



# Nationellt kvalitetsregister för sällsynta diagnoser, RaraSwed

Manual för inmatare och registrerare

Version 1.1, 2024-02-08



**RaraSwed**  
Sällsynta diagnoser  
Nationellt kvalitetsregister

---

Centrum för Sällsynta Diagnoser Syd (CSD Syd)  
CSD@skane.se

Medicinsk service

Labmedicin, Klinisk genetik

221 85 Lund

**CSD** Centrum för sällsynta  
diagnoser i samverkan

## Versionshantering – aktuella förändringar

Förteckning över de senaste förändringarna i registret (t ex de två senaste åren). Tidigare ändringar framgår av variabelbeskrivning ([RaraSwed - Kvalitetsregister - csdsamverkan](#))

Datum	Formulär	Variabelnamn	Ändring/korrigerig	Uppdaterat pappersformulär
2023-12-19	Diagnostiska 2. Genetiska uppgifter	Nedäravningsgång	Tillägg av alternativ	
2024-02-08	Diagnostiska 2. Genetiska uppgifter	-Vid panel -ORPHA-sök -Hämta OMIM#	-Förtydligande av beskrivning av variablerna -Inklusionskriterier	

Manualen är utarbetad av Centrum för sällsynta diagnoser Syd.

# Innehållsförteckning

Bakgrund.....	4
Stöd för inrapportering.....	5
Fördelning av ansvar i registret .....	5
Inklusions- och exklusionskriterier .....	5
Patientens rättigheter .....	6
Sekretess och säkerhet.....	6
Inloggning.....	7
Navigering i registret .....	8
Allmän beskrivning av process och inrapportering i registret .....	9
Att registrera en patient .....	10
Formulär för patientregistrering, personuppgift-kontroll .....	10
Formulär för "behandling och uppföljnings delen" och "patientrapporterad delen" – har ännu inte startat.....	10
Formulär för den diagnostiska delen (genetiska uppgifter) .....	10
Formulär för tilläggsmodul – modifierande gen.....	20
Formulär för tilläggsmodul digenisk .....	20
Flera diagnoser på samma patient .....	22
Instruktioner för att komplettera uppgifter i kvalitetsregistret .....	24

## Bakgrund

### Centrum för sällsynta diagnoser

Vid varje sjukhusregion finns ett Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som tillsammans bildar CSD i samverkan. Dessa arbetar för att personer med sällsynta hälsotillstånd skall få samma möjligheter till hälso- och sjukvård samt samhällets insatser som alla invånare har rätt till enligt svensk lagstiftning. När en diagnos är sällsynt innebär det att det är färre än en på 2000 personer i befolkningen som har diagnosen. Detta gör att kunskapen om just den diagnosen många gånger inte är allmänt känd. Orsak till sällsynta diagnoser är ofta genetisk. Varje enskild sällsynt diagnos är ovanlig och många av tillstånden uppträder tidigt och varar hela livet.

### Vad är ett kvalitetsregister?

I ett kvalitetsregister samlas information om en viss sjukdom eller behandling för att kunna utvärdera och förbättra vården för alla patienter. Det kan vara resultat av prover och undersökningar, vilken behandling som har valts och resultatet av dem. I vissa fall finns det information om hur patienter uppfattar sin situation och hur de påverkas av sjukdom eller behandling.

Vilka uppgifter som registreras varierar mellan olika register. Varje register har valt ut vilka frågor som är viktiga för att möjliggöra uppföljning och utvärdering.

### RaraSwed

RaraSwed är ett nationellt kvalitetsregister för sällsynta diagnoser.

För att ge en samlad bild om sällsynta hälsotillstånd i Sverige registreras data som är relaterad till diagnos, symtom, uppföljning, behandling och patientrapporterade uppgifter i RaraSwed. I den diagnostiska delen som är den första modulen i registret innehåller information om:

- Diagnos
- Genetisk utredning
- Kodning utifrån ICD10/11 , OMIM och ORPHA

Det övergripande målet för kvalitetsregistret RaraSwed är att bidra med kunskap som leder till god och jämlik hälsa för personer med sällsynta diagnoser.

Data i registret kan användas för att

- Utveckla och säkra vårdens kvalitet
- Bidra till kunskap om vårdprocesser och olika patient- och diagnosgrupper
- Ge stöd och fakta för beslutsfattare inom hälsa- och sjukvård
- Utbilda vårdgivare och förbättra vård- och omhändertagande
- Utgöra underlag för forskning

## Stöd för inrapportering

Support och användarstöd, kan fås av registeradministratör vid de olika CSD-enheterna, mer info finns på [RaraSwed - Kvalitetsregister - csdsamverkan](#).

## Fördelning av ansvar i registret

1. Regionalt CSD har ansvar för att kontakta deltagande kliniska verksamheter.
2. Vårdgivaren har ansvar för att informera patienten om deltagande i kvalitetsregistret.
3. Regionalt CSD har ansvar för processen att erhålla data för den diagnostiska delen.
4. Regionalt CSD har ansvar för att rapportera in uppgifter om analysresultat till registerformuläret ”2. Genetiska uppgifter”.
5. Vårdgivaren har ansvar för att fylla i registerformuläret ”behandling och uppföljnings delen”. Ej klart är under planering.
6. Patienter har möjlighet att rapportera in uppgifter modulen för ”Patientrapporterande delen”. Ej klar är under planering.

## Inklusions- och exklusionskriterier

Patient som är folkbokförd i Sverige med svenskt personnummer vid diagnostillfället. Patient som har genetiskt bekräftad och/eller sällsynt klinisk diagnos.

För att inkluderas i registret behöver man uppfylla a och b, samt om genetisk diagnostik genomförts, även c.

Ärftlig cancer kan ingå om den är konstitutionell och sällsynt, t ex om den bakomliggande genetiska avvikelserna är sällsynt.

