

# Årsrapport 2020

Registret för medfödda metabola sjukdomar, RMMS

September 2021





Registret för medfödda metabola sjukdomar, RMMS  
Nationellt kvalitetsregister nummer 185

Årsrapport 2020

Bilden på framsidan licensierad enligt [Morguefile license](#). Fotograf: fotowalla

Sammanfattning av 2020 års resultat* .....	5
Viktiga händelser under 2020 .....	6
Resultat 2020 .....	7
Täckningsgrad.....	7
Jämförelse mellan regioner .....	8
Registreringar per diagnos eller diagnosgrupp .....	9
Uppföljning av behandling .....	11
PKU och Blodfenylalaninvärden i olika åldersgrupper .....	11
Antal patienter med pku per metabolt centrum .....	14
Övriga diagnoser och deras uppföljningsmått.....	15
Förbättringsarbete .....	15
Införande av livskvalitetsinstrument i rutin.....	15
Återrapportering till deltagande enheter .....	17
Status certifieringsnivå.....	18
Registerkandidatnivå .....	18
Certifieringsnivå 3 .....	18
Certifieringsnivå 2 .....	19
Certifieringsnivå 1 .....	19
Om RMMS .....	20
Sjukdomar som följs upp i RMMS .....	20
Beslutsstöd och kvalitetsregister.....	21
RMMS organisation.....	21
Styrgrupp 2020.....	21
Drift och verksamhet.....	21
Finansiering .....	22
Informationskanaler.....	22
Kontakt.....	23

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

## SAMMANFATTNING AV 2020 ÅRS RESULTAT\*

- Totalt finns det vid 2020 års utgång 668 (597) 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 2020 är täckningsgraden 67 % (62). RMMS täckningsgradsmått avser andelen patienter i kvalitetsregistret av samtliga i Sverige kända patienter med ingående diagnoser, oavsett diagnosdatum.
- Enligt inrapporterade blodfenylalaninvärden registrerade under 2019 respektive 2020 har barn 0-12 år med PKU-diagnos en relativt jämn nivå (medelvärde) av fenylalanin i blodet, under 360 µmol/L. Tidigare har vi rapporterat samtliga hittills insamlade data, inte data uppdelat på år. Det är glädjande att nivåerna ser bra ut även när vi särredovisar de senaste två åren 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 2020 har barn fyllt i 75 (67) DISABKIDS-formulär till RMMS, med en genomsnittlig övergripande livskvalitet om 77,9 (78,8) 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.
- RMMS implementation av IT-plattformen Compos vidareutvecklas och förbättras:
  - Läger till ytterligare neuropsykologiska instrument: TEACH, WAIS-III, WAIS-IV och IES.
  - Inför ytterligare ett livskvalitetsformulär: EQ5D.
  - Inför family impact module, FIM. Detta är ett internationellt välkänt formulär som används för att mäta livskvalitet hos föräldrar till barn med kronisk sjukdom och funktionsnedsättning.
  - Ytterligare justeringar för att följa upp nio olika porfyridiagnoser i RMMS, bland annat stöd för rapportuttag.
  - Diverse justeringar och buggfixar i plattformens generella funktionalitet.

\*2019 års resultat inom parentes.

## VIKTIGA HÄNDELSER UNDER 2020

- Pandemin gör att arbete med registret på många håll i landet har fått gå lite på sparlåga. Vi har bland annat inte kunnat arrangera professionsträffar på samma sätt som tidigare. Trots utmaningarna har mycket hänt under året.
- Laboratoriet i Lund genomför test/pilot för att i framtiden kunna direktöverföra data till RMMS.
- RMMS fortsätter att stödja nationellt samarbete för de yrkeskategorier som ingår i de lokala metabola behandlingsteamerna.
- Byte av CPUA vid nyår 2020-21 från Region Östergötland till Region Jönköpings Län innebär förändringar i arbetssätt.
- RMMS aviserar att vi ämnar ansöka om uppgradering till certifieringsnivå 2 inför 2021. På grund av pandemin görs inga ändringar i certifieringsgrad, så önskan kvarstår inför 2022.
- I slutet av 2019 driftsätts 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 har alla i Sverige kända patienter med ingående diagnoser importerats till RMMS beslutsstödsdel, totalt 2212 patienter. Arbete med samtyckesinsamling pågår.

