



# RMMS Årsrapport

# 2016

---

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 2016 års resultat .....	4
Viktiga händelser under 2016 .....	4
Om RMMS .....	5
Inrapportering via webbplattformen Compos .....	5
Åtterrapporering till deltagande enheter.....	6
Resultat 2016.....	6
Resultat 2016 – Utveckling av täckningsgraden enligt vald definition.....	7
Resultat 2016 – Jämförelse mellan regioner.....	9
Resultat 2016 – Registreringar per diagnos eller diagnosgrupp .....	10
Resultat 2016 – Förbättringsarbete .....	12
Organisation.....	13
Styrgrupp 2016 .....	13
Drift och verksamhet .....	13
Finansiering.....	14
Information om RMMS .....	14
Kontakt.....	14

## Inledning – Registerhållarens förord

Målsättningen med RMMS är att bidra till att alla patienter med medfödd ämnesomsättningssjukdom ska få så bra behandling och omvårdnad som möjligt. Detta genom att följa upp vårdens insatser och utfall, inklusive livskvalitetmått, för hela patientgruppen.

Vi är därför mycket glada för att vi under året har kunnat inkludera ytterligare fyra diagnoser för uppföljning i RMMS; CPS1-brist, HHH-syndrom, NAGS-brist och ornitin transcarbamylas-brist (OTC-brist). Med detta är det nu 29 olika diagnoser som ingår i RMMS uppföljningsprogram!

Under 2016 har vi i rask takt vidareutvecklat vårt koncept med direktöverföring av biokemiska data från PKU-laboratoriet till RMMS beslutstöd. Från piloten med ett metabolt centrum under 2015 till att nu fyra av fem metabola behandlingscentra får laboratorievärden levererade i rutin på detta sätt! Vi beräknar att alla metabola centra ska ha driftsatt detta koncept under 2017, vilket blir en milstolpe både för RMMS och för uppföljningen av patientgruppen.

Ett annat mål vi har för det kommande året är att patienter och familjer ska kunna logga in i en särskild patientvy där de bland annat kommer kunna se relevanta registerdata och egna provsvar, och följa värden på ett pedagogiskt sätt över tid.

Det är alltså mycket som händer nu med RMMS, och vi ser med stor spänning fram emot hur långt vi kan nå under kommande år.

Rolf Zetterström,  
Överläkare  
Registerhållare RMMS

## Sammanfattning av 2016 års resultat

- Totalt finns det vid 2016 års utgång 296 (261) patienter registrerade i RMMS kvalitetsregister, en ytterligare ökning jämfört med föregående år. 2014 var det 125 registrerade patienter, och startåret 2013 hade användarna hunnit inhämta 57 patientsamtycken.
- Vid utgången av 2016, efter drygt 3,5 år i drift, är täckningsgraden enligt RMMS definition<sup>1</sup>, 40,3 % (46,2 %). 2014 var täckningsgraden 27,2 %, och startåret 2013<sup>2</sup> var täckningsgraden 14,6 %. Arbetet med att inhämta patientsamtycke från nydiagnostiserade patienter som faller under täckningsgradsdefinitionen har under 2016 av olika orsaker gått något långsammare än under tidigare år. Det totala antalet registrerade patienter ökar dock stadigt vilket gör att RMMS underlag för förbättringsarbete är större än någonsin.
- 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 2016

RMMS har fortsatt att stödja nationellt samarbete för de yrkeskategorier som ingår i de lokala metabola behandlingsteam. Vi finansierar professionsträffar där grupperna arbetar fram yrkesspecifika variabler för uppföljning i registret.

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. Metabola centra kan således med hjälp av RMMS medverka till sin egen och varandras verksamhetsutveckling.

En nyckelfaktor för registrets användbarhet är att begränsa dubbelregistrering och manuella registreringar. Som en del av denna målsättning har vi vidareutvecklat pilotprojektet från 2015, där PKU-laboratoriet levererar provsvar på behandlingskontroller för patienter med fenylketonuri (PKU) direkt in i RMMS beslutsstöd. Provsvaren kopieras sedan till kvalitetsregisterdelen för samtyckande patienter. Under året har våra metabola centra successivt anslutit sig till detta leveranssätt med behandlingskontroller direktlevererade från PKU-laboratoriet. De positiva effekterna är flera; dietist och läkare får svar samma dag, uppgifterna över behandlingskontroller i RMMS blir omedelbart fullständiga, och en av de allra största felkällorna elimineras då vi slipper manuella överföringar av dessa data.

