



Svenska
neuroregister

NMiS

Årsrapport 2022



Förord

Svenska neuroregister med sina elva delregister är efter 12 år ett viktigt 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 ju har sitt eget avancerade kvalitetsregister i Riksstroke, ryms nu 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 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 erbjuder en patientöversikt, ett för vårdgivaren attraktivt verktyg som kvalitetssäkrar det dagliga kliniska arbetet. Vårdgivaren får en överblick av patientens förlopp och behandling, får stöd att använda 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 uppenbart drivit på utvecklingen av vården för multipel skleros och vi hoppas och tror att detta kommer att gälla även övriga sjukdomsgrupper.

En annan central princip i vårt arbete är att göra alla data och därtill statistik ständigt uppdaterad och tillgänglig för rapporterande enheter, som på så sätt kan följa utvecklingen av sitt kliniska arbete i jämförelse med nationella riktlinjer och vårdprogram. För detta syfte har vi utvecklat flera olika utdatatjänster som gör att en stor del av vår statistik är kontinuerligt tillgänglig via vår hemsida för alla. Vi bidrar med rapporter till Vården i Siffror. Vi skickar varje kvartal skraddarsydda Kvartalsrapporter till varje rapporterande enhet med enhetens senaste resultat i jämförelse med andra enheter.

Svenska neuroregister har en organisatorisk flexibilitet och kan snabbt möta nya utmaningar vilket vi visat genom att i mars 2020 genom på kort tid utveckla och införa en mekanism för att samla in data på Covid19 bland våra patienter, vilket framför allt

visat sig relevant för MS. Sedan Covid19 inte längre klassificeras som en samhällsfarlig sjukdom har vi också avslutat denna datainsamling.

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 och sin rika variabelsamling som bland annat innehåller över 200 000 besök, över 43 000 behandlingsepisoder, över 140 000 patientrapporterade mått och över 90 000 kognitiva skattningar. MS-registret har bidragit med data till 270 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 är till numerär ett av de största i världen och även övriga delregister är stora i sina respektive fält.

Vi uppmuntrar den intresserade läsaren att besöka vår nya 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 gjordes om under 2020 för att leva 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 2023



Jan Hillert
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
Kvalitetsregister och Beslutsstöd	8
Deltagande enheter	9
Täckningsgrad	9
Viktig utveckling och aktuella frågor under 2022	10
Framtidsutsikter inför 2023	12
Patientmedverkan.....	14
Slutord	14
Neuromuskulära sjukdomar NMIS	16
Neuromuskulära sjukdomar - NMiS	16
Sammanfattning för patienter och allmänhet.....	17
Anslutningsgrad och Täckningsgrad.....	18
Utveckling av variabler.....	19
Utveckling av kvalitetsindikatorer.....	20
Datakvalitet	20
PROM/PREM.....	24
Återrapportering	24
Effekten av registrets insatser på vården	27
Vetenskapliga resultat	29
Prioriterade utvecklingsområden för registret	31

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 (INPreg), motorneuronsjukdom (MNDreg), normaltryckshydrocefalus/likvorshunt (NKHreg) samt den stora gruppen neuromuskulära sjukdomar (NMI) med exempelvis muskeldystrofier och spinal muskelatrofi (SMA) samt under 2021 epilepsikirurgiregistret SNESUR (egen årsrapport finns att hitta på hemsidan).

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, hydrocefalus efter anläggande av avlastande likvorshunt och neuromuskulära sjukdomar.
- 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

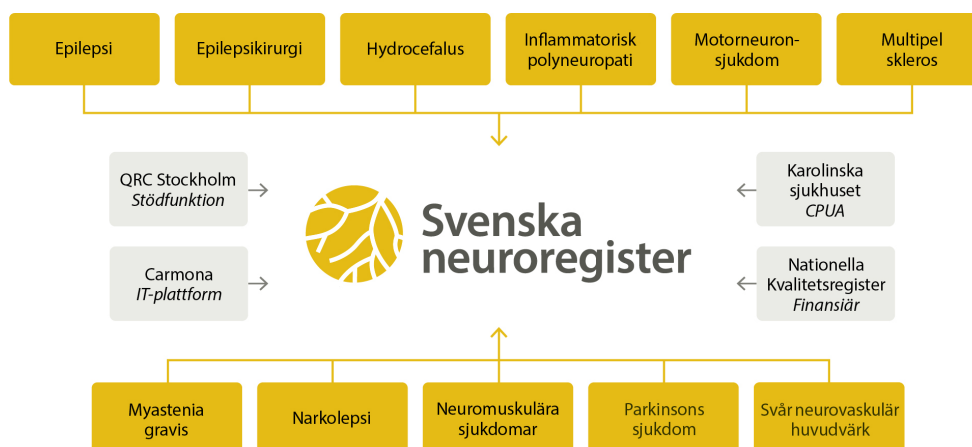
- Möjliggöra utvärdering av vårdens och behandlingars effekt på funktionshinder och livskvalitet
- Skapa en bas för neurologisk forskning på en nationell nivå
- Möjliggöra internationella samarbetsprojekt inom forskning och vårdutveckling genom att använda internationellt accepterade variabler och definitioner

Organisation

Svenska neuroregisters organisation framgår av figur 1. Varje delregister har genom sin styrgrupp ansvar för sitt innehåll och utveckling. 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. Patientrepresentanter finns i alla våra styrgrupper.

Delregistren samarbetar vad gäller teknisk plattform, upphandling av denna och förvaltar de gemensamma medlen. 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 bland 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 universitetsorterna. 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 (NMiS).

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

Svenska neuroregisters IT-gränssnitt, som samlar in data från det kliniska arbetet som lokal vårddokumentation, är designat 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 enskilde 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.

Det IT-verktyg, COMPOS DS, som används i vården av patienter, här kallat det lokala beslutsstödet, har utvecklats i samarbete med Carmona AB, är CE-märkt och disponeras av de deltagande enheterna enligt avtal mellan sjukvårdshuvudmannen och Carmona. 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 neuroregister nationella databas. Svenska neuroregisters nationella databas uppdateras varje natt med nyttillkomna 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.

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 2022 information 53 000 patienter i Svenska neuroregister, se **tabell 1** (sidan 29). Flest patienter hade MS-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.

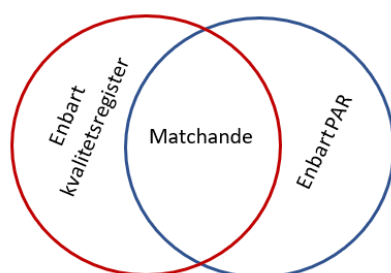
Täckningsgrad för Svenska neuroregister

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.