### Inklusionskriterier

- a. Person som är folkbokförd i Sverige med svenskt personnummer vid diagnostillfället.
- b. Person med sällsynt hälsotillstånd (färre än en på 2 000).
- c. Person som är bärare av patogen eller sannolikt patogen variant oavsett symtom på sjukdom eller ej, som kan vara:
  - i. Autosomt dominant
  - ii. Autosomt recessiv som är homozygot eller compound heterozygot
  - iii. X-bunden
  - iv. Avvikelse i mitokondriellt DNA

### Exklusionskriterier

- a. Prenatal testning
- b. Bärare av autosomt recessiv sjukdom, heterozygot form

## Patientens rättigheter

Deltagande i nationellt kvalitetsregister innebär att den som inkluderas skall ha informerats om att nationellt kvalitetsregister tillämpas, detta görs i första hand av patients behandlande vårdgivare som exempelvis ordinerat den genetiska utredningen. Om inte vederbörande önskar vara med i registret behöver patient aktivt tacka nej genom att fylla i formulär ”Blankett för begäran om utträde ur det nationella kvalitetsregistret RaraSwed” som finns på [RaraSwed - Information till patienter - csdsamverkan](#)

- Patienten kan när som helst under sin medverkan i registret få sina uppgifter raderade.
- Patienter har alltid rätt att få veta vilka uppgifter som registrerats.
- Medverkan är frivillig och påverkar ej den vård som ges.
- Patienten kan få information om vid vilken vårdenhet och tidpunkt någon tagit del av uppgifter.

## Sekretess och säkerhet

Patientens uppgifter i kvalitetsregistret skyddas av hälso- och sjukvårdssekretessen i offentlighets- och sekretesslagen (2009:400). Det innebär som huvudregel att uppgifter om patienten bara får lämnas ut från RaraSwed om det står klart att varken patienten eller någon närstående till patienten lider men om uppgiften lämnas ut.

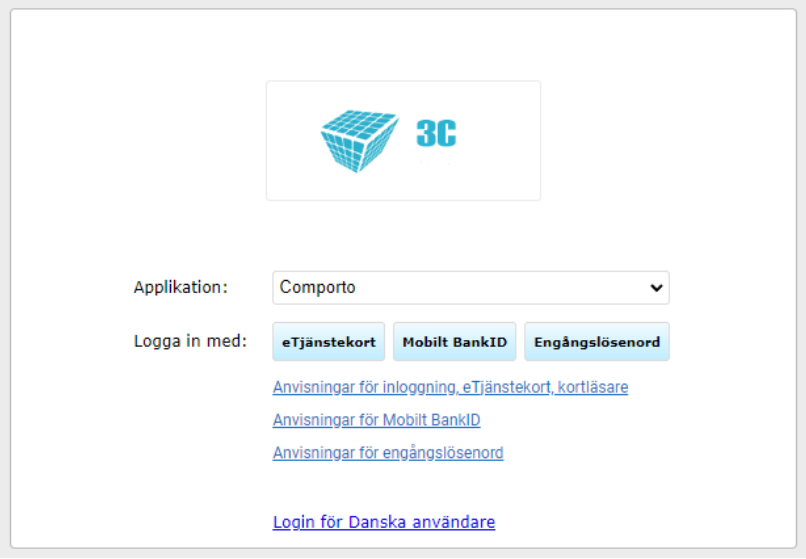
Patientens uppgifter i RaraSwed skyddas mot obehöriga. Det finns särskilda krav på säkerhetsåtgärder som bl a innebär att bara den som har behov av patientens uppgifter får ha tillgång till dem. Det ska också kontrolleras att ingen obehörig tagit del av uppgifter. Patientens uppgifter skyddas genom kryptering samt säker inloggning.

## Inloggning

För att få möjlighet till inloggning behöver man först ansöka om behörighet till RaraSwed. Detta görs genom att ta kontakt med sitt regionala CSD.

När behörighet är beviljad går man till <https://app.comporto.se/> för att logga in till RaraSwed. Första vyn visar tre olika inloggningssätt.

Det finns tre olika möjligheter att logga in på RaraSwed, med eTjänstekort, Mobilt Bank ID eller Engångslösenord. Klicka på länkarna på webbsidan <https://app.comporto.se/> för anvisningar för mer information om de olika inloggningssätten.



Applikation: Comporto

Logga in med: eTjänstekort Mobilt BankID Engångslösenord

[Anvisningar för inloggning, eTjänstekort, kortläsare](#)

[Anvisningar för Mobilt BankID](#)

[Anvisningar för engångslösenord](#)

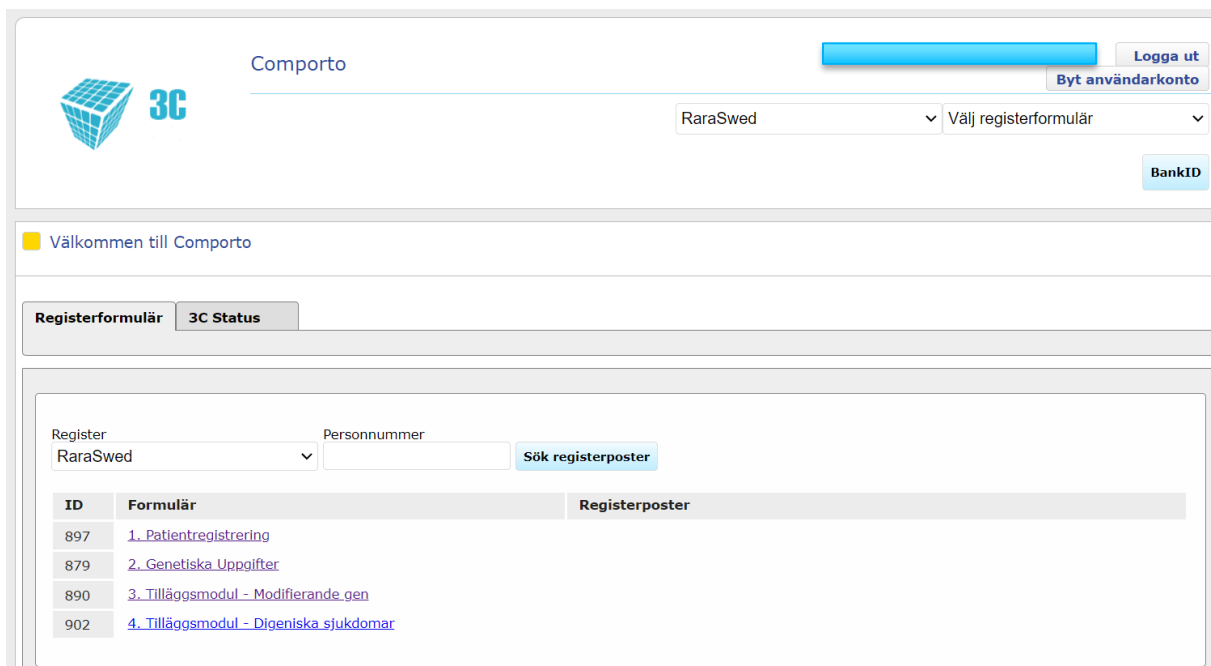
[Logga in för Danska användare](#)