Nästa steg i utvecklingen är att ge patienten direktåtkomst till sina egna laboratedata och relevanta registerdata på gruppnivå med hjälp av patientinloggning. Detta kan ske antingen med 1177 Vårdguidens e-hälsotjänster eller genom Carmonas system *Patientens egen registrering*.

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

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

## Om RMMS

Syftet med Registret för medfödda metabola sjukdomar (RMMS) är att få en överblick över vården av patienter med ärftlig ämnesomsättningssjukdom. 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. Uppföljningsmöjlighet för ytterligare tre närliggande diagnoser lades till under 2014. 2016 kompletterades diagnoslistan med resterande ureacykeldefekter (4 st)<sup>3</sup>. Varje år diagnostiseras ungefär 40 barn med någon av de 29 sjukdomar som följs upp i RMMS:

Sedan starten 2013: *Arginasbrist, Argininosuccinatasbrist, Betaketotilasbrist, Biotinidasbrist, CACT-brist, Citrullinemi, CPT 1- och 2-brist, Fenylketonuri, Galaktosemi, Glutarsyreuri typ 1, Homocystinuri, Isovaleriansyreuri, LCHAD-brist, MCAD-brist, Metylmalonsyreuri, Maple Syrup Urine Disease, Multipel acyl-CoA dehydrogenas-brist, Primär karnitin-brist, Propionsyreuri, Tyrosinemi typ 1 och VLCAD-brist,*

Sedan 2014 även: *MTHFR-brist, Kobalamin C- och Kobalamin G-brist.*

Från 2016: *CPS 1-brist, HHH-syndrom, NAGS-brist och OTC-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 görs via den webbaserade plattformen Compos DS, som levereras av företaget Carmona AB. Plattformens webbadress är <https://bov.carmona.se>. Inloggning 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

---

<sup>3</sup> Utom LPI (lysinurisk proteinintolerans), som kommer att inkluderas vid nästa utökningstillfälle.

## 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 exempelvis kvartals-, halvårs- och helårsstatistik, och kan genom beställning till RMMS få nationellt jämförande statistik på exempelvis registreringsgraden. Validering av inmatade data görs 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 2016

Sedan nyföddhetscreeningen infördes 1965 har cirka 515 patienter med någon av de i RMMS inkluderande diagnoserna upptäckts genom screeningen. Den största gruppen är patienter med fenylketonuri (PKU), cirka 300 personer. Tillsammans är det ungefär 40 barn per år i Sverige av drygt 100 000 födda som diagnostiseras med någon av de 29 sjukdomarna som nu kan följas upp med hjälp av RMMS. Därutöver tillkommer icke-nyfödda, exempelvis 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. RMMS kvalitetsregistret har nu en täckningsgrad enligt vår täckningsgradsdefinition på 40,3 % (*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. Bortfall på grund av bristande information är något vi vill minimera eftersom vi har så få patienter.

På grund av vårt beskrivna tillvägagångssätt med samtalsinformation innan patienten inkluderas i kvalitetsregistret finns det en eftersläpning i täckningsgradsökningen jämfört med beslutsstödet. För att illustrera denna eftersläpning kan nämnas att registreringsgraden i RMMS beslutsstödsdel, med samma definition som för täckningsgraden, är 100 % (*Bild 1 A*) sedan tre år tillbaka i tiden.

## Resultat 2016 – Utveckling av täckningsgraden enligt vald definition

Vi definierar täckningsgraden som andelen patienter registrerade i kvalitetsregistret av alla patienter som har identifierats via nyföddhetscreeningen sedan 2010-11-15<sup>4</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>5</sup>, och får då ett exakt mått att jämföra med.

Med denna definition är täckningsgraden för 2016 i kvalitetsregistret 40,3 % (46,2 %), att jämföra med tidigare 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.

