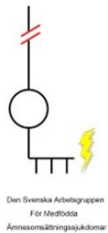


Årsrapport 2017

Registret för medfödda metabola sjukdomar, RMMS





NATIONELLA KVALITETSREGISTER

Registret för medfödda metabola sjukdomar, RMMS
Nationellt kvalitetsregister nummer 185

Årsrapport 2017

[Bilden](#) på framsidan licensierad enligt [CC BY-NC](#)

Sammanfattning av 2017 års resultat	5
Viktiga händelser under 2017	6
Resultat 2017	7
Resultat 2017 – Utveckling av täckningsgraden	8
Resultat 2017 – Jämförelse mellan regioner	8
Resultat 2017 – Registreringar per diagnos eller diagnosgrupp	9
Resultat 2017 – Uppföljning av behandling av patienter med PKU	11
Antal registrerade blodfenylalaninvärden	11
Analys av blodfenylalaninvärden i åldersgrupperna 0-5 år och över 5 år	12
Resultat 2017 – Förbättringsarbete	12
Åtterrapporering till deltagande enheter	13
Om RMMS	14
Sjukdomar som följs upp i RMMS	14
Beslutsstöd och kvalitetsregister	14
RMMS organisation	15
Styrgrupp 2017	15
Drift och verksamhet	15
Finansiering	16
Informationskanaler	16
Kontakt	17

*”Alla patienter med medfödd ämnesomsättningssjukdom
ska ha tillgång till bästa möjliga vård oavsett vem de är eller
var de bor”*

SAMMANFATTNING AV 2017 ÅRS RESULTAT¹

- Totalt finns det vid 2017 års utgång 443 (350) patienter registrerade i RMMS kvalitetsregister. Detta innebär en fortsatt ökning jämfört med föregående år. Flera patientgrupper är nu tillräckligt stora för att börja göra djupare analyser.

- RMMS har inför 2017 bytt täckningsgradsmått för att ge en mer komplett bild av täckningsgraden för alla de ingående diagnoserna. Det nya täckningsgradsmåttet avser andelen patienter i kvalitetsregistret av samtliga i Sverige kända patienter med ingående diagnoser, oavsett diagnosdatum. Vid utgången av 2017 är täckningsgraden enligt denna definition 53 %.

- För patientgruppen med diagnosen fenylketonuri (PKU) är mängden fenylalanin i blodet ett grundläggande mått på behandlingens effekt. Under 2017 registrerades 4 270 (1 968) blodfenylalaninvärden i RMMS, varav 1 423 (773) gällande barn under 5 år. Detta är en stor ökning av antalet registreringar från tidigare år tack vare införande av direktöverföring av laboratoriedata. I genomsnitt har barn under 5 år ett blodfenylalaninvärde på 275 µmol/L (278). Patienter över 5 års ålder har ett medelvärde på 402 µmol/L (445).

- Livskvalitetsinstrumentet DISABKIDS består av 37 frågor om barnets livssituation, vilka bakas samman till ett mått på livskvalitet. Instrumentet har börjat användas i mindre skala på klinikerna. Fram till 2017 finns det 24 inrapporterade patientformulär som uppvisar ett medelvärde på livskvalitetsmått om 83 av 100. I takt med att instrumentet används mer frekvent kommer vi att kunna redovisa förändringar över tid och även uppdelat på metabolt behandlingscenter och/eller aktuell diagnos.

- RMMS implementation av IT-plattformen Compos har vidareutvecklats och förbättrats. Exempel på ny funktionalitet:
 - Mobilt bankID finns nu som inloggningsmetod på portalen för patientens egenrapportering (PER).
 - Modul för neuropsykologisk bedömning har driftsatts. Med denna kan vi nu följa upp resultat för instrumenten ABAS, Vineland, WPPSI-III, WPPSI-IV samt WISC-IV.
 - RAND37, ett generellt livskvalitetsinstrument för vuxna, har implementerats på plattformen.
 - Manuell inmatning av laboratorievärden har ytterligare förenklats genom att systemet nu föreslår de vanligaste parametrarna att fylla i för den aktuella diagnosen.

¹2016 års resultat inom parantes. På grund av en tidigare bugg i rapportverktyget som gjorde att data för alla patienter som samtyckt inte överfördes som förväntat så är tidigare års siffror i denna rapport högre än vad som angetts i föregående rapporter.

