



Svenska
neuroregister

Årsrapport för 2024 NMiS



Förord

Svenska neuroregister med sina elva delregister är efter 16 år ett viktigt nationellt verktyg för att utvärdera vårdinsatser och säkerställa god vård för enskilda patienter med neurologisk sjukdom. Registrets viktigaste syften är att ge underlag för kvalitetsutveckling och att motverka skillnader inom svensk hälso- och sjukvård, samtidigt som det skapar en bas för ny kunskap genom forskning.

Syftet med Svenska neuroregister är att samla relevanta kvalitetsregister inom neurologin för att erbjuda en enhetlig metod för strukturerad dokumentation av kliniskt relevanta data för de största patientgrupperna. Med undantag för stroke, som har sitt eget avancerade kvalitetsregister i Riksstroke, rymmer huvuddelen av neurologins sjukdomsgrupper bland Svenska neuroregisters delregister; multipel skleros, Parkinsons sjukdom, narkolepsi, myastenia gravis, inflammatorisk polyneuropati, epilepsi, epilepsikirurgi, svår vaskulär huvudvärk, motorneuronsjukdomar, hydrocefalus och neuromuskulära sjukdomar. Det skapas underregister till MS registret som omfattar NMOSD/MOGAD och snart även autoimmuna encefaliter. Aktuell ansöks det även om utvidgning av Svenska neuroregister för nya relevanta delregister. Det finns ett uttalat intresse att fler sjukdomsgrupper ska läggas till med tiden.

Svenska neuroregisters arbete går fortsatt starkt framåt. Vi når kontinuerligt en bättre anslutningsgrad och bättre täckningsgrad. Framgången förklaras av att det CE-godkända registergränssnittet COMPOS DS erbjuder en patientöversikt, ett för vårdgivaren attraktivt verktyg som kvalitetssäkrar det dagliga kliniska arbetet. Vårdgivaren får en överblick av patientens förlopp och behandling, får återkoppling av viktiga sjukdomsspecifika skalor och får hjälp att kvalitetssäkra informationen genom olika kontrollfunktioner och får dessutom tillgång till de sjukdomsspecifika patientrapporterade mått som patienten genom registrets Patientportal har rapporterat.

Innan registerarbetet inleddes var få skattningsskalor i kliniskt bruk, patientrapporterade mått samlades inte in och informationen i patientjournalerna var ostrukturerad och bristfällig. Arbetet med Svenska neuroregister har tydligast drivit på utvecklingen av vården för multipel skleros, ALS och parkinsons sjukdom och vi är övertygade om detta snart kommer att gälla även övriga sjukdomsgrupper.

En annan central princip i vårt arbete är att med hjälp av flera olika utdatatjänster göra alla data och därtill statistik ständigt uppdaterad och tillgänglig för rapportering enheter, som på så sätt kan följa utvecklingen av sitt kliniska arbete i jämförelse med nationella riktlinjer och vårdprogram. Vi bidrar med rapporter till Vården i Siffror och skickar fyra gånger om året skraddarsydda Kvartalsrapporter till varje rapportering enhet med enhetens senaste resultat i jämförelse med andra enheter.

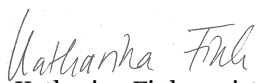
Våra delregister är framgångsrika också ur ett internationellt perspektiv: MS-registret är ett av de ledande i världen tack vare sin unikt höga täckningsgrad på över 85 % av

den prevalenta populationen men också genom sin långa uppföljningstid på i genomsnitt 10 år och sin rika variabelsamling som bland annat innehåller över 230 900 besök, över 46 00 behandlingsepisoder, över 293 000 patientrapporterade mått och över 103 600 kognitiva skattningar. MS-registret har bidragit med data till 345 vetenskapliga publikationer och bidragit till att svenska MS-forskare är ledande i internationella forskningssamarbeten i MS-fältet. Även övriga delregister står sig väl internationellt. Parkinsonregistret med över 11 000 väl karakteriserade patienter är ett av de största i världen och även övriga delregister är stora inom sina respektive fält.

Vi uppmuntrar den intresserade läsaren att besöka vår hemsida <https://neuroreg.se> för att ta del av nyheter, och varför inte undersöka registerarbetets resultat via vår offentliga sökfunktion Visualiserings- och Analys-Plattformen (VAP)! Hemsidan lever upp till det nya tillgänglighetsdirektivet och innehåller text, dokument, statistik och filmer.

Svenska neuroregister med sina delregister har kommit för att stanna som ett centralt kvalitetsverktyg för neurologisk vård i hela landet. Vi ser med tillförsikt och förväntan på de kommande åren

Juni 2025



Katharina Fink, registerhållare

Svenska neuroregister

Innehåll

Förord	2
Svenska neuroregister.....	5
Svenska neuroregister	6
Bakgrund	6
Syftet för Svenska neuroregister är att	6
Organisation	7
Huvudmannaskap	7
Inomprofessionell förankring.....	8
Deltagande enheter	8
Täckningsgrad	8
Neuromuskulära sjukdomar NMIS	15
Neuromuskulära sjukdomar	15
Sammanfattning för patienter och allmänhet.....	16
Anslutnings- och täckningsgrad	17
Datakvalitet	19
Utveckling av variabler samt kvalitetsindikatorer	23
PROM/PREM.....	23
Återrapportering	24
Effekten av registrets insatser på vården	26
Vetenskapliga resultat	27
Prioriterade utvecklingsområden för registret	29

Svenska neuroregister



Svenska neuroregister

Bakgrund

Svenska neuroregister är ett nationellt kvalitetsregister som består av 11 delregister inom neurologin och är en plattform för att skapa strukturerad information om neurologiska sjukdomar för kvalitetssäkring av sjukvården och som underlag till forskning.

Vid mitten av 1990-talet inleddes ett samarbete mellan samtliga svenska neurologiska universitetskliniker för att bygga upp en gemensam struktur för registrering av patienter med multipel skleros, MS. Detta arbete utmynnade i en databasstruktur som från början var avsedd som ett stöd för det patientrelaterade arbetet men som också gjorde det möjligt att lokalt sköta såväl kvalitetskontroll som verksamhetsuppföljning. Svenska multipel sklerosregistret, MS-registret, kunde lanseras officiellt sedan vi erhållit ekonomiskt stöd från Socialstyrelsen/SKL år 2000.

Utvecklingen av MS-registret och erfarenheten av fördelarna för användarna att arbeta registerbaserat väckte så småningom önskemål bland neurologer att arbeta på ett likartat vis även med andra sjukdomar. Fördelen med den struktur som MS-registret utvecklat är att det med måttliga arbetsinsatser och ekonomiska medel går att utveckla register för andra sjukdomar – det viktigaste är att välja sjukdomsspecifika mått på sjukdomsaktivitet, funktionshinder och patientrapporterade mått och att anpassa listan över medicinska och andra behandlingar. 2009 påbörjades därför arbetet med andra sjukdomsgrupper inom MS-registret och idag samlas 11 sjukdomsgrupper under Svenska neuroregister med sina respektive delregister: multipel skleros (MSreg), myastenia gravis (MGreg), narkolepsi (NARKreg), Parkinsons sjukdom (PARKreg), epilepsi (EPreg), svår neurovaskulär huvudvärk (HVreg), inflammatorisk polyneuropati (IPNreg), motorneuronsjukdom (MNDreg), normaltryckshydrocefalus/likvorshunt (NKHreg) samt den stora gruppen neuromuskulära sjukdomar (NMI S) med exempelvis muskeldystrofier och spinal muskelatrofi (SMA) samt under 2021 epilepsikirurgiregistret SNESUR (egen årsrapport finns att hitta på hemsidan <https://neuroreg.se/epilepsikirurgi/arsrapport/>).