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

Viktig utveckling och aktuella frågor under 2022

Tillväxt

Vi har under åren sett en stadig ökning av anslutningsgrad och täckningsgrad för flertalet register, varav somliga utvecklats mycket hastigt. Under 2022 sågs en fortsatt avmattning vad gäller registrering i flera av våra delregister till följd av covid-19-pandemin. Svenska neuroregister bidrog till den sammanställning av undanträngningseffekter av covid19 som utfördes under 2021 av Socialstyrelsen (se s. 72) <https://www.socialstyrelsen.se/globalassets/sharepoint-dokument/artikelkatalog/nationella-riktlinjer/2021-6-7413.pdf>. Denna rapport inriktades på effekter på nationella riktlinjeindikatorer. I våra data syns också effekter på andra variabler.

Ekonomi

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 m.fl. Således bör kvalitetsregister inte ta ut användaravgifter av deltagande enheter och ett kvalitetsregister ska därtill endast ta ut självkostnadspriser för export av data till forskningsprojekt eller till statistikrapporter.

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 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.

För två delregister, huvudvärksregistret (HVreg) och neuromuskulära sjukdomar i Sverige (NMiS), hoppas vi att nya möjligheter till finansiering kan uppstå i samband med att nya läkemedel registreras vars ersättning via läkemedelsförmånen villkoras av en uppföljning i Svenska neuroregister. Vi har sedan 2021 prövat en modell där Svenska neuroregister tillsammans med Carmona tecknat avtal om komplettering av data i registret inför införandet av nya läkemedel, och en resulterande rapport där den resulterande patientkohorten beskrivs på aggregerad statistisk nivå. Trots nya inkomstmöjligheter förblir den finansiella kostymen den viktigaste begränsningen för vår fortsatta utveckling.

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.

En bärande tanke i vårt arbete har från början varit att deltagande enheter ska få tillgång till sina egna data vid behov. Med tiden har vi utvecklat en rad sofistikerade verktyg för dataåtkomst, inklusive sökfunktioner och möjlighet till data-export av egna data i Excel-format, dashboard, fördesignade diagram och tabeller samt vår avancerade funktion VAP (visualiserings och analys-plattform) där användaren kan välja parametrar och begränsa urval enligt behov. Bland dessa finns således rapporter om hur respektive enhet presterar mot de nationella riktlinjerna. Vi har dock märkt att deltagande enheter i en begränsad utsträckning systematiskt använder dessa verktyg för sin verksamhetsutveckling. Här tror vi att Kvartalsrapporten kan locka till effektivare dataanvändning.

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 och möten ägt rum mellan registerhållaren och NPO. Svenska neuroregister har stora möjligheter att leverera den data som behövs för NPOs arbete inom de aktuella sjukdomsgrupperna och varje delregisterstyrgrupp har med sin nationella förankring möjlighet att fungera som en nationell arbetsgrupp vid behov. Det är självklart viktigt att vi har en stor förståelse för varandras uppdrag, förutsättningar och arbetssätt och en tät kontakt eftersträvas.

Framtidsutsikter inför 2023

Svenska neuroregister är etablerat som ett viktigt verktyg i vården och kvalitetsarbetet inom neurologi och vi har anledning att tro att detta är en utveckling som kommer att stärkas 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 Svenska Neuroregister även för övriga 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 kommer att från 2023 att 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.

Patientöversikt och gränssnitt gentemot datajournaler

Somliga av oss som arbetar med kvalitetsregister har hoppats att flera av de funktioner som stödjer strukturerad dokumentation av kliniska uppgifter i vårarbetet skulle komma att implementeras i nästa generations datajournaler. Detta illustreras i vårt fall av den patientöversikt som är den egenskap hos vår registerplattform COMPOS DS som stimulerar till registrering av strukturerad vårddata. Det står nu klart att något liknande inte kommer att förverkligas i de pågående upphandlingar av datajournaler som pågår i landet. Därmed ser vi att behovet av specialiserade IT-lösningar för kvalitetsregister av den typ som Svenska neuroregister/COMPOS DS erbjuder kommer att kvarstå under många år än.

Vi ser därför med oro på utvecklingen att beslutsstöd, till vilka patientöversikter kan räknas har gått från att vara en uppskattad vårdkvalitetsskapande egenskap hos ett nationellt kvalitetsregister i början av 2000-talet, till att vara identifierat dels som ett juridiskt problem och dels som något som inte tillhör kvalitetsregisterbegreppet och därför inte längre får finansieras av överenskommelsen mellan staten och SKR om kvalitetsregister. Under 2023 kommer vi därför att stödja CSAM-Carmonas arbete att upprätta licensavtal med alla rapporterande enheter för att på ett juridiskt oantastligt sätt kunna erbjuda verksamheterna den kliniska nytta som patientöversikten innebär. Vi oroas dock av att sådana avtal är ett nytt fenomen, att beslutsvägarna för avtalsskrivande inom sjukvården är dåligt definierade, att betalningsvillighet ska saknas eftersom den nya kostnaden inte är budgeterad och att en finansieringsmodell för fortsatt utveckling av COMPOS DS saknas.

Vi menar att det arbetssätt som vi utvecklat är den enda möjligheten att uppnå den nytta som vi eftersträvar och som kommer såväl sjukvården i stort som den enskilda patienten till godo:

- Patientöversikten enligt vår modell, där IT-gränssnittet och de data denna bygger på ägs av sjukvårdshuvudmannen, är förenlig med gällande lagstiftning
- Patientöversikten med sina grafiska egenskaper stimulerar till strukturerad och fullständig dokumentation av klinisk information långt bättre än de mallar för strukturerad journalföring som finns i datajournalerna
- Patientöversikten kvalitetssäkrar den kliniska verksamheten genom att göra relevanta data tillgängliga på ett sätt som är överlägset datajournalerna
- Patientöversikten driver kvaliteten av data i kvalitetsregistret också genom att insamlad data visualiseras och används
- Patientöversikten är "the unique selling point" för vårt kvalitetsregister och utan denna skulle rapporteringsgraden försämrats omgående

Även om vi på goda grunder menar att vi redan arbetar enligt gällande lagstiftning, så hoppas vi att insikten om värdet i vårt arbetssätt kan bidra till en ändring av gällande regelverk så att uppföljning av enskilda patienter också kan bli en påbjuden uppgift för kvalitetsregisterplattformar.

Patientmedverkan

Svenska neuroregister har sedan 2014 en patientportal där vi erbjuder Patientens Egen Rapportering (PER) för inrapportering av patientrapporterade mått, hittills för sju av våra elva delregister (IPNreg, MSreg, MNDreg, PARKreg, NARKreg, MGreg och HVreg). Arbetet för att utveckla och fördjupa detta är centralt för vår framtid och patientmedverkan och patientföreträdarnas roller är väsentliga.

