

Årsrapport 2021

Registret för medfödda metabola sjukdomar, RMMS



September 2022

Sammanfattning av 2021 års resultat	3
Viktiga händelser under 2021	4
Resultat 2021	5
Täckningsgrad.....	5
Jämförelse mellan regioner	6
Registreringar per diagnos eller diagnosgrupp	7
Uppföljning av behandling	9
PKU och Blodfenylalaninvärden i olika åldersgrupper	9
Antal patienter med pku per metabolt centrum	12
Övriga diagnoser och deras uppföljningsmått.....	13
Förbättringsarbete	13
Användande av livskvalitetsinstrument i rutin	13
Återrapportering till deltagande enheter	15
Status certifieringsnivå.....	15
Om RMMS	15
Sjukdomar som följs upp i RMMS	16
Plattformens uppbyggnad.....	16
RMMS organisation.....	17
Styrgrupp 2021.....	17
Drift och verksamhet.....	17
Finansiering	18
Informationskanaler.....	18
Kontakt.....	19

SAMMANFATTNING AV 2021 ÅRS RESULTAT*

- Totalt finns det vid 2021 års utgång 724 (668) patienter registrerade i RMMS kvalitetsregister. Detta innebär en fortsatt ökning jämfört med föregående år. Flera patientgrupper är nu tillräckligt stora för att kunna göra djupare analyser.
- Vid utgången av 2021 fortsätter täckningsgraden gällande metabola sjukdomar att öka och är nu 69 % (67). 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 är i uppstartsfas. Under 2021 inkluderas 9 av 2195 Porfyripatienter i en pilot, motsvarande en täckningsgrad på 0,4 %.
- Enligt inrapporterade blodfenylalaninvärden registrerade under 2019, 2020 och 2021 har barn 0-12 år med PKU-diagnos en relativt jämn nivå (medelvärde) av fenylalanin i blodet, under 360 µmol/L. Det är glädjande att nivåerna ser fortsatt bra ut. Det är mycket viktigt att vi med hjälp av RMMS-data kan följa värden år för år och tidigt kan upptäcka om det skulle trenda åt fel håll då vi vet att yngre patienter är extra känsliga för förhöjda fenylalaninvärden. I tonåren ökar värdena för att sedan stabiliseras på en högre nivå hos vuxna.
- 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 och med 2021 har barn fyllt i 93 (75) DISABKIDS-formulär till RMMS, med en genomsnittlig övergripande livskvalitet om 78,2 (77,9) på en 100-gradig skala. 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.
- Ett stort arbete pågår av psykologteamet i Stockhoolm för att registrera alla kognitiva tester som gjorts vid Stockholms metabola behandlingscentrum. När alla finns inmatade möjliggör det kvalitativ uppföljning av de vårdprogram som förordar testning vid specifika åldrar.
- RMMS implementation av IT-plattformen Compos vidareutvecklas och förbättras:
 - Läger till fem ytterligare diagnoser: Mukopolysackaridos typ 1, mukopolysackaridos typ 2, mukopolysackaridos typ 3, mukopolysackaridos typ 4, mukopolysackaridos typ 6.
 - Funktionalitet för att en patient ska kunna följas på två enheter (en primär och sekundär). Detta innebär att vi nu har möjlighet att få in registerdata även från patientens hemsjukhus, inte enbart från metabolt behandlingscentrum.
 - Diverse justeringar och buggfixar i plattformens generella funktionalitet. Framför allt har vi justerat stödet för Porfyridiagnoserna (ändrat variabler etc.). Vi har även fortsatt att förfina implementationen av det sjukdomsspecifika livskvalitetsinstrumentet PKU-QOL.

*2020 års resultat inom parentes.

