



NORSK PORFYRIREGISTER

Årsrapport for 2022 med plan for forbedringstiltak

Åshild Rostad Enes, Jørild Haugen Villanger, Egil Støle, Maja Eirin Hjelle Strand,
Sverre Sandberg & Aasne Karine Aarsand

Haukeland universitetssjukehus

15. juni 2023



INNHold

Del I Årsrapport	3
Forord.....	3
Nøkkeltall	4
Kapittel 1 Sammendrag/Summary	5
Kapittel 2 Registerbeskrivelse	8
2.1 Bakgrunn og formål.....	8
2.1.1 Bakgrunn for registeret	8
2.1.2 Registerets formål	8
2.1.3 Analyser som belyser registerets formål.....	8
2.2 Juridisk hjemmelsgrunnlag.....	10
2.3 Faglig ledelse og dataansvar	10
2.3.1 Aktivitet i fagråd/referansegruppe.....	10
Kapittel 3 Resultater	12
3.1 Kvalitetsindikatorer og PROM/PREM.....	12
3.2 PCT	13
3.2.1 Kvalitetsindikatorer for PCT	13
A – Poliklinisk kontroll ved PCT.....	13
C – Behandling av nydiagnostisert PCT.....	23
D – Symptomer og behandling ved kjent PCT	28
E – Bekymring for symptomer (PROM) ved PCT.....	30
G – Diagnostisk forsinkelse ved PCT	31
3.2.2 Andre resultater PCT	34
3.3 AIP, PV og HCP.....	42
3.3.1 Kvalitetsindikatorer for AIP, PV, og HCP	42
A – Poliklinisk kontroll ved akutt porfyrisykdom.....	42
B – Leverovervåking ved akutte porfyrisykdommer.....	55
E – Bekymring for symptomer (PROM) ved akutt porfyrisykdom	58
F – Legemiddelbruk hos pasienter med AIP, PV og HCP.....	58
G – Diagnostisk forsinkelse ved akutt porfyrisykdom	60
3.3.2 Andre resultater AIP, PV og HCP	62
3.4 EPP.....	66
3.4.1 Kvalitetsindikatorer for EPP	66
A – Poliklinisk kontroll ved EPP.....	66
E – Bekymring for symptomer (PROM) ved EPP.....	73
G – Diagnostisk forsinkelse ved EPP	73
3.4.2 Andre resultater EPP	75
3.5 Demografisk oversikt over pasientgruppen i Norsk porfyriregister	81
Kjønn og alder.....	81
Bostedsfylke.....	81
Kapittel 4 Metoder for fangst av data	82
Kapittel 5 Datakvalitet	83
5.1 Antall registreringer	83

5.2 Metode for beregning av dekningsgrad.....	84
5.3 Tilslutning.....	85
5.4 Dekningsgrad.....	86
5.4.1 Dekningsgrad i registeret.....	86
5.4.2 Svarprosent for årlige skjema.....	88
5.5 Prosedyrer for intern sikring av datakvalitet.....	90
5.6 Metoder for vurdering av datakvalitet.....	90
5.6.1 Kompletthet.....	90
5.6.2 Korrekthet.....	91
5.7 Vurdering av datakvalitet.....	91
5.7.1 Kompletthet.....	92
5.7.2 Korrekthet.....	93
Kapittel 6 Fagutvikling og pasientrettet kvalitetsforbedring.....	96
6.1 Pasientgruppe som omfattes av registeret.....	96
6.2 Registerets variabler og spesifikke kvalitetsindikatorer.....	96
VARIABLER OG KODEBOK.....	96
KVALITETSINDIKATORER.....	97
6.3 Pasientrapporterte resultat- og erfaringsmål (PROM og PREM).....	105
6.4 Sosiale og demografiske ulikheter i helse.....	108
6.5 Bidrag til utvikling av nasjonale retningslinjer, nasjonale kvalitetsindikatorer o.l.	108
6.6 Etterlevelse av faglige retningslinjer.....	108
6.7 Pasientrettet kvalitetsforbedring.....	109
6.8 Pasientsikkerhet.....	112
Kapittel 7 Formidling av resultater.....	113
7.1 Resultater tilbake til deltakende fagmiljø.....	113
7.2 Resultater til administrasjon og ledelse.....	113
7.3 Resultater til pasienter.....	114
7.4 Publisering av resultater på kvalitetsregistre.no.....	114
Kapittel 8 Samarbeid og forskning.....	115
8.1 Samarbeid med andre helse- og kvalitetsregistre.....	115
8.2 Vitenskapelige arbeider.....	115
Del II Plan for forbedringstiltak.....	116
Kapittel 9 Videre utvikling av registeret.....	117
Gjennomførte og planlagte tiltak.....	117
Videre utvikling.....	119
Del III Stadielvurdering.....	121
Kapittel 10 Referanser til vurdering av stadium.....	122
10.1 Vurderingspunkter.....	122
10.2 Registerets oppfølging av fjorårets vurdering fra ekspertgruppen.....	124

DEL I

ÅRSRAPPORT

FORORD

Vi vil takke alle registerdeltagere og deres rapporterende leger for å bidra med opplysninger til Norsk porfyriregister. Da porfyrisykdommene er sjeldne, er registeret et viktig hjelpemiddel for å samle kunnskap om diagnosene og å bidra til å øke kvaliteten på helsetjenestene pasienter med porfyrisykdom mottar. Deltagernes verdifulle bidrag gir oss økt kunnskap om de ulike porfyrisykdommene, hvordan det er å leve med sykdommene og hvilken oppfølging pasientene mottar. Denne kunnskapen er essensiell for å kunne sikre best mulig behandling og oppfølging av personer som har eller er genetisk disponert for porfyrisykdommer.

Registerdeltagere med porphyria cutanea tarda (PCT) har fra 2022 hatt tilbud om å svare på det årlige pasientspørreskjemaet via en elektronisk løsning (ePROM). Den raske og høye svarresponen på PCT ePROM-skjema viser at det for mange er lettere å besvare spørreskjema elektronisk enn på papir. Vi jobber nå med å utvikle digitale spørreskjema også for de øvrige diagnosene som inngår i registeret. Målet er at alle som vil, skal få mulighet til å besvare pasientskjema elektronisk fra og med januar 2024. Samtidig vil det fortsatt være mulig å besvare på papir for dem som ikke er digitale brukere av Helsenorge.no eller har digital postkasse.

I løpet av det siste året har Norsk porfyriregister også gjennomført en personvernkonsekvensutredning (DPIA). Denne er nå til vurdering hos Personvernombudet i Helse Bergen. Deretter vil det søkes om innføring av reservasjonsrett for Norsk porfyriregister. En eventuell reservasjonsrett vil gi høyere dekningsgrad, dvs. en større andel av dem som har porfyrisykdom vil kunne stå oppført i registeret. Dette er spesielt viktig for sjeldne diagnoser som porfyrisykdommene, fordi det kan bidra til å sikre at våre resultater representerer hele gruppen av pasienter. Søknaden om reservasjonsrett støttes av Fagråd for Norsk porfyriregister og brukerforeningene Landsforening for Porfyri og Porfyriforeningen i Nordland.

God lesning.

På vegne av Norsk porfyriregister,

Aasne K. Aarsand, registerleder.

Nøkkeltall 2022

72 % gikk til årlig kontroll

53 % fikk undersøkt sykdomsaktivitet

Årlig kontroll alle diagnoser

78 % av pasientene var fornøyd med kontrollen

96 % av legene benyttet sjekklister for kontroll

Akutt intermitterende porfyri Porphyria variegata Hereditær koproporfyri

- 64 % fikk utført halvårlig bildeundersøkelse av lever som anbefalt
- 78 % har diagnosen registrert som kritisk informasjon i kjernejournal
- 85 % brukte kun trygge legemidler
- 29 % hadde hatt akutt porfyrianfall
- 6 % innlagt med akutt anfall



Kvalitetsforbedring og utviklingstiltak

- ePROM-løsning for alle diagnoser
- Søknad om reservasjonsbasert løsning
- Kvalitetsforbedringsprosjekt: Øke etterlevelse bildeundersøkelse lever

Erytropoietisk protoporfyri

- 44 % tålte mindre enn 30 minutter sollys
- 88 % var vaksinert for hepatitt A+B
- 76 % brukte vitamin-D tilskudd
- 31 % brukte kalsiumtilskudd

Porphyria cutanea tarda

- 81 % av nydiagnostiserte fikk startet behandling innen 2 måneder
- 71 % var i biokjemisk remisjon
- 4 % rapporterte tilbakefall med blemmer og sår/skjør hud
- 9 % av dem som fikk behandling, ble behandlet pga. nye symptomer

Deltagelse og datakvalitet

- 5 diagnoser
- 83 % av kvalitetsindikatorene har variabelkompletthet >90 %
- 93-99 % skjema-kompletthet
- 97 % innregistreringskorrekthet
- 72 % dekningsgrad
- 72 % svarprosent årlig pasientskjema



KAPITTEL 1

SAMMENDRAG/SUMMARY

Norsk porfyriregister er et nasjonalt medisinsk kvalitetsregister, som inkluderer diagnosene akutt intermitterende porfyri (AIP), porphyria variegata (PV), hereditær koproporfyri (HCP), porphyria cutanea tarda (PCT) og erytropoietisk protoporfyri (EPP). Registeret er samtykkebasert og innhenter årlig både pasientrapporterte og legerapporterte opplysninger. Per 2022 har registeret 1066 deltagere. Norsk porfyriregister har som mål å bidra til å bedre diagnostikk, forebygging, behandling og oppfølging av personer som har eller er genetisk disponert for porfyrisykdom. Registeret samler opplysninger om sykdomsforløp, behandling og oppfølging. Registerdata brukes til fortløpende læring og forbedring av kvaliteten på helsetjenester, samt å gi grunnlag for forskning.

Årets viktigste resultater

Alle med nåværende eller tidligere symptomatisk porfyrisykdom anbefales å gå til årlig kontroll hos lege for å forebygge symptomer og langtidskomplikasjoner. Registeret har satt som mål at minst 75 % av deltagerne med akutte hepatiske porfyrisykdommer (AHP; omfatter diagnosene AIP, PV, HCP) og 80 % av deltagerne med PCT og EPP går til årlig kontroll. Andelen registerdeltagere med AHP og EPP som går til kontroll øker stadig, og i 2022 rapporterte 79 % (n=91) av AHP-, og 80 % (n=25) av EPP-pasientene at de gikk til årlig kontroll. For PCT gikk også flere til kontroll, men andelen var noe lavere (70 %, n = 384) sammenlignet med tidligere år. Registeret startet i 2022 med å sende ut digitale pasientspørreskjema (ePROM) og fikk med dette en betydelig økt svarrespons. Vi har som følge av dette fått inn data fra en del deltagere som ellers ikke har rapportert eller har gått til årlig kontroll, noe som sannsynligvis er årsaken til årets resultat.

I 2022 mottok registeret flere legekontrollskjema enn tidligere for EPP (75 %, n=20). For AHP var andelen stabil sammenlignet med fjoråret (73 %, n=60), mens for PCT ble det mottatt færre (55 %, n=267). For PCT og EPP rapporterte legene å ha utført de viktigste undersøkelsene ved over 90 % av kontrollene, mens andelen for aktiv og latent AHP var hhv. på 86 % (n=56) og 79 % (n=19). Alle legene som fulgte opp pasienter med EPP, og over 90 % av legene som fulgte opp pasienter med PCT eller AHP oppga at de brukte NAPOS sin sjekkliste for kontroll. Resultatene indikerer at den årlige kontrollen av pasienter som rapporterer til registeret er av god kvalitet. Alle leger som rapporterer til registeret får individuell tilbakemelding på hva de har oppgitt å ha utført i forbindelse med årlig kontroll, sett opp mot gjeldende anbefalinger og hva andre leger rapporterer. Leger som har pasienter med porfyrisykdom, men der registeret ikke har mottatt utfylt legekontrollskjema selv om pasienten har oppgitt å ha vært til kontroll, får også tilsendt en oppsummering av årets resultater og hva som er anbefalt oppfølging. Utsending av individuell tilbakemeldingsrapport til leger som følger pasienter med porfyrisykdom er et viktig verktøy for å spre kunnskap om diagnosene og sikre at pasientene følges i henhold til anbefalinger.

For å vurdere sykdomsaktivitet, og ev. initiere oppstart av behandling eller tettere oppfølging, er analyse av sykdomsrelaterte markører (porfyriner/porfyrinforstadier i urin) viktig. Uttrekk av data fra laboratorieinformasjonssystemet ved Haukeland universitetssykehus viser at andelen deltagere som får sendt inn prøve årlig til vurdering av sykdomsaktivitet fortsatt er for lav (53 %, n=729).

AHP gir økt risiko for primær leverkreft, og pasienter med AHP inklusiv dem som har latent sykdom anbefales leverovervåking fra fylte 50 år. Basert på kobling av data mot Kreftregisteret, ble anbefalingen i 2019 endret fra årlig bildeundersøkelse av lever, til hvert halvår. Resultater fra 2022 viser en fortsatt økning i andelen som får utført bildeundersøkelse av lever hvert halvår, men at det tar tid å få på plass nye rutiner. I 2022 fikk 64 % utført halvårlig undersøkelse (n=56, legerapporterte data). Det er nå også flere deltagere med latent sykdom, som får oppfølging slik som anbefalt.

De fleste deltagerne i Norsk porfyriregister rapporterte at de var i stor/svært stor grad fornøyd med oppfølgingen de fikk ved forrige legekonsultasjon. Det var flest fornøyde deltagere med PCT (81 %, n= 274), etterfulgt av EPP (75 %, n=20) og AHP (63 %, n=71). Dette tyder på at de fleste pasientene opplever å bli godt ivaretatt ved årlig kontroll, selv om det for AHP var det en nedgang sammenlignet med foregående år (73 % i 2021). Særlig for EPP er det flere som rapporterer å være fornøyd, noe som kan ha sammenheng med innføringen av årlig registerpakke for EPP i 2019.

Deltagerne med PCT blir spurt om sine erfaringer med behandling og oppfølging det første halvåret året etter de fikk diagnosen. Rundt 70 % rapporterer at de i stor eller svært stor grad opplevde at de fikk tilstrekkelig informasjon om sin diagnose/plager etter diagnosen var satt, dette har vært stabilt gjennom flere år. De aller fleste PCT-pasientene opplevde i stor/svært stor grad at behandlingen var tilpasset sin situasjon og det er liten forskjell mellom de ulike behandlingsstedene. Rundt 60 % av deltagerne med PCT rapporterte at de i stor/svært stor grad opplevde at de ble involvert i avgjørelser som angikk behandlingen deres. Det var også her små forskjeller mellom hvor i helsevesenet de ble fulgt opp.

Alle med AHP, enten de har hatt symptomer eller ikke, må ta hensyn til faktorer som kan utløse akutte anfall, som bl.a. flere vanlige legemidler. Det er dermed viktig at informasjon om diagnosen er registrert som kritisk informasjon i pasientens kjernejournal. Årets resultater viser at 78 % av legene (n=59) rapporterte at diagnosen var registrert i pasientens kjernejournal, en økning fra i fjor, mens 12 % ikke visste om diagnosen var registrert. De fleste deltagerne rapporterte at de brukte kun trygge legemidler (85 %, n=123).

Tiltak for pasientrettet kvalitetsforbedring

Kvalitetsforbedringsprosjekt: Data fra Norsk porfyriregister har vist at etterlevelsen av anbefalingen om halvårlig bildeundersøkelse av lever for pasienter med AHP, PV og HCP er

for lav. NAPOS arrangerte i forbindelse med pasientkurs høsten 2021, en workshop for brukere med akutt porfyrisykdom for å kartlegge pasientenes perspektiver knyttet til oppfølging av anbefalingen. I workshopen diskuterte brukerne hvilke hindringer de opplevde og delte erfaringer mer hverandre om hvordan man enklere kan få oppfølging slik som anbefalt. På bakgrunn av tilbakemeldinger og erfaringer rapportert her, startet NAPOS høsten 2022 opp med et kvalitetsforbedringsprosjekt med mål å øke andelen som får bildeundersøkelse hvert halvår. Prosjektet innebærer utsending hver 6.måned av påminnelsesbrev om bildeundersøkelse til alle over 50 år med en akutt porfyrisykdom. I løpet av prosjektperioden skal det sendes ut totalt fire påminninger. Første påminning ble sendt ut i januar 2023, og resultatene for prosjektet vil bli publisert i årsrapporten for 2024.

Videreutvikling av registeret

Datafangst: En ny versjon av MRS med elektronisk løsning for innrapportering av pasientdata (ePROM) for deltagere med PCT ble tatt i bruk i januar 2022. Elektronisk innrapportering har vært etterspurt av deltagerne og har umiddelbart gitt effekt i form av økt svarprosent sammenlignet med tidligere år. Løsningen er svært ressursbesparende for registeret og styrker i tillegg både datakvaliteten og personvernet for deltagerne. Registeret ser et stort behov for å kunne tilby ePROM-løsning også for deltagere med AIP, PV, HCP og EPP. Våren 2023 ble registeret prioritert av Styringsorgan for IKT-løsninger for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest, for utvikling av ePROM for AIP, PV, HCP og EPP. Registeret har nylig startet forarbeidet med utviklingen av skjemaene. Helse Midt-Norge IKT (Hemit), i samarbeid med Helse vest IKT og registeret, vil starte utviklingsarbeidet høsten 2023, og skjemaene forventes å være klare til å tas i bruk i januar 2024.

Registeret har tidligere meldt til Styringsorgan for IKT-løsninger for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest om flere tekniske behov, bl.a. oppdatering og forbedringer av eksisterende MRS-løsning, løsning for reservasjonsrett via Helsenorger, automatisk generering av tilbakemeldingsrapport til leger og prøvesvarmodul med automatisk datafangst. Videreutvikling av spørreskjema vil bli foretatt i forbindelse med oppdatering og videreutvikling av MRS.

Reservasjonsrett: For å øke dekningsgraden i registeret, er det ønskelig å få reservasjonsrett istedenfor aktivt samtykke. Det siste året er det gjennomført en personvernkonsekvensutredning (DPIA) av registeret, og i juni 2023 ble denne sendt til vurdering hos Personvernombudet (PVO) i Helse Bergen. Søknad om reservasjonsrett vil sendes inn så snart vurderingen fra PVO foreligger.

KAPITTEL 2

REGISTERBESKRIVELSE

2.1 BAKGRUNN OG FORMÅL

2.1.1 BAKGRUNN FOR REGISTERET

Norsk porfyriregister ble opprettet i 2002. Registeret er samlokalisert med NAPOS, Avdeling for medisinsk biokjemi og farmakologi (MBF), Haukeland universitetssjukehus (HUS). NAPOS er godkjent medlem i European Reference Networks (ERN) og er ett av ni kompetansesenter i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

Bakgrunnen for opprettelsen av registeret er manglende svar på en rekke sentrale spørsmål knyttet til porfyrisykdommer, både når det gjelder naturlig forløp, risikofaktorer for utvikling av symptomatisk sykdom hos genetisk disponerte, langtidskomplikasjoner samt optimal behandling og oppfølging. Mye av dagens kunnskap er basert på små datamaterialer/ usystematiske studier. Et register er et spesielt nyttig verktøy for å samle kvalitetsdata for sjeldne sykdommer hvor en liten gruppe pasienter er spredt over store geografiske områder.

Videre er en av de store utfordringene for pasienter med sjeldne diagnoser som porfyrisykdommene, mangel på kunnskap om sykdommene hos helsepersonell og i andre deler av tjeneste- og behandlingsapparatet. Dette fører til ulikheter i oppfølging og behandling av pasienter med porfyrisykdom. NAPOS mener det er et stort potensial for kvalitetsforbedring når det gjelder dette, og at Norsk porfyriregister er et viktig verktøy både i arbeidet med kvalitetsutvikling og forskning innen fagområdet.

2.1.2 REGISTERETS FORMÅL

Norsk porfyriregister skal bidra til å bedre diagnostikk, forebygging, behandling og oppfølging av personer som har eller er genetisk disponert for porfyrisykdom. Registeret samler opplysninger om sykdomsforløp, behandling og oppfølging. Registerdata brukes til fortløpende læring og forbedring av kvaliteten på helsetjenester, samt å gi grunnlag for forskning.

2.1.3 ANALYSER SOM BELYSER REGISTERETS FORMÅL

God oppfølging av pasienter med porfyrisykdom er viktig for å redusere symptomer og alvorlighetsgrad av disse, å unngå symptomatisk sykdom/forlenge tid i remisjon og å forebygge samt oppdage langtidskomplikasjoner. For å kunne bidra til bedre oppfølging og forebygging av sykdom hos pasienter med porfyrisykdom, innhenter vi data om årlig kontroll og følger dette gjennom 5 kvalitetsindikatorer:

- A-1 Årlig kontroll (prosessindikator)
- A-3 Viktigste undersøkelser ved kontroll (prosessindikator)
- A-4 Vurdering av sykdomsaktivitet (porfyrirelaterte analyser) (prosessindikator)
- A-5 Fornøydhet med oppfølgingen ved siste kontroll (PREM)
- B-1 Leverovervåkning ved akutte porfyrisykdommer (prosessindikator)

Legekontrollskjemaet i Norsk porfyriregister er utformet slik at det fungerer som et verktøy for oppfølgende lege med hensyn til hvilke undersøkelser som skal utføres ved kontroll, og er grunnlag for følgende kvalitetsindikatorer:

- A-2 Mottatte legekontrollskjema for deltagere som oppgir å gå til årlig kontroll (prosessindikator)
- A-6 Bruk av sjekklister for kontroll av porfyrisykdommen (prosessindikator)
- D-1 Bruk av behandlingsretningslinjer for PCT (prosessindikator)
- A-7 Kritisk informasjon i kjernejournal (prosessindikator)

PCT kan hos de fleste pasienter behandles med blodtapping (veneseccio) for å redusere jernlagre i kroppen og/eller lavdose hydroksylorokinofosfat (tabletter) for å mobilisere porfyrinene fra lever og dermed øke utskillelsen av porfyriener i urin. Hos pasienter med hepatitt C utløst PCT har direktevirkende antivirale midler god effekt også på PCT-sykdommen. For å overvåke om nydiagnostiserte PCT-pasienter får startet opp med behandling innen akseptabel tid, og for å se hvilke erfaringer pasientene med PCT har med behandling og oppfølging er følgende kvalitetsindikatorer etablert:

- C-1 Behandlingsoppstart ved PCT (prosessindikator)
- C-2 Erfaringer med behandling og oppfølging av PCT (PREM)

For å kunne gi pasientene god oppfølging er det viktig å få kunnskap om hvordan det er å leve med de ulike diagnosene. De spørres derfor om i hvilken grad de bekymrer seg for å få symptomer fra sin porfyrisykdom, presentert i kvalitetsindikatoren:

- E-1 Bekymring for symptomer (PROM)

En rekke vanlige legemidler kan utløse alvorlige akutte porfyrianfall ved de akutte porfyrisykdommene (AIP, PV og HCP). Det er ønskelig at andelen som kun bruker trygge legemidler skal være størst mulig. Samtidig vil det i enkelte situasjoner være nødvendig å bruke ett eller flere utrygge legemidler på grunn av annen alvorlig behandlingstrengende sykdom. Derfor overvåkes andelen pasienter som rapporterer å bruke trygge medisiner gjennom kvalitetsindikatoren:

- F-1 Bruk av trygge og utrygge legemidler hos pasienter med akutte porfyrisykdommer (prosessindikator)

For sjeldne og lite kjente diagnoser kan det gå lang tid med utredning før pasienten får stilt rett diagnose. Diagnostisk forsinkelse er derfor en viktig indikator registeret følger:

- G-1 Diagnose innen ett år (AIP, PV, HCP, EPP) (prosessindikator)
- G-2 PCT-diagnose innen 4 måneder etter oppsøkt lege (prosessindikator)

2.2 JURIDISK HJEMMELSGRUNNLAG

Norsk porfyriregister er samtykkebasert og har opprinnelig konsesjon fra Datatilsynet, i henhold til helseregisterloven § 5, jf. personopplysningsloven § 33, jf. § 34 (konsesjonsbrev fra Datatilsynet datert 03.06.2002 - konsesjonsnr. 2001/4238-4). Fra 20.07.2018 drives registeret i henhold til ny personopplysningslov samt EUs personvernforordning (GDPR). Alle forskningsprosjekter som benytter data fra registeret godkjennes av Regional komité for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk (REK) før utlevering av data.

2.3 FAGLIG LEDELSE OG DATAANSVAR

Helse Bergen HF er databehandlingsansvarlig for Norsk porfyriregister, mens leder av Norsk porfyriregister og NAPOS, Aasne K. Aarsand, har det daglige driftsansvaret for registeret. Dette omfatter ansvar for autorisering av brukere og at disse oppfyller kravet om taushetsplikt for helsepersonell, samt ansvar for at sikkerhetsrutiner og sikkerhetsstrategi blir fulgt.

2.3.1 AKTIVITET I FAGRÅD/REFERANSEGRUPPE

Fagrådet for Norsk porfyriregister er bredt sammensatt og består av representanter fra forskjellige medisinske spesialiteter og helseregioner samt brukerrepresentanter (se liste under). I 2022 ble det gjennomført ett fysisk møte i oktober. Årsrapporten, ePROM, purring av mindreårige til registerdeltagelse og DPIA var saker som ble tatt opp.

I 2022 bestod fagrådet av:

Geir Tollåli (leder fagråd)	Gastroenterolog, fagdirektør Helse Nord RHF
Kristin Aasarød	Overlege Medisinsk avdeling, St. Olavs Hospital (Helse Midt-Norge RHF)

Olav Sandstad	Gastroenterolog, overlege Gastromedisinsk avdeling, Oslo universitetssykehus, Ullevål (Helse Sør-Øst RHF)
Marianne B. Franing	Kommunelege/fastlege og spesialist i allmennmedisin, Saltdal Helsesenter, Rognan, Nordland
Ashley Kim	Hudlege, Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet (Helse Sør-Øst RHF)
Øyvind Skadberg	Overlege, Avdeling for medisinsk biokjemi, Stavanger universitetssykehus
Bente Corneliussen	Leder, Landsforening for Porfyri
Merete Johansen	Leder, Porfyriforeningen i Nordland

KAPITTEL 3 RESULTATER

3.1 KVALITETSINDIKATORER OG PROM/PREM

Registeret har definert 15 kvalitetsindikatorer. Indikatorene er merket med en kombinasjon av bokstav og tall, hvor bokstaven indikerer tema og tallet nummer innenfor dette tema. Noen indikatorer beregnes for alle diagnoser (tema A, E, G), mens andre er diagnose-spesifikke. Tabell 1 gir en oversikt over årets resultater for indikatorene sortert etter tema. Vær oppmerksom på variasjon i antall deltagere med de forskjellige diagnosene, og at antall respondenter som ligger til grunn for beregningene varierer. Detaljerte resultater for indikatorene presenteres i de påfølgende kapitlene som er inndelt etter diagnose.

Tabell 1. Regionale og nasjonale resultater* fra 2022 for kvalitetsindikatorer i Norsk porfyriregister

Nr.	Kvalitetsindikator	Høy mål-oppnåelse	Sør-Øst	Vest	Midt-Norge	Nord	Nasjonalt	Antall (n)
A-1	Årlig kontroll PCT	≥ 80 %	69 %	67 %	72 %	76 %	70 %	384
	Årlig kontroll AIP/PV/HCP	≥ 75 %	78 %	73 %	83 %	88 %	79 %	91
	Årlig kontroll EPP	≥ 80 %	80 %	75 %	(n=3)	(n=4)	80 %	25
A-2	Mottatte legek kontrollskjema PCT	≥ 75 %	55 %	53 %	50 %	68 %	55 %	267
	Mottatte legek kontrollskjema AIP/PV/HCP	≥ 75 %	69 %	87 %	63 %	73 %	73 %	60
	Mottatte legek kontrollskjema EPP	≥ 75 %					75 %	20
A-3	Viktigste undersøkelser PCT	≥ 90 %	99 %	100 %	94 %	100 %	98 %	170
	Viktigste undersøkelser AIP/PV/HCP	≥ 90 %	77 %	90 %	89 %	86 %	84 %	75
	Viktigste undersøkelser EPP	≥ 90 %					94 %	17
A-4	Vurdering av sykdomsaktivitet PCT	≥ 75 %	53 %	63 %	47 %	63 %	54 %	517
	Vurdering av sykdomsaktivitet AIP/PV/HCP	≥ 60 %	41 %	53 %	79 %	37 %	47 %	162
	Vurdering av sykdomsaktivitet EPP	≥ 75 %	71 %	75 %	40 %	67 %	68 %	44
A-5	Fornøydhet kontroll PCT	≥ 80 %	84 %	81 %	78 %	71 %	81 %	274
	Fornøydhet kontroll AIP/PV/HCP	≥ 80 %	47 %	74 %	78 %	77 %	63 %	71
	Fornøydhet kontroll EPP	≥ 80 %					75 %	20
A-6	Bruk av sjekklister PCT	≥ 90 %	97 %	100 %	96 %	82 %	96 %	158
	Bruk av sjekklister AIP/PV/HCP	≥ 90 %	96 %	89 %	100 %	100 %	95 %	62
	Bruk av sjekklister EPP	≥ 90 %					100 %	13
A-7	Info i kjernejournal AIP/PV/HCP	≥ 90 %	72 %	88 %	75 %	80 %	78 %	59
B-1	Bildeundersøkelse lever AIP/PV/HCP	≥ 90 %	54 %	75 %	60 %	73 %	64 %	56
C-1	Behandlingsoppstart PCT	≥ 90 %					81 %	21
D-1	Brukt behandlingsretningslinjer PCT	≥ 90 %	99 %	100 %	100 %	90 %	98 %	123
F-1	Kun trygge legemidler AIP/PV/HCP	≥ 75 %	83 %	86 %	92 %	86 %	85 %	123
G-2	Diagnose innen 4 måneder PCT	≥ 80 %	75 %	(n=4)	(n=1)	(n=2)	78 %	23

* Tabellen viser andeler for de forskjellige helseregionene og nasjonalt, samt antall inkluderte nasjonalt. Andeler som tilfredsstillende høy måloppnåelse er farget grønn, mens de som ikke oppnår dette er gulfarget. Gråfarge indikerer at indikatoren ikke er beregnet for helseregioner eller at andel ikke kan presenteres fordi antall er mindre enn 5 (n angitt i parentes).

3.2 PCT

I denne delen presenteres resultater for diagnosen porphyria cutanea tarda (PCT). I første del presenteres kvalitetsindikatorer, og i andre del presenteres andre resultater fra registeret. Årets resultater er basert på data fra mottatte spørreskjema; 387 pasientskjema, 176 legek kontrollskjema, 17 behandlingsskjema og 24 diagnoseskjema PCT; samt fra data hentet ut fra laboratorieinformasjonssystemet ved Haukeland universitetssykehus.

3.2.1 KVALITETSINDIKATORER FOR PCT

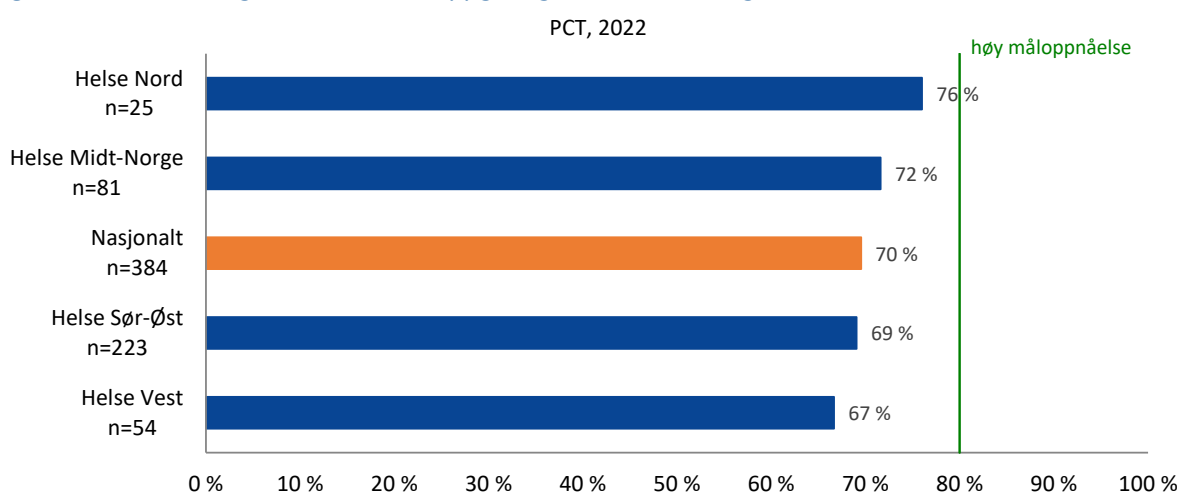
A – POLIKLINISK KONTROLL VED PCT

NAPOS anbefaler pasienter med PCT å gå til årlig kontroll for porfyrisykdommen. Registerdeltagerne får hvert år tilsendt et pasientskjema og et legek kontrollskjema og blir bedt om å ta med seg legek kontrollskjemaet neste gang de skal til lege for kontroll. I tillegg til å være en kilde for datainnsamling, er legek kontrollskjemaet utarbeidet slik at det fungerer som et verktøy ved oppfølging av pasienter med porfyrisykdom. I skjemaet er de anbefalte undersøkelsene og prosedyrene som bør utføres ved kontroll, listet opp for legen.

A-1 Årlig kontroll ved PCT (pasientrapportert)

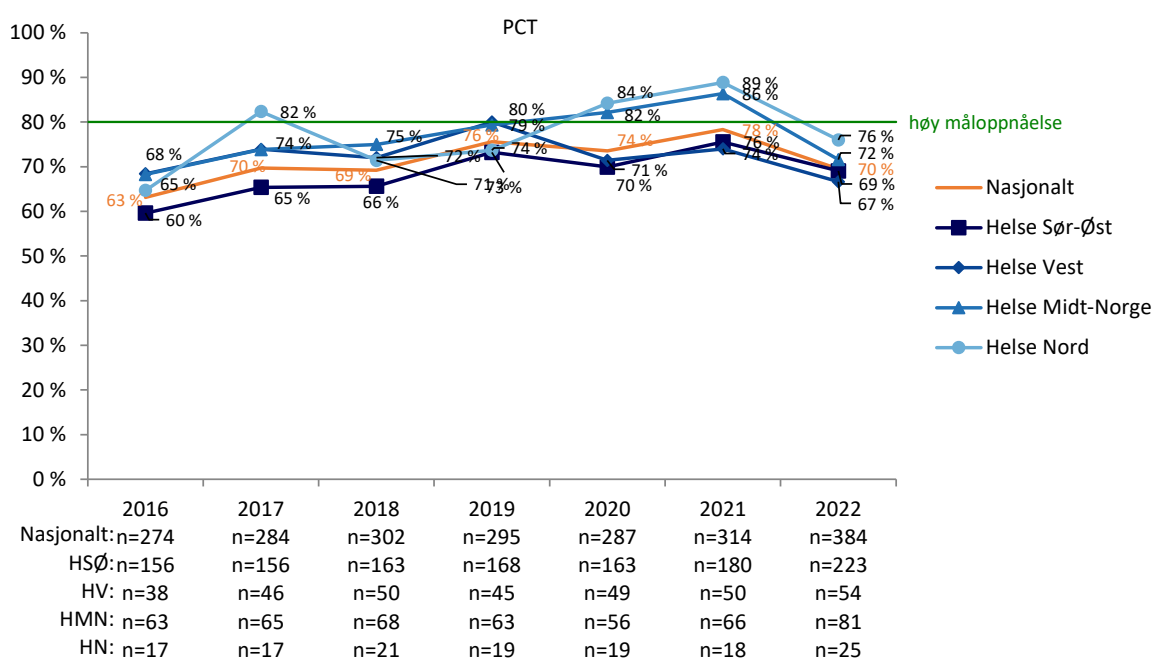
I Figur 1 vises andelen som i 2022 oppga å gå til kontroll årlig eller hyppigere. Nasjonalt var andelen 70 %, og mellom de fire helseregionene varierte andelen fra 67 % - 72 %. Dette er for alle helseregioner noe lavere sammenlignet med i fjor (Figur 2). Registeret startet i 2022 med å sende ut digitale pasientspørreskjema (ePROM) og fikk med dette en betydelig økt svarrespons. Nedgangen kan derfor være relatert til at vi i år har fått inn data fra en del deltagere som ellers ikke har rapportert eller har gått til årlig kontroll. Registeret har satt som mål at minst 80 % av PCT-pasientene skal gå til årlig kontroll.

Figur 1. Andel deltagere som i 2022 oppga å gå til kontroll årlig



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 83 %. Variabelkomplethet blant dem som hadde svart i spørreskjema var 99 % (3 ikke-besvart).

Figur 2. Andel deltagere som oppga å gå til kontroll årlig, for perioden 2016-2022

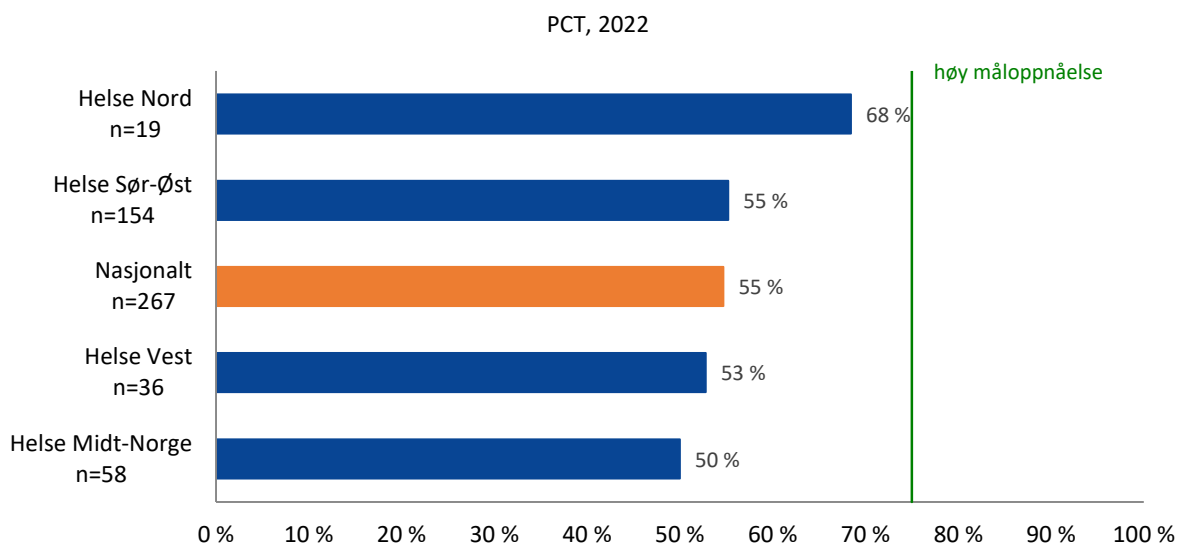


A-2 Mottatte legekontrollskjema for pasienter med PCT som oppgir å gå til kontroll årlig

Registeret har som mål at legekontrollskjema skal bli sendt inn for minst 75 % av de årlige kontrollene. En del fastleger rapporterer utfordringer knyttet til manglende takst for utfylling av skjema til årlig kontroll, og dette kan være en barriere for å få høyere andel legekontrollskjema. Det hadde derfor vært ønskelig å få på plass egen finansiering/takst for rapportering til kvalitetsregistre.

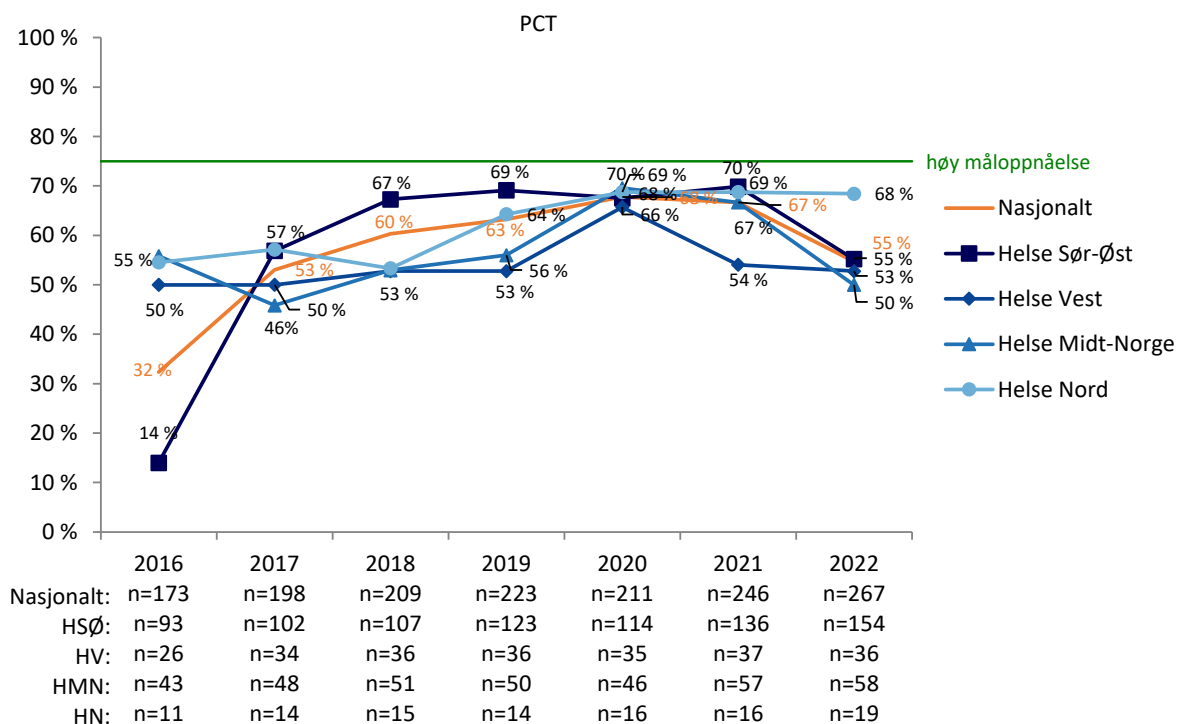
Registeret mottok i 2022 legekontrollskjema for 55 % av deltagerne med PCT som oppga å gå til årlig kontroll, og de fleste helseregionene fordeler seg jevnt rundt landsgjennomsnittet (Figur 3). Den nasjonale andelen har sunket sammenlignet med 2021-resultatet som følge av at andelen i Helse Sør-Øst og Helse Midt-Norge har gått ned fra året før (Figur 4).

Figur 3. Andel mottatte legekontrollskjema i 2022 for pasienter som oppga at de går til kontroll årlig



Kommentar: Variabelkompletthet kan ikke beregnes, da beregningen baserer seg på antall mottatte skjema.

