



Svenska  
neuroregister

---

# Årsrapport för 2023 NMiS



# Förord

Svenska neuroregister med sina elva delregister är efter 13 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 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 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 tydligast drivit på utvecklingen av vården för multipel skleros och vi är övertygade om detta redan idag eller snart kommer all 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 rapporterande 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 rapporterande 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 217 000 besök, över 44 600 behandlingsepisoder, över 250 000 patientrapporterade mått och

över 98 300 kognitiva skattningar. MS-registret har bidragit med data till 280 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 10 000 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 2024



Jan Hillert, registerhållare  
Svenska neuroregister

# Innehåll

Förord .....	2
<b>Svenska neuroregister.....</b>	<b>5</b>
Svenska neuroregister .....	6
Bakgrund .....	6
Syftet för Svenska neuroregister är att .....	6
Organisation .....	7
Huvudmannaskap.....	7
Inomprofessionell förankring.....	8
Deltagande enheter .....	8
Täckningsgrad .....	8
<b>Neuromuskulära sjukdomar NMIS .....</b>	<b>14</b>
Sammanfattning för patienter och allmänhet.....	15
Anslutningsgrad och Täckningsgrad.....	16
Utveckling av variabler.....	18
Utveckling av kvalitetsindikatorer.....	18
Datakvalitet .....	19
PROM/PREM.....	27
Återrapportering .....	27
Effekten av registrets insatser på vården .....	29
Vetenskapliga resultat .....	32
Prioriterade utvecklingsområden för registret .....	34

# 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 (NMiS) 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

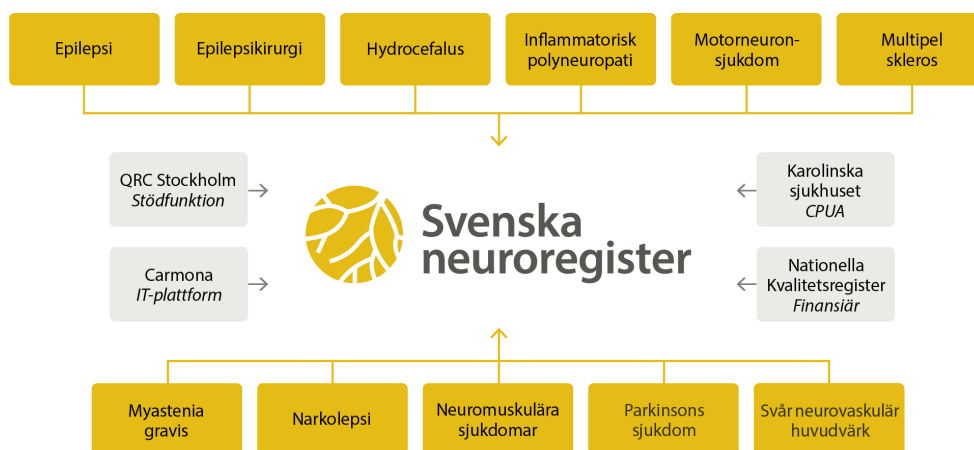
- Samla strukturerad information om i Sverige boende personer med neurologisk sjukdom, i första hand MS, Parkinsons sjukdom, epilepsi, inflammatorisk polyneuropati, narkolepsi, myastenia gravis, motorneuronsjukdom, svår neurovaskulär huvudvärk, neuromuskulära sjukdomar såsom spinal muskelatrofi och muskeldystrofier, 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 rapporterade 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).

## 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 2023 information om 67 806 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

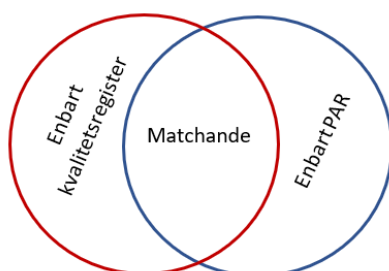
certifieringsgrad. Man bör dock vara medveten om täckningsgraders begränsning för att göra en heltäckande bedömning av ett registers värde.

## 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 2023

### 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 full 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 vårddokumentation, 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 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. 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 nytillkomna 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 m.fl.

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 2024

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.

## 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.

## 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. 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.

Sjutton av Sveriges 21 regioner registrerar i NMiS, vilket motsvarar 81%. 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 är uppdelat på fyra moduler; patienter med dystrofinopater (Duchenne och Beckers muskeldystrofi), spinalmuskelatrofi, dystrofia myotonika och övriga neuromuskulära sjukdomar. NMiS startade under 2011 och 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. Sedan registret startade 2011 har antalet patienter successivt ökat och är idag 1 647, vilket motsvarar 47 % och innebär en ökning med 5 % från föregående år. Dock bör noteras att för två av de största diagnosgrupperna spinal muskelatrofi och Duchennes muskeldystrofi är antalet betydligt högre och motsvarar 91,8 % respektive 83% vilket är ökning med 9,3% respektive 6%.

