

# UTREDNING GÄLLANDE ETABLERANDE AV NATIONELLT KVALITETSREGISTER FÖR SÄLLSYNTA HÄLSOTILLSTÅND

FÖRSTUDIERAPPORT

NATIONELLT PROGRAMOMRÅDE SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

## FÖRSTUDIERAPPORT

### Innehållsförteckning

1	Sammanfattning .....	- 3 -
2	Förkortningar .....	- 4 -
3	Uppdragsgivare och deltagare i förstudiearbetet .....	- 4 -
4	Bakgrund .....	- 5 -
5	Arbetsprocess .....	- 6 -
6	Metod .....	- 7 -
6.1	Inklusionskriterier för nationellt kvalitetsregister sällsynta hälsotillstånd .....	- 7 -
6.2	Urval av register att utvärdera .....	- 7 -
6.3	Variabelanalys – Sammanfattning S1 .....	- 8 -
6.4	Sammanställning S2 av utskick U1 .....	- 8 -
6.4.1	Vårdresor – för patienter med sällsynta hälsotillstånd .....	- 8 -
6.4.2	Fokusmöten runt variabelistan .....	- 9 -
6.4.3	Informatik .....	- 10 -
6.4.4	Automatisering .....	- 11 -
6.4.5	Demonstration av Register för sällsynta diagnoser (RSD) .....	- 11 -
6.4.6	Registerkunskap och uppföljning .....	- 11 -
6.4.7	Balanserade mått .....	- 11 -
6.4.8	Summering av andra utskicket (S2) .....	- 12 -
6.4.9	Juridik .....	- 15 -
6.5	Följa patientgruppen över tid .....	- 16 -
6.6	Kategorisering av variabler .....	- 16 -
6.6.2	Täckningsgrad .....	- 17 -
6.7	Utskick U2 .....	- 18 -
6.7.1	Utdrag av svar på utskick 2 med fokus på läkemedel, från Love Linnér .....	- 18 -
6.7.2	Fokusmöten registerplattform C3 .....	- 18 -

Kontaktperson: Nationellt programområde sällsynta sjukdomar  
Kontaktuppgifter: [kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar](https://kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar)

6.7.3	Möte med Peter Fritzell, 2020-03-19 .....	- 19 -
6.8	Sammanställning S3 av U2 .....	- 20 -
6.8.1	Läkemedelsuppföljning .....	- 20 -
6.8.2	Mått .....	- 21 -
6.8.3	Nivåer och värdekompass .....	- 21 -
7	Slutsatser .....	- 21 -
7.1.1	Rekommenderade variabler .....	- 21 -
7.1.2	Juridiska aspekter på variablerna .....	- 23 -
7.1.3	Vårdprocess och mått .....	- 23 -
7.1.4	Utmaningar med täckningsgrad för sällsynta hälsotillstånd .....	- 23 -
7.1.5	Ansöka om NKR hos SKR.....	- 24 -
7.1.6	Utveckla befintligt kvalitetsregister .....	- 24 -
8	Rekommendation .....	- 25 -
9	Bilagor.....	- 25 -

## 1 Sammanfattning

Målet för kvalitetsregister är att bidra till en systematisk utveckling av vården för att rädda liv och uppnå jämlik hälsa. Inom området sällsynta hälsotillstånd finns nationella kvalitetsregister för vissa diagnosgrupper, men för flertalet sjukdomar inom området sällsynta hälsotillstånd saknas kvalitetsregister.

Det långsiktiga målet är att etablera ett kvalitetsregister som kan visa basdata som tar hänsyn till de faktorer som är utmärkande utifrån att tillståndet är sällsynt. Första steget för att uppnå målet är en förstudie. Syftet med förstudien är att kartlägga, dokumentera och utvärdera förutsättningar för att skapa ett nationellt kvalitetsregister för sällsynta hälsotillstånd eller att utveckla ett befintligt nationellt kvalitetsregister.

Förstudien har till sin hjälp, en för syftet, etablerad nationell arbetsgrupp för nationellt kvalitetsregister sällsynta diagnoser (NAG - NKR sällsynta). Sammansättning av NAG - NKR sällsynta har gjorts utifrån en checklista för kompetensinventering enligt nationellt system för kunskapsstyrning. Arbetet med förstudien har pågått från oktober 2019 till maj 2020.

I förstudien har en variabelanalys utförts, där information från sex register har legat till grund. Perspektiven som har belysts är variabler, mått, juridiska aspekter, ekonomiska förutsättningar samt möjligheter för att driva ett nationellt kvalitetsregister. Analysunderlag för betänkande har skickats till NAG - NKR sällsynta och deltagarnas svar har sammanställts.

Resultatet av arbetet har mynnat ut i en föreslagen variabellista, där variablerna har kategoriserats utifrån variabelegenskaper. Förutsättningar för att skapa ett nytt nationellt kvalitetsregister med stöd av SKR saknas eftersom SKR inte erbjuder den möjligheten. Många aspekter måste vägas in vid val av plattform då endast ekonomi eller teknik inte ger ett komplett beslutsunderlag.

En genomgående synpunkt är vikten av automatisering och att endast ha med nödvändiga variabler i ett nationellt kvalitetsregister.

Nationellt programområde för sällsynta sjukdomar behöver tillsammans med registerhållare och expertis inom registercentrum ta fram vårdprocesserna för patientgruppen. Processerna behövs för att kunna mäta, visualisera och visa på eventuella ojämlikheter i vården. Detta bör ske i ett nationellt kvalitetsregister och vår rekommendation är att utgå från det befintliga registret *Register för sällsynta diagnoser Region Syd* som är ett etablerat nationellt kvalitetsregister. Rekommendationen baseras på:

- Start av nytt nationellt kvalitetsregister med nationell finansiering är inte möjlig
- Höga kostnader associerade med att skapa ett nytt nationellt kvalitetsregister
- Lång ledtid för att etablera ett nytt nationellt kvalitetsregister
- Det finns etablerade kontaktvägar inom Registercentrum Syd

Kontaktperson: Nationellt programområde sällsynta sjukdomar  
Kontaktuppgifter: [kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar](http://kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar)

## 2 Förkortningar

Europeiska EU-RD	Europeiska plattformen för registrering av sällsynta hälsotillstånd, EU RD Plattform
NAG	Nationell arbetsgrupp
NAG – NKR sällsynta	NAG för nationellt kvalitetsregister sällsynta diagnoser
NKR	Nationella kvalitetsregister
NKRR	Nationell kvalitetsregisterrapport
NPDi	Nationella programmet för datainsamling
NKR – LF	Nationella kvalitetsregisters ledningsfunktion (utgår från SKR)
NPO	Nationellt programområde
NPÖ	Nationell patientöversikt
RCS	Registercentrum Syd
RCSO	Registercentrum Sydost
RMMS	Registret för medfödda metabola sjukdomar
RSD	Register för sällsynta diagnoser Region Syd

## 3 Uppdragsgivare och deltagare i förstudiearbetet

NPO sällsynta sjukdomar har beställt förstudien. NAG - NKR sällsynta etablerades vid projektstart enligt den för regioner beslutande modellen om en sammanhållen struktur för kunskapsstyrning (Dnr:15/06658). För att skapa NAG – sällsynta har nominering skett via den regionala strukturen för kunskapsstyrning. Sammanställning av deltagarna i NAG - NKR sällsynta, se tabell nedan.

Ledamot NAG – sällsynta	Titel och roll	Sjukvårdsregion/annan aktör
Anna Zucco	Processledare NPO sällsynta sjukdomar	Sjukvårdsregion Stockholm-Gotland
Marie Stenmark-Askmalin	Ordförande NAG - NKR sällsynta, docent, överläkare klinisk genetik, onkolog, NPO-ledamot	Södra sjukvårdsregionen, Skånes universitetssjukhus
Lene Sörensen	Molekylärbiolog, styrgruppsordförande RMMS	Sjukvårdsregion Stockholm-Gotland, Karolinska Universitetssjukhuset
Angela Friberg	Informatiker	Uppsala-Örebro sjukvårdsregion, Linnéuniversitetet Örebro
Hans-Erik Lundgren	Omvårdnad/sjuksköterska	Norra sjukvårdsregionen
Anders Fasth	Professor, överläkare i pediatrik immunologi	Västra Götalandsregionen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Bo Palazewski	Statistiker, fil dr	Västra Götalandsregionen, Koncernkontoret
Daniel S Olsson	Läkare, docent	Västra Götalandsregionen, Sahlgrenska universitetssjukhuset
Olle Björnelid	Registercentrumkompetens	Sydöstra sjukvårdsregionen, RCSO
Christina Peterson	Verksamhetschef RCSO	Sydöstra sjukvårdsregionen, RCSO
Erik Sköldenberg	Överläkare	Uppsala-Örebro sjukvårdsregion, Akademiska sjukhuset

Kontaktperson: Nationellt programområde sällsynta sjukdomar  
Kontaktuppgifter: [kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar](https://kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar)

Britta Berglund	Leg. Sjuksköterska, med dr, patientföreträdare	Riksförbundet Sällsynta diagnoser
Karin Olsson	Patientföreträdare	Riksförbundet sällsynta diagnoser
Johan Cederlund	Juridik	Sydöstra sjukvårdsregionen, RCSO, adjungerad
Love Linnér	Analytiker	Sjukvårdsregion Stockholm- Gotland, Hälsa- och sjukvårdsförvaltningen
Malin Lindahl	Projektledare	Sydöstra sjukvårdsregionen, CGI Sverige

Hans-Erik Lundgren är nominerad, men har inte deltagit. Hans-Erik har erhållit samma underlag som övriga. Malin Lindahl och Olle Björnelid har sammanställt förstudierapporten.

## 4 Bakgrund

Kvalitetsregister bidrar sedan länge till en systematisk utveckling av vården. I Sverige finns drygt 100 nationella kvalitetsregister som ingår i Sveriges kommuner och regioners överenskommelse och får stöd för att driva registren. Nationella kvalitetsregister innehåller individbaserade uppgifter om symptom och diagnoser, insatta åtgärder samt resultat inom hälsa- och sjukvård och omsorg. Dessa ska bidra till att uppnå jämlik vård och rädda liv. Syftet är att nationella kvalitetsregister ska användas aktivt för uppföljning, lärande, förbättring, kvalitetsutveckling, forskning samt ledning. De nationella kvalitetsregistren ger kunskap om hur vård och omsorg fungerar och hur den kan förbättras.

För området sällsynta hälsotillstånd finns i dag nationella kvalitetsregister för flera olika grupper av sällsynta hälsotillstånd såsom cystisk fibros, ett trettiotal medfödda metabola sjukdomar, primära immunbrister samt vissa neuromuskulära sjukdomar. Av dessa inkluderas ett antal medfödda metabola sjukdomar samt svår kombinerad immunbrist i den nationella nyföddhetscreeningen.

Flertalet sjukdomar inom området sällsynta hälsotillstånd saknar däremot kvalitetsregister. Det långsiktiga målet är att etablera ett kvalitetsregister som kan visa basdata om området sällsynta hälsotillstånd.

Utifrån ett juridiskt perspektiv samlar nationella kvalitetsregister uppgifter om patienter från fler än en vårdgivare. Vissa nationella kvalitetsregister samlar dock bara in uppgifter från exempelvis en sjukvårdsregion och benämns då som ett lokalt eller regionalt register. Juridiskt sett är dessa ändå att betrakta som ett nationellt kvalitetsregister under förutsättning att sjukvårdsregionen består av flera vårdgivare.

