

Årsrapport 2022

Registret för medfödda metabola sjukdomar, RMMS



September 2023

Sammanfattning av 2022 års resultat och viktiga händelser*	3
Sjukdomar som följs upp i RMMS	4
Resultat 2022	5
Nationell täckningsgrad.....	5
Jämförelse mellan regioner: antal patienter och täckningsgrad	6
Antal registreringar per diagnos eller diagnosgrupp.....	7
Registreringar av PROM/livskvalitetsinstrument	9
Uppföljning av behandling av patienter med PKU	10
Genomsnittliga blodfenylalaninvärden i olika åldersgrupper	10
Andel patienter vars blodfenylalaninvärde uppfyller målvärdet	12
Förbättringsarbete	13
Öka andelen patienter med PKU som uppfyller terapeutiskt målvärde gällande fenylalanin i blod	13
Öka användande av PROM/livskvalitetsinstrument i rutin	14
Införande av PKUQoL i Sverige	14
Status certifieringsnivå.....	14
Om plattformens uppbyggnad	15
Styrgrupp 2022.....	15
Grundfakta och kontakt	16

SAMMANFATTNING AV 2022 ÅRS RESULTAT OCH VIKTIGA HÄNDELSER*

- Totalt finns det vid 2022 års utgång 845 (724) patienter registrerade i RMMS kvalitetsregister.
- Vid utgången av 2022 fortsätter täckningsgraden gällande metabola sjukdomar att öka och är nu 70 % (69). RMMS täckningsgradsmått avser andelen patienter i kvalitetsregistret av samtliga i Sverige kända patienter med ingående diagnoser, oavsett diagnosdatum.
- Arbetet med att informera och inkludera patienter med porfyridiagnoser fortsätter. Vid 2022 års utgång följs 88 av 2325 Porfyripatienter upp i RMMS, motsvarande en täckningsgrad på 3,8 % (0,4).
- Anslutningsgraden är fortsatt 100 %, det vill säga samtliga aktuella enheter i Sverige är anslutna till RMMS.
- I denna årsrapport visar vi att ett flerårigt arbete att förbättra vården för patienter med fenylketonuri, PKU, specifikt för barn som är extra känsliga för höga värden, har gett resultat. För barn under 0-12 år har andelen patienter i Sverige som uppfyller målvärdet gällande fenylalaninhalter i blodet successivt ökat från 72 % under 2018 till hela 86 % under 2022!
- Enligt inrapporterade blodfenylalaninvärden registrerade under 2020, 2021 och 2022 har barn 0-12 år med PKU en relativt jämn nivå (medelvärde) av fenylalanin i blodet, i genomsnitt under åldersgruppens terapeutiska målvärde som är 360 µmol/L.
- Vi har tagit fram en helt ny indikator som kommer att publiceras på Vården i Siffror (ViS) samt på vår hemsida under 2023. Indikatorn är som följer: *Andel PKU-patienter som uppfyller målvärdet gällande fenylalaninhalter i blodet.*
- Andelen patienter som fyllt i PROM/livskvalitetsinstrument fortsätter att öka, nu har 22 % av patienterna i kvalitetsregistret åtminstone en gång fyllt i något av de PROM som RMMS erbjuder. Många av dessa har fyllt i PROM ett flertal gånger så det går att följa deras utveckling över tid.
- Livskvalitetsinstrumentet DISABKIDS består av 37 frågor om barnets livssituation, vilka bakas samman till ett mått på livskvalitet. Fram till och med 2022 har barn fyllt i 102 (93) DISABKIDS-formulär till RMMS, med en genomsnittlig övergripande livskvalitet om 78,3 (78,2) på en 100-gradig skala.
- För livskvalitetsinstrumentet PKUQoL, som RMMS är först i Norden att kunna erbjuda i nationell översättning, har vi nu kunnat påbörja det valideringsarbete som senare lades på grund av pandemin. (Pandemin i sig bedömdes innebära en risk för att respondenter skulle svara annorlunda än de annars skulle ha gjort).
- Ett stort arbete har genomförts av psykologteamet i Stockholm för att registrera alla kognitiva tester som gjorts vid Stockholms metabola behandlingscentrum. Nu när alla finns inmatade möjliggör det kvalitativ uppföljning av exempelvis de vårdprogram som förordar testning vid specifika åldrar.
- RMMS uppfyller nu alla krav för certifieringsnivå 2!

*2021 års resultat inom parentes.

SJUKDOMAR SOM FÖLJS UPP I RMMS

I dag följs 46 sjukdomar upp via RMMS. Av dessa ingår 22 sjukdomar i den nationella nyföddhetscreeningen med PKU-prov.

SEDAN STARTEN 2013: Arginasbrist, argininosuccinatlyasbrist, betaketotilasbrist, biotinidasbrist, CACT-brist, citrullinemi, CPT 1- och 2-brist, fenylketonuri, galaktosemi, glutarsyreuri typ 1, homocystinuri, isovaleriansyrauri, LCHAD-brist, MCAD-brist, metylmalonsyrauri, Maple Syrup Urine Disease, multipel acyl-CoA dehydrogenas-brist, primär karnitin-brist, propionsyrauri, tyrosinemi typ 1 och VLCAD-brist.

SEDAN 2014 ÄVEN: MTHFR-brist, kobalamin C- och kobalamin G-brist.

