

---

# Verksamhetsberättelse RMMS 2018

---

APRIL 2019

---

Registret för medfödda metabola sjukdomar – RMMS

---

## Innehåll

Styrgrupp och registerhållare .....	4
Styrgrupp 2018.....	4
Drift och verksamhet.....	4
Samverkan med andra nationella kvalitetsregister .....	5
Medverkan i registerforum (inkl. konferenser och seminarier) .....	5
Internationella samarbeten.....	6
Samverkan med patient-/brukarföreningar .....	6
Hemsida.....	6
Kommunikationsinsatser.....	7
Informationsmaterial.....	7
Registerkunskap till användare .....	7
Professionsmöten .....	7
Forskningsaktivitet under året .....	7
Övriga aktiviteter under året.....	8
Patientrapporterade mått .....	8
Utvecklingsprojekt .....	8
Samverkan med industri.....	8
Planer för kommande år .....	9
PER-modulen.....	9
Nya diagnoser och utökad uppföljning.....	9
Direktimport av data .....	9
Bättre utdata .....	9
Anslutning och anslutningsgrad .....	10
Täckningsgrad.....	10
Databasen – ändringar av variabler och inmatning .....	10
Databasen – ändring av utdata och rapporter .....	11
Datakvalitet och missing data.....	11
Validering av datakvalitet .....	11
Inmatning och dataöverföring till RMMS.....	11
Inbyggd kontroll.....	11
Sammanfattande kommentar om ekonomi.....	12
Redovisning av ekonomi .....	13
Balansräkning .....	13

*Syftet med RMMS är att bidra till 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.*

## Styrgrupp och registerhållare

Under 2018 var det inga förändringar i styrgruppen.

### Styrgrupp 2018

Anna Bengtsson Strandqvist, Psykolog,  
Karolinska Universitetssjukhuset, STOCKHOLM

Helena Eriksson, patientföreträdare.

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

Maria Halldin Stenlid, Överläkare,  
Karolinska Universitetssjukhuset, STOCKHOLM

Lene Sörensen, Chefskemist (Ordförande för Styrgruppen),  
Karolinska Universitetssjukhuset, STOCKHOLM

Rolf Zetterström, Överläkare (Registerhållare),  
Karolinska Universitetssjukhuset, STOCKHOLM

Inger Öhlund, Dietist,  
Norrlands Universitetssjukhus, UMEÅ

### Drift och verksamhet

För den dagliga verksamheten och kontakt med användare, patienter och leverantörer finns en arbetsgrupp som består av styrgruppens ordförande, registerhållare och en registeradministratör.

## Samverkan med andra nationella kvalitetsregister

RMMS är ansluten till paraplyorganisationen Barn- och Vuxenkvalitetsregister (BoV)<sup>1</sup>. Registerhållare är Per Lewander. BoV:s verksamhet är inkluderat under RegisterCentrum SydOst (RCSO), som även är det registercentrum som RMMS är primärt anslutet till. Genom denna anslutning har RMMS Region Östergötland som huvudman och centralt personuppgiftsombud (CPUA).

### 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, samt sprida kunskap om RMMS till olika intressentgrupper:

<u>Datum (2018)</u>	<u>Aktivitet</u>
19 mars	Möte i samverkansgruppen Barn- och Vuxenkvalitetsregister
2 maj	Möte Nationella Kvalitetsregisterföreningen (NKRF)
3 maj	Workshop med användare
16 maj	QRC Forum: Samverkan mellan kvalitetsregister och läkemedelsindustrin
1 juni	GDPR-föreläsning
19 juni	Möte i samverkansgruppen Barn- och Vuxenkvalitetsregister
13 september	QRC Forum: Kunskapsstyrningen
16 oktober	Nationella Kvalitetsregister runda bord-möte
24 oktober	Barnläkareföreningens arbetsgrupp för medfödd ämnesomsättningssjukdom
27 november	PROM workshop i Linköping
3 december	Utvecklingsdialog med RegisterCentrum SydOst (RCSO)
7 december	Snabbkurs i Förbättringsarbete
12 december	Workshop för sjuksköterskor och dietister kring användande av RMMS.

---

<sup>1</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.

## Internationella samarbeten

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. Detta är extra viktigt för vår patientgrupp med mycket sällsynta diagnoser.

Utomstående intresse är stort för att RMMS ska ansluta sig till flera europeiska register och/eller nätverk, alternativt att andra länder ansluter sig som noder till RMMS.