Figur 4. Andel mottatte legekontrollskjema for pasienter som oppga at de går til kontroll årlig, for perioden 2016-2022



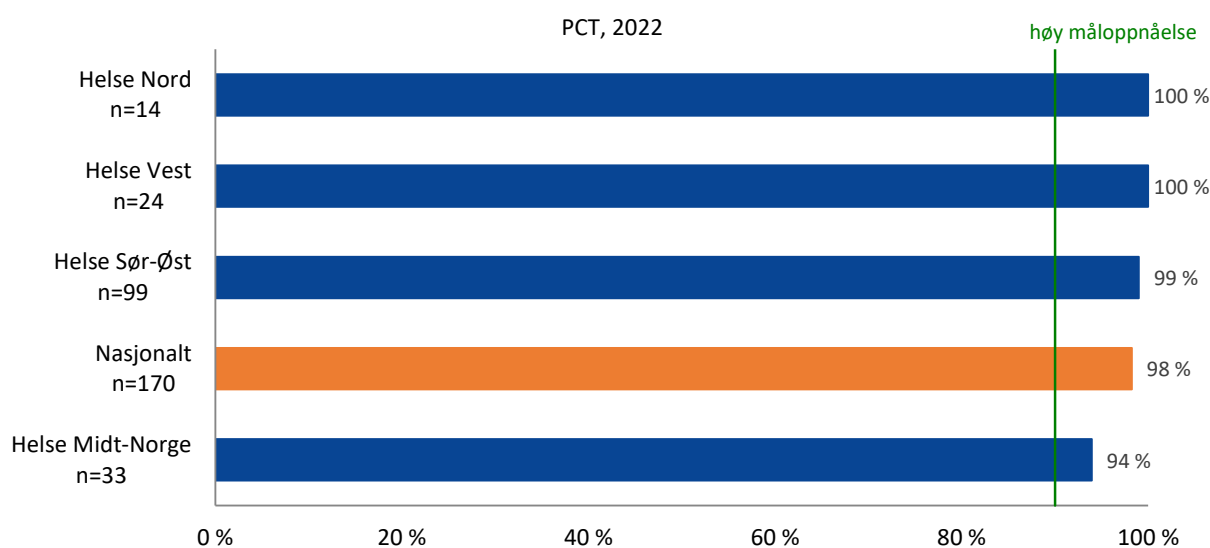
A-3 Viktigste undersøkelse ved kontroll av PCT (minstestandard, lege- og pasientrapportert)

NAPOS har utarbeidet diagnosespesifikke anbefalinger for kontroll (sjekklister), der undersøkelsene som anbefales avhenger av hvilken diagnose pasienten har. I denne indikatoren har vi valgt å fokusere på de viktigste undersøkelsene (minstestandard), for å se hvor stor andel som får utført disse ved kontroll, og for å kunne si noe om legenes oppfølging av pasienter med porfyrisykdom.

For pasienter med PCT er vurdering av sykdomsaktivitet i form av analyse av porfyriner i urin helt sentralt. Nivå av porfyriner i urin viser om pasienten er i remisjon eller har økt utskillelse av, som bør kontrolleres/følges opp og/eller føre til behandling. Analyse av porfyriner i urin er derfor definert som viktigste undersøkelse (minstestandard) ved PCT-kontroll. I Figur 5 vises det at 98 % av legene rapporterte at dette ble utført i forbindelse med årlig kontroll, og at samtlige helseregioner hadde høy måloppnåelse (over 90 %). Resultater fra 2018-2022 er vist i Figur 6. I Figur 7 er både pasientrapporterte og legerapporterte resultater for analyse av porfyriner i urin ved årlig kontroll presentert. I det pasientrapporterte resultatet inngår også data fra deltagere hvis leger ikke har sendt inn legekontrollskjema. Resultatet kan tyde på at de deltagerne som hadde leger som sendte inn legekontrollskjema, i større grad får utført kontroll i henhold til anbefaling, enn leger som ikke benytter seg av legekontrollskjema.

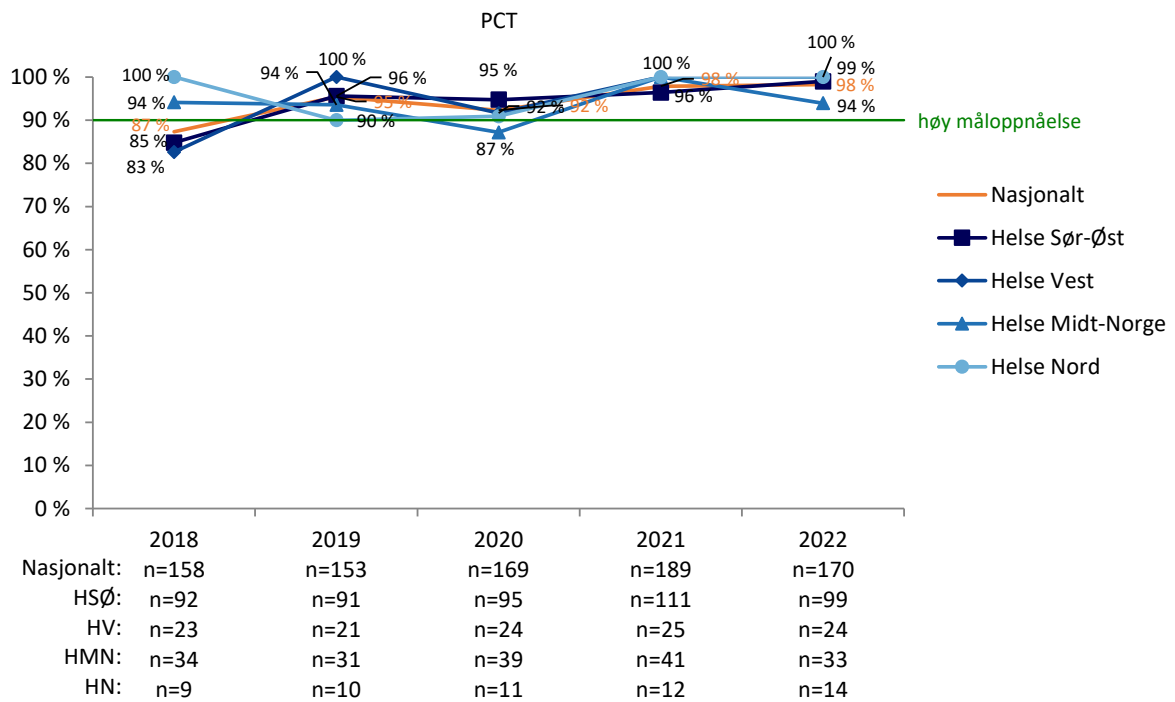
Resultatene fra legekontrollskjema for *alle* anbefalte undersøkelser ved kontroll er presentert i Figur 31 i kapittel om andre resultater PCT.

Figur 5. Andel deltagere som i 2022 fikk utført viktigste undersøkelse ved kontroll av PCT (analyse av porfyriner i urin) (legerapportert)

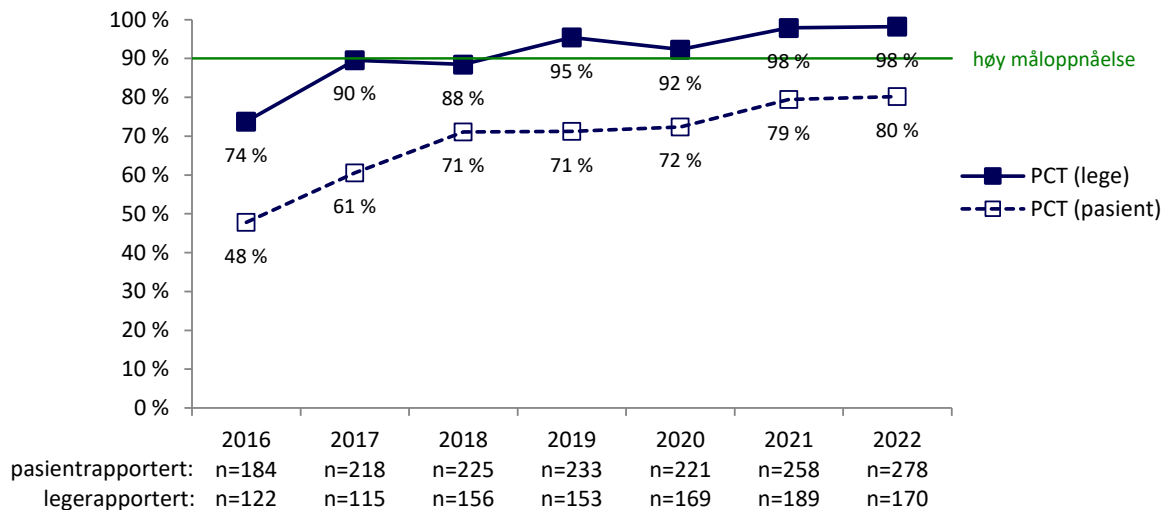


Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 55 %. Variabelkomplethet var 96 % (6 ikke-besvart).

Figur 6. Andel deltagere som fikk utført viktigste undersøkelse ved kontroll av PCT (analyse av porfvriner i urin) for perioden 2018-2022 (leerapportert)



Figur 7. Lege- og pasientrapportert andel som fikk utført viktigste undersøkelse ved kontroll av PCT (analyse av porfyriner i urin), for perioden 2016-2022



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 83 %. Variabelkompletthet for pasientrapporterte data 98 % (5 ikke-besvart) og for legerapporterte data 96 % (6 ikke-besvart).

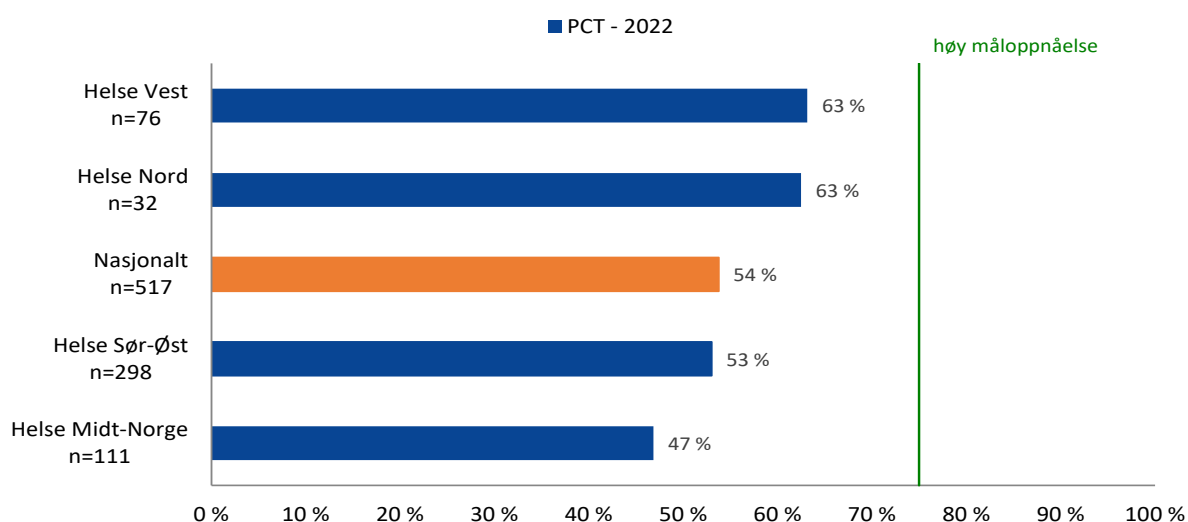
A-4 Vurdering av sykdomsaktivitet (porfyrirelaterte analyser) for PCT (laboratorie-data)

NAPOS anbefaler pasienter med PCT å få sendt inn årlig prøve via sin lege for å vurdere sykdomsaktivitet, dvs. analysere nivå av porfyriener i urin ev. blod. Dette er viktig for å vurdere risiko for symptomer/alvorlighetsgrad samt behov for behandling og oppfølging. Den årlige registerpakken inneholder en påminnelse om at årlig prøve til analyse og vurdering av sykdomsaktivitet skal sendes inn, og informasjon om prøvetaking, behandling og forsendelse er inkludert til både pasient og lege. Antall registerdeltagere som har fått vurdert sykdomsaktivitet (porfyrirelaterte analyser) hentes fra laboratorieinformasjonssystemet på Haukeland universitetssykehus, og data foreligger dermed her fra alle deltagerne i registeret. Prøver som er analysert ved andre sykehus og som registeret har mottatt kopi av ble inkludert i tallene fra og med 2018.

Andelen registerdeltagere som har fått vurdert sykdomsaktivitet (porfyrirelaterte analyser) i 2022 var 54 %. Andelen sank i Helse Sør-Øst og i Helse Midt-Norge som resulterte i et lavere nasjonalt resultat sammenlignet med i fjor (57 %). Resultatet er et godt stykke unna grensen for høy måloppnåelse (minst 75 %) (Figur 8).

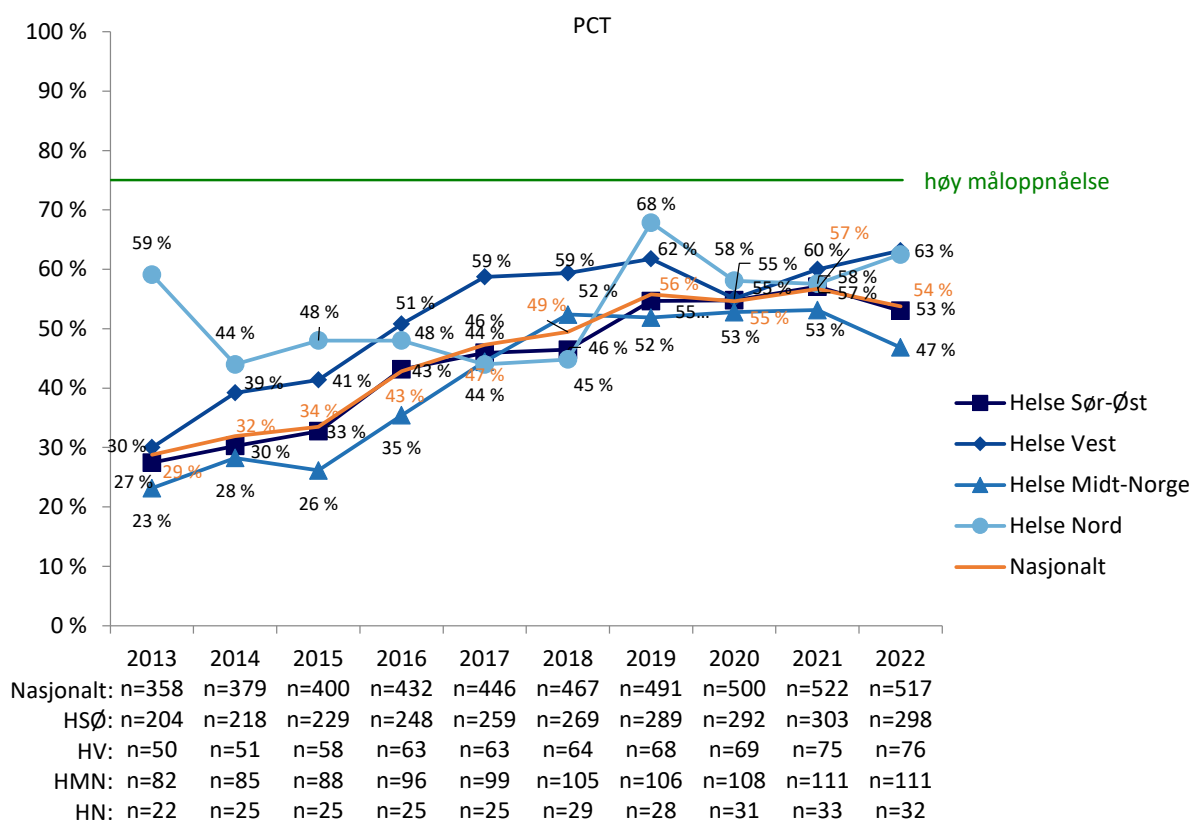
Etter at registeret begynte å sende ut årlig registerpakke i 2016 har andelen økt år for år, tross nedgangen i 2022 (Figur 9). Fokus på viktigheten av innsending av prøver, både ovenfor pasienter og oppfølgende helsepersonell, er fortsatt nødvendig.

Figur 8. Andel deltagere hvor prøve til vurdering av sykdomsaktivitet har blitt analysert i 2022



Kommentar: Figuren viser andelen registerdeltagere hvor prøve til vurdering av sykdomsaktivitet er blitt analysert ved NAPOS/HUS. Mottatte prøver som av ulike årsaker ikke har blitt analysert, er ekskludert fra beregningene. Det er også mulig at noen få prøver kan ha blitt sendt til analysering ved andre laboratorier, uten at vi har fått kopi av disse resultatene. Fire deltagere er ekskludert pga. ukjent bosted.

Figur 9. Andel deltagere hvor prøve til vurdering av sykdomsaktivitet har blitt analysert, for perioden 2013-2022



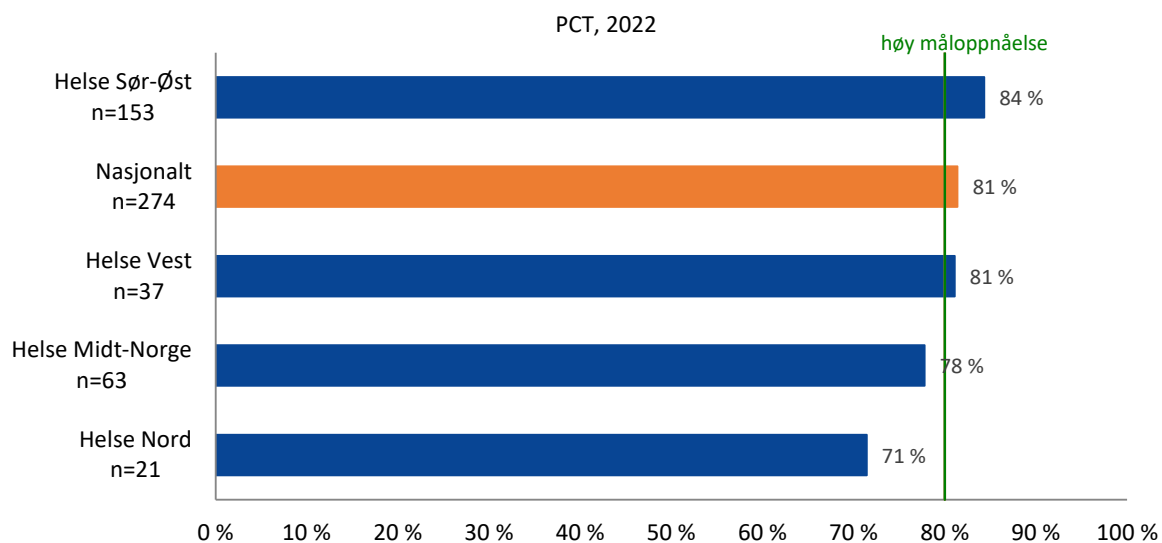
Kommentar: Prøver som er analysert ved andre sykehus og som registeret har mottatt kopi fra, er inkludert i tallene fra og med 2018.

A-5 Fornøydhet med oppfølgingen ved siste kontroll av PCT (PREM)

Det er et mål at minst 80 % av pasientene skal være i stor grad eller i svært stor grad fornøyd med oppfølgingen de fikk ved siste kontroll. I 2022 oppga 81 % av PCT-pasientene at de var i stor/svært stor grad fornøyd med oppfølgingen de fikk i forbindelse med siste kontroll (Figur 10). Dette er et gjennomgående funn siden vi startet å følge denne indikatoren. Resultatene fra Helse Nord varierer noe over tid, men dette kan være relatert til lavt antall rapporterende deltagere (Figur 11).

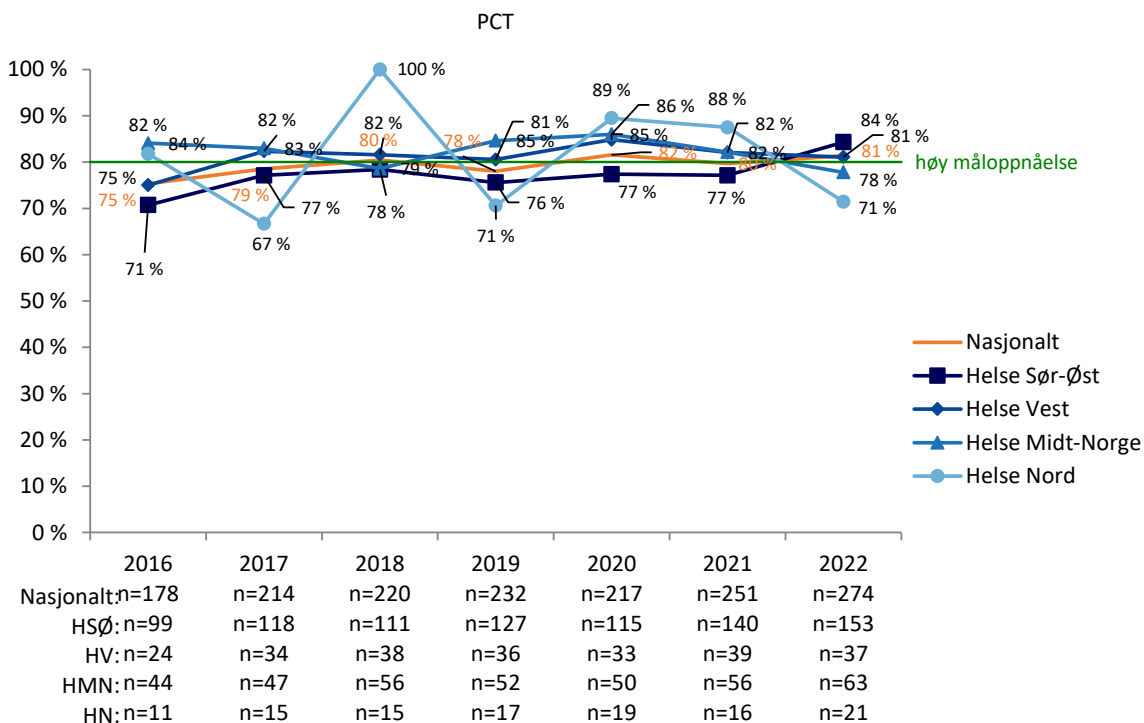
Pasienter med PCT følges opp av fastlege, privatpraktiserende spesialist eller ved sykehusavdeling. I Figur 12 ser man at pasientene var jevnt over fornøyd uavhengig av hvor (type lege/kontrollsted) kontrollen ble utført. 91 % av deltagere som gikk til kontroll hos privatpraktiserende lege var i stor eller i svært stor grad fornøyd med oppfølgingen de fikk.

Figur 10. Andel deltagere som i 2022 var i stor eller svært stor grad fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll



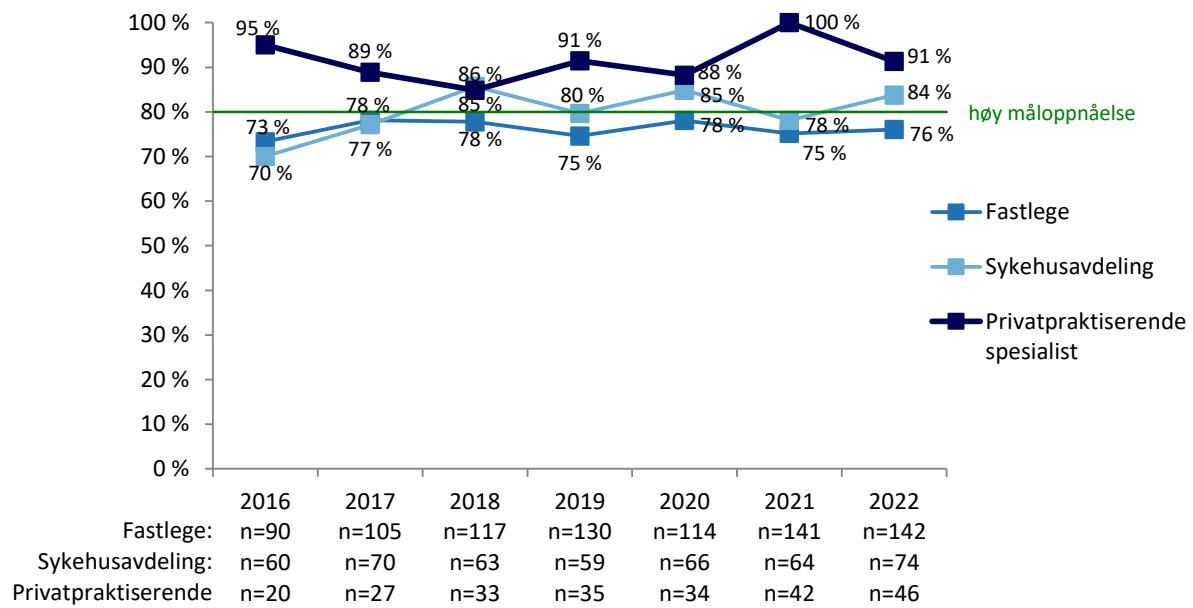
Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 83 %. Variabelkompletheten var 97 % (9 ikke-besvart).

Figur 11. Andel deltagere som i stor eller svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll, for perioden 2016-2022



Kommentar: Resultatet i Helse Nord må tolkes med forsiktighet grunnet lav n.

Figur 12. Andel deltagere som i stor eller svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll, fordelt på hvor kontrollen ble utført



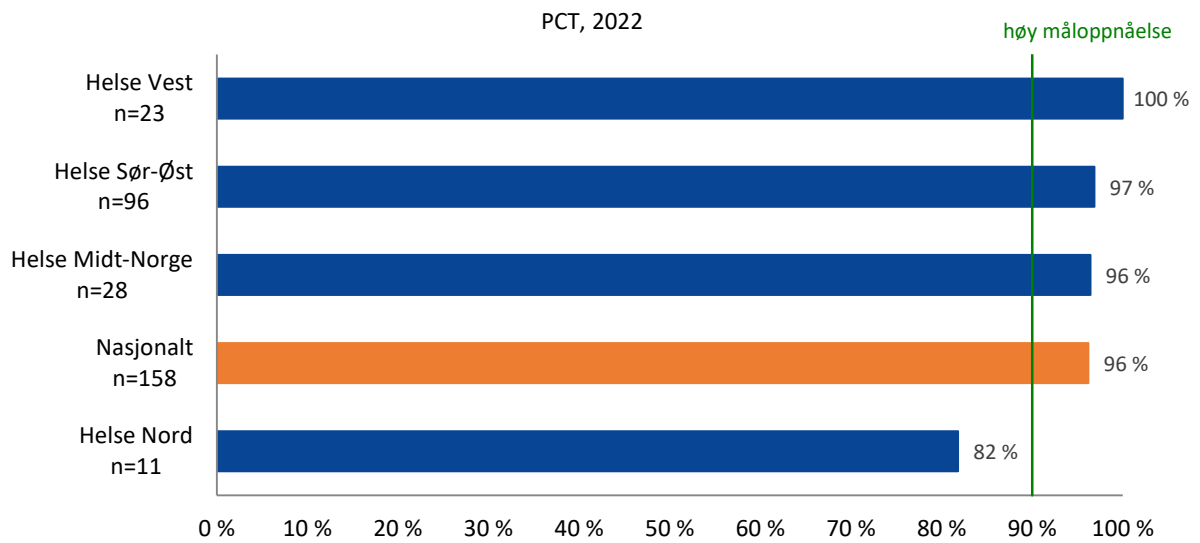
Kommentar: Fire deltagere hadde ikke-besvart på hvilken type lege/kontrollsted. Disse er ekskludert fra figuren.

A-6 Bruk av sjekklister for kontroll av PCT (legerapportert)

Da porfyrisykdommene er sjeldne og lite kjente diagnoser, vil legene ofte ikke være kjent med hvilke undersøkelser som anbefales og hvor hyppig det er anbefalt å gå til kontroll. NAPOS har derfor utarbeidet sjekklister med anbefalinger for oppfølging og kontroll av de forskjellige porfyrisykdommene. Sjekklisten er vedlagt legekontrollskjemaet som legen skal fylle ut når pasienten kommer til kontroll.

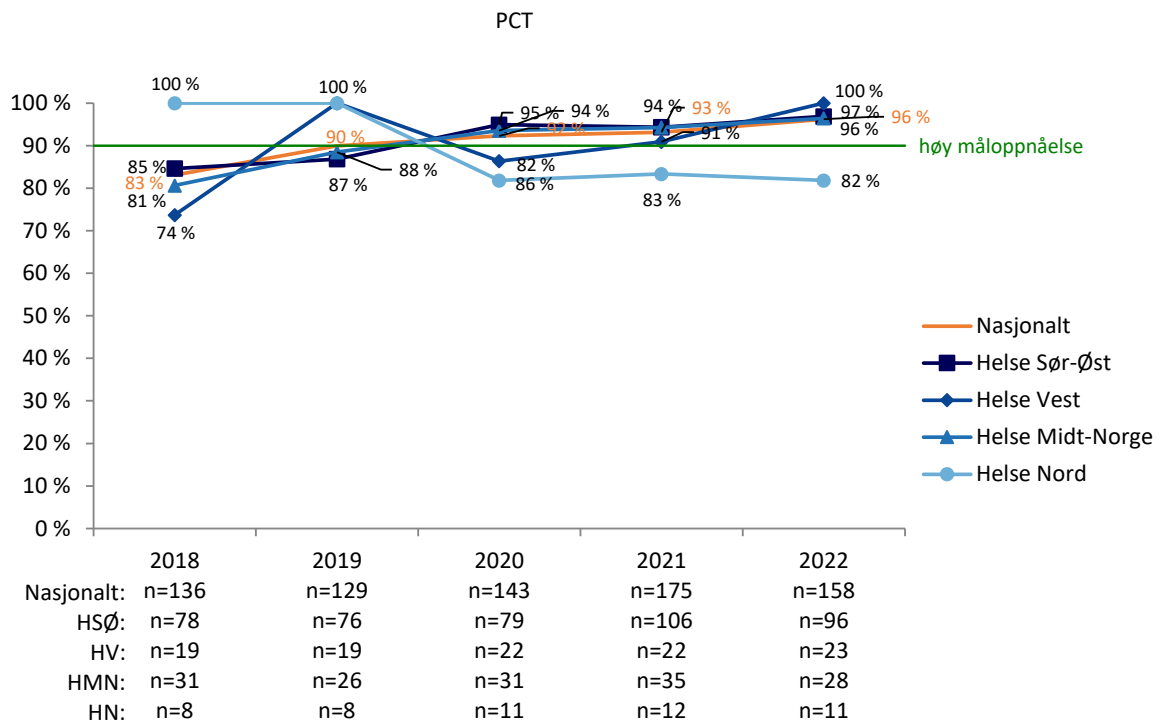
Indikatoren ble for første gang presentert i 2018 og baserer seg på hvor stor andel av legene som rapporterer at de benytter sjekklisten ved oppfølging av pasienten. Resultatene viser at de fleste leger som har rapportert til registeret, benyttet seg av sjekklisten (Figur 13 og Figur 14). Det var 9 % av legene som ikke hadde besvart spørsmålet.

Figur 13. Andel leger som i 2022 oppga å benytte NAPOS sin sjekkliste for kontroll av PCT



Kommentar: Andel er beregnet utfra antall som svarte ja eller nei på spørsmålet (n=158). Skjema hvor det var svart 'ikke aktuelt' er ekskludert fra beregningene (1 stk.). Variabelkompletheten var 91 % (17 ikke-besvart). Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 55 %.

Figur 14. Andel leger som oppga å benytte NAPOS sin sjekkliste for kontroll av PCT, for perioden 2018-2022



C – BEHANDLING AV NYDIAGNOSTISERT PCT

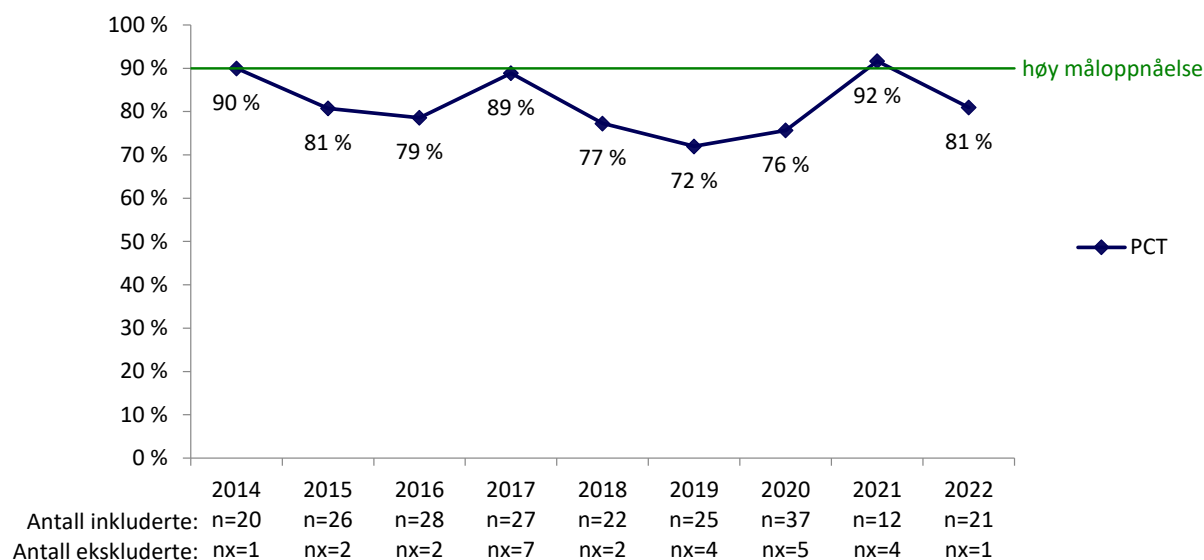
PCT kan behandles med blodtappinger og/eller tabletter (lavdose hydroksyklorokinofosfat). Pasienter med hepatitt C-utløst PCT er i tillegg vist å ha god effekt av de nye direktevirkende antivirale legemidlene og trenger vanligvis ikke annen behandling enn det. Fra behandlingen starter tar det som regel minst 3-9 måneder før symptomene bedres eller forsvinner, mens det tar mange måneder før nivået av porfyriner i kroppen blir normalt, og pasienten er i full remisjon fra sykdommen.

Registeret har satt som mål at minst 90 % av nydiagnostiserte PCT-pasienter bør få startet behandling av sykdommen innen 2 måneder etter at diagnosen er stilt.

C-1 Behandlingsoppstart ved PCT (pasientrapportert)

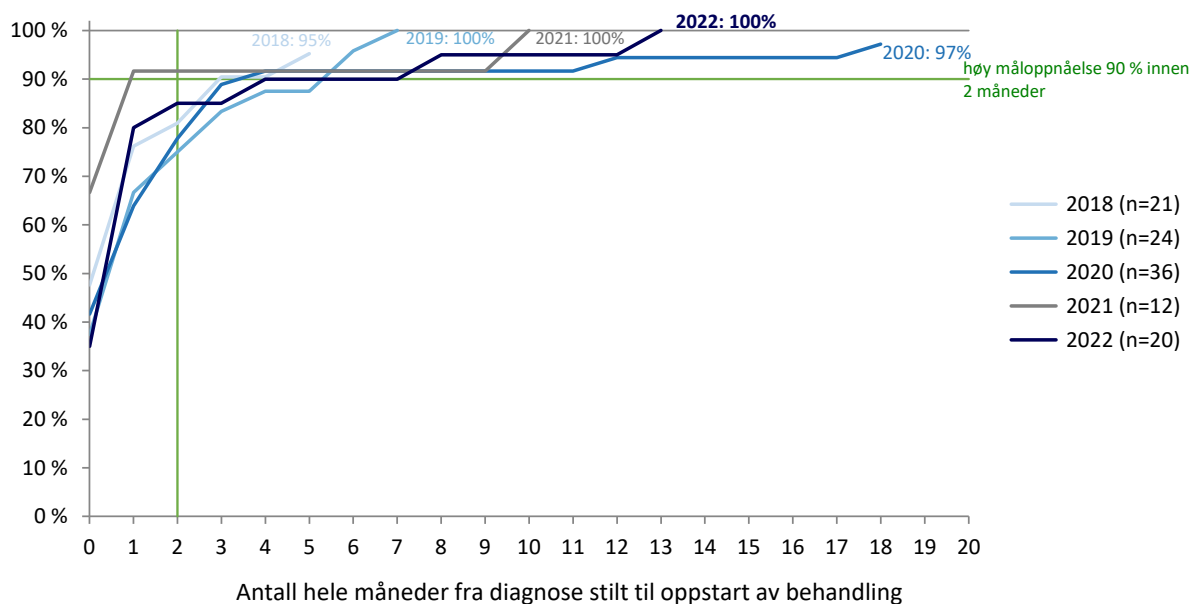
Andel PCT-deltagere som hadde fått startet behandling innen 2 måneder etter diagnositidspunktet var 81 % i 2022 (Figur 15). Innen 13 måneder hadde alle påbegynt behandling (Figur 16).

Figur 15. Andel nydiagnostiserte PCT-deltagere som fikk startet behandling innen 2 måneder



Kommentar: Beregningen er basert på måned for oppstart av behandlingen (pasientrapportert) og tidspunkt for utsendelse av informasjonspakke om diagnosen fra NAPOS. I tallene for 2022 inngår de som fikk diagnosen høsten 2020 t.o.m. våren 2021. Deltagere som ikke har rapportert om de har fått behandling eller tidspunkt for oppstart av behandlingen, er ekskludert fra beregningen (nx). Variabelkompletheten for 2022 var 95 %.

Figur 16. Tid til oppstart av behandling ved nydiagnostisert PCT (pasientrapportert)



Kommentar: Figuren viser tid til behandlingsoppstart for PCT-deltagere. Det er satt som mål at minst 90 % bør ha fått startet behandling innen 2 måneder (grønne linjer). Figuren er basert på data fra behandlingsskjema, som sendes deltagerne ca. 1,5 år etter diagnosen, og det forekommer at deltagere oppgir at de enda ikke har fått startet opp behandlingen på dette tidspunktet. Deltagere som ikke har rapportert om de har fått behandling eller tidspunkt for oppstart av behandlingen, er ekskludert fra beregningen. Variabelkompletheten for 2022 var 95 %.

C-2 Erfaringer med behandling og oppfølging av PCT (PREM)

På behandlingsskjema blir PCT-pasientene spurt om sine erfaringer med behandling og oppfølging av PCT-sykdommen fra perioden etter de fikk diagnosen. Dataene beregnes for treårsintervaller og presenteres hvert tredje år.

Tallene i årets periode er basert på mottatte behandlingsskjema fra 2020, 2021 og 2022, henholdsvis 32, 14 og 18 skjema. Resultatene presenteres fordelt på de vanligste stedene for oppfølging av behandling ved PCT; fastlege (n=9 for 2020-22), privatpraktiserende hudlege (n=13), sykehus (n=33), og totalt (n=62). Totalt-tallene inkluderer også dem som har oppgitt andre oppfølgingssteder (n=2) og dem som ikke har besvart spørsmålet om oppfølgingssted (n=5). Vær oppmerksom på at antall deltagere er lavt for flere av stedene og varierer fra periode til periode, noe som gjør at små (tilfeldige) forskjeller i antall kan gi større variasjoner i andelen.

Andel PCT-pasienter som i stor eller svært stor grad opplevde at de fikk tilstrekkelig informasjon om sin diagnose/plager etter diagnosen var satt, har holdt seg rundt 70 % (Figur 17). Flertallet av pasientene ble fulgt opp av en sykehusavdeling, og dette antallet har vært økende de siste årene, mens færre pasienter følges opp av privatpraktiserende hudlege eller fastlege. Det har vært en trend over tid at det er noe lavere andel som rapporterer at de fikk

tilstrekkelig informasjon om sin diagnose, blant dem som følges opp hos fastlegen, sammenlignet med dem som ble diagnostisert hos hudspesialist eller på sykehusavdeling. Det er imidlertid et svært lavt antall deltagere som rapporterer at de følges opp hos fastlegen.

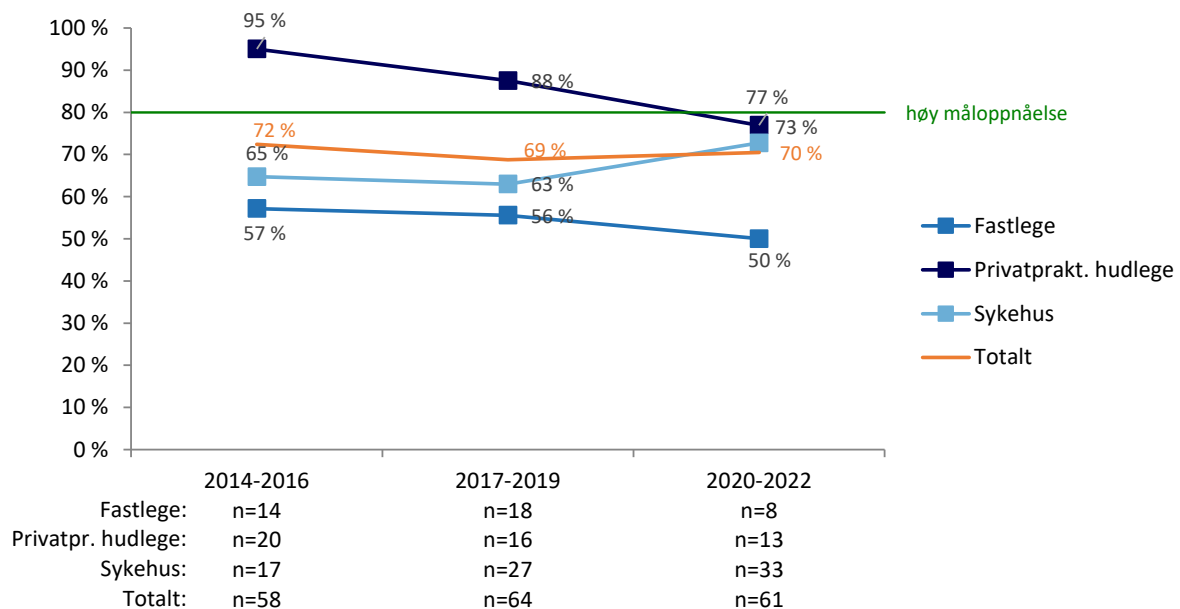
De aller fleste PCT-pasienter opplevde i stor/svært stor grad at behandlingen var tilpasset sin situasjon. Resultatene for denne perioden viser at alle oppnår høy måloppnåelse og at forskjellen mellom oppfølgingsstedene er liten (Figur 18).

Rundt 60 % av pasientene med PCT rapporterte at de i stor/svært stor grad opplevde at de ble involvert i avgjørelser som angikk behandlingen, og det er lite forskjeller mellom hvor de ble behandlet (Figur 19).

Andel PCT-pasienter som i stor/svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen de fikk etter diagnosen ble satt, er relativt høy og stabil, men totalt sett når den ikke helt opp til høy måloppnåelse som er på minst 80 % (Figur 20).

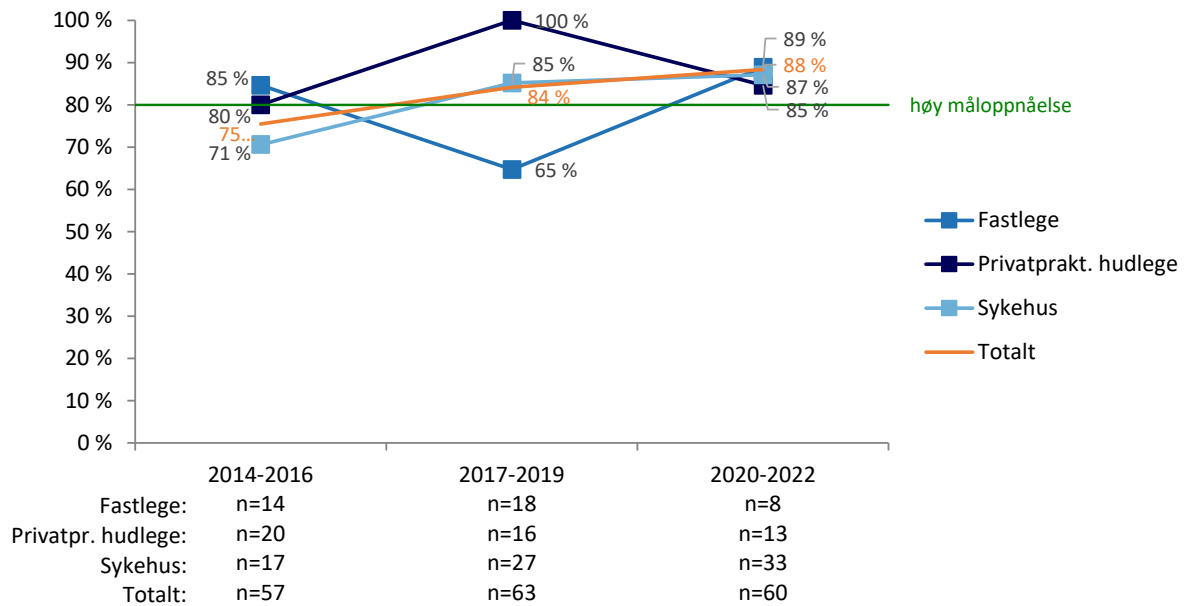
De fleste var i stor eller svært stor grad fornøyd med behandlingen de fikk for PCT (Figur 21).