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. Tidigare har besök på regional neuromuskulär enhet inkluderats men ersätts nu 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. NMiS är medlem i ett större internationellt nätverk för neuromuskulära kvalitetsregister (TREAT-NMD) 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 två större europeiska uppföljningsstudier avseende nya läkemedelsbehandlingar vid spinal muskelatrofi. Data från NMiS ingår också i flera nationella vetenskapliga studier avseende naturalförlopp, hälsoekonomi samt sjukdomsburda.

## Anslutningsgrad och Täckningsgrad

### Deltagande enheter

Under 2023 har 36 enheter registrerat i NMiS i 17 av 21 regioner. Detta är en ökning med tre enheter under 2023. I jämförelse med 2022 har det således skett en fortsatt ökning från 30 enheter vilket innebär en ökning med sex enheter de två senaste åren. Fortfarande saknas fyra regioner, de regioner som inte registrerat patienter är som 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.

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, de resultat vi erhöll våren 2023 innehöll inte tillräcklig tydlig information om sjukdomsgrupperna och kompletterande information har begärts men ännu inte inkommit. Vi har därför vid beräkning av täckningsgrad också 2023 utgått från tidigare erhållna data från Socialstyrelsen.

Den totala täckningsgraden har fortsatt öka och är nu 47 %. Observeras bör dock att täckningsgraden för dystrofinopater är nu 83% och för spinal muskelatrofi (SMA) 91,8 %, vilket är betydligt högre än för den totala täckningsgraden på 47 %, se **tabell 1** och **tabell 2**. Täckningsgraden har ökat under året för diagnosgrupperna SMA med 9,3 %, för dystrofinopater med 6 % och för dystrofia myotonika 4,7 %. 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 och förväntas öka genom införandet av nationell högspecialiserad vård för neuromuskulära sjukdomar där dystrofia myotonika ingår. 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 med 15,6%.

*Tabell 1 Antalet registrerade patienter och täckningsgrad för NMiS.*

	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
<b>Totalt antal aktuella patienter</b>	512	590	620	631	725	896	1186	1475	1647
<b>Antal patienter nationellt i målgruppen</b>	3500	3500	3500	3500	3500	3500	3500	3500	3500
<b>Täckningsgrad %</b>	<b>14,6</b>	<b>16,9</b>	<b>17,7</b>	<b>18</b>	<b>20,7</b>	<b>25,6</b>	<b>33,9</b>	<b>42,1</b>	<b>47,0</b>

*Tabell 2 Täckningsgrad 2023 för de fyra olika modulerna i NMiS.*

	Spinal muskelatrofi	Dystrofinopati	Dystrofia myotonika	Övriga neuromuskulära sjukdomar
<b>Totalt antal registrerade patienter 2023</b>	247	387	605	873
<b>Totalt antal registrerade patienter 2022</b>	222	359	523	717
<b>Totalt antal registrerade patienter 2021</b>	194	349	477	609
<b>Antal patienter nationellt i målgruppen enligt Socialstyrelsens patientregister, antalet levande individer med 2 besök under perioden 1998 – 2019)</b>	269	466	1755	1000?
<b>Täckningsgrad (%) 2023</b>	91,8	83	34,5	87,3
<b>Täckningsgrad (%) 2022</b>	82,5	77	29,8	71,7
<b>Täckningsgrad (%) 2021</b>	72,1	74,9	27,2	60,9
<b>Täckningsgrad (%) 2020</b>	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. Neuromuskulära sjukdomar är sällsynta sjukdomar vilket medför att det finns ett stort behov av ett internationellt samarbete. Fortsatt arbete har pågått under året för att synkronisera NMI S 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.

Följande variabler har lagts till:

- Tungfascikulationer och handtremor i Statusfliken i SMA-modulen
- Start- och stoppdatum för andningsunderstöd
- Behandling för diabetes med både insulin och peroral behandling i Behandlingsfliken
- Nytt pneumokockvaccin (Apexxnar) i Lungfunktion/Vaccinationer utöver det sedvanliga vaccinationsprogrammet
- Non- 5q SMA diagnos har flyttats till modulen Övriga diagnoser: SMA-modulen omfattar nu enbart 5q SMA.
- I fliken Ortopedi har lagts till mer utförlig information om höftluxation och höftoperationer
- Tid från ålder vid första symtom och diagnosdatum räknas nu ut automatiskt av systemet
- Inmatningsproceduren har förenklats avseende motoriska skalor
- Möjlighet att lägga in ett tidigare diagnosdatum än debutdatum. Detta för att fånga presymtomatiska patienter. Denna möjlighet finns i samtliga moduler
- I Basdata, under rubrik Första symtom har lagts till "inga symtom vid diagnos"

## 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 NMI S och utgörs av:

- Genetisk utredning genomförd
- Symtom lungfunktion ifyllt/efterfrågat
- Nutritionsproblem ifyllt/efterfrågat
- EQ-5D-5L/EQ-5D-Y
- Besök på nationell högspecialiserad neuromuskulär enhet

Efterfrågat data på de olika kvalitetsindikatorerna uppdelat på de fyra modulerna 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 har införts har kvalitetsindikatorn ”besök regional neuromuskulär enhet” ersatts av ”besök nationell neuromuskulär enhet”. Detta har skett efter att tillstånd att bedriva högspecialiserad vård trädde i kraft 1 april 2023.