Syftet för Svenska neuroregister är att

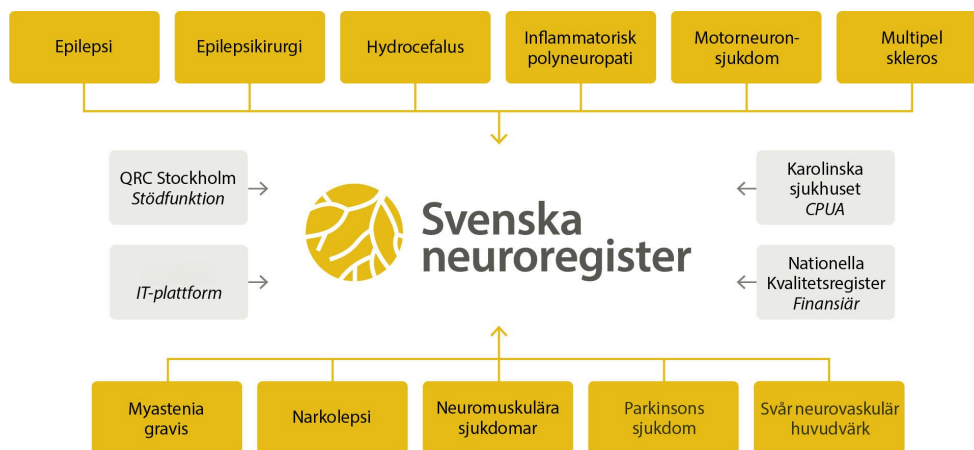
- Samla strukturerad information om i Sverige boende personer med neurologisk sjukdom, i första hand MS, Parkinsons sjukdom, epilepsi, inflammatorisk polyneuropati, narkolepsi, myastenia gravis, motorneuronsjukdom, svår neurovaskulär huvudvärk, neuromuskulära sjukdomar såsom spinal muskelatrofi och muskeldystrofier, hydrocefalus efter anläggande av avlastande likvorshunt och patienter med kirurgiskt åtgärdad på grund av epilepsi.
- Bidra till att neurologisk sjukvård i Sverige är av hög kvalitet och har en jämn fördelning

- Tillförsäkra att riktlinjer för vård och behandling efterlevs
- Vara ett redskap i kvalitetssäkring av vården och i förbättringsarbete
- Möjliggöra utvärdering av vårdens och behandlingars effekt på funktionshinder och livskvalitet
- Skapa en bas för neurologisk forskning på en nationell nivå
- Möjliggöra internationella samarbetsprojekt inom forskning och vårdutveckling genom att använda internationellt accepterade variabler och definitioner

Organisation

Svenska neuroregisters organisation framgår av **Figur 1**. Svenska neuroregister har en gemensam Registerhållare och Styrgrupp i vilken de ansvariga för varje delregister, kallade "delregisteransvariga", ingår tillsammans med patientföreträdare. Varje delregister har i sin tur en styrgrupp med nationell och flerprofessionell representation samt patientrepresentanter. Varje delregister har genom sin styrgrupp ansvar för sitt innehåll och utveckling. Beslut om utlämnande av data för forskningsändamål tas av registerhållaren efter förankring hos varje delregisters styrgrupp eller särskilt inrättad Forskningsnämnd.

Det är en bärande princip att varje delregister ska ha nationellt stöd i ett nätverk av de specialister som arbetar med respektive sjukdomsgrupp och att konsensus ska sökas för definitioner och val av parametrar.



Figur 1 Svenska neuroregisters organisationsschema.

Huvudmannaskap

Sedan 2013 har Karolinska Universitetssjukhuset det centrala personuppgiftsansvaret (s.k. CPUA) för det utvidgade Svenska neuroregister.

Inomprofessionell förankring

Svenska Neurologföreningen (SNF) har accepterat ett övergripande ansvar för Svenska neuroregister och utser en styrgruppsledamot. Svenska MS-Sällskapet (SMSS), bildat på direkt initiativ från MS-registrets styrgrupp, tillsätter MS-registrets styrgrupp. Arbetet med delregistret för Parkinsons sjukdom leds av föreningen SweMoDis (Swedish Movement Disorder) medan föreningen SwePar (Swedish Parkinson's Disease) ansvarar för den vetenskapliga förankringen. Epilepsiregistret har förankring i Epilepsisällskapet. Svenska neuromuskulära arbetsgruppen (SNEMA) står bakom IPN-registret. Bakom arbetet med MND/ALS-registret står ett nätverk av ALS-intresserade neurologer representerande landets neurologiska universitetskliniker. NKH-registrets drivs gemensamt av de rapporterande neurokirurgiska klinikerna i universitetssorterna. Delregistret för Neuromuskulära sjukdomar drivs av den tidigare styrgruppen från tiden då registret var ett självständigt kvalitetsregister fram till hösten 2018, under namnet Neuromuskulära Sjukdomar i Sverige (NMI S).

Deltagande enheter

Ett 80-tal kliniska enheter runt om i landet, inklusive landets alla neurologkliniker, rapporterar till Svenska neuroregister. Utöver neurologkliniker medverkar såväl medicinkliniker med neurologisk verksamhet, som barnneurologiska enheter.

Totalt fanns i december 2024 information om 75 210 patienter i Svenska neuroregister. Flest patienter hade MS-registret, epilepsi-registret och därefter NKH-registret och Parkinsonregistret. För täckning, se rapport från respektive delregister.

Täckningsgrad

Det finns inte någon strikt definition för täckningsgrad för ett kvalitetsregister, den närmaste vi kommer är från dokumentet Att beräkna täckningsgrader för Nationella kvalitetsregister, Socialstyrelsen 2020:

”Med täckningsgraden menar vi andelen av kvalitetsregistrets avsedda registerpopulation som har registrerats, det vill säga hur väl uppgifterna i kvalitetsregistret täcker det som det har för avsikt att täcka.”

Då olika kvalitetsregister registrerar olika aspekter av vård påverkas också möjligheten att beräkna täckningsgrader. För de register som registrerar åtgärder eller akuta sjukdomsfall med väl definierade kriterier inom den specialiserade vården finns goda förutsättningar att använda Socialstyrelsens patientregister som jämförelseregister. För kroniska sjukdomar eller tillstånd som behandlas inom primärvården är det svårare att göra täckningsgradsjämförelse då det inte finns något nationellt register för den vårdnivån.

I och med att förutsättningarna inte är desamma för alla kvalitetsregister är täckningsgrader för olika egentligen inte jämförbara, icke desto mindre är täckningsgrad ett mått som används för att avgöra ett kvalitetsregisters

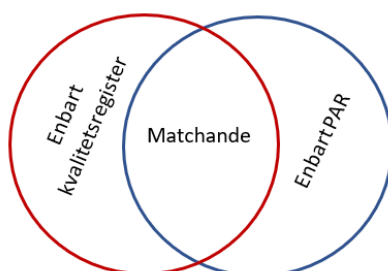
certifieringsgrad. Man bör dock vara medveten om täckningsgraders begränsning för att göra en heltäckande bedömning av ett registers värde.

Täckningsgrad för Svenska neuroregister

Under 2022 och 2023 har registercentrum QRC Stockholm dit Svenska neuroregister är ansluten påbörjat täckningsgradsjämförelser med ett antal delregister som tidigare inte gjort jämförelse mot Socialstyrelsens patientregister (PAR). För de som fått återkoppling från Socialstyrelsen finns resultatet av dessa och kan hittas i respektive delregister årsrapport nedan.

Tekniskt går jämförelsen till så att jämförelsen designas i samarbete med en av Socialstyrelsens handläggare där ett urval av variabler från kvalitetsregistret jämförs med motsvarande datamängd i patientregistret. För ett register som registrerar åtgärder, exempelvis kirurgiska ingrepp, görs en jämförelse matchad på personnummer, operationskoder och operationsdatum. För sjukdomsfall görs motsvarande jämförelse matchad på personnummer, diagnoskod och ungefärlig tidpunkt för vårdtillfälle.

Själva täckningsgraden beräknas som andelen matchningar i båda registren plus poster i enbart kvalitetsregistret, dividerad med det totala antalet poster.



$$TOTALT = \frac{\text{matchande} + \text{enbart kvalitetsregister}}{(\text{enbart PAR} + \text{matchande} + \text{enbart kvalitetsregister})}$$

Figur 2 Beräkning av täckningsgrad.

Viktig utveckling och aktuella frågor under 2024

Kvalitetsregister och Beslutsstöd

Svenska neuroregisters bärande idé är att motivera vården till registrering av strukturerade vårddata genom att erbjuda klinisk nytta:

- ett gränssnitt med en patientöversikt som underlättar det kliniska arbetet,
- enkel tillgång till egna data för förbättringsarbete i vården, och att
- erbjuda en plattform för patientmedverkan i vården för PROM och PREM

Därför har beslutet från SKR som meddelades i beslutsbrevet om anlag för 2023, att det som kan definieras som beslutsstöd i registrets IT-plattform måste skiljas från "det egentliga kvalitetsregistret" som en stor utmaning, fr a eftersom det krävdes att alla sjukvårdsenheter måste ingå avtal med IT-leverantören vilket innebar en upphandling. Uppbyggnaden av IT-plattformen är dock sådan att detta är fullt möjligt, och här följer en beskrivning av hur Svenska neuroregisters plattform är designad:

Svenska neuroregisters IT-gränssnitt, som samlar in data från det kliniska arbetet som lokal vårdokumentation, är designat som en patientöversikt och tänkt som ett stöd för det patientrelaterade arbetet men gör det också möjligt att lokalt sköta såväl kvalitetskontroll som verksamhetsuppföljning. Genom att sammanfatta och grafiskt visa den enskilda patientens sjukdomsförlopp får vårdgivare och patient ett effektivt verktyg när beslut ska fattas om den fortsatta vården. Svenska neuroregister inbjuder patienten att bidra med patientrapporterade mått och patienten kan själv se och följa viktig information om den egna sjukdomen. Såväl patientöversikten som patientportalen är designade att användas i vården av den enskilda patienten och utgör på det viset "beslutsstöd" och omfattas av beslutet från SKR som beskrivs ovan.