## Navigering i registret

### Välj enhet

Efter inloggning ska man välja användarkonto att logga in med. Det kan vara olika behörigheter som påverkar hur många enheter du kan logga in på. Patienterna ska registreras via den region som de är folkbokförda på vid diagnosdatum.

När du valt din enhet visas registrets startsida för ”ditt användarkonto”. Från den sidan kan du söka och registrera patienter.



ID	Formulär	Registerposter
897	<a href="#">1. Patientregistrering</a>	
879	<a href="#">2. Genetiska Uppgifter</a>	
890	<a href="#">3. Tilläggsmodul - Modifierande gen</a>	
902	<a href="#">4. Tilläggsmodul - Digeniska sjukdomar</a>	

Första vyn av startsidan är uppdelad i fyra moduler:

1. **Patientregistrering:** Är det första steget i registreringen, här anges personnummer (se avsnitt om ”Att registrera en patient” nedan).
2. **Genetiska uppgifter:** Genetiska uppgifter fylls i av inmatarna och registrerarna utifrån svaret på den genetiska analysen.
3. **Tilläggsmodul – Modifierande gen:** Aktualiseras automatiskt, man behöver inte aktivt välja detta formulär. Mer info finns under rubriken ”Formulär för tilläggsmodul – Modifierande gen”
4. **Tilläggsmodul – Digeniska sjukdomar:** Vid val av ”digenisk” i rullgardinen för variabeln nedärvningsgång, aktiveras detta formulär. Man behöver inte aktivt välja detta formulär. Mer info finns under rubriken ”Formulär för tilläggsmodul – Digeniska sjukdomar”



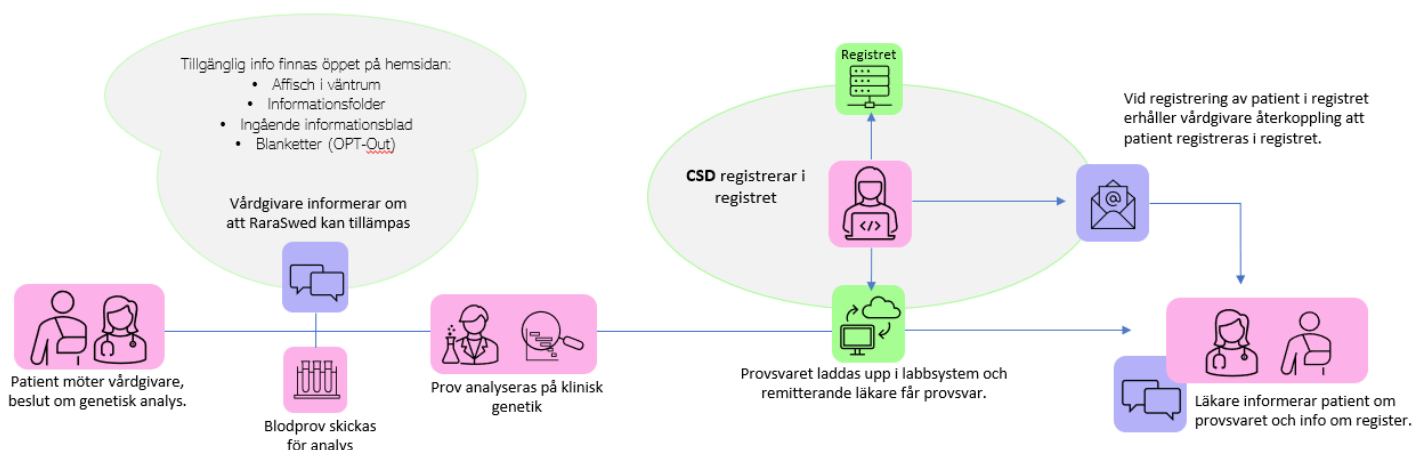
## Allmän beskrivning av process och inrapportering i registret

Bilden nedan beskriver inrapporteringsflödet till kvalitetsregistret. Registret är planerat för att bestå av tre moduler: en diagnostisk del, en behandling och uppföljnings del och en patientrapporterad del. Registret för den diagnostiska delen öppnades för registrering från 2023-09-01. Det kan förekomma lokala skillnader för hur inmatningsprocessen ser ut, vid frågor för hur den lokala processen ser ut i er sjukvårdsregion ber vi att ni kontaktar ert CSD i er sjukvårdsregion. Kontaktuppgifter till CSD hittar ni på hemsidan [RaraSwed - Information till vårdgivare - csdsamverkan](#) under fliken ”Vid frågor kring RaraSwed”.

Patienten kan under hela processen meddela att de inte vill delta i kvalitetsregistret.



### Förlopp för inrapportering av diagnostiska data



Bilden illustrerar förloppet för inrapportering av den diagnostiska delen. I denna modul är det CSD som registrerar in data i registret. I de andra två modulerna (behandling och uppföljnings del och en patientrapporterad del) kommer klinker respektive patienten själva kunna registrera uppgifter i registret.

## Att registrera en patient

Det är viktigt att börja med att registrera in alla patienter i fliken ”Patientregistrering”.

1. Skriv personnummer.
2. Klicka på PU-kontroll för att säkra att det är korrekt ifyllt.
3. Frågan ”Vill du bli omdirigerad till formuläret för Genetiska uppgifter” ställs nu, svara ja för att fortsätta registrera i formuläret för ”Genetiska uppgifter”.
4. Formulär i kvalitetsregistret.