## Datakvalitet

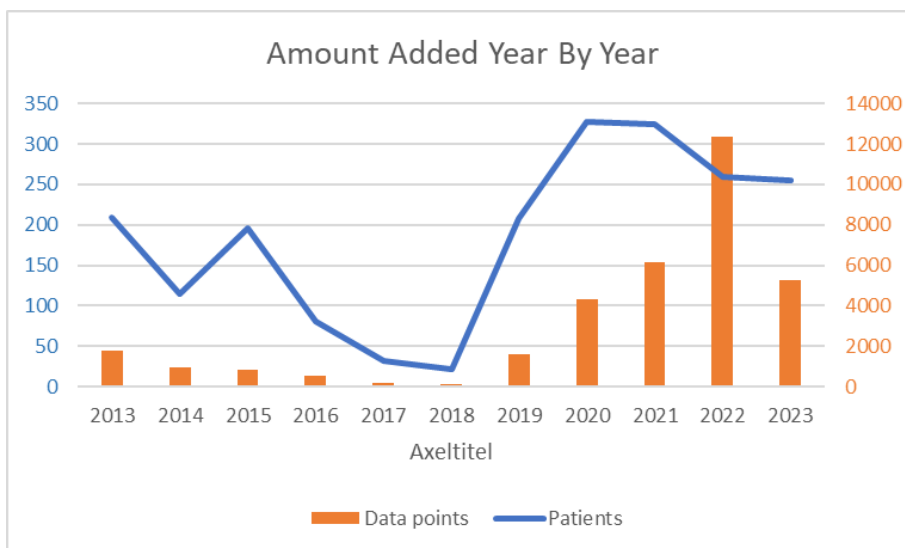
Genom att kontinuerligt anpassa variabler till internationella register har datakvaliteten avsevärt förbättrats. Detta arbete har också resulterat i ökad relevans för patientgrupperna samt för de professioner som arbetar inom området.

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.

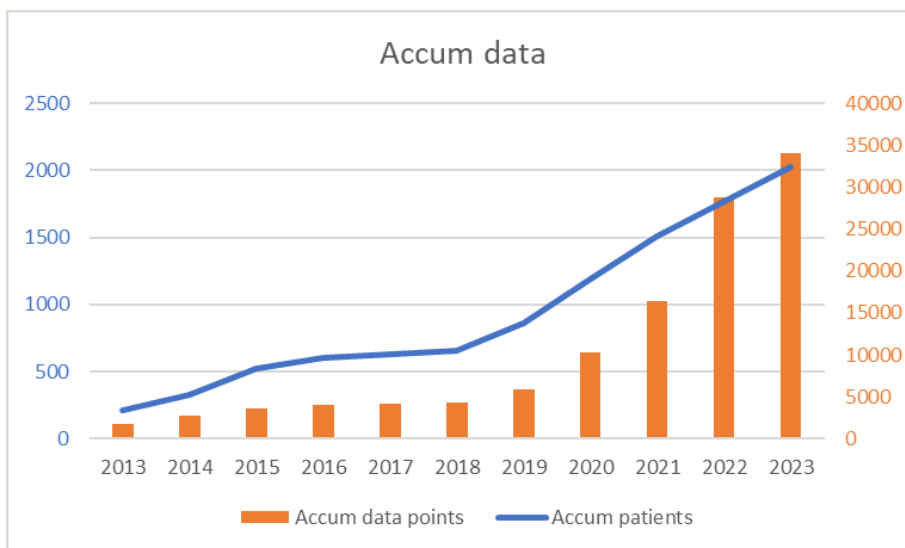
I samband med utlämnande av data till utvecklings- och forskningsprojekt har variabler kontrollerats justerats och vid behov. Detta arbete har lett till ytterligare förbättrad datakvalitet.

## Datatäthet

Ett utvecklingsprojekt påbörjades december 2020 och har pågått under hela året 2021 och delar av 2022 och 2023. Projektet har utvecklats och genomförts tillsammans med Svenska neuroregisters IT-plattformslieferantör. Det huvudsakliga syftet med projektet är att genomföra en omfattande efterregistrering av data för tre av de största diagnosgrupperna, dystrofinopatier, SMA och DM1 för att öka såväl datamängd som datakvalitet. Under 2022 och 2023 har efterregistreringsprojekt även pågått för patienter med Pompes sjukdom.



**Figur 3** Registrering av data från 2013–2023. De orange staplarna representerar datapunkter och den blå linjen antal nya patienter.



**Figur 4** Antalet ackumulerade datapunkter för åren 2013–2023.

## Missing values och rapporteringsgrad

### Missing values

NMiS har valt att ha gemensamma kvalitetsindikatorer för samtliga ingående moduler (olika sjukdomstillstånd). Svarsfrekvensen för kvalitetsindikatorerna har successivt ökat över tidsperioden men är fortfarande ett förbättringsområde se **tabell 3** och **4** nedan.