SEDAN 2016 ÄVEN: CPS 1-brist, HHH-syndrom, NAGS-brist och OTC-brist.

SEDAN 2019 ÄVEN: DHPR-, PTPS- och GTPC-brist

SEDAN 2020 ÄVEN: Nio porfyrisjukdomar: Akut intermittent porfyri, ALAD-brist porfyri, erytropoetisk protoporfyri, hepatoerytropetisk porfyri, hereditär koproporfyri, kongenital erytropetisk porfyri, porphyria cutanea tarda, porphyria variegata och X-bunden erytropoetisk porfyri.

SEDAN 2021 ÄVEN: Fem neurometabola sjukdomar: Mukopolysackaridos typ 1, mukopolysackaridos typ 2, mukopolysackaridos typ 3, mukopolysackaridos typ 4, mukopolysackaridos typ 6.

Varje år diagnosticeras ungefär 50 personer i Sverige, främst barn, med någon av de 46 sjukdomarna som kan följas upp i RMMS. Tack vare en väl fungerande screeningverksamhet i Sverige är de allra flesta barnen med någon av dessa sjukdomar nyfödda vid diagnos. Varje år föds cirka 115 000 barn i Sverige. Till detta kommer invandrade barn som screenas vid ankomst till Sverige.

Nyföddhetscreening med PKU-prov innefattar sedan augusti 2023 totalt 26 sjukdomar. De sjukdomarna som ingår i nyföddhetscreeningen men som inte följs upp med hjälp av RMMS är medfödd brist på sköldkörtelhormon (KH), medfödd brist på binjurebarkshormonet kortisol (CAH) och svår kombinerad immunbristsjukdom (SCID).

RESULTAT 2022

RMMS användare har inhämtat patientsamtycken från totalt 845 patienter som var registrerade innan 2022 års utgång. Av dessa är 121 nya samtycken inhämtade sedan föregående år.

Patienten eller vårdnadshavare informeras om kvalitetsregistret i samband med schemalagt återbesök och kan då ta ställning till medverkan.

Eftersom vi har valt att ge noggrann personlig information om RMMS innan en patient inkluderas i kvalitetsregistret finns det en eftersläpning från diagnosdatum till inkludering i registret. Vi har förstått att detta inte är det vanligaste tillvägagångssättet men har ändå valt att göra så för att minimera bortfall på grund av bristande förtroende eller ofullständig information. Hittills har detta tillvägagångssätt fungerat väl och bortfallet har varit nästintill obefintligt.

NATIONELL TÄCKNINGSGRAD

RMMS kvalitetsregister har 2022 en täckningsgrad på 70 % av kända patienter med medfödd metabol sjukdom, 757 (715) av 1079 (1029).

Arbetet med att informera och inkludera patienter med porfyridiagnoser har nu också kommit i gång, med fokus på patienter med diagnosen akut intermitterent porfyri (AIP). Vid utgången av 2022 har 88 av 2325 porfyripatienter inkluderats i kvalitetsregistret, motsvarande en täckningsgrad på 3,8 %.

Den definierade täckningsgraden omfattar alla kända patienter i Sverige med någon i RMMS ingående diagnos, oavsett diagnosdatum. Kända patienter definieras som patienter som har fått en fastställd diagnos vid diagnostiskt laboratorium i Sverige och/eller som är i kontakt med metabolt behandlingscentrum för vård och behandling. Vår bild är att det inte finns patienter i Sverige som inte täcks av denna definition.

RMMS använder inte samkörningar med Socialstyrelsens diagnosregister för att få fram mått på täckningsgrad. Detta då dagens system för diagnoskoder (ICD10) är för grovkornigt för att ge användbara resultat för de sällsynta diagnoser som följs upp i RMMS.

JÄMFÖRELSE MELLAN REGIONER: ANTAL PATIENTER OCH TÄCKNINGSGRAD

Det finns fem regionala metabola behandlingscentra i Sverige. Dessa är vid de sjukhus där det finns specialiserade behandlingsteam med kompetens inom ämnesomsättningssjukdomar. Behandlingsteamerna består av bland annat läkare, dietist, sjuksköterska och psykolog.

Varje metabolt centrum är indelat i en barnenhet och en vuxenenhet, utom Uppsalas metabola centrum där barnenheten slogs ihop med Stockholms metabola barnenhet hösten 2017. Det finns således totalt 9 enheter för behandling av patienter med medfödd metabol sjukdom i Sverige.

Det finns i dagsläget ett nationellt centrum för vård och uppföljning av patienter med porfyri, Porfyricentrum Sverige vid Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm. Alla porfyripatienter tillhör primärt Porfyricentrum Sverige i RMMS. Det finns även porfyriverksamhet bland annat vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg. Arbete pågår för att även de ska börja inkludera patienter i kvalitetsregistret och registrera patientdata.

Totalt har 845 (724) patienter samtyckt till medverkan i kvalitetsregistret under 2022.

Behandlingscentrum	Antal inkluderade patienter	Täckningsgrad per centrum
Norrlands Universitetssjukhus, Umeå	50 (48)	69 %
Akademiska Sjukhuset, Uppsala	29 (27)	55 %
Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm	401 (380)	80 %
Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg	119 (112)	53 %
Skånes Universitetssjukhus, Lund	158 (144)	85 %
Porfyricentrum Sverige, Stockholm	88 (9)	3,8 %
Totalt i Sverige	845 (724)	

Vi ser att täckningsgraden skiljer sig markant mellan olika behandlingscentra. Arbete pågår med att stödja de centra som har en bit kvar till en hög täckningsgrad. Detta genom erfarenhetsutbyte, utbildning och regelbundna uppdateringar.