Det IT-verktyg, COMPOS DS, som används i vården av patienter, här kallat det lokala beslutsstödet, har utvecklats i samarbete med tidigare Carmona AB, numera Omda Health Analytics, är CE-märkt och disponeras av de deltagande enheterna enligt avtal mellan sjukvårdshuvudmannen och Omda. Varje klinisk enhets data tillhör således kliniken och lagras och hanteras separat och är tillgängligt för kliniken för statistik och analys. Patienter som avböjer medverkan i det nationella registret går därför inte miste om den vårdkvalitetssäkrande funktionen i IT-verktyget.

Data från patienter i det lokala beslutsstödet, som fått patientinformation om Svenska neuroregister, inkluderas i Svenska neuroregisters nationella databas som uppdateras varje natt med nytilkomna data från de deltagande klinikernas databaser för de patienter som inte avböjt medverkan. Data för patienter som efter information avböjt medverkan i Svenska neuroregister överförs inte till den nationella databasen och används inte i Svenska neuroregisters statistik eller rapporter.

Av detta följer att om bara avtal upprättas mellan vårdgivare och IT-leverantören och om vården betalar för tjänsten, så kan arbetet med beslutsstöd fortsätta som hittills och ändå vara i harmoni med gällande lagstiftning. Det har dock under 2023 gått långsamt att få till avtal och vid utgången av året hade endast ett fåtal regioner tecknat avtal. I skrivande stund, maj 2024, har situationen förbättrats och drygt hälften av landets neurosjukvård täcks av avtal och fler är under upphandling.

Vi ser dock med fortsatt oro på kravet av upphandling, speciellt som det är upphandling av något som redan varit i drift i vården i över ett decennium, och befarar att det kommer att leda till en minskning i täckningsgrad eftersom de enheter som inte får till avtal troligen kommer att minska sin rapportering när det förlorar patientöversikt och patientportal.

Ekonomi

Svenska neuroregisters ekonomi utgörs till 75 % av anslaget från SKR från överenskommelsen med staten. Därutöver finns mindre användaravgifter för två delregister, ersättning för utfört arbete i samband med datauttag för forskning och ett par exempel på ersättning för arbete i samband med forskningsprojekt med kommersiell sponsor (se nedan)., Det är en utmaning att med de ekonomiska ramar som står till buds att dels bygga upp en så omfattande verksamhet och dels att utveckla IT-tjänsterna fortlöpande, när bara det löpande arbetet kräver resurser. En fortsatt utveckling begränsas av de ekonomiska förutsättningarna. Därför fortsätter ett aktivt sökande efter nya inkomstkällor, där möjligheterna dock begränsas av vad som är påbjudet i avtal mellan SKR, LIF med flera.

Sedan 2019 har pågått stora internationella säkerhetsuppföljningar, s.k. post authorization safety study (PASS) av nya MS-läkemedel. Dessa projekt är mångåriga och bygger på data från Svenska neuroregister/MS-registret. I avtalen mellan Karolinska Institutet och respektive sponsor ingår ett stöd till Svenska neuroregister. Argumentationen är att vetenskapliga studier med extern finansiering kan bidra till registrets drift när projektets framgång är villkorat av en fortsatt utveckling av registret som garanterar fortsatt datainsamling av hög kvalitet. Detta gäller i synnerhet Svenska Neuroregister där de data som krävs för forskningsstudierna skapas just av registrets existens – utan registrets design skulle data av denna kvalitet inte kunna hämtas varken ur journaler eller andra vårddokumentationssystem. Märk således att dessa avtal är tecknade mellan respektive företag och Karolinska Institutet som har arbetsgivaransvaret för flera av Svenska neuroregisters medarbetare.

Förbättringsarbete

Svenska neuroregister tillhandahåller ”Kvartalsrapporter” för deltagande enheter, där enheternas egna resultat avseende de nationella riktlinjerna för vård vid MS skickas till verksamhetsansvariga fyra gånger per år. Rapporterna har gradvis utvecklats för att bli alltmer användbara och attraktiva för verksamheterna och innehåller nu statistik även för övriga delregister. Tanken är att klinikerna på detta sätt ska uppmuntras att använda registerdata i verksamhetsuppföljning och -utveckling och till administrativa uppgifter. Detta är särskilt påkallat för MS där många kliniker har läkemedelskostnader på många tiotals miljoner kronor och på detta sätt får ett verktyg att följa upp den investeringen.

Samverkan med Nationella programområdet Nervsystemets sjukdomar, NPO Eftersom Svenska neuroregister täcker stora delar av det neurologiska området är registret viktigt för vårt Nationella programområde (NPO) och vice versa. Under året har därför fortsatta kontakter ägt rum mellan registerrepresentanter och NPO. Svenska neuroregister har levererat viktiga data som behövts för NPOs första rapport som lämnades under året, <https://vardenisiffror.se/Rapport/nervsystemets-sjukdomar-nationellt-programomrade>.

Framtidsutsikter inför 2025

Även om vi oroar oss för minskad täckningsgrad, och kanske rent av anslutningsgrad, som resultatet av avskiljandet av beslutsstöd från det egentliga kvalitetsregistret så ser vi positiva tecken på att Svenska neuroregister kommer att vara fortsatt viktigt i vården och kvalitetsarbetet inom neurologi eftersom behandlingsmöjligheterna för neurologisk sjukdom nu snabbt förbättras. MS-registret fick sin starka utveckling just i det skede när bromsmedicineringen fick sig genombrott vilket bidrog till att behandlingarna snabbt kunde etableras i hela landet och att regionala skillnader blev tydliga och kunde minskas dramatiskt. Data från vårt register har dessutom bidragit starkt till kunskapsutvecklingen runt dessa behandlingar genom många välciterade vetenskapliga artiklar i internationella tidskrifter.

Vi ser nu ett ökat intresse för flera av våra delregister i takt med att nya behandlingar tillkommit eller kan förväntas tillkomma inom de närmaste åren. Det första exemplet på detta var behandling av kronisk migrän där de första nya, effektiva men dyra behandlingarna etablerades för några år sedan och där uppföljning av deras användning och effekt var påbjuden av TLV och NT-rådet. Vi ser nu även nya och livsavgörande behandlingsmöjligheter för tidigare icke behandlingsbara sjukdomar som spinal muskelatrofi och muskeldystrofier. Här finns uppföljningskrav från European Medicines Agency (EMA). Även motorneuronsjukdomar kan mycket väl bli behandlingsbara inom en nära framtid. Dessa nya behandlingar kommer alla att bli kostsamma och kräva ordnat införande med en adekvat utvärdering och då blir Svenska neuroregister ett oundgängligt hjälpmedel.

De ovan nämnda PASS-projekten för MS är därtill exempel på att läkemedelsmyndigheter, både EMA och Food and Drug Administration (FDA), ser säkerhetsuppföljningar med patientregister som mer fördelaktiga än traditionella fas-4-studier som har problem med höga kostnader och dåligt extern validitet. Registerhållaren medverkar sedan 2023 som partner medverka i ett femårigt EU-projekt där data från MS-registret ingår för att belysa hur registerdata bäst kan användas som grund för regulatoriska myndighetsbeslut. Att vi inbjudits till detta är i sig ett bevis på registrets framskjutna plats internationellt.

I detta nya ekosystem av introduktion och utvärdering av en rad nya läkemedel inom neurologin har Svenska neuroregister en given plats.

Utvecklingsplaner omfattar:



Figur 3 Utvecklingsplaner

Patientmedverkan

Svenska neuroregister har sedan 2014 en patientportal där vi erbjuder Patientens Egen Rapportering (PER) eller motsvarande för inrapportering av patientrapporterade mått, hittills för tio av våra elva delregister (EPreg, HVreg, IPNreg, MNDreg, MGreg, MSreg, NARKreg, NKHreg, NMISreg och PARKreg). Arbetet för att utveckla och fördjupa detta är centralt för vår framtid och patientmedverkan och patientföreträdarnas roller är väsentliga. Även detta har en utmaning i kravet på avskiljande av beslutsstöd från kvalitetsregister.

Det hävdas från vårdföreträdarens håll att det är vårdens uppgift, och inte kvalitetsregisters, att samla in patientrapporterade mått, s.k. PROM/PREM. Vi håller med om att detta rent juridiskt måste ske inom system för den lokala vårddokumentationen. Svenska neuroregister följer denna princip med hjälp av COMPOS DS genom att den ingående Patientportalen samlar in data som importeras till de deltagande enheternas databas och först därefter tillförs dessa data Svenska neuroregister, om patienterna inte valt att avböja.