### Formulär för patientregistrering, personuppgift-kontroll

Formulärtext	Beskrivning
Personnummer	Skriv in personnummer i format ÅÅÅÅMMDD-XXXX och klicka sedan på PU-kontroll för att säkra att det är korrekt ifyllt.
Förnamn	Hämtas automatiskt från systemet.
Efternamn	Hämtas automatiskt från systemet.
Kön	Hämtas automatiskt från systemet.
Postnr	Hämtas automatiskt från systemet.
Bostadsort	Hämtas automatiskt från systemet.
Avliden?	Hämtas automatiskt från systemet.
Avliden datum	Hämtas automatiskt från systemet.

### Formulär för ”behandling och uppföljnings delen” och ”patientrapporterad delen” – har ännu inte startat.

Formulären finns inte vid start av registret 2023-09-01 och kommer att läggas till i registret vid senare tillfälle.

### Formulär för den diagnostiska delen (genetiska uppgifter)

Tänk på att alla fält inte behöver fyllas i eller synas, det beror på vilka svar som fylls i.

Variabler med \* är obligatoriska.

Formulärtext	Beskrivning
Remitterande vårdenhet	Börja skriv in remitterande vårdenhet så kommer det automatiskt upp valbara vårdenheter (enligt lista från Socialstyrelsen). T ex sjukhus eller vårdcentral.
Remitterande klinik	Börja skriv in remitterande klinik så kommer det automatiskt upp valbara kliniker (enligt lista från Socialstyrelsen).
Har patienten genetiskt bekräftad patogen variant? *	Ja/Nej/Vet ej

Har genetisk analys genomförts? (Endast vid svar nej/vet ej på "Har patienten genetiskt bekräftad patogen variant")	Ja/Nej/Vet ej
Ange HPO (Endast vid svar nej på "Har patienten genetiskt bekräftad patogen variant")	"Human phenotype ontology". Varje term i HPO beskriver en kliniskt utmärkande egenskap som patienten uppvisar. <a href="http://humanphenotypeontology.org">Human Phenotype Ontology (jax.org)</a>
Utförande laboratorium (Endast vid svar nej/vet ej på "Har patienten genetiskt bekräftad patogen variant")	Göteborg Linköping Lund Stockholm Umeå Uppsala Örebro Privat labb inom Sverige Labb utanför Sverige
Datum när klinisk diagnos dokumenterades (Endast vid svar nej/vet ej på "Har patienten genetiskt bekräftad patogen variant")	Datomet när patientens diagnos ställdes.
Hur gjordes bedömningen av diagnos? (Endast vid svar nej/vet ej på "Har patienten genetiskt bekräftad patogen variant")	Multidisciplinär konferens (MDK) Klinisk genetik Ange specialistenhet i fritext Vet ej
Datum för analysvar? *	(ÅÅÅÅDDMM) Ange datum för slutsvar av analysen.
Variant *	<b>Sekvensavvikelse/SNV indel:</b>  Skrivs ut enligt nomenklatur HGVS och kan finnas som detta exempel i analysvar: <b>Chr11(GRCh11):g.11111111T&gt;C;NM_222222.2(GEN):c.333A&gt;B; p.(Ccc33Ddd)</b>  <i>Analysvaret delas upp enligt nedan i registret:</i>  <b>Gen: GEN</b>

NM: NM\_222222.2

Sekvensavvikelse: c.333A>B;p.(Ccc33Ddd)

Genomiskposition: Chr11(GRCh11):g.11111111T>C

#### Strukturell variation:

Skrivs ut enligt nomenklatur ISCN och kan innehålla gen av klinisk betydelse och karyotyp/koordinat och kan finnas som detta exempel i analysvar:

- (GEN12) seq[GRCh11]2p22.2(333333\_444444)x5
- 47, XXX
- 45, X [?]/46,XX[?]

Analyssvaret delas upp enligt nedan i registret:

Gen av klinisk betydelse: GEN12

Ange strukturell variation: seq[GRCh11]2p22.2(333333\_444444)x5  
47, XXX  
45, X [?]/46,XX[?]

#### Repeat expansions:

Skrivs ut genom att ange gen och antal repetitioner, om möjligt ange båda allelerna (kan innehålla NM-koden). Kan finnas som detta exempel i analysvar:

NM\_111111.1 (GEN1) Allel1. 200 ± 1 ABC-repetitioner  
Allel2. 100 ± 2 ABC-repetitioner

Analyssvaret delas upp enligt nedan i registret:

Gen: GEN1

NM: NM\_111111.1

Ange Repeat expansions: Allel1. 200 ± 1 ABC-repetitioner  
Allel2. 100 ± 2 ABC-repetitioner

#### Epigenetisk avvikelse

Kan skrivas ut enligt:

Chr11(GRCh11):g.11111111T>C;NM\_222222.2(GEN):c.333A>B;  
p.(Ccc33Ddd)

Ange **Kemisk modifiering**, vid DNA-metylering, besvara därefter hereditet, vilken allel bedöms ha **metyleringsavvikelsen**, maternell eller paternell allel:

Analyssvaret delas upp enligt nedan i registret:

Gen: GEN

NM: NM\_222222.2

Sekvensavvikelse: c.333A>B;p.(Ccc33Ddd)