**Tabell 3** Antal registreringar av kvalitetsindikatorer för åren 2017–2023

	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Antal aktuella patienter	597	609	769	1013	1288	1498	1654
Genetisk utredning	376	382	465	599	726	857	1106
Symtom lungfunktion	363	388	533	716	886	1047	1120
Nutritionsproblem	196	222	302	417	515	598	656
EQ-5D/EQ-5D-Y (PER)	30	31	41	83	247	382	462
Besök regional neuromuskulär enhet	199	220	354	562	817	1013	1044

**Tabell 4** Procent registrerade kvalitetsindikatorer i förhållande till det aktuella antalet patienter för åren 2017–2023

	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Genetisk utredning	63.0	62.7	60.5	59.1	56.4	57.2	66.8
Symtom lungfunktion	60.8	63.7	69.3	70.7	68.8	69.9	67.7
Nutritionsproblem	32.8	36.5	39.3	41.2	40.0	39.9	39.7
EQ5D/EQ5D-Y (PER)	5.0	5.1	5.3	8.2	19.2	25.5	27.9
Besök regional neuromuskulär enhet	33.3	36.1	46.0	55.5	63.4	67.6	63.1

## Dystrofia myotonika

**Tabell 5** Antal registreringar av kvalitetsindikatorer för åren 2017–2023 avseende modulen *dystrofia myotonika*.

	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Antal aktuella patienter	199	199	238	287	401	429	458
Genetisk utredning	123	128	156	190	234	262	279
Symtom lungfunktion	128	130	169	220	276	316	322
Nutritionsproblem	31	36	46	67	91	107	116
EQ-5D/EQ-5D-Y (PER)	15	15	17	26	66	90	108
Besök regional neuromuskulär enhet	69	71	104	149	259	298	306

**Tabell 6** Procent registrerade kvalitetsindikatorer i förhållande till det aktuella antalet patienter för åren 2017–2023 avseende modulen **dystrofia myotonika**.

	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
<b>Genetisk utredning</b>	61.8	64.3	65.5	66.2	58.4	61.1	60.9
<b>Symtom lungfunktion</b>	64.3	65.3	71.0	76.7	68.8	73.7	70.3
<b>Nutritionsproblem</b>	15.6	18.1	19.3	23.3	22.7	24.9	25.3
<b>EQ5D/EQ5D-Y (PER)</b>	7.5	7.5	7.1	9.1	16.5	21.0	23.6
<b>Besök regional neuromuskulär enhet</b>	34.7	35.7	43.7	51.9	64.6	69.5	66.8

## Dystrofinopatier

**Tabell 7** Antal registreringar av kvalitetsindikatorer för åren 2017–2023 avseende modulen **dystrofinopatier**.

	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
<b>Antal aktuella patienter</b>	198	197	218	265	278	289	294
<b>Genetisk utredning</b>	171	172	191	236	250	260	253
<b>Symtom lungfunktion</b>	144	155	184	223	238	243	251
<b>Nutritionsproblem</b>	124	132	153	195	216	225	229
<b>EQ-5D/EQ-5D-Y (PER)</b>	13	14	16	33	83	100	115
<b>Besök regional neuromuskulär enhet</b>	96	98	130	182	198	209	209

**Tabell 8** Procent registrerade kvalitetsindikatorer i förhållande till det aktuella antalet patienter för åren 2017–2023 avseende modulen **dystrofinopatier**.

	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
<b>Genetisk utredning</b>	86.4	87.3	87.6	89.1	89.9	90.0	86.1
<b>Symtom lungfunktion</b>	72.7	78.7	84.4	84.2	85.6	84.1	85.4
<b>Nutritionsproblem</b>	62.6	67.0	70.2	73.6	77.7	77.9	77.9
<b>EQ5D/EQ5D-Y (PER)</b>	6.6	7.1	7.3	12.5	29.9	34.6	39.1
<b>Besök regional neuromuskulär enhet</b>	48.5	49.7	59.6	68.7	71.2	72.3	71.1

## Spinal muskelatrofi

*Tabell 9* Antal registreringar av kvalitetsindikatorer för åren 2017–2023 avseende modulen *spinal muskelatrofi*.

	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Antal aktuella patienter	43	56	90	131	163	184	210
Genetisk utredning	0	0	0	0	1	2	197
Symtom lungfunktion	42	51	85	115	148	168	184
Nutritionsproblem	37	50	85	119	143	159	177
EQ-5D/EQ-5D-Y (PER)	0	0	1	11	35	60	73
Besök regional neuromuskulär enhet	27	42	77	114	146	161	169

*Tabell 10* Procent registrerade kvalitetsindikatorer i förhållande till det aktuella antalet patienter för åren 2017–2023 avseende modulen *spinal muskelatrofi*.

	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Genetisk utredning	0.0	0.0	0.0	0.0	0.6	1.1	93.8
Symtom lungfunktion	97.7	91.1	94.4	87.8	90.8	91.3	87.6
Nutritionsproblem	86.0	89.3	94.4	90.8	87.7	86.4	84.3
EQ5D/EQ5D-Y (PER)	0.0	0.0	1.1	8.4	21.5	32.6	34.8
Besök regional neuromuskulär enhet	62.8	75.0	85.6	87.0	89.6	87.5	80.5

## Övriga neuromuskulära sjukdomar

*Tabell 11* Antal registreringar av kvalitetsindikatorer för åren 2017–2023 avseende modulen *övriga neuromuskulära sjukdomar*.