Men vad som är viktigt att vara medveten om är att utvecklingen av PROM/PREM är dynamisk när det gäller sjukdomsgruppsspecifika instrument. Endast ett begränsat antal PROMs/PREMs är generiska och fungerar väl över flera diagnosgrupper. PROM/PREM är definitionsmässigt patientcentrerade och blir allt viktigare som utfallsmått, då de har en hög klinisk validitet. Vi hävdar att sjukdomsspecifika PROMs/PREMs bäst utvecklas och koordineras av kvalitetsregister som har en hög kompetens om respektive sjukdomsgrupp och vars medarbetare ofta är med och utvecklar området både nationellt och internationellt. Det är mindre rationellt att våra

datajournalssystem skulle etablera och uppdatera alla dess skalor för olika sjukdomstillstånd. Kvalitetsregister bör ha en given roll även för insamling av PROM/PREM.

Årsrapport – från data till förbättring

Vi hoppas att denna Årsrapport ska stimulera till både engagemang i kvalitetsregisterarbete och till ökad användning av våra data i kliniskt förbättringsarbete och i vetenskapliga projekt för ökad kunskap om neurologiska sjukdomar och deras behandling. Vi hoppas också på ökad förståelse för och uppskattning av den patientöversiktsbaserade design som vi arbetar efter baserat på COMPOS DS, ett arbetssätt som vi uppfattar som innovativt och direkt kvalitetshöjande i den dagliga vården.

Sammanfattningsvis hoppas och tror vi att Svenska neuroregister med tiden kommer att bli allt viktigare för utvecklingen av svensk neurologisk vård.

Neuromuskulära sjukdomar NMIS



Neuromuskulära sjukdomar

Sammanfattning för patienter och allmänhet

NMiS är ett register för patienter med ärftliga neuromuskulära sjukdomar. Samtliga sjukdomar är sällsynta där diagnostik, uppföljning och behandling kräver expertkunskap. NMiS samlar in information om diagnostik, hälsostatus och läkemedelsbehandlingar samt hur sjukdomen påverkar vardagen och individens hjälpbehov. Detta är viktigt för att kunna följa och påverka sjukdomsförloppet och eventuella komplikationer av sjukdomarna. Genom att ingå i NMiS ges individer möjlighet att delta i nationella och internationella studier.

Arton av Sveriges 21 regioner registrerar i NMiS, vilket motsvarar 86%. I Sverige finns sex sjukvårdsregioner och universitetssjukhusen i dessa sjukvårdsregioner registrerar samtliga i NMiS, vilket motsvarar 100%. Sedan 1 april 2023 har nationell högspecialiserad vård införts för viss vård vid neuromuskulära sjukdomar. Denna vård genomförs på två enheter för barn och ungdomar (Region Stockholm och Västra Götalandsregionen) och fyra enheter för vuxna (Region Stockholm, Västra Götalandsregionen, Region Skåne och Region Östergötland). Vården sker i samarbete med individens behandlande enhet på hemorten.

NMiS startade under 2011, men är sedan 2018 ett delregister vid Svenska neuroregister. NMiS är uppdelat på fyra moduler; patienter med dystrofinopater (Duchenne och Beckers muskeldystrofi), spinalmuskulatrofi, dystrofia myotonika och övriga neuromuskulära sjukdomar.

Idag finns inte någon exakt kunskap om antalet patienter med neuromuskulär sjukdom i Sverige, men har uppskattats till cirka 3500. Sedan registret startade 2011 har antalet patienter successivt ökat och är idag 1838, vilket motsvarar 52,5% och innebär en ökning med 5 % från föregående år. Dock bör noteras att för två av de största diagnosgrupperna spinal muskulatrofi och Duchennes muskeldystrofi är antalet betydligt högre och motsvarar 80,3 % respektive 69,1%.

I varje nationellt kvalitetsregister följs särskilt viktig information via så kallade kvalitetsindikatorer. För neuromuskulära sjukdomar är följande indikatorer viktiga: uppföljningsbesök registrerat, genetisk utredning genomförd, nutritionsproblem efterfrågat, lungfunktion efterfrågad samt livskvalitetsformulär ifyllt. Efter införandet av nationell högspecialiserad vård finns nu möjlighet att registrera även besök på en sådan enhet.

Via Svenska neuroregisters hemsida kan patienter logga in på patientportalen och lägga in data i livskvalitetsformulär. Patienter och allmänhet har också via hemsidan tillgång till Neurodashboard som är en öppen redovisning av antalet aktuella patienter i NMiS samt hur många som har en pågående behandling.

Neuromuskulära sjukdomar är sällsynta sjukdomar som medför ett stort behov av internationellt samarbete. Data som matas in i NMiS anpassas därför kontinuerligt efter nationella och internationella riktlinjer. NMiS är medlem i ett större internationellt nätverk för neuromuskulära kvalitetsregister (TREAT-NMD) vilket medför stora möjligheter till samarbete och gemensamma forskningsprojekt. Internationellt och nationellt sett har NMiS rönt stort intresse och anses ha hög kvalitet. Detta har medfört att NMiS blivit utvalt att delta i flera uppföljningsstudier avseende nya läkemedelsbehandlingar. Data från NMiS ingår också i flera nationella och internationella vetenskapliga studier avseende naturalförlopp, hälsoekonomi samt sjukdomsbörda.

Anslutnings- och täckningsgrad

Deltagande enheter

Under 2024 har 39 enheter registrerat i NMiS i 18 av 21 regioner. Detta är en ökning med tre enheter under 2024. Fortfarande saknas tre regioner, men en region har tillkommit sedan föregående år. De regioner som inte registrerat patienter är som tidigare Västmanland, Dalarna, och Gotland. Patienter från dessa regioner är sannolikt registrerade via specialistenheterna i Uppsala eller Stockholm. NMiS har följaktligen fått en ökad anslutningsgrad från 81% under 2023 till 86 % under 2024.

De sjukdomar som ingår i kvalitetsregistret är alla sällsynta, där diagnostik, uppföljning och behandling kräver expertkunskap. Således följs många patienter av expertteam på de större universitetssjukhusen som också gjort de flesta registreringarna i NMiS. Måttet på anslutningsgraden för NMiS bör därför egentligen beräknas utifrån hur många universitetssjukhus inom de sex sjukvårdsregionerna som är anslutna. Med en dylik beräkning har NMiS en anslutningsgrad på 100 %.

Sedan april 2023 bedrivs nationell högspecialiserad vård för vissa neuromuskulära sjukdomar vid totalt sex enheter, två för barn och fyra för vuxna med följande fördelning:

Barn

- Astrid Lindgrens Barnsjukhus, Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm
- Drottning Silvias Barnsjukhus, Sahlgrenska universitetssjukhus, Göteborg

Vuxna

- Skånes universitetssjukhus, Lund och Malmö
- Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm
- Linköpings universitetssjukhus, Linköping
- Sahlgrenska universitetssjukhus, Göteborg

Tabell 1 Antal besök på respektive NHV-enhet under 2024 uppdelat på de 4 olika modulerna

	Dystrofia myotonika	Dystrofinopati	SMA	Övrig Neuromuskulär sjukdom
Barnkliniken ALB	0	7	17	2
Barnkliniken DSBUS	19	82	74	63
Karolinska Universitetssjukhuset	18	7	16	43
Linköpings Universitetssjukhus	0	3	1	2
Sahlgrenska Universitetssjukhuset	109	17	16	58
Skånes universitetssjukhus	5	0	6	0

Datauttag NEURO/NMiSreg 2025-03-07

Täckningsgrad

Det totala antalet patienter registrerade i NMiS är 2316 varav 1838 individer är aktuella patienter i kvalitetsregistret. Den totala täckningsgraden för aktuella patienter har fortsatt öka och är nu 52,5 %. Täckningsgraden varierar dock mellan de olika sjukdomsgrupperna och är högst för spinal muskelatrofi (SMA) efterföljd av dystrofinopatier och ligger långt över den totala täckningsgraden för registret, se **tabell 2**.

För gruppen dystrofia myotonika har täckningsgraden ökat men är fortsatt låg. Många av patienterna med denna sjukdom har av olika anledningar inte kontakt med vuxenneurolog och registreras därmed inte i Svenska neuroregister. Det finns dock stora regionala skillnader där patienter i Västra Götalandsregionen oftast har kontakt med antingen barn- eller vuxenneurolog och i denna region finns en hög täckningsgrad. Arbete med att förbättra täckningsgraden pågår.

För gruppen övriga neuromuskulära sjukdomar är det fortfarande svårt att beräkna en korrekt täckningsgrad eftersom det är många diagnoser som ingår och ICD-10 koderna många gånger inte är tillräckligt differentierade för att kunna ge tillräcklig information.

