

Årsrapport 2018

Registret för medfödda metabola sjukdomar, RMMS





Registret för medfödda metabola sjukdomar, RMMS
Nationellt kvalitetsregister nummer 185

Årsrapport 2018

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

Sammanfattning av 2018 års resultat	5
Viktiga händelser under 2018	6
Resultat 2018	7
Täckningsgrad.....	8
Jämförelse mellan regioner	8
Registreringar per diagnos eller diagnosgrupp	9
Uppföljning av behandling	11
PKU och Blodfenylalaninvärden i olika åldersgrupper	11
Övriga dignoser och deras uppföljningsmått	12
Förbättringsarbete	14
Åtterrapporering till deltagande enheter	14
Om RMMS	15
Sjukdomar som följs upp i RMMS	15
Beslutsstöd och kvalitetsregister.....	15
RMMS organisation.....	16
Styrgrupp 2018.....	16
Drift och verksamhet.....	16
Finansiering	17
Informationskanaler.....	17
Kontakt.....	18

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

SAMMANFATTNING AV 2018 ÅRS RESULTAT*

- Totalt finns det vid 2018 års utgång 525 (443) 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.
- Vid utgången av 2018 är täckningsgraden 58 % (53). RMMS täckningsgradsmått avser andelen patienter i kvalitetsregistret av samtliga i Sverige kända patienter med ingående diagnoser, oavsett diagnosdatum.
- Enligt inrapporterade blodfenylalaninivärden registrerade fram till och med 2018 har patienter med PKU-diagnos en relativ jämn nivå (medelvärde) av fenylalanin i blodet fram till och med 12 års ålder. Detta helt enligt den behandlingsstrategi som de metabola centra har haft för barnpatienterna, då man sett att yngre patienter är extra känsliga för förhöjda fenylalaninivärden.
- Det finns nu tillräckligt många inrapporterade labvariabler så att det går att ta fram medelvärden på nyckellabvärden för barn respektive vuxna för en rad olika diagnoser; MCAD-brist, homocystinuri, VLCAD-brist, LCHAD-brist, MSUD, samt tyrosinemi.
- 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 2018 finns det 38 (24) inrapporterade patientformulär som uppvisar ett medelvärde på livskvalitetsmått om 71 (83) av 100. I takt med att instrumentet används mer frekvent kommer vi att kunna redovisa förändringar över tid och även uppdelat på metabol behandlingscenter och/eller aktuell diagnos.
- RMMS implementation av IT-plattformen Compos har vidareutvecklats och förbättrats:
 - Under 2018 har PER-modulen vidareutvecklats för att kunna presentera data från RMMS direkt för patienten. I det första läget handlar det om data på individnivå så att patienten kan se sina egna nyckelvärden direkt i PER. Patienten kan även spara ned data i excelformat för egen bearbetning.
 - Justeringar i listade labvariabler och förbättringar i hur labvariabler matas in och visas.

*2017 års resultat inom parantes.

