

---

# Verksamhetsberättelse RMMS 2014

---

MARS 2015

---

Registret för medfödda metabola sjukdomar – RMMS

---

## Innehåll

Möten & aktiviteter.....	4
Registerkunskap till användare .....	4
Medverkan i registerforum (inkl. konferenser och seminarier) .....	4
Drift och genomförda förändringar.....	5
Drift av RMMS .....	5
Kommunikationskanaler för RMMS.....	5
System för dataöverföring till RMMS.....	5
Utökning av RMMS .....	6
Patientrapporterade mått .....	6
Fortsatt utveckling.....	6
Genomförd åiterrapportering.....	8
Nyhetsbrev.....	8
Informationsbrev till verksamhetschefer .....	8
Årsbokslut .....	9
Deltagande i projekt .....	10
Nationellt arbete.....	10
Barn- och Vuxen kvalitetsregister (BoV) .....	10
Internationell samverkan .....	10
Resepass.....	10
Lokal kvalitetsförbättring med hjälp av RMMS.....	12
Professionsmöten .....	12
Ekonomisk redovisning av medelsförbrukning.....	13
2014 .....	13
2013 .....	13
2012 .....	14
Kontaktuppgifter .....	15

Arbetet med Registret för medfödda metabola sjukdomar (RMMS) påbörjades under hösten 2011, och registret fick av Beslutsgruppen för Nationella Kvalitetsregister anslag för första gången 2012. Medel tilldelades även för 2013, och under våren 2013 sjösattes registerplattformen. Under december månad samma år publicerades beslutslistan för medel till nationella kvalitetsregister. Där konstaterades att RMMS fick sitt första tvååriga anslag – för både 2014 och 2015 med 400 000 kr per år. RMMS har sedan start fram till utgången av 2014 varit klassificerat som registerkandidat.

Under 2014 utfördes en formell anslutning till registercentrat Registercentrum Sydost (RCSO) med huvudsäte i Linköping. En arbetsgrupp bestående av registerhållare (Rolf Zetterström), styrgruppens ordförande (Lene Sörensen) och ytterligare en styrgruppsledamot (Anna Strandqvist), samt registeradministratör (Fanny Huynh) tillbringade en arbetsdag i Linköping hos RCSO i utvecklingsdialog för registerarbetet inför inlämnandet av Q3-rapporteringen och budgetäskande för nästkommande verksamhetsår (2015). En justering i registerprofil och kompletteringsuppgifter i ansökan om medel för 2015 gjordes tack vare stöd och service av RCSO, i och med utvecklingsdialogen.

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 och med detta fick vi också ett tilläggsanslag för 2015 med 200 000 kr.

## Möten & aktiviteter

Under 2014 har RMMS genomfört två (2) styrgruppsmöten, ett i mars och ett i november månad.

### Registerkunskap till användare

Under 2013 genomförde vi grundutbildning om RMMS för alla fem (5) regionala centra i Sverige. Under 2014 har vi kompletterat denna grundutbildning med workshops, samt erbjuder support över telefon- och e-post. Användarmanualen har uppdaterats i takt med den fortsatta utvecklingen av registerplattformen.

### Medverkan i registerforum (inkl. konferenser och seminarier)

Under året har medlemmar ur styrgruppen medverkat vid ett antal olika föreläsningar, informationsmöten, workshops och annat som syftar till fortbildning och nätverkande kring nationella kvalitetsregister:

<u>Datum (2014)</u>	<u>Aktivitet</u>
16-17 januari	Professionsmöte - Dietisterna
22 januari	Möte i samverkansgruppen för Barn- och Vuxenkvalitetsregister
3 mars	Runda bord på Kansliet för Nationella Kvalitetsregister
13 mars	Kvalitetsregistercentrum Stockholms forum – Förbättringsarbete med stöd av kvalitetsregister
19 mars	Barnläkarföreningens arbetsgrupp för metabola sjukdomar
26-27 mars	Kvalitetsregistercentrum i samverkan – Kurs i möjliggörande kvalitetsregisterkunskap
3 april	Möte i samverkansgruppen för Barn- och Vuxenkvalitetsregister
1-2 september	Kvalitetsregistercentrum i samverkan – Patientsamverkan; Utbildning för patientföreträdare
1-4 september	Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) – Årlig internationell konferens, årets upplaga i Innsbruck Österrike
3 september	Runda bord (inklusive hearing) på Kansliet för Nationella Kvalitetsregister
4 september	Möte i samverkansgruppen för Barn- och Vuxenkvalitetsregister
18 september	Kvalitetsregistercentrum Stockholms forum – Juridikens möjligheter för kvalitetsregister
22 september	Utvecklingsdialog Registercentrum Sydost (RCSO)
8 oktober	Kvalitetsregisterträff för kvalitetsregister anslutna till Registercentrum Sydost (RCSO)
22 oktober	Professionsmöte - Psykologerna
24 november	Runda bord på Kansliet för Nationella Kvalitetsregister
8-9 december	Quality Registry Meeting – Journal of Internal Medicine

## Drift och genomförda förändringar

### Drift av RMMS

RMMS består av en beslutsstödsdel med individdata – formellt en journalhandling – och en kvalitetsregisterdel för aggregerad data på gruppnivå. Sedan driftstart (april 2013), och fram till och med 2014 års utgång hade RMMS 47 användare som tillsammans lagt in 450 patienter i beslutsstödet. Fram till och med årsskiftet 2013/2014 var det 141 patienter som hade fått information om kvalitetsregistret och tagit ställning för medverkan. Vi har valt att informera om RMMS och dess kvalitetsregisterfunktion med samtal vid planerade återbesök, vilket har en fördröjande effekt på antalet patienter i kvalitetsregisterdelen av RMMS.

### Kommunikationskanaler för RMMS

RMMS har en egen hemsida, <http://rmms.se>. På denna sida har vi samlat information om RMMS och om de medfödda metabola sjukdomar som ingår i nyföddhetscreeningen. Hemsidans målgrupp är en intresserad allmänhet, och syftet är att ge de senaste nyheterna kring RMMS och dess ingående sjukdomar. Sedan driftsättning (september 2013) har hemsidan haft cirka 1 300 unika besökare. Via hemsidan går det också att anmäla sig för prenumeration av vårt kvartalsvisa nyhetsbrev.

Vi har tagit fram en informationsfolder riktad till patienter och anhöriga/föräldrar där de mest väsentliga delarna av kvalitetsregistret och beslutsstödet förklaras. Andra upplagan av denna folder trycktes under december 2014. I foldern hänvisar vi även till ett mer utförligt informationsblad framtaget av samarbetsorganet Barn- och Vuxenkvalitetsregister (BoV). Det utökade informationsmaterialet finns översatt till flera språk; arabiska, engelska, franska, spanska och turkiska. Både foldern och den utökade informationen finns tillgängliga för nedladdning via vår hemsida <http://rmms.se>. Foldern finns även i tryck för beställning.

### System för dataöverföring till RMMS

Under våren 2013 påbörjade vi ett arbete med att skapa ett stödsystem, för halvautomatisk överflyttning av grunddata till RMMS beslutsstödsdel när en patients diagnos fastställts. Förhoppningen är att detta system dels ska minska risken för felskrivning vid manuell inmatning, och dels förbättra ledtiderna för att få in nydiagnostiserade patienter på plattformen. För detta fick Carmona AB i uppdrag att arbeta fram en demo under hösten 2013.

Stödsystemet levererades under våren 2014. Efter testning och en del justeringar i funktion satte vi systemet i skarp drift under vintern 2014.

## Utökning av RMMS

Sedan start följer RMMS upp de 22 ämnesomsättningssjukdomarna som ingår i nationella nyföddhetscreeningen med det så kallade PKU-provet. I mars 2014 utökades detta antal med ytterligare tre (3) diagnoser; MTHFR-brist, kobalamin C- och G-brist. Dessa sjukdomar har liknande sjukdomsbild, och behandlas på samma centra, som två (2) andra sjukdomar som sedan tidigare ingick.