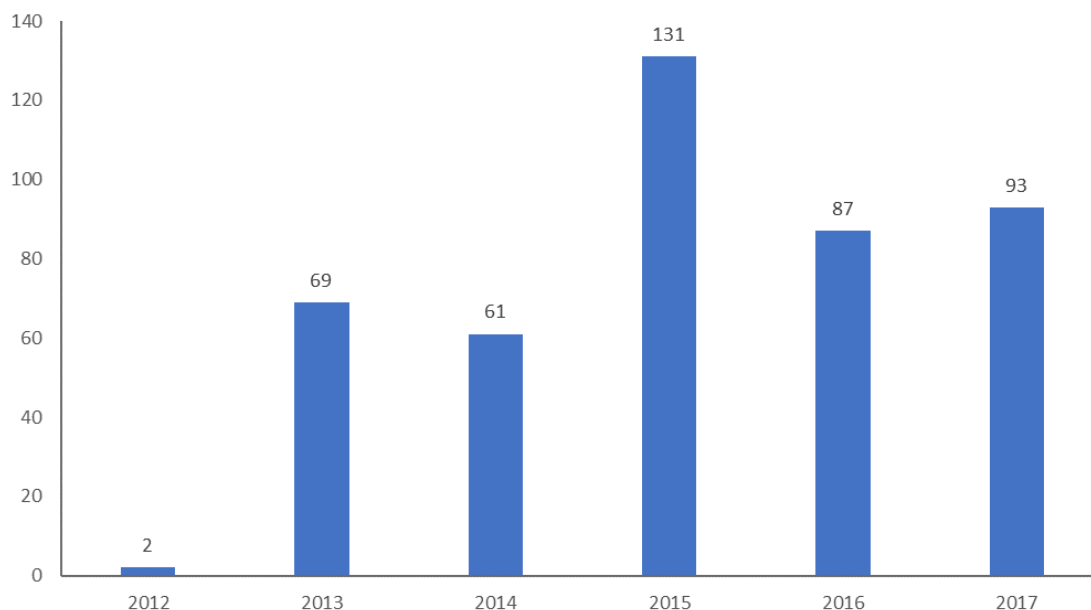
VIKTIGA HÄNDELSER UNDER 2017

- I september 2017 slås Uppsalas och Stockholms metabola behandlingscentrums barnenheter ihop till en samlad enhet. Detta innebär att cirka 300 patienter som tidigare behandlats vid Akademiska barnsjukhuset nu behandlas vid Karolinska Universitetssjukhuset. Inom RMMS genomförs ett arbete med att flytta patienterna och användarna till korrekt enhet och användarnas rättigheter uppdateras.
- RMMS har fortsatt att stödja nationellt samarbete för de yrkeskategorier som ingår i de lokala metabola behandlingsteamerna. Vi organiserar professionsträffar där grupperna arbetar fram yrkesspecifika variabler för uppföljning i registret.
- För att begränsa dubbelregistrering och manuella registreringar, samt för att säkerställa högre datakvalitet, har vi utvecklat ett system där PKU-laboratoriet levererar provsvar på behandlingskontroller för patienter med PKU direkt in i RMMS beslutsstöd. Provsvarerna kopieras sedan till kvalitetsregisterdelen för samtyckande patienter. Våra metabola centra har successivt anslutit sig till detta leveranssätt med behandlingskontroller direktlevererade från PKU-laboratoriet, och vid slutet av 2017 får alla utom en enhet sina resultat levererade på detta sätt. 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. Sedan tidigare görs patientens grundregistrering via automatisk överföring.
- Även övriga laboratedata kan lastas in direkt till RMMS, fast i dessa fall ersätter inte inmatning via RMMS beslutsstöd svar på vanligt sätt utan är en service för att slippa dubbelregistrera dessa värden manuellt. Än så länge direktöversöks laboratedata från Centrum för medfödda metabola sjukdomar (CMMS) på detta sätt, men systemet är förberett för att även kunna ta emot data från andra laboratorier.
- Nästa steg i utvecklingen är att ge patienten direktåtkomst till egna nyckelvärden och relevanta registerdata på gruppnivå med hjälp av patientinloggning. Koppling till 1177 Vårdguidens e-hälsotjänster har visat sig vara långt mer komplicerat än vad som tidigare framhållits och vi har tyvärr inte kunnat komma vidare med detta. Vi har därför gjort ett omtag och arbetar nu i stället med vidareutveckling av den existerande patientportalen (patientens egenregistrering, PER), tillsammans med systemleverantören Carmona AB.
- Under slutet av året, 2017-10-30, beslutar 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.