## RESULTAT 2020

RMMS användare har inhämtat patientsamtycken från totalt 668 patienter som var registrerade innan 2020 års utgång. Av dessa är 71 samtycken inhämtade sedan föregående år (2019).

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

För att stödja verksamheternas samtyckeshämtning 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 nästintill obefintligt.

## TÄCKNINGSGRAD

RMMS kvalitetsregister har 2020 en täckningsgrad på 67 % av kända patienter, 668 av 996. Täckningsgrad för Porfyrcentrum redovisas ej för 2020 då arbetet med att inhämta samtycken för RMMS inte ännu påbörjats i någon större skala.

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.

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. Samtliga metabola behandlingscentra är anslutna till RMMS. Vid utgången av 2020 har användarna på de nio behandlingscentra tillsammans registrerat och följer upp 996 patienter. Av dessa patienter har totalt 668 (597) samtyckt till medverkan i kvalitetsregistret:

<b>Metabolt centrum</b>	<b>Antal samtyckande patienter</b>
Norrlands Universitetssjukhus, Umeå	44 (37)
Akademiska Sjukhuset, Uppsala	26 (22)
Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm	350 (310)
Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg	104 (92)
Skånes Universitetssjukhus, Lund	144 (136)
<b>Totalt i Sverige</b>	<b>668 (597)</b>

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.



## REGISTRERINGAR PER DIAGNOS ELLER DIAGNOSGRUPP

För att kunna arbeta med kvalitetsregisterdata även för diagnoser med mycket få patienter har vi grupperat de 32 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.  **$\beta$ -oxidationsdefekter;** 3 sjukdomar
  - LCHAD-, MCAD-, VLCAD-brist
3. **Fel i karnitinsystemet;** 4 sjukdomar
  - CACT-, CPT 1-, CPT 2-brist, primär karnitinbrist (CUD)
4. **Organiska acidurier;** 6 sjukdomar
  - $\beta$ -ketothiolasbrist, 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 2020 års utgång är det 379 (343) 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:

Diagnosgrupp	2020	2019	2018	2017	2016	2015
Fel i aminosyranedbrytning	379	343	305	252	200	154
Betaoxidationsdefekter	105	93	81	69	57	49
Fel i karnitinsystemet	28	23	20	16	13	11
Organiska acidurier	67	57	49	44	33	22
Ureacykeldefekter	39	37	31	26	18	7
Andra sjukdomar	50	44	39	36	29	20
<b>Totalt i Sverige</b>	<b>668</b>	<b>597</b>	<b>525</b>	<b>443</b>	<b>350</b>	<b>263</b>

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 därmed patientidentifierande information inte riskerar röjas.

Den största enskilda patientgruppen är fenyylketonuri (PKU) med 292 (264) patienter. Den andra största enskilda patientgruppen är patienter med MCAD-brist 58 (52) 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	2020	2019	2018	2017	2016	2015	2014
1. Fenyylketonuri (PKU)	292	264	237	190	152	109	48
2. MCAD-brist	58	52	46	36	28	23	*
3. Galaktosemi (GALT-brist)	33	29	27	24	20	14	*
4. Homocystinuri (HCY)	28	27	26	24	21	20	12
5. VLCAD-brist	26	23	18	18	16	14	*
6. MSUD	24	19	16	14	*	*	*
7. Glutarsyrauri typ 1 (GA 1)	23	18	16	14	13	11	*
8. Tyrosinemi typ 1 (TYR 1)	21	20	15	11	10	*	*
9. LCHAD-brist	21	18	17	15	13	12	*
10. Primär karnitinbrist (CUD)	19	15	12	10	*	*	*
11. Biotinidasbrist (BIOT)	17	15	12	12	*	*	*
12. OTC-brist	13	13	10	*	*	*	*
13. Isovaleriansyrauri (IVA)	12	11	10	*	*	*	*
14. Argininosuccinatlyasbrist (ASA)	11	*	*	*	*	*	*
15. Propionsyrauri (PA)	11	*	*	*	*	*	*

