

# Årsrapport 2023

Registret för medfödda metabola sjukdomar, RMMS



September 2024

Sammanfattning av 2023 års resultat och viktiga händelser* .....	3
Sjukdomar som följs upp i RMMS .....	4
Resultat 2023 .....	5
Nationell täckningsgrad.....	5
Jämförelse mellan enheter: antal patienter och täckningsgrad.....	6
Antal registreringar per diagnos eller diagnosgrupp.....	7
Svarsfrekvens av registrets fem viktigaste kvalitetsindikatorer .....	9
Registreringar av PROM/livskvalitetsinstrument .....	10
Uppföljning av behandling av patienter med PKU .....	10
Andel patienter vars blodfenylalaninvärde uppfyller målvärdet .....	11
Aktuellt/pågående förbättringsarbete.....	13
Öka användande av PROM/livskvalitetsinstrument i rutin .....	13
Införande av PKU-QOL i Sverige .....	13
Status certifieringsnivå.....	13
Om plattformens uppbyggnad .....	14
Styrgrupp 2023.....	14
Grundfakta och kontakt .....	15

## SAMMANFATTNING AV 2023 ÅRS RESULTAT OCH VIKTIGA HÄNDELSER\*

- Totalt finns det vid 2023 års utgång 872 (845) patienter registrerade i RMMS kvalitetsregister.
- Vid utgången av 2023 fortsätter täckningsgraden gällande metabola sjukdomar att öka och är nu 73 % (70). RMMS täckningsgradsmått avser andelen patienter i kvalitetsregistret av samtliga i Sverige kända patienter med ingående diagnoser, oavsett diagnosdatum.
- Arbetet med att informera och inkludera patienter med porfyridiagnoser fortsätter. Vid 2023 års utgång följs 89 av 2 355 Porfyripatienter upp i RMMS, motsvarande en täckningsgrad på 3,8 % (3,8).
- Under året har vi börjat bidra med data gällande en uppföljningsindikator till Vården i Siffror (ViS). Indikatorn är som följer: *Andel PKU-patienter som uppfyller målvärdet gällande fenylalaninhalter i blodet*. Vi ser att denna andel har ökat under senare år i flera olika patientgrupper, vilket är glädjande.
- Andelen patienter som fyllt i PROM/livskvalitetsinstrument fortsätter att öka, nu har 27 % (22) av patienterna i kvalitetsregistret åtminstone en gång fyllt i något av de PROM som RMMS erbjuder. Många av dessa har fyllt i PROM ett flertal gånger så det går att följa deras utveckling över tid.
- Flera forskningsprojekt samt läkemedelsbolag har ansökt om data från RMMS, och flera planerade studier är på gång. I takt med att täckningsgraderna ökar och data blir alltmer komplett ökar också RMMS attraktivitet som datakälla i olika studier.
- Socialstyrelsen publicerade under 2022 ett nytt tillstånd för nationell högspecialiserad vård (NHV) för medfödda metabola sjukdomar. Vården ska inom ramen för NHV koncentreras till Stockholm, Göteborg och Lund. Tillståndet gäller från den 1 juli 2024. Under 2023 har mycket förberedande arbete gjorts, vilket kommer att fortsätta under 2024. RMMS är en utpekad datakälla för regelbundna uppföljningar av detta NHV till Socialstyrelsen.

\*2022 års resultat inom parentes.

## SJUKDOMAR SOM FÖLJS UPP I RMMS

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

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

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

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

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

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

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

Varje år diagnosticeras ungefär 50 personer i Sverige, främst barn, med någon av de 46 sjukdomarna som kan följas upp i RMMS. Tack vare en väl fungerande screeningverksamhet i Sverige är de allra flesta barnen med någon av dessa sjukdomar nyfödda vid diagnos. Varje år föds cirka 100 000 barn i Sverige. Till detta kommer invandrade barn som screenas vid ankomst till Sverige.

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

## RESULTAT 2023

RMMS användare har inhämtat patientsamtycken från totalt 872 patienter som var registrerade innan 2023 års utgång. Av dessa är 27 nya samtycken som inhämtats sedan föregående år.