	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Antal aktuella patienter	157	157	223	330	446	596	692
Genetisk utredning	82	82	118	173	241	333	375
Symtom lungfunktion	49	52	95	158	224	320	363
Nutritionsproblem	4	4	18	36	65	107	134
EQ-5D/EQ-5D-Y (PER)	2	2	7	13	63	132	166
Besök regional neuromuskulär enhet	7	9	43	117	214	345	360

*Tabell 12 Procent registrerade kvalitetsindikatorer i förhållande till det aktuella antalet patienter för åren 2017–2023 avseende modulen övrig neuromuskulär sjukdom.*

	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
<b>Genetisk utredning</b>	52.2	52.2	52.9	52.4	54.0	55.9	54.2
<b>Symtom lungfunktion</b>	31.2	33.1	42.6	47.9	50.2	53.7	52.5
<b>Nutritionsproblem</b>	2.5	2.5	8.1	10.9	14.6	18.0	19.4
<b>EQ5D/EQ5D-Y (PER)</b>	1.3	1.3	3.1	3.9	14.1	22.1	24.0
<b>Besök regional neuromuskulär enhet</b>	4.5	5.7	19.3	35.5	48.0	57.9	52.0

### Rapporteringsgrad

Rapporteringsgraden har ökat under året med 172 patienter från 1475 till 1647. Det är fortfarande framför allt enheter med expertteam för NMS på universitetsklinikerna som har en hög rapporteringsgrad. Efter införandet av nationell högspecialiserad vård (NHV) under 2023 ansvarar NHV-enheterna för 73% av den totala rapporteringsgraden (fyra vuxenenheter och två barnenheter). Detta beroende på att kvalitetsregistret har en central plats i NHV-uppdraget.

*Tabell 13 Antal aktuella patienter registrerade 2022 och 2023 på de kliniker som under 2023 blev enheter för nationell högspecialiserad vård för neuromuskulära sjukdomar.*

	2022	2023
<b>Karolinska Universitetssjukhuset (vuxen)</b>	74	123
<b>Karolinska Universitetssjukhuset (barn)</b>	62	64
<b>Sahlgrenska Universitetssjukhuset (vuxen)</b>	575	575
<b>Sahlgrenska Universitetssjukhuset (barn)</b>	226	266
<b>Skånes universitetssjukhus (vuxen)</b>	45	64
<b>Linköpings universitetssjukhus (vuxen)</b>	113	114
<b>Total antal nationell</b>	<b>1095</b>	<b>1206</b>

*Tabell 14 Antalet registrerade per diagnosgrupp.*

	Dystrofia			Övrig
	myotonika	Dystrofinopati	SMA	Neuromuskulär sjukdom
Barnkliniken ALB	2	14	31	5
Barnkliniken DSBUS	22	67	89	73
Karolinska Universitetssjukhuset	10	6	21	21
Linköpings universitetssjukhus	2	2	11	0
Sahlgrenska Universitetssjukhus	79	18	25	28
Skånes universitetssjukhus	3	1	22	2
Övriga	20	42	50	35

### Validering

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

Tabell 15 Registrerade patienter på de olika enheterna totalt och under 2023.

Enhet	Totalt antal registrerade patienter	Andel registrerade patienter per enhet %	Aktuella patienter under rapportåret	Andel aktuella patienter per enhet %
Sahlgrenska	633	35,3%	575	35%
Barnkliniken DSBUS	268	15%	266	16%
Örebro	175	10%	135	8%
Linköping	117	6,5%	114	7%
Huddinge	86	4,8 %	82	5%
Solna	82	4,6%	77	4,7%
Barnkliniken Malmö	76	4,2%	70	4,2%
Barnkliniken ALB	69	3,8%	65	3,9%
Malmö	47	2,6%	44	2,7%
Danderyd	45	2,5%	41	2,5%
Barnkliniken Akademiska Sjukhuset	30	1,7%	27	1,7%
Umeå	30	1,7%	27	1,7%
Neurology Clinic, Sophiahemmet	22	1,2%	22	1,3%
Lund	14	1%	9	1%
Örnsköldsvik	14	1%	9	1%
Sunderbyn	11	1%	11	1%
Östersund	10	1%	10	1%
Ryhov	7	<1%	5	<1%
Sundsvall	6	<1%	6	<1%
Karlstad	5	<1%	5	<1%
Östersund BUM	5	<1%	5	<1%
Barnkliniken Örebro US	*		*	
Kalmar	*		*	
Ängelholm	*		*	
Barnkliniken Ryhov	*		*	
Bollnäs	*		*	
Karlskrona	*		*	
Uppsala	*		*	
Centrum för neurologi Stockholm	*		*	
Gävle	*		*	
Halmstad	*		*	
Helsingborg	*		*	
Kristianstad	*		*	
Karlshamn	*		*	
Sollefteå	*		*	
Ystad	*		*	
<b>Total</b>	<b>1792</b>		<b>1647</b>	

Datauttag NEURO/NMiS 2024-03-08

\*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 dystrofinopater 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 (uttröttbarhet), Fatigue Severety 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.