\* För få individer för att redovisa

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

Diagnos	Täckningsgrad per 2020-12-31
Glutarsyrauri (GA 1)	85 %
Argininosuccinatlyasbrist (ASA)	85 %
Propionsyrauri (PA)	85 %
Isovaleriansyrauri (IVA)	80 %
Homocystinuri (HCY)	78 %
VLCAD-brist	76 %

## 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, framförallt gällande blodfenylalanin i helblod där CMMS är det enda laboratoriet i landet som utför denna analys.

I takt med att data blir allt mer 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  $\mu\text{mol/L}$  för barn upp till 12 år. För barn från 13 års ålder samt för vuxna patienter är målvärdet 600  $\mu\text{mol/L}$ , med undantag för kvinnor som planerar för graviditet eller som är gravida där målvärdet är detsamma som för barn.

Med hjälp av inrapporterade blodfenylalaninvärden 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 på nationell nivå.

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

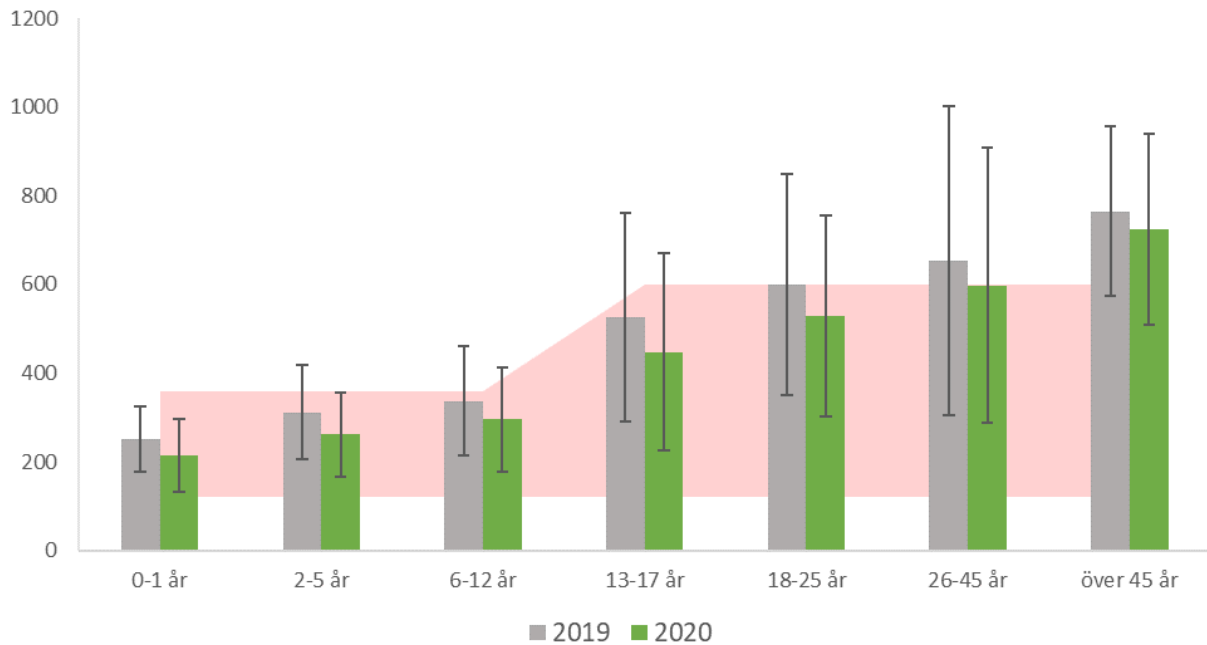
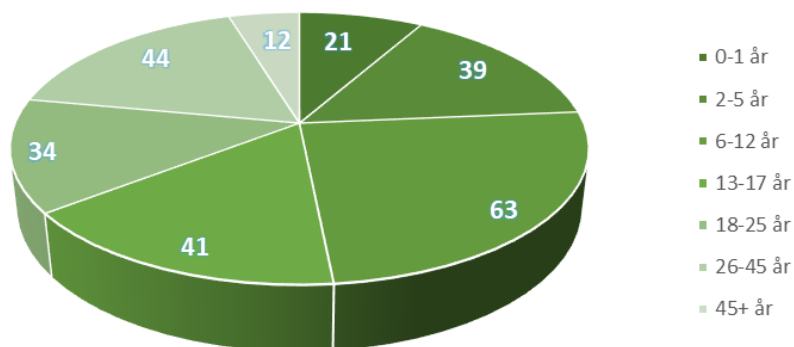