## Patientrapporterade mått

För att kunna utföra jämförande studier i utfallsmått kring hälso- och sjukvård, men också för en ökad patientmedverkan, valde vi att inkorporera en PROM-modul (Patient Reported Outcome Measures) till RMMS under våren 2014. I och med att RMMS täcker ett stort spann av sjukdomar med litet antal patienter är det viktigt att i första hand kunna göra jämförelser mellan olika sjukdoms- och patientgrupper. För detta arbete valde vi därför ett livskvalitetsinstrument som är generell framför sjukdomsspecifikt. Under andra halvan av 2014 driftsattes livskvalitetsinstrumentet DISABKIDS för barn enligt ovan premisser.

Genom ett system med två-stegsinloggning (säker inloggning med genererad nyckel) kan patienter externt logga in och rapportera utfallsmått om sin kroniska sjukdom kopplat till vardagen. Uppgifterna kan sedan importeras in i beslutsstödet av en vårdgivare inför till exempel besök. Systemet tillhandahålls av Carmona AB och benämns som ”patientens egen registrering – PER”.

## Fortsatt utveckling

Plattformen utvecklas ständigt och då antalet användare är begränsat, eftersom det endast finns fem (5) regionala centra, har alla användare möjlighet att påverka. Detta känner vi är en styrka i vårt utvecklingsarbete.

Vi arbetar ständigt med att hitta lösningar som förenklar registrering, och ett pågående arbete för att få in retroaktiv data i registret pågår på PKU-laboratoriet i Stockholm. Att eliminera dubbelregistrering så långt som möjligt ses som en viktig del av arbetet. Tack vare en nära kontakt inom gruppen, användare och även med leverantören Carmona AB är vägen från idé till genomförande kort.

Under året som gått har vi uppdragit Carmona AB att utveckla en funktion för att importera laboratoriedata i listformat och direktkoppla dessa till befintliga patienter i beslutsstödet. Värdet av detta bedömer vi som stort i och med att dessa data) endast svaras ut på papper i dagsläget. Genom den nya strukturen skulle PKU-laboratoriet således kunna leverera laboratorieresultat direkt till beslutsstödet. Ansvarig vårdgivare kan sedan aviseras elektroniskt om att nya resultat finns att läsa.

Det finns en tidsvinst att inhämta på detta vis då man inte behöver förlita sig på postgången. Den största vinsten är dock att vi på detta sätt arbetar bort en stor del av dubbelregistreringen, vilket i sin tur avsevärt minskar risken för felaktiga data i själva kvalitetsregistret.

En ytterligare utvecklingspotential är att möjliggöra för patienter (och i vissa fall anhöriga), genom PER-inloggning eller Mina vårdkontakter (MVK), att få tillgång till laboratoriedata som ligger i beslutsstödsdelen. Tanken är att man som patient ska kunna se sina provsvar direkt till exempel på en interaktiv graf. För detta arbete har vi distribuerat en patientenkät med alternativ och frågor på hur data skulle kunna presenteras, exempelvis i förhållande till den egna patientgruppen eller i relation till referensvärden.

Sammanställningen av svaren kommer vi sedan att använda som underlag till att konstruera en sådan funktion.

## Genomförd återrapportering

### Nyhetsbrev

Utöver de nyheter som läggs upp på RMMS hemsida, <http://rmms.se>, gör vi kvartalsvisa utskick av nyhetsbrev till anmälda prenumeranter. För närvarande har vi 50 fasta prenumeranter av detta nyhetsbrev. Genom ett webbformulär på hemsidan kan alla intressenter anmäla sig till prenumerationstjänsten. Äldre nyhetsbrev finns tillgängliga för nedladdning via hemsidan.