RESULTAT 2017

RMMS användare har vid 2017 års utgång inhämtat patientsamtycken från totalt 443 patienter. Av dessa är 93 inhämtade under året.

Antal nya patienter inkluderat i RMMS kvalitetsregister, per år



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

För att stödja verksamheternas samtyckesinhämtning påminner beslutsstödet vårdgivaren om den aktuella patienten inte har tagit ställning till att medverka i kvalitetsregistret. Det finns även en lokal urvalslista över alla patienter vid aktuell enhet som inte ännu tagit 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 i princip obefintligt.

RESULTAT 2017 – UTVECKLING AV TÄCKNINGSGRADEN

RMMS kvalitetsregister har 2017 en täckningsgrad på 53 % av kända patienter (443 av 838).

Från och med verksamhetsåret 2017 har vi omdefinierat vår täckningsgrad till att omfatta 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.

Vi har tidigare gjort samkörningar med Socialstyrelsens diagnosregister för att få en uppfattning om det finns ytterligare patienter ute i landet som inte är kända av vare sig diagnostiskt laboratorium eller metabolt behandlingscentrum. Det visade sig att det i dagsläget är svårt att få bra information från sådana samkörningar eftersom de diagnoskoder som använts (ICD10) är för grovkorniga och innefattar även ett flertal diagnoser som inte ingår i RMMS. Vi kommer att göra nya samkörningar efter det nya kodverket ICD11 har implementerats, vilket förhoppningsvis kan ge bättre upplösning.

RESULTAT 2017 – JÄMFÖRELSE MELLAN REGIONER

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. Samtliga metabola behandlingscentra är anslutna till RMMS. Vid utgången av 2017 finns det 71 aktiva användare:

Metabolt centrum	Antal användare
Norrlands Universitetssjukhus, Umeå	13
Akademiska Sjukhuset, Uppsala	5
Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm	28
Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg	12
Skånes Universitetssjukhus, Lund	13
Totalt i Sverige	71

Varje metabolt centrum är indelat i en barnenhet och en vuxenenhet, totalt 10 enheter. Hösten 2017 slogs dock Uppsalas metabola barnenhet ihop med Stockholms barnenhet. Det vill säga att det nu finns totalt 9 metabola behandlingseenheter i Sverige i stället för tidigare 10. Denna sammanslagning gör att det är svårt att göra historiska jämförelser gällande antal registreringar per centrum. Det är också anledningen till att antal användare vid Akademiska Sjukhuset har gått ned kraftigt från föregående år.

RESULTAT 2017 – REGISTRERINGAR PER DIAGNOS ELLER DIAGNOSGRUPP

För att kunna arbeta med kvalitetsregisterdata även för diagnoser med mycket få patienter har vi grupperat de 29 sjukdomarna som följs upp med hjälp av RMMS efter diagnostyp:

1. **Fel i aminosyranedbrytning;** 7 sjukdomar
 - Fenyلكetonuri, homocystinuri, kobalamin C- och G-brist, MTHFR-brist, Maple Syrup Urine Disease (MSUD), tyrosinemi typ 1
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. **Andra sjukdomar;** 2 sjukdomar
 - Biotinidasbrist, galaktosemi

Av dessa är den första gruppen, fel i aminosyranedbrytning, även den största gruppen. Vid 2017 års utgång är det 252 patienter i denna grupp som har tackat ja till att medverka i RMMS kvalitetsregisterdel. Även de andra grupperna börjar nu att bli tillräckligt stora för att ge underlag för djupare analyser:

Antal patienter i Kvalitetsregistret, grupperat

Diagnosgrupp	2017	2016	2015	2014
Fel i aminosyranedbrytning	252	200	154	76
β -oxidationsdefekter	69	57	49	24
Fel i karnitinsystemet	16	13	11	6
Organiska acidurier	44	33	22	13
Ureacykeldefekter	26	18	7	3
Andra sjukdomar	36	29	20	10
Totalt i Sverige	443	350	263	132

Den största enskilda patientgruppen är fenyylketonuri, PKU (190 patienter). Den andra största enskilda patientgruppen är patienter med MCAD-brist (36 patienter). Att dessa två diagnoser representerar de två största patientgrupperna i registret är inte förvånande då de är de två diagnoserna med högst prevalens. PKU har dessutom screenats för längst av alla nyföddhetscreeningsjukdomarna, ända sedan starten 1965.