VIKTIGA HÄNDELSER UNDER 2021

- RMMS lägger till fem ytterligare diagnoser för uppföljning: Mukopolysackaridos typ 1, mukopolysackaridos typ 2, mukopolysackaridos typ 3, mukopolysackaridos typ 4, mukopolysackaridos typ 6. Detta är en milstolpe för RMMS då det innebär att vi även har med neurometabola sjukdomar i registret. Cirka hundra patienter ingår i denna grupp i Sverige.
- Laboratoriet i Lund har nu i rutin att direktöverföra data till RMMS!
- Byte av CPUA vid nyår 2020-21 från Region Östergötland till Region Jönköpings Län innebär förändringar i arbetssätt. Övergången har fungerat mycket väl och registret är väldigt nöjda med RJL i deras roll som CPUA. Det har även varit utmaningar, framför allt gällande ekonomihantering. Dels för att alla kostnader ska faktureras från arbetsgruppen till RC, vilket innebär en extra arbetsbörda som är svårt att hinna med, dels för att arbetsgruppen inte längre har direktåtkomst för att se kvarvarande medel vilket försvårar planering.
- RMMS aviserade att vi ämnade ansöka om uppgradering till certifieringsnivå 2 inför 2021. På grund av pandemin gjordes inga ändringar i certifieringsgrad, så önskan kvarstår inför 2022. Inför 2022 ändras dock kraven för certifieringsnivå 2. RMMS uppfyller inte riktigt de nya kraven så kommer att söka om inför 2023 när de nya kraven kan tillgodoses.
- I slutet av 2019 driftsattes funktionalitet för att kunna ta emot nio porfyridiagnoser och kopplade uppföljningsvariabler. Porfyricentrum Sverige läggs i samband med detta till som en egen enhet i RMMS. Under 2020 importerades alla i Sverige kända patienter med ingående diagnoser till RMMS beslutsstödsdel, efter kvalitetssäkring kvarstår totalt 2195 patienter under 2021. Arbete med information för inkludering i kvalitetsregistret pågår.
- RMMS har nu funktionalitet för att följa patienter på fler än en enhet! Detta innebär att vi nu har möjlighet att få in registerdata även från patientens hemsjukhus, inte enbart från metabolt behandlingscentrum. Piloter pågår med Östersunds sjukhus samt Sahlgrenska universitetssjukhuset för hur vi ska arbeta med denna nya funktionalitet.
- Pandemin innebär att arbete med registret på många håll i landet fortsatt har fått gå lite på sparlåga. Vi har bland annat inte kunnat arrangera professionsträffar på samma sätt som tidigare. Trots dessa utmaningar har mycket hänt under året.

RESULTAT 2021

RMMS användare har inhämtat patientsamtycken från totalt 724 patienter som var registrerade innan 2021 års utgång. Av dessa är 56 samtycken inhämtade sedan föregående år (2020).

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/inmatningsvyn 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 nästintill obefintligt.

TÄCKNINGSGRAD

RMMS kvalitetsregister har 2021 en täckningsgrad på 69 % av kända metabolpatienter, 715 av 1029.

Arbetet med att informera och inkludera patienter med Porfyridiagnoser är fortfarande i uppstartsfas. Under 2021 inkluderas 9 av 2195 Porfyripatienter i en första pilot, motsvarande en täckningsgrad på 0,4 %.

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 RMMS.

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.

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.

Vid utgången av 2021 har användarna på de nio behandlingsenheterna tillsammans registrerat och följer upp 1029 patienter. Av dessa har vid utgången 715 samtyckt till medverkan i kvalitetsregister vid utgången av 2021.

Det finns i dag 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.

Porfyricentrum Sverige i Stockholm har lagt in 2195 patienter i RMMS, varav 9 inkluderades i kvalitetsregistret under 2021. Totalt har således 724 (668) patienter samtyckt till medverkan i kvalitetsregistret under 2021:

Behandlingscentrum	Antal samtyckande patienter
Norrlands Universitetssjukhus, Umeå	48 (44)
Akademiska Sjukhuset, Uppsala	27 (26)
Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm	380 (350)
Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg	112 (104)
Skånes Universitetssjukhus, Lund	148 (144)
Porfyricentrum Sverige, Stockholm	9 (0)
Totalt i Sverige	724 (668)

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. **Porfyrier;** 9 sjukdomar
 - Akut intermitterent 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. Vid 2021 års utgång är det 406 (379) patienter i denna grupp som har tackat ja till att medverka. Även de andra grupperna börjar nu att bli tillräckligt stora för att ge underlag för djupare analyser:

Antal patienter i kvalitetsregistret, grupperat

Diagnosgrupp	2021	2020	2019	2018	2017	2016
Fel i aminosyranedbrytning	406	379	343	305	252	200
Betaoxidationsdefekter	117	105	93	81	69	57
Fel i karnitinsystemet	32	28	23	20	16	13
Organiska acidurier	72	67	57	49	44	33
Ureacykeldefekter	40	39	37	31	26	18
Neurometabola sjukdomar	0	0	0	0	0	0
Porfyrisjukdomar	9	0	0	0	0	0
Andra sjukdomar	58	50	44	39	36	29
Totalt i Sverige	725*	668	597	525	443	350

*Antalet 2021 blir 725, eftersom en patient har två diagnoser i olika grupper. Totala antalet individer är 724.