Vi har en pågående dialog med Island för att de ska kunna använda RMMS vid uppföljningen av sina patienter. Vi har även diskussioner med Norge. Det har tidigare varit juridiskt omöjligt för Norge att skicka även pseudonymiserade patientdata till servrar i Sverige, men efter den nya dataskyddsförordningen GDPRs införande maj 2018 kan denna begränsning förhoppningsvis överstigas.

## Samverkan med patient-/brukarföreningar

Samverkan med patienter och brukare är något som RMMS eftersträvar. Samtidigt kan det vara en utmaning att nå fram till rätt målgrupp då patientgruppen är komplex. Diagnoserna som följs upp i RMMS är ovanliga och för de flesta finns det inte etablerade patientföreningar.

Patientföreträdare har ingått i RMMS styrgrupp sedan startåret 2012.

När det gäller mer konkreta samverkansvinster kan nämnas hur ett antal patienter under 2018 aktivt har deltagit i arbetet med att testa den första versionen av en ny patientportal med vyer över egna data samt olika formulär, innan utrullning i hela landet. Denna portal har utformats enligt input från patientgruppen och är mycket efterlängtd. En annan samverkansvinst är inom ramen för ett pilotprojekt inför införande av livskvalitetsinstrumentet PKU-QOL.

## Hemsida

RMMS har en egen hemsida, <http://rmms.se>. Hemsidans målgrupp är professionen, patienter och en intresserad allmänhet. På hemsidan samlar vi information om RMMS och om de 29 medfödda ämnesomsättningssjukdomar som följs upp med hjälp av RMMS. Det finns även en länk för inloggning till själva registerplattformen.

Hemsidan har under 2018 uppdaterats för den nya dataskyddsförordningen GDPR.

## Kommunikationsinsatser

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

### Informationsmaterial

Vi har tagit fram en informationsfolder riktad till patienter och anhöriga/föräldrar där de mest väsentliga delarna av kvalitetsregistret och beslutsstödet förklaras. Under 2018 har informationsfoldern och övrigt informationsmaterial uppdaterats i linje med GDPR. Vi har även tagit fram patientinformation på enklare svenska. Både foldern och övrigt informationsmaterial finns tillgängligt för nedladdning via vår hemsida. Foldern finns även i tryck för beställning.

### Registerkunskap till användare

Användarmanualen uppdateras i takt med den fortsatta utvecklingen av registerplattformen. Arbetsgruppen tillhandahåller support, 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 nytillkomna användare. Beroende på användarbehovet kan utbildning skraddarsys för det specifika tillfället.

### Professionsmöten

RMMS har sedan start arrangerat nationella arbetsmöten grupperat efter profession. Arbetsmöten har hittills genomförts i dietistgruppen, läkargruppen, sjuksköterskegruppen och psykologgruppen.

## Forskningsaktivitet under året

Vi är mycket glada över att vårt allra första forskningsprojekt på kvalitetsregisterdata nu är på gång. Det är en D-uppsats om patienter med medfödda metabola sjukdomar som planeras att genomföras under 2019.

## Övriga aktiviteter under året

### Patientrapporterade mått

Patienter har sedan tidigare kunnat externt logga in på en plattform för patientens egenregistrering, PER, och rapportera utfallsmått om sin kroniska sjukdom kopplat till vardagen. Uppgifterna har sedan importerats in i beslutsstödet inför till exempel besök.

RMMS PROM-modul inkluderar DISABKIDS, så att barn och unga vuxna upp till 18 år har möjlighet att rapportera om upplevd livskvalitet; DISABKIDS "proxy", för ifyllning med hjälp av förälder/anhörig; och RAND-36, ett livskvalitetsinstrument för vuxna patienter.

Under 2018 har vi påbörjat ett pilotarbete kring implementering/ användande av DISABKIDS i den kliniska vardagen. Detta är ett specialistarbete för psykolog Anneli Sandqvist och innefattar handledning, förankring med mera. Vår förhoppning är att detta arbete kan skapa en användbar modell för att öka användningen av de PROM som RMMS tillhandahåller.

Under 2018 har vi även färdigställt en validerad svensk översättning av ett diagnosspecifikt livskvalitetsinstrument för patienter med PKU; PKU-QoL. Sverige är därmed det första landet i Norden som kan erbjuda detta instrument till sina patienter! Nästa steg är att under 2019 digitalisera och inkludera PKU-QoL på PER-plattformen. Att ha digitala formulär och direktimport till RMMS är en förutsättning för att kunna använda instrumentet i den kliniska vardagen för hela patientgruppen.