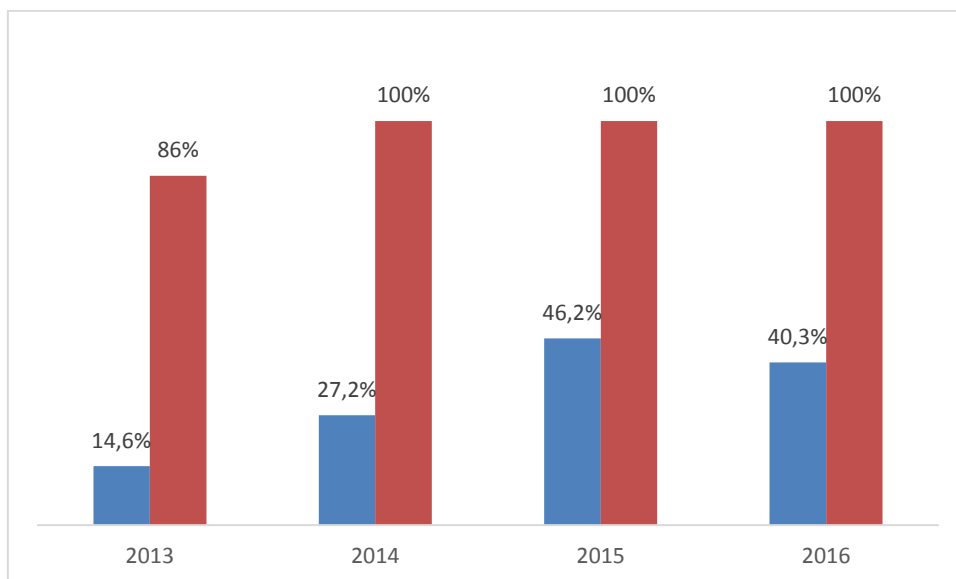
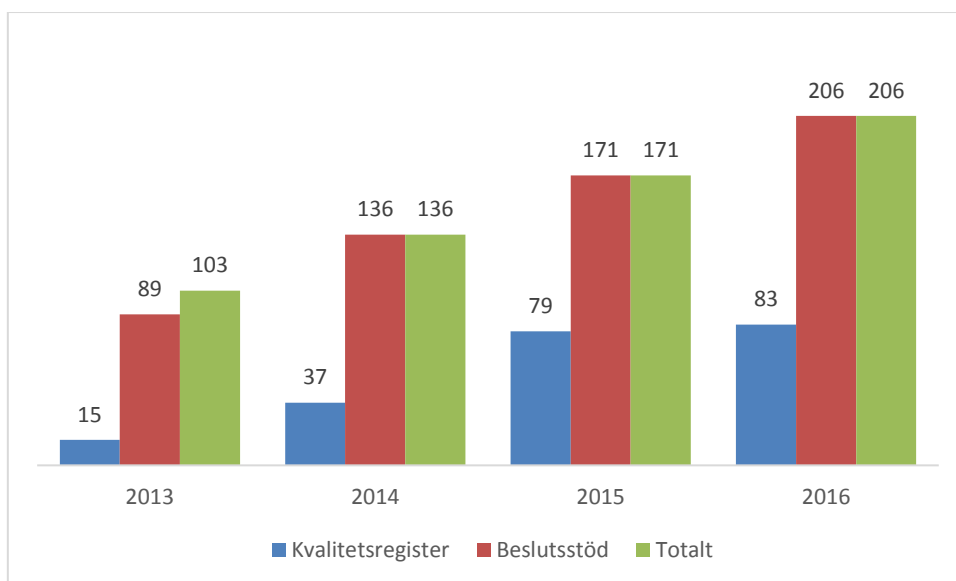
Vid 2016 års utgång hade 296 patienter gett samtycke till att registreras i RMMS kvalitetsregister. Av dessa var det endast 83 som dels föddes efter den utvidgade screeningen infördes, och dels har en av de i den utvidgade screeningen ingående diagnoser. Det är alltså tydligt att det är en allt mindre andel av i RMMS registrerade patienter som ingår i vårt från början definierade täckningsgradsbegrepp.

Vi kommer därför efter satsningens slut, från och med verksamhetsåret 2017, att omdefiniera vår täckningsgrad till att omfatta alla patienter i Sverige med någon i RMMS ingående diagnos, oavsett diagnosdatum. För att göra detta kommer vi att använda samkörningar med Socialstyrelsens diagnosregister. Detta mått kommer inte heller att bli perfekt, framförallt eftersom det för vissa diagnoskoder i Socialstyrelsens diagnosregister i dagsläget inte går att särskilja mellan ingående och icke ingående diagnoser, men ändå mer heltäckande än det nuvarande måttet

---

<sup>4</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>5</sup> Enligt statistik från PKU-laboratoriet har totalt 206 patienter diagnostiserats med någon av de 22 sjukdomarna som följs upp i RMMS sedan 2010-11-15 till utgången av 2016.

**A.**

**B.**


**Bild 1. A.** Andel patienter med diagnos via nyföddhetscreeningen sedan 2010-11-15 patienter som registrerats i RMMS kvalitetsregister respektive beslutsstöd årligen 2013 till 2016, motsvarade RMMS definierade täckningsgrad.

**B.** Antal patienter med diagnos via nyföddhetscreeningen sedan 2010-11-15 som registrerats i RMMS kvalitetsregister respektive beslutsstöd årligen 2013 till 2016. Totalt antal patienter som diagnostiserats med någon av de 22 screeningssjukdomarna sedan 2010-11-15 enligt PKU-laboratoriets statistik.



