
Verksamhetsberättelse RMMS 2015

MARS 2016

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.....	7
Genomförd återrapportering.....	7
Nyhetsbrev.....	7
Informationsbrev till verksamhetschefer	7
Presentation av datauttag	7
Deltagande i projekt	9
Nationellt arbete.....	9
Internationell samverkan	9
Lokal kvalitetsförbättring med hjälp av RMMS.....	10
Professionsmöten	10
Leverans av laboratoriedata.....	10
Ekonomisk redovisning av medelsförbrukning.....	12
Medelsförbrukning 2015	12
Kontaktuppgifter	13

Ambitionen med RMMS är att alla patienter med medfödd ämnesomsättningssjukdom ska få så bra behandling och omvårdnad som möjligt. Med RMMS som nationellt kvalitetsregister vill vi verka för att alla patienter får likvärdig vård inom sin diagnosgrupp oavsett socioekonomisk eller geografisk tillhörighet.

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. 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. I samarbete med RCSO har RMMS kunnat motivera en certifiering på nivå 3 från och med 1 januari 2015.

Inför 2016, som också är satsningens sista år, fick RMMS förutom basanslaget även ett utvecklingsbidrag för att kunna tillhandahålla data från RMMS även direkt till patient via säker inloggning.

Möten & aktiviteter

Under 2015 har RMMS genomfört två (2) styrgruppsmöten, ett i april och ett i december månad.

Registerkunskap till användare

Användarmanualen har uppdaterats i takt med den fortsatta utvecklingen av registerplattformen. Support har skett främst över e-post och telefonkontakt för alla våra användare nationellt. Arbetsgruppen för RMMS kommer att fortsätta med löpande utbildningstillfällen för vidare fortbildning av befintliga och nytilkomna användare. Beroende på användarbehovet kan utbildning skraddarsys för det specifika tillfället och då ske med olika media efter behov och förfrågan.

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 (2015)</u>	<u>Aktivitet</u>
20-21 januari	Nationella Kvalitetsregisterkonferensen i Jönköping
30 januari	RMMS professionsmöte - Psykologerna
23 februari	Möte i samverkansgruppen Barn- och Vuxenkvalitetsregister
5 mars	QRC kvalitetsregisterforum om patientrapporterade mått och samverkan
17 mars	Rundabordsmöte på Kansliet för Nationella Kvalitetsregister
25 mars	Barnläkarföreningens arbetsgrupp för medfödd ämnesomsättningssjukdom
21 maj	QRC kvalitetsregisterforum om Näringslivssamverkan
1 juni	Möte i samverkansgruppen Barn- och Vuxenkvalitetsregister
2 juni	Rundabordsmöte på Kansliet för Nationella Kvalitetsregister
16 september	QRC kvalitetsregisterforum om styrgruppsmöten och effektiva mötestekniker
25 september	Möte i samverkansgruppen Barn- och Vuxenkvalitetsregister
6 oktober	RCSO kvalitetsregisterforum
4 november	Barnläkarföreningens arbetsgrupp för medfödd ämnesomsättningssjukdom
11 november	Rundabordsmöte på Kansliet för Nationella Kvalitetsregister
4 december	RMMS professionsmöte - Psykologerna
10 december	Studiebesök vid screeninglaboratoriet i Sheffield, UK

Drift och genomförda förändringar

Drift av RMMS

RMMS består av en beslutsstödsdel med individdata¹ och en kvalitetsregisterdel för aggregerad data på grupp nivå. Sedan driftstart, och fram till och med 2015 (2014) års utgång hade RMMS 49 (47) användare som tillsammans lagt in data för 559 (450) patienter i beslutsstödet. Av dessa inregistrerade patienter var det 241 (141) 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 ämnesomsättningssjukdomar som ingår i nyföddhetscreeningen (22 st), samt ytterligare 3 diagnoser. Hemsidans målgrupp är en intresserad allmänhet, och syftet är att ge de senaste nyheterna kring RMMS och dess ingående diagnoser. 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 informationsmaterial, översatt till flera språk, framtaget av samarbetsorganet Barn- och Vuxenkvalitetsregister (BoV). Både foldern och den utökade informationen finns tillgängliga för nedladdning via vår hemsida. Foldern finns även i tryck för beställning.

System för dataöverföring till RMMS

Ett stödsystem för halvautomatisk överflyttning av grunddata till RMMS beslutsstödsdel när en patients diagnos fastställts är på plats och har använts i full utsträckning från och med 1 januari, 2015. Detta har underlättat framför allt för deltagande kliniker som nu inte behöver mata in nydiagnostiserade patienter på plattformen manuellt.

Utöver detta har vi även erhållit en tilläggsfunktion där laboratedata i listformat direktkopplat till befintliga patienter i beslutsstödet kan importeras till RMMS. Med denna tilläggsfunktion kan PKU-laboratoriet leverera laboratorieresultat direkt till beslutsstödet. Data blir samtidigt tillgängligt i kvalitetsregistret för inkluderade patienter, vilket är en stor kvalitets- och tidsförbättring för datainsamlingen.