Ange kemisk modifiering: **DNA-metylering**

Ange allel med metyleringsavvikelse: **Maternell allel**

	<p><b>Avvikelse i mitokondriellt DNA:</b></p> <p>Skrivs ut genom att ange gen och avvikelse. Kan skrivas ut enligt: ChrMT(GRCh11)NC_111111.1(MT-GEN):m.2222A&gt;B (finns protein definierat som t ex p.(Ab11De) i sekvensen registrera detta, se grönt förslag under).</p> <p>Besvara <b>plasmi</b> - heteroplasmi eller homoplasmi. Vid val av heteroplasmi besvaras <b>heteroplasmigrad</b> i procent (%).</p> <p><i>Analyssvaret delas upp enligt nedan i registret:</i></p> <p>Gen: <b>MT-GEN</b>  Ange avvikelse: <b>m.2222A&gt;B;p.(Ab11De)</b>  Plasmi: <b>Heteroplasmi</b>  Heteroplasmigrad i %: <b>Muskel 25%</b></p> <p><b>UPD (uniparentell disomi):</b></p> <p>Skrivs ut genom att ange kromosom eller kromosomsegment av klinisk betydelse. Kan finnas som detta exempel i analys svar:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>11q22→q33.4</b></li> <li>• <b>(11q22-11q33)</b></li> <li>• <b>[GRCh11]upd(11)</b></li> </ul> <p>Besvara <b>UPD klassificering</b> – Isodisomi (Upid) eller Heterodisomi (Uphd). Vid val av (Uphd) besvaras vilken <b>allel som saknas</b>, maternell eller paternell allel.</p> <p><i>Analys svaret delas upp enligt nedan i registret:</i></p> <p>Ange kromosom eller kromosomsegment av klinisk betydelse: <b>11q22→q33.4</b>  UPD klassificering: <b>Heterodisomi (Uphd)</b>.  Ange vilken allel som saknas: <b>Paternell allel</b></p>
<p>Nedäravningsgång*</p>	<p>Autosomalt dominant</p> <p>Autosomalt recessivt</p> <p>X-bundet</p> <p>Kromosomal</p> <p>Digenisk sjukdom</p> <p>Ej applicerbart</p> <p>Vet ej</p> <p>Observera att vid val av kromosomal är det enbart obalanserade kromosomavvikelser som ska registreras Nedäravningsmönster avser här enbart patient och generationer framåt.</p> <p>Om nedäravningsgång inte är tydligt skall "Vet ej" kryssas i. Om fler än en nedäravningsgång står i analys svaret får en klinisk genetiker eller sjukhusgenetiker tillfrågas om vilken som ska väljas. Om man inte kan slå fast vilket nedäravningsgång det är väljer man "Ej applicerbart".</p>
<p>Autosomalt recessivt *</p>	<p>Compound heterozygot</p> <p>Homozygot</p>

Gen av klinisk betydelse	Välj "Lägg till" om det finns fler gener av klinisk betydelse
Allel 1 Ange sekvensavvikelse *	Skrivs t ex: <ul style="list-style-type: none"> <li>seq[GRCh38] 11q22.3-qter(8888888_4444444)x1 dn</li> </ul>
Allel 1 Klassifikation *	4 – sannolikt patogen 5 – patogen
Allel 1 Bedöms förändringen vara de novo *	Ja/Nej/Vet ej
Allel 2 Variant	<p>Sekvensavvikelse/SNV indel</p> <p>Vid compound heterozygot autosomalt recessiv sjukdom. Ange "variant" för Allel 2 i drop-down-lista och ange därefter avvikelsen utifrån analys svar.</p> <p>Strukturell variation</p> <p>Vid compound heterozygot autosomalt recessiv sjukdom. Ange "variant" för Allel 2 i drop-down-lista och ange därefter avvikelsen utifrån analys svar.</p> <p>Repeat Expansions</p> <p>Vid compound heterozygot autosomalt recessiv sjukdom. Ange "variant" för Allel 2 i drop-down-lista och ange därefter avvikelsen utifrån analys svar.</p> <p>Epigenetisk avvikelse</p> <p>Vid compound heterozygot autosomalt recessiv sjukdom. Ange "variant" för Allel 2 i drop-down-lista och ange därefter avvikelsen utifrån analys svar.</p> <p>Avvikelse i mitokondriellt DNA</p> <p>Vid compound heterozygot autosomalt recessiv sjukdom. Ange "variant" för Allel 2 i drop-down-lista och ange därefter avvikelsen utifrån analys svar.</p> <p>UPD (uniparentell disomi)</p> <p>Vid compound heterozygot autosomalt recessiv sjukdom. Ange "variant" för Allel 2 i drop-down-lista och ange därefter avvikelsen utifrån analys svar.</p>
Allel 2 Ange avvikelse *	Skrivs ut enligt analys svar. ( <i>Variabel syns vid val av Compound heterozygot</i> ). I detta svarsfält anger man avvikelsen som är skrivit i analys svaret för allel 2.

Allel 2 Klassifikation *	4 – sannolikt patogen ( <i>Variabel syns vid val av Compound heterozygot</i> ). 5 – patogen
Allel 2. Bedöms förändringen vara de novo *	Ja/Nej/Vet ej ( <i>Variabel syns vid val av Compound heterozygot</i> )
Gen *	Skrivs oftast ut med versaler t ex: (THJ)
NM *	Skrivs ut t ex: "NM_XXXXXX.X"  Om det gäller en sekvensavvikelse och NM-koden inte står utskriven i analysvaret så kan man söka i <a href="#">All genes - Global Variome shared LOVD</a> alternativt <a href="#">ClinVar (nih.gov)</a> . Kryssa i "Vet ej" om NM-koden inte hittas.
Ange sekvensavvikelse *	Skrivs ut t ex: <ul style="list-style-type: none"> <li>• c.123C&gt;A;p.(Ala114Asp)</li> <li>• c.345G&gt;T;p.(Val606Phe)</li> <li>• c.789G&gt;A;p.(Val50Met)</li> </ul>
Ange genomisk position	Skrivs ut t ex: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Chr5(GRCh38):g.12345678C&gt;A</li> <li>• Chr19(GRCh38):g.12345678C&gt;A</li> <li>• ChrX(GRCh38):g.12345678G&gt;A</li> </ul>
Klassifikation *	4 – sannolikt patogen 5 – patogen Vid 4/5 skriv 4 eftersom 5 inte är helt konstaterat.
Bedöms förändringen vara de novo *	Ja/Nej/Vet ej
Vilken analysmetod användes *	<p>Helgenom</p> <p>Innebär undersökning av hela arvsmassan. Vid helgenom-sekvensering kan en panel användas. WGS-panel: innebär att hela den genetiska informationen i DNA:et sekvenseras, vilket inkluderar alla gener, icke-kodande regioner och sekvenser av okänd funktion.</p> <p>Helexom</p> <p>Studerar alla exom, kodande delen av genen (delar av gen som innehåller information om hur ett protein ska tillverkas). Analysen begränsas till den proteinkodande delen av arvsmassan.</p> <p>Genpanel</p> <p>En genpanel är en selekterad uppsättning av specifika gener eller genetiska varianter som är kända för att vara relevanta för en viss sjukdom, tillstånd eller egenskap. Analyserna fokuserar på dessa utvalda områden i genomet.</p>