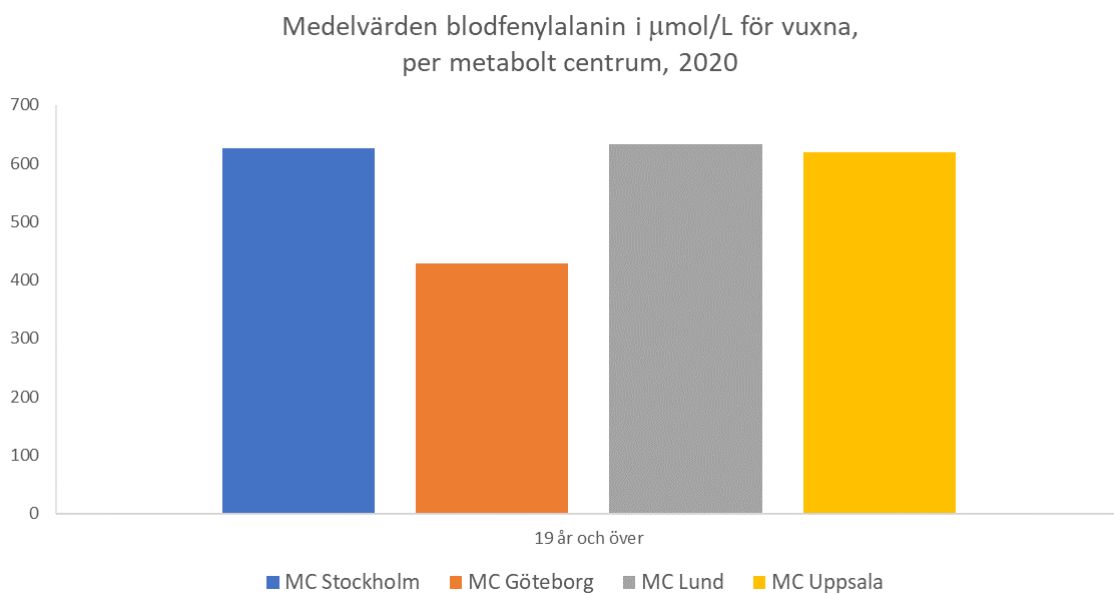
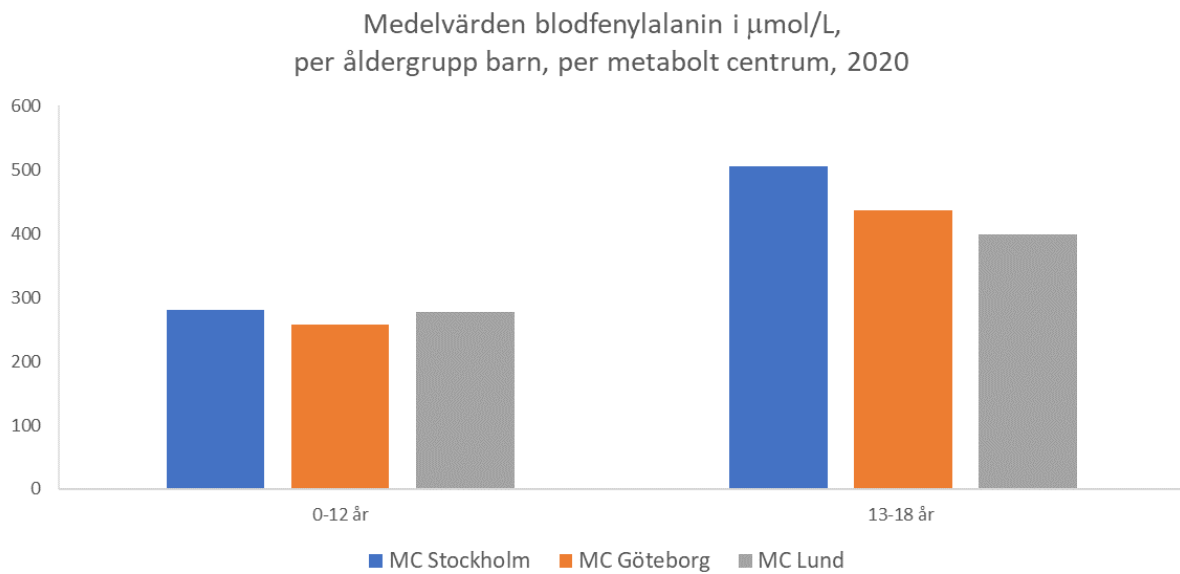
Diagram över hur blodfenylalaninivärdet varierar mellan åldersgrupper nationellt. Baserat på laboratorievärden inrapporterade till RMMS under 2019 och 2020, sorterat på ålder vid provtagning. De svarta staplarna avser standardavvikelsen. Det rosa fältet motsvarar det terapeutiska målvärdet för respektive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