Figur 17. Andel PCT-pasienter som i stor eller svært stor grad opplevde at de fikk tilstrekkelig informasjon om sin diagnose/plager.



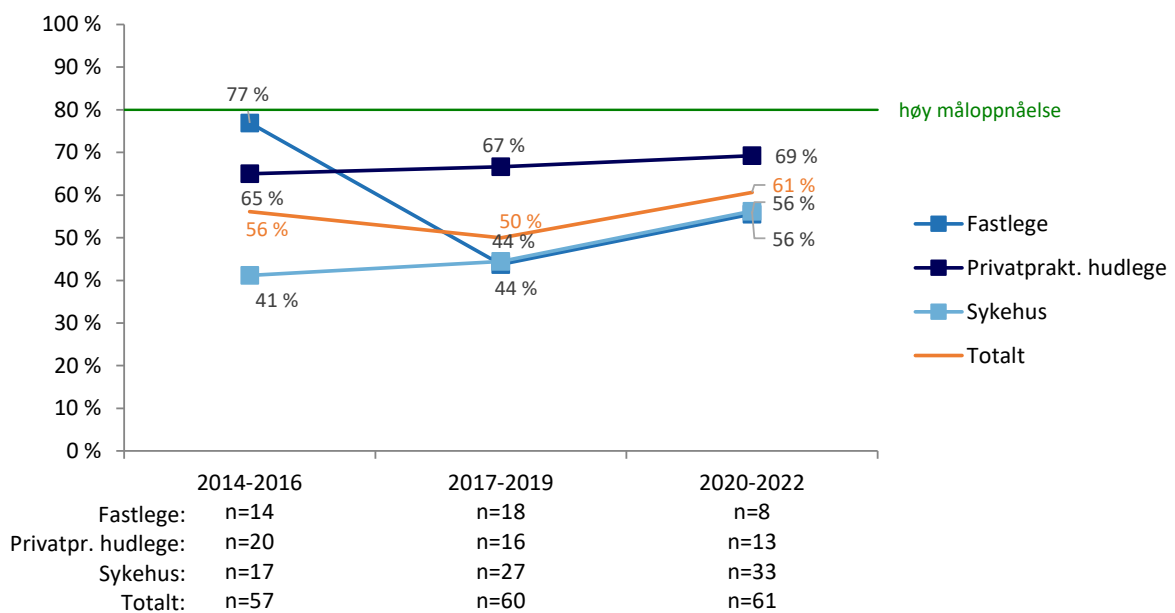
Kommentar: Variabelkomplettheten for dataene fra perioden 2020-2022 var 98 % (1 ikke besvart på spørsmål om tilstrekkelig informasjon). Sju personer er kun inkludert i total andel fordi de ikke har oppgitt hvor de ble fulgt opp eller ble fulgt opp andre steder.

Figur 18. Andel PCT-pasienter som i stor eller svært stor grad opplevde at behandlingen var tilpasset sin situasjon



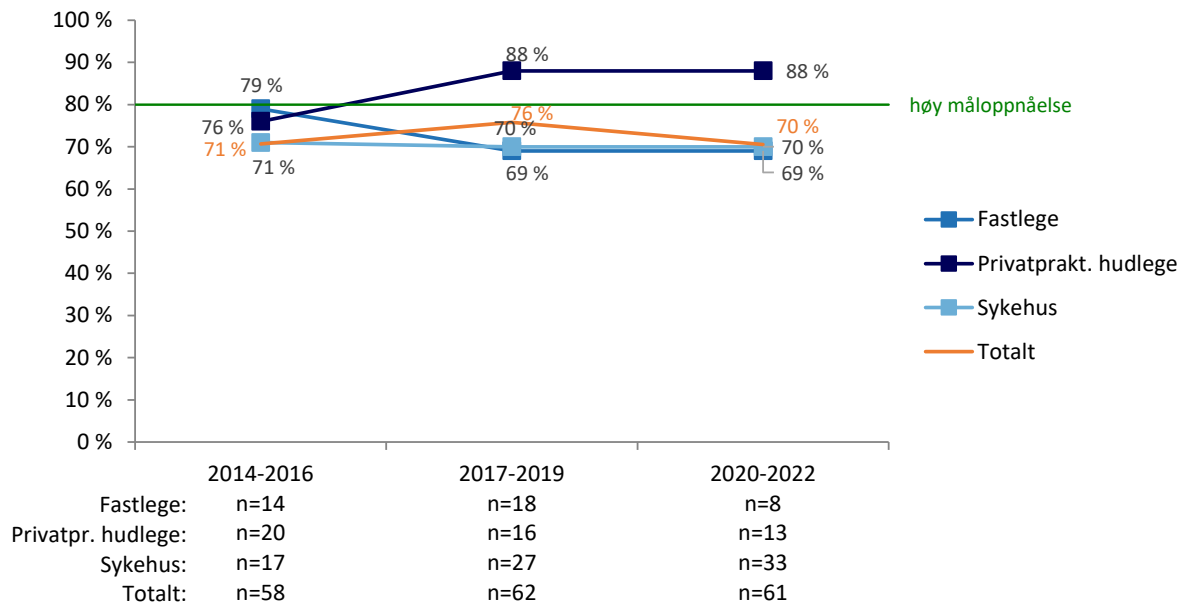
Kommentar: Variabelkompletheten for dataene fra perioden 2020-2022 var 97 % (2 ikke besvart på spørsmål om tilpasset behandling). Sju personer er kun inkludert i total andel fordi de ikke har oppgitt hvor de ble fulgt opp eller ble fulgt opp andre steder.

Figur 19. Andel PCT-pasienter som i stor eller svært stor grad opplevde at de ble involvert i avgjørelser som angikk behandlingen



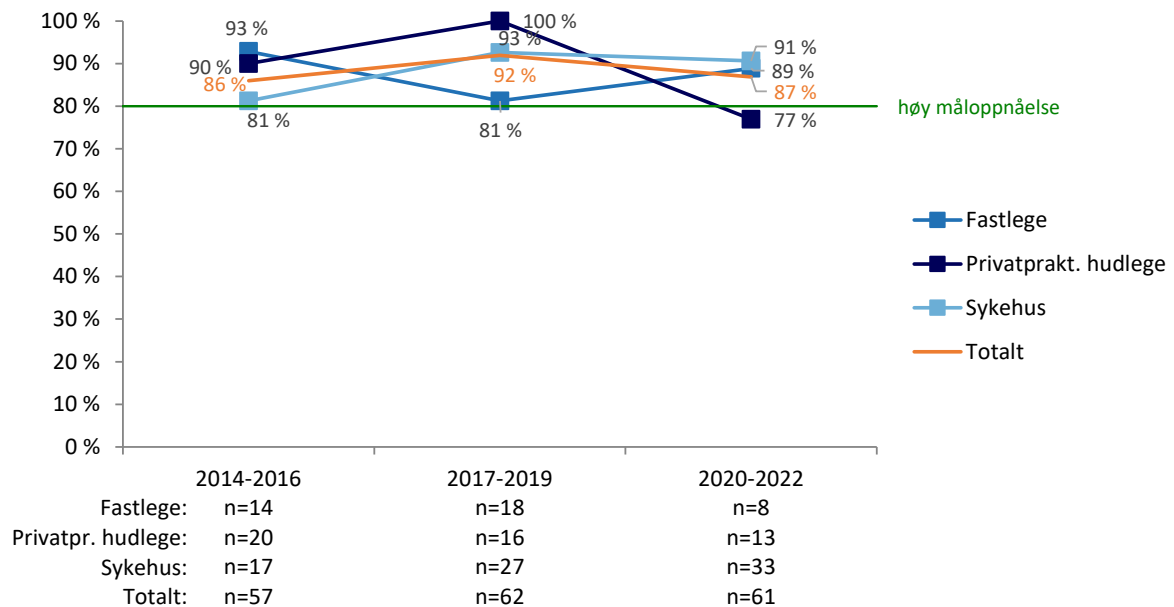
Kommentar: Variabelkompletheten for dataene fra perioden 2020-2022 var 98 % (1 ikke besvart på spørsmål om involvering). Sju personer er kun inkludert i total andel fordi de ikke har oppgitt hvor de ble fulgt opp eller ble fulgt opp andre steder.

Figur 20. Andel PCT-pasienter som i stor eller svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen de fikk etter de fikk diagnosen.



Kommentar: Variabelkomplettheten for dataene fra perioden 2020-2022 var 98 % (1 ikke besvart på spørsmål om fornøydhet). Sju personer er kun inkludert i total andel fordi de ikke har oppgitt hvor de ble fulgt opp eller ble fulgt opp andre steder.

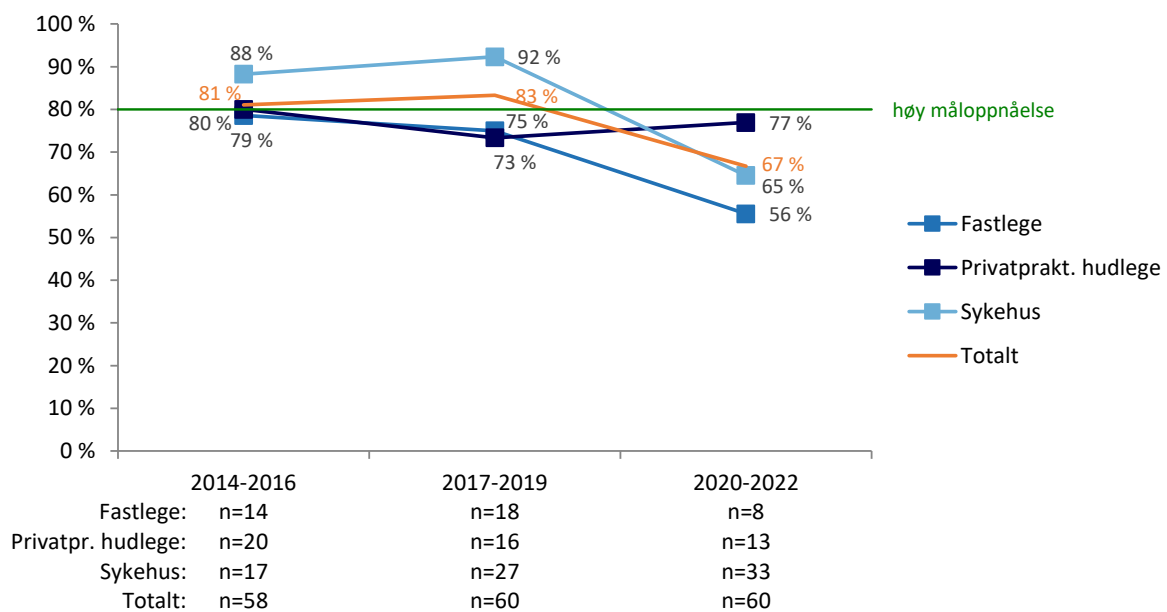
Figur 21. Andel PCT-pasienter som i stor eller svært stor grad var fornøyd med behandlingen



Kommentar: Variabelkomplettheten for dataene fra perioden 2020-2022 var 98 % (1 ikke besvart på spørsmål om fornøydhet). Sju personer er kun inkludert i total andel fordi de ikke har oppgitt hvor de ble fulgt opp eller ble fulgt opp andre steder.

Deltagerne rapporterer om de har opplevd feilbehandling etter at de fikk diagnosen PCT. Andelen PCT-pasienter som opplever å ha blitt feilbehandlet har økt noe sammenlignet med de to foregående periodene (Figur 22). For den siste perioden var det 23 % som svarte at de i liten grad mener de har blitt feilbehandlet, mens denne andelen har vært henholdsvis 10 % og 5 % for periodene 2017-19 og 2014-16. Tilsvarende har andelen som mener at de i stor/svært stor grad har blitt feilbehandlet vært henholdsvis 3 %, 2 % og 5 %.

Figur 22. Andel PCT-pasienter som rapporterer at de ikke har opplevd å bli feilbehandlet etter de fikk diagnosen.



Kommentar: Variabelkomplettheten for dataene fra perioden 2020-2022 var 97 % (2 ikke besvart på spørsmål om feilbehandling). Sju personer er kun inkludert i total andel fordi de ikke har oppgitt hvor de ble fulgt opp eller ble fulgt opp andre steder.

D – SYMPTOMER OG BEHANDLING VED KJENT PCT

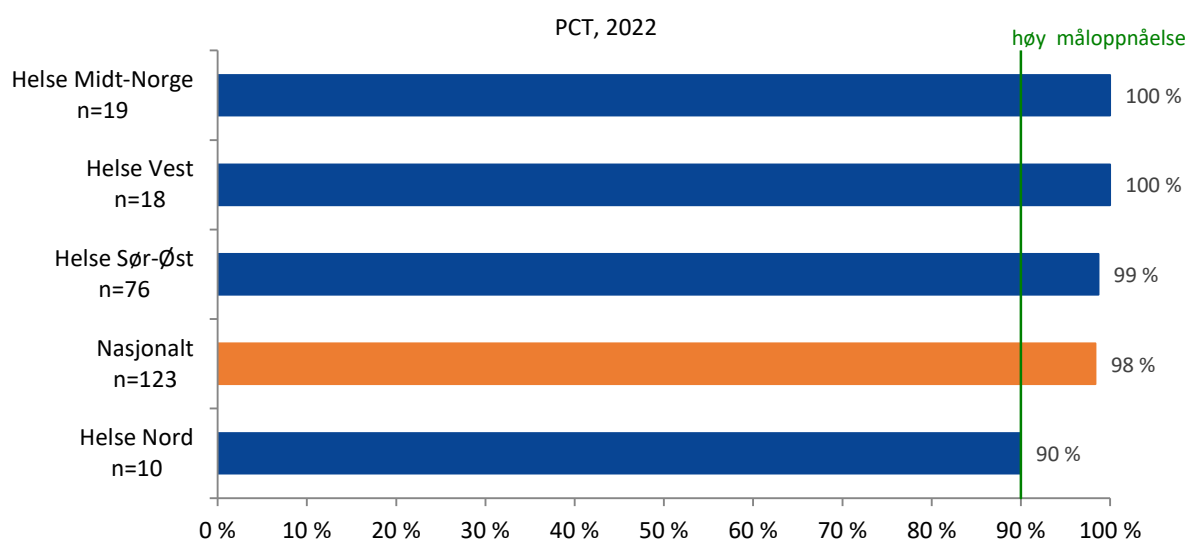
De fleste PCT-pasienter som har fått riktig behandling, vil bli symptomfrie og kan unngå å få flere nye episoder med symptomer (residiv) så lenge hen følges riktig opp og ikke har andre kompliserende tilleggssykdommer. NAPOS anbefaler at alle pasienter med PCT får utført kontroll av porfyrrinnivåe minst en gang i året. Reaktivering av sykdommen kan da oppdages før symptomer utvikles, og behandling kan igangsettes slik at pasienten slipper nye episoder med symptomer og langvarig behandling. Målet er at færrest mulig pasienter med PCT får tilbakefall av symptomatisk sykdom.

Kvalitetsindikatoren bruk av behandlingsretningslinjer presenteres under, mens resultater vedrørende forekomst av tilbakefall ved PCT presenteres under «andre analyser».

D-1 Bruk av Behandlingsretningslinjer for PCT (legerapportert)

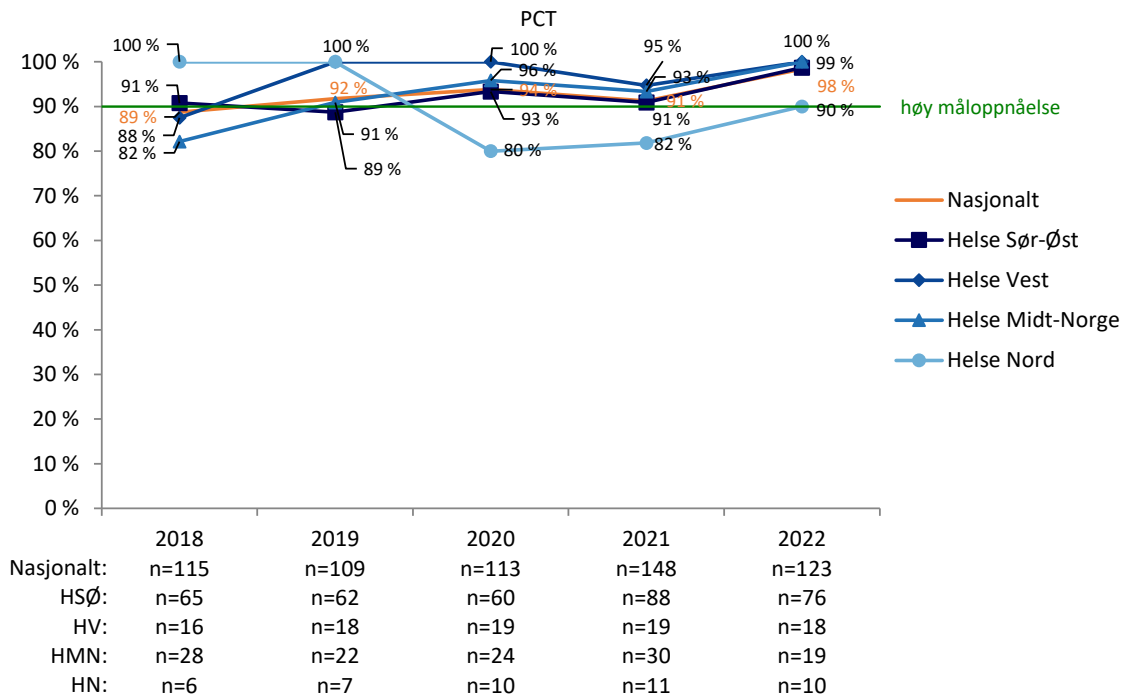
Behandlingsretningslinjer for PCT er laget for å sikre at det gis god og riktig behandling og oppfølging av sykdommen, uavhengig av hvor i landet man bor og hvem man følges opp av. Indikatoren måler hvor stor andel av legene som rapporterer i legekontrollskjema at de benytter behandlingsretningslinjene for pasienter med PCT. Det er et mål at minst 90 % av legene benytter disse, og i 2022 oppga 98 % av rapporterende leger at de benyttet behandlingsretningslinjene. Samtlige helseregioner hadde høy måloppnåelse (Figur 23), og den nasjonale andelen har holdt seg over 90 % de siste fire årene (Figur 24).

Figur 23. Andel leger som i 2022 oppga å benytte NAPOS sine behandlingsretningslinjer for PCT



Kommentar: Andel er beregnet utfra antall som svarte ja eller nei på spørsmålet (n=123). Skjema hvor det var svart 'ikke aktuelt' er ekskludert fra beregningene (23 stk.). Variabelkompletheten var 78 % (30 ikke-besvart). Vær oppmerksom på at antall skjema kan være lavt i noen av regionene. Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 55 %.

Figur 24. Andel leger som oppga å benytte NAPOS sine behandlingsretningslinjer for PCT, for perioden 2018-2022



E – BEKYMNING FOR SYMPTOMER (PROM) VED PCT

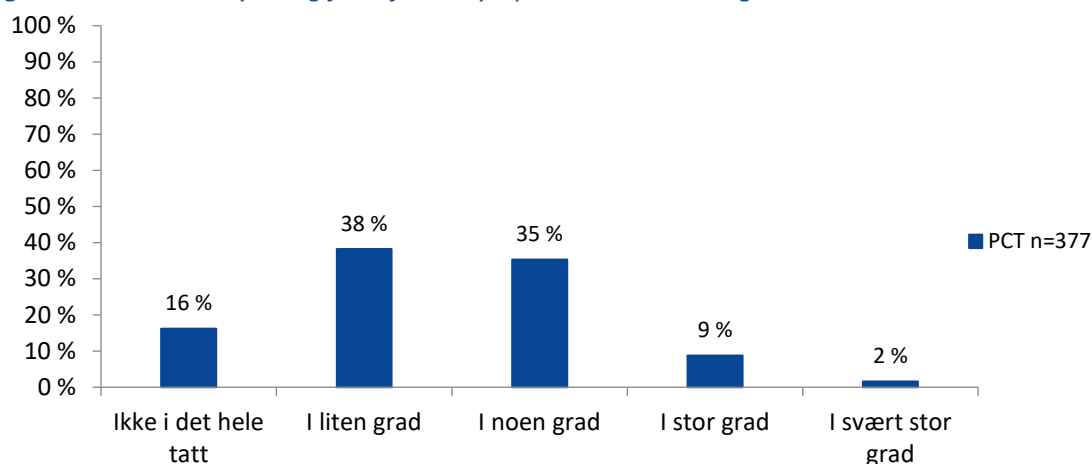
For alle porfyridiagnoser kartlegges det i de årlige pasientskjemaene i hvilken grad de bekymrer seg for å få symptomer på sin sykdom.

E-1 Bekymring for symptomer (PROM)

Deltagere med PCT får spørsmål om i hvilken grad de bekymrer seg for å få nye episoder med hudsymptomer. De fleste med PCT bekymrer seg i liten grad eller ikke i det hele tatt (Figur 25), mens en mindre andel bekymrer seg i noen eller i stor/svært stor grad. PCT kan gi langvarige symptomer, men kan hos de fleste pasienter behandles og forebygges ved riktig oppfølging.

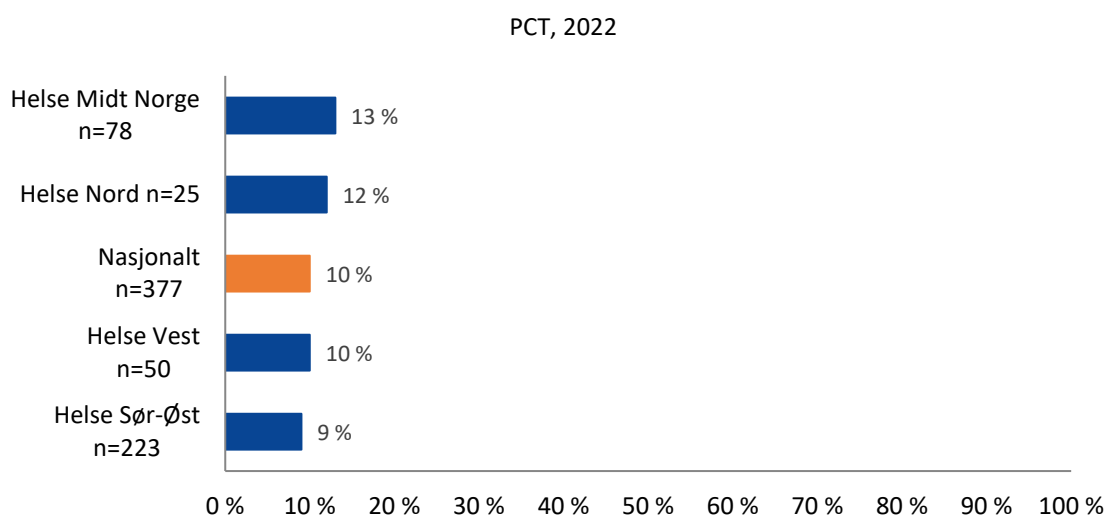
Figur 26 viser geografisk fordeling av deltagere med PCT som i stor eller i svært stor grad bekymrer seg for nye episoder med hudsymptomer.

Figur 25. Grad av bekymring for å få hudsymptomer blant deltagere med PCT i 2022



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 83 %. Variabelkomplettheten var 97 % (10 ikke-besvart).

Figur 26. Andel deltagere som i 2022 oppga stor/svært stor grad av bekymring for å få hudsymptomer



Kommentar: Vær oppmerksom på lavt antall deltagere i Helse Nord.

G – DIAGNOSTISK FORSINKELSE VED PCT

For sjeldne og lite kjente diagnoser kan det gå lang tid før pasienten får stilt riktig diagnose. Diagnostisk forsinkelse er derfor en viktig indikator å følge. Norsk porfyriregister inkluderer pasientrapporterte opplysninger om symptomdebut og tidspunkt for første gang de oppsøkt lege pga. symptomene.

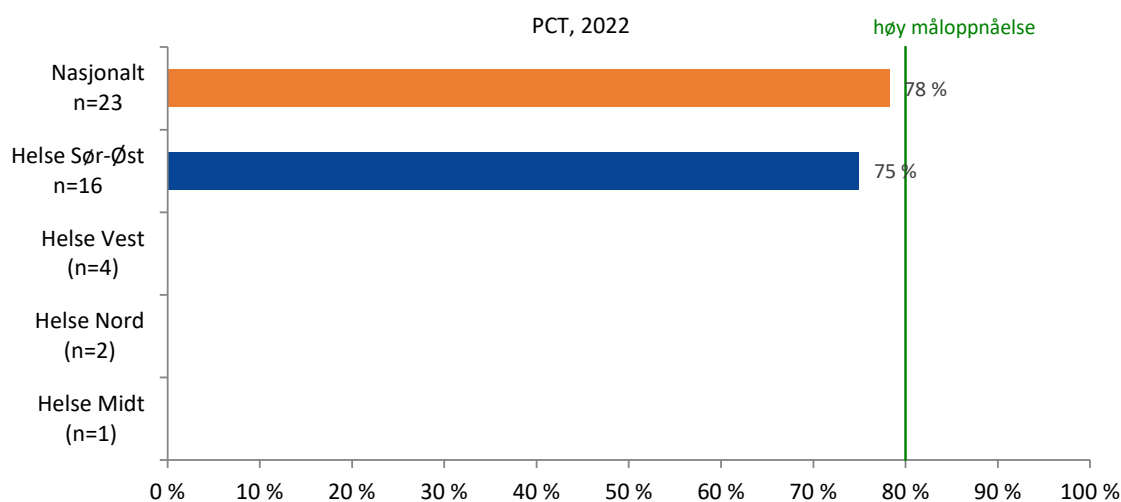
G-2 PCT-diagnose innen 4 måneder etter oppsøkt lege (pasientrapportert)

PCT er den minst sjeldne av porfyrisykdommene, og hudsymptomene gjør at pasientene ofte henvises til en hudlege som bør ha kjennskap til diagnosen. For PCT beregnes diagnostisk forsinkelse i måneder og fordeles på tid fra symptomdebut til lege oppsøkes (pasient-assosiert forsinkelse) og tid fra lege oppsøkes til diagnose blir stilt (helsepersonell-assosiert forsinkelse).

For noen pasienter med PCT kan det ta tid før de skjønner at hudsymptomene ikke dukker opp tilfeldig, og de kan dermed gå med symptomene i lengre tid før de oppsøker lege. For andre kan det gå lengre tid med utprøving av forskjellig behandling av hudplagene før de får stilt riktig diagnose. Registeret har satt som mål at minst 80 % av PCT-pasientene skal få diagnosen innen 4 måneder etter de oppsøkte lege pga. symptomene.

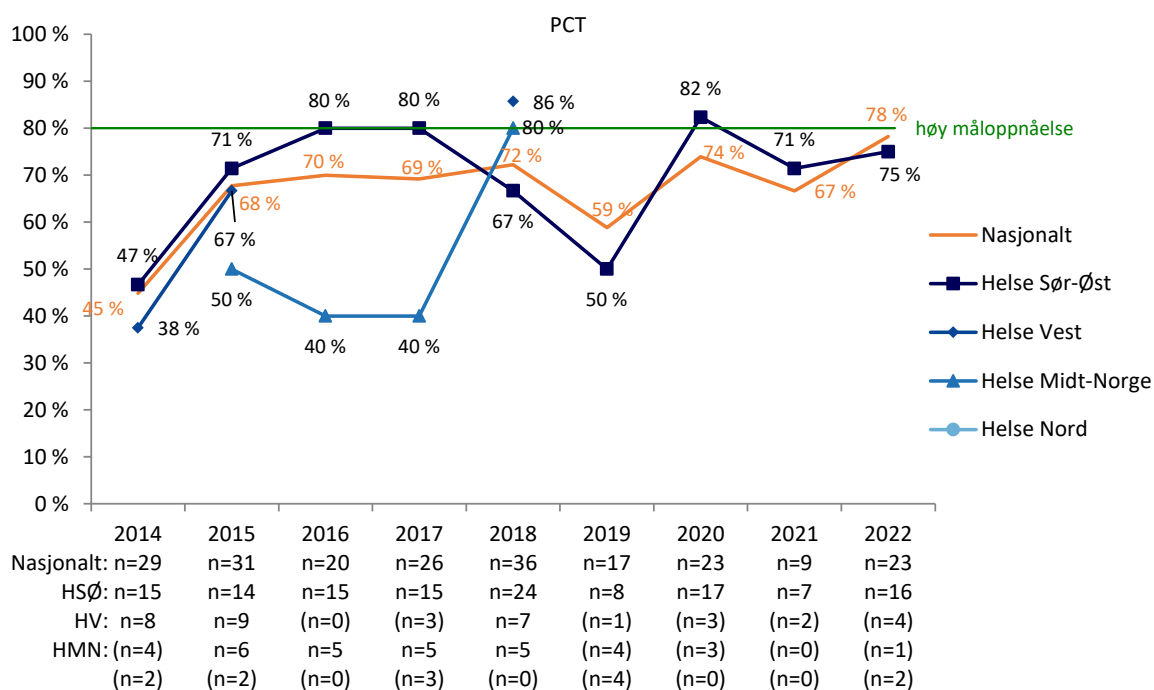
Helse Sør-Øst var eneste region med flere enn 4 nydiagnostiserte pasienter i 2022 og er dermed eneste region som vises i Figur 27. Her fikk 75 % av deltagerne (n=16) diagnosen innen 4 måneder etter oppsøkt lege, mens på nasjonalt nivå var andelen 78 % (n=23). Andelene varierer fra år til år, men den nasjonale andelen har en stigende trend mot målgrensen som er på minst 80 % (Figur 28). Median tid fra oppsøkt lege til diagnose var 2 måneder (Tabell 2), men varierte mellom 0-62 måneder.

Figur 27. Andel deltagere som i 2022 fikk diagnosen innen 4 måneder etter oppsøkt lege (pasientrapportert)



Kommentar: Variabelkompletheten var 96 % (1 ikke-besvart). Regioner hvor antall er mindre enn 5 er ikke inkludert i figuren og antall (n) oppgitt i parentes.

Figur 28. Andel deltagere som fikk diagnosen innen 4 måneder etter oppsøkt lege, for perioden 2014-2022 (pasientrapportert)



Kommentar: Det er stor variasjon i antall nye deltagere med PCT fra de forskjellige helseregionene og også noe variasjon fra år til år. For helseregioner hvor antall pasienter er mindre enn 5 er ikke andelen inkludert i figuren og antall (n) oppgitt i parentes.

Tabell 2. Median, 10 – 90 persentiler og antall som rapporterte (n) for helsepersonell-assosiert og total diagnostisk forsinkelse (måneder) ved PCT (pasientrapportert)

År	Antall deltagere	Helsepersonell-assosiert			Total forsinkelse		
		median	10 – 90 persentil	n	median	10 – 90 persentil	n
2014	32	6,0	1,0 – 26,8	29	8,5	3,0 – 38,1	30
2015	33	2,0	1,0 – 28,0	31	6,0	2,8 – 42,6	29
2016	22	3,0	1,0 – 15,5	20	5,5	2,9 – 24,1	20
2017	29	2,0	0,5 – 18,5	26	12,0	2,0 – 33,6	23
2018	41	3,0	0,5 – 15,0	36	7,0	2,0 – 46,6	37
2019	19	4,0	1,6 – 25,6	17	6,0	3,4 – 24,6	15
2020	24	3,0	1,0 – 6,9	22	7,0	3,0 – 42,0	21
2021	10	2,0	0,8 – 12,8	9	4,0	1,8 – 13,4	9
2022	24	2,0	1,0 – 6,6	23	5,0	2,2 – 14,8	23

Kommentar: Variabelkomplettheten for 2022 var 96 % (1 ikke-besvart) for både helsepersonell-assosiert forsinkelse og total forsinkelse.

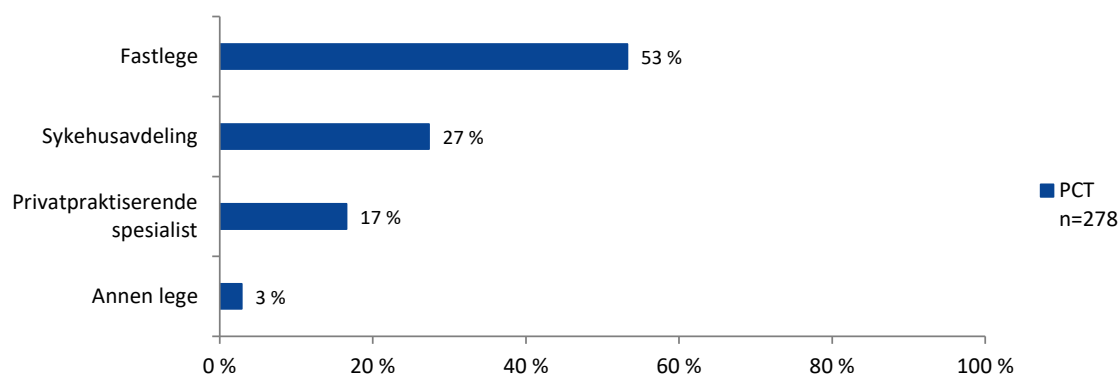
3.2.2 ANDRE RESULTATER PCT

A-poliklinisk kontroll – andre PCT-resultater

Sted hvor årlig kontroll utføres

Blant PCT-pasientene oppgir over halvparten å gå til kontroll hos fastlegen, og omtrent en fjerdedel oppgir at den årlige kontrollen blir utført på sykehusavdeling (Figur 29).

Figur 29. Hvor utføres årlig kontroll av porfyrisykdommer (pasientrapportert)

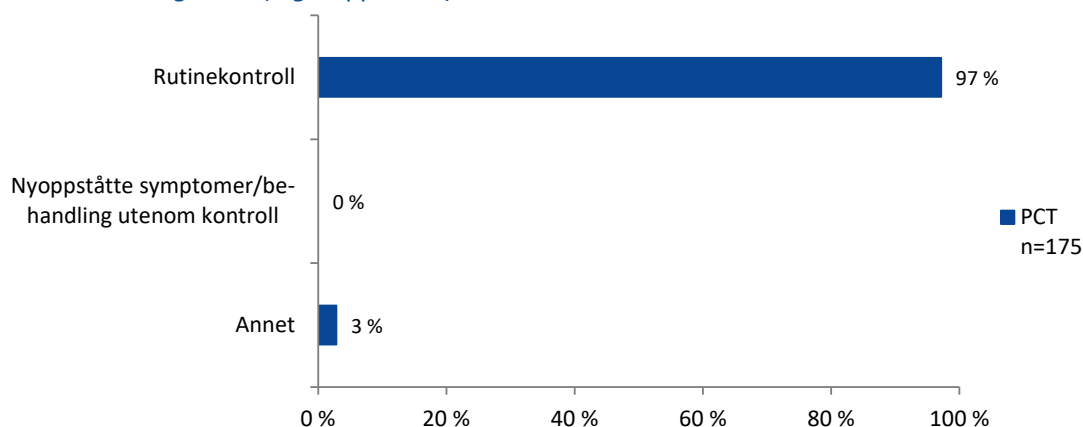


Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 83 %. Variabelkompletthet var 98 % (5 ikke-besvart).

Årsak til legetime

De aller fleste legekontrollskjemaene for pasienter med PCT var fylt ut i forbindelse med rutinekontroll av porfyrisykdommen (Figur 30).

Figur 30. Årsak til legetime (legerapportert)

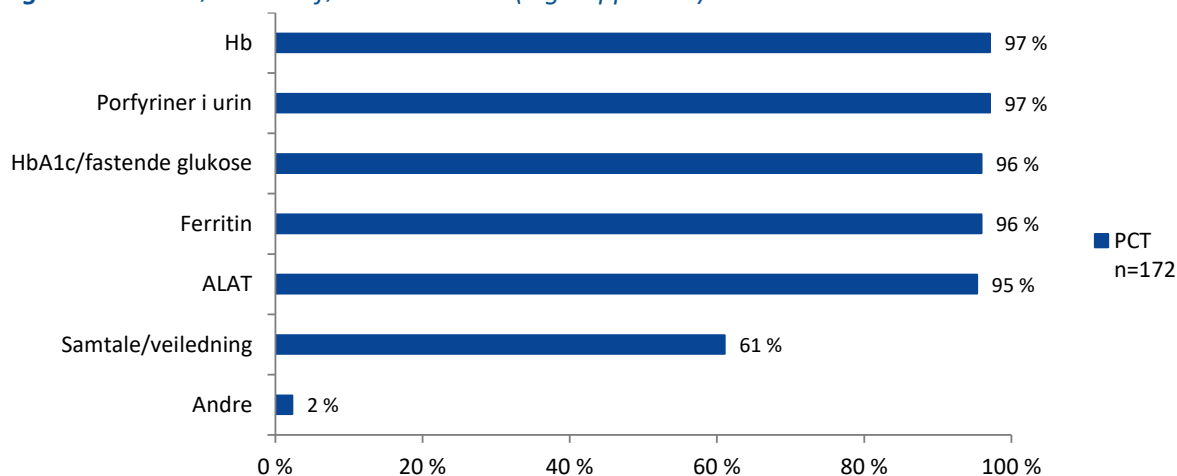


Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 55 %. Variabelkompletthet var 99 % (1 ikke-besvart).

Undersøkelser ved kontroll

Andelen rapporterende leger som har utført minstestandard, dvs. den viktigste undersøkelsen ved kontroll av PCT, er presentert i indikator A-3 «Viktigste undersøkelser ved kontroll», se Figur 5 i kapittel 3.2.1. I Figur 31 under presenteres resultater fra legekrollskjema for alle de ulike undersøkelsene som bør utføres ved PCT-kontroll.

Figur 31. Undersøkelser utført ved kontroll (legerapportert)



Kommentar: Andel mottatte legekrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 55 %. Variabelkompletheten var 98 % (4 ikke-besvart).

D-symptomer og behandling – andre PCT-resultater

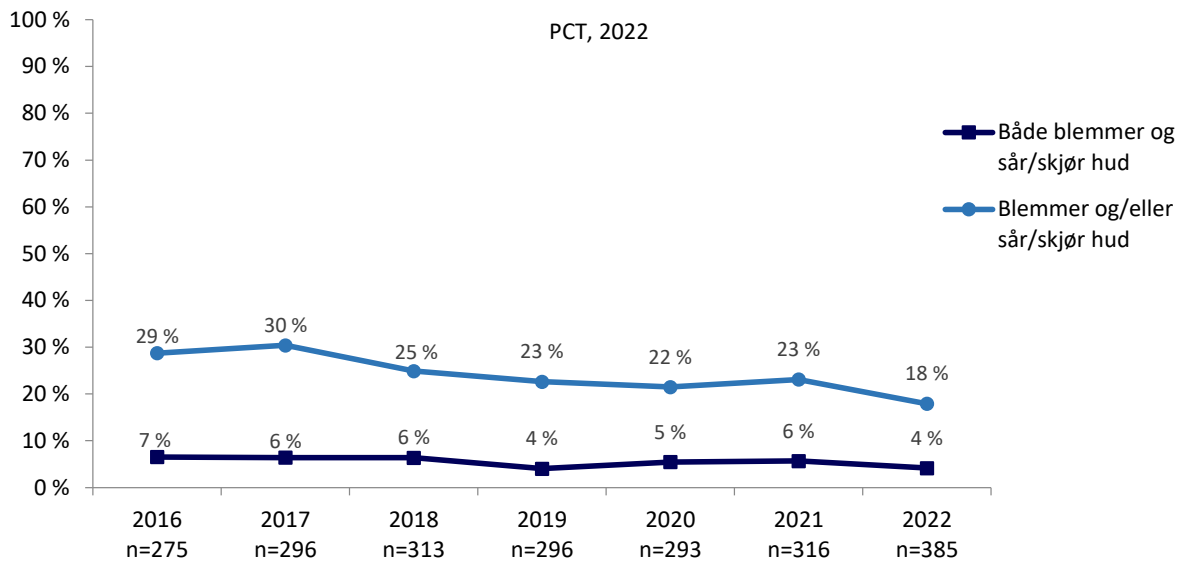
Symptomer og mulig tilbakefall ved PCT

Symptomer ved PCT oppstår på lyseksponte hudområder og består av blemmer, sår i huden/skjør hud, økt pigmentering, unormal hårvekst og kløe. Blemmer og sår/skjør hud regnes som de mest typiske symptomene på PCT.

I 2022 rapporterte 18 % (n=385) å ha hatt blemmer og/eller sår/skjør hud de siste 12 måneder. Dette er den laveste andelen som har vært rapportert siden registeret startet å registrere forekomst av symptomer. 4 % rapporterte at de hadde hatt både blemmer og sår/skjør hud (Figur 32). At 18 % rapporterte symptomer som kan være forenlig med tilbakefall av PCT-sykdommen er fremdeles for høyt, når nye episoder med symptomer kan forebygges med årlig oppfølging. Opplysningene om symptomer er imidlertid pasientrapporterte, og opplevd skjør hud har sannsynligvis også ofte andre årsaker enn PCT.

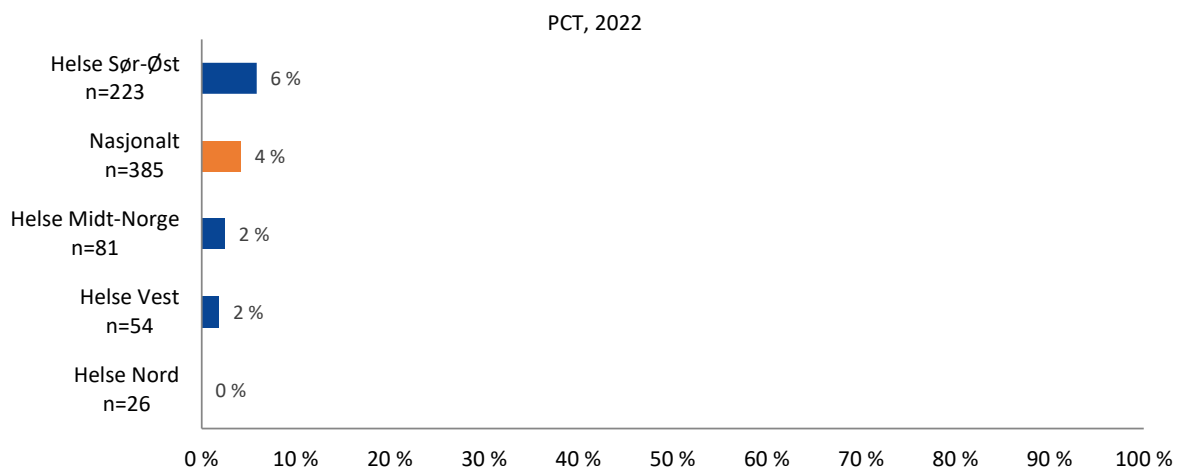
Figur 33 og Figur 34 viser andelen som rapporterte både blemmer og sår/skjør hud fordelt på de ulike helseregionene.