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

Eftersom vi har valt att ge noggrann personlig information om RMMS innan en patient inkluderas i kvalitetsregistret finns det en eftersläpning från diagnosdatum till inkludering i registret. Vi har förstått att detta inte är det vanligaste tillvägagångssättet men har ändå valt att göra så för att minimera bortfall på grund av bristande förtroende eller ofullständig information. Hittills har detta tillvägagångssätt fungerat väl och bortfallet har varit nästintill obefintligt. Gällande patienter med porfyridiagnos, företrädesvis vuxna personer, har vi däremot valt standardmodellen, det vill säga information om registret följt av ett opt-out-förfarande där den som inte motsätter sig registrering inkluderas.

## NATIONELL TÄCKNINGSGRAD

RMMS kvalitetsregister har vid utgången av 2023 en nationell täckningsgrad på 73 % av kända patienter med medfödd metabol sjukdom, 784 (757) av 1068 (1079).

Arbetet med att informera och inkludera patienter med porfyridiagnoser har nu också kommit i gång, med fokus på patienter med diagnosen akut intermitterent porfyri (AIP). Vid utgången av 2023 har 89 av 2 355 porfyripatienter inkluderats i kvalitetsregistret, motsvarande en täckningsgrad på 3,8 %.

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

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

**JÄMFÖRELSE MELLAN ENHETER: ANTAL PATIENTER OCH TÄCKNINGSGRAD**

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

Varje metabolt centrum är indelat i en barnenhet och en vuxenenhet, förutom Uppsalas metabola centrum där barnenheten slogs ihop med Stockholms metabola barnenhet hösten 2017. Det finns således under 2023 totalt 9 enheter för behandling av patienter med medfödd metabol sjukdom i Sverige.

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

Totalt har 872 (845) patienter samtyckt till medverkan i kvalitetsregistret under 2023.

Behandlingscentrum	Antal inkluderade patienter	Täckningsgrad per centrum
Norrlands Universitetssjukhus, Umeå	54 (50)	72 % (69)
Akademiska Sjukhuset, Uppsala	28 (29)	56 % (55)
Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm	414 (401)	79 % (80)
Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg	123 (119)	55 % (53)
Skånes Universitetssjukhus, Lund	164 (158)	84 % (85)
Porfyricentrum Sverige, Stockholm	89 (88)	3,8 % (3,8)
<b>Totalt i Sverige</b>	<b>872 (845)</b>	

Vi ser att täckningsgraden skiljer sig markant mellan olika behandlingscentra. Arbete pågår med att stödja de centra som har en bit kvar till en hög täckningsgrad.

## ANTAL REGISTRERINGAR PER DIAGNOS ELLER DIAGNOSGRUPP

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

1. **Fel i aminosyranedbrytning inkl. kofaktordefekter;** 10 sjukdomar
  - Fenyلكetonuri, homocystinuri, kobalamin C- och G-brist, MTHFR-brist, Maple Syrup Urine Disease (MSUD), tyrosinemi typ 1, DHPR-, PTPS-, GTPC-brist
2. **β-oxidationsdefekter;** 3 sjukdomar
  - LCHAD-, MCAD-, VLCAD-brist
3. **Fel i karnitinsystemet;** 4 sjukdomar
  - CACT-, CPT 1-, CPT 2-brist, primär karnitinbrist (CUD)
4. **Organiska acidurier;** 6 sjukdomar
  - β-ketothiolasbrist, glutarsyrauri typ 1, isovaleriansyrauri, metylmalonsyrauri, propionsyrauri. Även MAD-brist har inkluderats i denna grupp, trots att sjukdomen vanligen inte räknas som en organisk aciduri.
5. **Ureacykeldefekter;** 7 sjukdomar
  - Arginasbrist, argininosuccinatlyasbrist, citrullinemi, CPS 1-brist, HHH-syndrom, NAGS-brist, OTC-brist.
6. **Neurometabola sjukdomar;** 5 sjukdomar
  - Mukopolysackaridos typ 1, mukopolysackaridos typ 2, mukopolysackaridos typ 3, mukopolysackaridos typ 4, mukopolysackaridos typ 6.
7. **Porfyrisjukdomar;** 9 sjukdomar
  - Akut intermittent porfyri (AIP), ALAD-brist porfyri (ALADP), erytroetisk protoporfyri (EPP), hepatoerytroetisk porfyri (HEP), hereditär koproporfyri (HCP), kongenital erytroetisk porfyri (CEP), porphyria cutanea tarda (PCT), porphyria variegata (PV), X-bunden erytroetisk porfyri (XLEPP)
8. **Andra sjukdomar;** 2 sjukdomar
  - Biotinidasbrist, galaktosemi