### PKU-patienter per åldergrupp, 2020



Fördelning över hur många patienter med PKU som finns i de olika åldersgrupperna nationellt. Avser antal 2020.

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

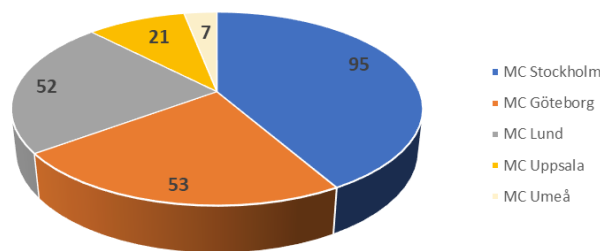


Exempel på hur kvalitetsregisterdata kan användas för att följa upp vården av patienter med ämnesomsättningssjukdom, i detta fall fenylketonuri, PKU. Medelvärden av blodfenylalaninivärden inrapporterade till RMMS under 2020, sorterat på behandlingsenhet. Umeås metabola behandlingsenhet hade för få patienter med inrapporterade värden 2020 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

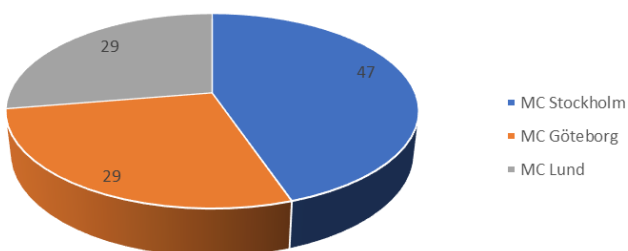
Antalet patienter i RMMS kvalitetsregister fördelar sig olika mellan olika behandlingscentra, och fördelningen är inte likadan i alla åldersgrupper. Skillnaderna beror förstås till största delen på att man har olika många patienter knutna till sig, men även på att man kommit olika långt i arbetet med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

PKU-patienter per metabolt centrum, 2020

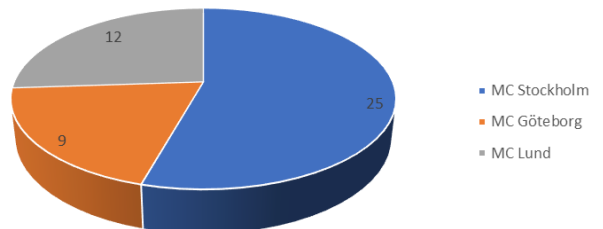


Antal patienter med PKU som sköts via de olika metabola behandlingscentra. Alla åldersgrupper sammanräknat.