Figur 32. Forekomst av typiske PCT symptomer (mulig tilbakefall) siste 12 måneder (pasientrapportert)

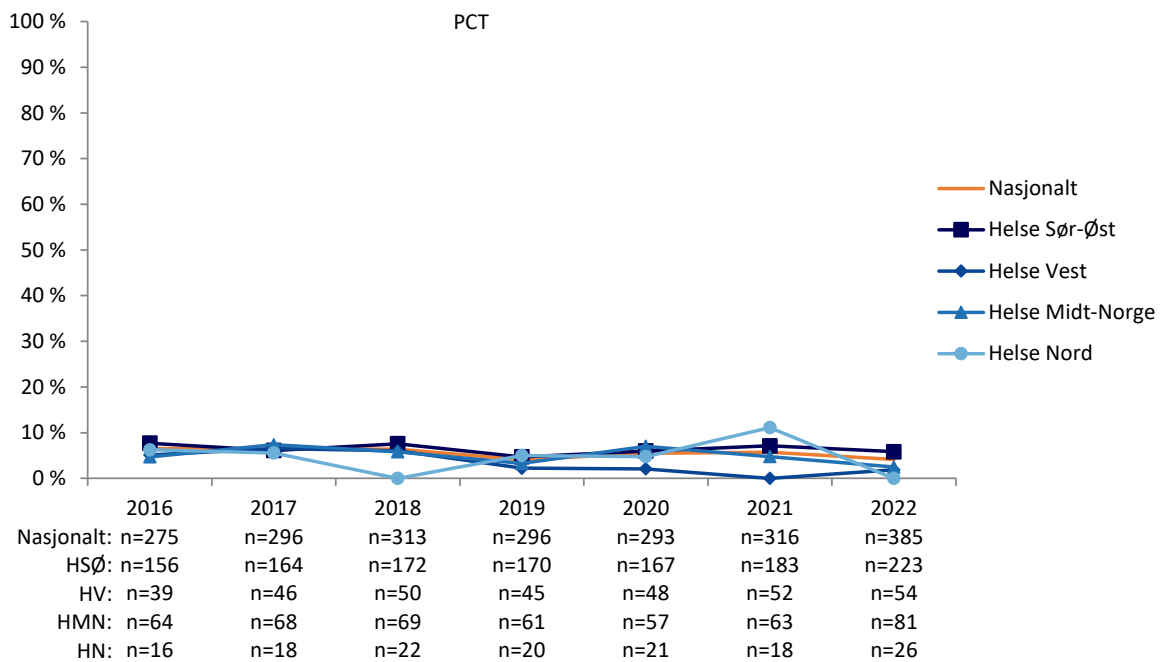


Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema i 2022 var 83 %. Variabelkomplettheten i 2022 var 99 % (2 ikke-besvart).

Figur 33. Forekomst av både blemmer og sår/skjør hud (mulig tilbakefall) siste 12 måneder, fordelt på helseregion i 2022 (pasientrapportert)

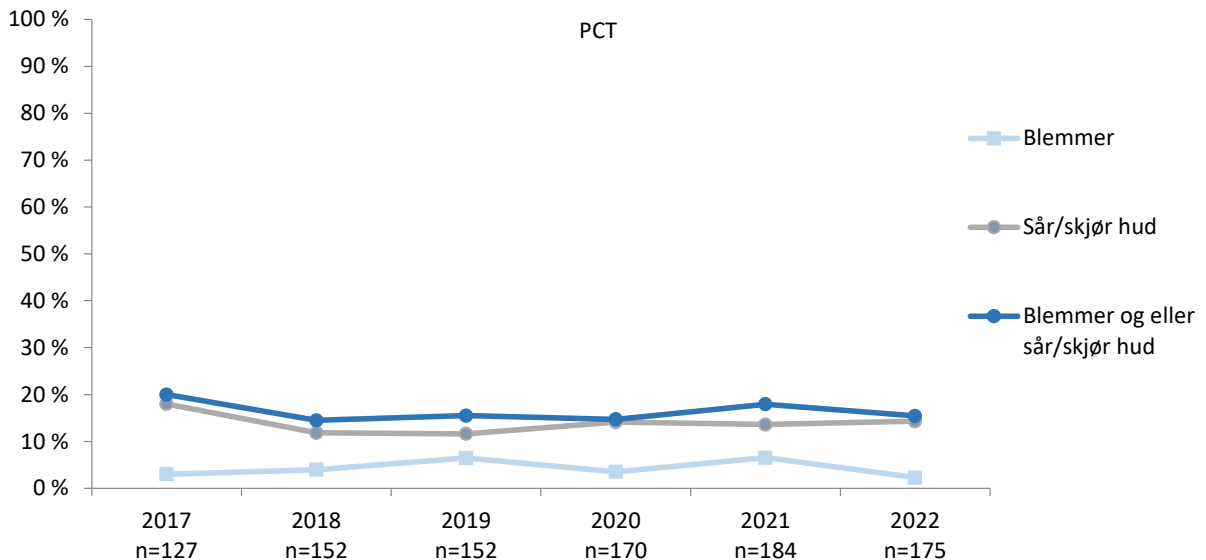


Figur 34. Forekomst av både blemmer og sår/skjør hud siste 12 måneder (mulig tilbakefall) fordelt på helseregion (pasientrapportert)



Basert på data fra legekontrollskjema i 2022 hadde 22 % av pasientene (n=175) mulige PCT-symptomer den dagen de var til legekontroll. Figur 35 viser antall og andel deltagere som hadde typiske PCT-symptomer den dagen legekontrollen fant sted, for de siste 6 år.

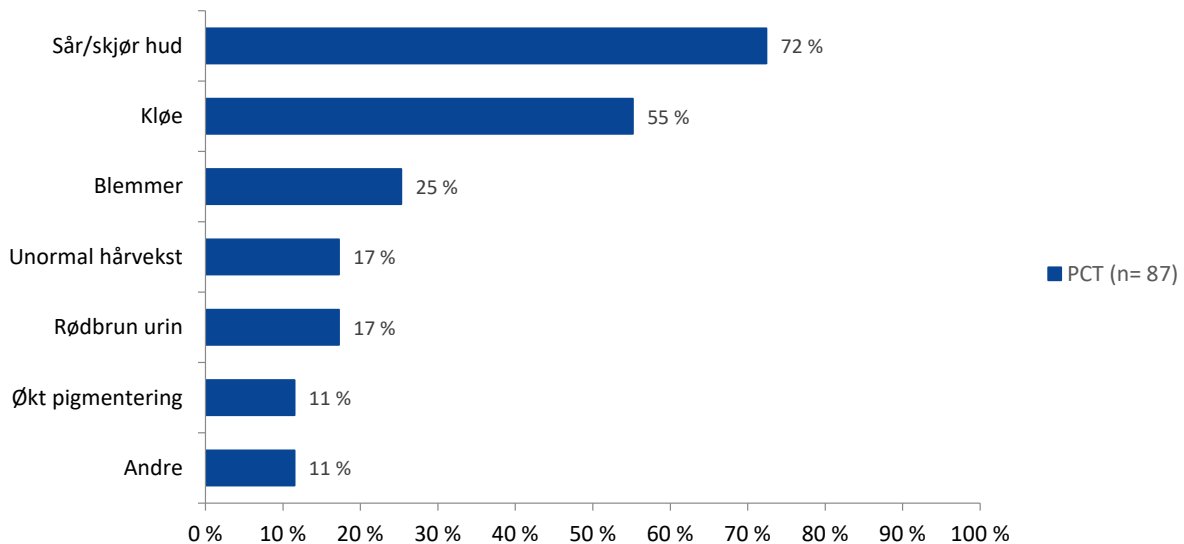
Figur 35. Forekomst av typiske PCT-symptomer ved legekontroll (legerapportert)



Kommentar: Andel er beregnet utfra antall som svarte ja eller nei på spørsmålet (n=175). Skjema hvor det var svart 'vet ikke' er ekskludert fra beregningene (1 stk.). Variabelkompletheten var 100 %. Flere avkryssninger er mulig i dette spørsmålet, og for 25 deltagere var det oppgitt ett symptom, for 14 to eller flere. Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 55 %.

Det var totalt 89 deltagere som rapporterte at de hadde hatt symptomer siste 12 måneder. De vanligste symptomene rapportert i 2022 var sår/skjør hud og kløe (Figur 36).

Figur 36. Type symptomer hos deltagere med kjent PCT som har oppgitt symptomer siste 12 måneder for 2022 (pasientrapportert)



Kommentar: Flere avkryssninger er mulig i dette spørsmålet, og 31 personer oppga ett symptom mens 56 oppga to eller flere. Svarprosent på årlig pasientskjema var 83 %. Variabelkomplektheten var 98 % (2 ikke-besvart).

Tabell 3 viser antall deltagere som har oppgitt å ha symptomer og/eller blitt behandlet for PCT siste 12 måneder.

Tabell 3. Forekomst av symptomer og behandling (antall) ved kjent PCT i 2022 (pasientrapportert)

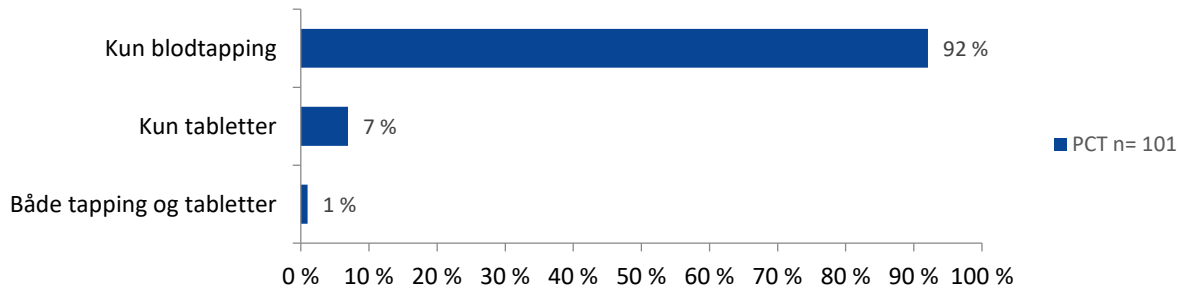
		Hatt symptomer siste 12 måneder			Behandlet totalt
		Ja	Nei	Ikke besvart	
Blitt behandlet siste 12 måneder	Ja	33	69	0	102
	Nei	53	227	0	280
	Ikke besvart	3	2	0	5
Symptomer totalt		89	298	0	387

Behandling

Det var totalt 102 deltagere (27 %) som oppgav at de hadde blitt behandlet for PCT siste 12 måneder. Blant disse fikk 93 % behandling med blodtapping, enten kun blodtapping (92 %) eller blodtapping i kombinasjon med hydroksyklorokintabletter (1 %), og 7 % ble behandlet med kun hydroksyklorokintabletter. Én person har ikke oppgitt hvilken behandling vedkommende har mottatt (Figur 37).

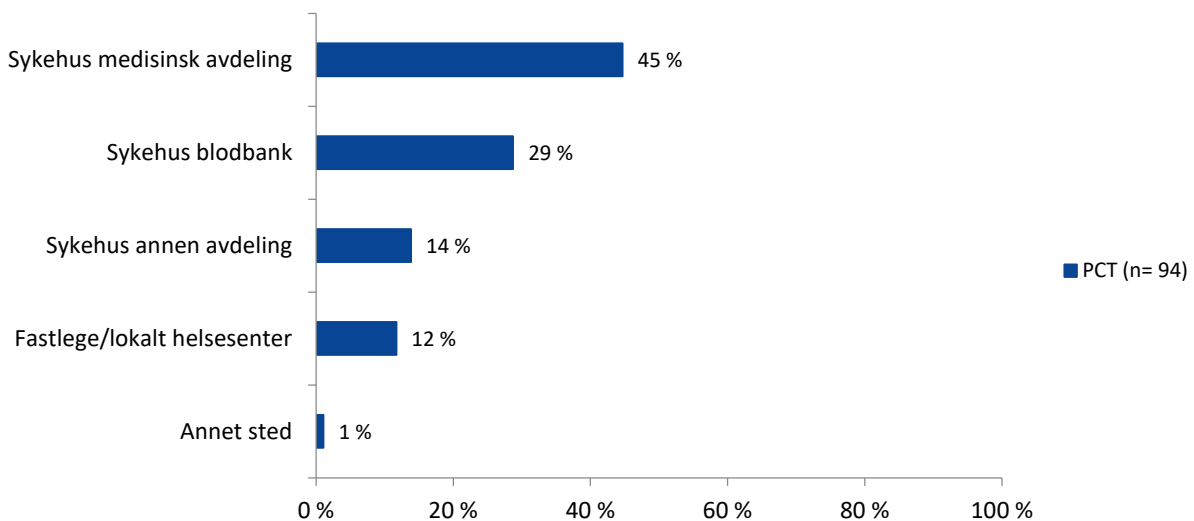
Blant dem som ble behandlet med blodtapping, fikk 45 % utført blodtappingen ved medisinsk avdeling på sykehus og 29 % ved blodbank, mens det var 14 % som oppga å ha fått utført behandlingen ved en annen sykehusavdeling. 12 % oppga å ha fått utført blodtapping ved lokalt helsesenter/fastlege (Figur 38).

Figur 37. Type behandling ved PCT siste 12 måneder for 2022 (pasientrapportert)



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 83 %. Variabelkompletheten var 99 % (1 ikke-besvart).

Figur 38. Type behandlingsted for PCT-pasienter behandlet med blodtapping (pasientrapportert)

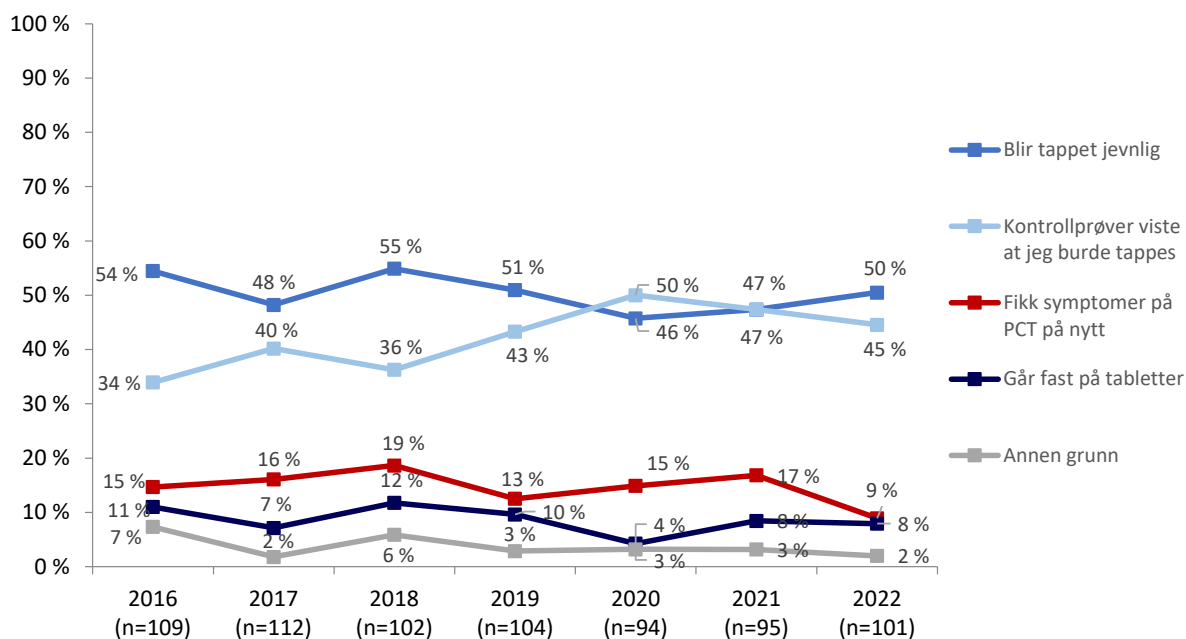


Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 83 %. Variabelkompletheten var 100 %.

Årsak til behandling

Blant 101 deltagere som oppgav årsak til at de hadde blitt behandlet siste 12 måneder, svarte 9 % at de ble behandlet fordi de fikk symptomer på nytt (residiv) (Figur 39, rød serie). Det er ønskelig at denne andelen er lavest mulig, og at andelen som behandles fordi kontrollprøver indikerte dette, er størst mulig. I 2022 oppga 45 % at de fikk behandling fordi kontrollprøve indikerte at behandling burde startes (lyseblå serie), og en noe større andel oppga at de ble tappet jevnlig (mørk blå serie i Figur 39). Det forventes at en del tappes jevnlig for å holde jernlageret lavt, blant annet pga. samtidig hemokromatose (arvelig betinget sykdom som gir jernoverskudd). Andelen som oppga å gå fast på tabletter var 8 %, det er ønskelig at denne andelen er lav.

Figur 39. Årsaker til nylig gjennomgått behandling hos deltagere med PCT (pasientrapportert).



Kommentar: På dette spørsmålet er det mulig å oppgi flere årsaker, og i 2022 har 14 personer oppgitt mer enn én behandlingsårsak. Svarprosent på årlig pasientskjema var 83 %. Variabelkomplektheten var 99 % (1 ikke-besvart).

Data fra legekontrollskjema viste at 55 av 176 deltagere (31 %) hadde fått behandling for PCT de siste 12 månedene. Årsak til behandlingen var besvart for 44 (80 %) av deltagerne som hadde fått behandling, og for disse var forhøyet/stigende ferritin oppgitt som årsak for 55 %, forhøyede porfyrinnivåer i urin for 32 %, hudsymptomer for 23 % og regelmessig forebyggende behandling for 16 %. I dette spørsmålet kan flere årsaker oppgis, og dette var gjort for 13 av deltagerne.

Analyseresultat fra urinprøve fra PCT-deltagere

For å unngå å få tilbakefall av PCT-symptomer anbefales årlig urinprøve for analyse av porfyriner i urin. En vil da kunne påvise forhøyede porfyrinnivå før symptomer inntreffer, og behandling kan dermed igangsettes, før pasienten får symptomer.

Analyseresultatene fordeles i tre ulike grupper basert på nivået av totalporfyriner i urin (målt i nmol/mmol kreatinin). For deltagere hvor flere prøver er sendt inn i løpet av rapporteringsåret inkluderes høyeste prøveresultat.

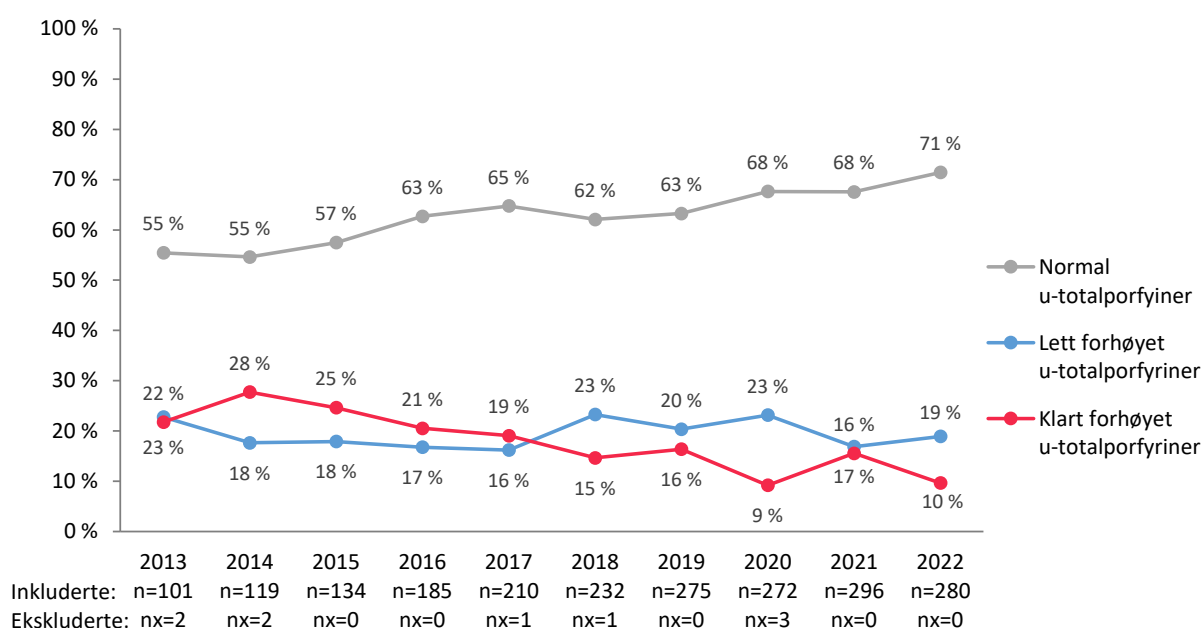
- *normal u-totalporfyriner* (under 30 nmol/mmol kreatinin): pasienten er i remisjon (frisk fase).
- *lett forhøyet u-totalporfyriner* (mellom 30-100 nmol/mmol kreatinin): behandling eller tettere oppfølging er indisert eller må vurderes, avhengig av bl.a. av pasientens kliniske tilstand, tidligere analyseresultater og ev. jernstatus.

- *klart forhøyet u-totalporfyriner* (over 100 nmol/mmol kreatinin): behandling er indisert.

Blant pasientene som hadde fått analysert prøve i 2022, hadde 71 % normale mengder porfyriner i kontrollprøven og var dermed i remisjon. Dette er liten økning andel sammenlignet med 2021 (Figur 40).

Andelen med et klart forhøyet prøveresultat sank fra 17 % til 10 % i 2022. Andelen med lett forhøyet nivå økte noe fra 16 % til 19 % i 2022. For pasienter som ikke allerede er under behandling, bør et slikt resultat hos de fleste enten føre til hyppigere kontroller eller igangsatt behandling.

Figur 40. Fordeling av PCT-kontrollprøver basert på pasientens høyeste prøveverdi i rapporteringsåret



Normal u-totalporfyriner: < 30 nmol/mmol kreatinin, lett forhøyet: 30-100 nmol/mmol kreatinin), klart forhøyet > 100 nmol/mmol kreatinin.

3.3 AIP, PV OG HCP

I denne delen presenteres resultater samlet for de tre porfyrisykdommene som kan gi akutte porfyrianfall, akutt intermitterende porfyri (AIP), porphyria variegata (PV) og areditær koproporfyri (HCP). I første del presenteres kvalitetsindikatorer og i andre del presenteres andre resultater. Årets resultater er basert på data fra mottatte spørreskjema; 137 pasientskjema (91 aktiv og 46 latent AIP/PV/HCP) og 77 legekrollskjema, samt fra laboratorieinformasjonssystemet ved Haukeland universitetssykehus.

3.3.1 KVALITETSINDIKATORER FOR AIP, PV, OG HCP

A – POLIKLINISK KONTROLL VED AKUTT PORFYRISYKDOM

NAPOS anbefaler pasienter med nåværende eller tidligere symptomatisk (aktiv) AIP, PV og HCP å gå til årlig kontroll for porfyrisykdommen. Pasienter som kun er genetisk disponert for AIP, PV eller HCP uten å ha hatt symptomer (latent sykdom), anbefales å gå til kontroll hvert 3.- til 5. år.

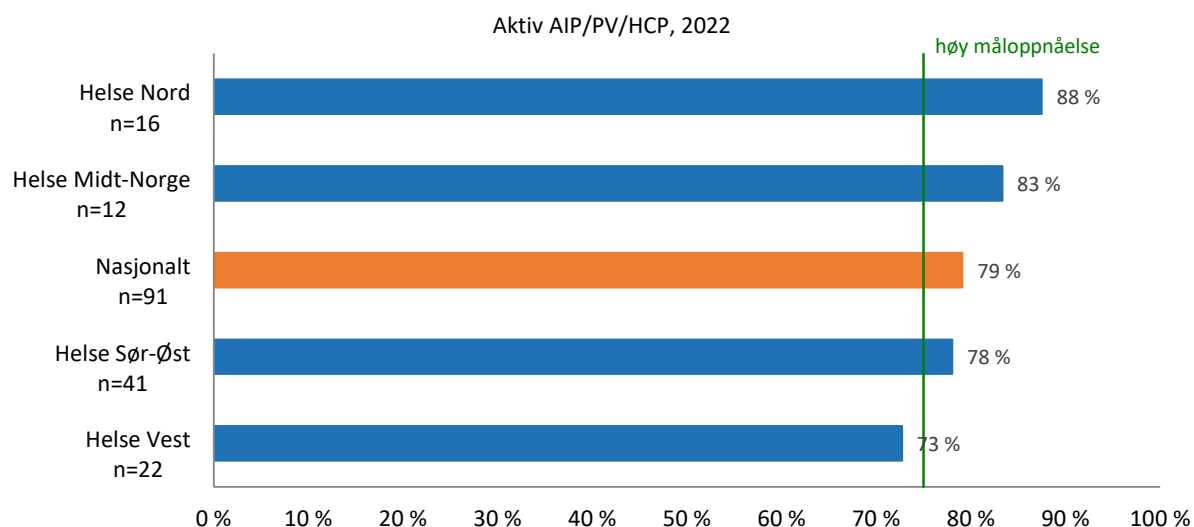
Registerdeltagerne får hvert år tilsendt et pasientskjema og et legekrollskjema, og de blir bedt om å ta med seg legekrollskjemaet neste gang de skal til lege for kontroll av porfyrisykdommen. I tillegg til å være en kilde for datainnsamling, er legekrollskjemaet utarbeidet slik at det fungerer som et verktøy ved oppfølging av pasienter med porfyrisykdommer. I skjemaet er de anbefalte undersøkelsene og prosedyrer som bør utføres ved kontroll, listet opp for legen.

A-1 Årlig kontroll ved AIP/PV/HCP (pasientrapportert)

Registeret har satt som mål at minst 75 % av AIP, PV og HCP-pasientene skal gå til årlig kontroll. De ulike helseregionene fordeler seg rundt målgrensen, med et nasjonalt gjennomsnitt på 79 % (Figur 41), en fortsatt svak økning fra i fjor med unntak av Helse Vest (Figur 42).

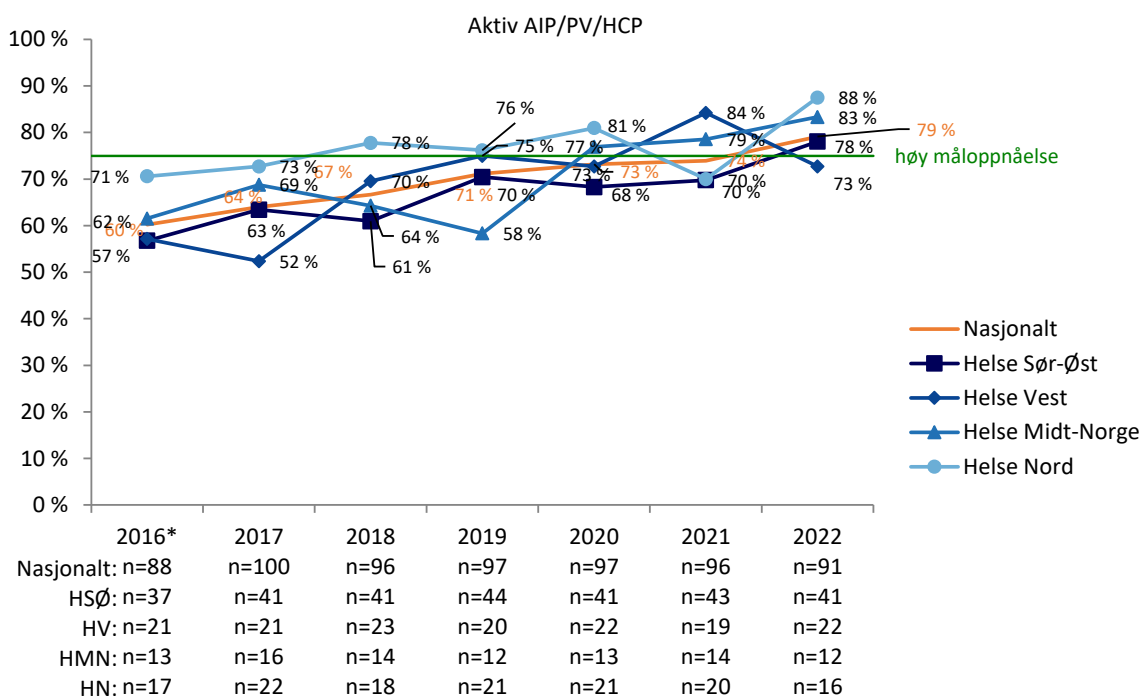
For personer med latent AIP/PV/HCP var andelen som oppga at de går til kontroll årlig 39 % (n=46, ikke inkludert i figur 1). For denne gruppen anbefales generell kontroll hvert 3.- 5. år.

Figur 41. Andel deltagere som i 2022 oppga å gå til kontroll årlig



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema for aktiv AIP, PV og HCP var 59 %. Variabelkompletheten var 100 % (ingen ikke-besvart).

Figur 42. Andel pasienter som oppga å gå til kontroll årlig, for perioden 2016-2022



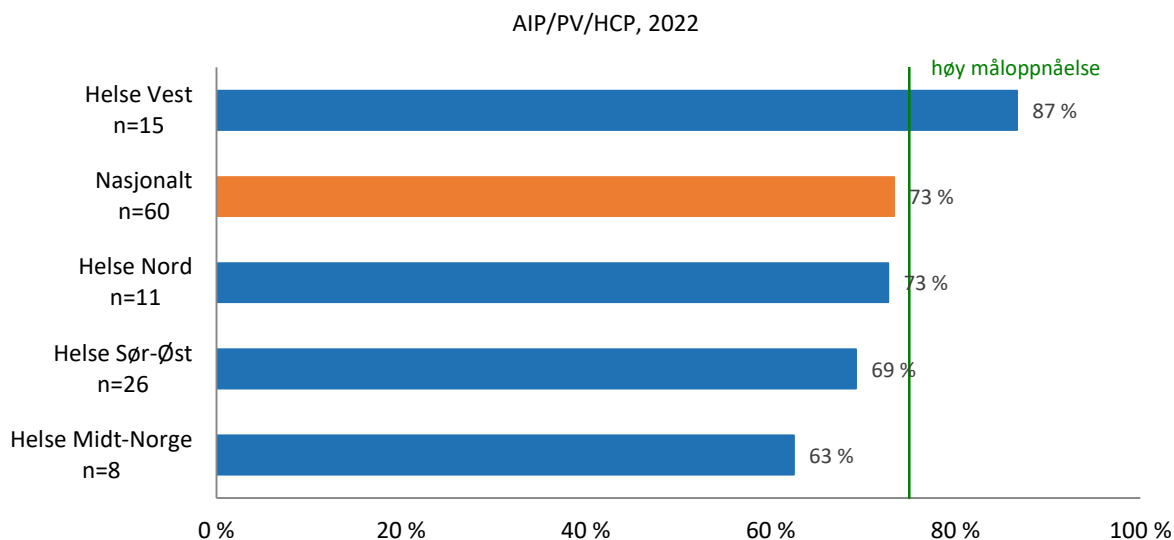
*inneholder kun data fra pasienter med AIP

A-2 Mottatte legekontrollskjema for deltagere med AIP/PV/HCP som oppgir å gå til årlig kontroll

Registeret har som mål at legekontrollskjema skal bli sendt inn for minst 75 % av de årlige kontrollene. En finansiering/takst for fastlegenes bruk av tid på rapportering til kvalitetsregistre, vil sannsynligvis gjøre det enklere å oppnå dette.

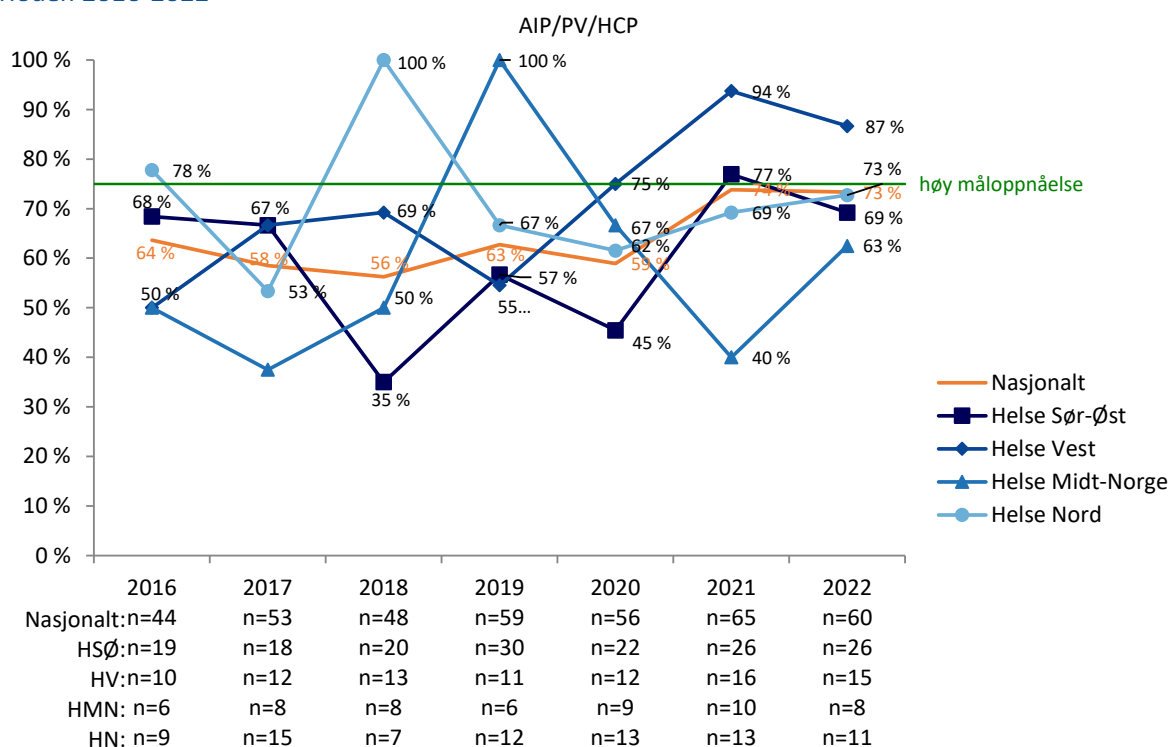
Blant registerdeltagere som oppga å gå til årlig kontroll, mottok registeret i 2022 legekontrollskjema for 73 % av dem med AIP/PV/HCP (Figur 43). Andel mottatte legekontrollskjema for AIP/PV/HCP varierer noe mellom helseregionene, men for de fleste regionene er det lavt antall deltagere (Figur 44).

Figur 43. Andel mottatte legekontrollskjema i 2022 for AIP/PV/HCP-pasienter som oppga at de går til kontroll årlig



Kommentar: Variabelkompletthet kan ikke beregnes, da beregningen baserer seg på antall mottatte skjema.

Figur 44. Andel mottatte legekontrollskjema for deltagere som oppga at de går til kontroll årlig, for perioden 2016-2022



A-3 Viktigste undersøkelser ved kontroll av AIP/PV/HCP (minstestandard, lege- og pasientrapportert)

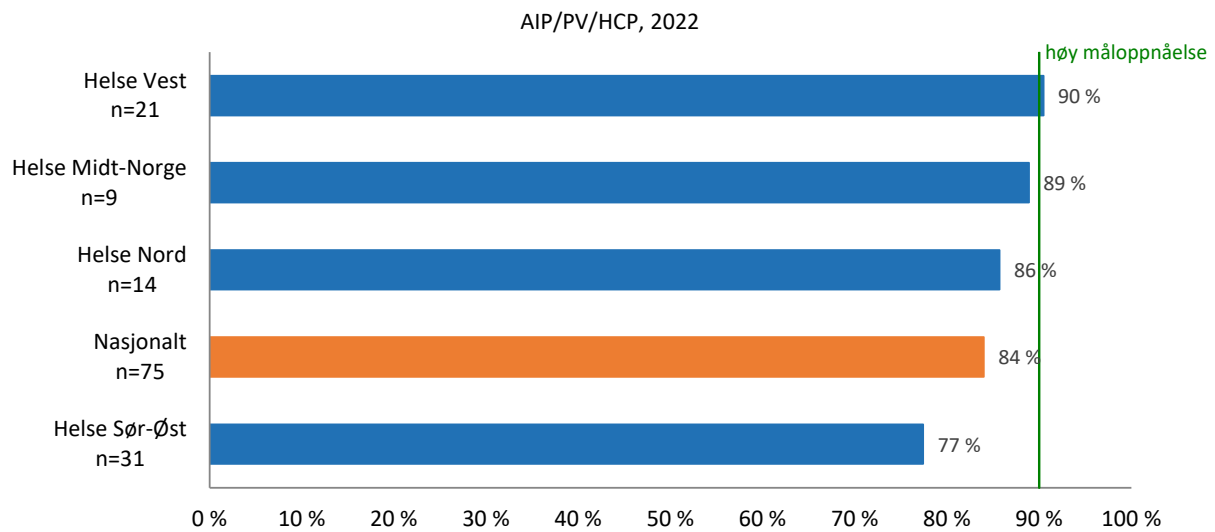
NAPOS har utarbeidet diagnosespesifikke anbefalinger for kontroll (sjekklister), der undersøkelsene som anbefales avhenger av hvilken diagnose pasienten har. I denne indikatoren har vi valgt å fokusere på de viktigste undersøkelsene (minstestandard), for å se hvor stor andel som får utført disse ved kontroll, og for å kunne si noe om legenes oppfølging av pasienter med porfyripsykdom.

For pasienter med AIP/PV/HCP er det viktigst å kontrollere blodtrykk og nyrefunksjon, pga. økt risiko for utvikling av høyt blodtrykk og nyresvikt. Undersøkelse av blodtrykk og s-kreatinin/estimert GFR er derfor satt som minstestandard. På landsnivå rapporterte 84 % av legene at dette ble utført i forbindelse med årlig kontroll (Figur 45). Sammenlignet med 2021 var det nedgang for alle regioner (Figur 46). Mange av regionene har imidlertid lavt antall deltagere noe som lett påvirker resultatene.

Figur 47 viser resultatene fordelt på aktiv og latent AIP/PV/HCP. Andelen som fikk utført viktigste undersøkelser ved kontroll er jevnt over noe lavere for de latente.

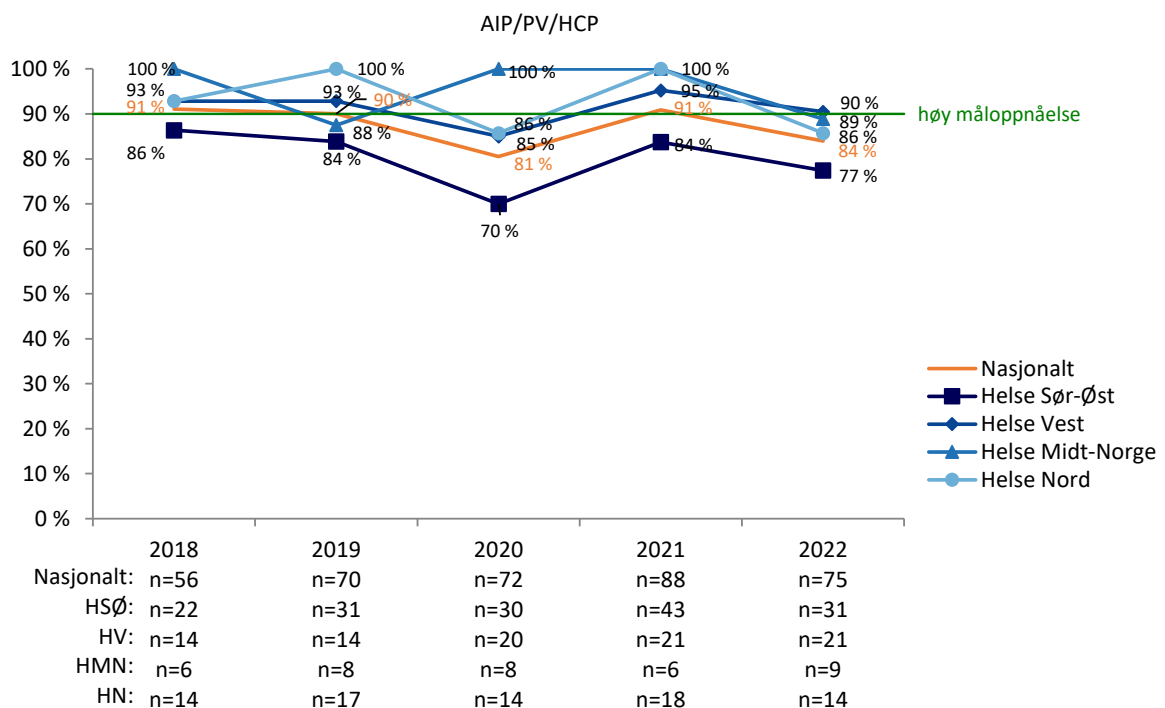
Resultatene for alle anbefalte undersøkelser ved kontroll er presentert i Figur 67 i kapittel 3.3.2 Andre resultater AIP, PV og HCP.

Figur 45. Andel deltagere som i 2022 fikk utført viktigste undersøkelser ved kontroll av AIP/PV/HCP (blodtrykk, serum kreatinin og estimert GFR) (legerapportert)

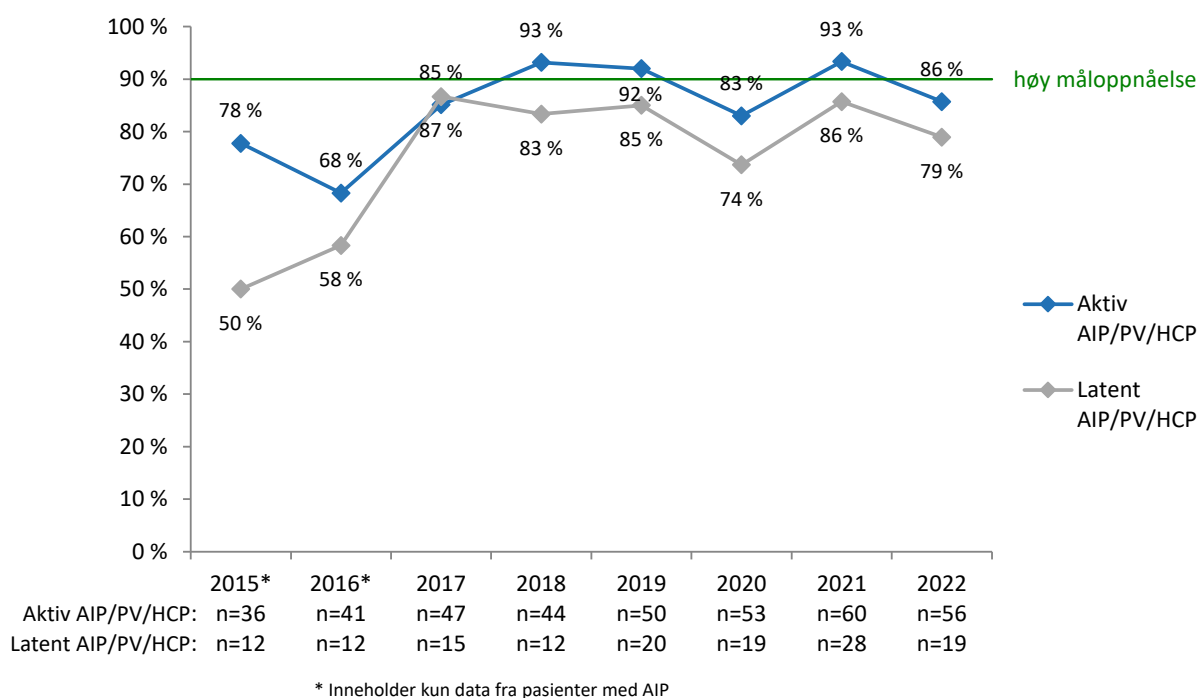


Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 73 %. Variabelkompletheten var 97 % (2 ikke-besvart)

Figur 46. Andel deltagere som fikk utført viktigste undersøkelser ved kontroll av AIP/PV/HCP (blodtrykk og nyrefunksjon i form av serum kreatinin og estimert GFR), for perioden 2018-2022 (legerapportert)



Figur 47. Andel som fikk utført viktigste undersøkelser ved kontroll av AIP/PV/HCP (blodtrykk, serum kreatinin og estimert GFR) fordelt på aktiv og latent AIP/PV/HCP, for perioden 2015-2022 (legerapportert)



Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 73 %. Variabelkompletheten var 98 % (1 ikke-besvart) for aktiv AIP/PV/HCP og 95 % (1 ikke-besvart) for latent AIP/PV/HCP.