Tabell 2 Antalet registrerade patienter och täckningsgrad för NMiS

	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024
Totalt antal aktuella patienter	512	590	620	631	725	896	1186	1475	1647	1838
Antal patienter nationellt i målgruppen	3500	3500	3500	3500	3500	3500	3500	3500	3500	3500
Täckningsgrad %	14,6	16,9	17,7	18	20,7	25,6	33,9	42,1	47	52,5

Datauttag NEURO/NMiSreg 2025-03-07

Tabell 3 Täckningsgrad 20243 för de fyra olika modulerna i NMiS

	Spinal muskelatrofi	Dystrofinopatie	Dystrofia myotonika	Övriga neuromuskulära sjukdomar
Totalt antal registrerade patienter 2024	216	322	510	790
Totalt antal registrerade patienter 2023	214	298	466	702
Totalt antal registrerade patienter 2022	187	289	433	603
Antal patienter nationellt i målgruppen enligt Socialstyrelsens patientregister, antalet levande individer med 2 besök under perioden 1998 – 2019)	269	466	1755	1000?
Täckningsgrad (%) 2024	80,3	69,1	29,1	79,0
Täckningsgrad (%) 2023	79,6	63,9	26,6	70,2
Täckningsgrad (%) 2022	69,6	62,0	24,7	60,3

*Uppdaterad tabell baserad på antal aktuella patienter

Datauttag NEURO/NMiSreg 2025-03-07

Datakvalitet

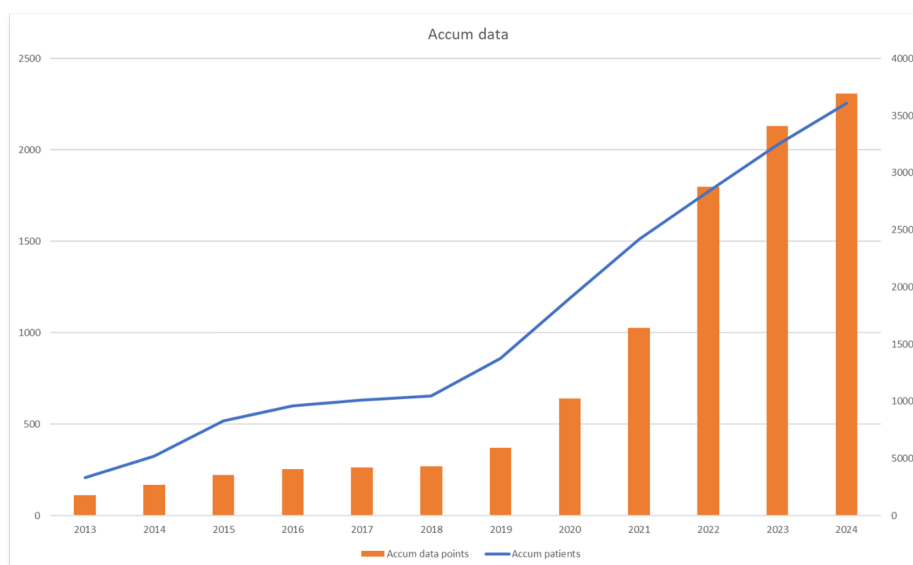
Datatäthet

Genom att kontinuerligt anpassa variabler till internationella register har datakvaliteten avsevärt förbättrats. Detta arbete har också resulterat i ökad relevans för patientgrupperna samt för de professioner som arbetar inom området.

För att säkerställa datakvalitet är det främst personer med god erfarenhet och kunskap om patientgruppen med NMS som har behörighet att registrera i NMiS. De enheter som har högst rapporteringsgrad utgörs av universitetsklinikerna där expertteam för NMS finns.

I samband med utlämnande av data till utvecklings- och forskningsprojekt har variabler kontrollerats justerats och vid behov. Detta arbete har lett till ytterligare förbättrad datakvalitet.

Datamängden har kontinuerligt ökat, både avseende ackumulerade patienter såväl som datapunkter, se **figur 4**.



Figur 4 Antalet ackumulerade datapunkter och patienter för åren 2013–2024.

Missing values

NMiS har valt att ha gemensamma kvalitetsindikatorer för samtliga ingående moduler (olika sjukdomstillstånd). Svansfrekvensen för kvalitetsindikatorerna presenterade för dels hela gruppen men också uppdelat på de fyra olika modulerna se **tabellerna 4-13** nedan. Bäst registrering av kvalitetsindikatorer för modulerna Dystofinopati och SMA. Det finns dock potential för förbättrad registrering av kvalitetsindikatorer och då särskilt avseende modulerna Dystrofia myotonika och Övrig neuromuskulär sjukdom.

Tabell 4 Antal registreringar av kvalitetsindikatorer för hela gruppen neuromuskulära sjukdomar åren 2018–2024

	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024
Antal aktuella patienter	610	771	1020	1301	1512	1680	1838
Genetisk utredning	438	553	731	892	1043	1121	1174
Symtom lungfunktion	388	534	718	889	1050	1124	1177
Nutritionsproblem	222	303	420	517	600	659	715
Besök regional neuromuskulär enhet	220	355	564	820	1016	1048	1063
Antal aktuella patienter ålder >= 8år	608	759	981	1249	1447	1590	1731
EQ5D/EQ5D-Y (PER) >= 8år	31	41	84	246	382	457	547

Datauttag NEURO/NMiSreg 2025-03-07

Tabell 5 Procent registrerade kvalitetsindikatorer för hela gruppen neuromuskulära sjukdomar åren 2018-2024

	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024
Genetisk utredning	71.8	71.7	71.7	68.6	69.0	66.7	63.9
Symtom lungfunktion	63.6	69.3	70.4	68.3	69.4	66.9	64.0
Nutritionsproblem	36.4	39.3	41.2	39.7	39.7	39.2	38.9
Besök regional neuromuskulär enhet	36.1	46.0	55.3	63.0	67.2	62.4	57.8
Antal aktuella patienter ålder >= 8år	99.7	98.4	96.2	96.0	95.7	94.6	94.2
EQ5D/EQ5D-Y (PER) >= 8år	5.1	5.4	8.6	19.7	26.4	28.7	31.6

Tabell 6 Antal registreringar av kvalitetsindikatorer för Dystrofia myotonika åren 2018-2024

	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024
Antal aktuella patienter	200	239	289	405	433	466	510
Genetisk utredning	128	156	191	235	263	280	288
Symtom lungfunktion	130	169	220	276	316	322	331
Nutritionsproblem	36	46	67	91	107	116	147
Besök regional neuromuskulär enhet	71	104	149	259	298	306	315
Antal aktuella patienter ålder >= 8år	199	237	284	398	426	458	499
EQ5D/EQ5D-Y (PER) >= 8år	15	17	26	65	89	106	138

Tabell 7 Procent registrerade kvalitetsindikatorer för Dystrofia myotonika åren 2018-2024

	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024
Genetisk utredning	64.0	65.3	66.1	58.0	60.7	60.1	56.5
Symtom lungfunktion	65.0	70.7	76.1	68.1	73.0	69.1	64.9
Nutritionsproblem	18.0	19.2	23.2	22.5	24.7	24.9	28.8
Besök regional neuromuskulär enhet	35.5	43.5	51.6	64.0	68.8	65.7	61.8
Antal aktuella patienter ålder >= 8år	99.5	99.2	98.3	98.3	98.4	98.3	97.8
EQ5D/EQ5D-Y (PER) >= 8år	15.0	17.0	26.0	65.0	89.0	106.0	138.0

Tabell 8 Antal registreringar av kvalitetsindikatorer för Dystrofinopati åren 2018-2024

	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024
Antal aktuella patienter	197	218	265	278	289	298	322
Genetisk utredning	172	191	236	250	260	254	261
Symtom lungfunktion	155	184	223	238	243	252	265
Nutritionsproblem	132	153	196	216	225	229	242
Besök regional neuromuskulär enhet	98	130	182	198	209	210	212
Antal aktuella patienter ålder >= 8år	197	218	261	272	279	285	301
EQ5D/EQ5D-Y (PER) >= 8år	14	16	33	83	101	114	133

Tabell 9 Procent registrerade kvalitetsindikatorer för Dystrofinopati åren 2018-2024

	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024
Genetisk utredning	87.3	87.6	89.1	89.9	90.0	85.2	81.1
Symtom lungfunktion	78.7	84.4	84.2	85.6	84.1	84.6	82.3
Nutritionsproblem	67.0	70.2	74.0	77.7	77.9	76.8	75.2
Besök regional neuromuskulär enhet	49.7	59.6	68.7	71.2	72.3	70.5	65.8
Antal aktuella patienter ålder >= 8år	100.0	100.0	98.5	97.8	96.5	95.6	93.5
EQ5D/EQ5D-Y (PER) >= 8år	14.0	16.0	33.0	83.0	101.0	114.0	133.0