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

Den största enskilda patientgruppen är fenyylketonuri (PKU) med 316 (292) patienter. Den andra största enskilda patientgruppen är patienter med MCAD-brist 67 (58) patienter. Att dessa två diagnoser representerar de två största patientgrupperna i registret är inte förvånande då det är de två diagnoserna med högst prevalens. PKU har dessutom screenats för längst av alla nyföddhetscreeningsjukdomarna, ända sedan starten 1965. Galaktosemi, som är en synnerligen ovanlig sjukdom med en prevalens på cirka 1:100 000, är tredje största patientgrupp. Detta beror sannolikt på att det är den andra sjukdomen vi började screena för, i 1967.

Homocystinuri (HCY) med 28 patienter är en mycket ovanlig sjukdom med en prevalens på mellan 1:100 000 och 1:300 000. Sjukdomen har ingått i nyföddhetscreeningen sedan 2010. Patienter med den svåra formen av homocystinuri behöver tät uppföljning för kalibrering av behandling. Detta kan förklara varför denna patientgrupp, trots den låga prevalensen, är den fjärde största patientgruppen i kvalitetsregistret.

Antal patienter i Kvalitetsregistret, enskilda diagnoser

Diagnos	2021	2020	2019	2018	2017	2016	2015
1. Fenyylketonuri (PKU)	316	292	264	237	190	152	109
2. MCAD-brist	67	58	52	46	36	28	23
3. Galaktosemi (GALT-brist)	35	33	29	27	24	20	14
4. Homocystinuri (HCY)	28	28	27	26	24	21	20
5. VLCAD-brist	28	26	23	18	18	16	14
6. MSUD	26	24	19	16	14	*	*
7. Glutarsyrauri typ 1 (GA 1)	24	23	18	16	14	13	11
8. Biotinidasbrist (BIOT)	23	17	15	12	12	*	*
9. LCHAD-brist	22	21	18	17	15	13	12
10. Primär karnitinbrist (CUD)	22	19	15	12	10	*	*
11. Tyrosinemi typ 1 (TYR 1)	21	21	20	15	11	10	*
12. OTC-brist	13	13	13	10	*	*	*
13. Isovaleriansyrauri (IVA)	14	12	11	10	*	*	*
14. Argininosuccinatlyasbrist (ASA)	12	11	*	*	*	*	*
15. Propionsyrauri (PA)	11	11	*	*	*	*	*
16. Metylmalonsyrauri (MMA)	10	*	*	*	*	*	*

* För få individer för att redovisa

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

Diagnos	Täckningsgrad per 2021-12-31
Glutarsyrauri (GA 1)	86 %
Argininosuccinatlyasbrist (ASA)	92 %
Propionsyrauri (PA)	85 %
Isovaleriansyrauri (IVA)	88 %
Homocystinuri (HCY)	80 %
VLCAD-brist	78 %
MSUD	84 %
Primär karnitinbrist (CUD)	79 %

Den största patientgruppen, fenylketonuri, har nu en täckningsgrad på 72 %.

UPPFÖLJNING AV BEHANDLING

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 att vi använder direktöverföring 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 direktöverföring av labdata från laboratoriet i Lund, vilket gör data än mer kompletta även för andra grupper.

I takt med att data blir alltmer komplett räknar vi med att framöver kunna göra uppdelningar på kön, behandlingsform, graviditeter, eller metabolt behandlingscentrum alternativt koppling till specifik region.

PKU OCH BLODFENYLALANINVÄRDEN I OLIKA ÅLDERSGRUPPER

För patientgruppen med PKU är mängden av aminosyran fenylalanin i blodet ett grundläggande mått på behandlingens effekt och patienter skickar regelbundet in prover för att följa detta. 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®.

Enligt behandlingsstrategin för patienter med PKU-diagnos bör blodfenylalanin hållas under 360 µmol/L för barn upp till 12 år. För barn från 13 års ålder samt för vuxna patienter är målvärdet 600 µmol/L, med undantag för kvinnor som planerar för graviditet eller som är gravida där målvärdet är detsamma som för barn.

Med hjälp av inrapporterade blodfenylalaninivärden kan vi visa att patienter i Sverige med PKU-diagnos har en relativ 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. Kvalitetsregisterdata bekräftar således att den behandlingsstrategi som finns för vården av PKU-patienter fungerar och är stabil på nationell nivå. Om något ser det ut som att värdena för barn under 12 år har förbättrats sedan 2019, även om det inte är statistiskt säkerställt.