A-4 Vurdering av sykdomsaktivitet (porfyrirelaterte analyser) for AIP/PV/HCP (laboratorie-data)

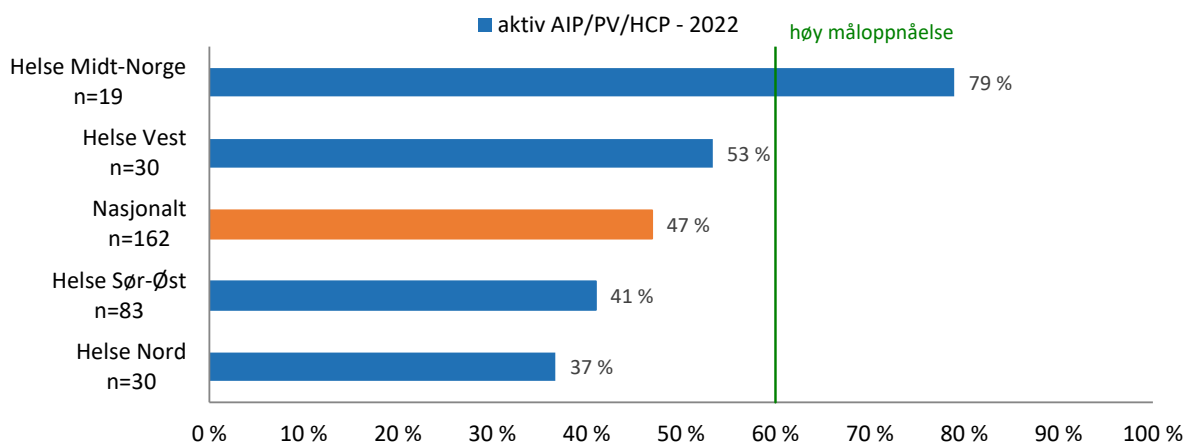
NAPOS anbefaler pasienter med aktiv AIP, PV og HCP å sende inn årlig prøve via sin lege for å monitorere mengden porfyriener og/eller porfyriin-forstadier i kroppen. Dette er viktig for å vurdere risiko for symptomer/alvorlighetsgrad samt behandling og oppfølging. Den årlige registerpakken inneholder påminnelse om at årlig prøve til analyse og vurdering av sykdomsaktivitet skal sendes inn, og informasjon om prøvetaking, behandling og forsendelse er inkludert (både til pasient og lege). Antall registerdeltagere som har fått vurdert sykdomsaktiviteten (porfyrirelaterte analyser) hentes fra laboratorieinformasjonssystemet på Haukeland universitetssykehus, og data foreligger dermed her fra alle deltagerne i registeret. Prøver som er analysert ved andre sykehus, og der registeret har mottatt kopi, er også inkludert i tallene fra og med 2018.

Over tid ser man en klar stigning i andel med aktiv AIP/PV/HCP som har fått vurdert sykdomsaktiviteten (porfyrirelaterte analyser), selv om nivået likevel er for lavt i 2022 (47 %) (Figur 48). Det er variasjon mellom helseregionene fra år til år, men relativt lavt antall deltagere for noen av regionene gjør at små endringer i tallene vil gi større utslag i andelene

(Figur 49). Fokus på innsending av prøver, både ovenfor pasienter og oppfølgende helsepersonell, er fortsatt nødvendig.

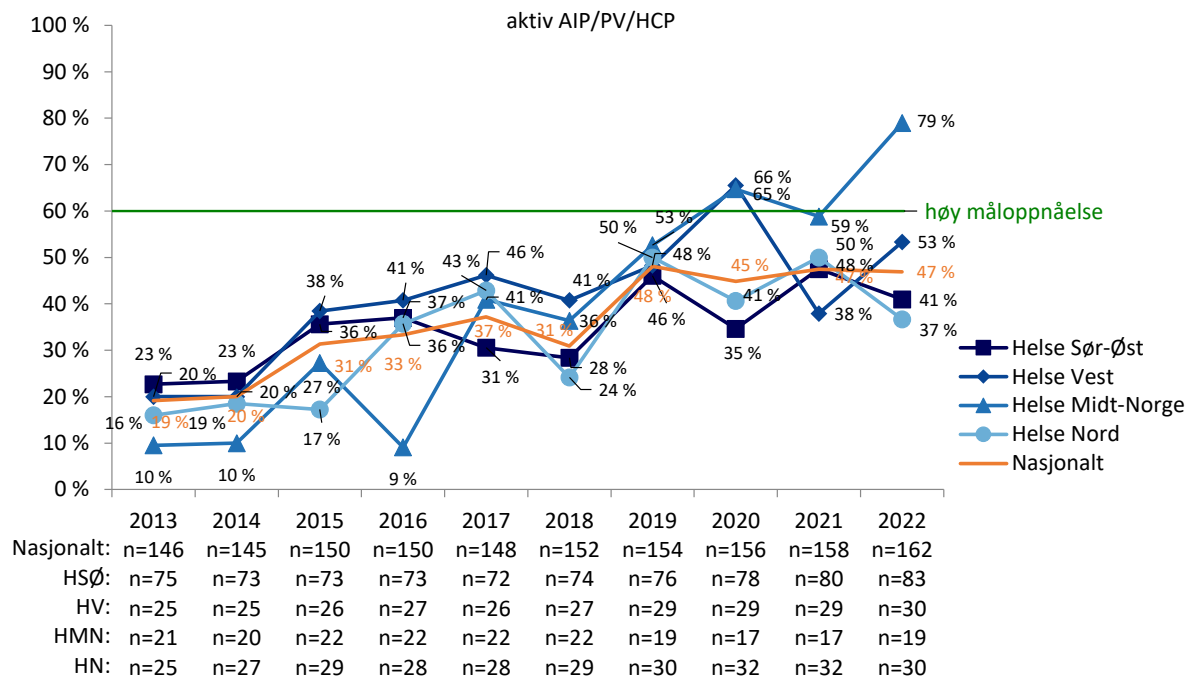
Ser man på aktiv AIP og aktiv PV/HCP hver for seg, ser man at resultatene for AIP fortsetter å øke noe i 2022 sammenlignet med 2021. For aktiv PV/HCP er det en nedgang, men her varierer resultatet mer grunnet et enda lavere antall pasienter (Figur 50). Resultatet er likevel under grensen for høy måloppnåelse med unntak av Helse Midt-Norge hvor andelen var 79 %.

Figur 48. Andel deltagere analyse av sykdomsrelaterte markører

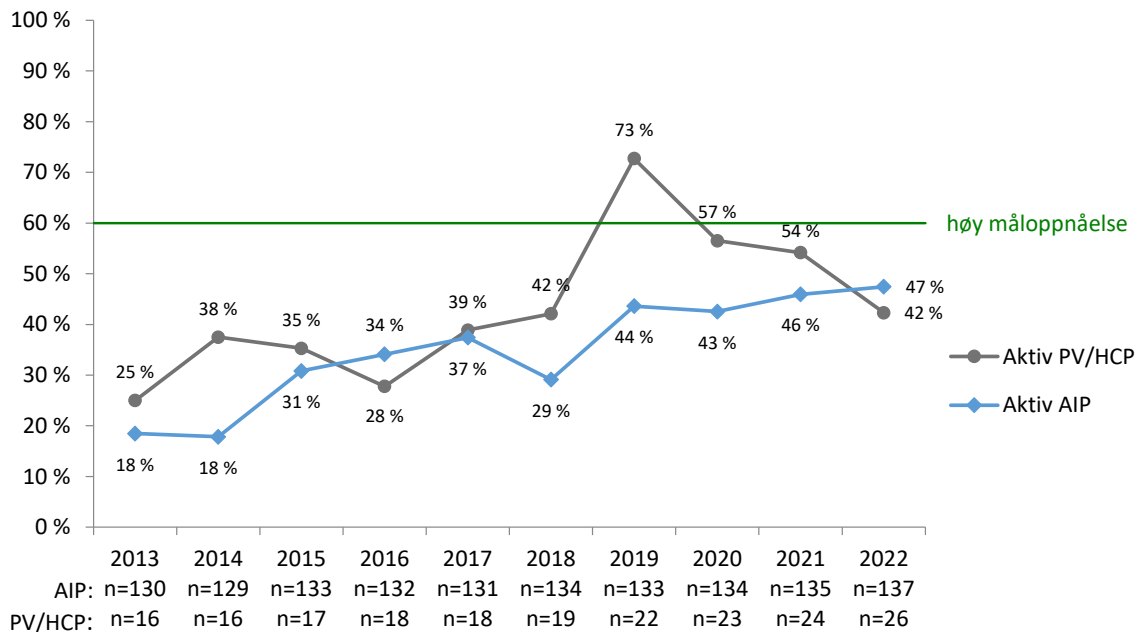


Kommentar: Figuren viser andelen registerdeltagere som har fått vurdert sykdomsaktiviteten (porfyrirelaterte analyser) ved NAPOS/HUS. Mottatte prøver som av ulike årsaker ikke har blitt analysert, er ikke tatt med i beregningene. Det er også mulig at noen få prøver kan ha blitt sendt til analysering ved andre laboratorier, uten at vi har fått kopi av disse resultatene. En pasient er ekskludert pga. ukjent bosted.

Figur 49. Andel AIP/PV/HCP-deltagere hvor analyse av sykdomsrelaterte markører er utført, for perioden 2013-2022



Figur 50. Oversikt over andel deltagere hvor analyse av sykdomsrelaterte markører er utført, for diagnosegruppene aktiv PV/HCP og aktiv AIP, rapportert samlet for hele landet

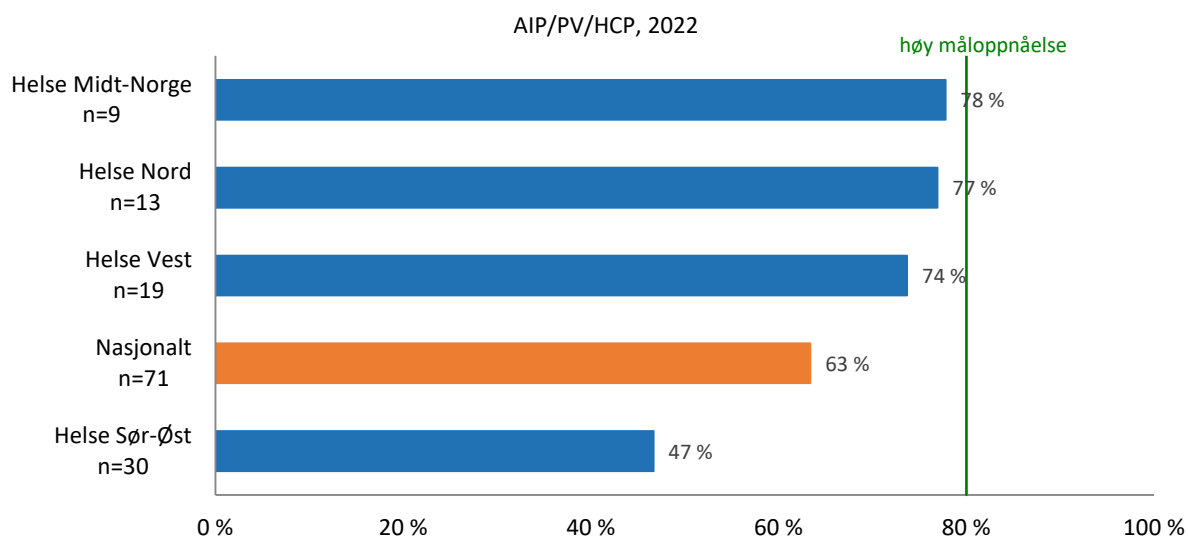


A-5 Fornøydhets med oppfølgingen ved siste kontroll av AIP/PV/HCP (PREM)

Det er et mål at minst 80 % av pasientene skal være i stor grad eller i svært stor grad fornøyd med oppfølgingen de fikk ved siste kontroll. I 2022 oppga 63 % (n=71) av AIP/PV/HCP-pasientene at de var i stor/svært stor grad fornøyd med oppfølgingen de fikk i forbindelse med siste kontroll (Figur 51). Resultatet for Helse Sør-Øst er noe lavere enn øvrige regioner. Det er gjennomgående noen færre som er fornøyd med kontrollen i 2022, sammenlignet med året før (Figur 52). Blant dem med aktiv AIP/PV/HCP var andelen 63 % (n=54), mens 65 % av de med latent sykdom (n=17) var i stor/svært stor grad fornøyd (ikke vist i figur).

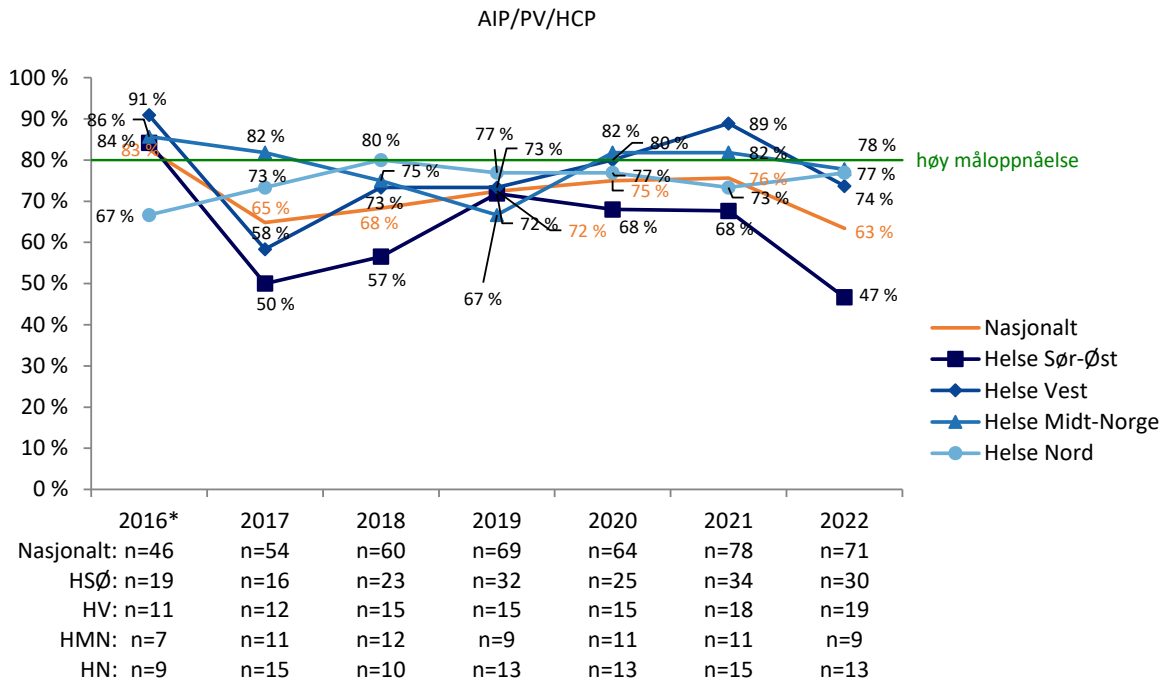
Deltagerne som rapporterte til Norsk porfyriregister følges opp av fastlege, privatpraktiserende spesialist eller ved sykehusavdeling. Figur 53 viser andelen som var i stor/svært stor grad fornøyd, fordelt på hvor kontrollen ble utført. 61 % (n=62) av de som var til kontroll hos fastlegen, og 75 % (n=8) av de som var til kontroll ved en sykehusavdeling var i stor eller i svært stor grad fornøyd med kontrollen de fikk. Antall som fikk sin kontroll utført på en sykehusavdeling var lavt, og resultatet må følgelig tolkes med varsomhet.

Figur 51. Andel deltagere som i 2022 var i stor eller svært stor grad fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll



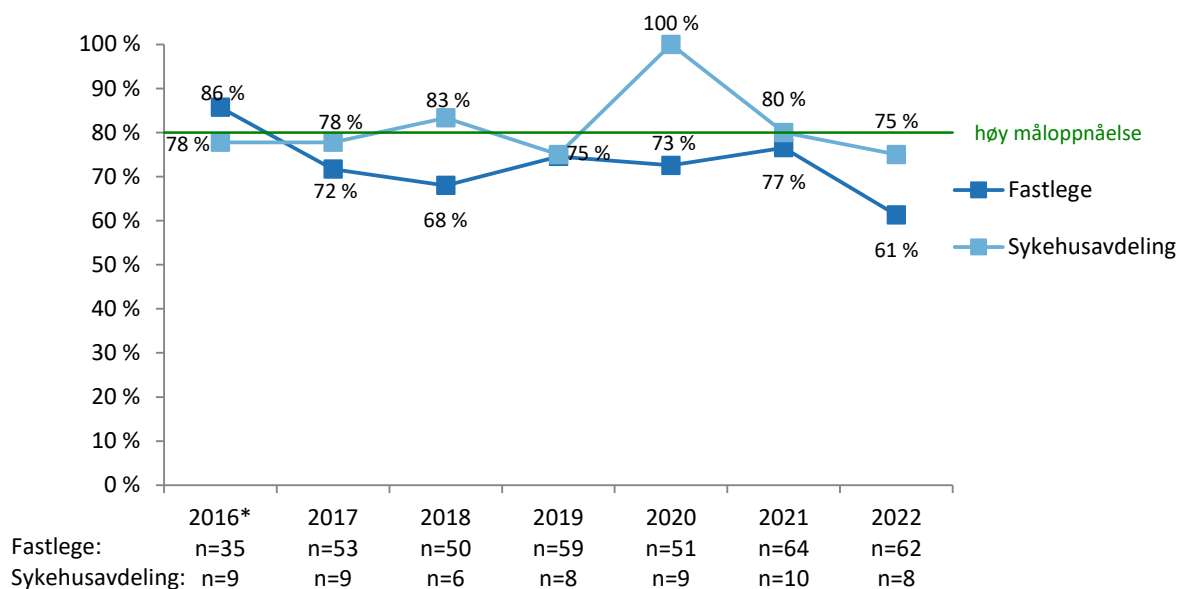
Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 53 %. Variabelkompletheten var 100 % (ingen ikke-besvart).

Figur 52. Andel deltagere som i stor eller svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll, for perioden 2016-2022



* Inneholder kun data fra pasienter med AIP

Figur 53. Andel som i stor/svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll, presentert etter hvor kontrollen ble utført



* Inneholder kun data fra pasienter med AIP

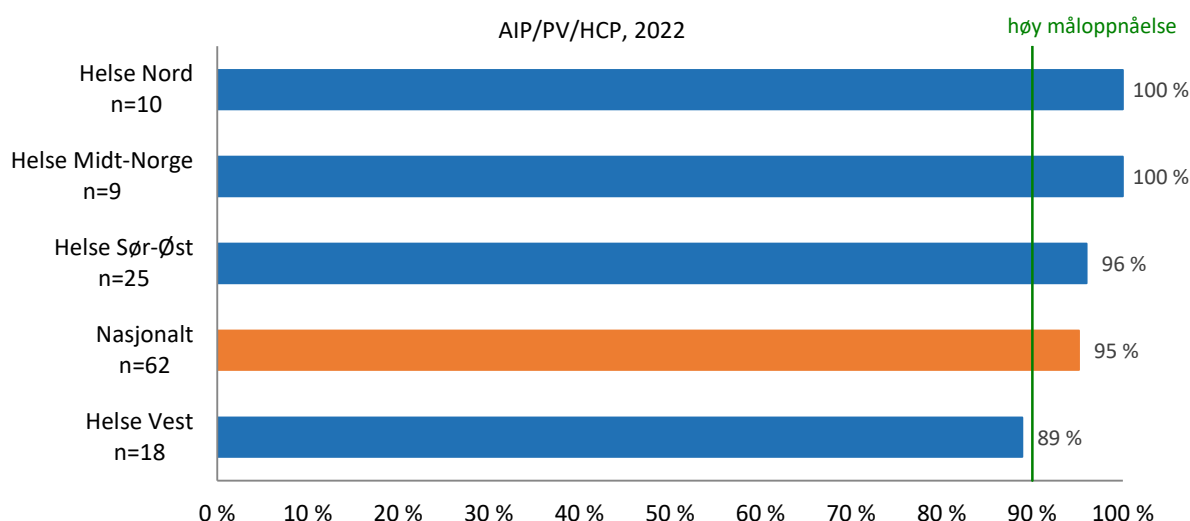
Kommentar: En deltager hadde ikke-besvart på hvilken type lege/kontrollsted i 2022 og er ekskludert fra figuren.

A-6 Bruk av sjekklister for kontroll av AIP/PV/HCP (legerapportert)

Da porfyrisykdommene er sjeldne og lite kjente diagnoser, vil legene ofte ikke være kjent med hvilke undersøkelser som anbefales og hvor hyppig det er anbefalt å gå til kontroll. NAPOS har derfor utarbeidet sjekklister med anbefalinger for oppfølging og kontroll av de forskjellige porfyrisykdommene. Sjekklisten er vedlagt legekontrollskjemaet fra Norsk porfyriregister som legen skal fylle ut ved kontroll av pasienten.

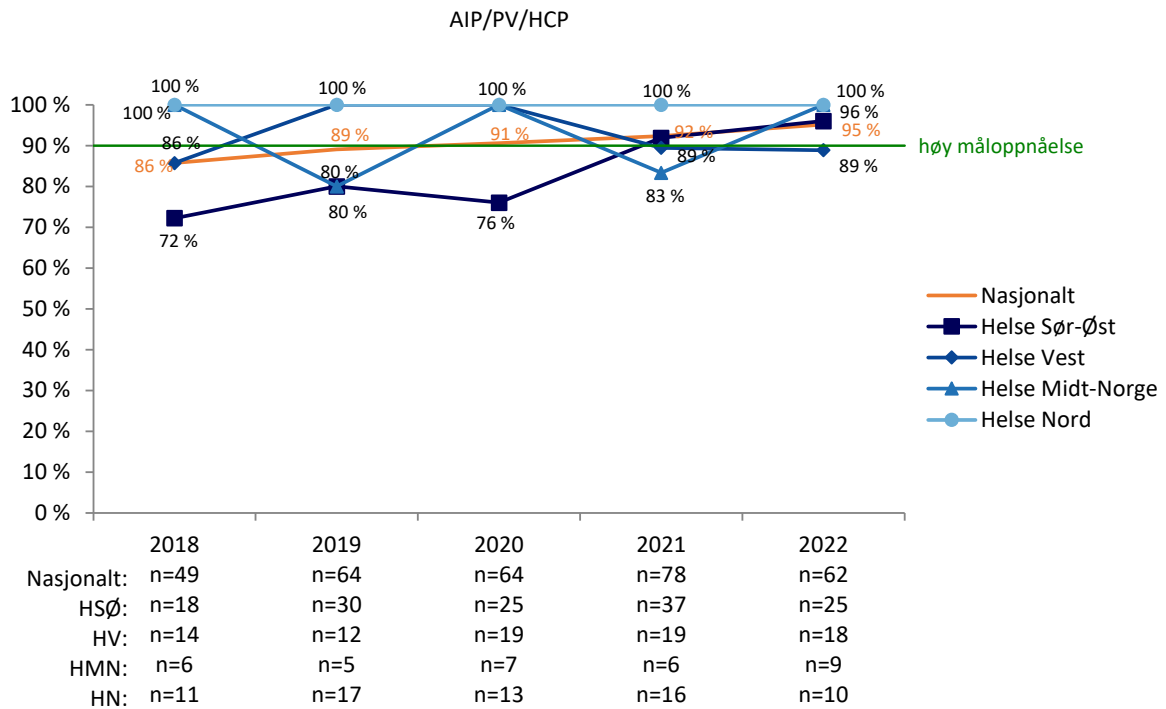
Indikatoren ble for første gang presentert i 2018, og baserer seg på hvor stor andel av legene som på legekontrollskjema rapporterer at de benytter sjekklisten ved oppfølging av pasienten. Resultatene viser at de fleste leger som har rapportert til registeret benyttet seg av sjekklisten (Figur 54), og andelen var stabil sammenlignet med i fjor (Figur 55). 19 % av legene besvarte ikke spørsmålet.

Figur 54. Andel leger som i 2022 oppga å benytte NAPOS sin sjekkliste for kontroll av AIP/PV/HCP



Kommentar: Andel er beregnet utfra antall som svarte ja eller nei på spørsmålet (n=62). Skjema hvor det var svart 'ikke aktuelt' er ekskludert fra beregningene (0 stk i 2022.). Variabelkompletheten var 81 % (15 ikke-besvart). Vær oppmerksom på lavt antall rapporterende leger i noen av regionene. Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 73 %.

Figur 55. Andel leger som oppga å benytte NAPOS sin sjekkliste for kontroll av AIP/PV/HCP, for perioden 2018-2022



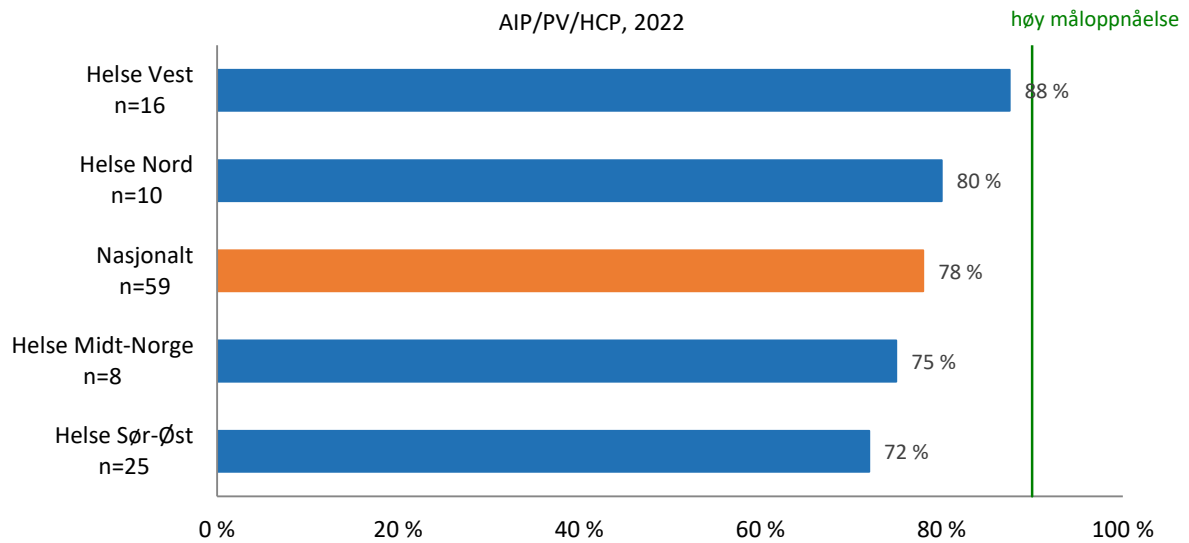
Kommentar: Vær oppmerksom på lavt antall rapporterende leger i noen av regionene.

A-7 Kritisk informasjon om AIP/PV/HCP i kjernejournal (legerapportert)

NAPOS anbefaler alle med aktiv eller latent AIP, PV eller HCP å få registrert kritisk informasjon om sykdommen i sin kjernejournal. Dette fordi akutte porfyrisykdommer kan gi potensielt livstruende akutte anfall som kan utløses av bl.a. en rekke vanlige legemidler og er oppført i Absoluttlisten for kritiske diagnoser.

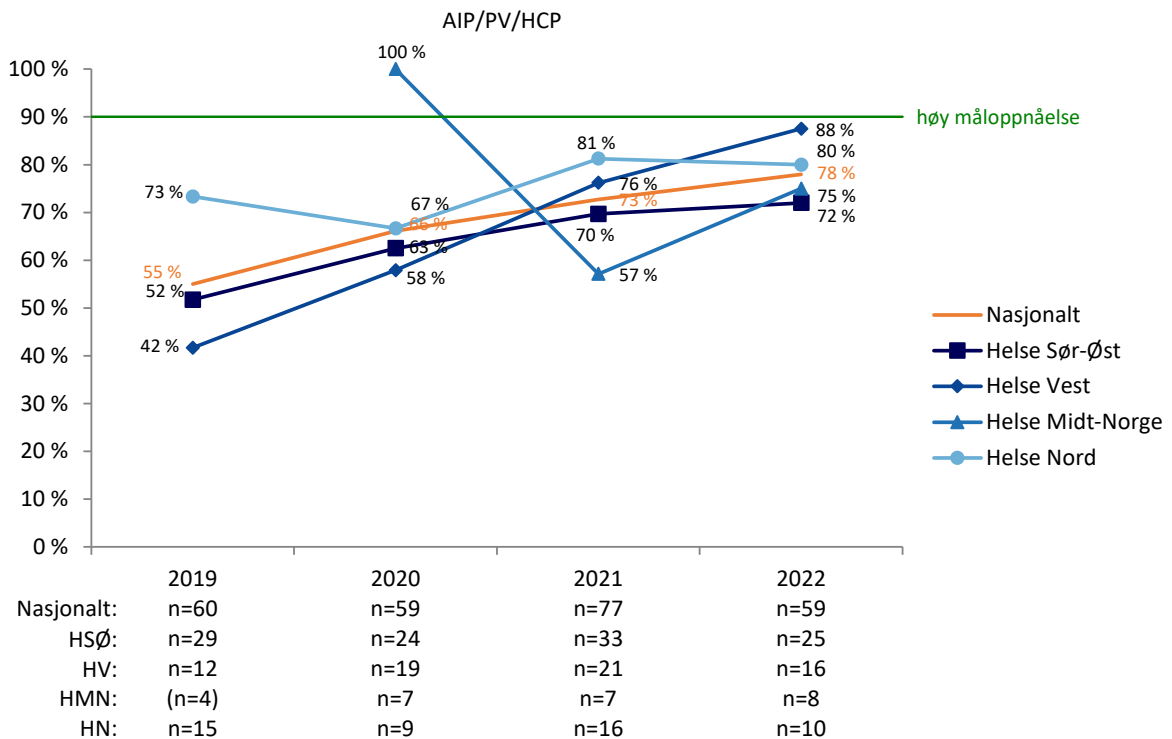
Indikatoren ble for første gang presentert i 2019, og måler hvor stor andel av legene som rapporterer på legekontrollskjema at kritisk informasjon om diagnosen er registrert i pasientens kjernejournal. I 2022 oppga 78 % av legene at kritisk informasjon om diagnosen er registrert i pasientens kjernejournal (Figur 56), noe som er en fortsatt økning fra året før (Figur 57). 12 % rapporterte at de ikke visste om diagnosen var registrert i pasientens kjernejournal (ikke vist i figur). Det er et mål at minst 90 % har fått registrert kritisk informasjon i kjernejournalen.

Figur 56. Andel leger som i 2022 rapporterte at diagnosen er lagt inn som kritisk informasjon i pasientens kjernejournal



Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 73 %. Variabelkompletheten var 77 % (18 ikke-besvart).

Figur 57. Andel leger som rapporterte at diagnosen er lagt inn som kritisk informasjon i pasientens kjernejournal, for perioden 2019-2022



Kommentar: Vær oppmerksom på lavt antall for noen av helseregionene. For år hvor antall er mindre enn 5 er ikke andelen inkludert i figuren og antall (n) er oppgitt i parentes.

B – LEVEROVERVÅKNING VED AKUTTE PORFYRISYKDOMMER

Leverovervåking er anbefalt hos personer over 50 år som har enten latent (genetisk disponert) eller har/har hatt aktiv AIP, PV eller HCP sykdom. Kobling av data fra Kreftregisteret og Norsk porfyriregister har vist at personer med AIP, PV og HCP over 50 år har en betydelig økt risiko for primær leverkreft, sammenlignet med normalbefolkning (Baravelli et al., 2017). Derfor ble det i november 2018 utarbeidet nye retningslinjer som anbefaler kontroll av lever hvert halvår for de som har fylt 50 år, i motsetning til tidligere anbefaling som var en gang årlig. Registeret har data som viser etterlevelsen av den nye anbefalingen om bildeundersøkelse lever hvert halvår fra 2019.

B-1 Bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV og HCP (lege – og pasientrapportert)

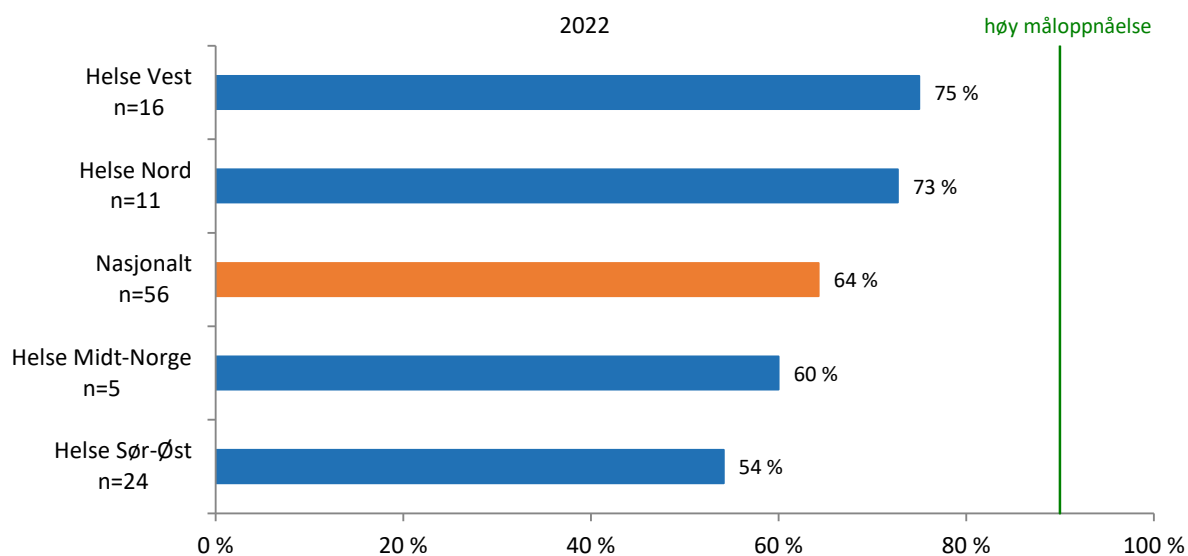
Legekontrollskjema ble mottatt for 62 deltagere over 50 år. I 6 av disse (10 %) var hyppighet av bildeundersøkelse ikke oppgitt, slik at disse ikke kunne inkluderes i beregningene.

Figur 58 viser at 64 % av legene (n=56) rapporterte at bildeundersøkelse ble utført to ganger årlig. Ser man på andelen som fikk utført bildeundersøkelse av lever minst en gang i året (tidligere anbefaling), var denne på 93 %. 2 % av legene svarte at kontroll ble utført sjeldnere enn en gang årlig, og 5 % at pasienten ikke fikk utført regelmessig leverovervåking.

Årets resultater viser andelen som får utført bildeundersøkelse hvert halvår øker i alle helseregioner (Figur 59, legerapporterte data). Unntaket var, som i fjor, Helse Nord, hvor andelen var synkende, men dette kan skyldes tilfeldig variasjon pga. lavt antall rapporterende leger.

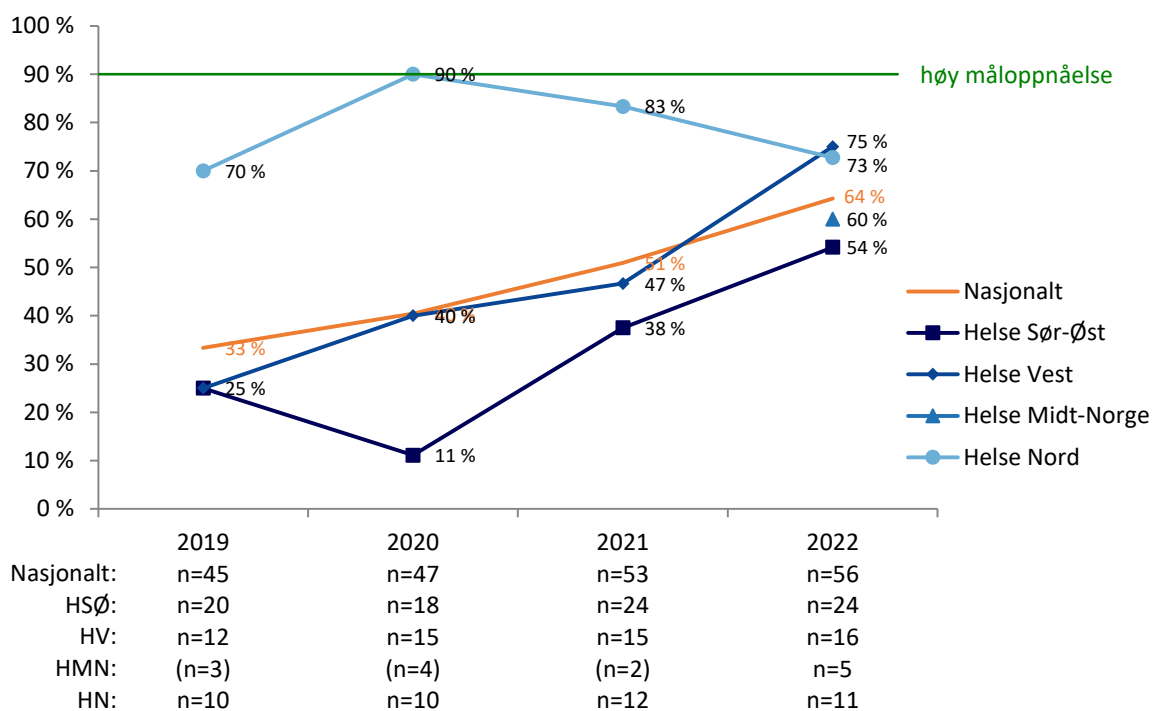
Blant deltagerne over 50 år og som sendte inn årlig pasientskjema, rapporterte 43 % (n=97) at de fikk utført bildeundersøkelse av lever to ganger årlig eller hyppigere (ikke vist i figur). Blant dem med aktiv AIP/PV/HCP var andelen 52 %, mens blant de latente var den 19 % (Figur 60). Til sammenligning, legerapporterte data viste at en betraktelig høyere andel deltagere fikk utført halvårlig bildeundersøkelse, særlig for latent AIP/PV/HCP, hvor andelen var hhv. 60 % (latent) og 66 % (aktiv). Ettersom anbefalingen om bildeundersøkelse to ganger årlig er en forholdsvis ny anbefaling, forventer registeret å se en økning i antall personer som får utført bildeundersøkelse av lever to ganger årlig i årene som kommer. I tillegg har registeret startet opp et kvalitetsforbedringsprosjekt som har som mål å øke etterlevelsen av anbefalingen om bildeundersøkelse av lever hver 6. måned.

Figur 58. Andel pasienter over 50 år med AIP/PV/HCP som i 2022 fikk utført bildeundersøkelse av lever to ganger årlig (legerapportert)



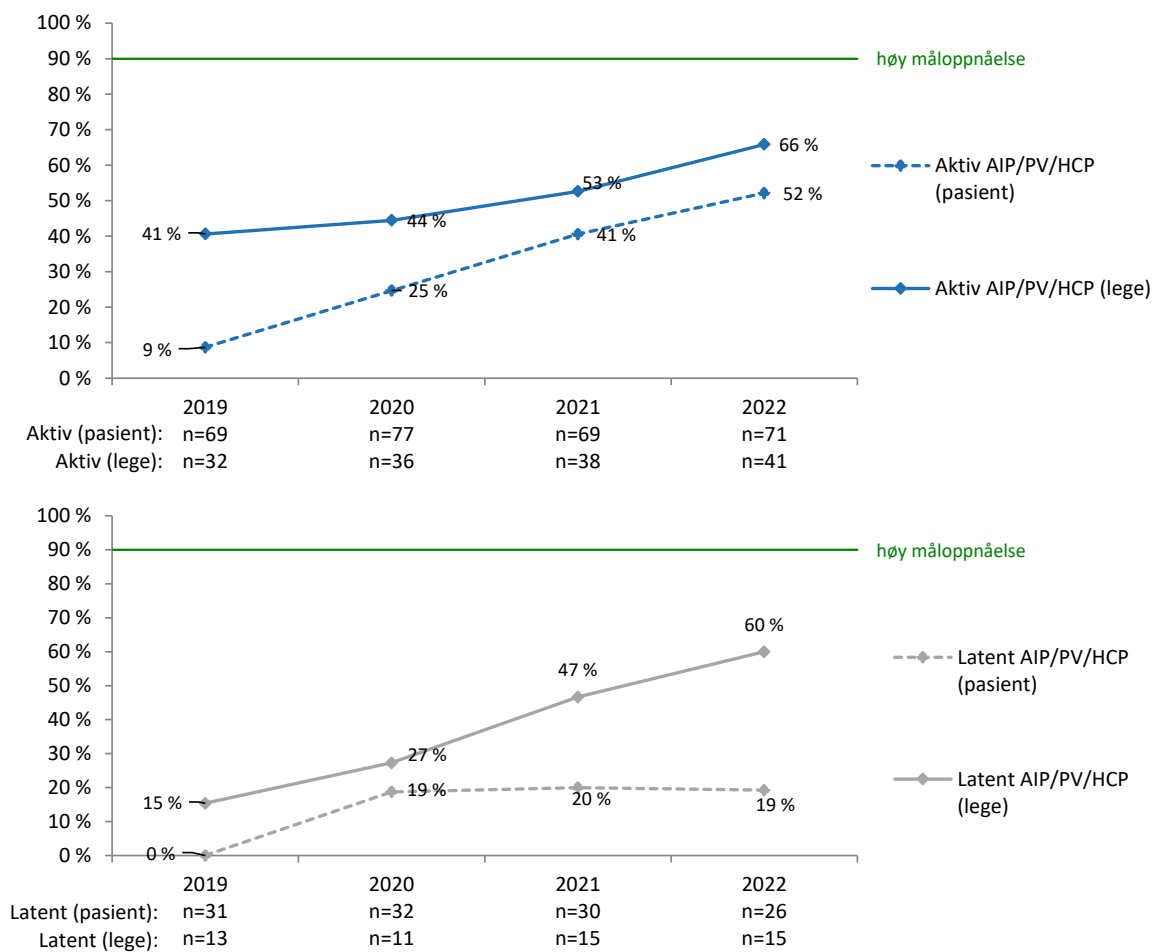
Kommentar: Andel er beregnet utfra antall som svarte ja eller nei på spørsmålet og oppgav hyppighet (n=56). Skjema hvor det var svart 'vet ikke' er ekskludert fra beregningene (0 stk). Variabelkomplettetheten var 90 % (6 ikke-besvart). Andel mottatte legekontrollskjema for pasienter over 50 år var 42 %. Resultatene må tolkes med forsiktighet grunnet lavt antall rapporterende leger i de ulike regionene.

Figur 59. Andel deltagere over 50 år med AIP/PV/HCP som fikk utført bildeundersøkelse av lever to ganger årlig i perioden 2019-2022 (legerapportert)



Kommentar: Resultatet fra Helse Midt-Norge er ikke presentert i årene 2019-2021 grunnet lav n.

Figur 60. Lege- og pasientrapportert andel av deltagere over 50 år med AIP/PV/HCP som fikk utført bildeundersøkelse av lever to ganger årlig, presentert for aktiv og latent sykdom



Kommentar: Svarprosent for årlig pasientskjema i pasientgruppen over 50 år var 68 % og andel mottatte legekontrollskjema var 42 % i 2022. Variabelkompletthet for pasientene med aktiv AIP/PV/HCP var for pasientskjema 99 % (1 ikke-besvart) og for legeskjema 89 % (5 ikke-besvart). For pasientene med latent AIP/PV/HCP var variabelkomplettheten 100 % (ingen ikke-besvart) for pasientskjema og 94 % (1 ikke-besvart) for legeskjema.