### Utvecklingsprojekt

Under 2018 har PER-modulen vidareutvecklats för att kunna presentera data från RMMS direkt för patienten. I det första läget handlar det om data på individnivå så att patienten kan se sina egna nyckelvärden direkt i PER. Patienten kan även spara ned data i excelformat för egen bearbetning.

Denna funktionalitet har utvecklats i samarbete med patientrepresentanter och patienter har även hjälpt till att testa hur den fungerar innan nationell utrullning. Funktionaliteten är driftsatt och nationell utrullning med aktiva informationsinsatser för att öka användningen planeras till första halvåret 2019.

### Samverkan med industri

Under slutet av 2017 beslutade Tand- och Läkemedelsförmånsverket (TLV) att läkemedlet Kuvan med den verksamma substansen sapropterin ska ingå i läkemedelsförmånen för behandling av fenylketonuri. Data från RMMS



kommer att bli en nyckelfaktor för uppföljningen av detta beslut. Uppföljning ska levereras till TLV i början 2019.

Vi har under 2018 ägnat mycket på att få på plats ett avtal mellan centrala personuppgiftsansvariga (CPUA) och det läkemedelsbolag som TLV ålagt att leverera dessa uppföljningsdata, enligt den överenskommelse som finns mellan Nationella Kvalitetsregister och LIF.

## Planer för kommande år

### PER-modulen

Vi kommer att vidareutveckla PER-modulen så patienten även ska kunna se relevanta registerdata på gruppnivå. Vi kommer även att digitalisera och lägga upp det sjukdomsspecifikt livskvalitetsinstrument PKUQoL på PER-modulen.

### Nya diagnoser och utökad uppföljning

I takt med att RMMS mognar lägger vi till allt fler närliggande diagnoser. Just nu planerar vi införa stöd för mukopolysackaridoser (MPS-sjukdomar), lysinuriskt proteintolerans (LPI), Gaucher, samt vissa specifika kofaktordefekter. Vi planerar även att driftsätta en modul för att följa upp ögonstatus, något som är väldigt centralt för flera av diagnosgrupperna i RMMS.

### Direktimport av data

Tillgång till kompletta och korrekta laboratedata för hela patientgruppen är ett ovärderligt verktyg för vårdens förbättringsarbete, då utfallet för vår patientgrupp till stor del styrs av hur deras laborativärden sett ut. Vi kommer därför att fortsätta att bygga ut vårt framgångsrika koncept med direktimport av laboratedata till RMMS.

RMMS har sedan tidigare översatts till nationellt fackspråk, och står redo för import av data från strukturerade elektroniska journaler. För att detta ska komma till stånd behöver dock (åtminstone) en vårdgivare frisätta resurser för ett integrationsprojekt för att skapa strukturerade journalmallar, vilket än så länge inte har hänt. Ett stort mål för oss är därför att stödja vårdgivare att kunna påbörja detta arbete. Strukturerade journaler som kan leverera data direkt till RMMS förenklar även användandet av RMMS vid det lokala förbättringsarbetet, vilket vi ser som en absolut framgångsfaktor för att komma igång med detta.

### Bättre utdata

Via Barn- och vuxenkvalitetsregister (BoV) och registercentrum sydost (RCSO) finns det möjlighet att på vår IT-plattform implementera en mer visuell och användarvänlig utdatafunktion ("VAP") som extra stöd för vårdens förbättringsarbete. Vi ser stora möjligheter med denna funktion och tänker

införa den så snart vi kan. För att hantera RMMS småtalsproblematik vid anpassning av VAP för våra behov har vi tillgång till statistiker via RCSO.

## Anslutning och anslutningsgrad

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.

Vård och uppföljning av patienter med diagnos i en av RMMS inkluderade diagnoser är uppdelat i fem (5) metabola behandlingscentra. Fyra centra har en barndel och en vuxendel medan ett centrum endast har en vuxendel. Det betyder att det finns nio (9) enheter totalt i Sverige, varav alla är anslutna till RMMS. Anslutningsgraden är således 100 % (ingen ändring från föregående år).

## Täckningsgrad

RMMS består av en beslutsstödsdel med individdata<sup>2</sup> och en kvalitetsregisterdel för aggregerade data på gruppnivå. Vi har valt att informera om RMMS och dess kvalitetsregisterfunktion genom samtal vid planerade återbesök, vilket har en fördröjande effekt på antalet patienter i kvalitetsregisterdelen av RMMS.

Till och med 2018 (2017) års utgång hade RMMS 73 (71) användare som tillsammans lagt in information om 872 (838) patienter i beslutsstödet. Av dessa inregistrerade patienter var det 540 (443) som hade fått information om kvalitetsregistret och tagit aktiv ställning för medverkan. RMMS totala täckningsgrad i kvalitetsregisterdelen var således 62 % per 2018-12-31 (52 % 2017-12-31).