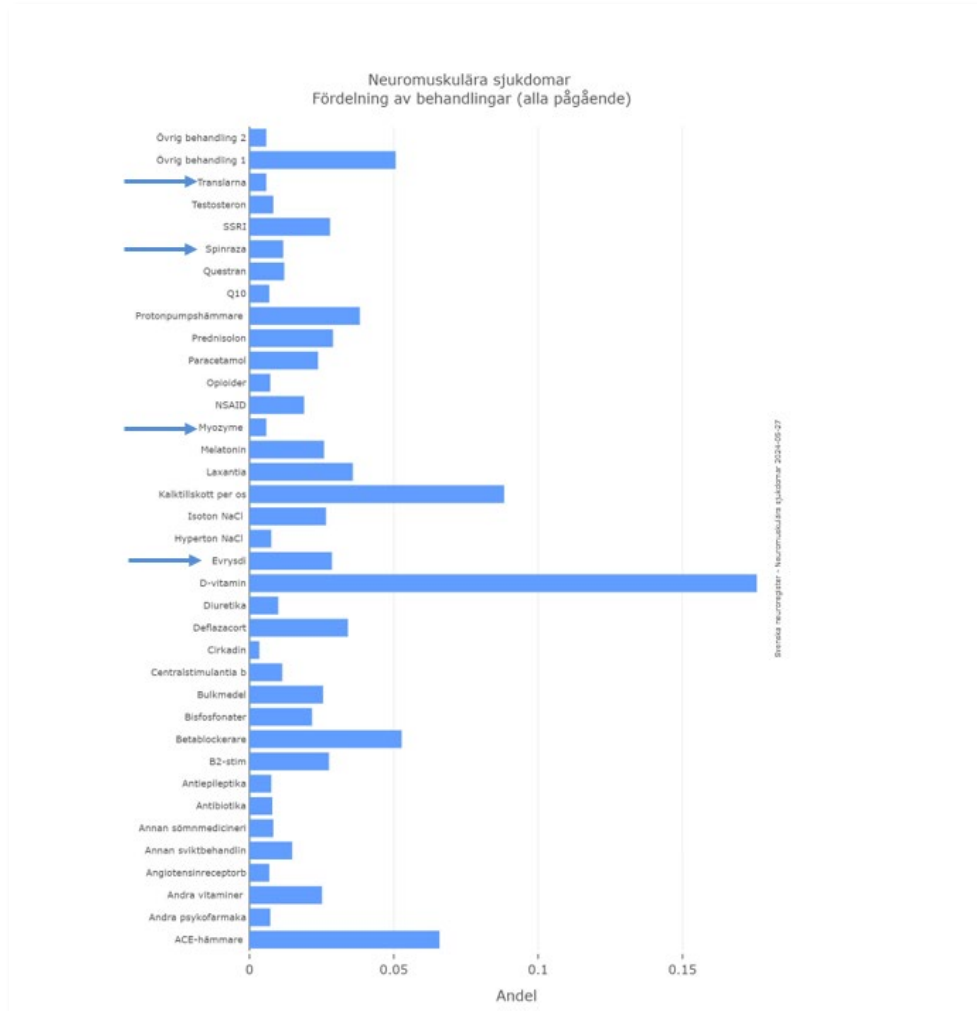
Det finns tre registrerade sjukdomsmodifierande behandlingar för SMA, Spinraza, Evrysdi och Zolgensma. Under 2023 har 34 patienter erhållit läkemedlet Spinraza, 83 har erhållit Evrysdi samt 8 patienter har erhållit genterapin Zolgensma. Zolgensma erbjuds enbart till patienter med SMA 1 som väger mindre 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 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 2023 på behandling med Translarna.

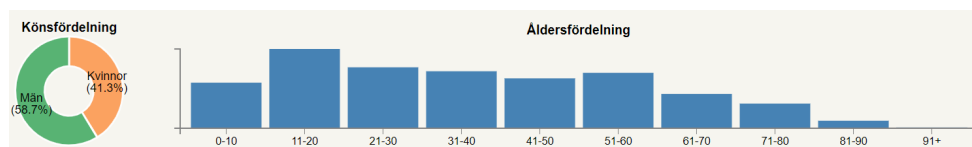
Till gruppen NMS räknas också Pompes sjukdom som är en metabol sjukdom med muskelengagemang. Pompes sjukdom behandlas med det sjukdomsmodifierande läkemedlet Myozyme, där vi idag har 17 patienter som behandlas med läkemedlet.

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**.



Figur 5 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 dystrofinopier är en x-bunden recessiv ärftlig sjukdom som följaktligen enbart drabbar män.



Figur 6 Utrapporteringsmätt för NMiS avseende ålder och könsfördelning

## Rapportgeneratoren

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 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.