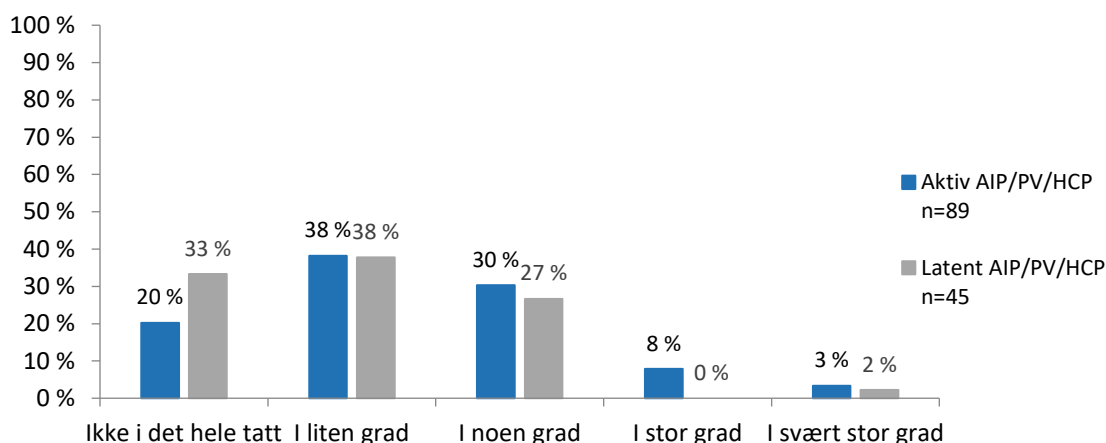
E – BEKYMRING FOR SYMPTOMER (PROM) VED AKUTT PORFYRISYKDOM

For alle porfyridiagnoser kartlegges det i de årlige pasientskjemaene i hvilken grad de bekymrer seg for å få symptomer på porfyrisykdommen.

E-1 Bekymring for symptomer (PROM)

For deltagere med AIP, PV og HCP kartlegges det i hvilken grad de bekymrer seg for å få akutte anfall. Resultatene viser at de fleste svarer at de bekymrer seg i liten grad eller ikke i det hele tatt (Figur 61), mens en mindre andel bekymrer seg i noen eller i stor/svært stor grad. Deltagere med latent sykdom (aldri har hatt akutt anfall) oppgir generelt noe lavere grad av bekymring enn deltagere som har eller har hatt symptomatisk sykdom.

Figur 61. Grad av bekymring for å få akutte porfyrianfall blant personer med aktiv og latent AIP, PV og HCP i 2022



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema for aktiv AIP/PV/HCP var 59 % og for latent AIP/PV/HCP 44 %. Variabelkompletheten var henholdsvis 98 % (2 ikke-besvart) og 98 % (1 ikke-besvart) for aktiv og latent AIP/PV/HCP.

F – LEGEMIDDELBRUK HOS PASIENTER MED AIP, PV OG HCP

En rekke vanlige legemidler kan utløse alvorlige akutte porfyrianfall hos pasienter med AIP, PV eller HCP. I NAPOS sin legemiddeldatabase (www.drugs-porphyrria.org) klassifiseres legemidler i 5 kategorier:

- Ikke porfyrinogent (IP)
- Sannsynlig ikke porfyrinogent (SIP)
- Mulig porfyrinogent (MP)
- Sannsynlig porfyrinogent (SP)
- Porfyrinogent (P)

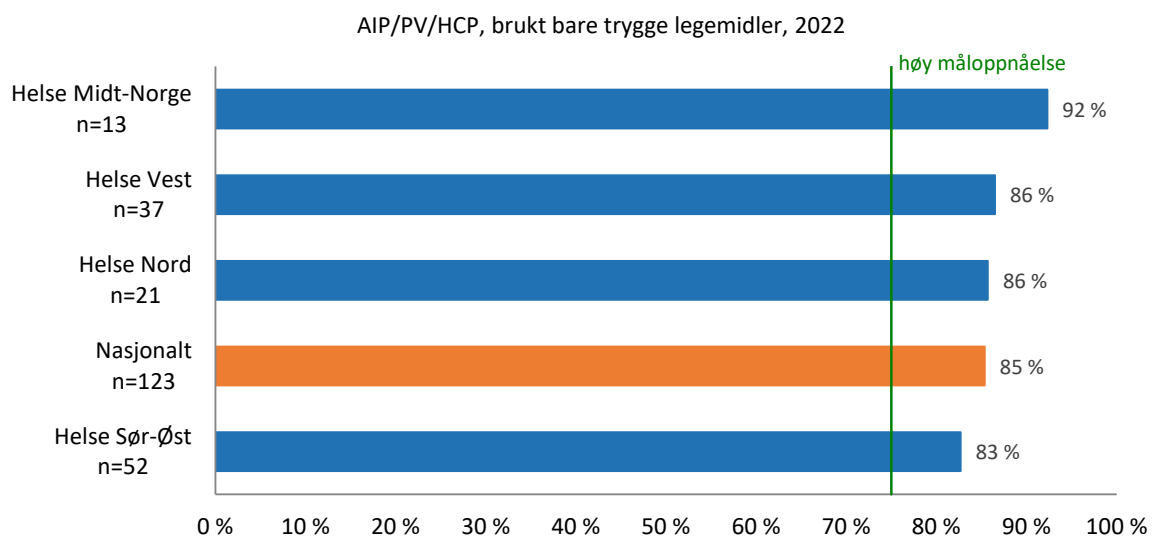
F-1 Bruk av trygge og utrygge legemidler hos deltagere med akutte porfyrisykdommer (pasientrapportert)

Alle med en akutt porfyrisykdom anbefales å sjekke trygghetsklassifisering av aktuelle legemidler før bruk, både de med aktiv og de med latent sykdom. Det er ønskelig at andelen pasienter som kun bruker trygge legemidler skal være størst mulig. Samtidig vil det i enkelte situasjoner være nødvendig å bruke ett eller flere utrygge legemidler på grunn av annen alvorlig sykdom. Det er et mål at minst 75 % av pasientene kun skal bruke trygge legemidler.

I alle helseregioner brukte godt over 75 % av pasientene kun trygge legemidler (Figur 62). Blant dem som rapporterte medikamentbruk i 2022 (n=123) hadde 67 % av pasientene aktiv sykdom, mens 33 % av pasientene var latente. Blant de aktive (n=83) brukte 84 % av pasientene kun medikamenter som var klassifisert som trygge, sammenlignet med 88 % blant de latente (n=40) (ikke vist i figur).

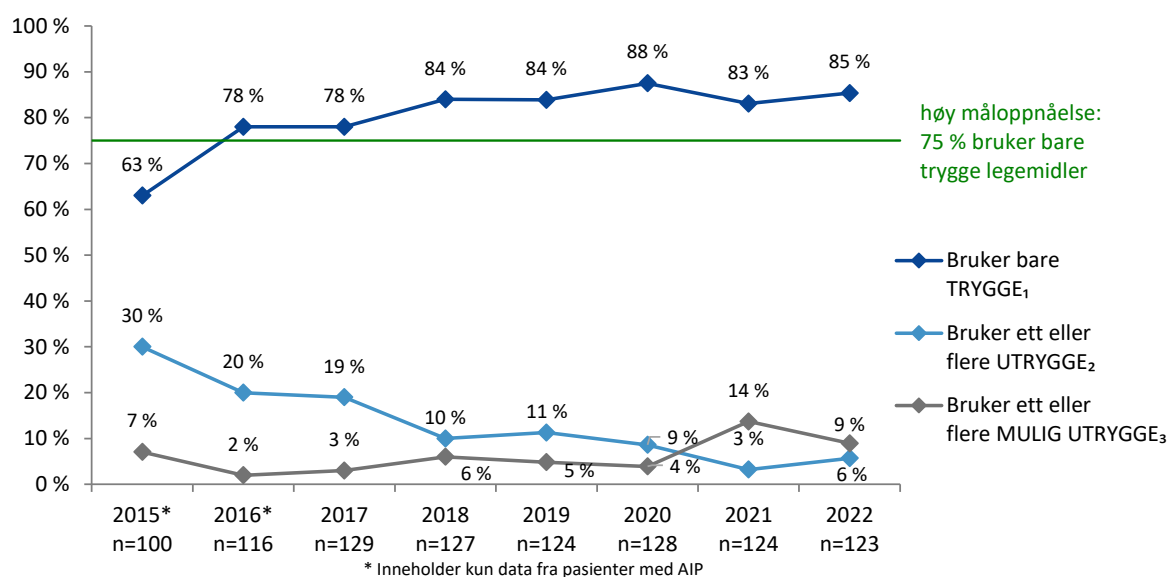
Det var en svak økning fra 2021 til 2022 i andelen som kun brukte trygge legemidler (Figur 63).

Figur 62. Bruk av kun trygge legemidler i 2022



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 53 %. Variabelkomplettheten var 100 % i 2022.

Figur 63. Legemiddelbruk hos pasienter med akutte porfyrisykdommer



¹ Trygge legemidler = «ikke porfyrinogent» eller «sannsynlig ikke porfyrinogent»

² Utrygge legemidler = «porfyrinogent» eller «sannsynlig porfyrinogent», samt «ikke-klassifisert»

³ Mulig utrygge legemidler = «mulig porfyrinogent»

G – DIAGNOSTISK FORSINKELSE VED AKUTT PORFYRISYKDOM

For sjeldne og lite kjente diagnoser kan det gå lang tid med utredning før pasienten får stilt riktig diagnose. Diagnostisk forsinkelse er derfor en viktig indikator å følge. Norsk porfyriregister inkluderer pasientrapporterte opplysninger om tidspunkt for symptomdebut.

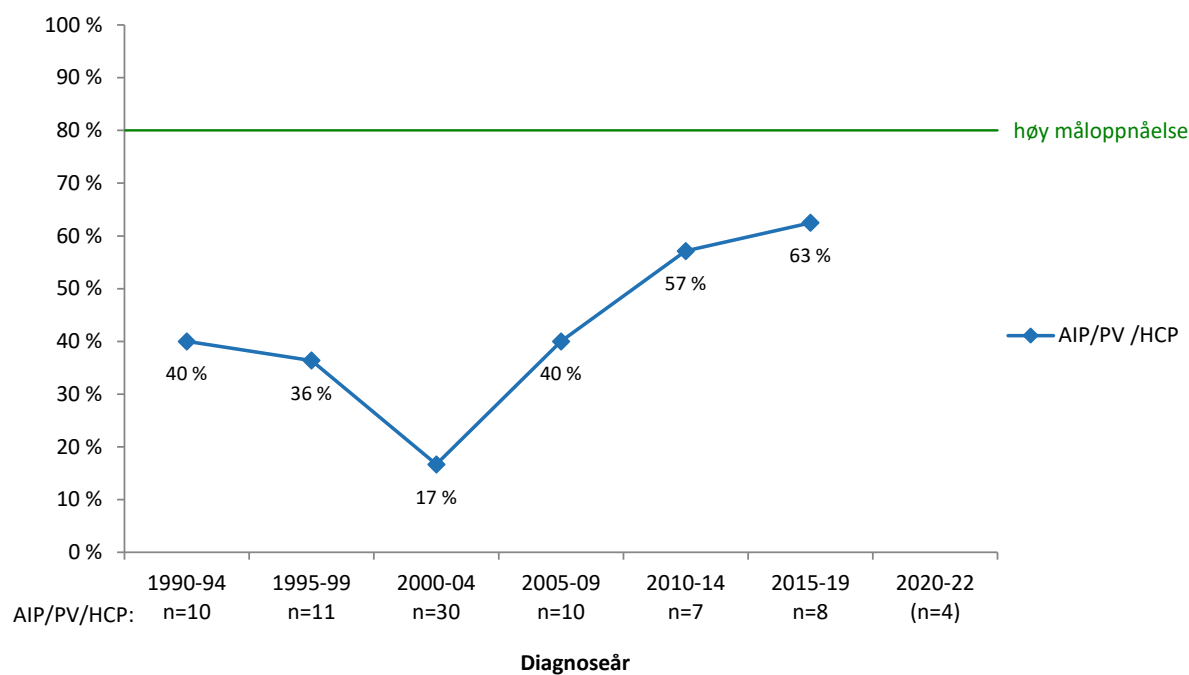
G-1 Diagnose innen ett år for AIP, PV, HCP (pasientrapportert)

Diagnostisk forsinkelse, dvs. tid fra pasientrapportert symptomdebut til diagnosetidspunkt, beregnes i antall hele år ut fra alder/tidspunkt ved første symptomer og årstall for når diagnosen ble stilt. Resultatene presenteres for 5-årsperioder fordi det er lavt antall nye diagnoser par år. Registeret har satt som mål at for diagnosene AIP, PV, HCP bør minst 80 % av pasientene få stilt korrekt diagnose innen 1 år.

For AIP/PV/HCP blir mange slektninger prediktivt testet slik at symptomatisk sykdom eventuelt oppstår etter at det er påvist at man har arvet genet som disponerer for akutt porfyrisykdom.

I inneværende registrerings-årsperiode (2020-22) er det kun 4 deltagere hvor registeret har fått opplysninger om tidspunkt for symptomdebut. Resultater for denne 5-årsperioden blir dermed ikke presentert i Figur 64. Median diagnostisk forsinkelse for 5-årsperiodene er presentert i Tabell 4, og samlet median forsinkelse for pasientene diagnostisert etter 1990 er 5 år (n=80).

Figur 64. Andel deltagere som fikk diagnose innen 1 år fra symptomdebut, beregnet for 5-års perioder fra 1990 (pasientrapportert)



Kommentar: Det er stor variasjon i antall nye deltagere fra år til år. For 5-årsperioder hvor antall deltagere er mindre enn 5 er ikke andelen inkludert i figuren og antallet (n) er oppgitt i parentes.

Tabell 4. Median diagnostisk forsinkelse beregnet i hele år for 5-års perioder (pasientrapportert)

Diagnosetidspunkt	AIP/PV/HCP		
	Median (år)	10 - 90 persentil	n
1990-94	12,5	0,0 - 29,9	10
1995-99	6,0	1,0 - 47,0	11
2000-04	7,0	0,0 - 26,5	30
2005-09	4,5	0,0 - 24,7	10
2010-14	1,0	0,0 - 7,4	7
2015-19	0,5	0,0 - 13,5	8
2020-24	-	-	4
Samlet fra 1990	5,0	0,0 - 38,0	80

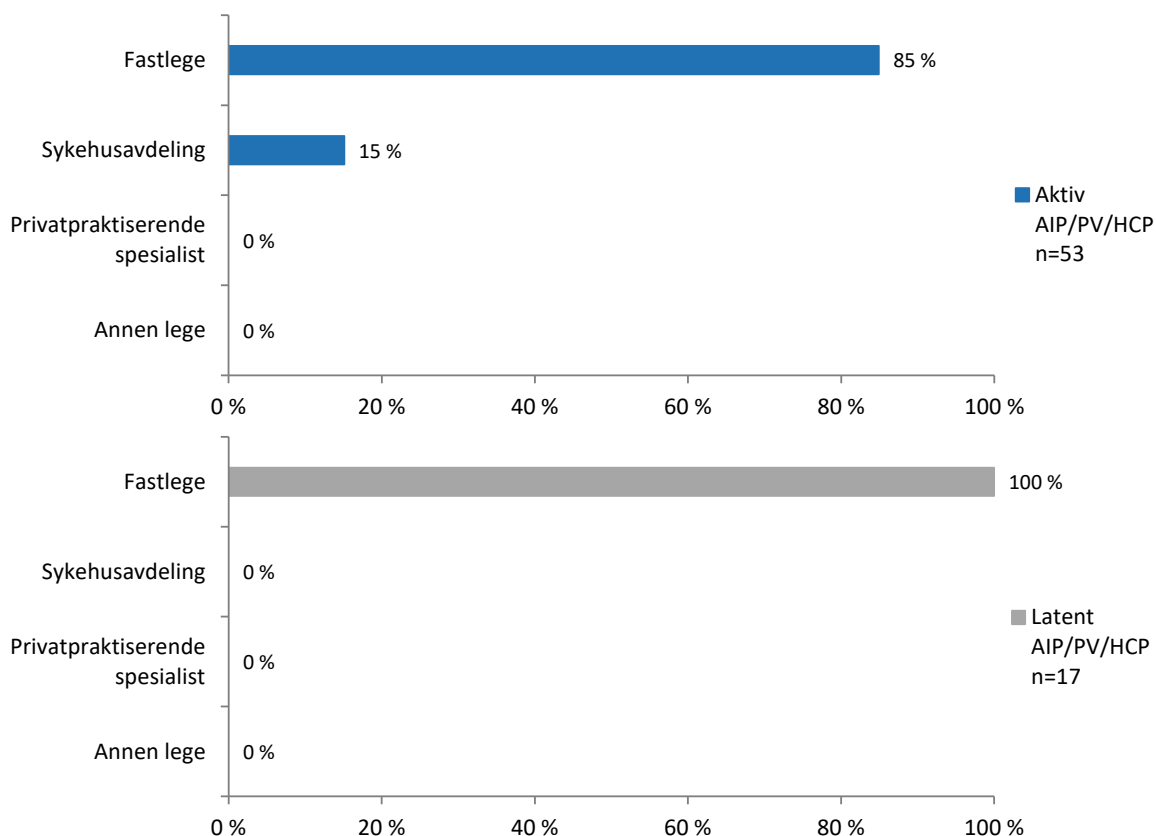
3.3.2 ANDRE RESULTATER AIP, PV OG HCP

A-poliklinisk kontroll – andre resultater AIP/PV/HCP

Sted hvor årlig kontroll utføres

De aller fleste med akutt porfyrisykdom (AIP/PV/HCP) får utført den årlige kontrollen hos fastlegen (Figur 65).

Figur 65. Hvor utføres årlig kontroll av porfyrisykdommer (pasientrapportert)

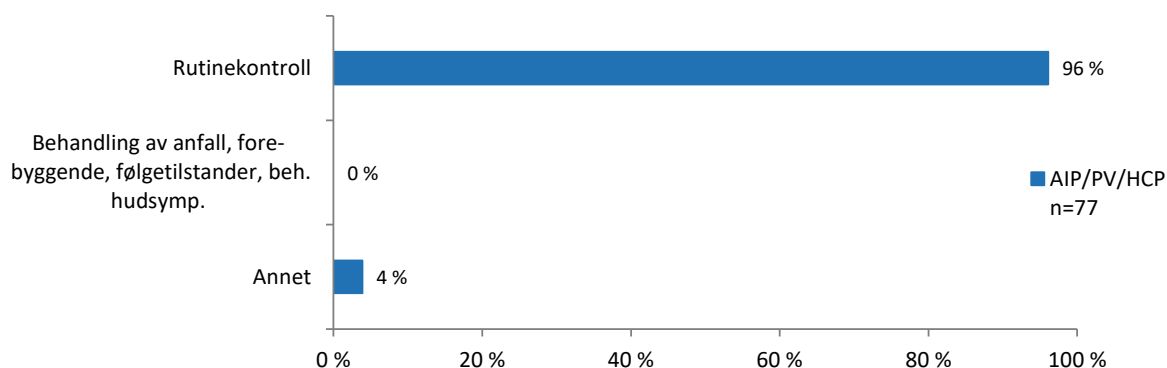


Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema for aktiv AIP/PV/HCP var 59 % og for latent AIP/PV/HCP 44 %. Variabelkompletthet var 98 % for aktiv AIP/PV/HCP (1 ikke-besvart) og 100 % for latent AIP/PV/HCP (ingen ikke-besvart).

Årsak til legetime

De aller fleste legekontrollskjemaene var fylt ut i forbindelse med rutinekontroll av porfyrisykdommen. Blant dem som hadde svart «annet» oppgav at årsak til legetimen var kontroll for annen sykdom/tilstand, og at kontroll av porfyrisykdommen ble utført i forbindelse med dette (Figur 66).

Figur 66. Årsak til legetime (legerapportert)

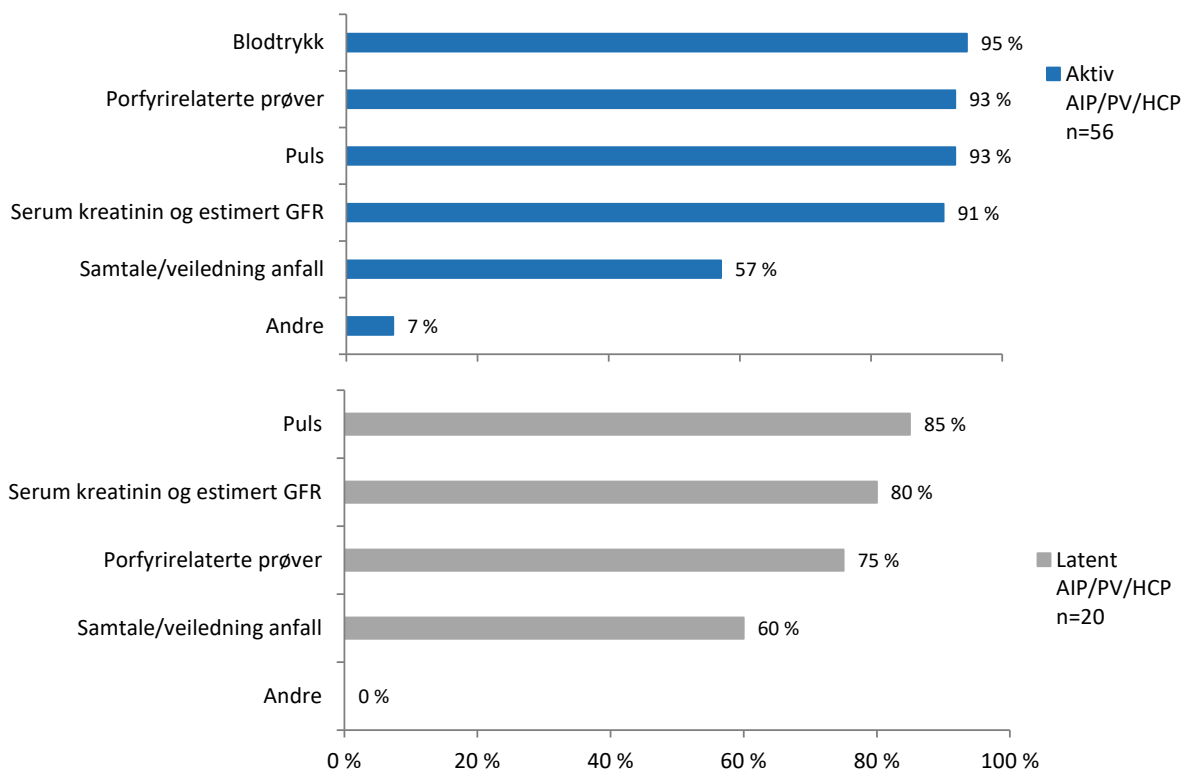


Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 73 %. Variabelkompletthet var 100 % (ingen ikke-besvart).

Undersøkelser ved kontroll

Andelen rapporterende leger som har utført minstestandard, dvs. de viktigste undersøkelsene (blodtrykk og s-kreatinin/estimert GFR), ved kontroll av AIP/PV/HCP er presentert i indikator A-3 «Viktigste undersøkelser ved kontroll» lenger frem i dette kapittelet. I Figur 67 presenteres resultater fra legekontrollskjema for alle de ulike undersøkelsene som bør utføres ved kontroll.

Figur 67. Undersøkelser utført ved kontroll (legerapportert)



Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 73 %. Variabelkompletthet var 98 % (1 ikke-besvart) og 100 % (0 ikke-besvart) for hhv. aktiv og latent AIP/PV/HCP.

Akutte anfall utløst av legemidler hos deltagere med akutt porfyrisykdom

Blant de 26 pasientene som i årlig pasientskjema rapporterte porfyrianfall med varighet over 12 timer de siste 12 månedene, oppga 25 deltagere å ha brukt medikamenter i 2022. To av disse oppga medikamenter som mulig utløsende årsak til anfallet.

H-Anfall og behandling av pasienter med akutte porfyrisykdommer

De vanligste faktorene som kan utløse akutte anfall hos pasienter med AIP, PV og HCP er legemidler, alkohol og hormonelle endringer relatert til menstruasjonssyklus. Infeksjoner, psykisk eller fysisk stress, og slanking eller sult/faste er også kjente utløsende faktorer. Ofte kan det være en kombinasjon av flere faktorer som utløser anfallet. Behandling av anfall vil ofte kreve sykehusinnleggelse. En mindre gruppe pasienter får hyppige, tilbakevendende og/eller alvorlige, langvarige anfall.

Det årlige pasientskjemaet gir mulighet til å følge med på antall som har akutte anfall, og hvor mange som kontakter helsevesenet på grunn av dette. Registeret får også informasjon om hvilken behandling som er gitt i forbindelse med sykehusinnleggelser.

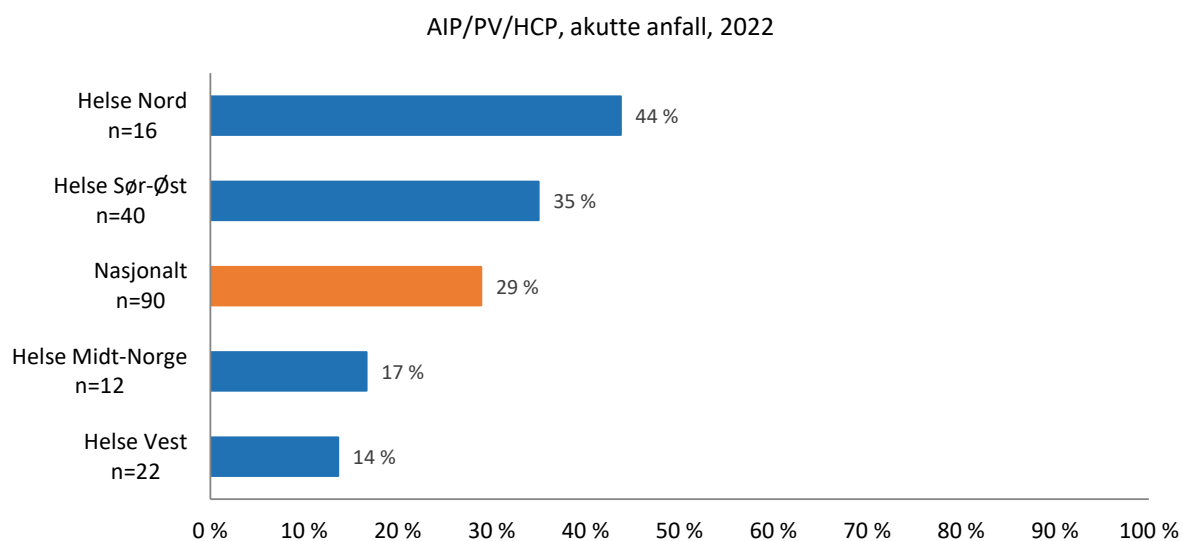
Blant deltagerne med aktiv AIP/PV/HCP i 2022 oppga 26 personer (29 %) at de hadde hatt anfall med varighet over 12 timer de siste 12 måneder (Tabell 5, geografisk inndeling er vist i Figur 68 og Figur 69). Fem (19 %) av de 26 som hadde hatt anfall, rapporterte at de hadde vært innlagt på sykehus pga. anfall. Disse fem oppga til sammen 17 sykehusinnleggelser, hvor det i 14 (82 %) av tilfellene ble gitt behandling med hemarginat (Normosang®) (Tabell 6). Antall dager innlagt per sykehusinnleggelse varierte fra 2 til 8 dager, med en median på 3 dager. Alle pasientene som rapporterte sykehusinnleggelse i 2022 var diagnostisert med AIP.

Tabell 5. Forekomst av akutte porfyrianfall og kontakt med helsevesenet de siste 12 måneder (pasientrapportert)

	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Antall deltagere med aktiv AIP/PV/HCP	98	96	96	96	95	91
Hatt anfall over 12 timer siste 12 måneder	26	27	35	29	27	26
Behandlet seg selv hjemme siste 12 måneder	22	23	28	25	23	23
Oppsøkt lege/legevakt siste 12 måneder	3	5	7	4	3	4
Vært innlagt på sykehus siste 12 måneder	4	6	6	2	6	5

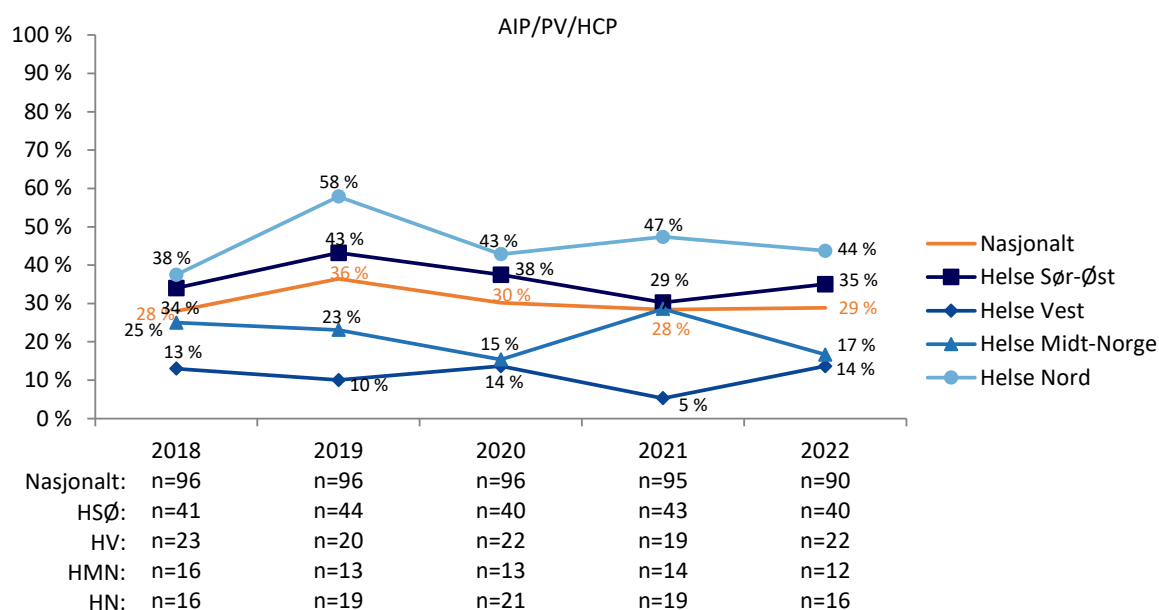
Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema for aktiv AIP, PV og HCP var 59 %. Variabelkompletheten for hatt anfall over 12 timer siste 12 måneder var 99 % i 2022 (1 ikke-besvart). Flere avkryssinger er mulig på spørsmålet om de behandlet seg selv hjemme/vært i kontakt med helsevesenet.

Figur 68. Forekomst av akutte anfall med varighet over 12 timer blant dem med aktiv AIP/PV/HCP



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema for aktiv AIP, PV og HCP var 59 %. Variabelkompletheten for hatt anfall over 12 timer siste 12 måneder var 99 % i 2022 (1 ikke-besvart).

Figur 69. Forekomst av akutte anfall med varighet over 12 timer blant dem med aktiv AIP/PV/HCP, rapportert i perioden 2018-2022



Tabell 6. Akutte porfyrianfall - behandling ved sykehusinnleggelse

	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Antall innleggelses registrert totalt	8	7	24	5	17	17
Behandlet med sterke smertestillende	6	5	21	4	17	16
Behandlet med intravenøs glukose	3	6	14	1	7	4
Behandlet med Normosang®	7	1	16	4	11	14

3.4 EPP

I denne delen presenteres resultater for diagnosen erythropoietisk protoporfyri (EPP). I første del presenteres kvalitetsindikatorer og i andre del presenteres andre resultater. Årets resultater er basert på data fra mottatte spørreskjema; 26 pasientskjema og 18 legekontrollskjema; samt fra laboratorieinformasjonssystemet ved Haukeland universitetssykehus.

3.4.1 KVALITETSINDIKATORER FOR EPP

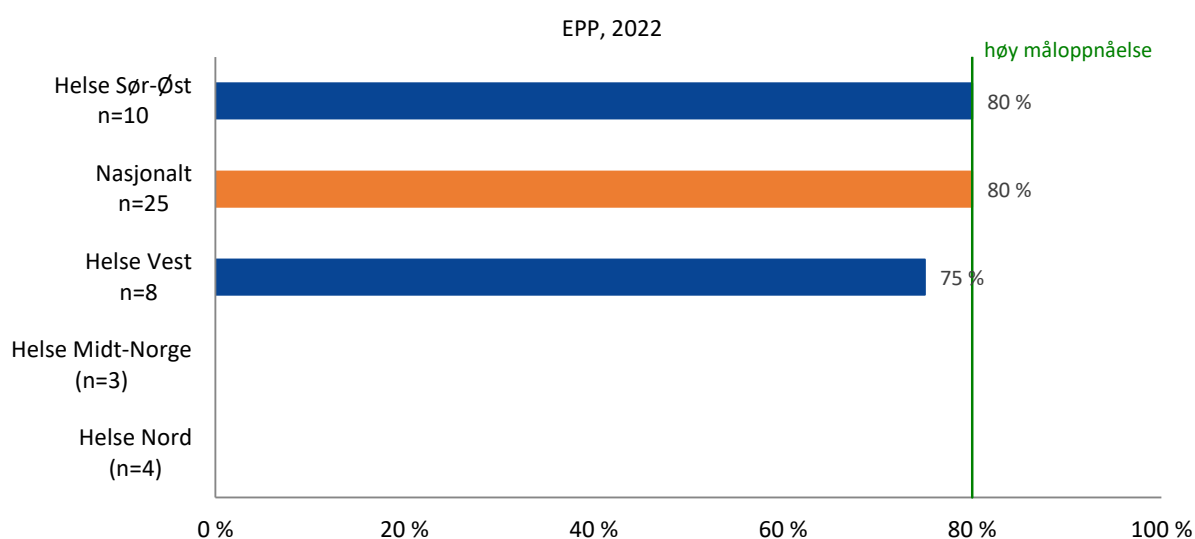
A – POLIKLINISK KONTROLL VED EPP

NAPOS anbefaler pasienter med EPP å gå til årlig kontroll for porfyrisykdommen. Registerdeltagerne får hvert år tilsendt et pasientskjema og et legekontrollskjema, og de blir bedt om å ta med seg legekontrollskjemaet neste gang de skal til lege for kontroll av porfyrisykdommen. I tillegg til å være en kilde for datainnsamling, er legekontrollskjemaet utarbeidet slik at det fungerer som et verktøy ved oppfølging av pasienter med porfyrisykdommer. I skjemaet er de anbefalte undersøkelsene og prosedyrer som bør utføres ved kontroll, listet opp for legen. Pasienter med EPP fikk for første gang tilsendt disse skjemaene i 2018.

A-1 Årlig kontroll ved EPP (pasientrapportert)

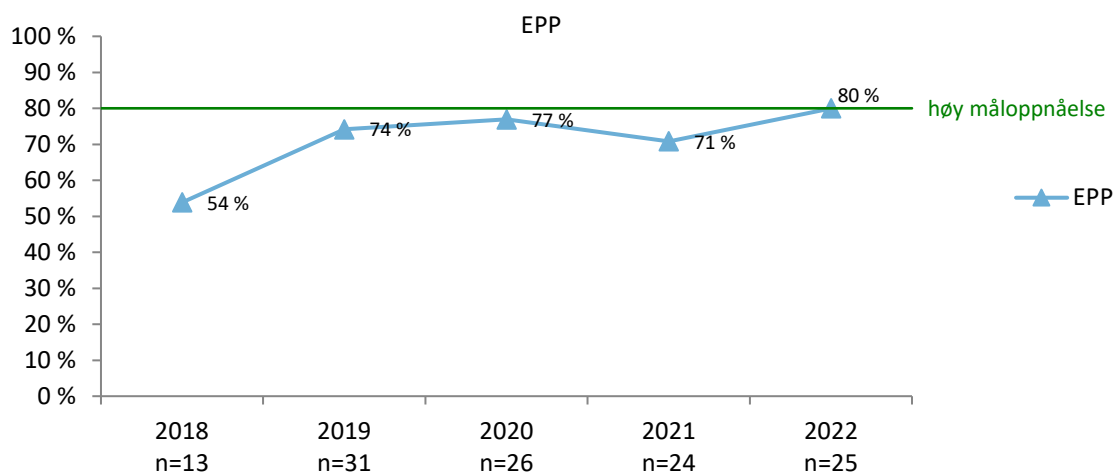
80 % av EPP-pasientene oppga å gå til kontroll årlig eller hyppigere i 2022 (Figur 70). Resultater på landsbasis for perioden 2018-2022 er vist i Figur 71.

Figur 70. Andel deltagere som oppga å gå til kontroll årlig, rapportert i 2022



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 58 %. Variabelkomplektheten i 2022 var 96 % (1 ikke-besvart). Resultat fra Helse Midt-Norge og Helse Nord er ikke presentert grunnet lav n.

Figur 71. Andel deltagere som oppga å gå til kontroll årlig, for perioden 2018-2022

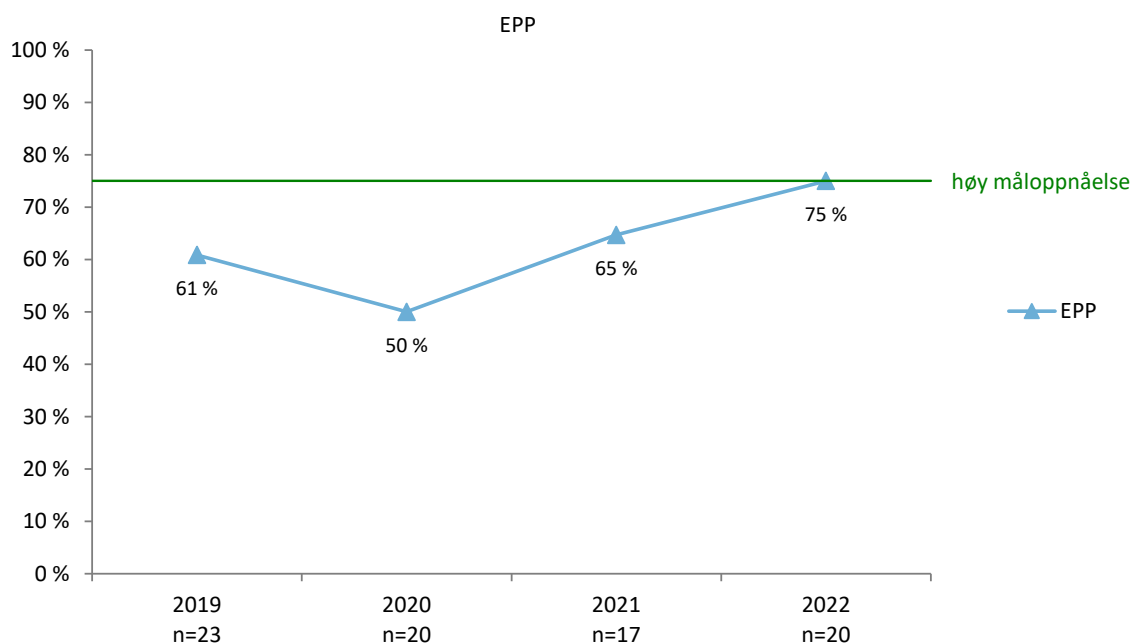


Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 58 %. Variabelkompletheten i 2022 var 96 % (1 ikke-besvart).

A-2 Mottatte legekontrollskjema for pasienter med EPP som oppgir å gå til årlig kontroll

Registeret har som mål at legekontrollskjema skal bli sendt inn for minst 75 % av de årlige kontrollene. Blant registerdeltagere som oppga å gå til årlig kontroll, mottok registeret i 2022 legekontrollskjema for 75 % av deltagerne med EPP som oppga å gå til kontroll og har dermed oppnådd målet (Figur 72). Det presenteres ikke tall for EPP på helseregionnivå grunnet lavt antall.

Figur 72. Andel mottatte legekontrollskjema for pasienter som oppga at de går til kontroll årlig



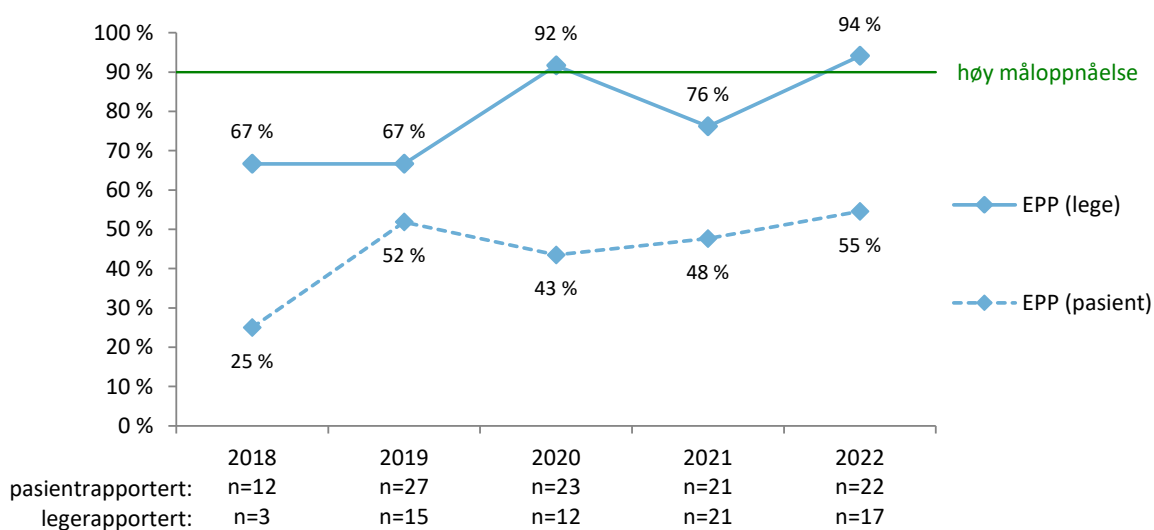
Kommentar: Variabelkomplethet kan ikke beregnes, da beregningen baserer seg på antall mottatte skjema.

A-3 Viktigste undersøkelser ved kontroll av EPP (minstestandard, lege- og pasientrapportert)

NAPOS har utarbeidet diagnosespesifikke anbefalinger for kontroll (sjekklister), der undersøkelsene som anbefales avhenger av hvilken diagnose pasienten har. I denne indikatoren har vi valgt å fokusere på de viktigste undersøkelsene (minstestandard), for å se hvor stor andel som får utført disse ved kontroll, og for å kunne si noe om fastlegenes oppfølging av pasientene med porfyrisykdom. EPP gir risiko for raskt utviklende alvorlig leversvikt. For EPP er de viktigste undersøkelsene derfor å få utført analyser som kan påvise leverpåvirkning, og minstestandard er definert som utførelse av måling av protoporfyrin i blod (erytrocytt protoporfyrin) og leverstatus (ALAT, γ -GT og PT-INR).

Blant deltagerne med EPP rapporterte 55 % at minstestandard hadde vært utført, mens dette ble rapportert av 94 % av legene (Figur 73). I det pasientrapporterte resultatet inngår også data fra deltagerne hvis leger ikke har sendt inn legekontrollskjema. Mulige forklaringer på forskjellen i pasient- og lege-rapportert andel, kan være deltagerne ikke vet nøyaktig hvilke undersøkelser som ble gjort ved kontrollen, eller at de deltagerne som hadde leger som sendte inn legekontroll-skjema, i større grad får utført kontroll i henhold til anbefaling, enn leger som ikke benytter seg av legekontrollskjema. Sammenlignet med 2021 har andelen leger som utførte viktigste undersøkelser (minstestandard) ved kontroll økt igjen og oppnådd høy måloppnåelse på over 90 %. Resultatet er basert på et lavt antall rapporterende leger noe som øker sannsynligheten for at endringen kan være tilfeldig og må følgelig tolkes varsomt. Resultatene fra legekontrollskjema for alle anbefalte undersøkelser ved kontroll er presentert i Figur 82 i kapittel 3.4.2.

Figur 73. Lege- og pasientrapportert andel som fikk utført viktigste undersøkelser ved kontroll av EPP (erytrocytt protoporfyrin i blod og leverfunksjon i form av ALAT, γ -GT og PT-INR)



Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 75 % i 2022, og svarprosent på årlig pasientskjema var 58 %. Variabelkompletthet i 2022 for lege- og pasientrapporterte data var henholdsvis 94 % (1 ikke-besvart) og 100 % (ingen ikke-besvart).