	<p>Genomisk Array</p> <p>Är en högupplöst kromosomanalys som ger svar på om det finns områden som antingen har förlust eller tillkomst av genetiskt material. Anges "Mikroarray" i analys svar så likställs det som Genomisk array.</p> <p>MLPA</p> <p>Sangersekvensering</p> <p>Är en metod som innebär att ordningsföljden av de fyra nukleotiderna (baserna) som bygger upp DNA bestäms. De fyra baserna förkortas A, T, C, G</p> <p>Metyleringsanalys</p> <p>Kromosomanalys</p> <p>Används då man vill undersöka kromosomantal och utseendet av dessa kromosomer samt om eventuellt kromosommaterial har bytt plats.</p> <p>Annat</p>	
Vid panel hur många gener har analyserats	<p>1-20</p> <p>21-50</p> <p>51-100</p> <p>101-200</p> <p>201-500</p> <p>501-1000</p> <p>&gt;1000</p> <p>Ej identifierat</p>	<p>En genpanel fokuserar på specifika gener eller genetiska varianter, medan en WGS-panel sekvenserar hela genomet. Valet mellan dessa två beror på syftet med analysen.</p> <p>Variabeln kommer bara att synas vid val av analyserna: Helgenom, Helexom och Genpanel.</p> <p>Vid val av helgenom (trio) där man inte har specificerat hur många gener man har tittat på anges "&gt;1000".</p>
Singel/Trio analys	<p>Singel</p> <p>Duo</p> <p>Trio/&gt;3</p> <p>Vet ej</p>	<p>Variabeln kommer bara att synas vid val av analyserna: Helgenom, Helexom, Genpanel, Genomisk Array och Metyleringsanalys</p>
Ange OMIM* för gen *	<p>"XXXXXX"</p> <p>Vet ej</p>	



	<p>Används för att identifiera en specifik gen. Till exempel kan "OMIM* 123456" hänvisa till informationen om genen med identifieringsnummer till OMIM-databas. Referensnumret används vanligtvis när man vill veta mer om en specifik gen och placering samt dess samband och egenskaper.</p> <p>På <a href="https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease.php?lng=EN">https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease.php?lng=EN</a> kan man även söka efter OMIM-koden. Skriv då gärna in namnet på genen, t ex NIPAL4 och klicka sedan på "Gene name or symbol".</p> <p>Du kan också söka efter OMIM-koder på: <a href="https://www.omim.org/search/advanced/entry">https://www.omim.org/search/advanced/entry</a> , som är en katalog över alla kända genetiska sjukdomar.</p> <p>Både OMIM* och OMIM# är användbara för att få information om genetiska sjukdomar och deras samband med gener.</p>
Har patienten kliniska symtom kopplat till sjukdomsorsakande gen *	<p>Ja/Nej/Vet ej</p> <p>Vid svar "ja", ange kod för sällsynt klinisk symtom/diagnos utifrån text som anges i analyssvaret. Koda så specifik som möjligt. Om undertypen för en sjukdom specificeras, koda med denna. Om inte kod kan identifieras på vare sig subtypen eller sjukdomen - d.v.s. utifrån analyssvarets bedömning– kan man gå upp på gruppnivå och koda på den nivån om information finns.</p> <p>Vid svar "nej" (eller vet ej), d v s om patienten inte har något symtom eller om symtom inte beskrivs i analyssvaret, kan man inte fylla i kod för sällsynt kliniskt symtom/diagnos.</p>
<p>Ange kod för sällsynt kliniskt symtom/diagnos</p> <p>Sökruta för ORPHA-kod</p> <p>Sökrutan är ingen variabel utan bara ett verktyg för att söka fram specifik ORPHA-kod.</p>	<p>"XXXXXX", ORPHA-kod är oftast 6-siffrig</p> <p>Söktexten är på engelska.</p> <p>Sökruta för ORPHA-kod används för att söka fram rätt ORPHA-kod för ett specifikt syndrom. För varje tangenttryck görs en sökning och rullistan blir mindre och mindre då sökningen blir mer och mer specifik. Välj specifik ORPHA-kod för att bli av med rullistan eller tryck "Rensa sökträffar". Vid texten "Sökträffar" ser du hur många träffar din sökning resulterar i. Om du tömt "Sökrutan" kan du även bli av med rullistan genom att klicka på det vita området i sökrutsfältet.</p> <p>De olika ORPHA-koderna är kopplade till varierande symtom. Det finns huvudgrupper och mer specifika subgrupper. Om man inte kan hitta en exakt grupp får man välja koden för huvudgruppen. Det finns också alternativet "Vet ej" om man inte hittar någon kod.</p>
Ange ORPHA	<p>ORPHA-kod registreras automatiskt via "Sökruta för ORPHA-kod" om du väljer en specifik diagnos/syndrom. Det är även möjligt att skriva ORPHA-koden direkt i svarsfältet</p> <p>På flera labb skrivs ORPHA-koden inte ut i analyssvaret. Bedömning görs då utifrån genetisk avvikelser, angivna symtom och andra diagnoskoder så som OMIM# och ICD10/11.</p> <p>Kan man inte identifiera någon ORPHA-kod klicka i rutan "Vet ej".</p>
Ange OMIN# för fenotypisk beskrivning	<p>"XXXXXX"</p> <p>Vet ej</p> <p>Skrivs ut i utlåtandet av den kliniska genetikern.</p>