Det hävdas från vårdföreträdarens håll att det är vårdens uppgift 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 genom att vår Patientportal 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.

Slutord

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

Tabell 1 Enheter som registrerar i Svenska neuroregister.

Sjukvårdsregion	Region	Klinik/Enhet	MS	PD	IPN	MG	HV	Narkolepsi	EP	ALS	NMIS	NKH	Antal användare
Norra	Jämtland	Östersund	X	X	X	X	X	X	X		X		49
		Östersund, Barn och Ungdomsmedicin	X										
	Västernorrland	Örnsköldsvik	X	X		X	X	X		X	X		11
		Sundsvall	X			X	X	X			X	X	27
		Sollefteå	X				X				X		8
	Västerbotten	Umeå	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	86
	Norrbottn	Sunderbyn	X	X		X	X	X			X		15
		Kalix	X	X			X			X			4
Mellansverige	Gävleborg	Gävle	X	X	X	X	X	X	X	X			46
		Bollnäs	X	X	X	X			X	X		X	4
		Barnkliniken i Hudiksvall						X					2
	Dalarna	Mora					X						2
		Falun	X	X	X		X	X					22
	Södermanland	Nyköping	X	X	X	X	X	X	X	X			17
		Eskestuna	X	X	X	X	X	X	X	X			34
	Örebro län	Örebro	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	93
		Karlskoga	X										1
		Barnkliniken Örebro US						X			X		6
	Västmanland	Västerås	X	X	X	X	X	X		X			38
		Barnkliniken Västerås						X					9
	Värmland	Karlstad	X	X		X	X	X		X	X		35
	Uppsala län	Uppsala	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	101
		Barnkliniken Akademiska Sjukhuset									X		16
Stockholms	Gotland	Visby	X				X		X	X			17
	Stockholms län	Solna	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	152
Huddinge		X	X	X	X	X	X	X	X	X	X		171
		Barnkliniken ALB	X					X			X		46
		Danderyd	X	X	X	X	X	X	X	X	X		64
		Neurology Clinic, Sophiahemmet	X	X		X	X	X			X		24
		Capio St-Görans Sjukhus	X				X			X			31
		Aleris Fysiologlab Stockholm						X					1
		Centrum för neurologi Stockholm	X	X	X	X	X	X	X		X		73
		Vällingby Neuro			X		X		X				5
		Neuroenheten Läkarhuset Utsikten			X		X						3
		Migränhjälpen					X						2
Sydöstra	Östergötland	Norrköping	X	X	X	X	X	X		X			37
		Motala	X	X			X	X	X	X			11
		Neurologiska kliniken Linköping	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	87
		Barnkliniken Vrinnevisjukhuset						X					2
		Barnkliniken Linköping						X					8
		GAVA - Linköping			X								5
	Kalmar län	Västervik	X	X		X	X			X			12
		Kalmar	X	X		X	X			X	X		14
		Kalmars Barnklinik						X					7
		Västerviks Barnklinik						X					1
		Oskarshamn	X	X		X	X			X			1
	Jönköpings län	Värnamo	X	X		X	X	X	X	X			30
		Ryhov	X	X	X	X	X	X	X	X	X		40
		Eksjö	X	X		X	X		X	X			34
		Barnkliniken Ryhov						X			X		12
Västra	Västra Götaland	Trollhättan	X	X	X		X	X		X			23
		Borås	X	X	X			X		X			27
		Skövde	X	X		X	X			X			18
		Barn- och ungdomsmottagning Mariestad					X						1
		Smärtmottagningen, Skaraborgs Sjukhus					X						6
		Angered	X	X			X	X	X				19
		Sahlgrenska	X	X	X	X		X	X	X	X	X	174
		Frölunda	X	X				X					27
		Barnkliniken DSBUS						X	X		X		25
		GHP Neuro Center Göteborg	X	X			X						7
		Aleris specialistvård Axesshuset	X	X			X		X				3
		Barnkliniken NÄL						X					2
		Kungälv Sjukhus			X								0
		Alingsås Lasarett			X								0
	Halland (norra)	Kungsbacka	X	X	X	X	X	X		X			15
		Varberg	X				X	X					17
Södra	Halland (södra)	Halmstad	X	X		X	X	X		X	X		20
		Barnkliniken Halmstad						X	X				3
	Skåne	Hässleholm	X	X	X	X	X	X	X	X			10
		Ystad	X	X			X	X		X	X		5
		Trelleborg	X	X	X		X			X	X		10
		Landskrona	X	X	X	X	X		X				5
		Ängelholm	X	X	X		X	X	X	X	X		22
		Malmö	X	X	X	X	X	X		X	X		93
		Lund	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	111
		Kristianstad	X	X	X	X	X		X				16
		Helsingborg	X	X			X	X		X	X		20
		Barnkliniken Lunds US	X										10
		Barnkliniken Malmö						X			X		21
		Stortorget Neurologmottagning, Helsingborg			X				X				2
		Albokliniken					X						1
		Skåneuro privatmottagning					X						4
		Cityhälsan ÖNH											1
	Blekinge	Blekinge											3
		Karlskrona	X	X		X	X		X	X	X		3
		Karlskrona	X	X			X						4
Kronoberg	Ljungby	Ljungby	X	X									5
		Växjö	X	X	X	X	X	X		X	X		28

Neuromuskulära sjukdomar NMIS



Neuromuskulära sjukdomar - NMiS

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, läkemedelsbehandlingar, funktionsmått relaterade till de olika diagnoserna som ingår i registret. Detta för att följa och påverka sjukdomsförlopp och eventuella komplikationer av sjukdomarna. Vidare att ge patienter registrerade i NMiS möjlighet att delta i nationella och internationella studier.

Sjutton av Sveriges 21 regioner registrerar i NMiS, vilket motsvarar en så kallad anslutningsgrad på 81%. I Sverige finns sex sjukvårdsregioner och universitetssjukhusen i dessa sjukvårdsregioner registrerar samtliga i NMiS, vilket motsvarar en anslutningsgrad på 100%. Från 1 april 2023 har nationell högspecialiserad vård införts för viss vård vid neuromuskulära sjukdomar. Denna vård ska genomföras 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 kommer att ske i samarbete med patientens behandlande enhet på hemorten.

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

Idag finns inte någon exakt kunskap om antalet patienter med neuromuskulär sjukdom i Sverige, men har uppskattats till cirka 3500. Antalet aktuella patienter i NMiS idag är 1 475, vilket medför en så kallad täckningsgrad på 42,1% och innebär en ökning från föregående år. Dock bör noteras att täckningsgraden för två av de största diagnosgrupperna spinal muskelatrofi och Duchennes muskeldystrofi är betydligt högre med 82,5% respektive 77,0%.