ANTAL REGISTRERINGAR PER DIAGNOS ELLER DIAGNOSGRUPP

För att kunna arbeta med kvalitetsregisterdata även för diagnoser med mycket få patienter har vi grupperat de 46 sjukdomarna som följs upp med hjälp av RMMS efter diagnostyp:

1. **Fel i aminosyranedbrytning inkl. kofaktordefekter;** 10 sjukdomar
 - Fenyylketonuri, homocystinuri, kobalamin C- och G-brist, MTHFR-brist, Maple Syrup Urine Disease (MSUD), tyrosinemi typ 1, DHPR-, PTPS-, GTPC-brist
2. **β -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
 - β -ketothiolasbrist, glutarsyrauri typ 1, isovaleriansyrauri, metylmalonsyrauri, propionsyrauri. 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. **Neurometabola sjukdomar;** 5 sjukdomar
 - Mukopolysackaridos typ 1, mukopolysackaridos typ 2, mukopolysackaridos typ 3, mukopolysackaridos typ 4, mukopolysackaridos typ 6.
7. **Porfyrisjukdomar;** 9 sjukdomar
 - Akut intermittent porfyri (AIP), ALAD-brist porfyri (ALADP), erytroetisk protoporfyri (EPP), hepatoerytroetisk porfyri (HEP), hereditär koproporfyri (HCP), kongenital erytroetisk porfyri (CEP), porphyria cutanea tarda (PCT), porphyria variegata (PV), X-bunden erytroetisk porfyri (XLEPP)
8. **Andra sjukdomar;** 2 sjukdomar
 - Biotinidasbrist, galaktosemi

Av dessa är den första gruppen, fel i aminosyranedbrytning, även den största gruppen i kvalitetsregistret:

Antal patienter i kvalitetsregistret, grupperat

Diagnosgrupp	2022	2021	2020	2019	2018	2017
Fel i aminosyranedbrytning	424	406	379	343	305	252
Betaoxidationsdefekter	122	117	105	93	81	69
Fel i karnitinsystemet	32	32	28	23	20	16
Organiska acidurier	77	72	67	57	49	44
Ureacykeldefekter	41	40	39	37	31	26
Neurometabola sjukdomar	1	0	0	0	0	0
Porfyrisjukdomar	88	9	0	0	0	0
Andra sjukdomar	61	58	50	44	39	36
Totalt i Sverige	846*	725*	668	597	525	443

*Totalantalet från och med 2021 blir en flera än antalet individer. Detta eftersom en patient har två diagnoser i två olika grupper och därför räknas två gånger.

För enskilda diagnoser redovisar vi det exakta antalet endast om det finns minst 10 i kvalitetsregistret medverkande patienter.

Den största enskilda patientgruppen är fenylketonuri (PKU) med 327 (316) patienter. PKU-gruppen har också mest kompletta data gällande behandlingskontroller i form av blodfenylalaninivärde. Detta sammantaget gör att denna grupp i dagsläget är den som bäst kan bidra med data för olika forskningsprojekt och kvalitetsuppföljning.

Den näst största enskilda patientgruppen är numera akut intermittent porfyri (AIP), 77 patienter. I takt med att täckningsgraden för porfyrigruppen ökar kommer denna patientgrupp i antal räknat bli den största i RMMS. Även behandlingskontroller för patienter med porfyridiagnos överförs semi-automatiskt från CMMS.

Antal patienter i Kvalitetsregistret, enskilda diagnoser

Diagnos	2022	2021	2020	2019	2018	2017	2016
1. Fenylketonuri (PKU)	327	316	292	264	237	190	152
2. Akut intermittent porfyri (AIP)	77	*	*	*	*	*	*
3. MCAD-brist	70	67	58	52	46	36	28
4. Galaktosemi (GALT-brist)	36	35	33	29	27	24	20
5. Homocystinuri (HCY)	29	28	28	27	26	24	21
6. VLCAD-brist	29	28	26	23	18	18	16
7. MSUD	28	26	24	19	16	14	*
8. Glutarsyrauri typ 1 (GA 1)	24	24	23	18	16	14	13
9. Biotinidasbrist (BIOT)	25	23	17	15	12	12	*
10. LCHAD-brist	23	22	21	18	17	15	13
11. Primär karnitinbrist (CUD)	22	22	19	15	12	10	*
12. Tyrosinemi typ 1 (TYR 1)	23	21	21	20	15	11	10
13. OTC-brist	14	13	13	13	10	*	*
14. Isovaleriansyrauri (IVA)	14	14	12	11	10	*	*
15. MAD-brist	13	*	*	*	*	*	*
16. Argininosuccinatlyasbrist (ASA)	12	12	11	*	*	*	*
17. Propionsyrauri (PA)	11	11	11	*	*	*	*
18. Metylmalonsyrauri (MMA)	10	10	*	*	*	*	*

* För få individer för att redovisa

Av ovanstående kan RMMS uppvisa en nationell täckningsgrad på minst 75 % för följande patientgrupper:

Diagnos	Täckningsgrad per 2022-12-31
Glutarsyrauri (GA 1)	83 %
Argininosuccinatlyasbrist (ASA)	80 %
Propionsyrauri (PA)	85 %
Isovaleriansyrauri (IVA)	88 %
Homocystinuri (HCY)	83 %
MSUD	88 %
MAD-brist	75 %

Den största patientgruppen, fenylketonuri, har vid utgången av 2022 en täckningsgrad på 73 % (72).