I kontrast till dessa två är den tredje största patientgruppen, homocystinuri (HCY), en mycket ovanlig sjukdom med en prevalens på mellan 1:100 000 och 1:300 000. Patienter med homocystinuri behöver dock tät uppföljning för kalibrering av behandling. Detta kan förklara varför denna patientgrupp, trots den låga prevalensen, är den tredje största patientgruppen i kvalitetsregistret.

Antal patienter i Kvalitetsregistret, enskilda diagnoser

Diagnos	2017	2016	2015	2014
Fenyylketonuri (PKU)	190	152	109	48
MCAD-brist	36	28	23	*
Homocystinuri (HCY)	24	21	20	12
Galaktosemi (GALT-brist)	24	20	14	*
VLCAD-brist	18	16	14	*
LCHAD-brist	15	13	12	*
Glutarsyreuri typ 1 (GA 1)	14	13	11	*
MSUD	14	*	*	*
Biotinidasbrist (BIOT)	12	*	*	*
Tyrosinemi typ 1 (TYR 1)	11	10	*	*
Primär karnitinbrist (CUD)	10	*	*	*

För enskilda diagnoser redovisar vi det exakta antalet endast om det finns minst 10 i kvalitetsregistret medverkande patienter. I grupperna redovisar vi även mindre antal, då exakt diagnos inte redovisas och patientidentifierande information därmed inte riskeras röjas.

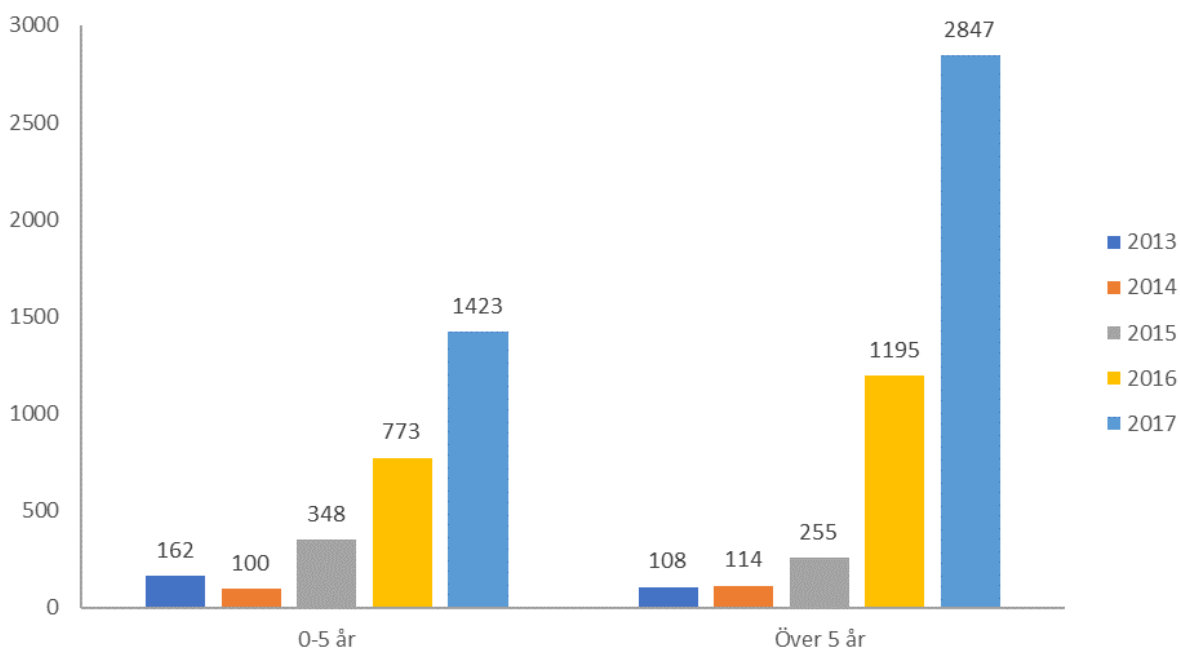
RESULTAT 2017 – UPPFÖLJNING AV BEHANDLING AV PATIENTER MED PKU

För patientgruppen med PKU så 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 längre tid. Fenylalanin i blodet regleras med en fenylalaninfattig kost eller i vissa fall med specialläkemedlet Kuvan.