## 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 men även 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 särsläkemedel. Data från NMiS har tidigare använts i en rapport som

sammanställt på uppdrag av NT-rådet avseende användning av sjukdomsmodifierande läkemedel vid SMA:

Läkemedel vid spinal muskelatrofi (samverkanlakemedel.se).

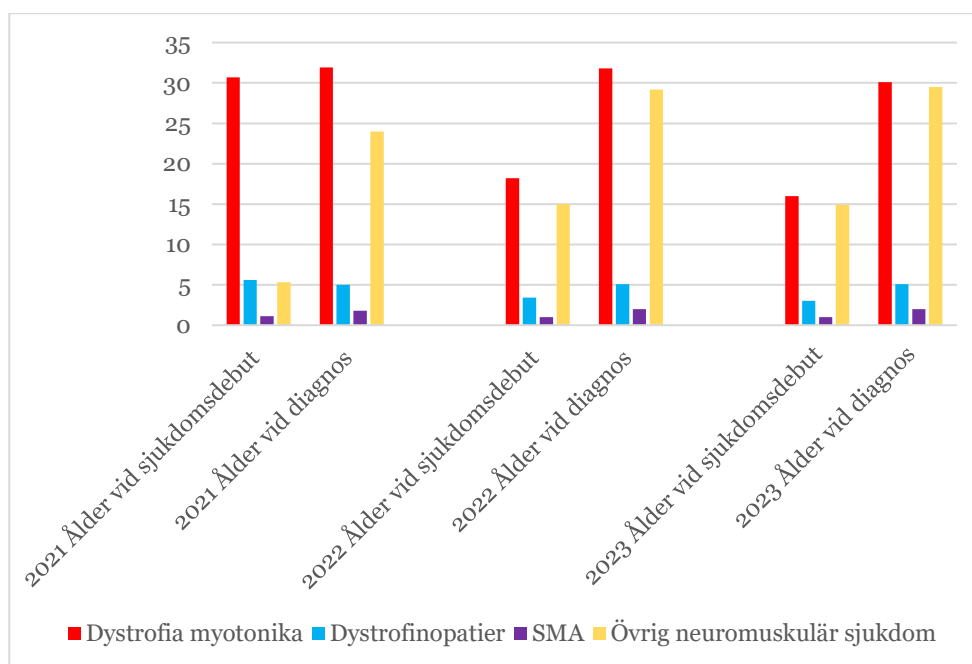
Syftet med denna nationella uppföljning var att ta reda på om NT-rådets rekommendationer följs och se om det var en jämlik användning i landet. I rapporten fastslås att täckningsgraden i NMIŠ för patienter som behandlades med Spinraza framstår som god. Till skillnad från patientregistret fångar även kvalitetsregistret användningen av Evrysdi. Vidare konstateras att NT-rådets rekommendationer följs vad gäller registrering av de sjukdomsmodifierande läkemedel vid SMA i NMIŠ.

Genom vårt medlemskap i TGDOC TREAT-NMD Global Datasystems Oversight Committee - TGDOC - TREAT-NMD har NMIŠ 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 NMIŠ. Denna europeiska registerstudie har omfattat mer än 2000 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. Denna studie är avslutad, resultatet sammanställt och ett manuskript är inskickat i mars 2024.

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 7** visar ålder vid symtomdebut respektive diagnos för de olika sjukdomsgrupperna i NMIŠ under 2021–2023. 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 barnåren 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 sjunker ålder för symtomdebut. Däremot sjunker inte ålder för diagnos vilket måste anses som ett prioriterat förbättringsområde för vården då det är viktigt att patienter med dystrofinopatier tidigt får tillgång till vård och behandling. Detta är särskilt viktigt då det kommer allt fler nya läkemedel för sjukdomsgruppen.

31 augusti 2023 infördes nyföddhetscreening för SMA. Alla individer kommer 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 nyföddhetscreening. Under 2023 har endast ett fåtal individer (<5) fångats upp via screening.