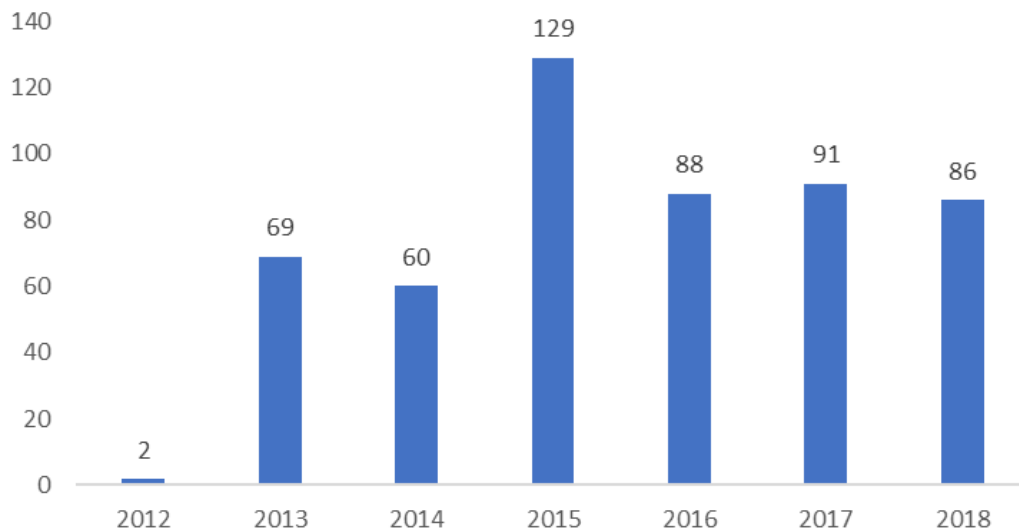
VIKTIGA HÄNDELSER UNDER 2018

- 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. Samtliga metabola centra har anslutit sig till detta leveranssätt med behandlingskontroller direktlevererade från PKU-laboratoriet. 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 direktöverförs 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.
- Att ge patienten direktåtkomst till egna nyckelvärden och relevanta registerdata på gruppnivå med hjälp av patientinloggning är ett av våra stora mål. Då det visade sig vara svårt att få till koppling till 1177 Vårdguidens e-hälsotjänster gjorde vi ett omtag och vidareutvecklar i stället av den existerande patientportalen (patientens egenregistrering, PER), tillsammans med systemleverantören Carmona AB. Under 2018 har vi driftsatt ny funktionalitet i PER och börjat rullat ut denna till patienter och vårdnadshavare.
- Under slutet av föregående år, 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, data ska levereras senast 1 maj 2019. Under 2018 har vi förberett för denna uppföljning genom att i dialog med CPUA ta fram en modell för hur denna och liknande förfrågningar ska hanteras.

RESULTAT 2018

RMMS användare har vid 2018 års utgång inhämtat patientsamtycken från totalt 525 patienter. Av dessa är 86 inhämtade under året.

Antal patienter inkluderat i RMMS, per år



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 obefintlig.

TÄCKNINGSGRAD

RMMS kvalitetsregister har 2018 en täckningsgrad på 58 % av kända patienter, 525 av 903.

Från och med verksamhetsåret 2017 omdefinierades täckningsgraden 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.

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 2018 finns det 74 (71) aktiva användare som tillsammans registrerat och följer upp 903 patienter samt totalt sett inhämtat 525 samtycken:

Metabolt centrum	Antal användare	Antal samtyckande patienter
Norrlands Universitetssjukhus, Umeå	13 (13)	37
Akademiska Sjukhuset, Uppsala	6 (5)	11
Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm	28 (28)	273
Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg	10 (12)	86
Skånes Universitetssjukhus, Lund	17 (13)	118
Totalt i Sverige	74 (71)	525

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 metabola behandlingscentra i Sverige, i och med sammanslagningen av två barnenheter är det svårt att göra historiska jämförelser gällande antal registreringar per centrum.

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
 - Fenyylketonuri, 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

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.

Av dessa är den första gruppen, fel i aminosyranedbrytning, även den största gruppen. Vid 2018 års utgång är det 305 (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:

Diagnosgrupp	Antal patienter i kvalitetsregistret, grupperat				
	2018	2017	2016	2015	2014
Fel i aminosyranedbrytning	305	252	200	154	76
Betaoxidationsdefekter	81	69	57	49	24
Fel i karnitinsystemet	20	16	13	11	6
Organiska acidurier	49	44	33	22	13
Ureacykeldefekter	31	26	18	7	3
Andra sjukdomar	39	36	29	20	10
Totalt i Sverige	525	443	350	263	132

Den största enskilda patientgruppen är fenyylketonuri (PKU) med 237 patienter (190), varav 104 kvinnor och 133 män. Den andra största enskilda patientgruppen är patienter med MCAD-brist 46 patienter (36), 27 kvinnor och 19 män. 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 nyföddhets-screeningsjukdomarna, 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 26 patienter (11 kvinnor och 15 män), är en mycket ovanlig sjukdom med en prevalens på mellan 1:100 000 och 1:300 000 och har ingått i screeningen 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.

VLCAD- och LCHAD-brist är de efter MCAD-brist vanligaste betaoxidationsdefekterna med mellan 1 och 3 fall per år i Sverige.

Nytt för 2018 är att patientgrupperna med isovaleriansyrauri (IVA) och OTC-brist nu är tillräckligt stora för att särredovisas.