ANTAL REGISTRERADE BLODFENYLALANINVÄRDEN

Under 2017 registrerades totalt 4 270 blodfenylalaninvärden i RMMS, varav 1 423 gällande barn under 5 år. Detta är en kraftig ökning från tidigare år. Startåret 2013 registrerades 270 värden, varav 162 för barn under 5 år. Indelningen på barn under 5 år och övriga är relevant eftersom små barn är extra känsliga för förhöjda nivåer av fenylalanin i blodet vilket gör det extra värdefullt att kunna följa denna grupp särskilt.

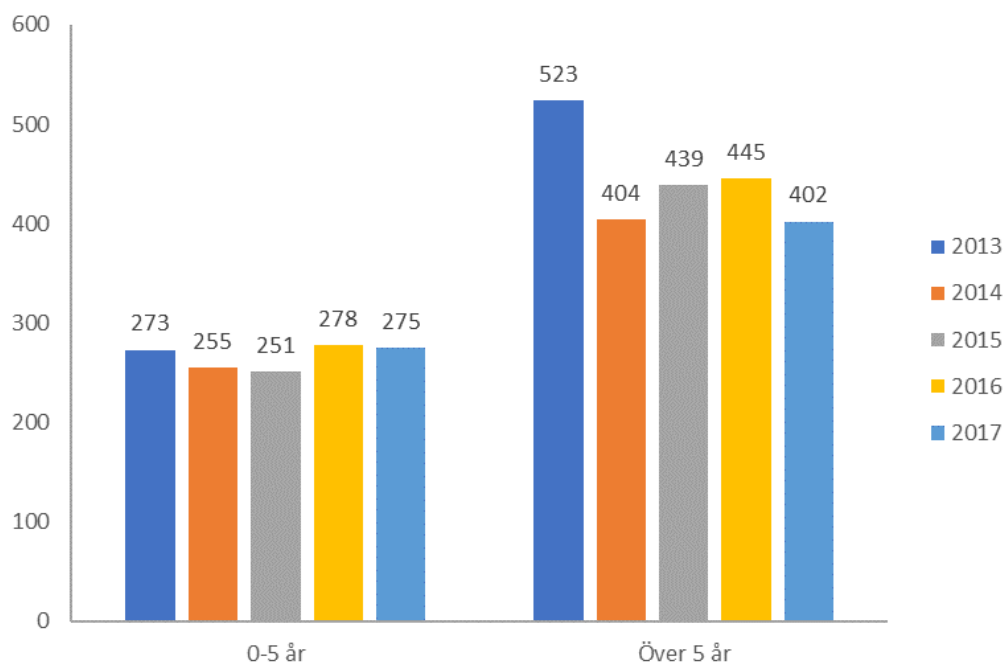
Antal inrapporterade blodfenylalaninvärden, årsvis



Ökningen av antalet registreringar är tack vare att vi nu använder direktöverföring av laboratoriedata från Centrum för medfödda metabola sjukdomar, CMMS. Kompletta registreringar kommer att ge allt större möjligheter för djupgående analyser och uppföljningar under kommande år. Till exempel kommer vi att kunna göra uppdelningar på andra åldersintervall, kön, behandlingsform, graviditeter, eller metabolt behandlingscentrum. Vi kommer även att kunna använda dessa data för att koppla laboratorievärden till utfall och tillhandahålla underlag för vården för att vid behov justera målvärden.

ANALYS AV BLODFENYLALANINVÄRDEN I ÅLDERSGRUPPERNA 0-5 ÅR OCH ÖVER 5 ÅR.