REGISTRERINGAR AV PROM/LIVSKVALITETSINSTRUMENT

Andelen patienter som fyllt i PROM (patient reported outcome measures) fortsätter att öka, nu har 22 % av patienterna i kvalitetsregistret åtminstone en gång fyllt i något av de PROM som RMMS erbjuder. Många av dessa har fyllt i PROM ett flertal gånger så det går att följa deras utveckling över tid.

RMMS erbjuder ett antal PROM/livskvalitetsinstrument:

- DISABKIDS (för barn)
- RAND-36 (för vuxna)
- EQ5D (för vuxna)
- FIM (family impact module)
- PKU-QOL (sjukdomsspecifikt PROM där det pågår ett valideringsprojekt via RMMS. För barn, föräldrar, ungdomar och vuxna)

Av dessa är det än så länge bara DISABKIDS och från och med i år även RAND36 som har tillräckligt många svar för att presentera resultat på en övergripande nivå.

Instrument	Deltagare	Antal	Genomsnittlig poäng
Disabkids	Barn	102 registreringar/72 individer	78,3 (livskvalitet)
	Föräldrar	91 registreringar/81 individer	82,0 (livskvalitet)
RAND 36	Vuxna	11 registreringar/10 individer	58,2 (allmän hälsa)

Att det är något olika resultat från barn- respektive föräldraformulären gällande DISABKIDS ska tolkas med försiktighet då det inte är samma patienter i de båda grupperna.

UPPFÖLJNING AV BEHANDLING AV PATIENTER MED PKU

För många av de diagnoser som inkluderas i RMMS sker uppföljningen genom rapportering av laboratedata, som bland annat kan ge ett mått på behandlingens effektivitet. Tack vare semi-automatisk överföring av laboratedata från Centrum för medfödda metabola sjukdomar, CMMS, är dessa data mycket kompletta i RMMS, framför allt gällande blodfenylalanin i helblod där CMMS är det enda laboratoriet i landet som utför denna analys. Sedan 2021 har vi även semi-automatisk överföring av laboratedata från laboratoriet i Lund, vilket gör data mer komplett även för andra patientgrupper.

I dagsläget är det främst patienter med PKU där vi kan följa upp behandlingen med registerdata. Detta beror dels på att denna patientgrupp är den största, dels på att dessa patienter tar många prover för behandlingskontroll, dels på att dessa provsvar överförs semi-automatiskt till RMMS så data har mycket hög täckningsgrad.

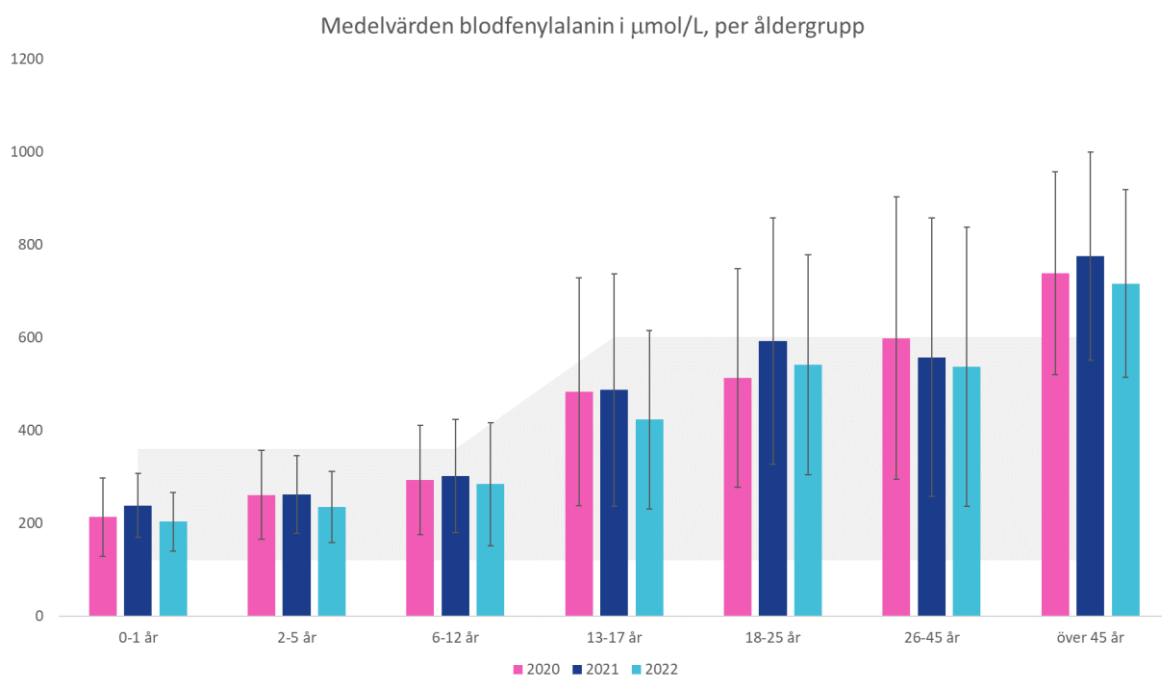
I takt med att vi får mer data för andra patientgrupper (och i takt med att patientgrupperna i sig växer) kommer vi att kunna använda registerdata för att följa upp även dessa.