Antal patienter i Kvalitetsregistret, enskilda diagnoser

Diagnos	2018	2017	2016	2015	2014
1. Fenyylketonuri (PKU)	237	190	152	109	48
2. MCAD-brist	46	36	28	23	*
3. Galaktosemi (GALT-brist)	27	24	20	14	*
4. Homocystinuri (HCY)	26	24	21	20	12
5. VLCAD-brist	18	18	16	14	*
6. LCHAD-brist	17	15	13	12	*
7. Glutarsyrauri typ 1 (GA 1)	16	14	13	11	*
8. MSUD	16	14	*	*	*
9. Tyrosinemi typ 1 (TYR 1)	15	11	10	*	*
10. Biotinidasbrist (BIOT)	12	12	*	*	*
11. Primär karnitinbrist (CUD)	12	10	*	*	*
12. Isovaleriansyrauri (IVA)	10	*	*	*	*
13. OTC-brist	10	*	*	*	*

UPPFÖLJNING AV BEHANDLING

För många av de diagnoser inkluderat i RMMS sker uppföljningen genom rapportering av laboratoriedata, som bland annat kan ge ett mått på behandlingens effektivitet. 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. Nedan följer de analyser som har kunnat extraherats ur kvalitetsregistrets databas.

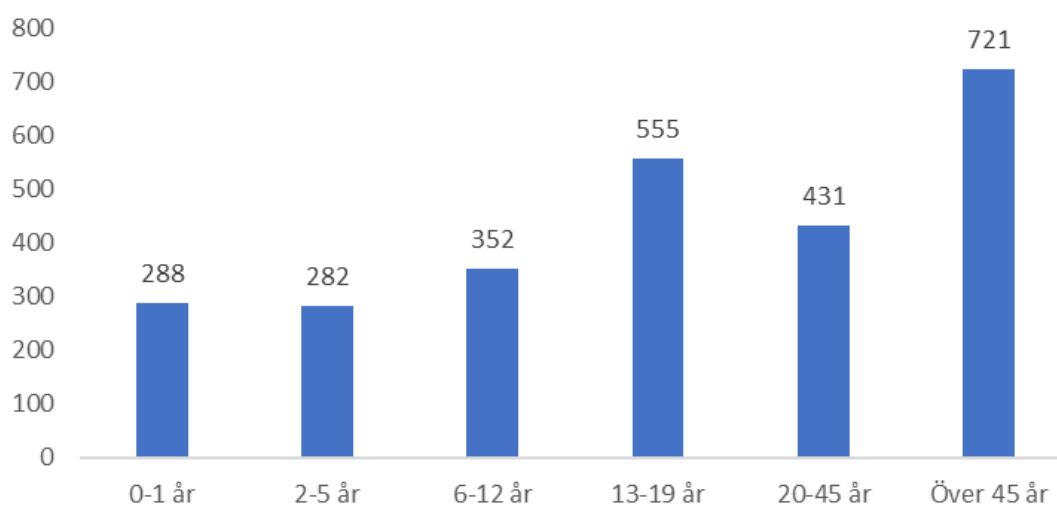
Längre fram räknar vi med att kunna göra uppdelningar på andra åldersintervall, kön, behandlingsform, graviditeter, eller metabolt behandlingscentrum alternativt koppling till specifik region. Vi kommer även att kunna använda dessa data för att koppla laboratorievärden till utfall och tillhandahålla underlag för vården för att vid behov justera målvärden och på sikt diagnosgruppens behandlingsstrategi.