Medelvärden blodfenylalanin i $\mu\text{mol/L}$, per åldergrupp

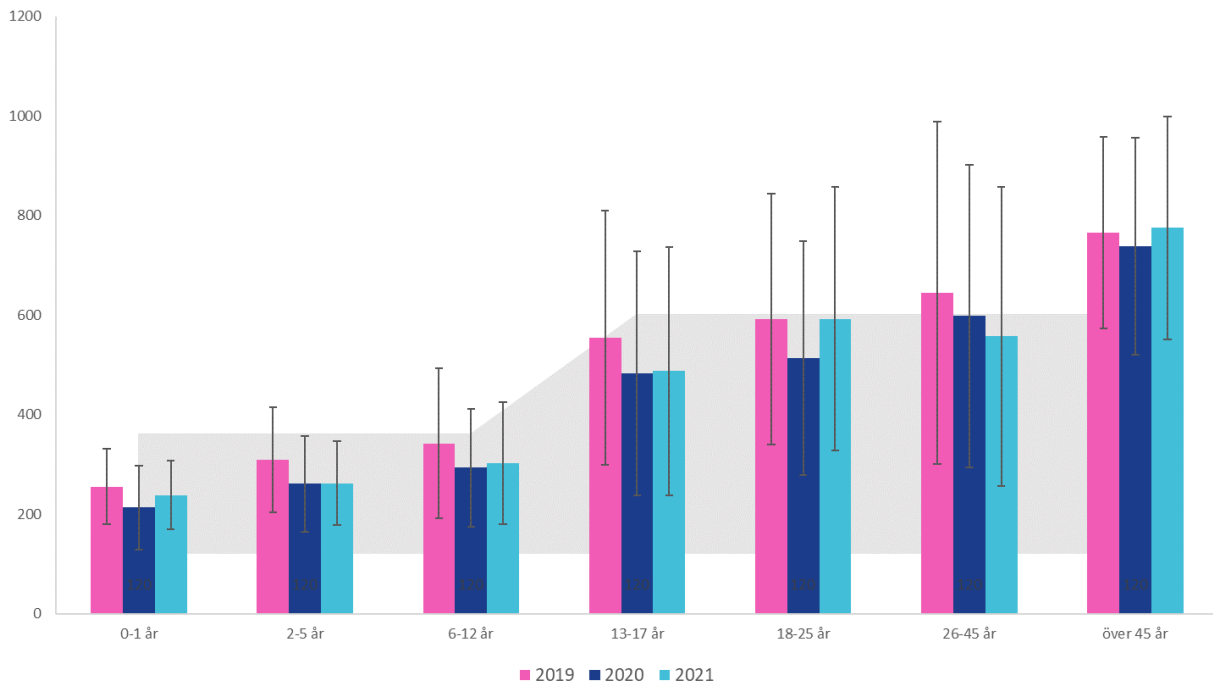
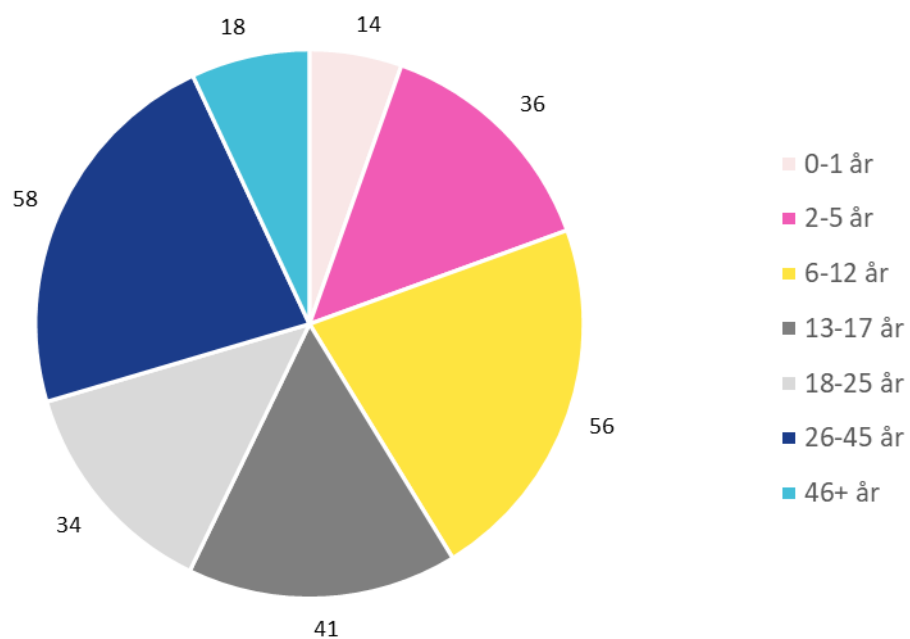