GENOMSNITTLIGA BLODFENYLALANINVÄRDEN I OLIKA ÅLDERSGRUPPER

För patientgruppen med PKU är mängden av aminosyran fenylalanin i blodet ett grundläggande mått på behandlingens effekt. För mycket fenylalanin i blodet är skadligt för hjärnan, och patienten riskerar att drabbas av komplikationer om hen har ett förhöjt värde under en längre tid. Fenylalanin i blodet regleras med en fenylalaninfattig kost eller i vissa fall med specialläkemedlet Kuvan®.

Enligt behandlingsstrategin för patienter med PKU bör halten fenylalanin i blodet hållas under 360 µmol/L för barn upp till 12 år. För barn från 13 års ålder samt för vuxna patienter är målvärdet max 600 µmol/L, med undantag för kvinnor som planerar en graviditet eller som är gravida. För dem är målvärdet under 360 µmol/L.

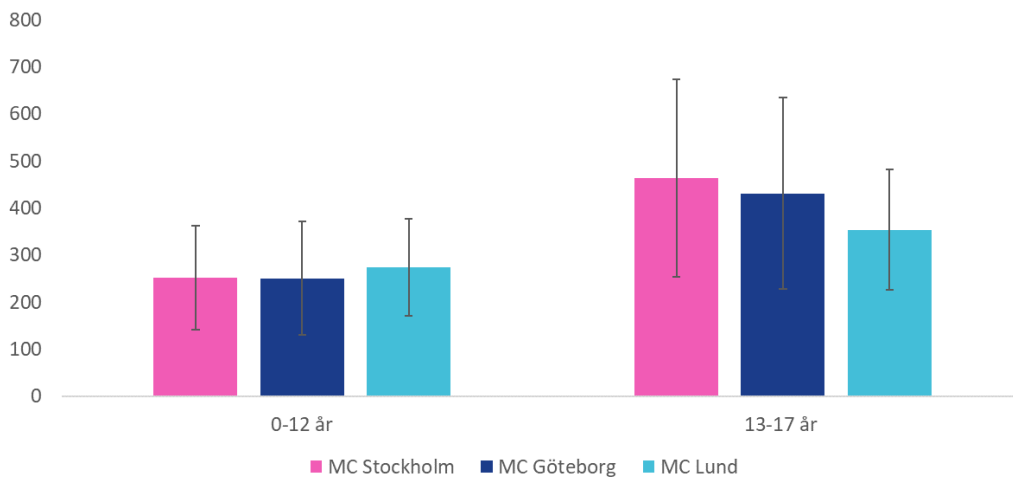
Patienter i Sverige med PKU har en relativt jämn och låg nivå (medelvärde) av fenylalanin i blodet fram till ca 12 års ålder. Sedan sker en stegring under tonåren för att sedan åter stabilisera sig på en högre nivå, inom målvärdet. Sedan ökar det igen för vuxna över 45 år till ett medelvärde som ligger över det terapeutiska målvärdet.



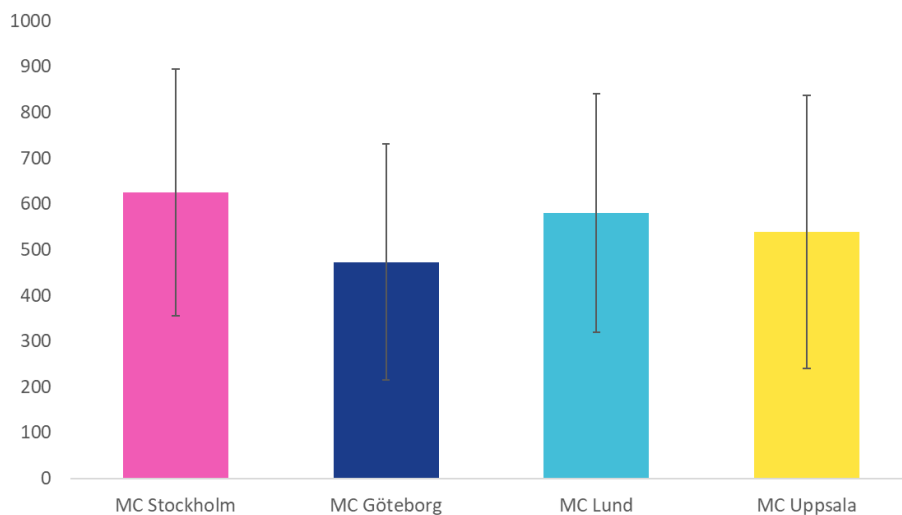
Blodfenylalaninivärdet i olika åldersgrupper, nationellt. Sorterat på ålder vid provtagning. De svarta staplarna avser standardavvikelsen. Det grå fältet visar det terapeutiska målvärdet för respektive åldergrupp.

Med hjälp av kvalitetsregisterdata kan vi även göra jämförelser mellan olika metabola behandlingscentra. Detta visar att det inte finns stora regionala skillnader. Eventuellt att tonåringar och vuxna i Stockholm har ett något högre medelvärde, men det är inte statistiskt säkerställt.