Tabell 10 Antal registreringar av kvalitetsindikatorer för SMA åren 2018-2024

	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024
Antal aktuella patienter	56	91	133	166	187	214	216
Genetisk utredning	56	88	128	160	179	201	201
Symtom lungfunktion	51	86	117	151	171	187	186
Nutritionsproblem	50	86	121	145	161	179	180
Besök regional neuromuskulär enhet	42	78	116	149	164	172	170
Antal aktuella patienter ålder >= 8år	55	84	110	136	153	166	164
EQ5D/EQ5D-Y (PER) >= 8år	0	1	12	35	60	72	84

Tabell 11 Procent registrerade kvalitetsindikatorer för SMA åren 2018-2024

	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024
Genetisk utredning	100.0	96.7	96.2	96.4	95.7	93.9	93.1
Symtom lungfunktion	91.1	94.5	88.0	91.0	91.4	87.4	86.1
Nutritionsproblem	89.3	94.5	91.0	87.3	86.1	83.6	83.3
Besök regional neuromuskulär enhet	75.0	85.7	87.2	89.8	87.7	80.4	78.7
Antal aktuella patienter ålder >= 8år	98.2	92.3	82.7	81.9	81.8	77.6	75.9
EQ5D/EQ5D-Y (PER) >= 8år	0.0	1.0	12.0	35.0	60.0	72.0	84.0

Tabell 12 Antal registreringar av kvalitetsindikatorer för Övrig Neuromuskulär sjukdom åren 2018-2024

	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024
Antal aktuella patienter	157	223	333	452	603	702	790
Genetisk utredning	82	118	176	247	341	386	424
Symtom lungfunktion	52	95	158	224	320	363	395
Nutritionsproblem	4	18	36	65	107	135	146
Besök regional neuromuskulär enhet	9	43	117	214	345	360	366
Antal aktuella patienter ålder >= 8år	157	220	326	443	589	681	767
EQ5D/EQ5D-Y (PER) >= 8år	2	7	13	63	132	165	192

Tabell 13 Procent registrerade kvalitetsindikatorer för Övrig Neuromuskulär sjukdom åren 2018-2024

	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024
Genetisk utredning	52.2	52.9	52.9	54.6	56.6	55.0	53.7
Symtom lungfunktion	33.1	42.6	47.4	49.6	53.1	51.7	50.0
Nutritionsproblem	2.5	8.1	10.8	14.4	17.7	19.2	18.5
Besök regional neuromuskulär enhet	5.7	19.3	35.1	47.3	57.2	51.3	46.3
Antal aktuella patienter ålder >= 8år	100.0	98.7	97.9	98.0	97.7	97.0	97.1
EQ5D/EQ5D-Y (PER) >= 8år	2.0	7.0	13.0	63.0	132.0	165.0	192.0

Validering

En valideringsprocess har tidigare genomförts av två personer som har anlitats för efterregistrering av data. För närvarande pågår en process där journaldata kontrolleras mot registerdata i samband med ett PAES-projekt avseende SMA. I samband med utlämnande av registerdata för olika projekt genomförs också en kontroll och validering av data.

Utveckling av variabler samt kvalitetsindikatorer

NMiS har ett kontinuerligt samarbete med OMDA för att korrigera och lägga till variabler i databasen, där fel upptäckts eller variabler behöver kompletteras. Neuromuskulära sjukdomar är sällsynta sjukdomar vilket medför att det finns ett stort behov av ett internationellt samarbete för att synkronisera NMiS variabler med variabler som fastslagits i det internationella nätverket för neuromuskulära kvalitetsregister: TGDOC TREAT-NMD Global Data systems Oversight Committee - TGDOC - TREAT-NMD.

Under året har följande variabler inkluderats:

- proBNP
- möjlighet att registrera diagnosdatum före debutdatum
- möjlighet att registrera behandling med läkemedel innan diagnosdatum

PROM/PREM

PROM/PREM

I NMiS finns EQ-5D (vuxen) och EQ-5D-Y (för barn äldre än 8 år) som PROM mått för samtliga moduler. Det finns också en variabel där vi samlar in information om patientens uppfattning om sjukdomsutvecklingen de senaste 6 månaderna. I modulerna för dystrofinopati och SMA ligger också EK2-skalan som ett PROM-mått. Denna skala är en egenskattning av hälsotillståndet hos icke-gående patienter med SMA och Duchennes muskeldystrofi. Det finns också en skala för fatigue (uttrötthet), Fatigue Severity Scale (FSS).

Patientens Egen Registrering (PER)

NMiS är ett kvalitetsregister för barn och vuxna patienter med NMS. Detta gör viss PER-rapportering mer komplicerad. EQ-5D (vuxen) och EQ-5D-Y (barn) är de PER-mått som används i NMiS. Inrapportering kan ske efter inloggning via Bank-ID eller tvåfaktorsautentisering.

Vad gäller vuxna patienter och barn över 13 år fungerar detta väl om man har Bank-ID/Freja-eID. För barn yngre än 13 år samt PROXY-rapporteringar (barnets upplevelse som rapporteras via förälder) behöver tvåfaktorsautentisering användas eftersom PER ligger kopplat till barnets personnummer. Detta upplevs av många som komplicerat och har påverkat inrapporteringsgraden. Möjligen kommer detta att bli enklare via framtida digitala lösningar som planeras via 1177.

Återrapportering

Neurodashboard

En lösning för NMiS i likhet med övriga delregister i Svenska neuroregister i form av en "Neurodashboard" har tagits fram. Öppen redovisning sker idag av antalet aktuella patienter i registret, hur många som har haft minst ett besök samt hur många som har pågående behandling.

Det finns tre registrerade sjukdomsmodifierande behandlingar för SMA, Spinraza, Evrysdi och Zolgensma. Under 2024 har 31 patienter erhållit läkemedlet Spinraza, 110 har erhållit Evrysdi samt 3 patienter har erhållit genterapin Zolgensma. Zolgensma erbjuds enbart till patienter med SMA 1 som väger mindre än 13,5 kg och som har den genetiska mutationen i SMN1-genen samt upp till 3 kopior av SMN2-genen. Detta innebär en mycket begränsad patientgrupp.

För Duchennes muskeldystrofi har det under 2024 endast funnits en sjukdomsmodifierande behandling; Translarna. Även här är patientgruppen begränsad eftersom behandlingen enbart riktar sig till patienter med prematura stop-kodon som den genetiska orsaken till DMD. Sexton patienter har behandling med Translarna. Translarna är sedan april 2025 ej längre godkänt läkemedel för DMD till följd av bristande dokumenterad effekt.

Till gruppen NMS räknas också Pompes sjukdom som är en metabol sjukdom med muskelengagemang. Pompes sjukdom behandlas med det sjukdomsmodifierande läkemedlet Myozyne, där vi idag har 16 patienter som behandlas med läkemedlet.

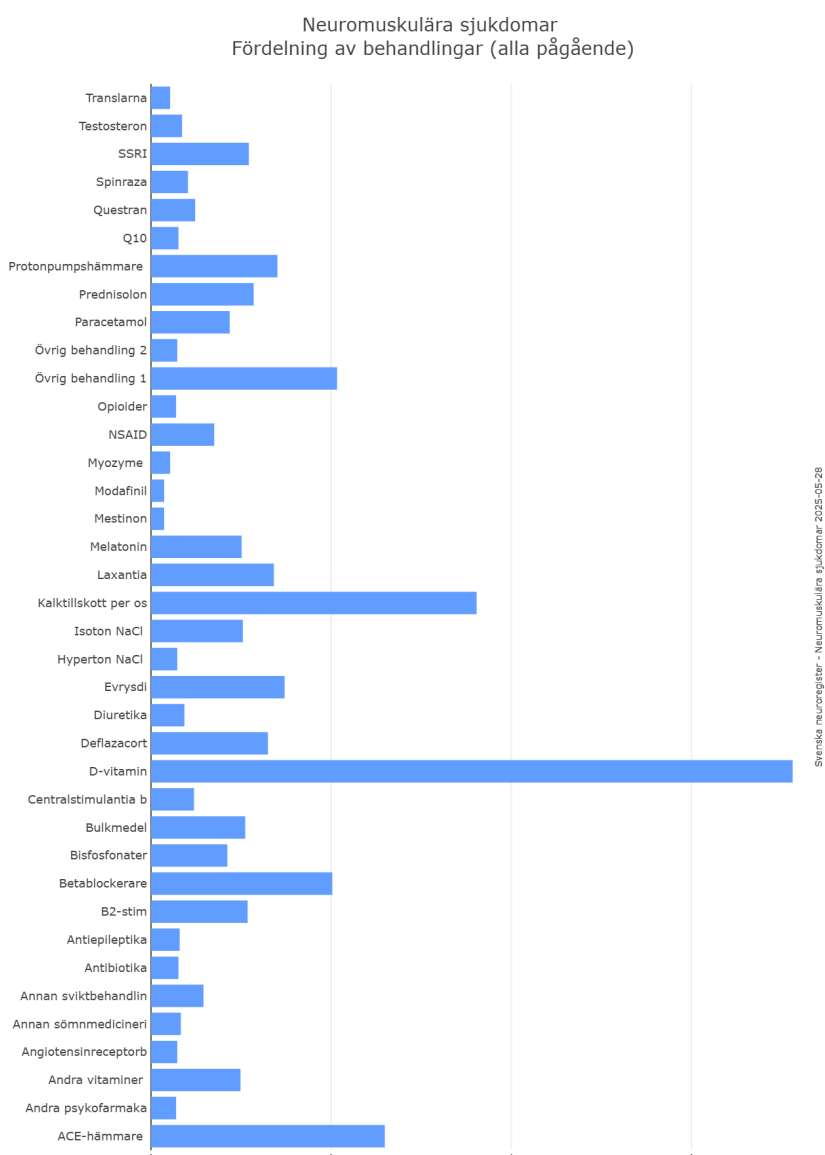
För många NMS ingår även engagemang av andra organsystem såsom exempelvis hjärt-lungpåverkan, osteoporos, hjärnrelaterade symtom som led i sin sjukdomsbild. Detta innebär att många patienter därför behöver behandling för dessa sjukdomsmanifestationer, därav det omfattande antalet pågående behandlingar som redovisas i **figur 5**.