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

## Antal patienter i kvalitetsregistret, grupperat

Diagnosgrupp	2023	2022	2021	2020	2019
Fel i aminosyranedbrytning	442	424	406	379	343
Betaoxidationsdefekter	127	122	117	105	93
Fel i karnitinsystemet	32	32	32	28	23
Organiska acidurier	78	77	72	67	57
Ureacykeldefekter	42	41	40	39	37
Neurometabola sjukdomar	1	1	0	0	0
Porfyrisjukdomar	89	88	9	0	0
Andra sjukdomar	62	61	58	50	44
<b>Totalt i Sverige</b>	<b>873*</b>	<b>846*</b>	<b>725*</b>	<b>668</b>	<b>597</b>

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

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

Den största enskilda patientgruppen är fenylketonuri (PKU) med 341 (327) patienter. PKU-gruppen har också mest kompletta data gällande behandlingskontroller i form av blodfenylalaninivärde. Detta sammantaget gör att denna grupp i dagsläget är den som bäst kan bidra med data för olika forskningsprojekt och kvalitetsuppföljning.

Den näst största enskilda patientgruppen är numera akut intermittent porfyri (AIP), 78 (77) patienter. I takt med att täckningsgraden för porfyrigruppen ökar kommer denna patientgrupp i antal räknat bli den största i RMMS. Även behandlingskontroller för patienter med porfyridiagnos överförs semi-automatiskt från CMMS.

Diagnos	2023	2022	2021	2020	2019
1. Fenylketonuri (PKU)	341	327	316	292	264
2. Akut intermittent porfyri (AIP)	78	77	*	*	*
3. MCAD-brist	73	70	67	58	52
4. Galaktosemi (GALT-brist)	37	36	35	33	29
5. Homocystinuri (HCY)	30	29	28	28	27
6. VLCAD-brist	31	29	28	26	23
7. MSUD	29	28	26	24	19
8. Glutarsyrauri typ 1 (GA 1)	24	24	24	23	18
9. Biotinidasbrist (BIOT)	25	25	23	17	15
10. LCHAD-brist	23	23	22	21	18
11. Primär karnitinbrist (CUD)	22	22	22	19	15
12. Tyrosinemi typ 1 (TYR 1)	24	23	21	21	20
13. OTC-brist	15	14	13	13	13
14. Isovaleriansyrauri (IVA)	15	14	14	12	11
15. MAD-brist	13	13	*	*	*
16. Argininosuccinatlyasbrist (ASA)	12	12	12	11	*
17. Propionsyrauri (PA)	11	11	11	11	*
18. Metylmalonsyrauri (MMA)	10	10	10	*	*

\* För få individer för att redovisa



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

Diagnos	Täckningsgrad per 2023-12-31
Isovaleriansyrauri (IVA)	88 %
MSUD	88 %
Glutarsyrauri (GA 1)	83 %
Fenylketonuri (PKU)	81 %
Argininosuccinatlyasbrist (ASA)	80 %
Propionsyrauri (PA)	79 %
Homocystinuri	77%
VLCAD	76%
MAD-brist	75 %

Antalet sjukdomar i RMMS med en täckningsgrad på över 75% har under året alltså ökat från 7 till 9 stycken, inklusive den största patientgruppen fenylketonuri som nu har en täckningsgrad på hela 81 %!