Det finns en överenskommelse mellan SKR och staten beträffande finansiering av NKR som hanteras av Stödfunktionen för nationella kvalitetsregister på SKR. Register som får stöd enligt denna överenskommelse benämns "inom nationella överenskommelsen" och övriga "utanför nationella överenskommelsen".

Förstudien uppgift är att utvärdera ett antal befintliga register för att förstå om det går att utvidga ett redan etablerat NKR eller om ett nytt register ska skapas, för uppdragsbeskrivning se bilaga #1.

Kontaktperson: Nationellt programområde sällsynta sjukdomar  
Kontaktuppgifter: [kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar](https://kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar)

Förstudien som genomförs av NAG - NKR sällsynta har planerats i två steg. Steg 2 blir enbart aktuellt om inte steg 1 kan genomföras.

**Steg 1:** Genomgång och utvärdering av utvalda befintliga register för att dokumentera och komma fram till variabler som kan ingå i ett NKR, alternativt utveckla ett befintligt register. Översyn av terminologi, etik och juridik. Undersöka möjligheter för automatisering för att minimera vårdens arbetsbörda och dubbelregistrering. Tekniska förutsättningar och eventuella merkostnader för att utveckla ett befintligt NKR.

**Steg 2:** Ta fram SKRs kriterier för att skapa ett nytt NKR. Översyn av val av plattform och tekniska förutsättningar gällande uppstart av nytt register, förvaltning samt för- och nackdelar med olika registerplattformar. Ta fram kostnader för förvaltning, informationsspridning, utbildning och personalkostnader. Färdigställande av ansökan för att skapa ett nytt NKR.

## 5 Arbetsprocess

	okt-nov	december	januari	februari	mars	april	maj
Förberedelser	-----						
Möte 1 (M1)		13 dec					
Sammanställning 1 (S1)			18 jan				
Utskick 1 (U1)			31 jan				
Sammanställning (S2)				26 feb			
Utskick 2 (U2)					1 mars		
Möte 2 (M2)					6 mars		
Sammanställning (S3)						3 april	
Utskick Rapport (R1)						7 april	
Slutrapport							30 april

Arbetsprocessen bestod av möten som betecknas M1 och M2. Vid några tillfällen har sammanställningar av insamlad information utförts som betecknas S1, S2 och S3. Sammanställningarna har skickats till NAG – NKR sällsynta för reflektion och kommentarer, dessa betecknas U1 och U2. Under arbetsprocessens gång har förstudierapporten R1 tagits fram.

## 6 Metod

### 6.1 Inklusionskriterier för nationellt kvalitetsregister sällsynta hälsotillstånd

För att kunna ta fram inklusionskriterier, har NPO sällsynta sjukdomar kommit med förslag som har diskuterats inom NAG - NKR sällsynta. Alla inom NAG - NKR sällsynta har kommenterat och utifrån denna feedback har justeringar genomförts. Medlemmarna i NAG – sällsynta har sedan fått ge ytterligare kommentarer på en uppdaterad version av inklusionskriterier. Kriterier blev fastställda under förstudiens senare del. Det är lämpligt att tydliggöra giltiga kombinationer av kriterierna, till exempel vilka som är inbördes utbytbara, vid införandet av NKR.

Version 3, 2020-03-06, källa Marie Stenmark-Askmalin.

1. Person som finns i livet, själv eller dennes vårdnadshavare, informeras om registret enligt de riktlinjer som gäller för nationella kvalitetsregister.

*Förtydligande: Följer de riktlinjer som föreligger för nationellt kvalitetsregister, dvs ett formellt medgivande behövs inte.*

2. Person som har genomgått genetisk utredning på grund av fenotyp som ger misstanke på syndrom eller andra kliniska symtom som föranleder genetisk utredning. Utredningen kan antingen ha påvisat en medfödd genetisk förändring som förklarar personens symtomatologi alternativt inte ha påvisat någon förändring.

*Förtydligande: Fångar alla de med så allvarliga medfödda symtom så att en genetisk analys har genomförts. Det innebär att tex ett syskon med liknande symtom kan registreras även om genetisk analys inte genomförts. Fångar också de med icke genetiskt-verifierad diagnos.*

3. Person som genomgått genetisk analys och är bärare av en medfödd sjukdomsorsakande variant alternativt sannolikt patogen variant (även om fenotypen inte är avvikande).

*Förtydligande: Fångar alla som är heterozygota bärare oavsett recessiv eller dominant sjukdom.*

4. Person som med eller utan genetisk analys diagnostiserats med ett syndrom, sjukdom eller kliniska symtom som inte är övergående.

*Förtydligande: Fångar alla som inte fått genomgå genetisk testning utan diagnostiserats kliniskt, likaså alla som inte har en känd genetisk orsak.*

5. Syndromet, sjukdomen, tillståndet eller de kliniska symtomen skall vid tidpunkt för registrering vara sällsynt, dvs färre än 5 av 10000 invånare.

*Förtydligande: Harmonierar med EU:s definition på sällsynt hälsotillstånd.*

### 6.2 Urval av register att utvärdera

För att välja ut de kvalitetsregister vars variabler som ska utvärderas har samtliga register som tillhör NPO sällsynta sjukdomar tagits med. Europeiska EU-RD har efter önskemål från NAG - NKR sällsynta också inkluderats. Övriga register har valts ut efter förslag från deltagarna i NAG - NKR sällsynta. Därefter har kontakt tagits med registerägarna för att få ta del av registrets variabler. Alla registerhållare har inte svarat men de register som gruppen ansett mest väsentliga har bidragit med information och därför anser NAG - NKR sällsynta att behovet av variabler har tillgodosetts.

Följande register har valts ut:



## NKR inom nationella överenskommelsen

- Svenska registret för medfödda metabola sjukdomar, RMMS
- Svenska Hemofiliregistret
- Primär immunbrist, PIDcare
- Barnkirurgiska registret, SWEAPS
- Pediatriskt ortopediskt, SPOQ

## NKR utanför nationella överenskommelsen

- Register för sällsynt diagnos – Region Syd (Register sällsynta diagnoser RSD)
- Karolinska vilande register
- Ärftlig retinasjukdom, LHON

## Europeiskt kvalitetsregister

- Europeiska EU-RD

Av ovanstående register har Hemofiliregistret, LHON och PIDCare inte analyserats eftersom variabellistan ej varit tillgänglig.

## 6.3 Variabelanalys – Sammanfattning S1

Varje variabel har gått igenom, grupperats, klassificeras och sammanställts (Sammanfattning – S1). Initialt var det mer än 350 variabler att ta ställning till. Variabellistan har skickats på remiss till deltagare inom NAG – sällsynta (Utskick - U1).

## 6.4 Sammanställning S2 av utskick U1

### 6.4.1 Vårdresor – för patienter med sällsynta hälsotillstånd

Representanter för patientföreningen har beskrivit scenarier, hur det kan upplevas att vara patient med ett sällsynt hälsotillstånd och de utmaningar som finns. Förslag på förbättringar har också presenterats i bilaga #2. Nedan följer en sammanfattning av patientföreningens synpunkter.

#### 6.4.1.1 Scenario ett

Du har ett medfött, komplext, sällsynt syndrom eller sjukdom som drabbar många olika organsystem och resulterar i synliga kännetecken. Det är mycket sannolikt att diagnos ställs redan i samband med födseln eller tidigt i barndomen. Professionen inom barnsjukvården har ofta bra kunskap om sällsynta hälsotillstånd men inte alltid utbildning för hur vårdgivare bäst överlämnar ett sådant tungt besked till nyblivna föräldrar.

#### 6.4.1.2 Scenario två

Ditt sällsynta hälsotillstånd "syns" inte tydligt. Det kan yttra sig i ett sammelsurium av olika mer eller mindre svåra symtom: ont i lederna, ovanlig trötthet, förhöjda blodvärden, en ovanlig rörlighet i lederna, besvärliga hudutslag, en övervikt som inte går att få grepp på eller en otydlig blandning av andra mer eller mindre allvarliga symptom. Med detta upplägg irrar du förmodligen runt i sjukvården

Kontaktperson: Nationellt programområde sällsynta sjukdomar  
Kontaktuppgifter: [kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar](https://kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar)

mellan primärvården och totala specialister där ingen har kunskap eller resurser av att hjälpa dig "lägga ditt pussel".

#### 6.4.1.3 Scenario tre

Du börjar engagera dig själv och leta efter information. Du hittar en beskrivning som passar precis på dina besvär och symptom. Informationen tar du med dig till ditt nästa läkarbesök. Det kan hända olika saker, har du tur, lyssnar din läkare på dig, hen börjar informera sig och startar en utredning. Du får remisser till olika specialister men samordning saknas. Detta kan dock ta månader eller år. Det kan också hända att din läkare inte tror på dig och du får istället reaktionen "nämen, hördu, den där diagnosen, den är så ovanlig, den KAN du inte ha!" I mångas öron är "sällsynt" tyvärr lika med aldrig förekommande. Eftersom det är medfött och ingen behandling finns erbjuds ingenting.

#### 6.4.1.4 Diagnos

Det är viktigt att få rätt diagnos då det är det första mycket viktiga steget som gör att du får en chans att förstå vad som pågår med dig. Du kan ta kontakt med andra som lever med samma sällsynta hälsotillstånd och utbyta kunskap och erfarenheter. Du kan få en prognos och i bästa fall en behandling. Med en diagnos får du i bästa fall mer och rätt stöd från vården; samordning, habiliteringsinsatser, tillgång till ett expertteam som har erfarenheter av din diagnos. Idag finns dock inte expertteam för flera av diagnoserna eller hälsotillstånden. Diagnosen är förutsättningen för att kunna få ersättning från Försäkringskassan mm.

#### 6.4.1.5 Patientrepresentanternas förbättringsförslag

- Mer utbildning om genetik och sällsynta hälsotillstånd för läkare inom primärvården.
- Mer lyhördhet och viljan att lita på patientens kunskap.
- En handlingsplan, en "väg till diagnos", för personer som har komplex symtombild med många och återkommande kontakter med vården. Dessa fall behöver diskuteras i multidisciplinära konferenser och vid behov slussas vidare till korrekt expertteam.
- Övergångslots från pediatrik till vuxenvården. Övergångslotsen är en roll som sammanställer historik från pediatrik och överför den till vuxenvården. Övergångslotsen hjälper även till att hitta mottagare på vuxenvårdssidan.
- Behandling – att träffa experter och få tillgång till den bästa kompetensen och därmed behandling.
- Att det finns en struktur så att patienten på egen begäran kan söka vård i andra regioner med finansiell kompensation.
- Få en fast vårdkontakt som har resurser att fortbilda sig inom det sällsynta hälsotillståndet.
- Koordinator, med vårdkompetens, som dels hjälper patienten att koordinera olika vårdkontakter (kan vara fler än 20 stycken) samt att förstå alla behandlingar, kontrollundersökningar och provtagningsresultat.
- Regelbundna multidisciplinära konferenser där specialister samlas för att skapa en gemensam vårdplan, diskutera behandling.

#### 6.4.2 Fokusmöten runt variabelistan

Möten hölls med olika personer och professioner för att få med flera infallsvinklar.

Kontaktperson: Nationellt programområde sällsynta sjukdomar  
Kontaktuppgifter: [kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar](https://kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar)

#### 6.4.2.1 RMMS – Registret för medfödda metabola sjukdomar

Ett telefonmöte hölls 2002-02-25 med Lene Sörensen på RMMS, för att få information om hur deras register fungerar och vilka utmaningar de har stött på. Slutsatser från telefonmötet:

- Automatisering är bra men svårt att implementera i närtid.
- Nyttja automatisering från inrapporterande enheter beträffande genetik.
- Ha inte för många variabler.