Medelvärden blodfenylalanin i $\mu\text{mol/L}$, per åldersgrupp barn, per metabolt centrum, 2022



Medelvärden blodfenylalanin i $\mu\text{mol/L}$, för vuxna, per metabolt centrum, 2022



Medelvärden av blodfenylalaninivärden inrapporterade till RMMS under 2022, sorterat på behandlingsenhet. Umeås metabola behandlingsenhet hade för få patienter med inrapporterade värden under 2022 för att kunna redovisa ett medelvärde. Uppsala har ingen enhet för behandling och uppföljning av barn, varför Uppsala enbart finns med i diagrammet över vuxna patienter (18 år eller äldre).

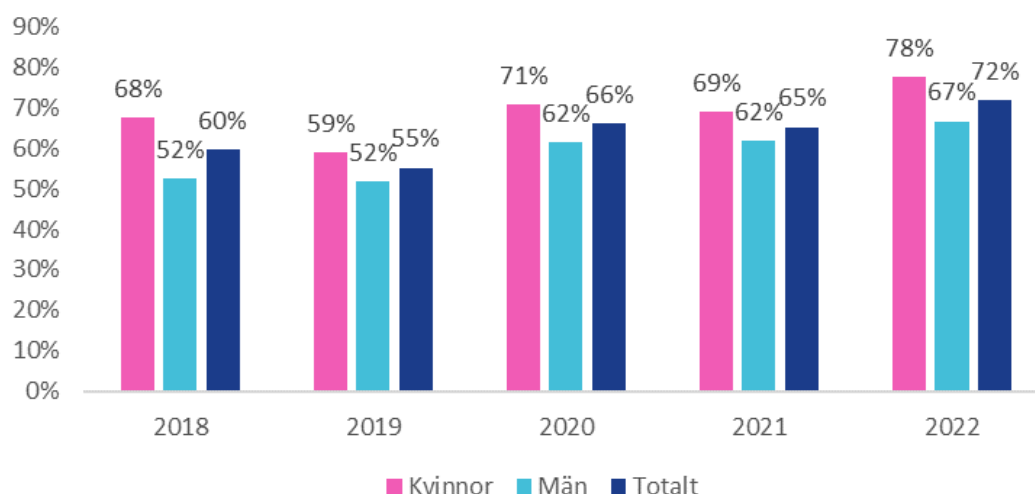
ANDEL PATIENTER VARS BLODFENYLALANINVÄRDE UPPFYLLER MÅLVÄRDET

Vi kan nu också använda inrapporterade data för att visa hur *andelen* PKU-patienter som uppfyller terapeutiskt målvärde utvecklats sig över åren. Detta är den förste indikatorn som RMMS under 2023 kommer att leverera till Vården i Siffror, ViS. Till ViS levereras data på sjukhus- och nationell nivå. På nationell nivå även uppdelat på kön. Tyvärr går det inte i dagsläget att leverera data sorterat på åldersgrupp till ViS, dessa data publiceras endast i årsrapporten och på vår hemsida www.rmms.se.

För kvinnor i barnafödande ålder är PKU en diagnos som kan vara utmanande. För vuxna är det terapeutiska målvärdet generellt max 600 µmol/L fenyylalanin i blodet, men för en gravid kvinna är målvärdet samma som för barn: max 360 µmol/L. Detta eftersom högre blodfenylalanin riskerar att skada fostret, speciellt hjärnans utveckling. Detta innebär att en kvinna som planerar att bli gravid rekommenderas att hålla sig inom det lägre målvärdet. Eftersom vi i registret i dagsläget inte har uppgift om vilka kvinnor som är eller planerar att bli gravida så kan vi inte särredovisa dessa kvinnor. Vi kan dock redovisa kvinnor och män var för sig. Eftersom gruppen kvinnor innehåller alla kvinnor inklusive de som är eller planerar att bli gravida, borde gruppen kvinnor i stort ha en högre andel individer vars fenylalanin i blodet håller sig inom det generella målvärdet 600 µmol/L.

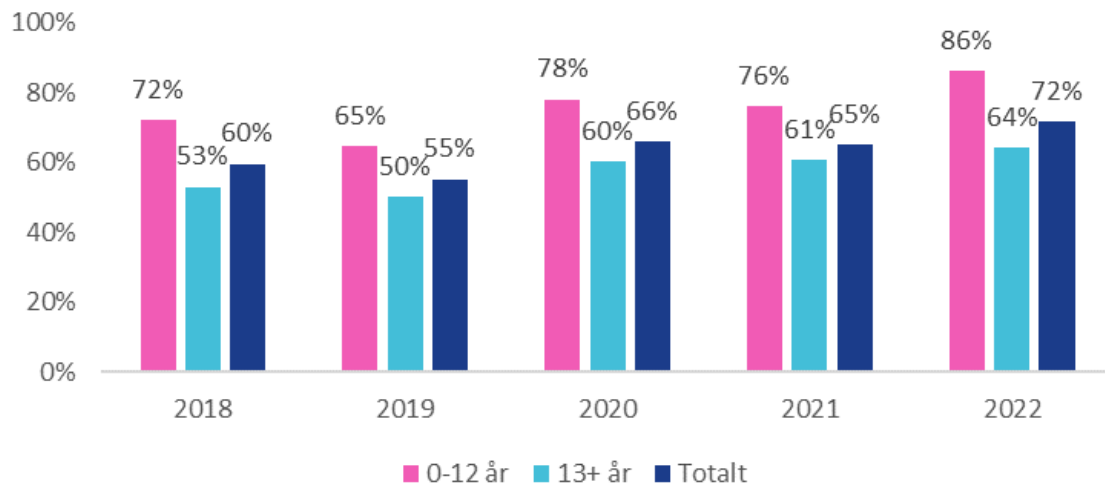
Glädjande nog kan vi se att det också är fallet. Vi kan också se att andelen har ökat sedan 2018, och under 2022 är det hela 78 % av kvinnorna som uppfyller målvärdet. Även andelen män som uppfyller målvärdet har ökat under samma period, från 52 % till 67 %, vilket rent procentuellt är en ännu större förbättring eftersom de startade från en lägre nivå. Detta är en markant förbättring, speciellt med tanke på att vuxna över 45 år i genomsnitt inte uppfyller målvärdet.