	<p>Används för att hänvisa till en specifik sjukdoms- eller fenotypbeskrivning i OMIM-databasen. Till exempel kan "OMIM# 987654" referera till en beskrivning av en specifik sjukdom eller fenotyp med identifieringsnummer i OMIM-databas. Referensnumret används när man vill få information om en viss sjukdom eller fenotyp och dess genetiska grund.</p> <p>Både OMIM* och OMIM# är användbara för att få information om genetiska sjukdomar och deras samband med gener.</p>
Hämta OMIM#	Hämtar OMIM# för den ORPHA-kod som är vald i fältet ovan. Knappen är en stödfunktion till att få OMIM# automatisk ifyllt utifrån angiven ORPHA-kod. Vid fler alternativ av OMIM# ange det svar som tidigare har beskrivit i analysvaret.
Namnge	<p>ICD-10 (version 10)</p> <p>ICD-11 (version 11)</p> <p>Internationell klassificering av sjukdomar <a href="#">Sällsynta hälsotillstånd - Socialstyrelsen</a></p> <p>Välj i första hand den senaste versionen, ICD-11.</p>
Har patient/vårdnads-havare erhållit genetisk vägledning	Ja/Nej/Vet ej
Pre-test (Genetisk vägledning)	<p>Specialistvården</p> <p>Klinisk Genetik</p> <p>Primärvården</p> <p>Vet ej</p>
Pre-test Datum (Genetisk vägledning)	"ÅÅÅÅ-MM"
Post-test (Genetisk vägledning)	<p>Specialistvården</p> <p>Klinisk Genetik</p> <p>Primärvården</p> <p>Vet ej</p>
Post-test Datum (Genetisk vägledning)	"ÅÅÅÅ-MM"
Ange kemisk modifiering (Epigenetisk avvikelse)	<p>DNA-metylering</p> <p>Epigenetiska förändringar sker främst genom kemisk modifiering av DNA (DNA-metylering) och histoner, de proteiner kring vilka den spiralformade DNA-strängen lindar upp sig.</p> <p>Vet ej</p>
Ange allel med metyleringsavvikelse (Epigenetisk avvikelse)	<p>Maternell allel</p> <p>Paternell allel</p> <p>Vet ej</p>

Avvikelse i mitokondriellt DNA	Gen Ange avvikelse
Plasmi (Mitokondriellt DNA)	Heteroplasmi Homoplasmi Vet ej
Heteroplasmigrad i % (Mitokondriellt DNA)	Blod Muskel Urinsediment Buccaskrap Fibrolaster Annat Vet ej
Ange kromosom eller kromosomsegment av klinisk betydelse UPD (uniparentell disomi)	Ange analysresultatets nomenklatur
UPD-klassificering UPD (uniparentell disomi)	Resulterar när båda kromosomerna i ett par ärvs från samma förälder  Isodisomi (UPID) Innebär att båda kromosomerna eller kromosomala regionerna är identiska (vanligtvis resultatet av monosomiräddning genom duplicering)  Heterodisomi (UPHD) Innebär att de 2 kromosomerna är olika medlemmar i ett par, som båda fortfarande ärvdes från 1 förälder.
Allel UPD UPD (uniparentell disomi)	Maternell nedärvning Paternell nedärvning Vet ej
Kommentarsfält	Fri text
Har analysbeställaren erhållit information om att patient är registrerad i registret?	Svarsruta: Klicka "Ja" om du skickar information till analysbeställaren att patient är registrerad i RaraSwed. Detta kan ske via post alternativt om det finns "Frastext" i labbsystemet som registreras i analyssvaret som skickas ut till analysbeställaren.

## Formulär för tilläggsmodul – modifierande gen

Under rubriken ”Ange modifierande gen och kopior”, rapporteras gen, antal kopior och ange avvikelse. Tilläggsmodul kommer att aktiveras när inmatning av genen ”SMN1” anges i formuläret 2. Genetiska uppgifter under rubriken ”Gen”.

Formulärtext	Beskrivning
Gen *	Vid avvikelse där annan modifierande gen/genförändring påverkar samma sjukdomsbild. Ange gen nummer två som påverkar gen nummer ett.
Antal kopior	Ange hur många kopior som hittas, anges i heltal. Beroende av hur många kopior som identifieras påverkar det hur en sjukdom eller egenskap utvecklas.
Ange avvikelse	Om det inte är kopietalsavvikelse anges denna i rutan ”ange avvikelse”.

## Formulär för tilläggsmodul digenisk

Under rubriken ”Ange gen nummer två”, se variabeltabell här ovan. Samma förfarande som för formulär ”Genetiska uppgifter”.

Formulärtext	Beskrivning
Variant *	Välj mellan de olika varianterna: Sekvensavvikelse/SNV indel Strukturell variation Repeat Expansion Epigenetisk avvikelse Avvikelse i mitokondriellt DNA UPD (Uniparentell disomi)
Resultat; ange gen nummer två.	Beroende på vilken variant man väljer förändras inmatningsrubrikerna. Samma förfarande som för formulär ”2. Genetiska uppgifter”.
Vilken analysmetod användes *	Beroende på vilken analysmetod man väljer förändras inmatningsrubrikerna. Samma förfarande som för formulär ”Genetiska uppgifter”.
Ange OMIM* för gen *	”XXXXXX” Vet ej Används för att identifiera en specifik gen. Till exempel kan "OMIM* 123456" hänvisa till informationen om genen med identifieringsnummer till OMIM-databas. Referensnumret används vanligtvis när man vill veta mer om en specifik gen och placering samt dess samband och egenskaper.