#### 6.4.3 Informatik

Ett telefonmöte med Angela Friberg och Britt-Marie Horttana hölls 2020-03-19 med sammanfattning enligt följande.

Varje variabel måste detaljgranskas och förstås av informatikern. Denna process är tidskrävande, särskilt för registerhållaren då den personen måste svara på alla frågor om varje variabel. Dock är detta arbete viktigt att göra för att kodningsarbetet ska bli korrekt och för att implementationen ska bli lyckad.

När det är dags för automatisering är Staffan Winter på SKR personen som beslutar om NKR får gå vidare med automatisering via NPDI/NKRR. Efter första kontakt, behöver resurser från verksamheten och registerhållare frigöra tid så att de kan medverka under kodningsarbetet av variablerna.

##### 6.4.3.1 System för klassificering

Förutsättningar vid klassificering av sällsynta hälsotillstånd.

Orphakoder används som en gemensam internationell standard och är den nomenklatur som experter använder inom ERN (europeiska referensnätverk) för sällsynta hälsotillstånd.

SnomedCT är avsedd för digitaliseringsflöden, att märka upp data. Det är inte ett klassificeringssystem.

ICD10 är WHO:s system för uppföljning och statistik av sjukdomar och andra hälsoproblem.

ICD10 och Orphakoder är klassificeringssystem. Idag finns ca 6000-7000 sällsynta hälsotillstånd men det finns 9000 Orphakoder, det beror på att Orphakoder också inkluderar subgrupper. Ett sällsynt hälsotillstånd kan ha flera subgrupper.

Kommande ICD11 kommer att täcka ca 30% av de sällsynta hälsotillstånden. Möjligen kan de med tiden komma upp i 50% täckning. Varför WHO valt att inte inkludera alla sällsynta hälsotillstånd är oklart, möjligen för att ICD11 utgår från specialiteter. Så även med ICD11 kommer minst hälften av alla diagnoser att saknas.

Nackdelen med Orphakoder, i nuläget, är att dessa kräver manuellt arbete.

Alla vårdgivare kan leverera diagnoskoder enligt ICD10 men det är enligt ovan inte tillräckligt. SKR rekommenderar NPDI/NKRR för automatiska överföringar till register. Den informationsstruktur som NPDI/NKRR bygger på kan hantera klassificering av sällsynta hälsotillstånd men med tillägg av den internationella SnomedCT-standarderna.

Kontaktperson: Nationellt programområde sällsynta sjukdomar  
Kontaktuppgifter: [kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar](https://kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar)

#### 6.4.4 Automatisering

Då det är tidskrävande att registrera information i register, är det av vikt att ha möjlighet att automatisera. Detta sparar tid för vårdpersonal och minimerar felinmatning. Många i förstudien anser att automatisering är ett måste, men att det i närtid är svårt att få till.

Enkelt att automatisera är till exempel:

- Diagnoser
- Åtgärder
- Läkemedel
- Laboratorieanalyser

Samtliga läkemedel för en patient kan vara svåra att med automatik läsa in i registret. Det finns tjänstekontrakt i NPÖ, som fungerar i teorin men, till exempel rekvisitionsläkemedel finns endast i journalen. Dessa kan under vissa förutsättningar hämtas från patientregistret (SoS). Recept- och dosförpackade läkemedel finns registrerat i läkemedelsregistret.

För genetiska analyser finns det tjänstekontrakt. Viktigt är att alla inrapporterande enheter beträffande genetik får samsyn i hur tjänstekontrakten ska implementeras och användas. Vissa enheter har redan implementerat dessa kontrakt.

#### 6.4.5 Demonstration av Register för sällsynta diagnoser (RSD)

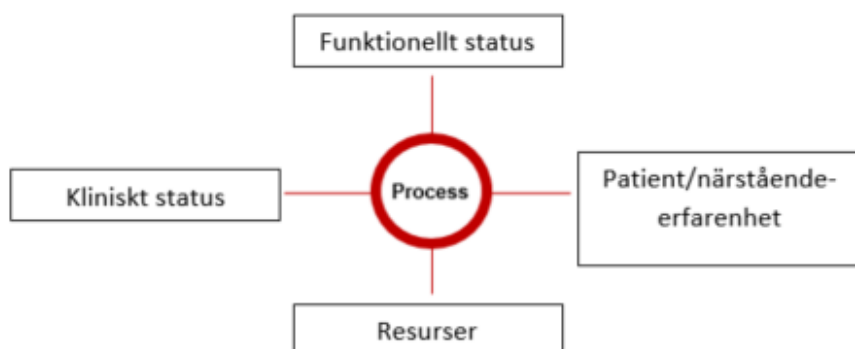
Pia Aprea och Marie Stenmark-Askmalin höll en demonstration av registret och visade funktionalitet.

#### 6.4.6 Registerkunskap och uppföljning

Ett möte med Christina Pettersson, chef för RCSO, hölls för att få en bild från registerperspektiv. Det som är av vikt är att NPO sällsynta sjukdomar kan beskriva vilken vårdprocess som avses att belysa. En utmaning för sällsynta hälsotillståndets vårdprocesser är att patientgruppen är heterogen. En rekommendation blir därför att utgå från minsta gemensamma nämnare.

#### 6.4.7 Balanserade mått

Det är viktigt att kunna mäta att vården är jämlik, för det behövs balanserade mått. En balans mellan olika typer av mått är viktigt för att fånga kvalitet ur olika perspektiv, se bild nedan.



- Klinisk status: lab-värde, diagnos, behandling mm

Kontaktperson: Nationellt programområde sällsynta sjukdomar  
Kontaktuppgifter: [kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar](https://kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar)

- Funktionell status: fysiskt, psykiskt, socialt: ADL, smärtskattning, livskvalitet mm. Kan innebära både professionsbedömt samt patientrapporterat – "PROM"
- Patient och närståendeerfarenhet: vilka mått är viktiga ur patient/närståendes perspektiv – "PREM"
- Resurser: variabler för att beskriva kostnadseffektivitet, sjukfrånvaro, dyra behandlingar mm

Det behövs olika typer av mått för att fånga kvalitet ur olika perspektiv.

- Strukturmått: tillgång till lokaler, utrustning, personal mm. Exempel i kvalitetsregister kan vara tillgång till kurator.
- Processmått: beskriver en arbetsprocess, exempel är antal vårdtillfällen.
- Resultatmått: effekter och resultat hos vald patientgrupp, exempel är blodtryck.

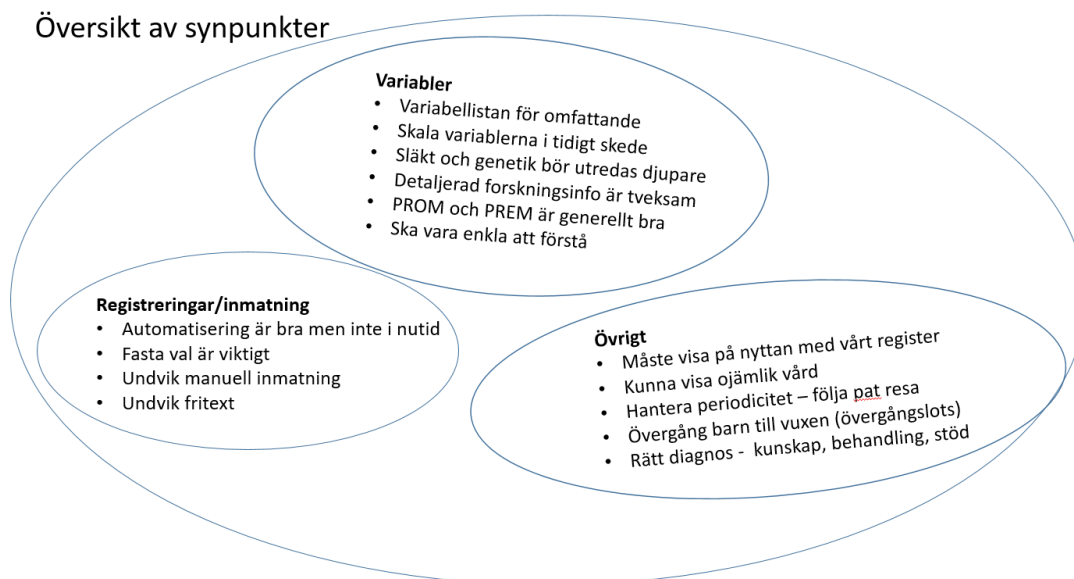
Ibland kan samma mått vara både process och resultatmått. Det viktiga för kvalitetsregistret är att det finns en balans mellan måtten utifrån värdekompassen, samt fokus på resultatmått.

#### 6.4.8 Summering av andra utskicket (S2)

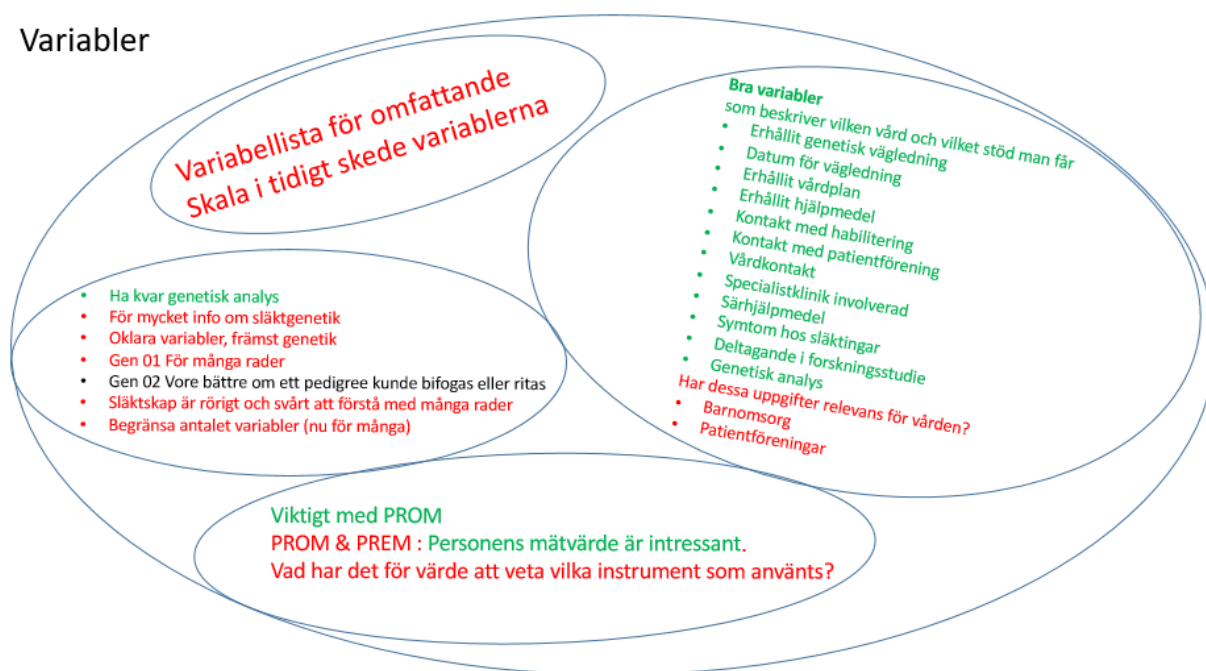
Bilderna nedan beskriver den återkoppling som inkommit från utskicket gällande variabellisten, telefonmöten med olika professioner samt en beskrivning från patientföreningen. Samtliga kommentarer grupperades och dokumenterades för att sedan visualiseras i bilderna nedan.