## Resultat 2016 – Jämförelse mellan regioner

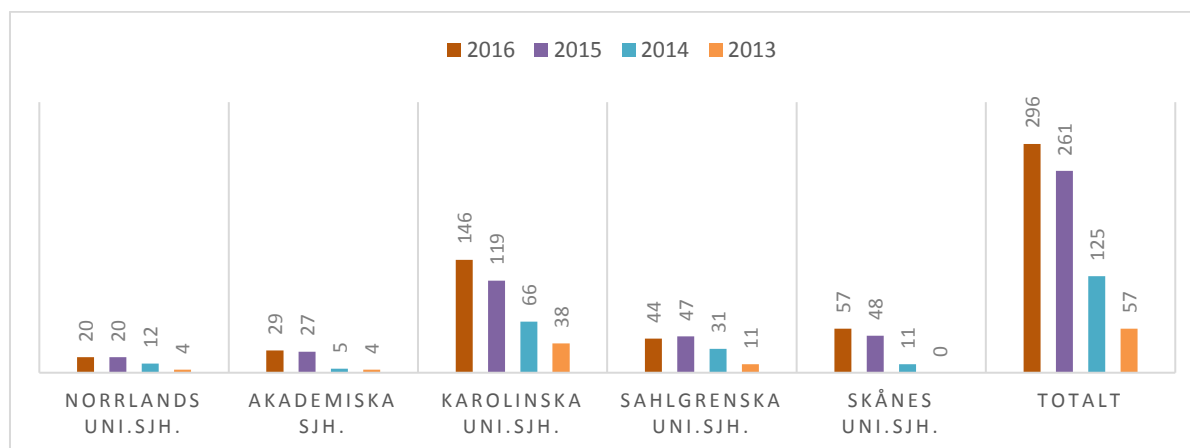
Det finns fem regionala metabola behandlingscentra i Sverige. Dessa är de sjukhus där det finns specialiserade behandlingsteam inkluderande bland annat läkare, dietist, sjuksköterska och psykolog med kompetens inom ämnesomsättningssjukdomar. Datainsamling till RMMS startade april 2013 med användare från samtliga fem metabola centra. Se *Tabell 1* för fördelningen av aktuella användare.

**Tabell 1.** Antal användare under 2016, totalt och per metabolt centrum.

Metabolt centrum	Antal användare
Norrlands Universitetssjukhus, Umeå	15
Akademiska Sjukhuset, Uppsala	19
Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm	19
Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg	12
Skånes Universitetssjukhus, Lund	11
<b>Totalt i Sverige</b>	<b>76</b>

RMMS användare har vid 2016 års utgång inhämtat patientsamtycken från totalt 296 patienter, vilket motsvarar 35 ny tillkomna patientsamtycken under året (*Bild 2*). Varje metabolt centrum är nu också indelat efter barn- och vuxenhet, precis som värden. Totala antalet patienter i RMMS kvalitetsregister är nu tillräckligt omfattande för att kunna redovisa viss statistik. För en del diagnoser kan vi även redovisa enskilt utan gruppering i diagnostyp, mer detaljerad information under rubriken *Resultat 2016 – Registreringar per diagnos eller diagnosgrupp*.

Samtyckeshämtningen har avstannat något i jämförelse med 2015 (136). En anledning till detta är att fokus under året har legat på att sprida användningen till landets nystartade vuxenenheter vid metabola centra. För att stödja verksamheternas samtyckeshämtning kommer det inom kort en systemförändring av plattformen där systemet vid inloggning automatiskt påminner vårdgivaren om en viss patient ännu inte har tagit ställning till att medverka i kvalitetsregistret.



**Bild 2.** Antal patienter i kvalitetsregistret fördelat mellan Sveriges fem metabola centra. Årsjämförelse mellan de fem metabola centra har markant ökat.

## Resultat 2016 – Registreringar per diagnos eller diagnosgrupp

Vi har grupperat de 29 sjukdomarna som följs upp med hjälp av RMMS efter diagnosgrupp, 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
  - Fenylketonuri, homocystinuri, kobalamin C- och G-brist, MTHFR-brist, Maple Syrup Urine Disease (MSUD), 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 (CUD)
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. **Ureacykeldefekter;** 7 sjukdomar
  - Arginasbrist, argininosuccinatlyasbrist, citrullinemi, CPS 1-brist, HHH-syndrom, NAGS-brist, OTC-brist,
6. **Andra sjukdomar;** 2 sjukdomar
  - Biotinidasbrist, galaktosemi

Denna gruppering skapar förutsättningar för att kunna använda registerdata för förbättringsarbete för specifika diagnosgrupper, något som efterfrågats av våra verksamheter.