#### SVARSFREKVENNS AV REGISTRETS FEM VIKTIGASTE KVALITETSINDIKATORER

Andel patienter (%) som har rapporterade värden för fem kvalitetsindikatorer som är underlag för de allra viktigaste indikatorerna under de senaste fem åren (2019-2023)

Indikator	2023	2022	2021	2020	2019
Minst ett registrerat besök under året	30 %	41 %	43 %	39 %	33 %
Sjukdomsorsakande genetisk förändring är registrerad	78 %	79 %	75 %	68 %	67 %
Aktuell behandling är registrerad	42 %	37 %	55 %	37 %	37 %
Relevant labvärde registrerat under året	81 %	87 %	85 %	85 %	80 %
Fyllt i PROM minst en gång	27 %	22 %	18 %	17 %	16 %

## REGISTRERINGAR AV PROM/LIVSKVALITETSINSTRUMENT

Andelen patienter som fyllt i PROM (patient reported outcome measures) fortsätter att öka stadigt, vi utgången av 2023 har 27 % (22) av patienterna i kvalitetsregistret åtminstone en gång fyllt i något av de PROM som RMMS erbjuder. Många av dessa har fyllt i PROM ett flertal gånger så det går att följa utvecklingen över tid.

RMMS erbjuder ett antal PROM/livskvalitetsinstrument:

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

Av dessa har nu fler än hälften tillräckligt många svar för att redovisa på en övergripande nivå!

Instrument	Deltagare	Antal	Genomsnittlig poäng
Disabkids	Barn	117 registreringar/91 individer	79,7 (livskvalitet)
	Föräldrar	123 registreringar/99 individer	82,5 (livskvalitet)
RAND 36	Vuxna	26 registreringar/24 individer	66,7 (allmän hälsa)
PKU-QOL	Föräldrar	21 registreringar/17 individer	N/A
PKU-QOL	Vuxna	17 registreringar/16 individer	N/A

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

## UPPFÖLJNING AV BEHANDLING AV PATIENTER MED PKU

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

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

---

#### ANDEL PATIENTER VARS BLODFENYLALANINVÄRDE UPPFYLLER MÅLVÄRDET

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

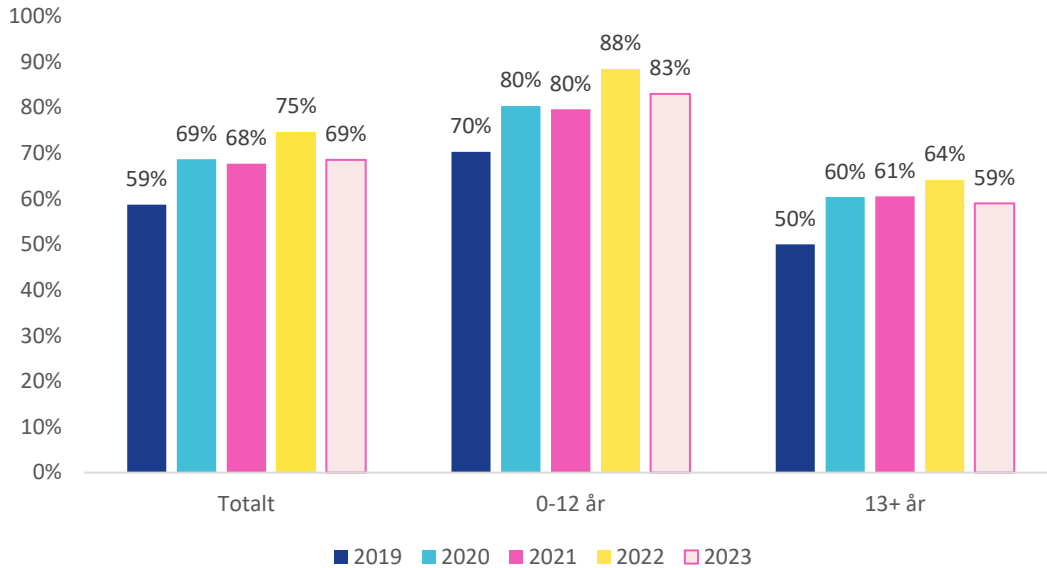
Enligt behandlingsstrategin för patienter med PKU bör halten fenylalanin i blodet hållas under 360 µmol/L för barn upp till 12 år. För barn från 13 års ålder samt för vuxna patienter är målvärdet max 600 µmol/L, med undantag för kvinnor som planerar en graviditet eller som är gravida. För dem är målvärdet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