Bilden *Översikt av synpunkter* beskriver de synpunkter som flest personer kommenterat på eller har annan viktig innebörd. Bilder som har röd text symboliserar något som behöver åtgärdas, eller är negativt i sammanhanget. Grönt representerar något som fungerar bra, eller är viktiga variabler. Det finns även motstridiga kommentarer där till exempel en person tycker att en variabel är bra medan någon annan tycker den är onödig. Samtliga kommentarer är inte med nedan men bifogas i bilaga #3.

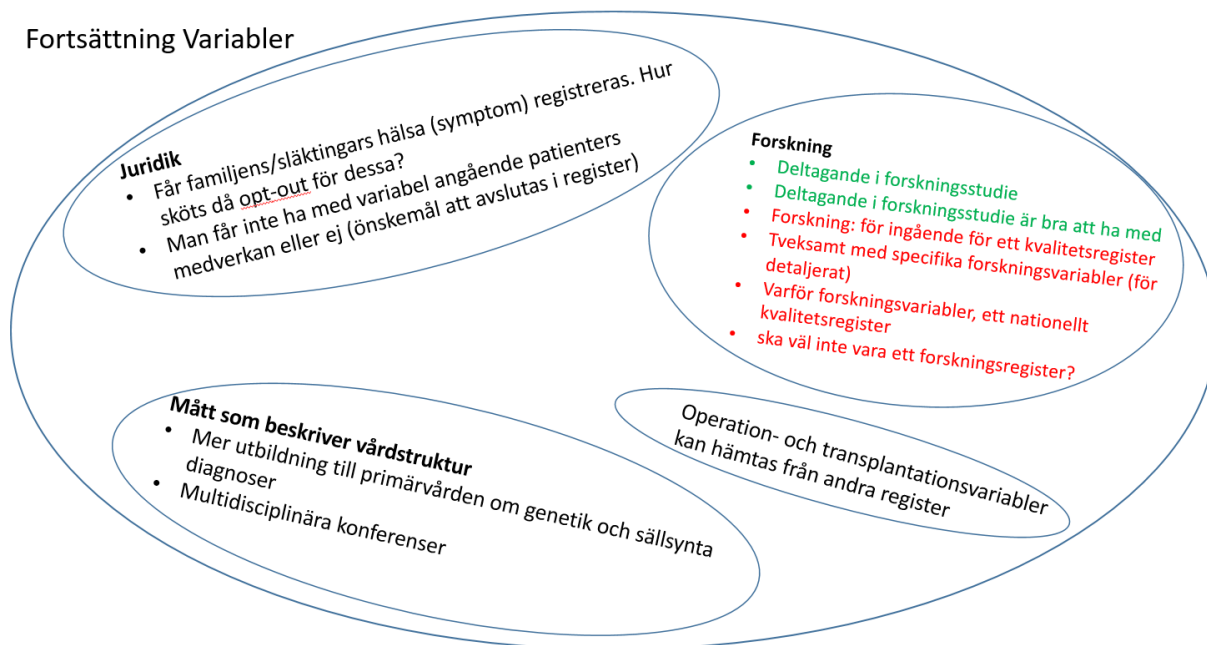
#### Översikt av synpunkter



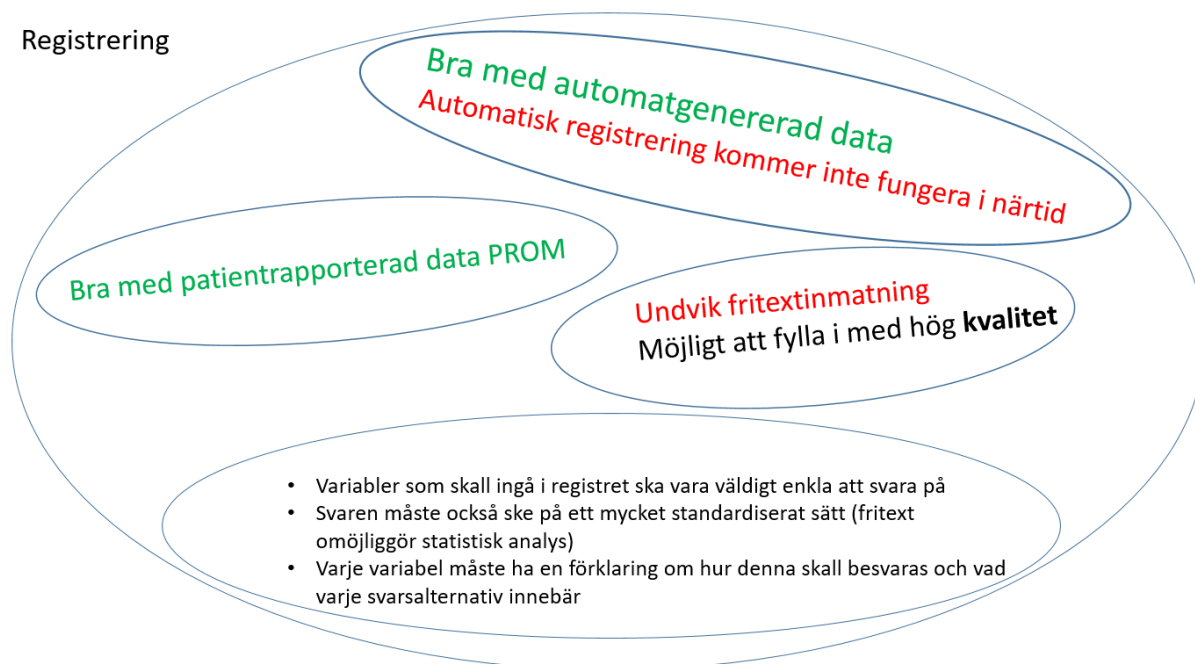
## Variabler



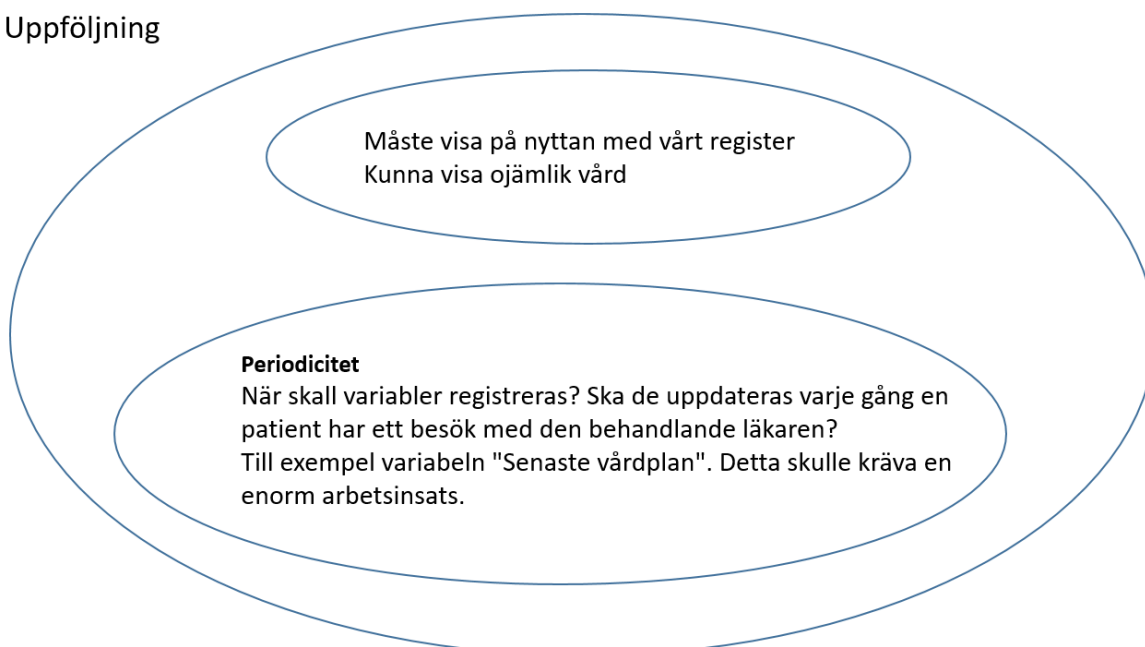
## Fortsättning Variabler

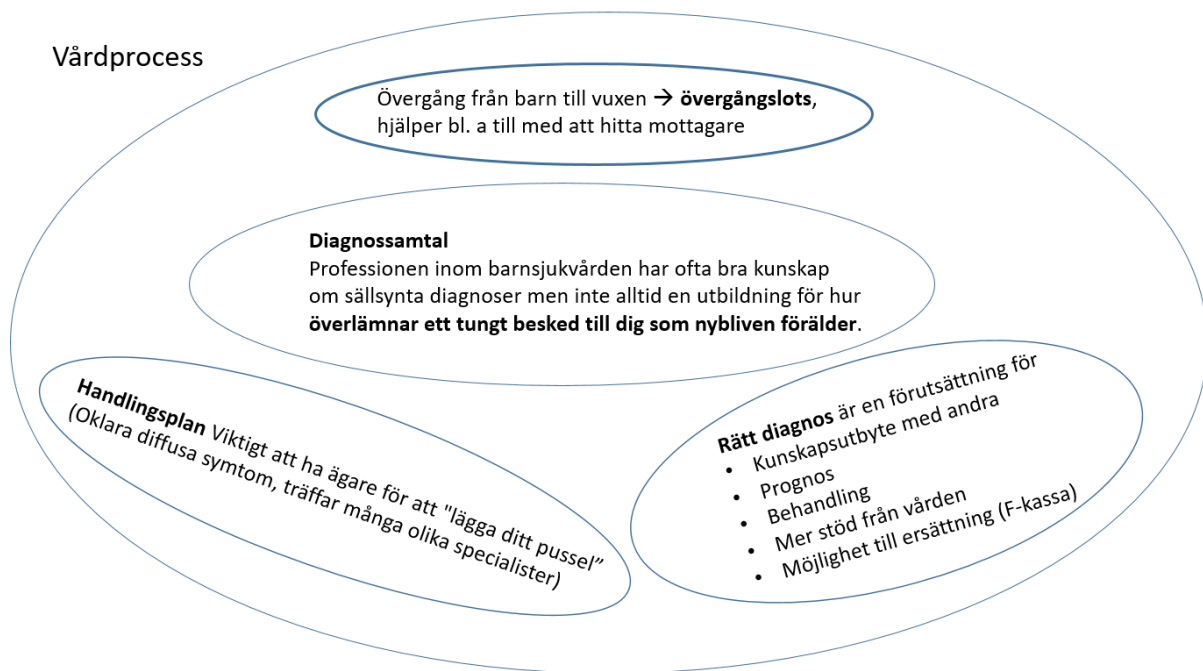


## Registrering



## Uppföljning





#### 6.4.9 Juridik

Kommentarer och frågor som lyfts rörande juridik har kommenterats av Johan Cederlund och Lene Sörensen. Blivande CPUA måste ta ställning till nedanstående frågeställningar.

##### **Fråga: Får familjens/släktingars hälsa (symptom) registreras.**

Svar från Johan Cederlund: Det finns inget som uttryckligen säger att uppgift om familjens/släktingars symptom inte får registreras. Med det sagt ligger det när till hands att det då blir en personuppgiftsbehandling avseende dessa. Kvalitetsregistrens förarbete samt lagstiftning talar enbart uttryckligen om "patienten" och dennes personuppgifter. Utifrån det råder åtminstone enligt min uppfattning viss tveksamhet avseende laglighet att registrera uppgifter om tredje man.

Familjemedlemmar och släktingar torde vidare ha samma rätt till information och opt-out m.m. som patienten om deras uppgifter behandlas i ett kvalitetsregister vilket aktualiserar två bekymmer:

1. Hur registret praktiskt ska gå tillväga för att informera dessa.
2. Hur registret informerar dessa enligt punkt 1 utan att bryta patientsekretess. Patienten är inte nödvändigtvis intresserad av att uppgift om dennes erhållna eller sökta vård delas med släktingar m.m.