Enligt 2017 års inrapporterade blodfenylalaninvärden har barn i 0-5 års ålder i genomsnitt ett blodfenylalaninvärde på 275 $\mu\text{mol/L}$. Patienter över 5 års ålder har ett medelvärde på 402 $\mu\text{mol/L}$. Tidigare år uppvisar likande siffror, även om dessa år inte har lika många inrapporterade värden. Detta är ett positivt resultat då just små barn är extra känsliga för förhöjda fenylalaninvärden och siffrorna bekräftar att vårdens ansträngningar att följa denna grupp extra noga har bra effekt.

Medelvärden blodfenylalanin i $\mu\text{mol/L}$, årsvis**RESULTAT 2017 – FÖRBÄTTRINGSARBETE**

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

Vid dessa träffar har olika professioner från hela landet involverade i vården av patienter med medfödda metabola sjukdomar deltagit i workshops där de jämför arbetssätt, arbetar fram uppföljningsparametrar, samt kommer överens om utfallsmått. Professioner som träffats på detta sätt har varit barnläkare, dietister, sjuksköterskor och psykologer.

RMMS erbjuder livskvalitetsinstrumentet DISABKIDS, som är ett generellt PROM-instrument för barn och ungdomar med olika kroniska tillstånd. Instrumentet består av 37 frågor om barnets livssituation. Dessa frågor bakas samman till mått på livskvalitet inom olika sektorer samt ett generellt mått på övergripande livskvalitet. Detta instrument har gradvis införts i landet med goda resultat. De 24 fram till 2017 inrapporterade

patientformulären uppvisar ett övergripande livskvalitetsmått på i genomsnitt 83 av 100, med en standardavvikelse om 12.

Instrumentet används än så länge inte tillräckligt rutinmässigt för att användas som underlag för ett strukturerat förbättringsarbete, men i enskilda fall har införandet av DISABKIDS lett till att problem har fångats upp som annars kanske skulle förblivit okända för vården. I dessa fall har DISABKIDS även använts vid uppföljning och man har kunnat se att genomförda åtgärder gett effekt.

Ett stort arbete som påbörjades under 2016 och som fortsatt under 2017 är att ta fram en svensk validerad översättning av ett sjukdomsspecifikt livskvalitetsinstrument för patienter med PKU, PKUQoL. Detta är ett viktigt steg för att kunna följa upp denna patientgrupp på ett mer riktat sätt än vad som är möjligt med DISABKIDS. Sverige kommer när översättningen är klar att vara det första nordiska landet som kan erbjuda patienter med denna diagnos ett för dem anpassat livskvalitetsinstrument.

Eftersom patientens egenrapportering av livskvalitet i RMMS inte går direkt till kvalitetsregistret utan importerar in till beslutsstödet först så finns det en fungerande uppföljning av dessa resultat på individnivå.

ÅTERRAPPORTERING TILL DELTAGANDE ENHETER

Varje metabolt centrum har direktåtkomst till sina egna resultat via en kraftfull och flexibel rapportgenerator. 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 eller utfall av behandling.

OM RMMS

Syftet med Registret för medfödda metabola sjukdomar (RMMS) är att följa upp vården av patienter med ärftlig ämnesomsättningssjukdom, med målet att förbättra vården för denna patientgrupp. Medfödda metabola sjukdomar är ett samlingsnamn för ärftliga sjukdomar i ämnesomsättningen, metabolismen. För många av dessa sjukdomar finns inga tydliga nationella vårdprogram och det finns regionala skillnader i vilken vård och vilka läkemedel som erbjuds.

GRUNDFAKTA: RMMS är ett nationellt kvalitetsregister som sedan 2015 är på certifieringsnivå 3. Registernummer är 185. Registerhållare är Rolf Zetterström, och personuppgiftsansvarig är Region Östergötland.

SJUKDOMAR SOM FÖLJS UPP I RMMS

I dag följs 29 sjukdomar upp via RMMS. De flesta av dessa, 22 stycken, ingår i den nationella nyföddhetscreeningen med PKU-prov. 2014 och 2016 lades ytterligare totalt 7 närliggande diagnoser till.

SEDAN STARTEN 2013: Arginasbrist, argininosuccinatlyasbrist, betaketotilasbrist, biotinidasbrist, CACT-brist, citrullinemi, CPT 1- och 2-brist, fenyloketonuri, 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.