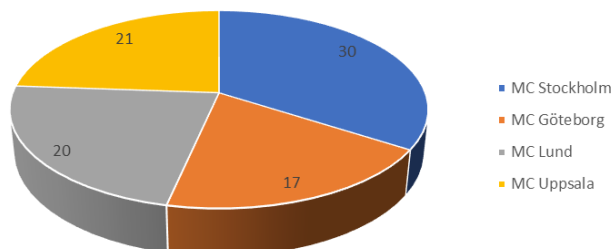
PKU-patienter per metabolt centrum, 2020  
0-12 år



PKU-patienter per metabolt centrum, 2020  
13-18 år



PKU-patienter per metabolt centrum, 2020  
19 år och över



Antal patienter med PKU som sköts via de olika metabola behandlingscentra. Fördelat på tre olika åldersgrupper: 0-12, 13-18 eller 19+. Umeå hade för få inrapporterade för att redovisa uppdelat i åldersgrupper. Uppsala har ingen enhet för behandling och uppföljning av barn, varför denna enhet enbart finns med i bilden på patienter över 19 år.

---

## 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.

---

## INFÖRANDE AV LIVSKVALITETSINSTRUMENT I RUTIN

RMMS erbjuder sedan tidigare livskvalitetsinstrumenten DISABKIDS samt RAND-36 för digital ifyllnad via PER, patientens egenregistrering.

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 75 (67) DISABKIDS-formulär till RMMS kvalitetsregister. Föräldrar har fyllt i 46 (39) stycken. Enligt de formulär som barnen fyllt i själva så var den genomsnittliga övergripande livskvaliteten 77,9 (78,8). Enligt föräldraformulären var den genomsnittliga livskvaliteten 83,4 (84,5). 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 har vi även infört och börjat använda 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	75 registreringar/60 individer	77.9
	föräldrar	46 registreringar från 39 individer	83.4
RAND 36		5 registreringar/4 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. Till och med 2020 har 83 kognitiva bedömningar av patienter registrerats i RMMS. Än så länge är det främst Stockholms metabola centrum som har registrerat dessa data i RMMS.

Instrument	Deltagare	Antal
Vineland Utvecklingsbedömning	Föräldraskattning	8 registreringar på 8 individer
Utvecklingsbedömning förskoleålder	Neuropsykologiska test	39 registreringar på 38 individer
Utvecklingsbedömning skolålder	Neuropsykologiska test	36 registreringar på 33 patienter

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

### INFÖRANDE AV PKUQOL I SVERIGE

Vi har tidigare gjort en svensk översättning av ett sjukdomsspecifikt livskvalitetsinstrument för patienter med PKU, PKUQoL. Under 2019 digitaliserade vi PKUQoL och det började användas av psykologerna i Stockholms metabolteam. Behov av att kunna jämföra resultaten med en normalgrupp uppstod. Därför inleddes under 2020 ett arbete för att göra en svensk psykometrisk validering av instrumentet. Etiskt tillstånd har under året ansökts och beviljats av Etikprövningsnämnden för att kunna driva projektet vidare som ett kvalitetsutvecklingsarbete och forskningsprojekt, med RMMS som grund.



Instrumentet 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 normal värden för svenska förhållanden. Utskick av enkäter kommer att göras då pandemin är under kontroll så att livsförhållanden i vardagen inte är påverkade i stort.