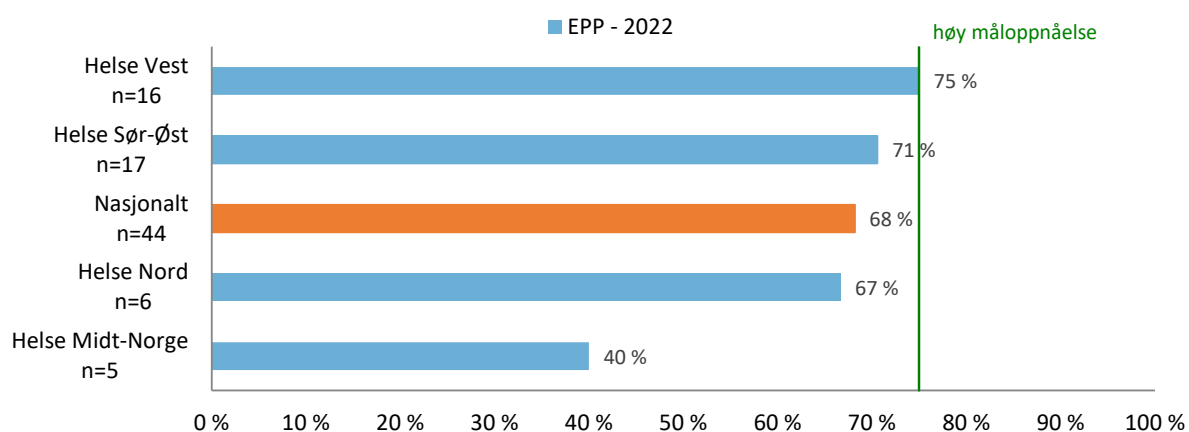
A-4 Vurdering av sykdomsaktivitet (porfyrirelaterte analyser) for EPP (laboratorie-data)

NAPOS anbefaler pasienter med EPP å sende inn årlig prøve via sin lege for å monitorere mengden fritt protoporfyrin i de røde blodcellene. Dette er viktig for å påvise en eventuell stigning, som indikerer forverring av sykdommen og også sees dersom leveren blir påvirket. Den årlige registerpakken inneholder påminning om at prøver til analyse av sykdomsrelaterte markører skal sendes inn årlig, og informasjon om prøvetaking, behandling og forsendelse er inkludert (både til pasient og lege). Antall registerdeltagere som har fått vurdert sykdomsaktivitet (porfyrirelaterte analyser) hentes fra laboratorieinformasjonssystemet på Haukeland universitetssykehus, og data foreligger dermed her fra alle deltagerne i registeret.

Andelen registerdeltagere med EPP som har fått vurdert sykdomsaktivitet (porfyrirelaterte analyser) i 2022 var 68 %, en fortsatt økning fra i fjor, og et lite stykke unna grensen for høy måloppnåelse (minst 75 %) (Figur 74). Fokus på viktigheten av å kontrollere sykdomsaktivitet, både ovenfor pasienter og oppfølgende helsepersonell, er nødvendig.

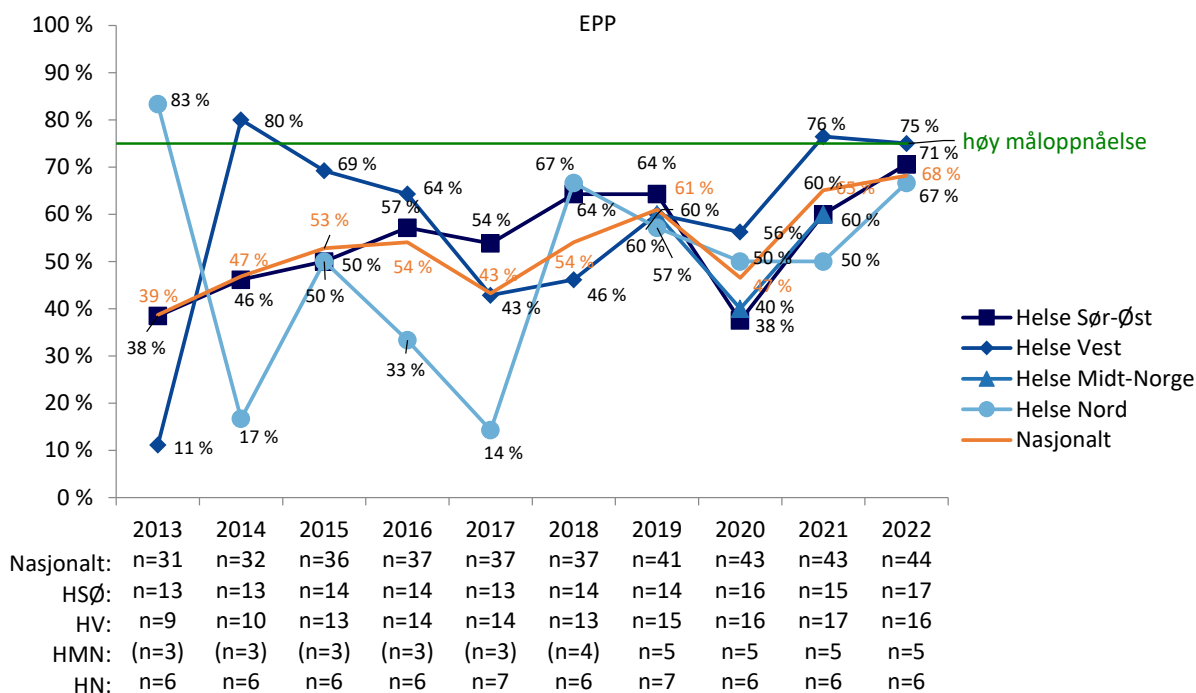
Registeret sendte ut årlig registerpakke første gang i januar 2018, og den andelen deltagere har fortsatt å øke i 2022 på landsbasis, etter en nedgang i 2020, da trolig grunnet pandemisituasjonen (Figur 75). Mye av variasjonen man ser i Figur 75 kan skyldes at det er lavt antall deltagere med EPP som er ulikt fordelt på helseregionene, slik at små endringer i tallene gir store utslag.

Figur 74. Andel deltager hvor analyse av sykdomsrelaterte markører har blitt utført i 2022



Kommentar: Figuren viser andel registerdeltagere hvor sykdomsrelaterte markører er blitt analysert ved NAPOS/HUS. Vær oppmerksom på lavt antall for de fleste av helseregionene. Mottatte prøver som av ulike årsaker ikke har blitt analysert er ikke tatt med i beregningene. Det er også mulig at noen få prøver kan ha blitt sendt til analysering ved andre laboratorier, uten at vi har fått kopi av disse resultatene. En deltager er ekskludert pga. ukjent bosted.

Fiur 75. Andel deltagere hvor svkdomsrelaterede markører har blitt analysert. for perioden 2013-2022



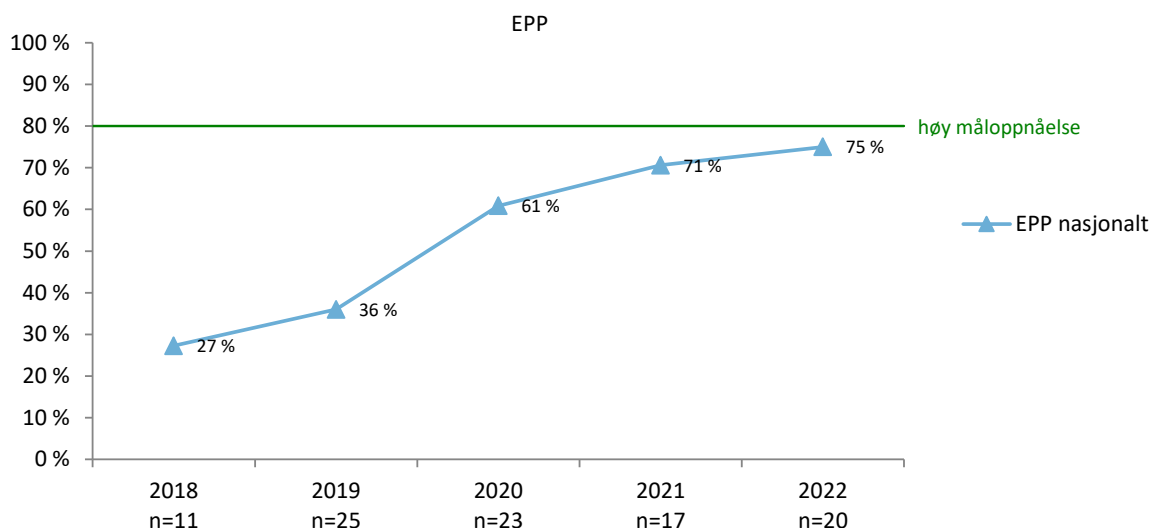
Kommentar: Vær oppmerksom på lavt antall for de fleste av helseregionene. For år hvor antall er mindre enn 5 er ikke andelen inkludert i figuren og antall (n) oppgitt i parentes.

A-5 Fornøydhets med oppfølgingen ved siste kontroll av EPP (PREM)

Det er et mål at minst 80 % av pasientene skal være i stor grad eller i svært stor grad fornøyd med oppfølgingen de fikk ved siste kontroll. I 2022 rapporterte 75 % (n=20) av EPP-pasientene at de i stor eller i svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen, en liten økning fra året før (Figur 76). EPP kan gi uttalte symptomer og har få behandlingsmuligheter, og det kan være utfordrende at helsepersonell har liten erfaring og kunnskap om denne sjeldne diagnosen. Det er derfor gledelig å se at andelen i 2022 fortsetter å øke.

De fleste EPP-pasientene følges opp av fastlege, noen få på sykehusavdeling og et fåtall av privatpraktiserende spesialist. Antallet er for lavt til å kunne presentere grad av fornøydhets fordelt på hvor de følges opp, eller på helseregionnivå.

Figur 76. Andel deltagere som i stor eller svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll, for perioden 2018-2022



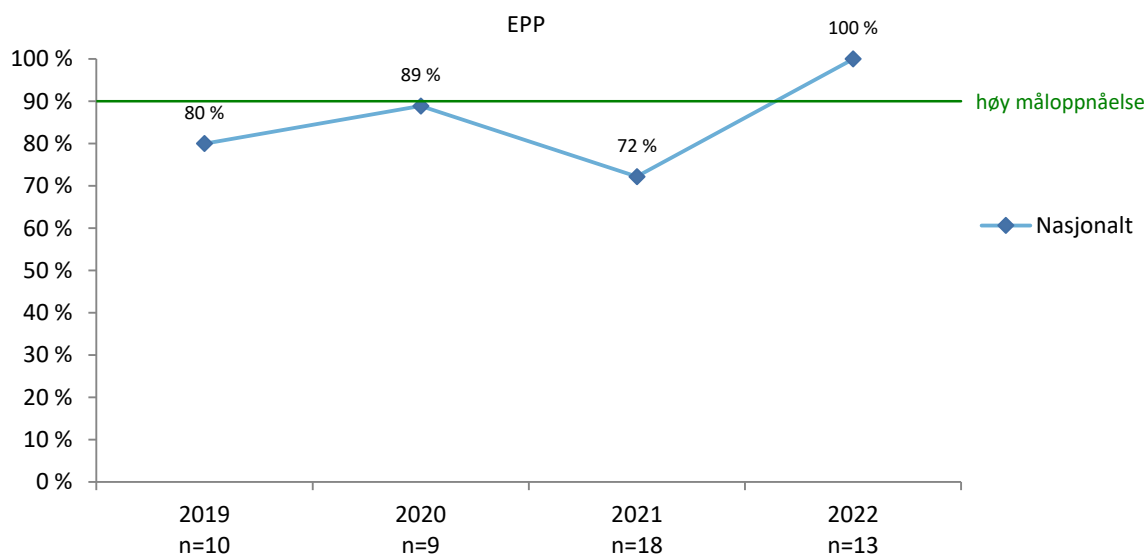
Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 58 %. Variabelkompletheten i 2022 var 91 % (2 ikke-besvart).

A-6 Bruk av sjekklister for kontroll av EPP (legerapportert)

Da porfyrisykdommene er sjeldne og lite kjente diagnoser, vil legene ofte ikke være kjent med hvilke undersøkelser som anbefales og hvor hyppig det er anbefalt å gå til kontroll. NAPOS har derfor utarbeidet sjekklister med anbefalinger for oppfølging og kontroll av de forskjellige porfyrisykdommene. Sjekklisten er vedlagt legekontrollskjemaet fra Norsk porfyriregister som legen skal fylle ut ved kontroll av pasienten.

Indikatoren ble for første gang presentert i 2019, og baserer seg på hvor stor andel av legene som på legekontrollskjema rapporterer at de benytter sjekklisten ved oppfølging av pasienten. Alle legene som besvarte spørsmålet i 2022 benyttet seg av sjekklisten (Figur 77), 28 % besvarte ikke spørsmålet, og resultatet må derfor tolkes med varsomhet. Det presenteres ikke resultat på helseregionnivå for EPP grunnet lavt antall.

Figur 77. Andel leger som oppga å benytte NAPOS sin sjekklister for kontroll av EPP, for perioden 2019-2022



Kommentar: Andel er beregnet utfra antall som svarte ja eller nei på spørsmålet (n=13). Skjema hvor det var svart 'ikke aktuelt' er ekskludert fra beregningene (0 stk. i 2022). Variabelkompletheten var 72 % (5 ikke-besvart). Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 75 %. Vær oppmerksom på lavt antall rapporterende leger og at resultatet følgelig må tolkes varsomt.

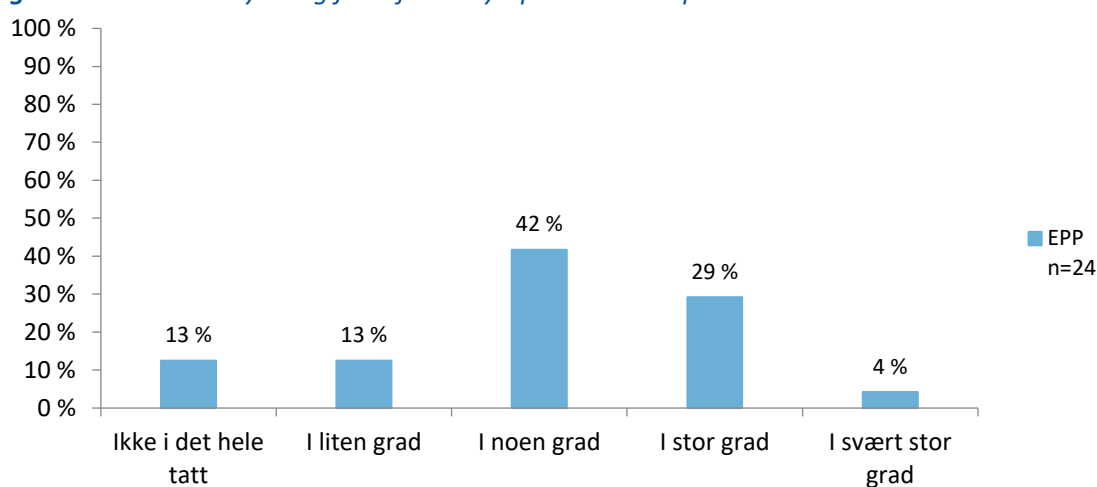
E – BEKYMRING FOR SYMPTOMER (PROM) VED EPP

For alle porfyridiagnoser kartlegges det i de årlige pasientskjemaene i hvilken grad de bekymrer seg for å få symptomer på porfyrisykdommen.

E-1 Bekymring for symptomer (PROM)

Deltagere med EPP får spørsmål om i hvilken grad de bekymrer seg for å få nye episoder med EPP-symptomer. De fleste deltagere med EPP rapporterer at de er bekymret i noen til stor grad (Figur 78). Lyseksposering gir for mange pasienter sterke, for noen invalidiserende, smerter i huden, vanligvis av mange dagers varighet.

Figur 78. Grad av bekymring for å få hudsymptomer blant personer med EPP i 2022



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 58 %. Variabelkompletheten var 92 % (2 ikke-besvart).

G – DIAGNOSTISK FORSINKELSE VED EPP

For sjeldne og lite kjente diagnoser kan det gå lang tid med utredning før pasienten får stilt rett diagnose. Diagnostisk forsinkelse er derfor en viktig indikator å følge. Norsk porfyriregister inkluderer pasientrapporterte opplysninger om tidspunkt for symptomdebut.

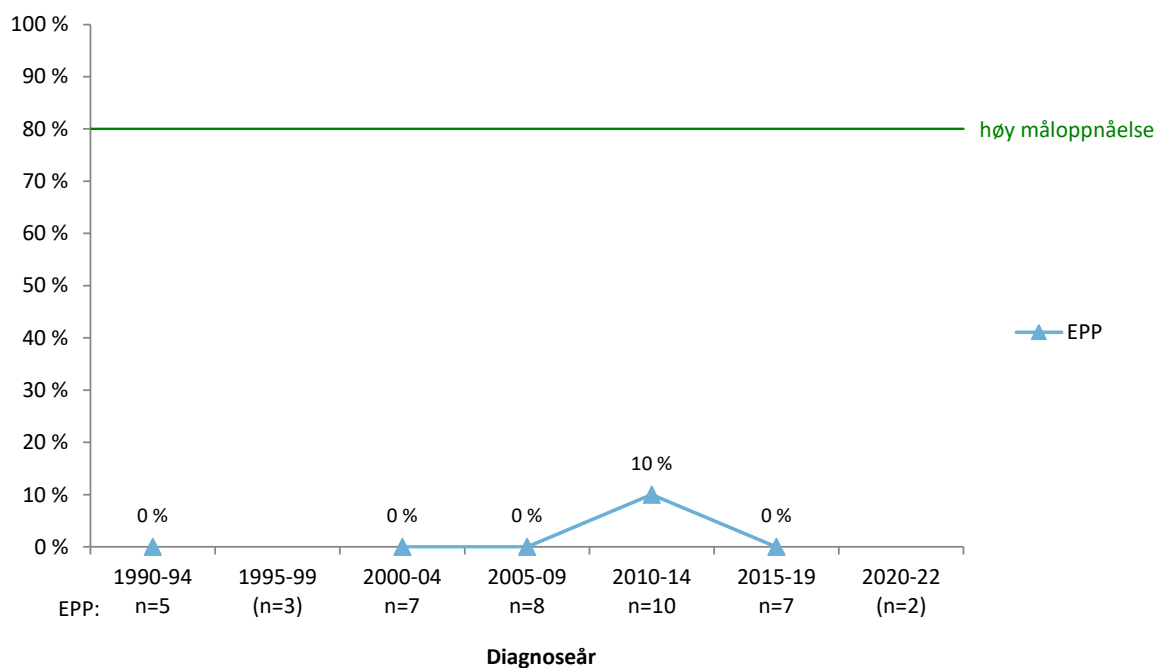
G-1 Diagnose innen ett år for EPP (pasientrapportert)

Diagnostisk forsinkelse, dvs. tid fra pasientrapportert symptomdebut til diagnosetidspunkt, beregnes i antall hele år ut fra alder/tidspunkt ved første symptomer og årstall for når diagnosen ble stilt. Resultatene presenteres for 5-årsperioder fordi det er lavt antall nye diagnoser par år. For EPP-pasienter er det sjeldent diagnosen blir stilt innen ett år fra symptomdebut. EPP har symptomdebut vanligvis ved første eksponering for sollys, dvs. i

småbarnsalder. Registeret har likevel satt som mål at minst 80 % av pasientene få stilt korrekt EPP-diagnose innen 1 år.

I inneværende registrerings-årsperiode (2020-22) er det 2 pasienter som er blitt diagnostisert med EPP. Resultater for denne 5-årsperioden blir dermed ikke presentert i Figur 79. Median diagnostisk forsinkelse for 5-årsperiodene er presentert i Tabell 7, og samlet median forsinkelse for pasientene diagnostisert etter 1990 er 11,5 år (n=42).

Figur 79. Andel som fikk diagnose innen 1 år fra symptomdebut, beregnet for 5-års perioder fra 1990 (pasientrapportert)



Kommentar: Det er stor variasjon i antall nye deltagere fra år til år. For 5-årsperioder hvor antall deltagere er mindre enn 5 er ikke andelen inkludert i figuren og antall (n) oppgitt i parentes.

Tabell 7. Median diagnostisk forsinkelse beregnet i hele år for 5-års perioder (pasientrapportert)

Diagnosetidspunkt	EPP		
	Median (år)	10 - 90 persentil	n
1990-94	19,0	16,0 - 27,8	5
1995-99			3
2000-04	12,0	7,4 - 28,8	7
2005-09	14,5	7,1 - 63,0	8
2010-14	6,0	1,9 - 26,8	10
2015-19	25,0	8,2 - 37,0	7
2020-24			2
Samlet fra 1990	11,5	2,0 - 33,0	42

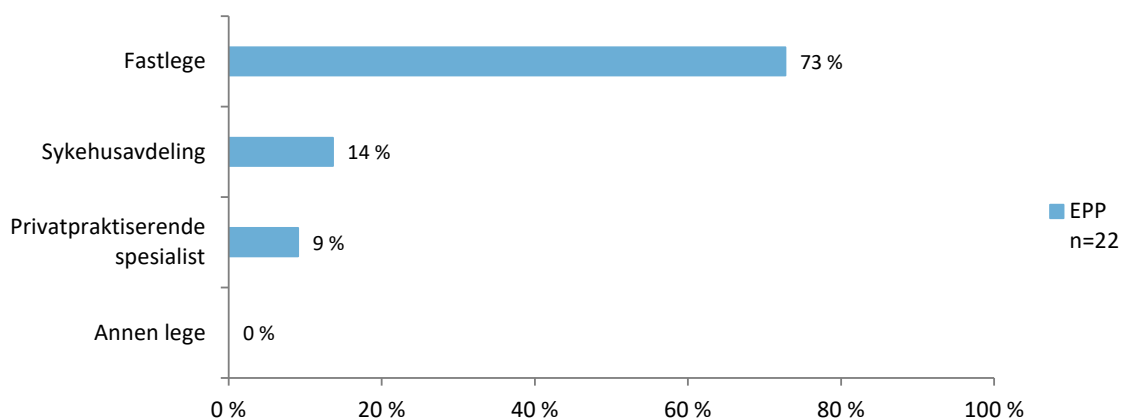
3.4.2 ANDRE RESULTATER EPP

A-poliklinisk kontroll - andre resultater EPP

Sted hvor årlig kontroll utføres

Blant EPP-deltagerne oppgir nærmere tre fjerdedeler å gå til kontroll hos fastlegen, tre pasienter gikk til kontroll ved en sykehusavdeling, og to pasienter var til kontroll hos privatpraktiserende spesialist (Figur 80).

Figur 80. Hvor utføres årlig kontroll av porfyrisykdommer (pasientrapportert)

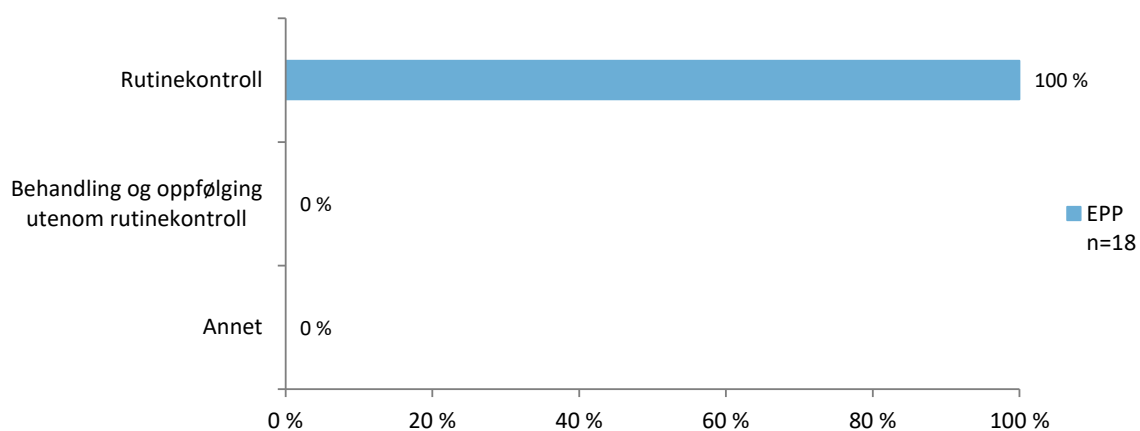


Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 58 %. Variabelkompletthet var 100 % (0 ikke-besvart).

Årsak til legetime

Alle legekontrollskjemaene var fylt ut i forbindelse med rutinekontroll av porfyrisykdommen (Figur 81).

Figur 81. Årsak til legetime i 2022 (legerapportert)

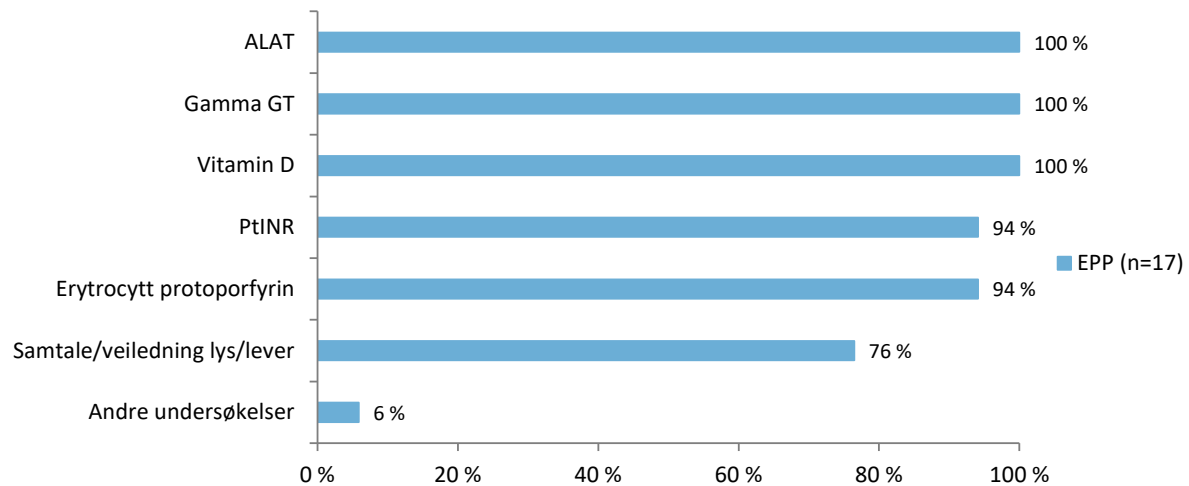


Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 75 %. Variabelkompletthet var 100 % i 2022 (0 ikke-besvart).

Undersøkelser ved kontroll

Andelen rapporterende leger som har utført minstestandard, dvs. de viktigste undersøkelsene (erytrocytt protoporfyryn i blod og leverstatus i form av ALAT, γ -GT og PT-INR) ved kontroll av EPP, er presentert i indikator A-3 «Viktigste undersøkelser ved kontroll av EPP» lenger frem i dette kapittelet. I Figur 82 presenteres resultater fra legekontrollskjema for alle de ulike undersøkelsene som bør utføres ved kontroll av EPP.

Figur 82. Undersøkelser utført ved kontroll i 2022 (legerapportert)



Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 75 %. Variabelkompletthet var 94 % i 2022 (1 ikke-besvart).

I-symptomer, behandling og forebygging - andre resultater EPP

Symptomer

Blant deltagerne med EPP oppga 22 personer (85 %) at de hadde hatt en eller flere episoder med symptomer, mens 4 (15 %) rapporterte at de ikke hadde hatt symptomer. Blant dem som hadde hatt symptomer, var det 3 (14 %) som hadde hatt 1-2 episoder med symptomer, 9 (41 %) oppga 3-5 episoder, 7 (32 %) oppga flere enn 5 episoder, og 3 (14 %) kunne ikke tallfeste antall episoder.

Blant dem som hadde hatt symptomer, hadde 17 pasienter (81 %) behandlet seg selv hjemme siste 12 måneder og 3 (14 %) vært hjemme fra jobb/skole/barnehage (Tabell 8). To personer (11 %) oppga å ha hatt kontaktet lege/legevakt pga. symptomer.

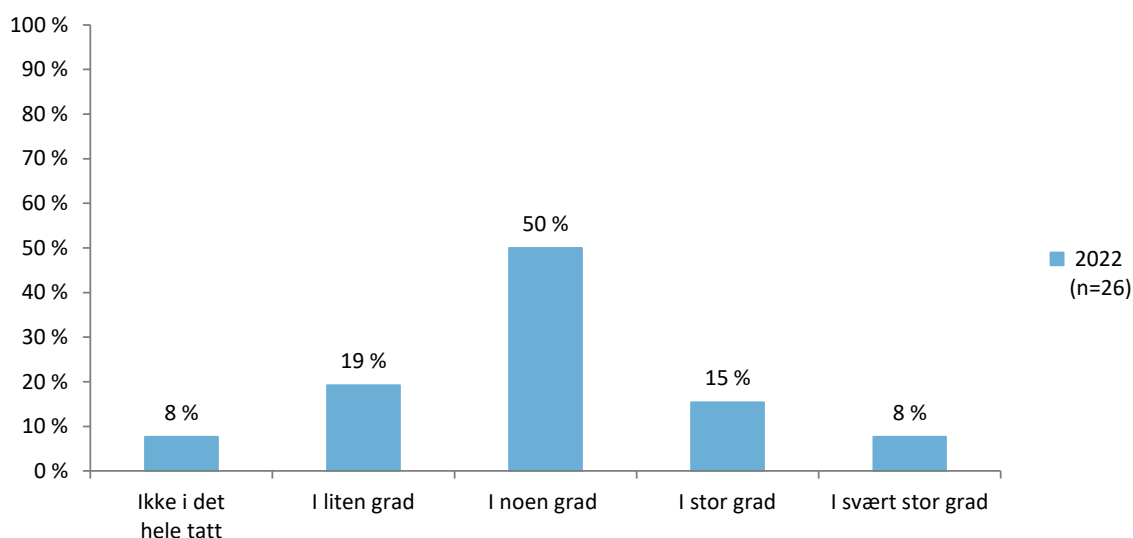
Til sammen 23 % av deltagerne rapporterte at de i stor eller svært stor grad var plaget av EPP-symptomer, mens 50 % oppgir at de i noen grad var plaget. Henholdsvis 19% og 8 % oppgir at de var lite eller ikke plaget i det hele tatt (Figur 83).

Tabell 8. Forekomst av symptomer og kontakt med helsevesenet (pasientrapportert)

	2021	2022
Antall pasientskjema EPP	25	26
Hatt episoder med symptomer siste 12 måneder	20	22
Behandlet seg selv hjemme siste 12 måneder	18	17
Kontaktet/oppøkt lege/legevakt siste 12 måneder	0	2
Vært hjemme fra jobb/skole/barnehage siste 12 måneder	4	3

Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 58 %. Variabelkomplettheten for episoder med symptomer siste 12 måneder var 100 % (0 ikke-besvart). Flere avkryssninger er mulig på spørsmålet om de behandlet seg selv hjemme/vært i kontakt med helsevesenet, hvor variabelkomplettheten var 96 % (1 ikke-besvart).

Figur 83. Grad personer med EPP var plaget av symptomer i 2022 (pasientrapportert)

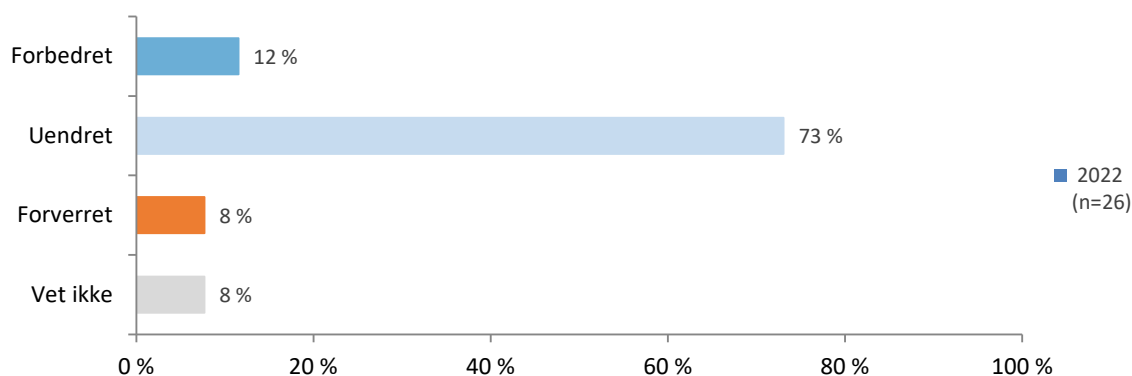


Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 58 %. Variabelkompletthet var 100 %.

Lysømfintlighet

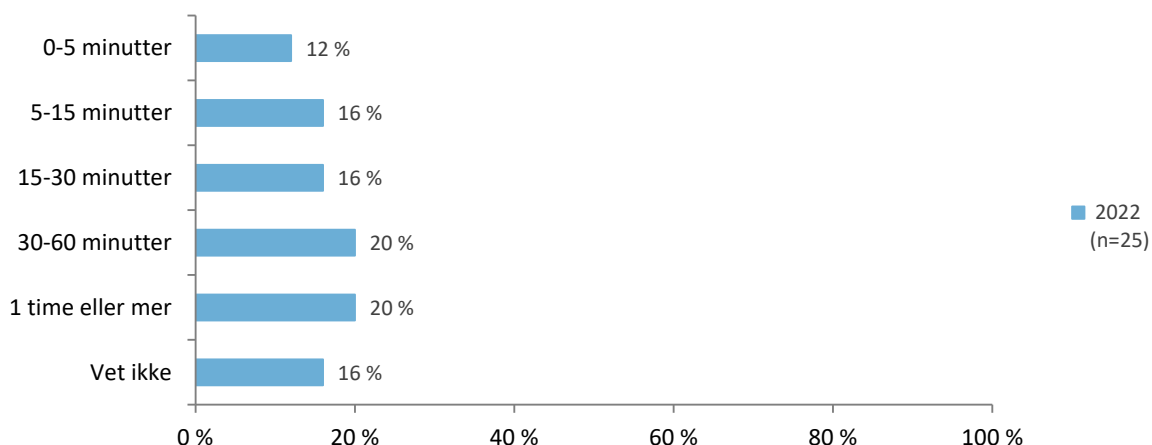
De aller fleste rapporterte at lysømfintligheten var uendret sammenlignet med året før (Figur 84). Over 40 % av deltagerne rapporterte å ikke kunne være ute lengre enn maksimalt 30 minutter i solen, en solfylt dag i juni (Figur 85).

Figur 84. Endring i lysømfintlighet hos EPP-deltagere sammenlignet med året før (pasientrapportert)



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 58 %. Variabelkompletthet 100 %.

Figur 85. Antatt maksimal lengde på opphold i solen en solfylt dag i juni (pasientrapportert)

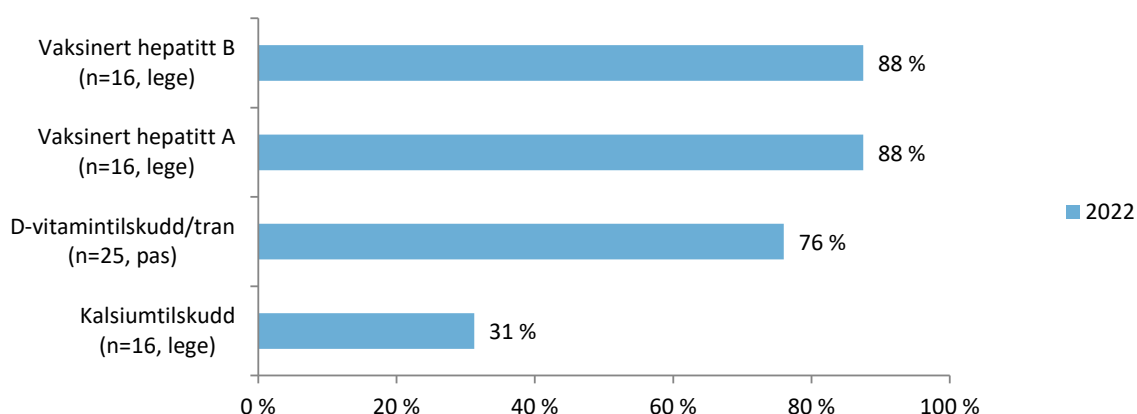


Kommentar: Flere svarkategorier er sammenslått, og spørsmålet lyder «Hvis du går ut midt på dagen, en skyfri dag i slutten av juni iført t-skjorte, hvor lenge tror du da du tåler å få sol på armene?». Svarprosent på årlig pasientskjema var 58 %. Variabelkompletthet 96 % (1 ikke-besvart).

Forebygging og behandling

Andelen EPP-deltagere som er vaksinert mot hepatitt A og B var 88 % (Figur 86). Slik vaksinering anbefales for å minske risiko for leverskade. Mange med EPP har lavt nivå av D-vitamin siden de må beskytte seg mot sollyks. For å forebygge D-vitamin-mangel og benskjørhet anbefales bruk av vitamin D og kalsiumtilskudd, og 76 % av deltagerne (n=25) rapporterte at de bruker vitamin D-tilskudd eller tran, mens legene rapporterte at 31 % (n=16) bruker kalsiumtilskudd.

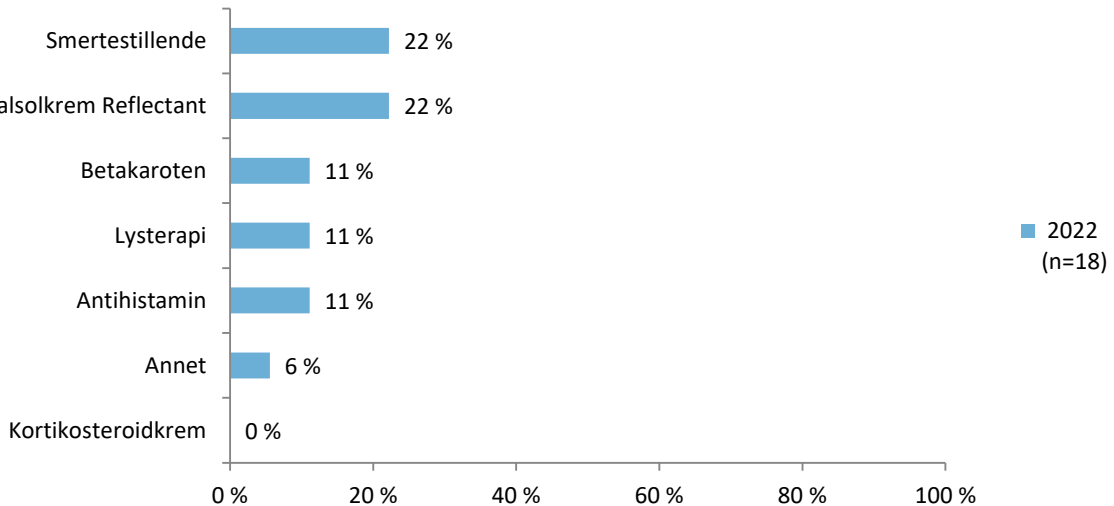
Figur 86. Forebyggende tiltak ved EPP (pasient- og legerapportert)



Kommentar: Andelene er beregnet utfra antall som svarte ja eller nei på spørsmålene. Skjema hvor det var svart 'vet ikke' er ekskludert fra beregningene (2 stk for hhv. vaksinert for hepatitt A og B, 1 for bruk av kalsiumtilskudd). Variabelkompletthet var 100 % for vaksinert for hepatitt A og B, 96 % for D-vitamintilskudd (1 ikke-besvart) og 94 % for kalsiumtilskudd (1 ikke-besvart). Svarprosent på årlig pasientskjema var 58 %, og andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 75 %.

56 % av legene (n=18) som rapporterte til registeret i 2022, oppga at pasienten, hadde fått behandling for EPP siste 12 måneder. Figur 87 viser forekomst av de forskjellige behandlingene blant alle pasientene det ble mottatt legekonsultasjon for (n=18).

Figur 87. Behandling for EPP (legerapportert)

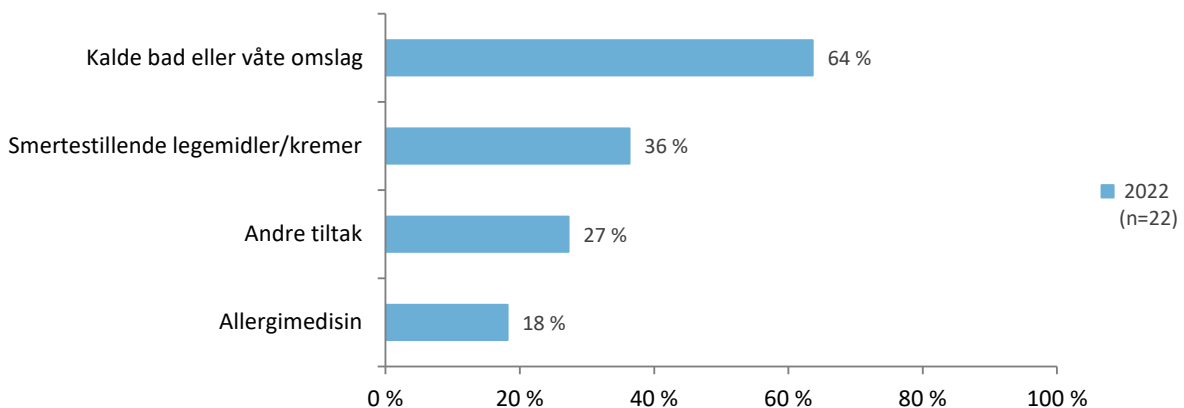


Kommentar: Andel mottatte legekonsultasjon blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 75 %. Resultatene er basert på avkryssing for forskjellige behandlinger gitt siste 12 måneder. Alle mottatte legekonsultasjon er inkludert i beregningsgrunnlaget.

Lindring

Blant EPP-deltagere som hadde hatt symptomer siste 12 måneder (n=22), rapporterte 64 % å ha brukt kalde bad eller våte omslag for å lindre smertene, 36 % å ha brukt smertestillende/lindrende legemidler, 27 % oppga å ha brukt andre tiltak og 18 % å ha brukt allergimedisin (Figur 88). Blant andre tiltak var å være i kjølig (mørkt) rom oppgitt av flere deltagere.

Figur 88. Bruk av lindrende tiltak ved EPP (pasientrapportert)



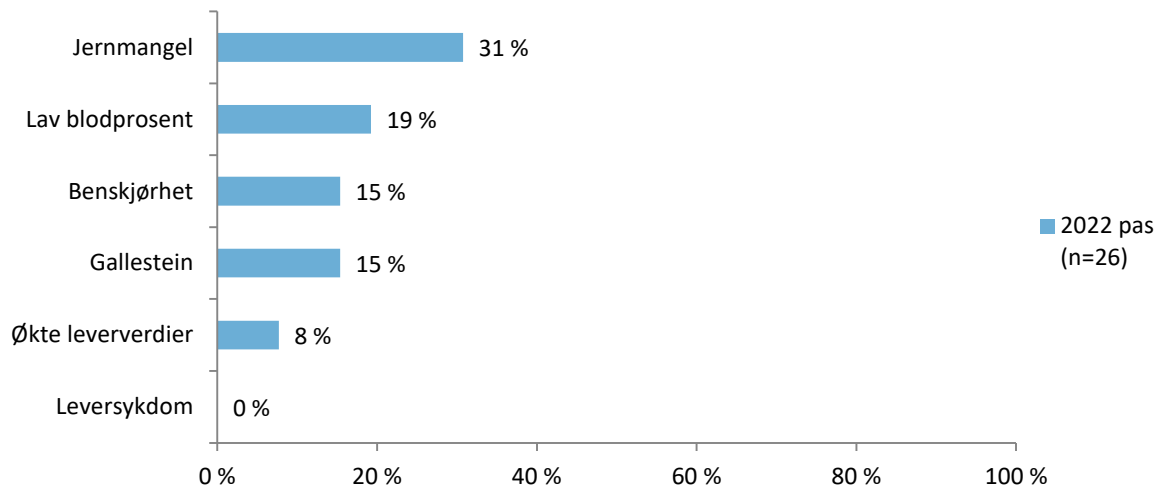
Kommentar: Resultatene er basert på avkryssing for forskjellige lindrende tiltak benyttet ved symptomer siste 12 måneder, og er beregnet blant alle som har oppgitt symptomer siste 12 måneder.