Antalet datapunkter, dvs den information som lagts in i NMiS på varje patient, har under 2022 ökat med 75 % till drygt 12 000 datapunkter. Detta är en önskvärd och gynnsam utveckling av registret.

I varje nationellt kvalitetsregister följs särskilt viktig information via så kallade kvalitetsindikatorer. För neuromuskulära sjukdomar är följande indikatorer viktiga: genetisk utredning genomförd, nutritionsproblem efterfrågat, lungfunktion efterfrågad, livskvalitetsformulär ifyllt och besök på regional neuromuskulär enhet (kommer att ersättas med besök på nationell högspecialiserad 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. Sedan sommaren 2022 är NMiS medlemmar i ett större internationellt nätverk för neuromuskulära kvalitetsregister, vilket medför stora möjligheter till samarbete och gemensamma forskningsprojekt. Internationellt sett har NMiS rönt stort intresse och anses ha hög kvalitet. Detta har medfört att NMiS blivit utvalt att delta i en stor europeisk uppföljningsstudie avseende nya läkemedelsbehandlingar vid spinal muskelatrofi.

Anslutningsgrad och Täckningsgrad

Deltagande enheter

Under 2022 har 33 enheter registrerat i NMiS i 17 av 21 regioner. De regioner som inte registrerat patienter är liksom tidigare Västmanland, Södermanland, Dalarna, och Gotland. Patienter från dessa regioner är sannolikt registrerade via specialistenheterna i Uppsala eller Stockholm. NMiS har följaktligen en anslutningsgrad motsvarande 81%, beräknat på 17 av 21 regioner. Dock kan noteras att antalet registrerande enheter under året ökat från 30 till 33.

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 %.

Täckningsgrad

För att få möjlighet att fastställa täckningsgrad lämnades 2020 en ansökan till Socialstyrelsens patientregister avseende antalet patienter med olika neuromuskulära sjukdomar (NMS). Vi efterfrågade uppgifter om de största NMS diagnosgrupperna. Ansökan omfattade antalet levande individer med två besök under perioden 1998 - 2019. En ny ansökan har lämnats in tidig vår 2022, men resultatet har fortfarande inte inkommit. Vi har därför vid beräkning av täckningsgrad också 2022 utgått från tidigare erhållna data.

Den totala täckningsgraden har visserligen ökat från 33,9 % till 42,1 % under 2022. Observeras bör dock att täckningsgraden för dystrofinopatier är nu 77% och för spinal muskelatrofi (SMA) 82,5 %, vilket är betydligt högre än för den totala täckningsgraden på 42,1 %, se **tabell 34** och **tabell 35**. Täckningsgraden har ökat under året för diagnosgrupperna SMA med 10,4 %, för dystrofinopatier med 2,1 % och för dystrofia

myotonika 2,6 %. För övriga diagnoser är det fortfarande svårt att beräkna en korrekt täckningsgrad eftersom det är så många diagnoser som ingår och ICD-10 koderna många gånger inte är tillräckligt differentierade för att kunna ge tillräcklig information. Täckningsgraden har ändå ökat från 60,9% till 71,7 % motsvarande 10,8%.

Tabell 2 Antalet registrerade patienter och täckningsgrad för NMiS

	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Totalt antal registrerade patienter	318	512	590	620	631	725	896	1186	1475
Antal patienter nationellt i målgruppen	3500	3500	3500	3500	3500	3500	3500	3500	3500
Täckningsgrad %	9	14,6	16,9	17,7	18	20,7	25,6	33,9	42,1

Tabell 3 Täckningsgrad 2022 för de fyra olika modulerna i NMiS

	Spinal muskelatrofi	Dystrofinopati	Dystrofia myotonika	Övriga neuromuskulära sjukdomar
Totalt antal registrerade patienter 2022	222	359	523	717
Totalt antal registrerade patienter 2021	194	349	477	609
Antal patienter nationellt i målgruppen enligt Socialstyrelsens patientregister, antalet levande individer med 2 besök under perioden 1998 – 2019)	269	466	1755	1000?
Täckningsgrad (%) 2022	82,5	77	29,8	71,7
Täckningsgrad (%) 2021	72,1	74,9	27,2	60,9
Täckningsgrad (%) 2020	61	75	26	-

Utveckling av variabler

Ett kontinuerligt arbete pågår vad gäller utveckling av de variabler som ingår i registret. När felaktigheter eller inkonsekvenser upptäcks vid inmatning i registret tas detta upp på styrgruppsmöten eller anmäls direkt till registerhållare och koordinator. De variabler som har kompletterats under året omfattar behandling, status, laboratorievärden, ortopedisk information, vaccinationer samt symtom vid sjukdomsdebut. En förenklad inmatningsprocedur har också implementerats för vissa av de motoriska testerna, vilket har efterfrågats av användarna. SMA-modulen i registret har renodlats att nu enbart omfatta patienter med 5q SMA. Således har andra varianter av 5q SMA flyttats till modul för övriga diagnoser.

Neuromuskulära sjukdomar är sällsynta sjukdomar som medför ett stort behov av internationellt samarbete. Arbete med att anpassa registret för att uppnå samstämmighet med internationella register pågår kontinuerligt, såsom att synkronisera NMiS-variabler med core data set som fastslagits i det internationella nätverket för neuromuskulära kvalitetsregister: TGDOC TREAT-NMD Global Data systems Oversight Committee - TGDOC - TREAT-NMD. Samarbete med internationella register är viktigt för att kunna ta fram så kallade ”real world data” avseende nya behandlingsstrategier och nya sjukdomsmodifierande läkemedel i större patientkohorter. Under 2022 har NMiS blivit fullvärdiga medlemmar i TGDOC.

Utveckling av kvalitetsindikatorer

Ett viktigt syfte med registret är att motverka eller bromsa uppkomst av komplikationer genom noggrann uppföljning, kontroll och tidig diagnos och behandling. Kvalitetsindikatorerna är valda utifrån detta syfte och svarar mot viktiga nationella och internationella riktlinjer. De fem framtagna kvalitetsindikatorerna är gemensamma för alla moduler i NMiS och utgörs av:

- Genetisk utredning genomförd
- Symtom lungfunktion ifyllt/efterfrågat
- Nutritionsproblem ifyllt/efterfrågat
- EQ-5D/EQ-5D-Y
- Besök regional neuromuskulär enhet

NMiS är ett register som omfattar enbart ärftliga neuromuskulära sjukdomar vilket innebär att det är helt essentiellt att genetisk utredning är genomförd vid dessa tillstånd. Påverkad lungfunktion är ofta associerad till sjuklighet och för tidig död vid neuromuskulära sjukdomar och följaktligen en viktig variabel att följa. Detta gäller även nutritionsproblematik. Neuromuskulära sjukdomar är sällsynta tillstånd och behöver följas upp av expertteam. I samband med att nationell högspecialiserad vård kommer att införas kommer kvalitetsindikatorn ”besök regional neuromuskulär enhet” ersättas av ”besök nationell neuromuskulär enhet”. Detta sker under 2023, då tillstånd att bedriva högspecialiserad vård träder i kraft 1 april 2023.