Andel PKU-patienter som uppfyller målvärdet gällande fenylalaninhalter i blodet, sorterat på kön



Andel patienter med PKU vars medelvärde av fenylalanin i blodet ligger inom målvärdet under respektive år, alla åldersgrupper. Andelen baseras på det genomsnittliga mätvärdet under aktuell period för varje patient. Patienter kan under samma år ha haft enskilda värden både inom och utom målvärdet men så länge genomsnittet under året var inom målvärdet så redovisas de som inom målvärde. För gravida eller kvinnor som planerar att föda barn är målvärdet det samma som för barn. Dessa kvinnor särredovisas inte för närvarande

Andel PKU-patienter som uppfyller målvärdet gällande fenylalaninhalter i blodet, sorterat på åldersgrupp



Andel patienter med PKU vars medelvärde av fenylalanin i blodet ligger inom målvärdet under respektive år. Andelen baseras på det genomsnittliga mätvärdet under aktuell period för varje patient. Patienter kan under samma år ha haft enskilda värden både inom och utom målvärdet men så länge genomsnittet under året var inom målvärdet så redovisas de som inom målvärde.

FÖRBÄTTRINGSARBETE

RMMS följer en till antalet liten patientgrupp vilket innebär unika utmaningar när det gäller små tal och patientsäkerhet vid användning av registerdata. Tidigare har det praktiska förbättringsarbetet därför främst varit i form av regelbundna professionsträffar och anekdotiska händelser.

I takt med att RMMS växer har emellertid möjligheterna till mer strukturerat förbättringsarbete ökat. I denna årsrapport presenterar vi flera pågående förbättringsarbeten där det ena har inneburit en tydlig medicinsk förbättring för de aktuella patienterna!

ÖKA ANDELEN PATIENTER MED PKU SOM UPPFYLLER TERAPEUTISKT MÅLVÄRDE GÄLLANDE FENYLALANIN I BLOD

RMMS har under senare år under BLF:s regelbundna (2 ggr per år) nationella möten för professionen som hanterar PKU-patienter presenterat data över hur medelvärdet för blodfenylalanin sett ut i olika åldersgrupper. Detta har utgjort underlag för diskussioner på plats och även mellan mötena. Vid mötena medverkar såväl läkare som dietister, sjuksköterskor och andra yrkesgrupper som ingår i behandlingsteamet.

Vid dessa möten (och även i våra årsrapporter) har RMMS synliggjort att fastän medelvärdet, sett över hela gruppen, i stort sett har legat inom målvärdet finns det stora individuella skillnader. Framförallt har variationerna i åldersgruppen 6-12 år varit föremål för ett förbättringsarbete då det är extra viktigt för barns utveckling att de inte hamnar utanför målområdet. Även vuxna har observerats ha stora individuella skillnader där många inte uppfyller målvärdet.

Detta arbete har gett resultat över all förväntan. För barn 0-12 år har andelen patienter i Sverige som uppfyller målvärdet gällande fenylalaninhalter i blodet successivt ökat från 72 % under 2018 till hela 86 % under 2022! Även för patienter 13 år eller äldre har andelen som uppfyller målvärdet förbättrats. Speciellt viktigt är detta

för gruppen kvinnor, eftersom höga värden riskerar skada fostret om kvinnan blir gravid. För gruppen kvinnor har andelen som uppfyller målvärdet ökat under samma period, från 68 % till 78 %.

Detta är en fantastisk förbättring som ger patienter med PKU större möjligheter att inte drabbas av permanenta skador på grund av sin sjukdom.

ÖKA ANVÄNDANDE AV PROM/LIVSKVALITETSINSTRUMENT I RUTIN

För att öka användning av PROM i rutin så har Stockholms metabola behandlingscentrum beslutat att alla patienter i kallelsebrevet för årskontroll ska uppmanas att gå in i den digitala patientportalen och fylla i relevant formulär. Detta arbete är fortfarande i uppstartsfas, men borde ge en tydlig förbättring i antalet ifyllda PROM, vilket i sin tur ger oss bättre underlag för vidare uppföljning och förbättringsarbete.

INFÖRANDE AV PKUQOL I SVERIGE

Vi har tidigare gjort en svensk översättning av ett sjukdomsspecifikt livskvalitetsinstrument för patienter med PKU, PKUQoL (PKU Quality of Life). Det är sedan tidigare digitaliserat och patienter kan nu fylla i det digitalt via vår digitala patientportal PER. Ifyllda formulär importerar automatiskt in i RMMS.