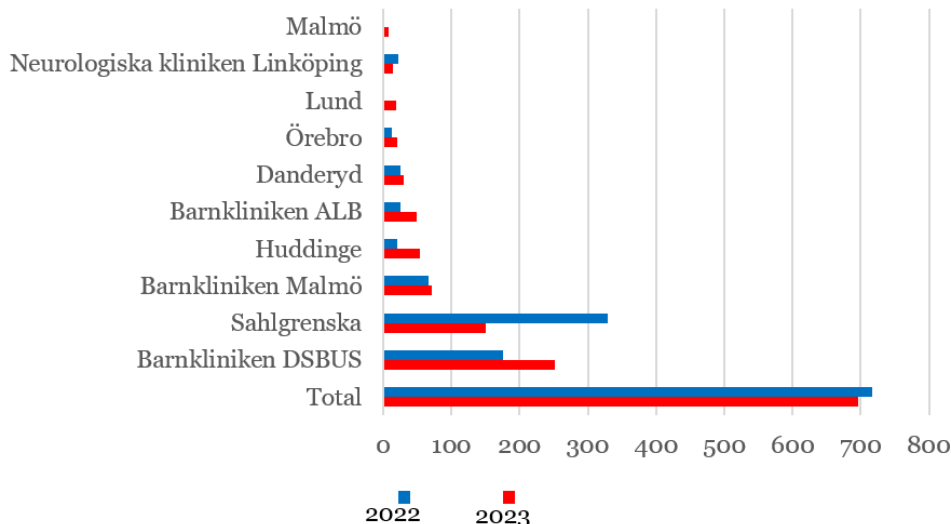


**Figur 7** Medianålder för symtomdebut och diagnos för de olika sjukdomsgrupperna 2021–2023.

Det totala antalet besök under 2023 är 697. Det finns stora skillnader mellan kliniker i landet. Figuren nedan visar de 10 enheter som har flest registrerade besök. De flesta besök och den största ökningen har skett vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

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

## Antal registrerade besök under 2022 och 2023



**Figur 8** 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 samt Olof Danielsson, med dr Universitetssjukhuset Linköping. Forskningsrådet har haft sju möten under året.

Fyra 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. Det fjärde projektet avser förbättrad diagnostik av neuromuskulära sjukdomar hos barn och ungdomar. Doktorand är barnneurolog Sotiria Gkiotsaliti vid Uppsala universitet.

Därutöver pågår följande projekt:

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.
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.
  3. Manuskript accepterat för publikation januari 2024.
  4. Sejersen, T., Graham, S., Ekström, AB. et al. Healthcare resource utilisation and direct medical cost for individuals with 5q spinal muscular atrophy in Sweden. *Eur J Health Econ* (2024). <https://doi.org/10.1007/s10198-024-01678-y>
  5. ”En registerbaserad kohortstudie av sjukdomen spinal muskelatrofi för att utvärdera säkerhet och effektivitet av nya sjukdomsmodifierande terapier i relation till naturalförlopp, sjukdomsutveckling och medicinskt omhändertagande”. Studien har initierats av EMA och har i samarbete med TREAT-NMD genomförts tillsammans med CRO-företaget Aetion.
  6. Submitterad till Orphanet Journal of Rare Diseases mars 2024.
  7. ”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 och sponsor Roche.
  8. ”Sjukdomsbörda och kostnader för Duchennes muskeldystrofi i Sverige”. Projektets forskningshuvudman/Sponsor är Quantify Research och sponsor Pfizer.
  9. ”Sjukdomsförlopp och samsjuklighet hos patienter som diagnostiserats med dystrofia myotonika: en longitudinell observationsstudie”. Projektets forskningshuvudman är Schain Research AB.
  10. ”Vårdutnyttjande och behandlingsmönster hos patienter med Duchennes muskeldystrofi”. Projektets forskningshuvudman är Heron Evidence Development AB/Parexel och sponsor Roche.

## Vetenskapliga publikationer

1. Kroksmark AK, Alberg L, Tulinius M, Magnusson P, Söderpalm AC. Low bone mineral density and reduced bone-specific alkaline phosphatase in 5q spinal muscular atrophy type 2 and type 3: A 2-year prospective study of bone health. *Acta Paediatr.* 2023 Dec;112(12):2589-2600.
2. Gillenstrand J, Ekström A-B, Kroksmark A-K, Tulinius M, Broberg M. Behavioural strengths and difficulties in relation to intellectual functions and age in Swedish boys with Duchenne muscular dystrophy. *Child Neuropsychol.* 2023 Aug;29(6):959-972.

## Abstrakt

1. Andreasson M, Wahlgren L, Tulinius M, Sofou K. Heart medications and heart-related causes of death in patients with Duchenne muscular dystrophy. Presenterats EPNS Congress 20–24 juni, Prag, Tjeckien.
2. Wahlgren L, Kroksmark AK, Tulinius M, Sofou K. Evolution of respiratory related outcomes and treatment in Duchenne muscular dystrophy. Presenterats EPNS Congress 20–24 juni, Prag, Tjeckien.

## Prioriterade utvecklingsområden för registret

Enligt beslutsbrevet från SKR för 2024 SKR är NMiS ej längre en del av överenskommelsen om stöd för Nationella kvalitetsregister. Detta innebär att de utvecklingsområden som är prioriterade ej säkert kan genomföras till följd av bristande finansiering. Detta beslut har överklagats och i väntan på beslut redovisas ändå de utvecklingsområden som är prioriterade.

- 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 ut-rapporter till landets NHV-enheter.

Efterregistreringsprojektet som inleddes under 2020 kommer att fortgå för patienter med SMA under 2024 med syfte att få en såväl förbättrad täckningsgrad som 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. Det nyligen upprättade nationella registret för sällsynta diagnoser kommer förhoppningsvis ge möjligheter till gott samarbete och öka möjligheter till samarbete.

**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.

**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 förekommer kring neuromuskulära sjukdomar. Under 2024 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, inflammatorisk polyneuropati, motorneuronsjukdom, multipel skleros, myastenia gravis, hydrocefalus, narkolepsi, neuromuskulära sjukdomar NMiS, Parkinsons sjukdom och svår neurovaskulär huvudvärk.