Med nyhetsbrevet får man uppdaterat informationsläge om RMMS men också om genomförande av förändringar, tillägg och uppdateringar av kvalitetsregistret, samt eventuella nytillkommen kunskap om medfödda metabola sjukdomar.

### Informationsbrev till verksamhetschefer

Som en del i återrapporteringen till de olika verksamheter inkopplade genom de regionala metabola centra, har vi distribuerat ett informationsbrev riktat till berörda verksamhetschefer där vi berättar om RMMS och hur vi kan hjälpa verksamheten med statistik och utfallsmått. Vi bifogade även en lägesrapport på RMMS totala storlek, och hur det såg ut på ens egna centra i jämförelse. Denna lägesrapport är tänkt att regelbundet uppdateras och skickas ut till berörda verksamhetschefer. Variabler som är med i denna statistik är; antal registreringsanvändare, antal patienter i beslutsstödet och antal diagnoser (av totalt 25) som finns registrerat. Vad gäller kvalitetsregisterdata får man veta antalet patienter som samtyckt och hur många registrerade besök som utförts.

Vi har valt att i dagsläget inte återrapportera mer ingående, exempelvis hur många patienter per diagnos det finns. Anledningen till detta är att vi arbetar med mycket ovanliga diagnoser med få antal patienter per grupp (så kallad småtalsproblematik). Av samma anledning har vi även valt att än så länge inte redovisa hur många patienter som finns registrerade per diagnos på riksnivå.

Kontakt är tagen med vårt anslutna registercentrum<sup>1</sup> i denna fråga för att statistiskt kunna kringgå nämnda problematik med småtal i aggregerad data. Det är också en fråga om att låta kvalitetsregisterdelen av RMMS få mogna fram och förhoppningsvis komma i kapp nyregistreringen, så att den definierade täckningsgraden återspeglar registreringsgraden mer rättvist. Detta då vi, som tidigare nämnt, har valt att informera patienterna om RMMS kvalitetsregister vid bokade återbesök.

---

<sup>1</sup> RMMS är formellt anslutet till Registercentrum Sydost (RCSO).



## Årsbokslut

Kalenderåret 2014 är första gången som vi levererar data till varje enskilt metabolt centrum, med äganderätt för registrerad data på egna centrat, enligt årsbokslut för olika sammanställningar. Redovisningen är gjord enligt satta resultatvariabler, se faktaruta 1. Rapporteringen är uppdelad i dels relevans till RMMS beslutsstöd för varje enskilt metabolt centrum (5 st), 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 utav RMMS ingående diagnoser (för närvarande 25) för föregående kalenderår, i detta fall 2014, för enskilt metabolt centra mot antalet i riket. Detta tal blir absolut i och med att det är statistik genererad av ett nationellt laboratorium (PKU-laboratoriet vid Centrum för medfödda metabola sjukdomar, Karolinska Universitetslaboratoriet Solna) som utför nyföddhetscreeningen via det så kallade PKU-provet.

$n$  förklaras som antalet insamlade samtycken till kvalitetsregistret för föregående kalenderår (2014) för enskilt metabolt centrum i förhållande till det totala antalet i riket. Därtill även totalt antal insamlade samtycken per årsskiftet för innevarande år (2014/2015), även här varje enskilt metabolt centrum i förhållande till riket.

## Deltagande i projekt

### Nationellt arbete

Arbetet med att sprida kunskap om RMMS och få det att bli en naturlig del av den nationella vården av patienter med metabol sjukdom fortskrider. Styrgruppen beslutade i ett tidigt skede att fokusera utvecklingsarbetet kring systemets användarvänlighet och hur tekniska hinder till dataöverföring ska lösas, till exempel mellan beslutsstöd och journal, och vice versa, för att undvika dubbelregistrering så mycket som möjligt.