## Databasen – ändringar av variabler och inmatning

De variabler som RMMS har uppföljning på är framtagna av professionen, och som tidigare beskrivet är arbetet med RMMS förankrat i flera sammanhang. Under åren har det tillkommit variabler som professionen önskar följa, men även variabler som visar sig att man inte följer då relevans saknas har plockats bort.

---

<sup>2</sup> Formellt en journalhandling, dock ingen ersättare av patientjournalen.

Under 2018 har följande ändringar av variabler eller inmatning driftsatts:

- B-Leucin listas inte längre som labvariabel för diagnosen MSUD (buggrättning från tidigare beställning)
- Vid direktimport av laboratedata finns det numera ett fält för klockslag för provtagning.

## Databasen – ändring av utdata och rapporter

Utdata och rapporter finns dels som fördefinierade rapporter på plattformen *Compos*, och dels som ett databasinterface (rapportgenerator) där vårdgivarna själva kan konstruera egna rapportuttag baserat på sina frågeställningar. Rapportgeneratoren är även tillgänglig för arbetsgruppen som kan ta fram statistik från RMMS nationellt.

Under 2018 har följande ändringar av tillgängliga utdata och/eller rapporter driftsatts:

- Patientens namn finns inte längre med som variabel i RMMS kvalitetsregisterdel.

## Datakvalitet och missing data

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

## Validering av datakvalitet

### Inmatning och dataöverföring till RMMS

Inmatning och överföring av laborativärden kan endast göras för patienter som finns registrerade i RMMS. Kontrollen görs genom registrering av personnummer alternativt nationellt reservnummer. Finns ingetdera inlagt autogenereras en lista över vilka som saknas i RMMS.

### Inbyggd kontroll

RMMS är uppbyggt med fasta fält med kontroll för ifyllning av definierade variabler som ingår i systemet "Kvalitetskontroll". Registrering är inte tvingande men när användaren väljer att registrera uppgifter/variabler är vissa grunddata obligatoriska för att kunna spara registreringen, exempelvis datum. För varje registrerad patient hämtas även information om samtycke, om data om samtycke inte finns visas en påminnelse vid varje öppningstillfälle av patientens beslutsstöd.

Utöver kontroll på vilken data som registreras finns det även inbyggda rimlighetsgränser. För små och/eller för stora värden kan därmed inte registreras även om fel skulle uppstå vid dataöverföringen.

Till användarnas hjälp finns det även ett antal urvalslistor där enhetens registreringsgrad kan följas.

## **Sammanfattande kommentar om ekonomi**

RMMS har under 2018 haft större kostnader än vad som täcks av årets anslag. Kostnaderna har legat i linje med budget.

Detta gör att det ackumulerade saldot vid 2018 års utgång minskas med 143 842 kr jämfört med saldot vid utgången av 2017. Detta är i linje med registrets långsiktiga mål att ha en verksamhet med ekonomi i balans.

## Redovisning av ekonomi

Fram till och med 2018 har RMMS totalt beviljats anslag om 3 900 000 kr av Beslutsgruppen för Nationella Kvalitetsregister. Inför 2018 var anslaget på 500 000 kr.

Inga andra intäktskällor än nationellt anslag finns i dagsläget för RMMS.

Projektkontot är upplagt som ett separat externt projekt på Karolinska Universitetssjukhuset och följer sjukhusets regler kring ekonomisk granskning, bokslut, attesträtt med mera.

Fakturor godkänns antingen av styrgruppens ordförande eller av registerhållaren och attesteras av CMMS funktionsområdeschef.

### Balansräkning

**Tabell 1.** Ekonomisk fördelning över medelsförbrukning för 2018. Det ackumulerade överskottet överförs till 2019 års budget.

<b>Ingående saldo:</b>	<b>806 429</b>	
Anslag 2018	500 000	
Löne- och personalkostnader	-513 570	
IT-tjänster	-96 969	
Konferenser/möten	-6 719	
Resor	-26 084	
Medlemsavgift NKRF	-500	
<b>Utfall 2018:</b>	<b>-143 842</b>	
<b>Utgående saldo:</b>	<b>662 587</b>	

## Kontaktuppgifter

Registret för medfödda metabola sjukdomar – RMMS  
Karolinska Universitetssjukhuset  
Anna Steckséns gata 47, L7:05  
171 76 Stockholm  
e-post: [kontakt@rmms.se](mailto:kontakt@rmms.se)

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