Datakvalitet

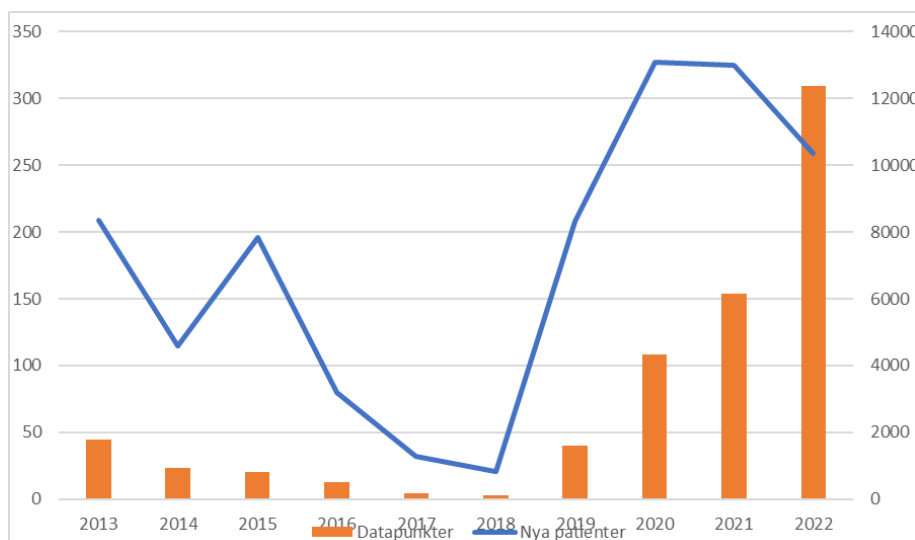
Genom att kontinuerligt anpassa variabler till internationella register har datakvaliteten avsevärt förbättrats. Detta arbete har också resulterat i ökad relevans för patientgrupperna samt för de professioner som arbetar inom området.

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.

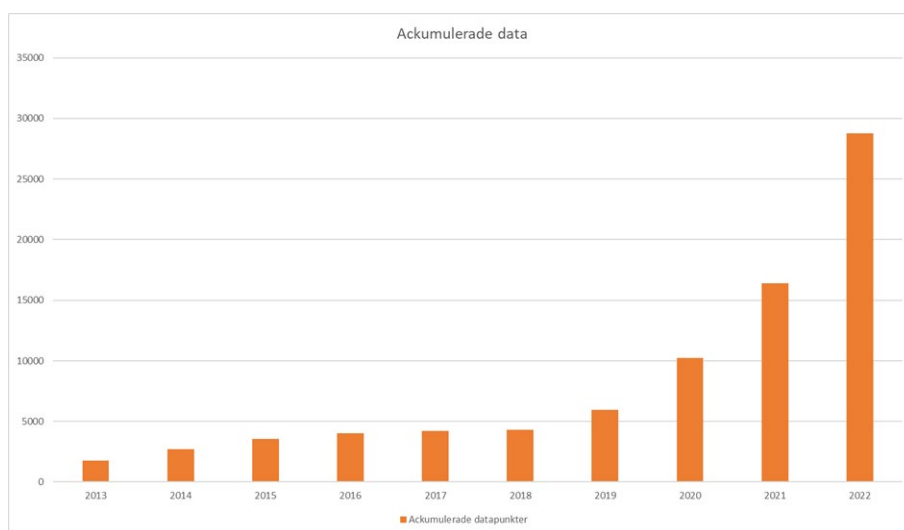
Datatäthet

Ett utvecklingsprojekt påbörjades december 2020 och har pågått under hela året 2021 och delar av 2022. Projektet har utvecklats och genomförts tillsammans med Svenska neuroregisters IT-plattformsleverantör. Det huvudsakliga syftet med projektet är att genomföra en omfattande efterregistrering av data för två av de största diagnosgrupperna, dystrofinopier och SMA, för att öka såväl datamängd som datakvalitet. Under 2022 har efterregistreringsprojekt även pågått för patienter med Pompes sjukdom.

Figur 102 visar hur registrering av data har fördelats år för år. Under 2022 gjordes 12 385 inmatningar och 259 nya patienter jämfört med föregående år. **Figur 103** visar ackumulerade data och hur insamlade observationer från verksamheterna har vuxit med 75,5 % under 2022.



Figur 2 Registrering av data från 2013–2022. De orange staplarna representerar datapunkter och den blå linjen antal nya patienter.



Figur 3 Antalet ackumulerade datapunkter för åren 2013–2022.

Missing values och rapporteringsgrad

Missing values

NMiS har valt att ha gemensamma kvalitetsindikatorer för samtliga ingående moduler (olika sjukdomstillstånd). Svarefrekvensen för kvalitetsindikatorerna har successivt ökat över tidsperioden men är fortfarande ett förbättringsområde se **tabell 36** och **37** nedan.

Tabell 4 Antal registreringar av kvalitetsindikatorer för åren 2014–2022

	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Antal aktuella patienter	310	500	573	597	609	766	1001	1267	1475
Genetisk utredning	208	296	326	345	349	412	513	625	737
Symtom lungfunktion	172	256	311	342	371	518	696	858	1001
Nutritionsproblem	112	141	169	194	215	293	402	493	574
EQ-5D/EQ-5D-Y (PER)	0	3	17	30	31	41	82	235	358
Besök regional neuromuskulär enhet	86	149	185	192	211	343	542	797	996

Tabell 5 Procent registrerade kvalitetsindikatorer i förhållande till det aktuella antalet patienter för åren 2014–2022

	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Genetisk utredning	67.1	59.2	56.9	57.8	57.3	53.8	51.2	49.3	50.0
Symtom lungfunktion	55.5	51.2	54.3	57.3	60.9	67.6	69.5	67.7	67.9
Nutritionsproblem	36.1	28.2	29.5	32.5	35.3	38.3	40.2	38.9	38.9
EQ5D/EQ5D-Y (PER)	0.0	0.6	3.0	5.0	5.1	5.4	8.2	18.5	24.3
Besök regional neuromuskulär enhet	27.7	29.8	32.3	32.2	34.6	44.8	54.1	62.9	67.5

Rapporteringsgrad

Rapporteringsgraden har ökat under året. Det är fortfarande framför allt enheter med expertteam för NMS på universitetsklinikerna som har en hög rapporteringsgrad. Efter införande av nationell högspecialiserad vård (NHV) under 2023 kommer rapporteringsgraden sannolikt öka ytterligare på dessa totalt sex enheter (fyra vuxenenheter och två barnenheter). Detta beroende på att kvalitetsregistret har en central plats i NHV-uppdraget.