Inrapporterade data kan användas för att visa hur *andelen* PKU-patienter som uppfyller terapeutiskt målvärde utvecklar sig över åren. Detta är den förste indikator som RMMS under 2023 började leverera till Vården i Siffror, ViS. Till ViS levereras data på sjukhus- och nationell nivå. På nationell nivå även uppdelat på kön. Tyvärr går det inte i dagsläget att leverera data sorterat på åldersgrupp till ViS, dessa data publiceras därför tills vidare endast i årsrapporten och som dynamiska diagram på vår hemsida [www.rmms.se](http://www.rmms.se).

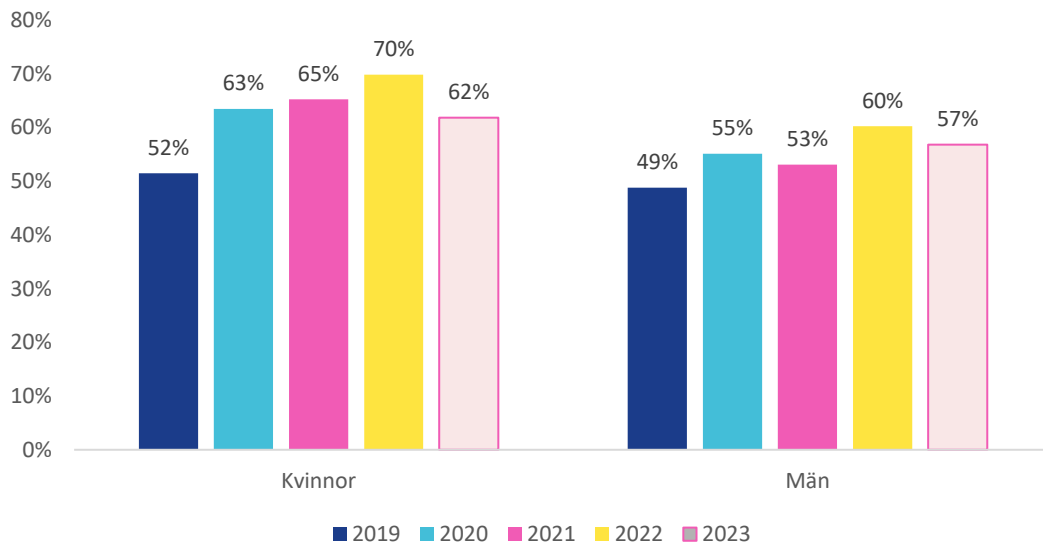
För personer i barnafödande ålder är PKU en diagnos som kan vara utmanande. För personer 13+ är det terapeutiska målvärdet generellt max 600 µmol/L fenylalanin i blodet, men för en person som är eller planerar att bli gravid är målvärdet samma som för barn: max 360 µmol/L. Detta eftersom högre blodfenylalanin riskerar att skada fostret, speciellt hjärnans utveckling. Eftersom vi i registret i dagsläget inte har uppgift om vilka personer som är eller planerar att bli gravida kan vi inte särredovisa denna grupp. Vi kan dock redovisa kvinnor och män var för sig. Eftersom gruppen kvinnor innehåller alla kvinnor inklusive de som är eller planerar att bli gravida, borde gruppen kvinnor i stort ha en något högre andel individer vars fenylalanin i blodet håller sig inom det generella målvärdet 600 µmol/L. Vi ser också att så är fallet.

Vi kan se en gradvis förbättring i måluppfyllande under den senaste femårsperioden för alla grupper, framförallt gällande barn 0-12 år vilket är glädjande då denna grupp är extra känslig för höga fenylalaninnivåer.