För att kunna jämföra resultaten med en svensk normalgrupp inledde vi under 2020 ett arbete för att göra en svensk psykometrisk validering av instrumentet. Vi fullföljde de praktiska förberedelserna under 2021, bland annat genom att söka etiskt tillstånd. Tillstånd har beviljats av Etikprövningsnämnden och arbetet fortgick under 2022.

PKUQoL kommer inom ramen för valideringen att administreras till alla kända patienter med PKU i Sverige, tillsammans med det generiska livskvalitetsinstrumentet DISABKIDS för barn, RAND-36 för vuxna och FIM för föräldrar. Baserat på svenska patienters skattningar kan man sedan beräkna normalvärden för svenska förhållanden. Under pandemiåret 2021 bedömdes patienters livskvalitet kunna vara påverkad av samhällets nedstängning, hemskolning och andra faktorer relaterade till Covid-19. Därför senarelade vi valideringen av PKUQoL tills när pandemin är under kontroll så att livsförhållanden i vardagen inte är påverkade i stort av pandemin i sig. Under 2022 har vi kunnat återuppta valideringsarbetet, och arbetet fortsätter in i 2023.

Eftersom alla PKU-patienter i Sverige kommer att erbjudas att fylla i PKUQoL i samband med valideringsarbetet kommer detta att kraftigt öka täckningsgraden för PROM. Att på detta sätt etablera en baslinje för hela patientgruppen utgör en unik möjlighet för vidare uppföljning av denna patientgrupp.

STATUS CERTIFIERINGSNIVÅ

Vi uppfyllde inför verksamhetsåret 2022 de krav som gällde för verksamhetsåret 2021, men då kraven för certifieringsnivåer uppdaterades inför verksamhetsåret 2022 så nådde vi inte riktigt ända fram den gången. Inför 2023 ansökte vi återigen om uppflyttning, men fick då återkoppling om att det fortfarande fanns ett par punkter som inte uppfylldes i tillräcklig hög grad (öppen redovisning av data samt tydligare beskrivning hur registret bidragit med data för forskning och använts till förbättringsarbete).

Vi har arbetat med dessa punkter under året och anser oss i och med inskickande av denna årsrapport vara i mål och uppfyller nu alla krav som ställs för certifieringsgrad 2. Vi uppfyller även många av kraven för certifieringsnivå 1.

Vi hoppas kunna meddela om uppflyttning till certifieringsnivå 2 inför verksamhetsåret 2024!

OM PLATTFORMENS UPPBYGGNAD

RMMS består av tre delar.

- En inmatningsmodul som även har en patientöversikt kopplad till den enskilda verksamheten.
- Det nationella kvalitetsregistret varifrån man kan ta fram aggregerade rapporter på gruppnivå. Endast patienter som tackat ja till att medverka i kvalitetsregisterdelen bidrar med data till rapporter på gruppnivå.
- En patientmodul, patientens egenregistrering PER, där patienten digitalt kan fylla i olika formulär till RMMS på webben. Patienten kan vidare se sina egna ifyllda formulär och egna laboratoriedata som finns i RMMS via PER.

Inmatningsmodulen/patientöversikten och kvalitetsregistret har separata databaser och användarna kan inte komma åt data som finns i andra enheters inmatningsmodul/patientöversikt.

Det finns en anslutningsavgift för de enheter som använder de system som ingår i sammanslutningen Barn- och Vuxen kvalitetsregister, till exempel RMMS. Avgiften administreras av registercentrum SydOst. Denna avgift motsvarar i stora drag den kostnad som kan härledas till själva patientöversikten i inmatningsmodulen.

Gällande patientöversikten skickade CPUA Region Jönköpings län till SKR den 12 juni 2023 ett yttrande. Yttrandet var gemensamt för tre kvalitetsregister: RMMS, nationellt register för inflammatorisk tarmsjukdom samt svenska barnreumaregistret. I yttrandet framgår att CPUA har påbörjat en process för att genomföra upphandling av patientöversiktsfunktionaliteten.

STYRGRUPP 2022

- Helena Eriksson, patientföreträdare, SUNDSVALL
- Maria Halldin Stenlid, överläkare, Karolinska Universitetssjukhuset, STOCKHOLM
- Marika Kanthe, dietist, Skånes Universitetssjukhus, LUND
- Mikael Oscarson, överläkare, Karolinska Universitetssjukhuset, STOCKHOLM
- Domniki Papadopoulou, överläkare, Skånes Universitetssjukhus, LUND
- Annika Reims, överläkare, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, GÖTEBORG
- Anna Strandqvist, psykolog, Karolinska Universitetssjukhuset, STOCKHOLM
- Lene Sörensen, chefskemist (ordf. för styrgruppen), Karolinska Universitetssjukhuset, STOCKHOLM
- Rolf Zetterström, överläkare (registerhållare), Karolinska Universitetssjukhuset, STOCKHOLM

GRUNDFAKTA OCH KONTAKT

GRUNDFAKTA: Registernummer: 185.

Registerhållare: Rolf Zetterström.

Certifieringsnivå: 3 (sedan 2015)

Centralt personuppgiftsansvarig: Region Jönköpings Län.

KONTAKT: Registret för medfödda metabola sjukdomar, RMMS

Karolinska Universitetssjukhuset, Solna

Anna Steckséns gata 47, L7:05

171 76 Stockholm

kontakt@rmms.se

www.rmms.se



NATIONELLA KVALITETSREGISTER