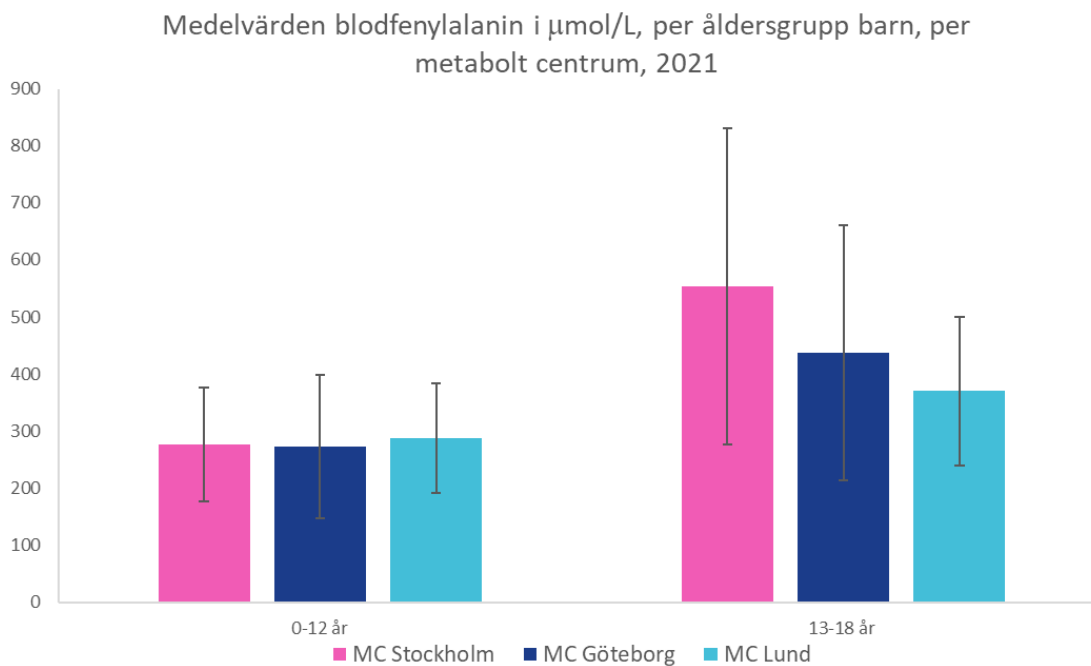
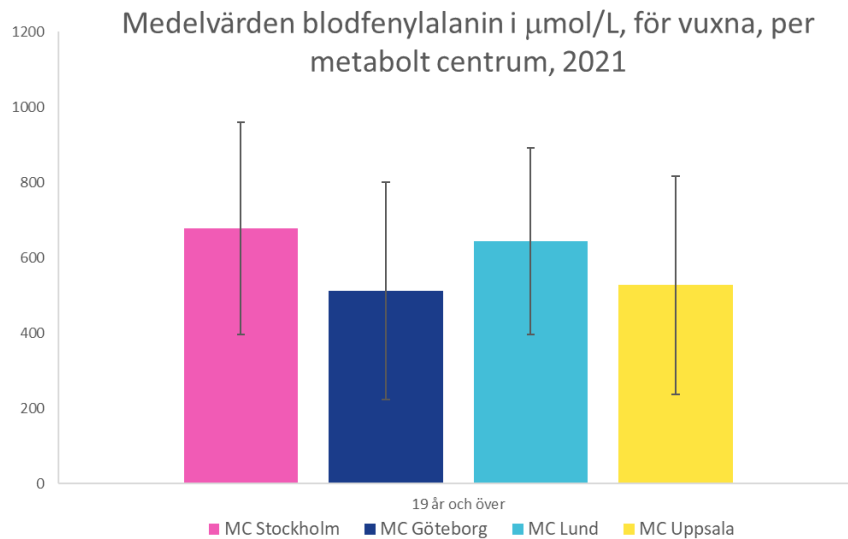
Diagram över hur blodfenylalaninivärdet varierar mellan åldersgrupper nationellt. Baserat på laboratorievärden inrapporterade till RMMS under 2019, 2020 och 2021, sorterat på ålder vid provtagning. De svarta staplarna avser standardavvikelsen. Det grå fältet motsvarar det terapeutiska målvärdet för respektive åldergrupp.

PKU-patienter per åldergrupp, 2021



Fördelning över hur många patienter med PKU som finns i de olika åldersgrupperna nationellt. Avser antal 2021.