Validering

En valideringsprocess pågår fortlöpande sedan slutet av 2020 där de två personer som har anlitats för efterregistrering av data även slumpmässigt kontrollerar överensstämmelse mellan journaldata och registerdata. Detta har varit ett pålitligt och robust sätt att validera data.

Tabell 6 Registrerade patienter på de olika enheterna totalt och under 2022.

Enhet	Totalt antal registrerade patienter	Andel registrerade patienter per enhet %	Aktuella patienter under rapportåret	Andel aktuella patienter per enhet %
Sahlgrenska	616	38,9%	575	39,0%
Barnkliniken DSBUS	228	14,4%	226	15,3%
Örebro	174	11,0%	142	9,6%
Neurologiska kliniken Linköping	114	7,2%	113	7,7%
Barnkliniken Malmö	83	5,2%	78	5,3%
Barnkliniken ALB	66	4,2%	62	4,2%
Solna	49	3,1%	45	3,1%
Danderyd	45	2,8%	42	2,9%
Huddinge	34	2,2%	32	2,2%
Malmö	30	1,9%	27	1,8%
Barnkliniken Akademiska Sjukhuset	27	1,7%	26	1,8%
Umeå	24	1,5%	22	1,5%
Örnsköldsvik	14	0,9%	9	0,6%
Östersund	14	0,9%	14	1,0%
Sunderbyn	10	0,6%	10	0,7%
Lund	8	0,5%	8	0,5%
Ryhov	7		6	
Neurology Clinic, Sophiahemmet	6		6	
Karlstad	5		5	
Sundsvall	5		5	
Barnkliniken Örebro US	*		*	
Kalmar	*		*	
Ängelholm	*		*	
Barnkliniken Ryhov	*		*	
Bollnäs	*		*	
Karlskrona	*			
Uppsala	*		*	
Centrum för neurologi Stockholm	*		*	
Halmstad	*			
Helsingborg	*		*	
Sollefteå	*		*	
Växjö	*		*	
Ystad	*		*	
Total	1584		1475	

Datauttag NEURO/NMiS 2023-03-08

*antal färre än fem

PROM/PREM

PROM/PREM

I NMiS finns EQ-5D (vuxen) och EQ-5D-Y (för barn) 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 dystrofinopier 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. Under året har också en skala för fatigue (uttröttbarhet) implementerats.

Flera nya sjukdomsspecifika PROM-mått har utvecklats i takt med att nya sjukdomsmodifierande läkemedelsbehandlingar har godkänts, men har i många fall varit svåra att anpassa till att kunna implementeras och användas i registret.

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.

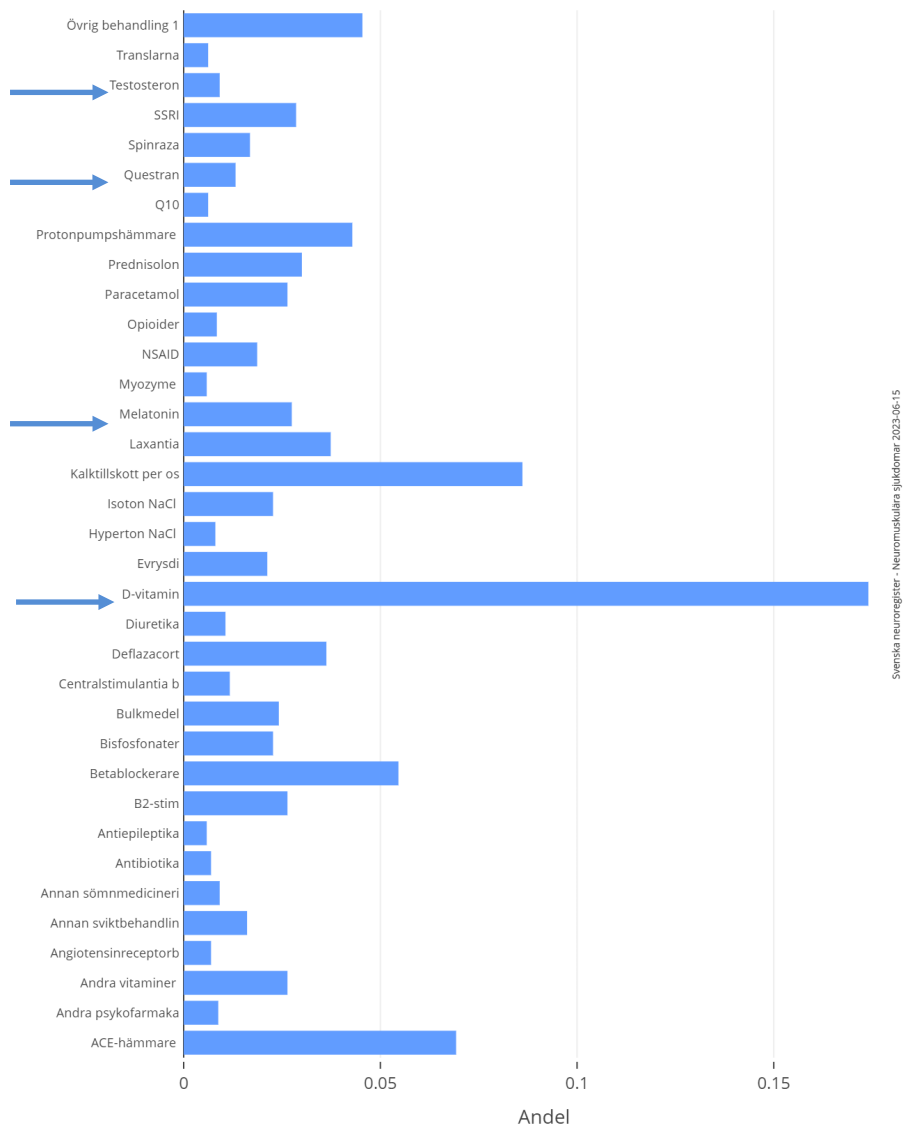
Under 2022 har utöver läkemedlet Spinraza (n=46) två nya sjukdomsmodifierande behandlingar godkänts för behandling vid SMA; Evrysdi (n=56) samt genterapin Zolgensma. Hittills har endast fem patienter erhållit behandling med Zolgensma och kan därför inte presenteras i behandlingssammanställningen. Zolgensma 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. Under 2022 har 46 patienter behandlats med Spinraza och 56 patienter med Evrysdi.