Rapportgeneratoren

Inrporterande enheter har full tillgång till de data de själva rapporterar in. Dataexport av egna registerdata kan ske antingen i form av enkla listor eller mer fullständigt i Excel-format efter sökningar grundat på en eller flera variabler via rapportgeneratoren. På detta sätt är all information tillgänglig för den enhet som också äger denna information.

Urvalslistor

En annan viktig kategori av rapporter är de så kallade urvalslistorna där enheterna, med ett enkelt klick har tillgång till fördefinierade på administrativt viktiga kategorier av patienter så som ”våra patienter” med mera.



Figur 5 Pågående läkemedelsbehandlingar av samtliga patienter med neuromuskulära sjukdomar. Neurodashboard 2025-05-28

Effekten av registrets insatser på vården

Registret omfattar framför allt individer med progressiva neuromuskulära sjukdomstillstånd där det är viktigt att hitta rätt tidpunkt för lämpliga interventioner då både en för tidig och för sen intervention kan ge ett icke avsett resultat. Registret bidrar till att ge en enkel och samlad information om patienternas hälsotillstånd och sjukdomsutveckling. Registret underlättar därmed identifikation av rätt tidpunkt för rätt intervention. Exempel på detta kan vara hur registret följer lungfunktion, skoliosutveckling, hjärtfunktion, tillväxtparametrar samt förändring av muskelstyrka och motorisk funktion. Med förbättrat medicinskt omhändertagande baserat på internationella guidelines uppnår allt fler patienter med NMS vuxen ålder och med en allt högre medellivslängd. Med registerdata kan vi visa på förlängd livslängd, dödsorsaker men också tillstötande komorbiditet vilket är viktig ny kunskap.

I registret finns också variabler om sjukhusinläggningar som kan ge viktig information om patientens ändrade sjukdomstillstånd. Detta gäller både sjukdomsprogress och eventuellt positiv effekt av läkemedelsbehandlingen såsom minskade antal invasiva infektioner som kräver sluten vård. Registret kan också ge information om patientens aktivitetsförmåga och så kallad sjukdomsburda ("burden of illness") där såväl levnadsförhållanden som behov av assistans och patientens egenrapporterade upplevelse av sjukdomen finns tillgänglig.

Samtliga godkända sjukdomsmodifierande läkemedelsbehandlingar skall enligt NT-rådets beslut följas upp via NMiS. Således har registret en central roll i uppföljning av nya dyra sÄrläkemedel.

Ett viktigt mått på vårdens kvalitet men också viktigt för patientgruppen är att tiden mellan symtomdebut och diagnos ska vara så kort som möjligt. Detta kan dock variera mellan diagnoser och komplexiteten i utredning och diagnostiska möjligheter. Vissa tillstånd inom sjukdomsgruppen NMS kan vara ultrasÄllsynta eller till och med tidigare okÄnda. Detta Är en av orsakerna att NHV nu har införts för att sÄkerstÄlla diagnostik men också uppföljning. **Tabell 14** visar Ålder vid symtomdebut respektive diagnos för de olika sjukdomsgrupperna i NMiS under 2024.

Tabell 14 MedellÅlder vid debut/diagnos, för patienter i registret 2024

Sjukdomsgrupper	Ålder vid debut (medel)	Ålder vid diagnos (medel)	Antal patienter med debutdatum	Antal patienter med diagnosdatum
Dystrofia myotonika	20.6	29.5	308	390
Dystrofinopati	5.3	8.6	75	258
SMA	3.0	6.8	199	202
Övrig Neuromuskulär sjukdom	21.1	32.7	356	525

Datauttag NEURO/NMiSreg 2025-03-07

För dystrofia myotonika förekommer debut vid olika Åldrar allt från nyföddhetsperioden till övre medellÅldern. En majoritet av de registrerade patienterna

med dystrofia myotonika är vuxna, vilket stämmer väl med prevalens och incidenssiffror för tillståndet. Debutålder för övriga neuromuskulära sjukdomar varierar eftersom gruppen innehåller ett stort antal olika sjukdomar som kan debutera såväl under barnaåren som i vuxenålder. Debutålder för gruppen påverkas därför av vilka diagnoser patienterna har som nyregistrerats och kan därför variera från år till år.

För dystrofinopatier är det fortfarande för långt tidsspann mellan sjukdomsdebut och ålder vid debut vilket indikerar ett fortsatt förbättringsområde för vården då det är viktigt att patienter med dystrofinopatier tidigt får tillgång till vård och behandling. Detta är särskilt viktigt då det utvecklas allt fler nya läkemedel för sjukdomsgruppen.

31 augusti 2023 infördes nyföddhetsscreening för SMA. Detta är viktigt för att fånga upp patienter presymtomatiskt då detta är avgörande för behandlingsresultatet. Alla individer kommer dock inte att diagnosticeras då metoden enbart detekterar individer med homozygot deletion av SMN1- genen 95%). Dessutom kommer heller inte individer med 4 eller fler kopior av SMN2 -genen att diagnostiseras genom nyföddhetsscreening. 5 antal individer har fångats upp via nyföddhetsscreening. De patienter som faller ut på nyföddhetsscreeningen registreras i Registret för Medfödda Metabola Sjukdomar (RMMS-registret). Arbete med möjlighet att direktexportera från RMMS till NMIS har pågått under 2024 och kommer att fullföljas under 2025.

Vetenskapliga resultat

NMIS har ett vetenskapligt råd för bedömning av forskningsansökningar samt ansökningar avseende uttag av registerdata. Ledamöterna i detta forskningsråd är de vetenskapligt meriterade styrelseledamöterna: Thomas Sejersen, professor Karolinska Universitetssjukhuset, Solna, Mar Tulinius, professor Göteborgs Universitet, Anna-Karin Kroksmark, docent Göteborgs Universitet, Christopher Lindberg, docent Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Anne-Berit Ekström, docent Göteborgs Universitet, Olof Danielsson, med dr Universitetssjukhuset Linköping. Rådet har haft 2 möten.

Beviljade datautlämnanden för forskning

- "Behandlingseffektivitet och sjukdomsprogression hos patienter med spinal muskelatrofi (A prospective, observational, post authorisation efficacy study to assess longterm effectiveness of Risdiplam in patients with genetically confirmed 5 q SMA)". Projektets forskningshuvudman är PPD/Evidera.
- "Att leva med Duchennes muskeldystrofi i Sverige (DMD-LIV) En nationell uppföljningsstudie av hälsostatus och andningsvård". Projektets forskningshuvudman är Västra Götalandsregionen, VC Marie Carlsson. Forskare Kalliopi Sofou, doktorand Lisa Wahlgren.
- "Sjukdomsförlopp och samsjuklighet hos patienter som diagnostiserats med dystrofia myotonika: en longitudinell observationsstudie". Projektets forskningshuvudman är Schain Research AB.