Med hjälp av kvalitetsregisterdata kan vi även göra jämförelser mellan metabola behandlingsenheter:

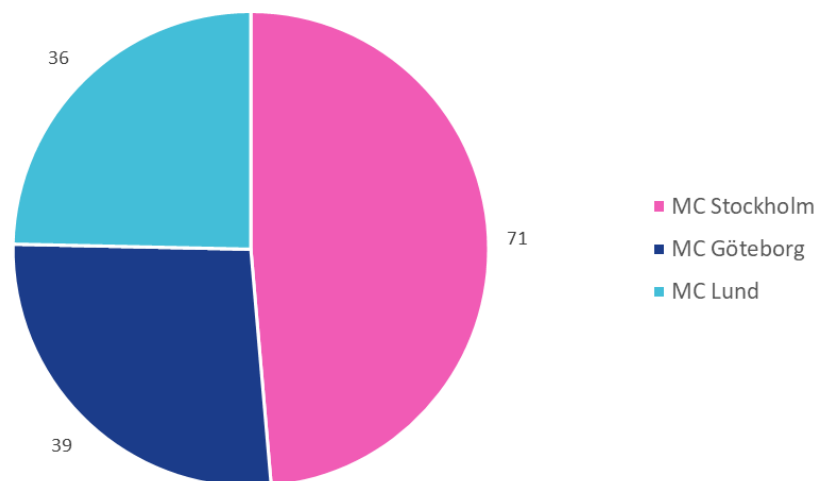


Exempel på hur kvalitetsregisterdata kan användas för att följa upp vården av patienter med ämnesomsättningssjukdom, i detta fall fenylketonuri, PKU. Medelvärden av blodfenylalaninivärden inrapporterade till RMMS under 2021, sorterat på behandlingsenhet. Umeås metabola behandlingsenhet hade för få patienter med inrapporterade värden 2021 för att kunna redovisa ett medelvärde. Uppsala har ingen enhet för behandling och uppföljning av barn, varför Uppsala enbart finns med i diagrammet över patienter över 19 år.

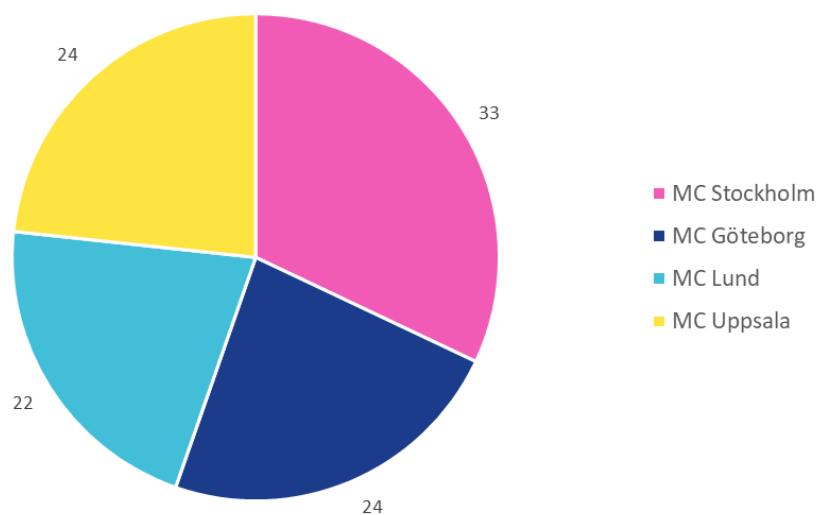
ANTAL PATIENTER MED PKU PER METABOLT CENTRUM

Antalet patienter i RMMS kvalitetsregister fördelar sig olika mellan olika behandlingscentra, och fördelningen är inte likadan i alla åldersgrupper. Skillnaderna beror förstås till största delen på att man har olika många patienter knutna till sig, men även på att man kommit olika långt i arbetet med att samla in samtycken till medverkan i kvalitetsregistret.

PKU-patienter per metabolt centrum, barn 2021



PKU-patienter per metabolt centrum, vuxna 2021



Antal patienter med PKU som sköts via de olika metabola behandlingscentra under 2021. Fördelat på barn (0-18 år) och vuxna. Umeå hade för få inrapporterade för att redovisa exakt antal. Uppsala har ingen enhet för behandling och uppföljning av barn, varför denna enhet enbart finns med i bilden på vuxna patienter.

ÖVRIGA DIAGNOSER OCH DERAS UPPFÖLJNINGSMÅTT

Med stadigt ökande täckningsgrad för RMMS deltagande sjukdomsdiagnoser ökar möjligheten till att göra utdrag ur kvalitetsregistret för redovisning av ögonblicksbild över diagnos och diagnosgrupp.

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.

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.

I takt med att RMMS växer har emellertid möjligheterna till mer riktat förbättringsarbete ökat. För tillfället är arbetet med att införa livskvalitetsinstrument i rutin ett område med stor aktivitet.

ANVÄNDANDE AV LIVSKVALITETSINSTRUMENT I RUTIN

RMMS erbjuder sedan tidigare livskvalitetsinstrumenten DISABKIDS samt RAND-36 för digital ifyllnad via PER, patientens egenregistrering. Under 2021 införde vi även instrumentet EQ5D, vilket framför allt kommer att användas inom Porfyrigruppen. Vi har även det sjukdomsspecifika instrumentet PKU-QOL där det pågår ett valideringsprojekt via RMMS.