##### **Fråga: Hur ska personuppgifter hanteras i ett kvalitetsregister?**

Svar från Johan Cederlund: Personuppgifter får inte behandlas i ett kvalitetsregister om den enskilde motsätter sig det.

Innan personuppgifter behandlas i ett nationellt eller regionalt kvalitetsregister ska den som är personuppgiftsansvarig se till att den enskilde, utöver den information som ska lämnas enligt patientdatalagen 8 kap. 6 §, får information om rätten att när som helst få uppgifter om sig själv utplånade ur registret.

Om det inte är möjligt att lämna informationen innan personuppgiftsbehandlingen påbörjas, ska den lämnas så snart som möjligt därefter.



Kontaktperson: Nationellt programområde sällsynta sjukdomar  
Kontaktuppgifter: [kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar](https://kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar)

### Fråga: Hur sköts avregistrering för personer som inte vill delta (opt-out)?

Svar från Johan Cederlund: Informationskraven + opt-out-möjlighet gäller rimligen oavsett hur den enskilde registreras. Således snarare en praktisk fråga än juridik – d.v.s. hur går man tillväga för att tillgodose dessa krav när inrapporterande klink etc. ej nödvändigtvis har en patientrelation och kan lämna information genom den.

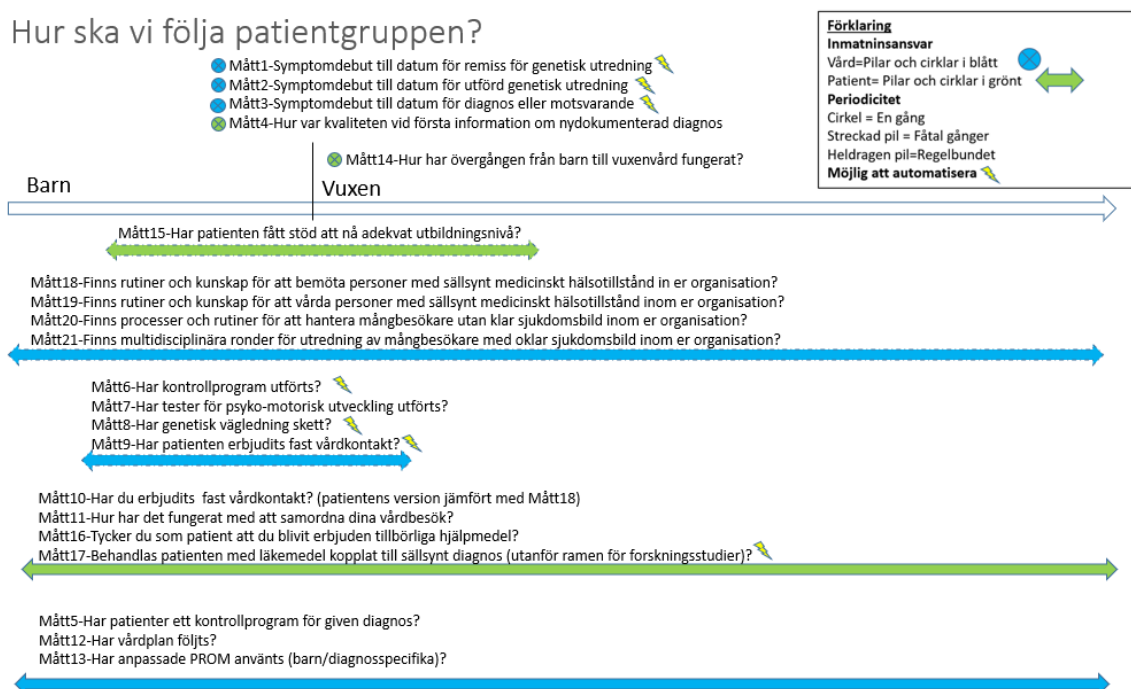
### Fråga: Vad får lagras gällande genetisk data i ett kvalitetsregister?

Svar från Lene Sörensen: I kvalitetsregister är genetiska data godkända att ha med. Datainspektionen har gjort en skrivelse och på deras hemsida finns denna information. Skrivelsen kom efter GDPR, [se bilaga #4](#).

Svar från Johan Cederlund: För att få behandla genetiska uppgifter i ett kvalitetsregister behövs därför som huvudregel ett medgivande från Datainspektionen. När genetiska uppgifter innefattas i uppgifter om en persons hälsotillstånd, är det Datainspektionens bedömning, att det inte krävs ett särskilt medgivande för att få behandla dessa uppgifter. För mer information se patientdatalagen.

## 6.5 Följa patientgruppen över tid

Bilden nedan visar de variabler som förslagsvis kan användas för att följa patienterna över tid.



## 6.6 Kategorisering av variabler

En sammanställning och kategorisering av variabellistan efter NAG – sällsyntas kommentarer. Variablerna delades in i följande kategorier, presenterades och diskuterades under en fysisk träff 2020-03-06.

### 6.6.1.1 Kategorier

- Obligatoriska
- Ska tas bort från registret

Kontaktperson: Nationellt programområde sällsynta sjukdomar  
Kontaktuppgifter: [kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar](https://kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar)

- Kan automatiseras
- Kan registreras av patient
- Registreras endast en gång
- Periodicitet – hur ofta en variabel ska registreras
- Juridik - variabler som behöver juridisk översikt
- Genetik
- Mått

### 6.6.2 Täckningsgrad

Enligt nationella kvalitetsregisters ledningsfunktion är täckningsgrad ett mått på hur stor andel av den avsedda populationen som återfinns i registret. Täckningsgraden är av central betydelse för trovärdigheten i ett registers utdata och den påverkar hur olika typer av indikatorer kan och bör tolkas.

NAG-sällsynta har vid olika tillfällen diskuterat hur registret ska uppnå en hög täckningsgrad. Det är viktigt vid ansökan till SKR att påvisa en hög täckningsgrad.

Att få 100%-täckningsgrad är svårt. Det kommer att finnas avvikelser, vissa personer som har ett sällsynt hälsotillstånd kommer inte med i registret, samtidigt som personer utanför inklusionskriterierna registreras i registret. Det är en avvägning att erhålla den kunskap som en registrering innebär och att inte få någon inrapportering, se bild: *Sällsynt hälsotillstånd i kvalitetsregister*.

Reflektion: Saknas det täckning i en region, kan det vara en indikator på att vården inte fungerar i den regionen. Nationella kvalitetsregistermodellen fungerar bra för många patientgrupper men för sällsynta hälsotillstånd fungerar inte modellen. Idag saknas kunskap om var patienterna finns vilket gör det svårt att beräkna täckningsgraden.

Det är viktigt att vara tydlig i bedömningen av täckningsgrad och vad som mäts vid dialog med SKR.

Ett angreppssätt är att identifiera gemensamma behov för patientgruppen, det vill säga vad som är gemensamt för de olika sällsynta hälsotillstånden.

I det nationella kvalitetsregistret PIDCare har ett antal väldefinierade hälsotillstånd valts ut för att mäta täckningsgraden. För NKR sällsynta hälsotillstånd kan 5-10 diagnoser väljas ut och täckningsgraden beräknas för dessa. För att få en täckningsgrad för hela registret kan extrapolering genomföras.

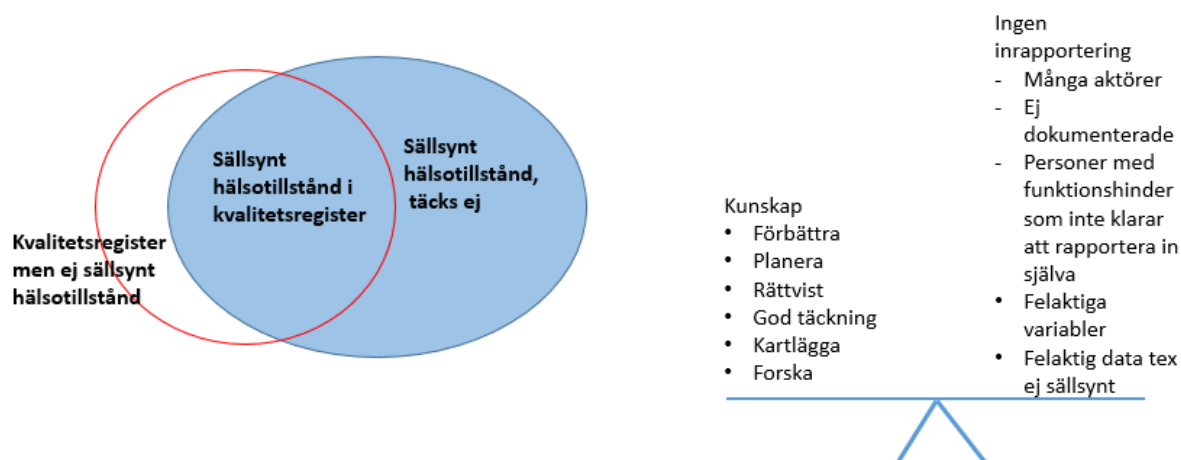


Bild - Sällsynt hälsotillstånd i kvalitetsregister

## 6.7 Utskick U2

### 6.7.1 Utdrag av svar på utskick 2 med fokus på läkemedel, från Love Linnér

Erfarenheter av uppföljning inom läkemedelsområdet:

- Hur många patienter har visst hälsotillstånd
- Genotyp per hälsotillstånd
- Patienters tidigare behandling
- Gällande tidigare behandlingar kommer den föreslagna variabellistan att behövs utvidgas för att bättre kunna följa upp läkemedel.

Att patienten själv ska ange om man fått något säräkemedel kommer med stor sannolikhet leda till låg ifyllnadsgrad.

Definitionen av säräkemedel är heller inte relevant i registret, det är snarare frågan om patienten fått någon behandling mot sitt sällsynta hälsotillstånd (genomgång av problemet med att använda definitionen säräkemedel) [se bilaga #5](#).

### 6.7.2 Fokusmöten registerplattform C3

Möte med Mikael Åström som är chef och CPUA-företrädare för Registercentrum Syd hölls 2020-03-18. Syftet var att få inblick i C3-plattformen och dess organisation. Plattformen ägs och underhålls av Region Syd. Även kostnadsupplägg och tekniska förutsättningar. På denna plattform ligger ett av de register som har analyserats i denna förstudie, register för sällsynta diagnoser Region Syd. Ur ett juridiskt perspektiv är det ett nationellt kvalitetsregister då det är fyra vårdgivare som ska ansluta.

Idag använder cirka 25 register C3-plattformen varav 20 är nationella kvalitetsregister. Det finns ca 16 registerplattformar på marknaden. Vissa ägs av vårdgivare (regioner) medan andra är privata.

Kontaktperson: Nationellt programområde sällsynta sjukdomar  
Kontaktuppgifter: [kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar](https://kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar)

### 6.7.2.1 Register för sällsynta diagnoser Region Syd

Registret är under uppstart, lagring av registerdata och grafiskt gränssnitt med inmatningsformulär är klart för användning. Nästa steg är att Regions Syds vårdgivare ska börja registrera patienter. Inloggning sker med tvåfaktorsautentisering till exempel SITHS-kortsinloggning. CPUA är Mikael Åström och registerhållare är Marie Stenmark-Askholm. Om registret skall användas på nationell nivå av samtliga Sveriges vårdgivare måste styrgruppen för registret utökas för att uppnå bred representation av landets vårdgivare samt professioner.

### 6.7.2.2 Kostnader

Registercentrum Syd får ett anslag av SKR varje år och fördelar sina kostnader över de register som nyttjar plattformen. Principen är att ju fler register desto lägre kostnad per register.