För patientgrupperna fenylketonuri (PKU), homocystinuri (HCY), tyrosinemi typ 1, glutarsyreuri typ 1 (GA 1) och galaktosemi (GALT-brist), samt för varje enskild patientgrupp inom diagnostypen  $\beta$ -oxidationsdefekter, har vi nu även tillräckligt med underlag ( $\geq 10$  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 (123 patienter), ingår även i den största diagnosgruppen, ”Fel i aminosyranedbrytning” (166 patienter). Den andra största enskilda patientgruppen är patienter med MCAD-brist (23 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.

RMMS utökning med resterande ureacykeldefekter (ej LPI, lysinurisk proteinintolerans) har tagits emot väl av registrets användare. Det är också denna diagnosgrupp som står för årets i särklass största procentuella ökning.

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

<b>Antal patienter i Kvalitetsregistret</b>			
<b>A. Diagnosgrupp</b>	<b>2016</b>	<b>2015</b>	<b>2014</b>
Fel i aminosyranedbrytning	166	158	71
$\beta$ -oxidationsdefekter	47	48	23
Fel i karnitinsystemet	12	10	6
Organiska acidurier	29	22	13
Ureacykeldefekter	18	4	3
Andra sjukdomar	24	19	9
<b>Totalt i Sverige</b>	<b>296</b>	<b>261</b>	<b>125</b>

<b>Antal patienter i Kvalitetsregistret</b>			
<b>B. Diagnos</b>	<b>2016</b>	<b>2015</b>	<b>2014</b>
Fenylketonuri	123	117	44
MCAD-brist	23	22	*
Homocystinuri	19	18	12
Galaktosemi (GALT-brist)	17	13	*
Glutarsyreuri typ 1	12	11	*
LCHAD-brist	12	11	*
VLCAD-brist	12	15	*
Tyrosinemi typ 1	10	*	*

## Resultat 2016 – Förbättringsarbete

RMMS är fortfarande ett ungt register som följer en till antalet liten patientgrupp, men trots detta har vi redan hunnit bidra till vårdens förbättringsarbete. Än så länge inte direkt med registerdata då det är först nu att vi har börjat få tillräckligt många registrerade patienter för det, utan hittills har förbättringsarbetet främst varit i form av professionsträffar.

Vid dessa träffar har olika professioner involverade i vården av patienter med medfödda metabola sjukdomar, från hela landet, haft workshops där de jämfört arbetssätt, arbetat fram uppföljningsparametrar, samt kommit överens om utfallsmått. Till exempel kom det vid dessa träffar fram att olika metabola centra hade olika tillgång till psykologresurs, något som inte var känt innan och som därefter kunde avhjälpas.

RMMS erbjuder livskvalitetsinstrumentet DISABKIDS, som är ett generellt PROM-instrument för barn och ungdomar med olika kroniska tillstånd. Detta instrument har gradvis införts i landet med goda resultat. Det finns ännu inte tillräckligt mycket data för att genomföra ett strukturerat förbättringsarbete baserat på DISABKIDS, men i enskilda fall har införandet av DISABKIDS redan lett till att problem har fångats upp som annars kanske skulle förblivit okända för vården.

Ett stort arbete som påbörjades under 2016 var en svensk validerad översättning av ett sjukdomsspecifikt livskvalitetsinstrument för patienter med PKU (PKUQoL), vilket är den vanligaste sjukdomen som följs upp i RMMS. Detta är ett viktigt steg för att kunna följa upp denna patientgrupp på ett mer specifikt sätt än vad som är möjligt med DISABKIDS. Sverige kommer när översättningen är klar vara det första nordiska landet som kan erbjuda patienter med denna diagnos ett för dem anpassat livskvalitetsinstrument.

## 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 under 2016 haft oförändrad sammansättning med representanter från de fem metabola behandlingscentra, olika professioner och representant för en patientförening.

### Styrgrupp 2016

- 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>6</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>6</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 2016 tilldelat RMMS 2,8 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. Ytterligare 700 000 kr (varav 100 000 kr för utvecklingsprojekt) är tilldelat för 2016 års drift och underhåll samt utveckling.

Beslutsgruppen för Nationella Kvalitetsregister har även beslutat att fördela medel till RMMS för 2017 års drift, underhåll och utveckling med 600 000 kr.

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 kvalitetsregister finns dels i de allmänna foldrar som delas ut på provmottagningar, och dels som en separat folder om RMMS 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)