För Duchennes muskeldystrofi finns (DMD) i dagsläget endast 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. Sjutton patienter står under 2022 på behandling med Translarna.

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

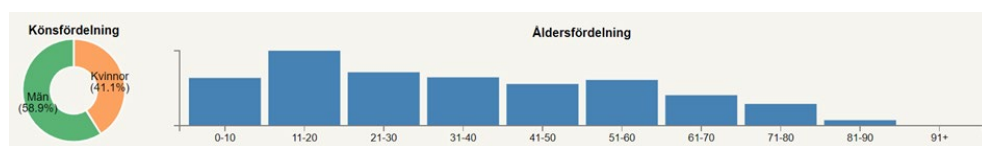
För många NMS ingår även engagemang av andra organsystem såsom exempelvis hjärt-lungpåverkan, osteoporos, hjärnrelaterade symtom som led i sin sjukdomsbild. Detta innebär att många patienter därför behöver behandling för dessa sjukdomsmanifestationer, därav det omfattande antalet pågående behandlingar som redovisas i **figur 104**.

Neuromuskulära sjukdomar
Fördelning av behandlingar (alla pågående)



Figur 4 Pågående läkemedelsbehandlingar av samtliga patienter med neuromuskulära sjukdomar.

I Svenska neuroregister framgår också data avseende ålders- och könsfördelning. I registret finns fler män än kvinnor vilket förklaras av att dystrofinopati är en x-bunden recessiv ärftlig sjukdom som följaktligen enbart drabbar män.



Figur 5 Utrapporteringsmått för NMiS avseende ålder och könsfördelning

Rapportgeneratorm

Inrapporterande 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 rapportgeneratorm. 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.

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 ett förbättrat och modernt medicinskt omhändertagande uppnår allt fler patienter med NMS vuxen ålder med en allt högre medellivslängd. Med registerdata kan vi visa på förlängd livslängd, dödsorsaker men också tillstötande komorbiditet vilket är viktig ny kunskap.

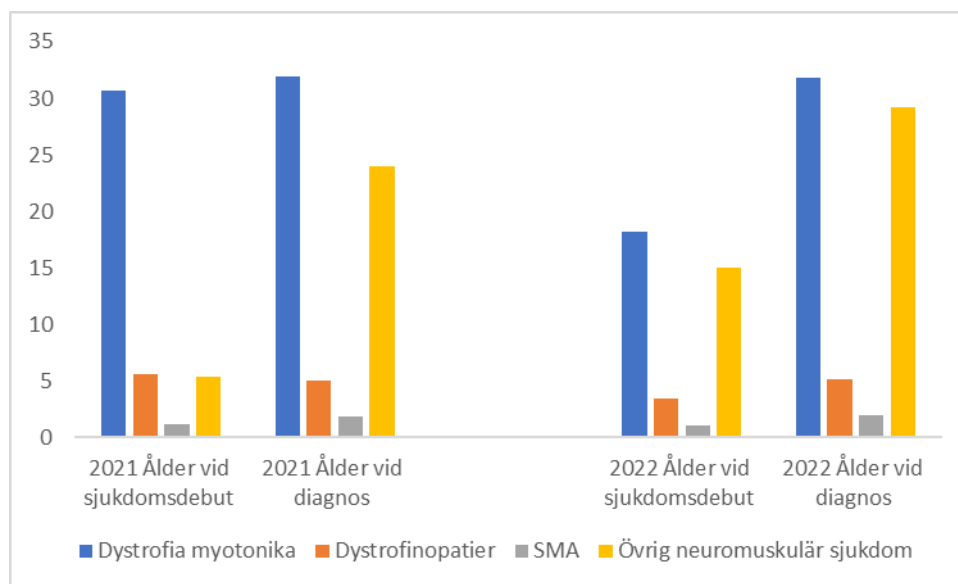
I registret finns också variabler om sjukhusinläggningar som kan ge viktig information om patientens ändrade sjukdomstillstånd. Detta gäller både sjukdomsprogress men även eventuellt positiv effekt av läkemedelsbehandlingen såsom minskade antal invasiva infektioner som kräver slutenvård. Registret kan också ge information om patientens aktivitetsförmåga och så kallad sjukdomsbyrda (”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 läkemedel. Data från NMiS har använts i en rapport som sammanställts på uppdrag av NT-rådet avseende användning av sjukdomsmodifierande läkemedel vid SMA <https://janusinfo.se/nationellinforandeavlakemedel/uppfoljning>. Syftet med denna nationella uppföljning var att ta reda på om NT-rådets rekommendationer följs och se om det var en jämlik användning i landet. I rapporten fastslås att täckningsgraden i NMiS för patienter som behandlades med Spinraza framstår som god. Till skillnad från patientregistret fångar även kvalitetsregistret användningen av Evrysdi. Vidare konstateras att NT-rådets rekommendationer följs vad gäller registrering av de sjukdomsmodifierande läkemedel vid SMA i NMiS.

Genom vårt nya medlemskap i TGDOC TREAT-NMD Global Datasystems Oversight Committee - TGDOC - TREAT-NMD har NMiS efter noggrann granskning också blivit

utvalt att ingå i en större internationell registerstudie avseende effekter av de nya kostsamma läkemedelsbehandlingarna för SMA. Denna studie har initierats och efterfrågats av den europeiska läkemedelsmyndigheten European Medicines Agency (EMA). Initialt granskades 15 europeiska register men endast sju uppfyllde kvalitetskraven för studien, däribland NMiS. Denna europeiska registerstudie kommer att omfatta cirka 1500 patienter med SMA. Eftersom SMA är en sällsynt sjukdom är det internationella registersamarbetet helt nödvändigt för att antalet patienter ska kunna bli tillräckligt stort för att ge tillförlitliga studieresultat.

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. **Figur 106** visar ålder vid symtomdebut respektive diagnos för de olika sjukdomsgrupperna i NMiS under 2021 och 2022. För dystrofia myotonika förekommer debut vid olika åldrar allt från nyföddhetsperioden till övre medelåldern. En majoritet av de registrerade patienterna med dystrofia myotonika är vuxna, vilket avspeglas i figuren nedan och 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.



Figur 6 Medianålder för symtomdebut och diagnos för de olika sjukdomsgrupperna 2021 och 2022.