Varje år diagnosticeras ungefär 45 barn i Sverige med någon av de 29 sjukdomarna som kan följas upp i RMMS. Tack vare en väl fungerande screeningverksamhet i Sverige är de allra flesta av dessa 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 i dag totalt 24 sjukdomar. De två sjukdomarna som ingår i nyföddhetscreeningen men som i dagsläget inte följs upp i RMMS är medfödd brist på sköldkörtelhormon (KH) och medfödd brist på binjurebarkshormonet kortisol (CAH).

BESLUTSSTÖD OCH KVALITETSREGISTER

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. Endast patienter som tackat ja till att medverka i kvalitetsregisterdelen bidrar med data till 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>. Behöriga användare kan logga in i RMMS med säker kortinloggning alternativt tvåfaktorsinloggning med användarnamn, lösenord och engångskod till e-post eller via SMS.

RMMS ORGANISATION

RMMS är väl förankrat i professionerna genom Barnläkarföreningens arbetsgrupp för medfödda ämnesomsättningssjukdomar (BLF:s metabola arbetsgrupp). Arbetsgruppen består av barnläkare, dietister, vuxenläkare, genetiker och kliniska kemister, samt övriga med ett gemensamt intresse för medfödda ämnesomsättningssjukdomar.

Registrets styrgrupp har under 2017 haft samma grundläggande sammansättning med representanter från metabola behandlingscentra, olika professioner och patientföreträdare. Hösten 2017 slogs det metabola barnteamet i Uppsala ihop med det i Stockholm. Efter detta har Uppsala inte haft en egen representant i styrgruppen.

STYRGRUPP 2017

- Helena Eriksson, patientföreträdare, SUNDSVALL
- Maria Halldin Stenlid, Överläkare, Akademiska Barnsjukhuset, UPPSALA. *Karolinska Universitetssjukhuset, STOCKHOLM sedan september 2017*
- 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
- Anna Strandqvist, Psykolog, 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

RMMS är ansluten till paraplyorganisationen Barn- och Vuxen kvalitetsregister (BoV) som är en del av RegisterCentrum SydOst (RCSO). Genom denna anslutning har RMMS Region Östergötland som huvudman. Själva registerplattformen driftas av Carmona AB via RCSO, som vidarefakturerar RMMS för dessa kostnader.

Det dagliga arbetet för RMMS utförs av en arbetsgrupp som består av styrgruppens ordförande, registerhållare och en registeradministratör. Dessa personer är anställda vid Karolinska Universitetssjukhuset.

Registrets ekonomi sköts inom ramen av ett externt projekt på Karolinska Universitetssjukhuset. Godkännande och attestering av kostnader samt redovisning sker enligt sjukhusets regler och riktlinjer.

FINANSIERING

Beslutsgruppen för Nationella Kvalitetsregister har sedan starten 2012 fram till och med 2017 tilldelat RMMS 3,4 miljoner kronor i finansiellt stöd för drift och utveckling:

- 2012: 700 000 kr.
- 2013: 400 000 kr.
- 2014: 400 000 kr.
- 2015: 400 000 kr. + 200 000 kr. för uppflyttning till certifieringsnivå 3.
- 2016: 700 000 kr.
- 2017: 600 000 kr.

Beslutsgruppen för Nationella Kvalitetsregister beslutade under slutet av 2017 att bevilja medel till RMMS för 2018 års drift, underhåll och utveckling med 500 000 kr.

Förutom det direkta finansiella stödet bistår deltagande kliniker och metabola centra med arbetstid för utveckling, registrering, utvärdering samt användarutbildningar.

BoV, via RCSO, fakturerar en mindre summa från deltagande enheter för tillgång till beslutsstöd och kvalitetsregister. Dessa medel kommer inte RMMS direkt till del utan används för BoV-gemensamma kostnader.

INFORMATIONSKANALER

Information om kvalitetsregister riktat till patienter finns dels i generella informationsblad framtagna av BoV, och dels som en separat folder om RMMS som kan rekvireras via arbetsgruppen.

Arbetsgruppen för RMMS underhåller den egna hemsidan, www.rmms.se, samt erbjuder support och stöd till användarna genom telefonkontakt, per e-post samt vid regelbundna besök.

RMMS informerar regelbundet professionen vid BLF:s metabola arbetsgrupps årsmöten.

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