### Barn- och Vuxenkvalitetsregister (BoV)

Sedan start (2012) har RMMS medverkat i den övergripande paraplyorganisationen "Nationellt kvalitetsregister för barn och ungdomar med kroniska sjukdomar" (#133), även kallad Barn- o Vuxenkvalitetsregister (BoV), som haft separat stöd från Beslutsgruppen för Nationella Kvalitetsregister för sin verksamhet fram till 2014.

Under 2014 omstrukturerades medelstilledningen och BoV: s tidigare uppdrag inkluderades i ett regionalt registercentrums verksamhet. Det beslutades under hösten 2014 att BoV ska omfattas av Registercentrum Sydosts (RCSO) verksamhetsområde. I praktiken innebär detta ingen större förändring för RMMS, då vi redan är anslutna till RCSO. Samverkan mellan de olika nationella kvalitetsregister som valt leverantören Carmona AB fortsätter även den i oförändrad form.

### Internationell samverkan

Vår ambition är att kunna integrera RMMS med ett eller flera internationella nätverk, och vår plattform är också framtagen så att en eventuell dataexport i ett sådant samarbete blir möjligt utan att behöva bygga om datastrukturen. Utomstående intresse är stort för att RMMS ska ansluta sig till flera europeiska register och/eller nätverk. Kontinuerlig kontakt har därför hållits, bland annat genom representation på den årliga europeiska konferensen SSIEM (Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism) i början på september. Vi söker även samarbete med övriga nordiska länder.

### Resepass

Med hjälp av Svenska PKU-föreningen genom ordförande Eva Falk-Carlsson, som även är patientföreträdare i RMMS styrgrupp, har vi under året fått tillgång till "E.S.P.K.U.<sup>2</sup> Travel Passport" för våra patienter att gratis utkvittera vid varje metabolt centrum. Likt vaccinationskortet kan nu all viktig dokumentation och/eller intyg kring medfödda metabola sjukdomar samlas i detta resepass. Foldern innehåller även en kortfattad sjukdomsinformation och vikten av ordinerad/medtagen medicinering för resenären, som kan vara bra att ha med sig som resedokumentation vid pass- och tullkontroll vid utlandsresor.

---

<sup>2</sup> E.S.PKU. = European Society of Phenylketonuria

För tillfället är detta resepass gemensamt utformat för sjukdomarna fenylketonuri (PKU), maple syrup urine disease (MSUD), tyrosinemi typ 1 (TYR1), homocystinuri (HCY), glutarsyreuri typ 1 (GA1), isovaleriansyreuri (IVA) och metylmalonsyreuri (MMA) samt propionsyreuri (PA). Den kortfattade sjukdomsinformationen finns på engelska, franska, spanska, portugisiska, tyska, turkiska och ryska.

E.S.P.K.U. Travel Passport är det första i sitt slag och vi hoppas att gensvaret från patienter, och även andra patientföreningar kopplade till RMMS ingående diagnoser, blir tillräckligt positivt för en nyutgåva. Förhoppningen från RMMS arbetsgrupp är att kunna utveckla liknande resepass även till övriga patientgrupper som följs upp i RMMS.

## Lokal kvalitetsförbättring med hjälp av RMMS

### Professionsmöten

I december 2013 kunde psykologer knutna till våra fem (5) regionala metabola centra genomföra sitt allra första nationella arbetsmöte. Återkopplingen från professionsgruppen har varit överväldigande positivt, och RMMS har fortsatt främja ytterligare nationella träffar för psykologerna. Tack vare möjliggörandet av nationella arbetsmöten i professionsgrupp har psykologerna kunnat sätta arbetet med att utveckla en kognitiv modul kopplat till RMMS.

Under dessa professionsmöten har psykologerna gemensamt beslutat om driftsättning av livskvalitetsinstrument, exempelvis för DISABKIDS. Förhoppningsvis finns det en motsvarighet för vuxna patienter att ta beslut om längre fram under 2015.

Även dietistgruppen har kunnat genomföra ett nationellt arbetsmöte i början på året. Professionen tog då tillsammans fram samstämmiga behandlingsåtgärder för alla patienter med anknytning till ett metabolt centrum i Sverige.