#### 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 och är glada att meddela att vi i och med inskickande av denna årsrapport anser oss vara i mål med detta arbete! Vid publikation av denna årsrapport (september 2021) är status som följer<sup>1</sup>:

## REGISTERKANDIDATNIVÅ

1. Hög relevans som nationellt kvalitetsregister, baserat på NPO:s bedömning. ✓
2. Förankrat i vård- och omsorgssektorn med god geografisk spridning, till exempel via professionsföreningar och nationella nätverk. ✓
3. Redovisning av problemområden och kvalitetsindikatorer för registret samt på vilket sätt registret skulle kunna bidra till bättre vård. ✓
4. Registerhållare och styrgrupp är utsedda samt information om hur dessa utses och respektive mandatperiod. ✓
5. Etablerad samverkan med ett registercentrum. ✓
6. Verksamhetsberättelse enligt anvisningar för varje kalenderår där det framgår hur registret utvecklas. ✓
7. Kartläggning av andra närliggande register så att överlappning kan undvikas och samverkan etableras. ✓
8. Godkännande av en centralt personuppgiftsansvarig myndighet, CPUA. ✓
9. Redovisning av plan för hur registret ska få tillgång till nödvändig kompetens. 10. Redovisning av plan för utformning av registret enligt nationella standarder. ✓
10. Redovisning av plan för hur registret inom max fem år ska uppfylla kriterierna för certifieringsnivå 3. ✓

✓ **RMMS uppfyller alla krav för registerkandidatnivå.**

## CERTIFIERINGSNIVÅ 3

1. Registret är testat, färdigutvecklat och driftsatt med möjlighet till registrering/datainsamling. ✓
2. Mängden registreringar i registret är tillräcklig för att verifiera funktionalitet, göra preliminära analyser, testa indikatorer och för att utveckla registret vidare. ✓
3. Erbjuder basal återkoppling av on-line data till användare. ✓
4. Redovisning av pågående arbete med utveckling av funktioner för utdata till deltagande enheter samt öppen redovisning av resultat. ✓
5. Registret är utformat enligt nationella standarder. ✓
6. Redovisning av plan för hur data ska valideras. ✓
7. Registrets design och logiska system underlättar hög datakvalitet. ✓
8. Beskrivning av hur registret ska samarbeta med patient/brukarföreningar. ✓
9. Årsrapport bifogas för föregående kalenderår. ✓
10. Korrekt variabellista finns hos Socialstyrelsens Registerservice. ✓
11. Redovisning av plan för hur registret inom max fyra år ska uppfylla kriterierna för certifieringsnivå 2. ✓

✓ **RMMS uppfyller alla krav för certifieringsnivå 3**

---

<sup>1</sup> Då certifieringsnivåerna omarbetades efter 2016 då RMMS fick certifieringsnivå 3 redovisas samtliga krav, inte enbart de som gäller för certifieringsnivå 2.

**CERTIFIERINGSNIVÅ 2**

1. Täckningsgrad och anslutningsgrad är högre än 60 procent (utifrån relevant patientgrupp och beräknade på adekvata datakällor). **V**
2. Online-återkoppling av relevant information som kan stödja och bidra till förbättringsarbete hos registrets användare. **V**
3. Öppen redovisning av indikatorer hos identifierbara enheter (på registrets hemsida, i årsrapporten och genom andra lämpliga kanaler). **V**
4. Redovisning av förbättrade resultat- eller processindikatorer (lokalt och/eller nationellt) tillsammans med en beskrivning av hur registret anses ha bidragit till dessa. **V**
5. Identifiering av vilka mått och målvärden som är särskilt viktiga för att indikera god kvalitet inom området. **V**
6. Om relevant – öppen och tillgänglig redovisning av patientrapporterade mått. **V**
7. Etablerad samverkan med patient/brukarföreningar. **V**
8. Aktivt systematiskt arbete för att säkra datakvaliteten. **V**
9. Registret används aktivt för forskning. **V**
10. Registret kopplar till relevanta evidensbaserade riktlinjer och deltar i eventuellt riktlinjearbete och uppföljning av riktlinjer. **V**

✓ **RMMS uppfyller nu alla krav för certifieringsnivå 2.**

Kommentar: Den svagaste punkten är punkt 6. Detta på grund av RMMS småtalsproblematik i kombination med en långsam införandeprocess att få in användning av livskvalitetsinstrument i rutin nationellt. Med det sagt, utfall av patientrapporterade mått ingår i redovisningen i årsrapporten, vilken är öppen och tillgänglig. Vi arbetar mycket med denna punkt och räknar med att kunna redovisa ännu mer data under kommande år.