Betalningsmodellen för 3C-plattformen kan liknas vid en licens vilket innebär att kostnaden av plattformsutveckling och förvaltning delas av de register som nyttjar plattformen.

Vid uppstart av nytt register tillkommer en kostnad på ca 40 000 – 80 000 kr.

Är registret med i den nationella överenskommelsen för NKR tillkommer en årlig kostnad på 50 000 kr för att få nyttja resurser som till exempel NPDI/NKRR vid automatisering.

År 2019 var kostnaden per register 180 000 kr och år 2020 är kostnaden 190 000 kr.

För specifik registerutveckling beräknas en årlig pott i timmar där registerhållare tillsammans med teknisk kontaktperson gör en lista på aktiviteter som ska utföras under året. Vanligt är att ett register som är etablerat använder ca 10% av en heltid för att utföra registerspecifika åtgärder. Kostnad per timma är 600 kronor. Vid specialanpassning av enskilda register sker detta till självkostnadspris, då registercentrum inte är vinstdrivande.

Vid start av ett register utser RC-Syd en kontaktperson som har teknisk kompetens.

Kostnader för RSD 2019 uppgick till ca 360 000 kr.

Reflektion från Mikael är att C3 har en låg kostnad i relation till andra plattformar.

### 6.7.2.3 Teknik, support och rapporter

Mikael menar att det inte finns några direkta tekniska hinder, från ett tekniskt perspektiv går allt att lösa. Det som brukar vara ett hinder är lagstiftningen. Databasen är SQL. Utveckling sker i HTML och Java script. RC-Syd arbetar kontinuerligt med att förbättra plattformen. Rapporter skapas efter registrets önskemål och SAS används som rapportverktyg.

Support sker via telefon eller email. Under semestertider är tillgängligheten lägre. Det finns inga tekniska hinder för att möjliggöra att fler vårdgivare ansluter sig till registret.

## 6.7.3 Möte med Peter Fritzell, 2020-03-19

Peter har under 2018-2019 utfört en sammanställning för att utvärdera olika kvalitetsregisterplattformar. Syftet var att byta registerplattform för NKR Swespine då Solid Park som var plattformslieferantör skulle avveckla den verksamheten.

Kontaktperson: Nationellt programområde sällsynta sjukdomar  
Kontaktuppgifter: [kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar](https://kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar)

En enkät skickades även ut till vissa NKR för att få veta nöjdheten med den plattform de använde. Mallen för enkäten, se bilaga #6.

Variabler som utvärderades var bland annat:

- Ägarform
- Antal register på plattformen
- Fast årskostnad, timkostnad för anpassningar
- Flexibilitet såsom samarbetsvilliga vid olika frågeställningar.
- Hur bra supporten fungerar till exempel svarstider när ett ärende är lagt.

Under förutsättning att baskraven uppnåtts har viktiga variabler i bedömningen av lämplig plattformslieferantör varit :

- Hur bra supporten har fungerat
- Hur flexibla och samarbetsvilliga plattformslieferantören har varit.

Reflektionen som NKR Swespine gjorde var att vissa plattformslieferantörer upplevdes mycket dåliga på ovan punkter vilket gjorde att de inte blev aktuella att gå vidare med. 3C som är befintlig leverantör av plattform för RSD var inte med i analysen av plattformslieferantörer.

Kostnader som redovisats för olika leverantörer är:

- Totalkostnad mellan 650 000 – 900 000 kr
- Årsavgift (licens + anslutning) 250 000 – 264 000. Solid Parks kostnad var 80 000 kr
- Timkostnad mellan 800 – 1100 kr per timma

Reflektionen är att det är svårt att jämföra vad registret får för pengarna eftersom det behöver vara oerhört detaljerade frågor om varje del och att de ändå tolkas olika från leverantör till leverantör. Samtidigt pågår det en nationell utredning inom registercentrumnätverket beträffande kostnader och funktioner som registerplattformar kan tillhandahålla. Denna utredning är inte klar men kommer att vara till stor hjälp för att kunna jämföra kostnader mellan registerplattformar.

## 6.8 Sammanställning S3 av U2

### 6.8.1 Läkemedelsuppföljning

Generellt är det viktigt att kunna identifiera patienter utifrån diagnos/genotyp med tillhörande behandling.

För automatiserad informationsinhämtning bör etablerade tjänstekontrakt via tjänsteplattformen/INERA användas i så hög grad som möjligt. Information bör hämtas från läkemedelsregistret för förskrivna läkemedel och patientregistret (SoS) för läkemedel administrerade på klinik.

Pågående behandlingar kan hämtas via automatik enligt stycket ovan. Vården har registreringsansvar för dem. Viktiga läkemedel som inte kan hämtas via automatik, till exempel dosförpackade läkemedel, måste vården manuellt registrera.

Kontaktperson: Nationellt programområde sällsynta sjukdomar  
Kontaktuppgifter: [kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar](https://kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar)

Även om detaljerad information av enskilda läkemedelsordinationer och förskrivningar registreras behöver inte registret ha uppföljning på så detaljerad nivå. Därför föreslås variabler på mer aggregerade grupper som till exempel smärtstillande, opioider och antidepressiva. Dessa grupper baseras på analyser av andra kvalitetsregister.

### 6.8.2 Mått

Av de inkomna kommentarerna var det många synpunkter som rörde de tidigare framtagna måtten. Det som i stora drag framfördes var:

- Vag formulering beträffande innebörden av måtten
- Svårt att mäta vissa mått
- Behov av att förtydliga vem som ska registrera måtten och på vilken nivå
- Nya mått behöver tas fram på grund av ny frågeställning

Baserat på ovan kommentarer kommer måtten att ses över, förtydligas och omarbetas.

### 6.8.3 Nivåer och värdekompass

Som ett ytterligare hjälpmedel för att säkerställa att måtten på bästa sätt mäter alla aspekter av vårdprocessen kan följande klassificering av nivåer användas.

#### 6.8.3.1 Nivåer

Med detta avses vilken del eller nivå av processen som måtten vänder sig till. Nedan redovisas respektive nivå samt fördelningen.

- Strukturmått, resurser, t.ex. andel besök, antal vårdpersonal - 7 stycken
- Processmått, aktiviteter som görs och hur de görs - 9 stycken
- Resultatmått, resultat kopplat till mål eller önskvärd riktning - 2 stycken
- Odefinierat - 1 styck

#### 6.8.3.2 Värdekompass

Avspeglar inom vilket område som måttet mäter. Önskvärt är att använda balanserade mått, dvs att det finns inom alla riktningar av kompassen. Nedan redovisas respektive riktning samt fördelningen.

- Kliniskt resultat - 5 stycken
- Funktionell status - 5 stycken
- Patienttilfredsställelse - 3 stycken
- Kostnadsrelaterat - 0
- Odefinierat - 6 stycken

## 7 Slutsatser

### 7.1.1 Rekommenderade variabler

För att bättre kunna bedöma vilka variabler som bör vara med behöver vårdprocessen ses över som personer med ett sällsynt hälsotillstånd går igenom. Denna processkartläggning saknas idag men den är viktigt eftersom utvalda variabler måste kunna mäta processen och ge en tydlig bild på hur bra en vårdgivare är på att ge vård och omsorg till patientgruppen. För att kunna göra denna mätning har

Kontaktperson: Nationellt programområde sällsynta sjukdomar  
Kontaktuppgifter: [kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar](http://kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar)

förslag på mått tagits fram som i så stor grad som möjligt täcker in patienternas vårdprocess. Dessa mått gör det också möjligt att kunna förevisa eventuella skillnader i hur vården bedrivs hos landets vårdgivare, dvs visa om en ojämlig vård föreligger vilket är en av kvalitetsregisters viktigaste uppgifter.

Vi har samlat synpunkter på variabellistan, genom att klassificera variablerna enligt följande parametrar.

#### 7.1.1.1 Klassificering

##### **Periodicitet**

Värde: En gång, Få gånger, Regelbundet

För att skilja på variabler som matas in en gång (beskrivande variabler) och de som behöver fyllas mer löpande (uppföljande).

##### **Obligatoriska**

Värde: 1/0

Anger om en variabel måste finnas med för att en registrering ska kunna genomföras.

##### **Inmatningsansvar**

Värde: Vård, Patient

Anger vem som bör ansvara för att informationen matas in. Även om en variabel är mycket viktig så är inga variabler obligatoriska om patienten/vårdnadshavaren ansvarar för inrapporteringen då deras medverkan är helt frivillig.

##### **Automatisering**

Värde: 1/0

Anger om det finns en potentiell möjlighet med de tekniska förutsättningar som vi har idag att per automatik läsa in detta mått. Kan vara via webformulär för patient/vårdnadshavaren (PROM via 1177), nationell databas (SCB, Försäkringskassan) eller annat kvalitetsregister (SWEAPS, RMMS). Detta är en teoretisk bedömning, exakt vilka källor som ska användas behöver utredas.

##### **Mått**

Värde: 1/0

Anger om variabeln är någon typ av mått som kan följas över tid eller ger en indikation på hur vård bedrivs.

Nedan är en översikt av variabler för mer information, se bilaga #7.

<b>Översikt</b>	<b>Antal</b>
Antal ursprungliga variabler	362
Antal borttagna	172
Antal potentiella variabler	190
Antal obligatoriska	28
Antal Periodicitet:	
-En gång	93
-Få gånger	35
-Regelbundet	65

Kontaktperson: Nationellt programområde sällsynta sjukdomar  
Kontaktuppgifter: [kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar](http://kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar)

Antal möjliga för automatisering	132
Antal utfallsmått	21
Antal som vården ansvarar för	137
-Som går att automatisera	111
-Som inte går att automatisera	26
Antal som patient ansvarar för	59
-Som går att automatisera	15
-Som inte går att automatisera	34
<hr/>	
<b>Förslag antal registervariabler</b>	<b>106</b>

Det finns ett antal obligatoriska variabler som inte går att automatisera, vilket kräver att vårdgivare och patienter/vårdnadshavare måste lägga tid på att registrera dessa.

### 7.1.2 Juridiska aspekter på variablerna

För- och efternamn samt personnummer kan vara tveksamma att inkludera i variabellista. 7 kap. 8 § patientdatalagen andra stycket säger uttryckligen att namn och personnummer endast ska behandlas om det bedöms som otillräckligt att använda kodade personuppgifter, dvs pseudonymiserade uppgifter.

Bara personuppgifter som behövs för ändamålet kvalitetssäkring av hälso- och sjukvårdsverksamhet som får samlas in och fortsättningsvis behandlas. Tolkningen av vad som behövs för ändamålet kvalitetssäkring av hälso- och sjukvårdsverksamhet kan ske inom ganska vida ramar.

Nationella och regionala kvalitetsregister ska i första hand bygga på användningen av kodade personuppgifter eller indirekt utpekande personuppgifter, t.ex. ålder, kön och hemort i kombination med sjukdomsrelaterade uppgifter, i stället för direkt utpekande personuppgifter, se proposition 2007/08:126 s. 185.

Blivande CPUA måste ta ställning till ovan.

### 7.1.3 Vårdprocess och mått

Generellt behöver NPO - sällsynta tillsammans med registerhållare och expertis inom registercentrum se över vårdprocessen för patientgruppen angående vad som är intressant att mäta för att kunna visa om det föreligger ojämlikheter i vården. När vårdprocessen är dokumenterad ska granskning genomföras för att säkerställa att framtagna mått kan påvisa aktuell kvalitet i processen.