### A) andelen PKU-patienter med blodfenylalanin inom målvärde, totalt och uppdelat på åldersgrupp



### B) andelen PKU-patienter i åldersgruppen 13+ år med blodfenylalanin inom målvärde, uppdelat på kön



Andel patienter med PKU vars medelvärde av fenylalanin i blodet ligger inom målvärdet under den senaste femårsperioden. A) totalt samt uppdelat i åldersgrupperna 0-12 och 13+ år. B) Gruppen 13+ år ytterligare uppdelat på kön. Andelen baseras på det genomsnittliga mätvärdet under aktuell period för varje patient in kvalitetsregistret. Patienter kan under samma år ha haft enskilda värden både inom och utom målvärdet men så länge genomsnittet under året var inom målvärdet så redovisas de som inom målvärde. Observera att siffrorna kan skilja sig något åt från siffror redovisade under tidigare år. Detta beror på att antal samtycken ökat, vilket gör att allt fler retroaktiva data inkluderas.

## AKTUELLT/PÅGÅENDE FÖRBÄTTRINGSARBETE

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

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

## ÖKA ANVÄNDANDE AV PROM/LIVSKVALITETSINSTRUMENT I RUTIN

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

## INFÖRANDE AV PKU-QOL I SVERIGE

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

Under 2023 har ett arbete pågått för att validera PKU-QOL. Arbetet består i att administrera PKU-QOL till alla kända patienter med PKU i Sverige, tillsammans med det generiska livskvalitetsinstrumentet DISABKIDS för barn, RAND-36 för vuxna och FIM för föräldrar. Baserat på svenska patienters skattningar kan man sedan beräkna normalvärden för svenska förhållanden.

Eftersom alla PKU-patienter i Sverige kommer att erbjudas att fylla i PKU-QoL i samband med valideringsarbetet kommer detta att kraftigt öka täckningsgraden för PROM. Att på detta sätt etablera en baslinje för hela patientgruppen utgör en unik möjlighet för vidare uppföljning av denna patientgrupp. Arbetet fortsätter under 2024.

## STATUS CERTIFIERINGSNIVÅ

RMMS uppfyllde inför verksamhetsåret 2022 de krav som gällde för nivå 2 verksamhetsåret 2021, men då kraven för certifieringsnivåer uppdaterades inför verksamhetsåret 2022 så nådde vi inte riktigt ända fram den gången.

Både inför 2023 och inför 2024 ansökte vi om uppflyttning enligt de skärpta kriterierna utan framgång.

Vi har under året gjort ytterligare utveckling, bland annat finns vi nu med i RUTs metadatakatalog samt har dynamiska diagram/datavisningar öppet på vår hemsida. Vi uppfyller även många av kraven för certifieringsnivå 1.

Vi hoppas således äntligen kunna meddela om uppflyttning till certifieringsnivå 2 inför verksamhetsåret 2025.

## OM PLATTFORMENS UPPBYGGNAD

RMMS består av tre delar.

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

Inmatningsmodulen/patientöversikten och kvalitetsregistret har separata databaser och användarna kan inte komma åt data som finns i andra enheters inmatningsmodul/patientöversikt. Flertalet regioner i Sverige har nu separata avtal med plattformslieferantören gällande patientöversikten/inmatningsmodulen, för kvarvarande regioner pågår diskussioner. Kostnaderna för patientöversikten ingår inte i budgeten för kvalitetsregistret RMMS.

## STYRGRUPP 2023

- Helena Eriksson, patientföreträdare, SUNDSVALL
- Maria Halldin Stenlid, överläkare, Karolinska Universitetssjukhuset, STOCKHOLM
- Marika Kanthe, dietist, Skånes Universitetssjukhus, LUND
- Åsa Norlén, sjuksköterska, Karolinska Universitetssjukhuset, STOCKHOLM
- 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
- Ola Wallengren, dietist, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, GÖTEBORG
- Rolf Zetterström, överläkare (registerhållare), Karolinska Universitetssjukhuset, STOCKHOLM

## GRUNDFAKTA OCH KONTAKT

GRUNDFAKTA: Registernummer: 185.

Registerhållare: Rolf Zetterström.

Certifieringsnivå: 3 (sedan 2015)

Centralt personuppgiftsansvarig: Region Jönköpings Län.

KONTAKT: Registret för medfödda metabola sjukdomar, RMMS

Karolinska Universitetssjukhuset, Solna

Anna Steckséns gata 47, L7:05

171 76 Stockholm

[kontakt@rmms.se](mailto:kontakt@rmms.se)

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



NATIONELLA KVALITETSREGISTER