Visionen är att RMMS ska både medverka till, och framför allt möjliggöra arbete för, att skapa nationella riktlinjer för hur patienter med medfödd metabol sjukdom ska lotsas genom sjukvårdssystemet. För detta krävs det samordning men även samverkan mellan och inom alla professioner som arbetar med medfödda metabol sjukdomar, något som vi ser att RMMS kan bidra till.

## Ekonomisk redovisning av medelsförbrukning

Fram till och med 2014 har RMMS beviljats anslag med 1 500 000 kr av Beslutsgruppen för Nationella Kvalitetsregister med följande fördelning; 700 000 kr för 2012, och 400 000 kr vardera för 2013 samt 2014. Nedan följer vår ekonomiska redogörelse över den sammanlagda medelsförbrukningen i omvänd kronologisk ordning.

### 2014

Under året förbrukade projektet 688 698 kr, varav 285 868 kr togs från tidigare års överskott. Det ekonomiska utfallet för verksamhetsåret 2014 slutade därmed sammanlagt på -2 830 kr, det vill säga att alla beviljade medel var förbrukade vid årsslutet och projektet nu ligger i fas.

**Tabell 1.** Ekonomisk fördelning över medelsförbrukning för 2014. 285 868 kr tas från det sammanlagda överskottet efter utgången av verksamhetsåret 2013. Underskottet om 2 830 kr överförs till 2015 års budget .

Lönekostnader	490 043
Utbildning av användare	2 315
Utveckling och drift av RMMS	149 202
Styrgruppsmöten	14 063
Andra möten	32 846
Övriga utgifter	1 529
<b>Totalt:</b>	<b>689 998</b>

### 2013

Kostnaderna för verksamhetsåret 2013 uppgick till 402 495 kr, varav den överskjutande delen (2 495 kr) har tagits av överskottet från 2012. Att ta i beaktning är att vi hade lägre lönekostnader för de tre (3) första månaderna på grund av föräldraledighet (ersättare började 21 mars 2013). Se tabell 2 för redovisning 2013.

Vid 2013 års utgång var således det ackumulerade utfallet (288 364 kr – 2 495 kr =) 285 868 kr, vilket överförs till 2014 års budget.<sup>3</sup>

<sup>3</sup> Observera att RMMS projektår löper från april till mars i stället för på kalenderår. Detta ger intrycket av ett större ackumulerat överskott än spenderingstakten borde innebära, eftersom 2012 endast omfattade nio (9) projektmånader.

**Tabell 2.** Ekonomisk fördelning över medelsförbrukning för 2013. Underskottet på 2 495 kr tas från överskottet från verksamhetsåret 2012.

Lönekostnader	284 422
Utbildning av användare	21 234
Utveckling och driftsättning RMMS	68 000
Styrgruppsmöten	10 586
Andra möten	18 014
Webbplatsen rmms.se	239
<b>Totalt:</b>	<b>402 495</b>

## 2012

Medlen gjordes tillgängligt för RMMS från och med april 2012, och under detta år förbrukades totalt 411 636 kr med ett överskott på 288 364 kr som fördes över till budgeten för 2013 (se tabell 3).

**Tabell 3.** Ekonomisk fördelning över medelsförbrukning för 2012. Överskottet på 288 364 kr överförs till verksamhetsåret 2013.

Lönekostnader	391 742
Styrgruppsmöten	18 220
Registerträff i Nässjö	1 674
<b>Totalt:</b>	<b>411 636</b>

## Kontaktuppgifter

Registret för medfödda metabola sjukdomar – RMMS  
L7:05, Karolinska Universitetslaboratoriet  
171 76 Stockholm  
e-post: [kontakt@rmms.se](mailto:kontakt@rmms.se)

Nationellt kvalitetsregister #185, certifieringsnivå 3  
Registerhållare: Rolf Zetterström  
CPUA: Landstinget i Östergötland  
Anslutet till Registercentrum Sydost (RCSO)