### 7.1.4 Utmaningar med täckningsgrad för sällsynta hälsotillstånd

Flera utmaningar finns inom området sällsynta hälsotillstånd. Idag saknas kunskap för identifiering av patienter som borde inkluderas. Det är stor risk att fel patienter kommer med samt att patienter som ska vara med inte kommer med.

Om SKR ger möjlighet att ansöka om NKR, behöver NPO se över och arbeta fram en strategi för hur hög täckningsgrad som kan åstadkommas. Och därmed höja möjligheterna till att bli ett NKR som får ekonomiskt stöd.



Kontaktperson: Nationellt programområde sällsynta sjukdomar  
Kontaktuppgifter: [kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar](https://kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar)

Det som kommit fram under förstudien är att hitta minsta gemensamma nämnare för denna patientgrupp och utgå därifrån. En annan strategi som har används av annat NKR inom den nationella överenskommelsen är att mäta täckningsgrad på en delmängd av registret som är mer homogent. Det kan till exempel vara en patientgrupp som definieras utifrån viss sjukdom, diagnos eller hälsotillstånd. Beräknad täckningsgrad för denna delmängd kan då användas som indikator för hur det ser ut för hela registret.

### 7.1.5 Ansöka om NKR hos SKR

Just nu (maj 2020) finns det ingen möjlighet att ansöka om start av ett nytt NKR då ledningsfunktionen fattade beslut om att nya registerinitiativ inte kommer att ges möjlighet att ansöka om nationellt bidrag för 2020, [se bilaga #8](#).

Under framtagningen av förstudien har ett fåtal NKR inte fått förlängt bidrag från SKR, detta visar på att kraven för NKR inom överenskommelsen generellt har skärpts. Det finns inte heller någon ansökningsprocess att använda sig av. Utgångspunkten för förstudien har varit att utgå från krav som SKR har för att skapa ett NKR, så om/när det går att ansöka igen ska det NKR som är etablerat uppfylla ställda krav, [se bilaga #9](#).

### 7.1.6 Utveckla befintligt kvalitetsregister

Eftersom det inte går att ansöka om ett NKR hos SKR finns det två alternativ.

- Att skapa och bygga upp ett nytt NKR utanför den nationella överenskommelsen.
- Att använda ett redan etablerat kvalitetsregister.

#### 7.1.6.1 Skapa nytt NKR

Fördelen med att etablera ett NKR från grunden är att anpassningar till befintligt register inte behöver genomföras. Betydande nackdelar är att det kommer ta lång tid innan ett nytt NKR är på plats och det kommer kosta mer pengar, än att utnyttja ett redan befintligt NKR.

##### 7.1.6.1.1 Använda ett etablerat kvalitetsregister

Fördelen är att grunden är lagd och många delar är redan etablerade. De största fördelarna är lägre kostnad och betydligt kortare ledtider, baserat på:

- Ekonomi - slipper etableringskostnader och kan dela på förvaltningskostnad.
- Arbetsprocesser är på plats och kan enkelt implementeras.
- Styrgrupp är etablerad.
- Kunskap och erfarenhet är uppbyggd.

Nackdelar är, att inte kunna utforma NKR exakt som behovet ser ut. Då detta redan är etablerat och att man måste förhålla sig till beslut som redan är tagna och hur befintligt NKR hanteras. De förändringar som önskas utföras kan vara svåra att få igenom om det inte råder samsyn. Styrgruppen måste anpassas efter anslutna vårdgivare. Rekommendationen är att representation från samtliga regioner, patientföreningar och professioner beaktas. För mer information om sammansättning av styrgrupp [se bilaga #10](#).

## 8 Rekommendation

Rekommendationen är att utgå från RSD Region Syd och planera för att ansluta övriga vårdgivare i landet, baserat på följande:

- Inga nya NKR får etableras via SKR, vilket begränsar möjlighet att ta del av nationellt stöd.
- Ekonomiskt mest fördelaktigt.
- Kvalitetsregistret är redan ett NKR från ett juridiskt perspektiv även om inte informationsinsamling startat.
- Registerhållare finns och är väl insatt i förstudien och NPO.
- Mycket arbete är redan gjort och en process är uppstartad.
- Val av annan leverantör kommer försena införandet.

Framgångsfaktorer för ovan rekommendation är:

- Att styrgruppen utvidgas enligt SKRs styrningsinstruktion för NKR, [se bilaga #10](#).
- Att det finns samsyn av att RSD Region Syd har som målsättning att bli ett nationellt register baserat på denna förstudie samt beslut från registrets styrgrupp.

## 9 Bilagor

1. Uppdragsbeskrivning\_NAG\_Nationellt\_kvalitetsregister.docx
2. Sallsynt\_vardresa.docx
3. Sammanfattning\_variabellista.xls
4. <http://kvalitetsregister.se/drivaregister/juridikochregelverk/genetiskauppgifterikvalitetsregister.3209.html>
5. <http://nepi.se/res/dokument/NEPI-rapport-saerlaekemedel-februari-2019.pdf>
6. Frågor till registerhållare QRC.docx
7. Registervariabler slutlig version.xlsx
8. <http://www.kvalitetsregister.se/drivaregister/attredovisaochsokamedel/registerinitiativ.1945.html>
9. <http://www.kvalitetsregister.se/drivaregister/attredovisaochsokamedel/medelstilldelning.1944.html>
10. <http://kvalitetsregister.se/drivaregister/attredovisaochsokamedel/styrningavkvalitetsregister.1942.html>
11. Variabler (obligatoriska, ej obligatoriska) Se tabell nedan.

### Obligatoriska variabler

Variabelnamn	Kategori	Periodicitet	Inmatare	Automatik
Personnummer (ååååmmdd-nnnn)	Patient-basdata	En gång	Vård	1

Kontaktperson: Nationellt programområde sällsynta sjukdomar  
Kontaktuppgifter: [kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar](https://kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar)

Familjenummer	Patient-basdata	En gång	Vård	0
Kön	Patient-basdata	En gång	Vård	1
Finns namngiven kontaktperson inom vården?	Patient-basdata	Regelbundet	Vård	1
Fenotyp 01	Patientgenetik	En gång	Vård	0
Är genetisk analys genomförd?	Patientgenetik	En gång	Vård	1
Har någon biologisk släkting liknande symtom?	Patientgenetik	En gång	Vård	0
Huvudansvarig specialistklinik	Vård/omsorg	Få gånger	Vård	0
Expertteam	Vård/omsorg	Få gånger	Vård	0
Besöksdatum	Vård/omsorg	Regelbundet	Vård	1
Datum för senaste vårdplan	Vård/omsorg	Regelbundet	Vård	1
Planeras en vårdplan?	Vård/omsorg	Få gånger	Vård	1
Har patienten erhållit genetisk vägledning?	Vård/omsorg	Få gånger	Vård	0
ORPHA-Kod 01	Anamnes	En gång	Vård	1
Mått1-Symptomdebut till datum för remiss för genetisk utredning	Anamnes	En gång	Vård	1
Mått2-Symptomdebut till datum för utförd genetisk utredning	Utfallsmått	En gång	Vård	1
Mått3-Symptomdebut till datum för diagnos eller motsvarande	Anamnes	En gång	Vård	1
Mått5-Har patienter ett kontrollprogram för given diagnos?	Utfallsmått	Regelbundet	Vård	0
Mått6-Har kontrollprogram utförts?	Utfallsmått	Få gånger	Vård	1
Mått7-Har tester för psyko-motorisk utveckling utförts?	Utfallsmått	Få gånger	Vård	0
Mått8-Har genetisk vägledning skett?	Utfallsmått	Få gånger	Vård	1
Mått9-Har patienten erbjudits fast vårdkontakt?	Vård/omsorg	Få gånger	Vård	1
Mått12-Har vårdplan följts?	Utfallsmått	Regelbundet	Vård	0
Mått13-Har anpassade PROM använts (barn/diagnosspecifika)?	Utfallsmått	Regelbundet	Vård	0
Mått18-Finns rutiner och kunskap för att bemöta personer med sällsynt medicinskt hälsotillstånd in er organisation?	Utfallsmått	Få gånger	Vård	0
Mått19-Finns rutiner och kunskap för att vårda personer med sällsynt medicinskt hälsotillstånd inom er organisation?	Vård/omsorg	Få gånger	Vård	0
Mått20-Finns processer och rutiner för att hantera mångbesökare utan klar sjukdomsbild inom er organisation?	Utfallsmått	Få gånger	Vård	0
Mått21-Finns multidisciplinära ronder för utredning av mångbesökare med oklar sjukdomsbild inom er organisation?	Utfallsmått	Få gånger	Vård	0

Kontaktperson: Nationellt programområde sällsynta sjukdomar  
Kontaktuppgifter: [kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar](http://kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar)

### Ej obligatoriska variabler

Variabelnamn	Kategori	Periodicitet	Inmatare	Automatik
Datum då patient avled	Patient-basdata	En gång	Vård	1
Dödsorsak enligt dödsorsaksregistret	Patient-basdata	En gång	Vård	1
Förnamn	Patient-basdata	En gång	Vård	1
Efternamn	Patient-basdata	En gång	Vård	1
Län	Patient-basdata	Få gånger	Vård	1
Postnr	Patient-basdata	Få gånger	Vård	1
Bostadsort	Patient-basdata	Få gånger	Vård	1
Födelseland	Patient-basdata	En gång	Patient	1
Gestationsålder i veckor	Patient-basdata	En gång	Vård	1
Födelsevikt	Patient-basdata	En gång	Vård	1
Födelselängd	Patient-basdata	En gång	Vård	1
Namngiven kontaktperson inom vården enligt patienten	Patient-basdata	Regelbundet	Patient	0
Önskas fast vårdkontakt?	Vård/omsorg	Regelbundet	Patient	0
Senaste genomförd utbildning vid registrering	Patient-basdata	Få gånger	Patient	1
Datum för första symptom	Patient-basdata	En gång	Patient	0
PROM-1 (SF36)-Resultat	Patient-basdata	Regelbundet	Patient	1
PROM-2 (DISAB KIDS)-Resultat	Patient-basdata	Regelbundet	Patient	1
Upplevelse av kontakt med sjukvård- Vilka mått har använts?	Patient-basdata	Regelbundet	Patient	1
Fenotyp 02	Patientgenetik	En gång	Vård	0
Fenotyp 03	Patientgenetik	En gång	Vård	0
Resultat - Kromosom analys	Patientgenetik	En gång	Vård	1
Resultat - Helgenom	Patientgenetik	Få gånger	Vård	1
Resultat - Genomisk Array	Patientgenetik	En gång	Vård	1
Resultat - sekvensering	Patientgenetik	En gång	Vård	1
Resultat - Helexom	Patientgenetik	En gång	Vård	1
Resultat - Annan typ analys	Patientgenetik	En gång	Vård	1
Specifikation - Annan typ analys	Patientgenetik	En gång	Vård	1
ISCN 01-Strukturförändringar igenom	Patientgenetik	En gång	Vård	1
ISCN 02	Patientgenetik	En gång	Vård	1
ISCN 03	Patientgenetik	En gång	Vård	1
ISCN 04	Patientgenetik	En gång	Vård	1
ISCN 05	Patientgenetik	En gång	Vård	1
ISCN 06	Patientgenetik	En gång	Vård	1
Involverade Kromosom 01	Patientgenetik	En gång	Vård	1
Involverade Kromosom 02	Patientgenetik	En gång	Vård	1
Sekvensavvikelse - Gen 01	Patientgenetik	En gång	Vård	1
Sekvensavvikelse - Gen 02	Patientgenetik	En gång	Vård	1
HGVS 01-Human genom variabel system	Patientgenetik	En gång	Vård	1

Kontaktperson: Nationellt programområde sällsynta sjukdomar  
Kontaktuppgifter: [kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar](http://kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar)