DISABKIDS 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 på en 100-gradig skala 0-100. Det finns två varianter av DISABKIDS: ett som barnet själv fyller i och ett som föräldrarna kan fylla i å barnets vägnar. Båda dessa varianter har gradvis införts i landet med goda resultat.

Fram till och med 2020 har barn fyllt i 93 (75) DISABKIDS-formulär till RMMS kvalitetsregister. Föräldrar har fyllt i 53 (46) stycken. Enligt de formulär som barnen fyllt i själva så var den genomsnittliga övergripande livskvaliteten 78,2 (77,9). Enligt föräldraformulären var den genomsnittliga livskvaliteten 83,0 (83,4). Att det är något olika resultat från barn- respektive föräldraformulären ska tolkas med försiktighet då det inte är samma patienter i de båda grupperna.

Även livskvalitetsinstrumentet RAND-36, ett generellt PROM-instrument för vuxna bestående av 36 frågor, har börjat användas. Här har det dock inte registrerats tillräckligt många formulär bland de samtyckande patienterna för att kunna göra några generella analyser.

Under 2020 införde vi ett instrument för att mäta föräldrars livskvalitet; FIM Family impact module. FIM är ett internationellt välanvänt formulär som används för att mäta livskvalitet hos föräldrar till barn med kronisk sjukdom och funktionsnedsättning. Instrumentet består av 36 påståenden som värderas på en femgradig skala. Resultaten är indelade i 8 delskalor/domäner; 15 frågor som täcker tre domäner; *fysiska funktioner, sociala funktioner, kognitiva funktioner*. Instrumentet bedömer även upplevd familjebelastning med 16 frågor som indelas i fyra domäner; *dagliga aktiviteter, familjerelationer, kommunikation, oro i familjen*. Antalet ifyllda formulär är ännu inte tillräckligt för att redovisa några resultat.

Instrument	Deltagare	Antal	Genomsnittlig poäng
Disabkids	Barn	93 registreringar/72 individer	78,2
	Föräldrar	53 registreringar/51 individer	83,0
RAND 36	Vuxna	8 registreringar/6 individer	*

* För få individer för att redovisa

REGISTRERING AV KOGNITIVA BEDÖMNINGAR VID ÅRSKONTROLL

Flera medfödda metabola sjukdomar medför en risk för stor kognitiv påverkan om de inte behandlas och vissa kan trots behandling påverka utvecklingen av kognitiva förmågor. Därför ingår kognitiva test och utvecklingsbedömningar i den reguljära uppföljningen och är även ett sätt att på gruppnivå utvärdera behandling. Det har tidigare funnits och finns i viss mån olika uppföljningsprogram i de olika teamen i Sverige. Nu pågår ett långsiktigt projekt att harmonisera uppföljningsprogrammen nationellt, parallellt med att möjliggöra registrering av resultat i registret. Bedömningar görs vid behov och inför skolstart samt någon gång under mellanstadietiden.

Under 2021 har psykologerna vid Stockholms metabola centrum initierat ett projekt att retrospektivt registrera in alla kognitiva bedömningar som gjorts på aktuella patienter. Detta arbete blev klart under första halvan av 2022, dvs efter rapportperioden men innan årsrapportens publicering. Till och med 2021 finns 129 (83) kognitiva bedömningar av patienter registrerade i RMMS. Än så länge är det främst Stockholms metabola centrum som har registrerat dessa data i RMMS.

Instrument	Deltagare	Antal
Vineland Utvecklingsbedömning	Föräldraskattning	9 registreringar / 9 individer
Utvecklingsbedömning förskoleålder	Neuropsykologiska test	62 registreringar / 55 individer
Utvecklingsbedömning skolålder	Neuropsykologiska test	58 registreringar / 33 individer

Antal registreringar av deltagande i årskontroll som innefattar utvecklingsbedömning eller kognitiv uppföljning av barn och vuxna med medfödda metabola sjukdomar.

INFÖRANDE AV PKU-QOL I SVERIGE

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

Behov av att kunna jämföra resultaten med en svensk normalgrupp har uppstått. Därför inleddes 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 fortgår under 2022.

En digital enkät har skapats baserat på webbenkäterna i patientens egen registrering, PER. Denna enkäten kommer att administreras till alla kända patienter i Sverige tillsammans med det generiska livskvalitetsinstrumentet Disabkids för barn och RAND-36 för vuxna och FIM för föräldrar. Baserat på svenska patienters skattningar kan man sedan beräkna normalvärden för svenska förhållanden. Under 2021 bedömdes patienters livskvalitet kunna vara påverkad av samhällets nedstängning, hemskolning och andra faktorer relaterade till Covid-19. Därför planerar vi att genomföra valideringen av PKU-QOL när pandemin är under kontroll så att livsförhållanden i vardagen inte är påverkade i stort av pandemin i sig.