Totalt sett har antalet registrerade besök ökat från 604 till 716. Det finns stora skillnader mellan kliniker i landet. Figuren nedan visar de 10 enheter som har flest

registrerade besök. De flesta besöken och de största ökningarna har skett vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset och vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

I april 2023 började NHV-vården gälla för NMS. I dagsläget är rapporteringsgraden ojämn vad gäller de sex NHV-enheterna; Barnkliniken ALB, barnkliniken DSBUS, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Karolinska Universitetssjukhuset (Huddinge och Danderyd), Skånerregionen samt Linköpings Universitetssjukhus. NMiS kommer att bli ett viktigt instrument för att följa NHV-vårdens utveckling.



Figur 7 Antal registrerade besök för de 10 enheter som registrerar flest besök i NMiS under 2021 och 2022.

Vetenskapliga resultat

NMiS har ett forskningsråd 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 Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg, Anna-Karin Kroksmark, docent Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Christopher Lindberg, docent Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Anne-Berit Ekström, med dr Drottning Silvias barnsjukhus, Göteborg, Olof Danielsson, med dr Universitetssjukhuset Linköping samt Christoffer Ehrstedt, med dr Akademiska Barnsjukhuset, Uppsala. Forskningsrådet har haft ett möte under året.

Tre doktorandprojekt pågår inom området där data från NMiS används; Ett avseende dödsorsaker och överlevnad vid Duchennes muskeldystrofi av fysioterapeut och doktorand Lisa Wahlgren, Göteborgs Universitet. Det andra är ett projekt av psykolog och doktorand Jonas Gillenstrand Göteborgs Universitet om kognition och beteende vid Duchennes muskeldystrofi. Det tredje är ett projekt av vuxenneurolog och

doktorand Sara Nordström vid Göteborgs Universitet om naturalförlopp och livskvalitet hos vuxna med muskeldystrofier.

Därutöver pågår två studier avseende sjukdomsbörda och hälsoekonomiska faktorer vid SMA:

1. Thomas Sejersen; Anne-Berit Ekström; Anna-Karin Kroksmark; Nahila Justo; Michael L Ganz; Charlotte Pettersson; Sophie Graham; Karl Gertow; Sreeram Ramagopalan; Alex Simpson. Medical Absenteeism and Premature Death in Spinal Muscular Atrophy in Sweden: A Population-based Matched Register Study of People of Working Age.
Manuskript har färdigställts och skickats in till tidskrift.
2. Alex Simpson; Thomas Sejersen; Anne-Berit Ekström; Anna-Karin Kroksmark; Marta Kwiatkowska; Sophie Graham; Michael L. Ganz; Nahila Justo; Karl Gertow. Healthcare Resource Utilisation and Direct Medical Cost for Individuals with 5q Spinal Muscular Atrophy in Sweden.
Manuskript har färdigställts och skickats in till tidskrift.
3. En planerad studie gäller en långtidsuppföljning av det sjukdomsmodifierande läkemedlet Evrysdi. Datauttag har nu godkänts och bearbetas. I projektet ingår också validering/viss efterregistrering av data. Enligt plan kommer efterregistrering ske från och med juni 2021 av tidigare registrerade patienter. Därutöver finns 14 nya patienter med non 5q SMA diagnos som ska efterregistreras.
4. Ytterligare två naturalförloppsstudier är i planeringsstadiet avseende patienter med Duchennes muskeldystrofi respektive dystrofia myotonika typ 1.

Vetenskapliga publikationer

Jonas Gillenstrand , Anne-Berit Ekström, Anna-Karin Kroksmark , Mar Tulinius , Malin Broberg. Behavioural strengths and difficulties in relation to intellectual functions and age in Swedish boys with Duchenne muscular dystrophy. Child Neuropsychol. 2022 Nov 28;1-14.

Abstrakt

The 7th TREAT-NMD conference Vancouver 2022

- Anne-Berit Ekström, Thomas Sejersen, Anna-Karin Kroksmark, Alex Simpson, Oskari Virtanen, Karl Gertow, Sophie Graham, Charlotte Pettersson, Nahila Justo. Healthcare Resource Utilization and Direct Medical Costs Associated with Spinal Muscular Atrophy: A Population-Based Study in Sweden

World Muscle Society Halifax 2022

- L. Wahlgren; M. Tulinius; A. Kroksmark; K. Sofou Comorbidity and leading causes of death in children and adolescents with Duchenne muscular dystrophy

Prioriterade utvecklingsområden för registret

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

Vården i siffror: NMiS fortsätter utveckla öppna statistikvisningar via Neurodashbord samt planerar att börja presentera data för Vården i Siffror.

Ökad täckningsgrad: Förhoppningsvis blir det möjligt att få ut data från Socialstyrelsens patientregister, där ansökan inlämnades under 2021. Syftet med ansökan är att få mer kunskap om förekomsten av NMS vilket skulle kunna ge säkrare beräkning av täckningsgraden i registret. Vidare kommer vi att uppmuntra NHV-enheterna att registrera alla patienter samt uppföljningsdata i NMiS, samt utveckla utrapporter till landets NHV-enheter.

Efterregistreringsprojektet som inleddes under 2020 kommer att fortgå för patienter med SMA och dystrofia myotonika under 2023 med syfte att få en förbättrad täckningsgrad och förbättrad datamängd och kvalitet.

Inom ramen för kunskapsorganisationen kontakta NPO för sällsynta sjukdomar för att undersöka om det finns möjlighet att de genetiska analysvaren som bekräftar NMS kompletteras med information att patienterna bör registreras i NMiS.

Utveckla ny modul för limb-girdle muskeldystrofi (LGMD): Ny modul för LGMD ska utvecklas. I samarbete med det internationella register (TGDOC) har ett nytt s k 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. Finansiellt stöd finns tillgängligt att söka från TGDOC.

Avtal med de olika sjukvårdsregioner: Registrets gränssnitt dvs patientöversikten/ beslutsstödet är ett viktigt verktyg i kliniskt arbete och bidrar till ökad användning av registret. Avtal behöver upprättas med de olika sjukvårdsregionerna för att denna användning ska kunna fortsätta.

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 förbättringsarbete men också för att kunna jämföra vårdens kvalitet och kvantitet mellan olika NHV-enheter.

Internationellt samarbete: Överläkare 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 förekommer kring neuromuskulära sjukdomar. Under 2023 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 landsting 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, inflammatorisk polyneuropati, motorneuron-sjukdom, multipel skleros, myastenia gravis, hydrocefalus, narkolepsi, neuromuskulära sjukdomar NMiS, Parkinsons sjukdom och svår neurovaskulär huvudvärk.



**Svenska
neuroregister**

Info@ neuroreg.se
<https://neuroreg.se>

 **KAROLINSKA**
UNIVERSITETSSJUKHUSET

 **NATIONELLA KVALITETSREGISTER**

QRC || **STHLM**
KVALITETSREGISTERCENTRUM