¹ Formellt en journalhandling, dock ingen ersättare av patientjournalen.

Rent praktiskt går det till så att ansvarig vårdgivare aviseras elektroniskt om att nya resultat finns att läsa. Eftersom dessa provsvar tidigare svarats ut via post är detta en avsevärd förbättring, både när det gäller svarstider och arbetsbelastning för kuvertering och registrering. Dessutom minskar risken för fel vid manuell överföring både på PKU-laboratoriet och på det mottagande metabola centrat².

Utökning av RMMS

Under 2014 utökades RMMS till att omfatta ytterligare 3 diagnoser (MTHFR-brist, kobalamin C-brist och kobalamin G-brist). Återkopplingen från deltagande kliniker har varit positiv. Det har även resulterat i att man önskat av Styrgruppen att arbeta fram strategier för att inkludera ytterligare sjukdomsgrupper som idag inte omfattas av nyföddhetscreeningen med PKU-provet, men som är klassificerade som ämnesomsättningssjukdom och är i lika stor behov av uppföljning.

Prioriteringsordning kring vilka diagnosgrupper som är aktuella för inkludering i RMMS har arbetats fram efter beslut i RMMS styrgrupp under våren 2015. Styrgruppen kom överens om att i första hand prioritera diagnoser med anknytning till ureacykelns processer.

Ureacykel-defekter som omfattas i denna omgång är CPS1-brist, HHH-syndrom, NAGS-brist och ornitin transcarbamylas-brist (OTC-brist). En ännu mer sällsynt ureacykel-defekt är lysinurisk proteinintolerans (LPI), och kommer att inkluderas i ett senare skede. Med denna utökning kommer RMMS att möjliggöra patientuppföljning för alla nu kända ureacykel-defekter.

För detta arbete har vi uppdragit leverantören Carmona AB att utöka nuvarande plattform till att inkludera ytterligare diagnoser enligt specifikation under andra halvan av 2015. Vi räknar med att leverans, pilot och testning samt driftsättning kommer att kunna genomföras innan sommaren 2016.

Patientrapporterade mått

Genom ett system med tvåstegsinloggning (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”.

Barn och unga vuxna upptill 18 år har nu möjlighet att rapportera om upplevd livskvalitet med PROM-modulen DISABKIDS. Professionsgruppen

² Metabolt centrum begär av RMMS att omfattas av tilläggstjänsten. Det vill säga vårdgivare lämnar skriftlig ansökan om avstängning av svarsutskrift skickat med postgången när man lokalt har utarbetat rutin för dataöverföring till patientjournalen. Patienten (eller målsägare) erhåller fortfarande svarsutskrift med postgången.

för psykologerna har även kommit överens om att koppla på ett motsvarande livskvalitetsinstrument för vuxna patienter.

Fortsatt utveckling

Vi arbetar ständigt med att hitta lösningar som förenklar registrering, och ett pågående arbete finns för att få in retroaktiv data i registret via PKU-laboratoriet i Stockholm. Att eliminera dubbelregistrering så långt som möjligt ses som en stor och viktig del av arbetet.

I dagsläget registreras svaren från patienterna i livskvalitetsinstrumenten genom PER-inloggning. Ytterligare utvecklingspotential är att möjliggöra för patienter att göra detta genom den nationella tjänsteplattformen 1177 Vårdguidens e-hälsotjänster (tidigare kallat Mina Vårdkontakter). Till detta pågår det även arbete för att man som patient ska kunna se sina provsvar direkt till exempel på en interaktiv graf. Underlaget i detta arbete kommer att baseras på en sammanställning av enkätsvar som tidigare distribuerats till våra patientgrupper.

RMMS har för 2016 blivit beviljat tilläggsmedel för utvecklingsarbete i datakoppling, vilka gör det möjligt för oss att inom snar framtid presentera och delta i t.ex. Vården i Siffror och låta patienter logga in med hjälp av 1177 Vårdguidens e-hälsotjänster.

Genomförd återrapportering

Nyhetsbrev

Utöver de nyheter som läggs upp på RMMS hemsida, <http://rmms.se>, skickar vi en gång i kvartalet ut ett nyhetsbrev. För närvarande har vi 54 prenumeranter på nyhetsbrevet. Genom ett webbformulär på hemsidan kan alla intressenter anmäla sig till prenumerationstjänsten. Äldre nyhetsbrev finns tillgängliga för nedladdning via hemsidan.

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.

Presentation av datauttag

För en del diagnoser har vi nu tillräckligt många medgivanden så att vi har kunnat börja göra vissa statistiska analyser. Dessa har vi också använt vid olika presentationer, till exempel i möten med de olika professionerna i behandlingsteamet.

