoversion av registret som vi omedelbart påbörjade testning av.

### Flöde för larmrapport från PKU



**Figur:** Översiktlig bild av flöden av data och arbetsgång vid nyföddhetscreeningen, från PKU-prov inkommer, via positivt utslag, till diagnos och uppföljning i registret. (Ritad av Carmona för systemoffert).

## Internationella samarbeten

Under året som gått har vi även tagit steg för att kunna överföra data från RMMS till olika europeiska initiativ. Framförallt EIMD som är ett register för metabola intoxicationssjukdomar (European registry and network for Intoxication type Metabolic Diseases). EIMD är driftsatt och många europeiska länder är redan med. Vi har från EIMD fått information om deras datastruktur så att RMMS från början byggs så att vi kan skicka över pseudonymiserade data med minimal extrautveckling. Rolf Zetterström var med på deras styrgruppsmöte i Birmingham 4 september för att få en bättre insyn i deras uppbyggnad och verksamhet. Vi har även inlett diskussioner med ett till relevant europeiskt registerinitiativ – EHOD (register för homocystinuri, nära driftsättning). Slutligen finns ett tredje register som ännu ligger på planeringsstadiet – EMAB (register för metabola sjukdomar som påverkar hjärnan). Samtliga tre register, EIMD, EHOD och EMAM, kommer att ligga på samma tekniska plattform i Heidelberg i Tyskland vilket kommer att göra vår integration avsevärt enklare.

Vi har också täta kontakter med screeninglaboratoriet i Norge som även de kommer att bygga upp ett register för att följa upp nyföddhetscreeningen.

### Nationella samarbeten och kompetensutveckling

Under året har RMMS varit en aktiv part i Barnplattformgruppen och har deltagit i alla möten (två fysiska och ett telefonmöte). Rolf Zetterström var med på ett Rundabordsmöte på SKL. Rolf Zetterström, Lene Sörensen och Stina Bergqvist deltog i två PROM-dagar i SKLs regi och Stina Bergqvist deltog i en workshop för registersjuksköterskor på SKL i Stockholm. Lene Sörensen och Stina Bergqvist representerade RMMS på Kvalitetsregisterdagarna i Karlstad 10-11 oktober. Slutligen medverkade Lene Sörensen och Rolf Zetterström på en Registerträff i Registercentrum SydOsts regi i Nässjö den 14 december.

### Ekonomi

RMMS beviljades 700 000:- för 2012. Medlen var tillgängliga från och med april 2012 och under 2012 förbrukades 411 636 :- .

Lönekostnader	391742
Styrgruppsmöten	18220
Registerträff i Nässjö	1674
<b>Totalt:</b>	<b>411636</b>