HGVS 02	Patientgenetik	En gång	Vård	1
HGVS 03	Patientgenetik	En gång	Vård	1
HGVS 04	Patientgenetik	En gång	Vård	1
HGVS 05	Patientgenetik	En gång	Vård	1
HGVS 06	Patientgenetik	En gång	Vård	1
Är det en imprintingsjukdom?	Patientgenetik	En gång	Vård	1
Imprintingssjukdom - Ange vilken	Patientgenetik	En gång	Vård	1
Trinukleotid expansion - Gen 01	Patientgenetik	En gång	Vård	1
Trinukleotid expansion - Gen 02	Patientgenetik	En gång	Vård	1
Trinukleotid expansion - Gen 03	Patientgenetik	En gång	Vård	1
Funktionell analys - Analys och resultat	Patientgenetik	En gång	Vård	1
Bedöms förändringen vara de novo?	Patientgenetik	En gång	Vård	1
Bärare av mutation - Vet ej	Släktgenetik	En gång	Patient	0
Nedärvningsgång	Släktgenetik	En gång	Vård	0
Är patienten proband	Släktgenetik	En gång	Vård	0
Vilken typ av barnomsorg	Vård/omsorg	Få gånger	Patient	0
Hur har patients utveckling från nyfödd till vuxen är/har varit	Vård/omsorg	Få gånger	Patient	1
Sjukdomsrealtat ingrepp	Vård/omsorg	Få gånger	Patient	1
Operationsort	Vård/omsorg	Få gånger	Vård	1
Allvarlig komplikation från ingrepp	Vård/omsorg	Få gånger	Vård	1
Antal reoperationer	Vård/omsorg	Få gånger	Vård	1
Typ och resultat	Vård/omsorg	Få gånger	Vård	1
Första sjukvårdskontakt efter symptomdebut	Vård/omsorg	En gång	Patient	0
Är mer än en specialist klinik involverad i patientens symptom?	Vård/omsorg	Få gånger	Vård	1
Har patienten ökat tillsynsbehov?	Vård/omsorg	Få gånger	Patient	0
omsorgsbidrag	Vård/omsorg	Få gånger	Patient	1
merkostnadsbidrag	Vård/omsorg	Få gånger	Patient	1
Aktivitetsersättning t.o.m. 29år	Vård/omsorg	Få gånger	Patient	1
Sjukersättning 19-65 år	Vård/omsorg	Få gånger	Patient	1
Pensionsersättning	Vård/omsorg	Få gånger	Patient	1
Har patienten vid registrering kontakt med habilitering?	Vård/omsorg	Få gånger	Patient	1
Har patienten kontakt med patientförening?	Vård/omsorg	Få gånger	Patient	1
Önkar patienten kunna prata med andra med sanna sällsynta hälsotillstånd?	Vård/omsorg	Få gånger	Patient	0
Vägledningens datum	Vård/omsorg	Få gånger	Vård	1
ORPHA-Kod 02	Anamnes	En gång	Vård	1
ORPHA-kod 03	Anamnes	En gång	Vård	1
ORPHA-kod 04	Anamnes	En gång	Vård	1
ORPHA-kod 05	Anamnes	En gång	Vård	1

Kontaktperson: Nationellt programområde sällsynta sjukdomar  
Kontaktuppgifter: [kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar](http://kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar)

ORPHA-kod 06	Anamnes	En gång	Vård	1
ORPHA-kod 07	Anamnes	En gång	Vård	1
ORPHA-kod 08	Anamnes	En gång	Vård	1
ORPHA-kod 09	Anamnes	En gång	Vård	1
ORPHA-kod 10	Anamnes	En gång	Vård	1
Diagnos 01 (ICD-10)	Anamnes	En gång	Vård	1
Diagnosdatum (för diagnos 1)	Anamnes	En gång	Vård	1
Diagnos 02 (ICD-10)	Anamnes	En gång	Vård	1
Diagnosdatum (för diagnos 2)	Anamnes	En gång	Vård	1
Diagnos 03 (ICD-10)	Anamnes	En gång	Vård	1
Diagnosdatum (för diagnos 3)	Anamnes	En gång	Vård	1
Diagnos 04 (ICD-10)	Anamnes	En gång	Vård	1
Diagnosdatum (för diagnos 4)	Anamnes	En gång	Vård	1
Diagnos 05 (ICD-10)	Anamnes	En gång	Vård	1
Diagnosdatum (för diagnos 5)	Anamnes	En gång	Vård	1
Diagnos 06 (ICD-10)	Anamnes	En gång	Vård	1
Diagnosdatum (för diagnos 6)	Anamnes	En gång	Vård	1
Diagnos 07 (ICD-10)	Anamnes	En gång	Vård	1
Diagnosdatum (för diagnos 7)	Anamnes	En gång	Vård	1
Diagnos 08 (ICD-10)	Anamnes	En gång	Vård	1
Diagnosdatum (för diagnos 8)	Anamnes	En gång	Vård	1
Diagnos 09 (ICD-10)	Anamnes	En gång	Vård	1
Diagnosdatum (för diagnos 9)	Anamnes	En gång	Vård	1
Diagnos 10 (ICD-10)	Anamnes	En gång	Vård	1
Diagnosdatum (för diagnos 10)	Anamnes	En gång	Vård	1
Anmärkningsvärda eller ovanliga symtom inkluderat allvarliga biverkningar av behandlingar och deras svårighetsgrad (5 gradig skala)	Anamnes	En gång	Vård	0
Har patienten någon pågående läkemedel behandling?	Läkemedel	Regelbundet	Vård	1
Pågående läkemedel - Smärtstillande	Läkemedel	Regelbundet	Vård	1
Pågående läkemedel - Opioider	Läkemedel	Regelbundet	Vård	1
Pågående läkemedel - Antiepileptic	Läkemedel	Regelbundet	Vård	1
Pågående läkemedel - Neuroleptica	Läkemedel	Regelbundet	Vård	1
Pågående läkemedel - Antidepressiv	Läkemedel	Regelbundet	Vård	1
Pågående läkemedel - Centralstimulerande annan specifikt sjukdomsinriktande medicinering	Läkemedel	Regelbundet	Vård	1
Pågående läkemedel - Antibiotika	Läkemedel	Regelbundet	Vård	1
Pågående läkemedel - Annat	Läkemedel	Regelbundet	Vård	1
Pågående läkemedel - Annat specifikation	Läkemedel	Regelbundet	Vård	1
Läkemedel 01	Läkemedel	Regelbundet	Vård	1
Sedan när? (Läkemedel 1)	Läkemedel	Regelbundet	Vård	1

Kontaktperson: Nationellt programområde sällsynta sjukdomar  
Kontaktuppgifter: [kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar](http://kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar)

Läkemedel 02	Läkemedel	Regelbundet	Vård	1
Sedan när? (Läkemedel 2)	Läkemedel	Regelbundet	Vård	1
Läkemedel 03	Läkemedel	Regelbundet	Vård	1
Sedan när? (Läkemedel 3)	Läkemedel	Regelbundet	Vård	1
Läkemedel 04	Läkemedel	Regelbundet	Vård	1
Sedan när? (Läkemedel 4)	Läkemedel	Regelbundet	Vård	1
Läkemedel 05	Läkemedel	Regelbundet	Vård	1
Sedan när? (Läkemedel 5)	Läkemedel	Regelbundet	Vård	1
Läkemedel 06	Läkemedel	Regelbundet	Vård	1
Sedan när? (Läkemedel 6)	Läkemedel	Regelbundet	Vård	1
Har eller behandlas patienten med Läkemedel (utanför ramen för forskningsstudier)?	Läkemedel	Regelbundet	Patient	0
Läkemedel 01	Läkemedel	Regelbundet	Patient	0
Tidigare sär läkemedel 01 behandling från och med	Läkemedel	Regelbundet	Patient	0
Tidigare sär läkemedel 01 behandling till och med	Läkemedel	Regelbundet	Patient	0
Läkemedel 02	Läkemedel	Regelbundet	Patient	0
Tidigare sär läkemedel 02 behandling från och med	Läkemedel	Regelbundet	Patient	0
Tidigare sär läkemedel 02 behandling till och med	Läkemedel	Regelbundet	Patient	0
Läkemedel 03	Läkemedel	Regelbundet	Patient	0
Tidigare sär läkemedel 03 behandling från och med	Läkemedel	Regelbundet	Patient	0
Tidigare sär läkemedel 03 behandling till och med	Läkemedel	Regelbundet	Patient	0
Läkemedel 04	Läkemedel	Regelbundet	Patient	0
Tidigare sär läkemedel 04 behandling från och med	Läkemedel	Regelbundet	Patient	0
Tidigare sär läkemedel 04 behandling till och med	Läkemedel	Regelbundet	Patient	0
Läkemedel 05	Läkemedel	Regelbundet	Patient	0
Tidigare sär läkemedel 05 behandling från och med	Läkemedel	Regelbundet	Patient	0
Tidigare sär läkemedel 05 behandling till och med	Läkemedel	Regelbundet	Patient	0
Läkemedel 06	Läkemedel	Regelbundet	Patient	0
Tidigare sär läkemedel 06 behandling från och med	Läkemedel	Regelbundet	Patient	0
Tidigare sär läkemedel 06 behandling till och med	Läkemedel	Regelbundet	Patient	0
Har patienten något hjälpmedel?	Hjälpmedel	Regelbundet	Patient	0
Hjälpmedel - Hörsel	Hjälpmedel	Regelbundet	Patient	0
Hjälpmedel - Syn	Hjälpmedel	Regelbundet	Patient	0
Hjälpmedel - Rörelsehjälpmedel	Hjälpmedel	Regelbundet	Patient	0

Kontaktperson: Nationellt programområde sällsynta sjukdomar  
Kontaktuppgifter: [kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar](http://kunskapsstyrningvard.se/NPOsallsyntasjukdomar)

Hjälpmedel - Kognition och kommunikationshjälpmedel	Hjälpmedel	Regelbundet	Patient	0
Hjälpmedel - Inkontinenshjälpmedel	Hjälpmedel	Regelbundet	Patient	0
Hjälpmedel - Hjälpmedel i hemmet	Hjälpmedel	Regelbundet	Patient	0
Hjälpmedel - Hjälpmedel på fritiden	Hjälpmedel	Regelbundet	Patient	0
Livsmedels hjälpmedel	Hjälpmedel	Regelbundet	Patient	0
Mått4-Hur var kvaliteten vid första information om nydokumenterad diagnos	Vård/omsorg	En gång	Patient	0
Mått10-Har du erbjudits fast vårdkontakt? (patientens version jämfört med Mått18)	Vård/omsorg	Regelbundet	Patient	0
Mått11-Hur har det fungerat med att samordna dina vårdbesök?	Utfallsmått	Regelbundet	Patient	0
Mått14-Hur har övergången från barn till vuxenvård fungerat?	Utfallsmått	En gång	Patient	0
Mått15-Har patienten fått stöd att nå adekvat utbildningsnivå?	Utfallsmått	Få gånger	Patient	0
Mått16-Tycker du som patient att du blivit erbjuden tillbörliga hjälpmedel?	Utfallsmått	Regelbundet	Patient	0
Mått17-Behandlas patienten med läkemedel kopplat till sällsynt diagnos (utanför ramen för forskningsstudier)?	Läkemedel	Regelbundet	Patient	1
Har eller deltar patienten i forskningsstudie?	Forskning	Få gånger	Patient	0
Önskar patienten delta i forskningsstudie?	Forskning	En gång	Patient	0
Biobank där biobanksprov lagras, ID	Forskning	Få gånger	Vård	1