**CERTIFIERINGSNIVÅ 1**

1. Täckningsgrad och anslutningsgrad ska vara högre än 85 procent (utifrån relevant patientgrupp och beräknade på adekvata datakällor). **X**
2. Registret bidrar med data till öppna jämförelser/Vården i siffror. **X**
3. Särskild information om registret och dess resultat finns publikt publicerade på internet för patienter att ta del av och förstå. **X**
4. Redovisning av nationellt förbättrade medicinska resultat tillsammans med en beskrivning av hur registret anses ha bidragit till dessa. **X**

Kommentar: Vi har gjort en beställning hos vår plattformslieferantör Carmona AB att regelbundet exportera data på blodfenylalaninvärden från RMMS till Vården i Siffror (ViS). Arbetet med denna koppling har dragit ut på tiden men vi hoppas ha den på plats senast 2022. Under hösten 2021 kommer registrets hemsida ([www.rmms.se](http://www.rmms.se)) flyttas till en ny plattform, bland annat för att uppfylla EU:s tillgänglighetsdirektiv. I samband med detta kommer vi att gå igenom hemsidans innehåll från grunden, med särskilt fokus på information och registerresultat riktat åt patienter.

➤ **RMMS uppfyller i dagsläget inte kraven för certifieringsnivå 1.**

## 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. Personuppgiftsansvarig är Region Östergötland (byts till Region Jönköpings Län från 2021).

## SJUKDOMAR SOM FÖLJS UPP I RMMS

I dag följs 32 medfödda metabola sjukdomar upp via RMMS. De flesta av dessa, 22 stycken, ingår i den nationella nyföddhets-screeningen med PKU-prov. 2014 och 2016 lades ytterligare totalt 7 närliggande diagnoser till, samt ytterligare tre kofaktordefekter under 2019.

**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 stycken porfyrisjukdomar: Akut intermittent porfyri, ALAD-brist porfyri, Erythropoetisk protoporfyri, Hepatoerythropoetisk porfyri, Hereditär koproporfyri, Kongenital erythropoetisk porfyri, Porphyria cutanea tarda, Porphyria variegata och X-bunden erythropoetisk porfyri.

Varje år diagnosticeras ungefär 45 barn i Sverige med någon av de 32 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 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).

## 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 tjänstekortinloggning 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 metabola sjukdomar.

Registrets styrgrupp har under 2020 haft samma grundläggande sammansättning med representanter från metabola behandlingscentra, olika professioner och patientföreträdare

## STYRGRUPP 2020

- Helena Eriksson, patientföreträdare, SUNDSVALL
- Maria Halldin Stenlid, Överläkare, Karolinska Universitetssjukhuset, STOCKHOLM
- 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 (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 fram till och med 2020 inom ramen av ett externt projekt på Karolinska Universitetssjukhuset. Godkännande och attestering av kostnader samt redovisning sker enligt sjukhusets regler och riktlinjer. Från 2021 kommer ekonomihanteringen att tas över av RCSO på delegering från CPUA.

## FINANSIERING

Beslutsgruppen för Nationella Kvalitetsregister har sedan starten 2012 fram till och med 2020 tilldelat RMMS 5,15 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.
- 2018: 500 000 kr
- 2019: 600 000 kr
- 2020: 650 000 kr

Beslutsgruppen för Nationella Kvalitetsregister beslutade under slutet av 2020 att bevilja medel till RMMS för 2021 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, dels som en separat folder om RMMS som kan rekvireras via arbetsgruppen.

Arbetsgruppen för RMMS underhåller den egna hemsidan, [www.rmms.se](http://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](mailto:kontakt@rmms.se)

[www.rmms.se](http://www.rmms.se)