Påbörjade forskningsprojekt

- Dödsorsaker och överlevnad vid Duchennes muskeldystrofi av fysioterapeut och Lisa Wahlgren
- Kognition och beteende vid Duchennes muskeldystrofi av psykolog Jonas Gillenstrand
- Muskel-LIV, ett projekt avseende muskeldystrofier av vuxenneurolog Sara Nordström,
- Ett projekt om spinal muskelatrofi av barnneurolog Lars Alberg
- Ett projekt om förbättrad diagnostik av neuromuskulära sjukdomar hos barn och ungdomar av barnneurolog Sotiria Gkiotsaliti
- En långtidsuppföljning av behandlingseffektivitet och sjukdomsprogression hos patienter med spinal muskelatrofi. Projektets forskningshuvudman är PPD/Evidera
- Burden of disease and cost of illness for Duchenne muscular dystrophy: A retrospective study using Swedish register data. Projektets forskningshuvudman är Quantify
- Treatment and care pathways of Duchenne muscular dystrophy patients included in the Swedish National Registry for Neuromuscular Disorders. Projektets forskningshuvudman är Quantify.
- Nordic DMD Burden-of-illness project. Projektets forskningshuvudman är IQVIA.
- "Behandlingseffektivitet och sjukdomsprogression hos patienter med spinal muskelatrofi (A prospective, observational, post authorisation efficacy study to assess longterm effectiveness of Risdiplam in patients with genetically confirmed 5 q SMA)". Projektets forskningshuvudman är PPD/Evidera.
- "Sjukdomsförlopp och samsjuklighet hos patienter som diagnostiserats med dystrofia myotonika: en longitudinell observationsstudie". Projektets forskningshuvudman är Schain Research AB.
- Ett projekt avseende vårdutnyttjande och behandlingsmönster hos patienter med Duchennes muskeldystrofi. Projektets forskningshuvudman är Parexel.

Vetenskapliga publikationer

Lisa Wahlgren, Anna-Karin Kroksmark, Anders Lindblad, Mar Tulinius, Kalliopi Sofou. Respiratory comorbidities and treatments in Duchenne muscular dystrophy: impact on life expectancy and causes of death. *J Neurol.* 2024 Jul;271(7):4300-4309. doi: 10.1007/s00415-024-12372-7

Jonas Gillenstrand 1 2, Malin Broberg 1, Anna-Karin Kroksmark 3 4, Mar Tulinius 5, Anne-Berit Ekström. Concordance between parental and self-rated and performance-based measures of executive functioning in boys with Duchenne muscular dystrophy: the role of parental life satisfaction and carrier versus non-carrier status. *Child Neuropsychol.* 2024 Dec 2:1-20. doi: 10.1080/09297049.2024.2433810.

Thomas Sejersen, Sophie Graham, Anne-Berit Ekström, Anna-Karin Kroksmark, Marta Kwiatkowska, Michael L Ganz, Nahila Justo, Karl Gertow, Alex Simpson. Healthcare resource utilisation and direct medical cost for individuals with 5q spinal muscular atrophy in Sweden. *Eur J Health Econ.* 2024 Apr 20. doi: 10.1007/s10198-024-01678-y.

Abstrakt

S. Lee, N. Deltour, E. Garry, A. Ferreras, E. Jacquot, S. McElwee, R. Sajedian, S. Kurteva, E. Boi, A. Poll, R. Davies, M. Walter, M. Jagut, J. Haberlová, M. Cattinari, C. Marini-Bettolo, A. Ekström, M. de Lemus Belmonte, K. Breen, L. Servais. Use of European rare disease registries to describe the natural history and disease progression of spinal muscular atrophy (SMA) over time. Presenterats på World Muscle Society Meeting 8–12 oktober, Prag, Tjeckien.

Anne-Berit Ekström, Anna-Karin Kroksmark, Aina Törnblom, Samira Toghanian, Gustaf Ortsäter, Thomas Sejersen. Descriptive analysis of Duchenne muscular dystrophy patients included in the Swedish National Registry for Neuromuscular Disorders.

H Furby, DM Boudreau, C De Ford, J Wojtowicz, N Stelmaszuk, E Streja, Q Yang, J Freilich, J Zhao, A-K Kroksmark, A-B Ekstrom Burden of illness for male patients with Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) in a real-world setting, a Swedish registry study. Presenterats på World Muscle Society Meeting 8–12 oktober, Prag, Tjeckien.

Anne-Berit Ekström, Anna-Karin Kroksmark, Aina Törnblom, Samira Toghanian, Gustaf Ortsäter, Thomas Sejersen. Economic burden of Duchenne muscular dystrophy patients: A retrospective observational study using Swedish population-based register data. Presenterats på ISPOR Europe, 17–20 november, Barcelona, Spanien.

Lisa Wahlgren, Anna-Karin Kroksmark, Mar Tulinius, Kalliopi Sofou. Duchenne muscular dystrophy: The critical role of pulmonary infections in survival outcomes. Presenterats på World Muscle Society Meeting 8–12 oktober, Prag, Tjeckien.

Prioriterade utvecklingsområden för registret

Enligt beslutsbrevet från Nationell samverkansgrupp Hälso-data (NSG HD)/SKR för 2024 är NMiS ej längre en del av överenskommelsen om stöd för Nationella kvalitetsregister. Detta har inneburit att de utvecklingsområden som var prioriterade har ej kunnat genomföras till följd av bristande finansiering. Detta beslut har överklagats men beslutet har inte ändrats. Med förhoppning om förbättrat finansiellt stöd är följande utvecklingsområden prioriterade.

- Vården i siffror
- Ökad täckningsgrad
- Utveckla ny modul för LGMD
- Stimulera till användning av data från NMiS
- Internationellt samarbete

Vården i siffror: NMiS avser att utveckla öppna statistikvisningar via Neurodashbord samt hoppas kunna börja presentera data för Vården i Siffror.

Ökad täckningsgrad: Trots inlämnad ansökan till Socialstyrelsens patientregister under 2021 har vi inte fått ut underlag som kunnat användas för att beräkna förekomst av sjukdomsgrupperna. Därmed har detta försvårat möjligheten att beräkna aktuell täckningsgrad utan uppgifter från 2019 har fortfarande fått ligga till grund för beräkningen av täckningsgraden av de olika sjukdomsgrupperna. Vidare kommer vi att uppmantra NHV-enheterna att registrera alla patienter samt uppföljningsdata i NMiS, samt utveckla ut-rapporter till landets NHV-enheter.

Inom ramen för kunskapsorganisationen kontakta NPO för sällsynta sjukdomar för att undersöka om det finns möjlighet att samköra data från det nyetablerade nationella kvalitetsregistret för sällsynta sjukdomar, RaraSwed där även neuromuskulära sjukdomar registreras.

Utveckla ny modul för limb-girdle muskeldystrofi (LGMD): Ny modul för LGMD ska utvecklas. I samarbete med det internationella register (TGDOC) har ett nytt så kallat core data set utvecklats för LGMD, vilket idag är en diagnosgrupp som ingår i NMiS i modulen Övriga neuromuskulära sjukdomar. Styrgruppen för NMiS har beslutat att utveckla en särskild modul för denna sjukdomsgrupp där variablerna skall synkroniseras med TGDOC's core data set.

Stimulera till användning av data från NMiS: Med ytterligare förbättrad datatäthet finns goda möjligheter att använda NMiS för såväl kliniskt förbättringsarbete som olika forskningsprojekt. Med införd NHV behöver återrapportering från NMiS dock designas så att det enkelt går att använda för den enskilda NHV-enhetens förbättringsarbeten men också för att kunna jämföra vårdens kvalitet och kvantitet mellan olika NHV-enheter.

Internationellt samarbete: Docent och registeransvarig för NMiS, Anne-Berit Ekström, samt professor Thomas Sejersen, ledamot i styrgruppen, har regelbunden kontakt med det internationella nätverket för neuromuskulära sjukdomar; TREAT-NMD vars arbete fokuserar på att stödja olika nationella neuromuskulära register och samverkans- och forskningsprojekt.

Expertteam för neuromuskulära sjukdomar på Sahlgrenska Universitetssjukhuset samt vid Karolinska Universitetssjukhuset ingår i European Research Network (ERN). Nordiskt samarbete med representanter från Danmark, Norge, Finland samt Island förkommer kring neuromuskulära sjukdomar. Under 2025 kommer ett fortsatt internationellt samarbete att äga rum.

Svenska neuroregister är ett nationellt kvalitetsregister med syfte att göra den neurologiska sjukvården likvärdig och högkvalitativ samt att säkerställa att behandlingsriktlinjer följs.

Svenska neuroregister finns representerat i samtliga regioner och alla sjukhus där neurologisk vård bedrivs och ska bli basen för den nationella neurologiska forskningen.

De diagnoser som ingår i Svenska neuroregister är: epilepsi, epilepsikirurgi (SNESUR), hydrocefalus, inflammatorisk polyneuropati, motorneuron-sjukdom, multipel skleros, myastenia gravis, narkolepsi, neuromuskulära sjukdomar NMIS, Parkinsons sjukdom och svår neurovaskulär huvudvärk.



**Svenska
neuroregister**

Info@neuroreg.se
www.neuroreg.se

 **KAROLINSKA**
UNIVERSITETSSJUKHUSET

**Nationellt system
för kunskapsstyrning
Hälsa- och sjukvård**

SVERIGES REGIONER I SAMVERKAN

QRC  **STHLM**
KVALITETSREGISTERCENTRUM