PKU OCH BLODFENYLALANINVÄRDEN I OLIKA ÅLDERSGRUPPER

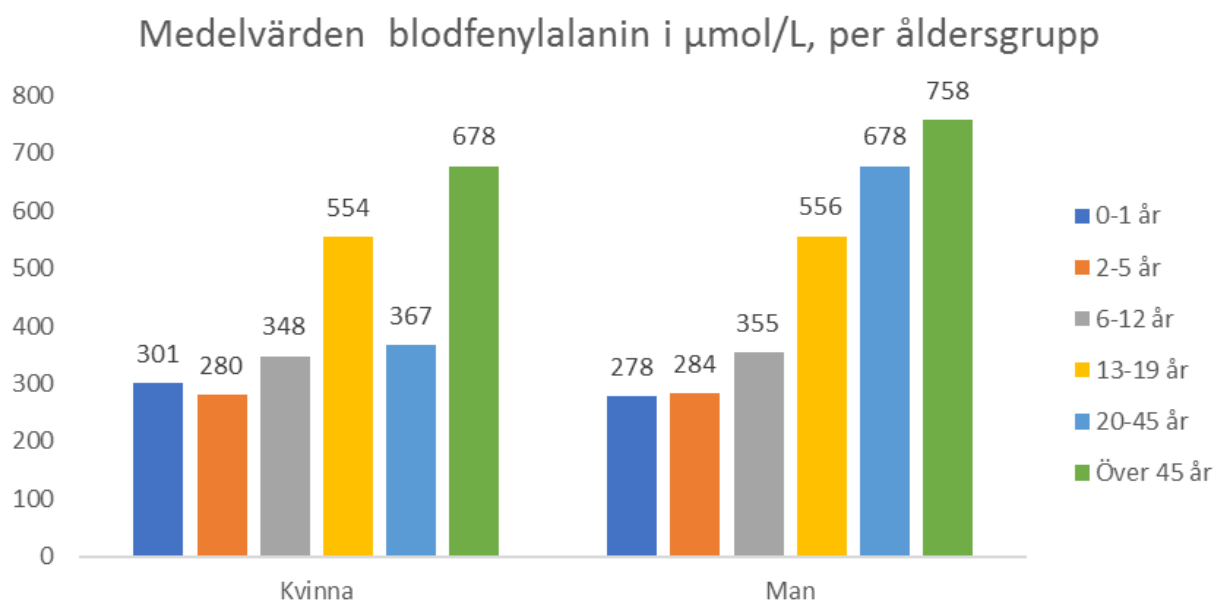
För patientgruppen med PKU är mängden av aminosyran fenylalanin i blodet ett grundläggande mått på behandlingens effekt. För mycket fenylalanin i blodet är skadligt för hjärnan, och patienten riskerar att drabbas av komplikationer om hen har ett förhöjt värde under längre tid. Fenylalanin i blodet regleras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

Enligt inrapporterade blodfenylalaninvärden registrerade fram till och med 2018 har patienter med PKU-diagnos en relativ jämn nivå (medelvärde) av fenylalanin i blodet fram till och med 12 års ålder. Under tonåren sker en klar ökning för att sedan stabiliseras under den tid då de allra flesta bildar familj. Detta stämmer väl överens med behandlingsstrategin för patienter med PKU, där yngre patienter är extra känsliga för förhöjda fenylalaninvärden.

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



En rimlig anledning till varför gruppen 20-45 år har lägre fenylalaninnivåer är att kvinnor som planerar att skaffa barn eller som är gravida har lägre målvärden, tät vårdkontakt och noggrannare uppföljning än övriga vuxna (≥ 46 år). Vi ser mycket riktigt att kvinnliga patienter i åldersspannet 20-45 år i genomsnitt har avsevärt lägre fenylalaninnivåer än vad manliga patienter har.



ÖVRIGA DIGNOSER OCH DERAS UPPFÖLJNINGSMÅTT

För patienter med MCAD-brist är det viktigt att minimera risken för karnitinbrist. Uppföljning sker genom kontroll av patientens värden för acylkarnitiner i plasma, där man specifikt vill följa värdena för acetylkarnitin (C2), hexanoylkarnitin (C6), octanoylkarnitin (C8) och dekanoylkarnitin (C10). Redovisade medelvärden baseras på 247 registreringar.

Medelvärden i $\mu\text{mol/L}$ för patienter med MCAD-brist

	Acetylkarnitin (C2)	Hexanoylkarnitin (C6)	Octanoylkarnitin (C8)	Dekanoylkarnitin (C10)
Barn (0-18 år)	4,99	1,05	3,89	0,47
Vuxna (från 19 år)	1,87	0,90	5,43	0,51
Hela patientgruppen	4,88	1,05	3,94	0,47

Patienter med homocystinuri följs upp genom kontroll av homocystein och metionin i plasma. Redovisade medelvärden baseras på 402 registreringar.