Redovisningen har baserats på framför allt åldersgrupper utan differentiering i regionstillhörighet då grupperna fortfarande har varit för små för en helt öppen jämförelse. I de fall där resultat har kunnat visas har

det gällt patientgrupper där behandling är kopplat till höfrekvent provtagning för utvärdering.

Kalenderåret 2014 var första gången som vi levererade data till varje enskilt metabolt centrum, med äganderätt för registrerad data på egna centrat, enligt årsbokslut för olika sammanställningar. Denna återrapporteringsform har vi fortsatt med för 2015 års resultat till deltagande kliniker.

Redovisningen använder patientantal enligt faktaruta 1 för sammanställning.

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

n = Antalet patienter inrapporterat till kvalitetsregistret för föregående kalenderår

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 2015, 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 för enskilt metabolt centrum i förhållande till det totala antalet i riket. Därtill även totalt antal insamlade samtycken per årsskiftet för innevarande år, 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.

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.

Lokal kvalitetsförbättring med hjälp av RMMS

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

Professionsmöten

Tack vare möjliggörandet av nationella arbetsmöten i professionsgrupper har psykologerna kunnat sjösätta arbetet med att utveckla en kognitiv modul kopplat till RMMS. Arbeta med detta fortskrider och man har under 2015 tagit ytterligare beslut om att driftsätta livskvalitetsinstrument för vuxna patienter. Med hjälp av RMMS har man i psykologgruppen också kunnat visa tidigare olikheter i landet gällande psykologresurs knutna till de fem (5) regionala centra. Psykologkontakt är numera en självklar resurs för alla patienter med ämnesomsättningssjukdom i behandling.

Även dietistgruppen har kunnat genomföra nationellt arbetsmöte. Professionen har tillsammans tagit fram samstämmiga behandlingsåtgärder och riktlinjer för alla patienter med anknytning till ett metabolt centrum i Sverige.

Arbete för liknande mötesformer för sjuksköterskorna och läkarna har påbörjats. Där är man intresserad av variabler för omvårdnad och behandlingsstrategier, samt om man kan samsas så att nationell riktlinje kan nås för de ingående diagnoserna i RMMS.

Leverans av laboratoriedata

RMMS har bidragit till att lansera en tilläggsfunktion där PKU-laboratoriet kan leverera laboratorieresultat direkt till ett metabolt centrum genom beslutsstödet. Ansvarig vårdgivare aviseras sedan elektroniskt om att nya resultat finns att läsa. Genom att eliminera postgången för dessa svarsutskrifter har RMMS medverkat till att minska dubbelarbete hos deltagande kliniker och minskat svarstiderna. Detta i sig har ytterligare bidragit till ökad datasäkerhet och ändrade arbetsflöden för behandlingsteamet.

I dagsläget erbjuds denna tilläggstjänst för patienter med kostbehandling med PKU-diagnos, där det ibland kan bli mycket frekvent provtagning för fenylalanin för att utvärdera behandlingscompliance. På sikt är det tänkt att laboratoriedata även från andra behandlingskontroller (övriga diagnoser med mätbar behandling genom provtagning) ska omfattas av denna tilläggstjänst. Tjänsten är därför utvecklad för att kunna ta emot även andra laboratorievärden än fenylalanin.

För närvarande är det regionala centrat i Lund (MC Skånes Universitetssjukhus) som aktivt ansökt om att omfattas av denna service. Förhoppningen är att inom kort även ansluta övriga regionala centra.

Ekonomisk redovisning av medelsförbrukning

Fram till och med 2015 har RMMS beviljats anslag med 2 100 000 kr av Beslutsgruppen för Nationella Kvalitetsregister med följande fördelning; 700 000 kr för 2012, 400 000 kr för 2013 och det tvååriga anslaget på 800 000 kr för 2014-2015, samt ett tillägg inför 2015 på 200 000 kr vid uppgradering av certifieringsnivå till nivå 3.

Medelsförbrukning 2015

Under året förbrukade projektet 359 881 kr av anslaget på 600 000 kr (400 000 + 200 000 extranslag).

Vid 2015 års utgång var således projektsaldot ($600\ 000 - 359\ 558 - 2\ 830 =$) **237 289** kr, vilket överförs till 2016 års budget.

Kvarvarande medel beror till viss del på lägre lönekostnader under året, men även till stor del på att en större IT-beställning som förbereddes under hösten 2015 inte hann kostnadsbokföras under innevarande budgetår, utan hamnar på 2016 års resultat.

Tabell 1. Ekonomisk fördelning över medelsförbrukning för 2015. 2 830 kr tas från det sammanlagda underskottet efter utgången av verksamhetsåret 2014. Överskottet om 237 289 kr överförs till 2016 års budget .

Ingående saldo:	-2 830
Anslag 2015	600 000
Lönekostnader	-254 393
Utveckling och drift av RMMS	-79 000
Styrgruppsmöten	-7 432
Andra möten	-18 305
Övriga utgifter	-751
Akkumulerat utfall 2015:	-359 881
Utgående saldo:	237 289

Kontaktuppgifter

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

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