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.

STATUS CERTIFIERINGSNIVÅ

RMMS har innehaft certifieringsnivå 3 sedan 2015. Vi har sedan dess arbetat för att uppfylla kraven för certifieringsnivå 2. 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. Vi är dock glada att meddela att vi i och med inskickande av denna årsrapport anser oss vara i mål och uppfyller även de uppdaterade kraven! Vi uppfyller även några av kraven för certifieringsnivå 1.

Vi hoppas därför kunna meddela om uppflyttning till certifieringsnivå 2 inför verksamhetsåret 2023.

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: Registernummer: 185.

Registerhållare: Rolf Zetterström.

Certifieringsnivå: 3 (sedan 2015)

Centralt personuppgiftsansvarig: Region Jönköpings Län.

SJUKDOMAR SOM FÖLJS UPP I RMMS

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

SEDAN STARTEN 2013: Arginasbrist, argininosuccinatlyasbrist, betaketotiolasbrist, 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 intermitterent porfyri, ALAD-brist porfyri, Erytro poetisk protoporfyri, Hepatoerytro poetisk porfyri, Hereditär koproporfyri, Kongenital erytro poetisk profyri, Porphyria cutanea tarda, Porphyria variegata och X-bunden erytro poetisk 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 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 totalt 25 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).

PLATTFORMENS UPPBYGGNAD

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 tjänstekortinloggning alternativt tvåfaktorsinloggning med användarnamn, lösenord och engångskod till e-post eller via SMS.

RMMS består av tre delar. De delar där vården arbetar är dels en inmatningsmodul som även har en patientöversikt/ beslutsstöd (DS; decision support) kopplad till den enskilda verksamheten, dels det nationella 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. Dessa två moduler har separata databaser och användarna kan inte komma åt data som finns i andra enheters inmatningsmodul/patientöversikt. Det finns även en patientmodul, patientens egenregistrering PER, där patienten kan digitalt fylla i olika formulär till RMMS. Patienten kan vidare se sina egna ifyllda formulär och egna laboratoriedata som finns i RMMS via PER.

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 beslutsstödsfunktionaliteten (dvs själva patientöversikten) i inmatningsmodulen.

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 metabola sjukdomar.

Registrets styrgrupp har under 2021 haft samma grundläggande sammansättning med representanter från metabola behandlingscentra, olika professioner och patientföreträdare

STYRGRUPP 2021

- 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

DRIFT OCH VERKSAMHET

RMMS är ansluten till paraplyorganisationen Barn- och Vuxenkvalitetsregister (BoV) som är en del av RegisterCentrum SydOst (RCSO). Genom denna anslutning hade RMMS till och med 2020 Region Östergötland som centralt personuppgiftsansvarig, CPUA. Från 2021 är CPUA Region Jönköpings län. 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 registersamordnare. Dessa personer är anställda vid Karolinska Universitetssjukhuset.

Registrets ekonomi sköts av RCSO på delegering från CPUA. Alla fakturor granskas av ordförande för styrgruppen innan betalning sker.

FINANSIERING

Beslutsgruppen för Nationella Kvalitetsregister har sedan starten 2012 fram till och med 2021 tilldelat RMMS 5 650 000 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.
- 2018: 500 000 kr
- 2019: 600 000 kr
- 2020: 650 000 kr
- 2021: 500 000 kr

Beslutsgruppen för Nationella Kvalitetsregister beslutade under slutet av 2021 att bevilja medel till RMMS för 2022 års drift, underhåll och utveckling med 700 000 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 systemet. Dessa medel kommer inte RMMS direkt till del utan används för BoV-gemensamma kostnader.

RMMS har fee-for-service-avtal med två läkemedelsbolag: Biomarin och Alnylam. Dessa bolag betalar RMMS för arbetsinsatser i samband med framtagande av rapporter gällande användning av specifika sÄrläkemedel.

INFORMATIONSKANALER

Information om kvalitetsregister riktat till patienter finns dels i generella informationsblad framtagna av BoV, 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

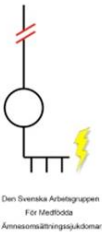
Registret för medfödda metabola sjukdomar, RMMS

Karolinska Universitetssjukhuset, Solna

Anna Steckséns gata 47, L7:05

171 76 Stockholm

kontakt@rmms.se



NATIONELLA KVALITETSREGISTER