Medelvärden i $\mu\text{mol/L}$ för patienter med homocystinuri

	Homocystein	Metionin
Barn (0-18 år)	80,59	128,34
Vuxna (från 19 år)	91,89	289,16
Hela patientgruppen	83,88	172,89

Uppföljning av VLCAD-brist sker genom kontroll av patientens värden för acylkarnitiner i plasma, där man specifikt vill följa värdena för acetylkarnitin (C2), myristoleylkarnitin (C14:1) och myristoylkarnitin (C14). Redovisade medelvärden baseras på 222 registreringar.

Medelvärden i $\mu\text{mol/L}$ för patienter med VLCAD-brist			
	Acetylkarnitin (C2)	Myristoleylkarnitin (C14:1)	Myristoylkarnitin (C14)
Barn (0-18 år)	9,34	0,96	0,22
Vuxna (från 19 år)	6,17	2,09	0,43
Hela patientgruppen	9,09	1,05	0,24

Uppföljning av LCHAD-brist sker genom kontroll av patientens värden för acylkarnitiner i plasma, där man specifikt vill följa värdena för acetylkarnitin (C2), OH-palmitoylkarnitin (C16-OH) och 3-OH-oleylkarnitin (C18:1-OH). Redovisade medelvärden baseras på 201 registreringar.

Medelvärden i $\mu\text{mol/L}$ för patienter med LCHAD-brist			
	Acetylkarnitin (C2)	OH-Palmitoylkarnitin (C16-OH)	3-OH-Oleylkarnitin (C18:1-OH)
Barn (0-18 år)	7,18	0,23	0,20
Vuxna (från 19 år)	5,44	0,33	0,37
Hela patientgruppen	6,65	0,26	0,25

Patienter med maple syrup urine disease (MSUD) följs upp genom kontroll av aminosyror i plasma, där alloisoleucin, isoleucin, leucin, metionin och valin är särskilt intressant att följa. Redovisade medelvärden baseras på 468 registreringar.

Medelvärden i $\mu\text{mol/L}$ för patienter med MSUD					
	Alloisoleucin	Isoleucin	Leucin	Metionin	Valin
Barn (0-18 år)	201	187	355	26	341
Vuxna (från 19 år)	96	171	362	31	279
Hela patientgruppen	162	184	356	28	329

Patienter med tyrosinemi typ 1 följs upp genom kontroll av aminosyror i plasma och blod, där fenylalanin och tyrosin samt metionin är särskilt intressant att följa. Redovisade medelvärden baseras på 400 registreringar.

Medelvärden i $\mu\text{mol/L}$ för patienter med tyrosinemi				
	B-Tyrosin	P-Metionin	P-Fenylalain	P-Tyrosin
Barn (0-18 år)	504	24	38	445
Vuxna (från 19 år)	463	16	46	546
Hela patientgruppen	502	23	38	450

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 38 (24) fram till 2018 inrapporterade patientformulären uppvisar ett övergripande livskvalitetsmått på i genomsnitt 71 (83) av 100, med en standardavvikelse om 15 (12).

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

Instrumenten används än så länge inte tillräckligt rutinmässigt för att användas som underlag för ett strukturerat förbättringsarbete, men i enskilda fall har införandet av DISABKIDS respektive RAND-36 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, med fortsatt arbete under 2017, och som slutfördes under 2018 är en validerad svensk 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 att vara det första nordiska landet som kan erbjuda patienter med denna diagnos ett för dem anpassat livskvalitetsinstrument. Det som återstår nu är att införa PKUQoL i RMMS som en PROM-modul, som vi planerar ska kunna driftsättas och användas av professionen under senare delen av 2019.

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 registreringar 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. 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, 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.

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 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 ämnesomsättningssjukdomar.

Registrets styrgrupp har under 2018 haft samma grundläggande sammansättning med representanter från metabola behandlingscentra, olika professioner och patientföreträdare. I september 2017 slogs det metabola barnteamet i Uppsala ihop med det i Stockholm. Uppsala har sedan dess inte haft en egen representant i styrgruppen.

STYRGRUPP 2018

- 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
- 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 registersamordnare. 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 2018 tilldelat RMMS 3,9 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

Beslutsgruppen för Nationella Kvalitetsregister beslutade under slutet av 2018 att bevilja medel till RMMS för 2019 års drift, underhåll och utveckling med 600 000 kr med delutbetalning beroende av regeringsbeslut.

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 riktad 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