## Förkortningar/förklaringar

Förkortning	Förklaring
Screeningtest	Vid screeningtest letar man efter ärftliga sjukdomsanlag i en eller fler gener alternativt större delar eller hela arvsmassan.
Anlagsbärartest	Anlagsbärartest används då en riktad undersökning görs för en specifik genetisk förändring. Man testar då för en genetisk förändring som redan är identifierad i släkten.
ISCN	International System for Human Cytogenomic Nomenclature; ISCN utgör en internationell standard som gör att kromosomavvikelse kan benämnas och tolkas. Kodningen berättar hur kromosomerna har delats in i regioner och hur dessa nummerats. Numreringen sker från kromosomens mitt och därefter ut mot respektive kromosomände.
HGVS	Human Genome Variation Sequence är ett system för att beskriva sekvensvarianter, hur genetiska avvikelser benämns.
ORPHA-kod	Är en kombination av klinisk och genetisk information. Kod talar om vilken diagnos patienten har. ORPHA-koden är viktig att få med för nordiska och europeiska jämförelser.
HPO	"Human phenotype ontology". Varje term i HPO beskriver en kliniskt utmärkande egenskap som patienten uppvisar.
OMIM	Online Mendelian Inheritance in Man (Genetisk sekvensdatabas, om mänskliga gener och genetiska sjukdomar). OMIM* - gen med känd sekvens. OMIM# - fenotypisk beskrivning, känd molekylärgenetisk orsak.
De novo	Är en nyuppkommen variant som uppstått i en könscell hos en av föräldrarna, eller i ett tidigt embryo.
Haploid	Organism med endast en kromosomuppsättning i cellkärnan.
Diploid	Organism med två kromosomuppsättningar vilket ses i de somatiska cellerna.
AD	Autosomal dominant
AR	Autosomal recessive
DR	Digenisk recessive
CNV	Copy number variation
HEM	Hemizygot, endast en kopia av gen eller kromosom i stället för två.
HET	Heterozygot, individ som i ett genlocus har olika genkopior i de båda kromosomerna

Missense-mutation	Är en typ av punktmutation (byte av en nukleotid till en annan). Detta innebär ett aminosyraskifte.
Frameshift-mutation	En extra nukleotid eller flera extra nukleotider sätts in eller faller bort. Ifall förändringen inte är bestå av tre baser (nuklotider) sker en frameshift-mutation, vilket leder till att läsningen av hela genen "nedströms" förskjutes.
Nonsens-mutation	En nukleotid byts ut vilket leder till att i stället för den korrekta aminosyran så bildas ett stopp codon, vilket leder till ett förkortat protein.
Trunkterad	Bortskuren, avkortad

## Flera diagnoser på samma patient

En patient kan ha flera olika diagnoser som är genetiskt bekräftade och/eller sällsynta kliniska diagnoser. Dessa kan även hittas i samma analys svar. Om det först kommer in ett svar på en diagnos som inte är genetiskt bekräftad, och det senare kommer in ett svar på att det finns en genetiskt bekräftad diagnos så ska det registreras som två poster i registret.

Att göra två patientregistreringar på samma patient; Om patienten redan finns i registret när du registrerar en ny post, kommer en anvisning att synas ”en dubbelpost finns redan sparad i registret”. Här under illustreras ett förfarande där en patient är registrerad för ett tillstånd och ska registreras för ett nytt sjukdomstillstånd.

The screenshot shows the '1. Patientregistrering' page in the RaraSwed system. At the top left, there is a logo with '3C'. The page title is '1. Patientregistrering' and it shows 'Du är inloggad som RaraSwed'. A navigation bar contains buttons for 'Registrera post', 'Sök poster', 'Information', and 'Computo'. A warning message box from 'app.comporto.se säger' is displayed, stating 'En dubbeltpost finns redan sparad i registret' with an 'OK' button. Below the warning, there is a 'Ny post' indicator. The main form area is titled 'Patientregistrering' and features the RaraSwed logo (Sällsynta diagnoser, Nationellt kvalitetsregister). The form includes a 'Personnummer\*' field with the value '00000000-0000' and a 'PU kontroll' button. At the bottom, there are 'Spara' and 'Rensa' buttons.

Gå till formuläret 2. Genetiska uppgifter.

1. Klicka på ”Sök”, ett nytt fönster kommer då synas i bild.
2. Skriv in personnumret i fältet bredvid sök knappen. Klicka på ”Sök”.
3. Markera personnummer som du söker efter och klicka på ”hämta”.

Ny post

The screenshot shows the 'Genetiska uppgifter' form with a search window overlay. The search window displays the following data:

Personnummer (ååååmmdd-nnnn)
00000000-0000
11111111-1111
22222222-2222
33333333-3333
44444444-4444

Fortsätt med registreringen av diagnos två för samma patient. Samma förfarande som för formulär ”Genetiska uppgifter”.

Ny post

The screenshot shows the 'Genetiska uppgifter' form with the person number field filled with '00000000-0000'. The form includes fields for 'Remitterande vårdenhet', 'Remitterande klinik', and a dropdown for 'Har patienten genetiskt bekräftad patogen variant?'. There is also a checkbox for 'Har analysbeställaren erhållit information om att patient är registrerad i registret?' and a 'Kommentarsfält'.

## Instruktioner för att komplettera uppgifter i kvalitetsregistret

Vid behov av att ändra eller ta bort en post som är registrerad i registret finns funktionen ”Sök poster”. Du kan bara söka på ett användarkonto i taget.

1. Välj först det formulär som du vill söka i, under ”Välj registerformulär”.
2. Klicka sedan på ”Sök poster”.
3. Ta bort krysset i ”Alla, visa som kolumn i sökresultat”.
4. Skriv in det du vill söka på, t ex personnummer.
5. Kryssa i rutan för t ex personnummer.
6. Klicka på ”Sök”.
7. Du kan nu visa och ändra på de registrerade uppgifterna och sedan klicka på ”Ändra post”.

The screenshot shows the '2. Genetiska Uppgifter' search interface. At the top, there is a navigation bar with 'Registrera post', 'Sök poster' (2), and 'Information' buttons. A dropdown menu shows 'RaraSwed' and another dropdown shows 'Välj registerformulär' (1). Below this, there is a 'Sök poster' section with a 'Sök' button (6) and a search criteria section. The search criteria section includes a 'Sökkriterier' section with a '3' in a box, a checkbox for 'Alla Visa som kolumn i sökresultat', and a 'Personnummer\*' field with the value '22222222-2222' (4) and a checkbox (5). The interface also shows 'Antal resultat per sida' set to '20 resultat' and a 'BankID' button.

Om du vill se alla poster som är registrerade på ett användarkonto så väljer du bara steg 1, 2 och 6. Du får då upp en lista som går att exportera till en text- eller excelfil.

OBS! Att ta bort en registrering i detta förfarande är inte samma sak som att få sin data raderad. Om patient begär OPT-OUT, begäran om utträde från registret behöver Registercentrum radera posten. Detta görs genom att patienten aktivt skickar in blanketten som finns på hemsidan; [RaraSwed - Information till patienter - csdsamverkan](#) under rubriken ”Blanketter”