Følgetilstander

58 % deltagerne med EPP (n=26) rapporterte i 2022 at de hadde hatt en eller flere følgetilstander de siste 12 månedene. Jernmangel ble rapportert av 31 %, lav blodprosent av 19 %, benskjørhet og gallestein av 15 % og økte leververdier av 8 % (Figur 89).

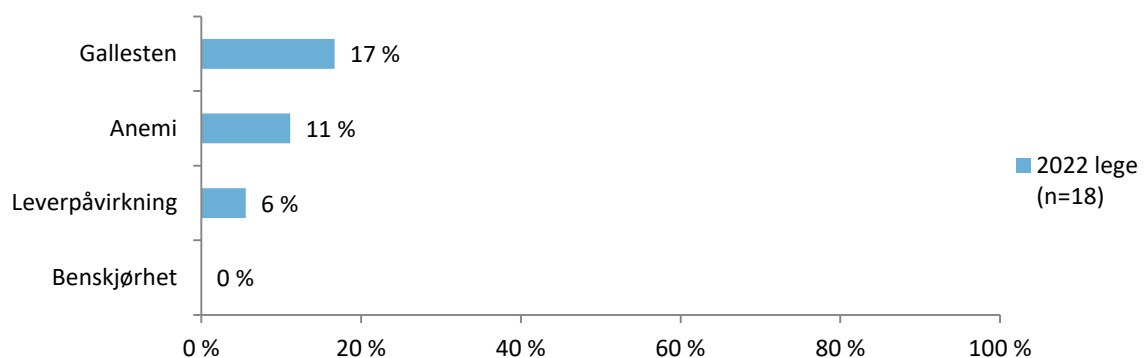
I legekontrollskjema var det rapportert en eller flere følgetilstander for 6 av deltagerne (33 %). Gallestein var oppgitt for 3 deltagere (17 %, n=18), lav blodprosent (anemi) var oppgitt for 2 deltagere (11 %) og leverpåvirkning for 1 deltager (6 %) (Figur 90).

Figur 89. Følgetilstander ved EPP (pasientrapportert)



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 58 %. Resultatene er basert på avkryssing for forskjellige følgetilstander siste 12 måneder. Alle mottatte pasientskjema er inkludert i beregningsgrunnlaget.

Figur 90. Følgetilstander ved EPP (legerapportert)



Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 75 %. Resultatene er basert på avkryssing for forskjellige påviste følgetilstander. Alle mottatte legekontrollskjema er inkludert i beregningsgrunnlaget.

3.5 DEMOGRAFISK OVERSIKT OVER PASIENTGRUPPEN I NORSK PORFYRIREGISTER

KJØNN OG ALDER

Det er en litt større andel kvinner enn menn i registeret (Tabell 9). Medianalder er høyest for PCT, som gjenspeiler at sykdommen oftest utløses i voksen alder.

Tabell 9. Oversikt over alle deltagere i registeret fordelt på diagnose, alder og kjønn per 31.12.2022

Diagnose	Antall personer i registeret ¹	Kvinner (n)	Menn (n)	Medianalder per 2022 (år)
PCT	540	288	252	70
AIP	243	136	107	53
EPP	46	26	20	36
PV	33	21	12	56
HCP	9	5	4	58
Totalt	871	476	395	65

¹ Døde deltagere er ekskludert (n=195).

BOSTEDSFYLKE

Den noe høyere prevalensen i enkelte fylker (Tabell 10) kan forklares av at porfyri sykdommer er arvelige sykdommer med geografisk opphopning i noen områder.

Tabell 10. Deltagelse i forhold til folketall («prevalens») fordelt på fylke per 31.12.2022

Fylke	Folketall SSB per 31.desember 2022	Antall deltagere (alle diagnoser)*	Deltagelse per 100 000 innbyggere
Viken	1292241	163	12,6
Oslo	709037	77	10,9
Innlandet	373628	48	12,8
Vestfold og Telemark	429101	103	24,0
Agder	316051	79	25,0
Rogaland	492350	68	13,8
Vestland	646205	90	13,9
Møre og Romsdal	268365	59	22,0
Trøndelag	478470	89	18,6
Nordland	241084	49	20,3
Troms og Finnmark	242452	37	15,3
Totalt	5 488 984	862	15,7
Helse Sør-Øst	3 120 058	470	15,1
Helse Vest	1 138 555	158	13,9
Helse Midt-Norge	746 835	148	19,8
Helse Nord	483 536	86	17,8

* Døde deltagere (n=195) og deltagere uten registrert adresse i Folkeregisteret (n=9) er ekskludert.

KAPITTEL 4

METODER FOR FANGST AV DATA

Datainnsamlingen består av spørreskjema som pasienten selv fyller ut, og fra 2015 også spørreskjema som fylles ut av lege. I tillegg inkluderes resultater fra laboratorieanalyser hentet fra laboratorieinformasjonssystemet ved HUS, samt resultater fra analyser utført ved andre sykehus dersom disse er mottatt, og enkelte opplysninger fra pasientjournal (sykehusinnleggelse ved akutte anfall for AIP/PV/HCP). Det innhentes opplysninger om diagnose, symptomer, behandling, kontroll og oppfølging, laboratoriesvar, samt andre helseopplysninger, sosiodemografiske variabler, livskvalitet og levevaner. Variablene som registreres i Norsk porfyriregister er et resultat av mangeårig arbeid innen porfyrifeltet, både nasjonalt og internasjonalt.

Pasienter med porfyrisykdommene AIP, PV, HCP, PCT og EPP får tilsendt sitt første spørreskjema (diagnoseskjema) og invitasjon til registerdeltagelse i forbindelse med at diagnosen blir stilt. Deltagere med PCT får i tillegg tilsendt et første oppfølgingsskjema med spørsmål om behandlingen (behandlingskjema) 1,5 år etter diagnoseskjema ble sendt ut, før de får det første årlige skjemaet. De årlige skjemaene ble tatt i bruk i 2015 for AIP, i 2016 for PCT, i 2017 for PV og HCP, og i 2018 for EPP. Deltagerne får hvert år tilsendt to skjema; et de selv skal fylle ut (årlig pasientskjema) og et skjema deres lege skal fylle ut i forbindelse med årlig kontroll (årlig legekontrollskjema).

Norsk porfyriregister benytter elektronisk innregistreringsløsning i Medisinsk Registreringssystem (MRS). MRS-løsning for diagnosen AIP ble tatt i bruk i juni 2016, mens MRS-løsningen for PCT, PV og HCP ble ferdigstilt i mai 2018 og for EPP i februar 2020. Innregistreringen av opplysningene fra papirspørreskjema gjøres manuelt av ansatte ved registeret. I januar 2022 tok registeret for første gang i bruk en ePROM-løsning for deltagere med diagnosen PCT. Flesteparten av disse pasientene fikk da spørreskjema tilsendt elektronisk via Helsenorge eller Digipost, og kunne fylle ut og sende inn spørreskjema direkte til MRS. Dette er en svært effektiv og ressursbesparende datafangst og førte i tillegg til høyere svarprosent. Registeret startet våren 2023 forarbeidet med å etablere ePROM for de resterende diagnosene og utviklingsarbeidet, i samarbeid med Helse Midt-Norge IKT (Hemit) og Helse Vest IKT, vil starte opp høsten 2023.

KAPITTEL 5 DATAKVALITET

5.1 ANTALL REGISTRERINGER

I diagnose skjema samles opplysninger inn fra pasienter med symptomatisk EPP, PCT, AIP, HCP, PV og fra personer som ved prediktiv test er vist å være genetisk disponert for AIP, PV eller HCP. I 2022 fikk registeret 28 nye deltagere, og det er nå registrert totalt 1066 deltagere (inkludert 197 personer som er døde) (Tabell 11) som kommer fra hele landet (Tabell 13).

Registeret mottok i tillegg behandlingsskjema PCT fra 17 deltagere med PCT i 2022. Dette er et skjema som sendes ut til PCT-deltagere ca. 1,5 år etter diagnose, hvor det samles inn utfyllende opplysninger bl.a. om behandlingen som er gitt.

De årlige pasientskjemaene og legekrollskjemaene ble for første gang sendt ut til deltagere med AIP våren 2015, PCT våren 2016, PV/HCP våren 2017 og EPP i 2018. Tabell 12 gir en oversikt over mottatte årlige skjema i 2022.

Tabell 11. Antall registrerte pasienter i registeret i 2022 og totalt i perioden 2002-2022

Diagnose	Registrerte i 2022 ¹	Registrerte totalt ²
PCT	22	681
AIP	4	286
EPP	2	51
PV	0	36
HCP	0	12
Totalt	28	1066

¹ Antall nye pasienter som har sendt inn spørreskjema til Norsk porfyriregister i perioden 1.1.2022 til 31.12.2022.

² Antall pasienter som har sendt inn spørreskjema til Norsk porfyriregister innen 31.12.2022.

Tabell 12. Antall mottatte årlige pasientskjema og legekrollskjema i 2022

Diagnose	Årlige pasientskjema ¹	Legekrollskjema ¹
PCT	387	176
AIP	119	64
EPP	26	18
PV	12	9
HCP	6	4
Totalt	550	271

¹ Antall pasienter som har sendt inn årlig pasientskjema/legekrollskjema til Norsk porfyriregister i perioden 1.1.2022 til 31.12.2022.

Tabell 13. Antall registrerte pasienter (alle porfyridiagnoser) i registeret i perioden 2002 til og med 2022 fordelt på fylke og helseregion

Fylke	Antall registrerte totalt ¹
Viken	203
Oslo	97
Innlandet	59
Vestfold og Telemark	128
Agder	93
Rogaland	77
Vestland	112
Møre og Romsdal	72
Trøndelag	107
Nordland	58
Troms og Finnmark	46
Nasjonalt	1052
Helse Sør-Øst	580
Helse Vest	189
Helse Midt-Norge	179
Helse Nord	104

¹ Antall som har sendt inn spørreskjema til Norsk porfyriregister innen 31.12.2022. 14 pasienter uten registrert nåværende adresse i Folkeregisteret er ekskludert. Døde er inkludert med sist kjente adresse i Folkeregisteret.

5.2 METODE FOR BEREGNING AV DEKNINGSGRAD

Norsk porfyriregister er i stor grad basert på pasientrapporterte data, og mange av pasientene følges opp av sin fastlege. Dette gjør dekningsgradsanalyser målt opp mot tall fra Norsk pasientregister (NPR) lite relevant for registeret.

NAPOS har i samarbeid med Avdeling for medisinsk biokjemi og farmakologi ved Haukeland universitetssjukehus, ansvar for diagnostikk av porfyrisykdommer, og har derfor oversikt over tilnærmet alle pasienter med porfyridiagnose i Norge. Alle pasienter som blir diagnostisert ved NAPOS inviteres til deltagelse i Norsk porfyriregister. NAPOS kan dermed beregne andelen som deltar i registeret.

Beregning av dekningsgrad er basert på antall registrerte pasienter i Norsk porfyriregister og antall inviterte pasienter med de respektive diagnosene. Beregning av fylkesvis dekningsgrad er basert på nåværende bosted.

Antall personer i Norge som er genetisk disponert for akutte porfyrisykdommer er av naturlige årsaker ukjent for oss og ikke mulig å fremskaffe. Akutte porfyrisykdommer har autosomal dominant arvegang, men bare en liten andel av de som har en sykdomsassocisert genfeil blir syke. Å la seg teste prediktivt med tanke på bærertilstand er frivillig og utføres kun etter informert samtykke og mottatt genetisk veiledning. Det er opp til den i familien som har fått diagnosen hvorvidt han/hun informerer slektninger om at de har risiko for akutt porfyrisykdom og at de kan undersøkes for dette, slik at dette ikke er noe helsepersonell kan

kartlegge i familien. Alle som får påvist genetisk disposisjon for akutt porfyrisykdom ved prediktiv testing, inviteres til deltagelse i Norsk porfyriregister. Vi kan derfor rapportere antall personer med prediktivt påvist genetisk disposisjon som er invitert til registerdeltagelse, og hvor mange av disse som er deltagere i Norsk porfyriregister (tilgjengelige data f.o.m. 2006).

Det er mange færre som testes prediktivt for PCT, da det å være genetisk disponert for denne sykdommen har mindre medisinsk konsekvens. De som testes og får påvist genetisk disposisjon, får tilsendt informasjonsmaterieell fra kompetansesenteret, men det er per i dag ikke anbefalt at denne gruppen bør gå til regelmessig oppfølging. Norsk porfyriregister har derfor ikke utarbeidet spørreskjema til denne gruppen, og de er ikke inkludert i registeret. EPP følger et pseudodominant eller recessivt arvemønster, og det er ikke indikasjon for diagnostikk av bærertilstand.

5.3 TILSLUTNING

Norsk porfyriregister samler data fra alle landets fylker og helseregioner. Registeret er hovedsakelig basert på pasientrapporterte data samt data fra behandlende leger, og ingen sykehus/avdelinger sender systematisk eller rutinemessig data til registeret. Ved rapportert innleggelse på grunn av akutt porfyrianfall innhentes opplysninger om innleggelsen fra det aktuelle sykehuset, men dette gjelder kun et fåtall.

Det anbefales årlig kontroll og oppfølging av porfyrisykdommen, og de fleste får gjort dette hos fastlegen. Legerapporterte opplysninger om kontrollen samles inn på papirskjema som distribueres via pasientene.

I 2022 var det 248 forskjellige leger som sendte inn legekontrollskjema til Norsk porfyriregister. Blant disse var det 23 leger med sykehus som arbeidssted, mens resten var privatpraktiserende/fastleger (Tabell 14). Fordeling per fylke er vist i Tabell 15.

Tabell 14. Antall rapporterende leger i 2022 fordelt på arbeidssted og helseregion

Helseregion	Arbeidssted		totalt
	sykehus	privatpraksis/legekontor	
Helse Sør-Øst	7	124	131
Helse Vest	6	38	44
Helse Midt-Norge	6	37	43
Helse Nord	4	26	30
Nasjonalt	23	225	248

Tabell 15. Antall rapporterende leger per fylke i 2022

Fylke	Antall rapporterende leger
Oslo	16

Viken	55
Innlandet	17
Vestfold og Telemark	21
Agder	22
Rogaland	19
Vestland	25
Møre og Romsdal	21
Trøndelag	22
Nordland	16
Troms og Finnmark	14
Nasjonalt	248

5.4 DEKNINGSGRAD

5.4.1 DEKNINGSGRAD I REGISTERET

Alle som er registrert hos NAPOS med symptomatisk PCT, AIP, EPP, PV eller HCP, eller genetisk disposisjon for AIP, PV eller HCP får tilsendt invitasjon til å bli med i Norsk porfyriregister, sammen med diagnoseskjema. Registeret har en samlet deltagerprosent på 72 % for perioden 2002-2022 (Tabell 16). Deltagerprosenten varierer mellom 68 % og 80 % for de forskjellige fylkene (Tabell 17).

Dekningsgrad fordelt på diagnose og helseregion er presentert i Tabell 18. Dekningsgrad for AIP, PV og HCP blant de over 50 år er presentert i Tabell 19, og for aktive og latente i Tabell 20. AIP, PV og HCP er gruppert sammen i disse tabellene grunnet få pasienter med PV og HCP.

Tabell 16. Dekningsgrad i Norsk porfyriregister for perioden 2002-2022

Diagnose	Antall inviterte	Antall registrerte ¹	Dekningsgrad (%)
PCT	959	687	72 %
AIP	413	288	70 %
EPP	57	52	91 %
PV	48	36	75 %
HCP	17	12	71 %
Totalt	1494	1075	72 %

¹ Antall som ble invitert innen 31.12.2022, og som sendte inn spørreskjema innen 01.04.2023.

Tabell 17. Dekningsgrad alle diagnoser i perioden 2002-2022, fordelt på fylke og helseregion

Fylke	Antall inviterte ¹	Antall registrerte ²	Dekningsgrad (%)
Østfold	279	205	73 %
Oslo	142	97	68 %
Innlandet	81	60	74 %
Vestfold og Telemark	178	130	73 %
Agder	133	95	71 %
Rogaland	112	78	70 %

Vestland	152	112	74 %
Møre og Romsdal	103	72	70 %
Trøndelag	153	107	70 %
Nordland	82	58	71 %
Troms og Finnmark	59	47	80 %
Nasjonalt	1474	1061	72 %
Helse Sør-Øst	813	587	72 %
Helse Vest	264	190	72 %
Helse Midt-Norge	256	179	70 %
Helse Nord	141	105	74 %

¹ Inviterte med ukjent bostedsfylke (n=20) er ekskludert. Døde er inkludert med sist kjente adresse i Folkeregisteret.

² Deltagere uten registrert nåværende adresse i Folkeregisteret (n=14) er ekskludert.

Tabell 18. Dekningsgrad i perioden 2002-2022 fordelt på diagnose og helseregion

Diagnose og helseregion	Antall inviterte ¹	Antall registrerte ²	Dekningsgrad (%)
PCT			
Helse Sør-Øst	559	400	72 %
Helse Vest	137	99	72 %
Helse Midt-Norge	196	136	69 %
Helse Nord	57	44	77 %
Nasjonalt	949	679	72 %
AIP, PV, HCP			
Helse Sør-Øst	229	166	72 %
Helse Vest	108	72	67 %
Helse Midt-Norge	54	38	70 %
Helse Nord	78	55	71 %
Nasjonalt	469	331	71 %
EPP			
Helse Sør-Øst	25	21	84 %
Helse Vest	19	19	100 %
Helse Midt-Norge	6	5	83 %
Helse Nord	6	6	100 %
Nasjonalt	56	51	91 %

¹ Inviterte med ukjent bostedsfylke (n=20) er ekskludert. Døde er inkludert med sist kjente adresse i Folkeregisteret.

² Deltagere uten registrert nåværende adresse i Folkeregisteret (n=14) er ekskludert.

Tabell 19. Dekningsgrad i perioden 2002-2022 for pasienter med AIP, PV og HCP som er over 50 år

Diagnose og helseregion	Antall inviterte ¹	Antall registrerte ²	Dekningsgrad (%)
Helse Sør-Øst	91	77	85 %
Helse Vest	46	32	70 %
Helse Midt-Norge	26	17	65 %
Helse Nord	42	35	83 %
Nasjonalt	209	163	78 %

¹ Inviterte med ukjent bostedsfylke (n=4) er ekskludert fra tallene for helseregion.

² Deltagere uten registrert nåværende adresse i Folkeregisteret (n=2) er ekskludert fra tallene for helseregion.

Tabell 20. Dekningsgrad i perioden 2006-2022 for aktiv og latent AIP, PV og HCP

Diagnose	Antall inviterte	Antall registrerte ¹	Dekningsgrad (%)
Aktiv porfyrisykdom (AIP, PV, HCP)	93	66	71 %
Prediktivt testet (AIP, PV, HCP)	118	67	57 %
Totalt akutte porfyri- sykdommer (AIP, PV, HCP)	211	133	63 %

¹Antall som ble invitert i perioden 1.1.2006 - 31.12.2022, og som sendte inn spørreskjema innen 01.04.2023.

For beregning av foreløpig deltagerprosent for inneværende rapporteringsår, inkluderes alle som har sendt inn diagnoseskjema til registeret innen 01.04. året etter. For 2022 var denne 81 % for alle diagnosene samlet (Tabell 21). Inviterte som ikke er blitt med i registeret reinviteres og kan bli inkludert som deltagere på et senere tidspunkt.

Tabell 21. Dekningsgrad for nydiagnostiserte pasienter i 2022

Diagnose	Antall inviterte	Antall registrerte ¹	Dekningsgrad 2022 (%)
PCT	31	24	77 %
AIP	4	4	100 %
EPP	1	1	100 %
PV	0	0	-
HCP	0	0	-
Totalt	36	29	81 %

¹Antall nydiagnostiserte pasienter som ble invitert til delta i perioden 1.1. - 31.12.2022, og som sendte inn spørreskjema innen 01.04.2023.

5.4.2 SVARPROSENT FOR ÅRLIGE SKJEMA

Registeret hadde en samlet svarprosent på 72 % for de årlige pasientskjemaene, og totalt mottok registeret 35 % av de utsendte legek kontrollskjemaene (Tabell 22). Legek kontrollskjemaene blir distribuert til alle deltagere, selv om noen av disse ikke forventes å gå til kontroll hvert år. For pasienter med kun genetisk disposisjon for AIP, PV, eller HCP (latent sykdom) anbefales kontroll hvert 3.-5. år.

En del pasienter oppgir også at de ikke går til kontroll hvert år. Indikatoren A-2 i kapittel 3.1 viser andel mottatte legek kontrollskjema blant dem som rapporterte til registeret at de går til kontroll hvert år, og gir et bedre bilde på hvor mange legek kontrollskjema registeret burde motta sammenlignet med hva registeret mottar. I 2022 var denne andelen 59 % for alle diagnoser samlet.

Blant de med aktiv akutt porfyrisykdom (AIP/PV/HCP) er svarprosenten noe høyere enn blant de med latent sykdom (Tabell 23). Svarprosent for årlige pasientskjemaer fordelt på diagnose og helseregion er presentert for rapporteringsåret 2022 i Tabell 24, og svarprosent for pasientskjema for AIP, PV og HCP som er over 50 år, er vist i Tabell 25.

Tabell 22. Svarprosent for årlige pasientskjema og legek kontrollskjema i 2022

Diagnose	Antall årlige registerpakker sendt ut ¹	Pasientskjema mottatt		Legek kontrollskjema mottatt ²	
		antall	andel (%)	antall	andel (%)
PCT	465	387	83 %	176	38 %
AIP	225	119	53 %	64	28 %
EPP	45	26	58 %	18	40 %
PV	27	12	44 %	9	33 %
HCP	7	6	86 %	4	57 %

Totalt	769	550	72 %	271	35 %
--------	-----	-----	------	-----	------

¹ Antall deltagere som fikk tilsendt årlig registerpakke i 2022.

² Genetisk disponerte anbefales oppfølging hvert 3.-5 år, det forventes derfor ikke legekrollskjema fra disse hvert år.

Tabell 23. Svarprosent for årlige pasientskjema og legekrollskjema i 2022, fordelt på aktiv og latent AIP, PV og HCP

Diagnose	Antall årlige registerpakker sendt ut ¹	Pasientskjema mottatt		Legekrollskjema mottatt ²	
		antall	andel (%)	antall	andel (%)
Aktiv AIP, PV, HCP	155	91	59 %	57	37 %
Latent AIP, PV, HCP ²	104	46	44 %	20	19 %
Totalt AIP, PV, HCP	259	137	53 %	77	30 %

¹ Antall deltagere som fikk tilsendt årlig registerpakke i 2022.

² Genetisk disponerte anbefales oppfølging hvert 3.-5 år, det forventes derfor ikke legekrollskjema fra disse hvert år.

Tabell 24. Svarprosent for årlige pasientskjema og legekrollskjema i 2022, fordelt på diagnoser og helseregion

Diagnose og helseregion	Antall årlige registerpakker sendt ut ¹	Pasientskjema mottatt		Legekrollskjema mottatt ²	
		antall	andel (%)	antall	andel (%)
PCT					
Helse Sør-Øst	265	225	85 %	103	39 %
Helse Vest	66	54	82 %	24	36 %
Helse Midt-Norge	104	81	78 %	35	34 %
Helse Nord	29	26	90 %	14	48 %
Nasjonalt	464	386	83 %	176	38 %
Aktiv AIP, PV, HCP					
Helse Sør-Øst	78	40	51 %	24	31 %
Helse Vest	29	23	79 %	14	48 %
Helse Midt-Norge	18	12	67 %	9	50 %
Helse Nord	30	16	53 %	10	33 %
Nasjonalt	155	91	59 %	57	37 %
Latent AIP, PV, HCP²					
Helse Sør-Øst	53	17	32 %	8	15 %
Helse Vest	29	20	69 %	8	28 %
Helse Midt-Norge	8	2	25 %	0	0 %
Helse Nord	14	7	50 %	4	29 %
Nasjonalt	104	46	44 %	20	19 %
EPP					
Nasjonalt	45	26	58 %	18	40 %

¹ Antall deltagere som fikk tilsendt årlig registerpakke i 2022.

² Genetisk disponerte (Latent AIP, PV, HCP) anbefales oppfølging hvert 3.-5 år, det forventes derfor ikke legekrollskjema fra disse hvert år.

Tabell 25. Svarprosent for årlige pasientskjema og legekrollskjema i 2022 for pasienter med AIP, PV eller HCP som er over 50 år

Helseregion	Antall årlige registerpakker sendt ut ¹	Pasientskjema mottatt		Legekrollskjema mottatt ²	
		antall	andel (%)	antall	andel (%)
Helse Sør-Øst	68	42	62 %	26	38 %
Helse Vest	30	29	97 %	17	57 %
Helse Midt-Norge	14	9	64 %	6	43 %
Helse Nord	31	17	55 %	11	35 %
Nasjonalt	143	97	68 %	60	42 %

¹ Antall deltagere som fikk tilsendt årlig registerpakke i 2022.

² Genetisk disponerte anbefales oppfølging hvert 3.-5 år, det forventes derfor ikke legekontrollskjema fra disse hvert år.

5.5 PROSEDYRER FOR INTERN SIKRING AV DATAKVALITET

Registeret har skriftlige retningslinjer for tolkning av data fra papirspørreskjemaene for å unngå registrering av inkonsistente data og logiske feil. Data registreres mest mulig standardisert og ferdig tolket, men dersom det er usikkerhet rundt hvordan data skal tolkes og/eller registreres, noteres problemstillingen og diskuteres i registerfaggruppen. Retningslinjene oppdateres ved behov. For årlige pasientspørreskjema som besvares via ePROM, vil det i mindre grad være behov for tolkning av data ettersom de digitale spørreskjemaene har validering i innregistreringsfeltene.

Ved registrering av opplysninger i MRS-databasen benyttes valideringsregler for å sikre kvaliteten på opplysningene, bl.a. sperregrenser slik at det ikke kan registreres data utenfor de tillatte verdiene. Som et ledd for å sikre datakvaliteten har registeret kategoriserte variabler med forhåndsdefinerte svaralternativer. Pasienten oppfordres til å ringe NAPOS dersom de trenger hjelp til utfylling av spørreskjemaet, i tillegg har variablene hjelpetekster der hvor pasienten kan krysse av på flere svarkategorier.

Før dataene benyttes til analyser sjekkes det systematisk om manglende data eller ekstreme verdier skyldes punsjefeil. Dette sjekkes for alle hovedspørsmål i spørreskjema og underspørsmål der man forventer en avkryssing.

5.6 METODER FOR VURDERING AV DATAKVALITET

5.6.1 KOMPLETTHET

For årets datasett rapporteres svarprosent på årlige skjema, variabelkompletthet og antall ikke-besvart for spørsmål som inngår i kvalitetsindikatorene i kapittel 3. For hver kvalitetsindikator er det talt opp antall skjemaer som er registrert, og antall hvor det aktuelle spørsmålet og eventuelle relevante underspørsmål *ikke* er besvart. For eksempel for indikator A-1 Årlig kontroll (pasientrapportert), må både spørsmålet om pasienten går til kontroll og underspørsmålet om hvor hyppig pasienten går til kontroll, være besvart. Det vil si at antall ikke-besvarte er antall som ikke har besvart spørsmålet på om de går til kontroll, pluss de som har svart at de går til kontroll, men som ikke har besvart spørsmålet om hyppighet. Andel kompletthet (%) er beregnet som antall skjema med aktuelle variabler besvart, dividert på totale antall skjema. Variabelkomplettheten er presentert i Tabell 26 i kapittel 5.7.

Utfyllingsgraden for de årlige skjemaene, dvs. hvor stor andel av de enkelte spørreskjemaene som er utfylt, presenteres i Tabell 27. Etter at manglende data er sjekket

og eventuelt korrigert, får man reelt antall ikke-besvarte spørsmål/variabler i skjemaet. Sjekking av manglende data gjøres for alle hovedspørsmål og underspørsmål der man forventer en avkryssing. Antall verdier som er sjekket beregnes ved å multiplisere antall skjema som er mottatt med antall spørsmål/variabler som er sjekket. Skjemakompletthet er beregnet ved at ikke-besvarte verdier er trukket fra det totale antall verdier som er sjekket, og deretter dividert på antall verdier som er sjekket.

Dekningsgraden i registeret (Tabell 16 - Tabell 21) og svarprosenten på de årlige skjemaene, dvs. andel mottatte skjemaer fra pasientene (Tabell 22 - Tabell 25), er relevante for, og må ses i sammenheng med, variabelkomplettheten i registeret (Tabell 26).

5.6.2 KORREKTHET

Registeret jobber kontinuerlig med å sikre god datakvalitet og har rutiner for identifisering av tilfeldige og systematiske feil både ved registrering og uttak av data, se kapittel 5.5.

Data fra de årlige papirskjemaene sjekkes systematisk mot kildedata (spørreskjema) for å sjekke om manglende data (ikke-besvart) skyldes punsjefeil. Antall korrigeringer noteres, og andel korrigerede verdier beregnes. For årlige pasientspørreskjema som besvares via ePROM er slik sjekk ikke mulig. Antall og andeler korrigert i 2022 er presentert for hver skjematype i Tabell 28, kapittel 5.7.2.

Registeret validerer data knyttet til porfyrirelaterte sykehusinnleggelser ved å innhente og gjennomgå journalopplysninger fra hver enkelt innleggelse. Her kvalitetssikres data om behandling, antall dager innlagt og sykehus/sykehusavdeling. Antall endringer som blir gjort i forbindelse med valideringen noteres, og er rapportert i kapittel 5.7.2.

Valideringsstudie

Registeret har gjennomført en valideringsstudie i samarbeid med statistikere ved Fagsenter for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest. I prosjektet sjekket man data i MRS-databasen mot de utfylte papirskjemaene for et utvalg av pasienter, ved å på nytt registrere utvalgte variabler fra skjema som var ferdigregistrert i MRS. Totalt ble 2600 verdier validert i studien.

5.7 VURDERING AV DATAKVALITET

Dekningsgraden i registeret vurderes som forholdsvis god, gitt at registeret er basert på skriftlig samtykke. Svarprosenten på de årlige skjemaene er generelt sett grei, men det er ønskelig at den kunne vært større. Innføring av ePROM for PCT resulterte i en betydelig økt svarprosent fra pasienter med denne diagnosen, fra rundt 70 % de siste tre årene til 83 % i 2022.

Variabelkomplettheten er vurdert og det er sett på korrekthet i forhold til manglende verdier. Generelt er utfyllingsgraden stor, og komplettheten god for mange av de viktigste indikatorene. Noen resultat/indikatorer har imidlertid lavere kompletthet og må tolkes med varsomhet. Andelen manglende verdier som skyldtes mangelfull innregistrering i 2022 er liten (3 %), men registeret jobber for å minke denne ytterligere. Ved ePROM-løsning til alle diagnoser (årlige pasientskjema) unngår man at data må dobbeltregistreres, og vil følgelig redusere risiko for mangelfull/feil innregistrering av data. Resultatene fra valideringsstudien som ble ferdigstilt i 2020 viste at innregistreringsnøyaktigheten i Norsk porfyriregister er svært høy.

5.7.1 KOMPLETTHET

Variabelkompletthet for kvalitetsindikatorene fra kapittel 3.2, 3.3 og 3.4, PROM/PREMS, og antall skjema hvor relevante spørsmål er ikke-besvart, er oppgitt for de forskjellige diagnosegruppene i Tabell 26. Utfyllingsgraden for de årlige skjemaene er presentert i Tabell 27. Dekningsgraden i registeret (Tabell 16 - Tabell 21) og svarprosenten for de årlige skjemaene (Tabell 22 - Tabell 25), som også er relevant for variabelkomplettheten i registeret, er presentert i kapittel 5.4 om dekningsgrad.

Tabell 26. Variabelkompletthet for de forskjellige kvalitetsindikatorene for rapporteringsåret 2022

Kvalitetsindikator, PROM, PREM	Diagnose	Rapportert av	Ikke-besvart (n)	Variabelkompletthet
A-1 Årlig kontroll	PCT	pasient	3 av 387	99 %
	aktiv AIP/PV/HCP	pasient	0 av 91	100 %
	EPP	Pasient	1 av 26	96 %
A-3 Viktigste undersøkelser ved kontroll	PCT	lege	6 av 176	96 %
		pasient	5 av 283	98 %
	aktiv AIP/PV/HCP	lege	1 av 57	98 %
	latent AIP/PV/HCP	lege	1 av 20	95 %
	EPP	lege	1 av 18	94 %
		pasient	0 av 22	100 %
A-5 Fornøydhet med oppfølgingen ved siste kontroll (PREM)	PCT	pasient	9 av 283	97 %
	AIP/PV/HCP	pasient	0 av 71	100 %
	EPP	pasient	2 av 22	91 %
A-6 Bruk av sjekklister ved kontroll av porfyrisykdommen	PCT	lege	17 av 176	91 %
	AIP/PV/HCP	lege	15 av 77	81 %
	EPP	lege	5 av 18	72 %
A-7 Kritisk informasjon i kjernejournal	AIP/PV/HCP	lege	18 av 77	77 %
B-1 Bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV, HCP	aktiv AIP/PV/HCP	pasient	1 av 72	99 %
		lege	5 av 46	89 %
	latent AIP/PV/HCP	pasient	0 av 26	100 %
		lege	1 av 16	94 %
C-1 Behandlingsoppstart ved PCT	PCT	pasient	1 av 22	95 %

Tabell 26 fortsetter

Kvalitetsindikator, PROM, PREM	Diagnose	Rapportert av	Ikke-besvart (n)	Variabel-kompletthet
C-2 Erfaringer med behandling og oppfølging av PCT (PREM)				
Tilstrekkelig informasjon om diagnose/plager	PCT	pasient	1 av 62	98 %
Behandling tilpasset sin situasjon	PCT	pasient	2 av 62	97 %
Involvert i avgjørelser angående behandlingen	PCT	pasient	1 av 62	98 %
Fornøyd med oppfølgingen	PCT	pasient	1 av 62	98 %
Fornøyd med behandlingen	PCT	pasient	1 av 62	98 %
Ikke blitt feilbehandlet	PCT	pasient	2 av 62	97 %
D-1 Bruk av behandlingsretningslinjer for PCT	PCT	lege	30 av 186	78 %
E-1 Bekymring for symptomer (PROM)	PCT	pasient	10 av 387	97 %
	Aktiv AIP/PV/HCP	pasient	2 av 91	98 %
	Latent AIP/PV/HCP	pasient	1 av 46	98 %
	EPP	pasient	2 av 26	92 %
F-1 Bruk av trygge og utrygge legemidler hos pasienter med akutte porfyrisykdommer	AIP	pasient	0 av 123	100 %
G-1 Diagnose innen ett år (AIP, PV, HCP, EPP)	AIP, PV, HCP	pasient	4 av 8	50 %
	EPP	pasient	0 av 2	100 %
G-2 Diagnose innen 4 måneder etter oppsøkt lege (PCT)	PCT	pasient	1 av 24	96 %

Tabell 27. Utfyllingsgrad for de årlige skjemaene for rapporteringsåret 2022

Skjema	Antall skjema mottatt	Antall spørsmål i skjema	Antall spørsmål sjekket	Antall verdier* sjekket	Antall ikke-besvarte verdier	Skjema-kompletthet
Pasientskjema PCT	387	22	20	7740	159	98 %
Pasientskjema AIP/PV/HCP	137	31	28	3360	49	99 %
Pasientskjema EPP	26	26	22	572	25	96 %
Legekontrollskjema PCT (legedel)	176	17	15	2640	183	93 %
Legekontrollskjema AIP/PV/HCP (legedel)	77	29	21	1553	94	94 %
Legekontrollskjema EPP (legedel)	18	18	15	270	18	93 %

*Antall verdier sjekket er antall skjema mottatt x antall spørsmål sjekket.

5.7.2 KORREKTHET

Antall ikke-besvarte verdier og andel av disse som måtte korrigeres i 2022 (dvs. var ikke blitt innregistrert) er presentert for hver av de årlige skjematypene i Tabell 28. Andelen som ikke var blitt innregistrert var i 2022 lav for alle skjemaene.

Tabell 28. Korrigeringer av manglende verdier for de årlige skjemaene for rapporteringsåret 2022

Skjema	Antall skjema mottatt	Antall spørsmål i skjema	Antall spørsmål sjekket	Antall ikke-besvarte verdier sjekket	Antall korrigert	Andel korrigert
Pasientskjema PCT	387	22	20	161	2	1 %
Pasientskjema AIP/PV/HCP	137	31	28	52	3	6 %
Pasientskjema EPP	26	26	22	25	0	0 %
Legekontrollskjema PCT (legedel)	176	17	15	187	4	2 %
Legekontrollskjema AIP/PV/HCP (legedel)	77	29	21	99	5	5 %
Legekontrollskjema EPP (legedel)	18	18	15	18	0	0 %

Validering av sykehusinnleggelser

I 2022 var det fem personer som rapporterte å ha blitt innlagt på sykehus til sammen 17 ganger grunnet akutt porfyrianfall. For alle disse pasientene ble det hentet inn journalopplysninger.

Som følge av valideringen ble en av innleggelsene ikke registrert ettersom det var et anfall som tidligere også har vært oppgitt til registeret. For innleggelsene som ble registrert i registeret, ble det gjort endringer ved validering for tre av innleggelsene. Ved to av innleggelsene førte gjennomgang av journalopplysningene til endring i antall dager pasientene hadde vært innlagt. Ved en innleggelse ble tidspunkt for innleggelsene endret og hos en av pasienten ble antall innleggelser korrigert.

Valideringsstudie

Blant de 2600 verdiene som ble validert i prosjektet, var det 17 ulikheter mellom MRS-datasettet og valideringsdataene. Disse ulikhetene ble igjen sjekket mot papirskjema og databasen, og man fant at 7 av disse skyldtes feil i valideringsdataene. Valideringsdataene ble registrert i en excelfil, som ikke hadde like mange valideringsregler som MRS, noe som var en svakhet man var bevisst på før studien startet. I samsvar med statistikerne ved Fagsenteret ble det besluttet å korrigere de 7 feilregistreringene i valideringsdataene som ble brukt til korrekthetsanalysene.

De gjenstående 10 ulikhetene ga en total feilprosent på 0,38 %, eller en innregistreringskorrekthet på 99,6 %. De 10 ulikhetene ble funnet i 9 forskjellige variabler, dvs. at disse hadde en feilprosent på 1 % (feil i 1 av 100 skjema). Variabelen HyppighetKontrollPorfyrisykdom var den eneste som hadde to ulikheter (feilprosent på 2 %, feil i 2 av 100 skjema). Resultatet viste at innregistreringsnøyaktigheten i Norsk porfyriregister er svært høy.

Prosjektet viser at tolking og innregistrering av ulogisk/inkonsekvent utfylte opplysninger fra papirskjema, hvor deltager også kan skrive utenfor boksene, kan være vanskelig og medføre forskjellig innregistrering. Disse tolkningssituasjonene ville vært unngått dersom deltager selv fylte ut spørreskjema elektronisk. Det er derfor svært ønskelig å få på plass ePROM løsning for alle diagnoser i Norsk porfyriregister, noe som nå er under utvikling. For flere detaljer henvises det til årsrapport for 2019.

Det ble i 2022 ikke prioritert å utføre en ny valideringsstudie da resultater fra studien utført i 2019-20 viste at data i registeret holder svært høy validitet.

KAPITTEL 6

FAGUTVIKLING OG PASIENTTRETET KVALITETSFORBEDRING

6.1 PASIENTGRUPPE SOM OMFATTES AV REGISTERET

Norsk porfyriregister har følgende inklusjonskriterier:

- Alle som har en bekreftet diagnose (aktiv) eller ved prediktiv test har fått påvist genetisk disposisjon (latent sykdom) for en av porfyrisykdømmene:
 - akutt intermitterende porfyri – AIP (ORPHA: 79276, ICD-10: E.80.2)
 - porphyria variegata – PV (ORPHA: 79273, ICD-10: E.80.2)
 - hereditær koproporfyri – HCP (ORPHA: 79473, ICD-10: E80.2)
- Alle som har bekreftet diagnose for en av porfyrisykdømmene:
 - porphyria cutanea tarda – PCT (ORPHA: 101330, ICD-10: E.80.1)
 - erythropoietisk protoporfyri – EPP (ORPHA: 79278, ICD-10: E80.0)

Noen av deltagerne med akutt porfyrisykdom er blitt levertransplantert og i praksis kurert fra sykdommen. Disse inkluderes ikke i analysene.

6.2 REGISTERETS VARIABLER OG SPESIFIKKE KVALITETSINDIKATORER

VARIABLER OG KODEBOK

Registerets kodebok finnes i medisinsk registreringssystem (MRS). Kodeboken inneholder beskrivelse av

- *Visningsnavn*: teksten som vises på skjermen ved registrering av data i MRS, i hovedsak selve spørsmålet og ulike underspørsmål/alternativer
- *Variabelnavn*: navn som brukes i datadump/datauttrekk
- *Mulige verdier*: hvilke mulige verdier som kan registreres for variabelen, for eksempel «ja», «nei», «vet ikke» og tilhørende tallscore for disse
- *Felttype*: beskriver variabeltypen, for eksempel numerisk, tekst, id, dato/tid, avkrysningsvalg (avkryset/ikke avkryset), enkeltvalg (kan kun velge en av flere ulike alternativer)
- *Gyldighet*: viser versjonslogg av skjema
- *Hjelpetekst*: viser ev. veiledende tekst til personen som registrerer data

KVALITETSINDIKATORER

Registeret har 15 kvalitetsindikatorer definert som prosess- eller resultatmål, hvorav 3 er PREMs. Tabell 29 gir en oversikt over indikatorene og pasientgruppene som inngår, mens hver enkelt indikator er presentert i tabellform nedenfor.

Indikatorene A-3, A-4, A-7 og B-1 måler i hvilken grad anbefalingene fra NAPOS om kontroll av porfyrisykdommene følges.

Tabell 29. Oversikt over prosess- og resultat indikatorer i Norsk porfyriregister

Indikator	Diagnosegrupper	Datakilde
A – Poliklinisk kontroll		
A-1 Årlig kontroll	PCT, aktiv AIP/PV/HCP, EPP	Årlig pasientskjema
A-2 Mottatte legekrollskjema	PCT, AIP/PV/HCP, EPP	Årlig pasientskjema + Legekrollskjema
A-3 Viktigste undersøkelse ved kontroll	PCT, AIP/PV/HCP, EPP	Legekrollskjema + Årlig pasientskjema
A-4 Vurdering av sykdomsaktivitet (porfyrirelaterte analyser)	PCT, aktiv AIP/PV/HCP, EPP	Laboratoriesystemet på HUS
A-6 Bruk av sjekklister	PCT, AIP/PV/HCP, EPP	Legekrollskjema
A-7 Kritisk informasjon i kjernejournal	AIP/PV/HCP	Legekrollskjema
B – Leverovervåking ved akutte porfyrisykdommer		
B-1 Årlig bildeundersøkelse av lever	AIP/PV/HCP	Legekrollskjema + Årlig pasientskjema
C – Behandling av nydiagnostisert PCT		
C-1 Behandlingsoppstart ved PCT	PCT	Diagnoseskjema + Behandlingskjema
D – Symptomer og behandling ved kjent PCT		
D-1 Bruk av Behandlingsretningslinjer	PCT	Legekrollskjema
F – Legemiddelbruk hos pasienter med AIP, PV OG HCP		
F-1 Bruk av trygge og utrygge legemidler	AIP, PV, HCP	Årlig pasientskjema
G – Diagnostisk forsinkelse		
G-1 Diagnose innen ett år	AIP/PV/HCP, EPP	Diagnoseskjema
G-2 PCT-diagnose innen 4 måneder	PCT	Diagnoseskjema

A – Kvalitetsindikatorer for poliklinisk kontroll

Da porfyrisykdommene er sjeldne og lite kjent, vil legene ofte ikke være klar over hvilke undersøkelser som anbefales og hvor hyppig det er anbefalt å gå til kontroll. NAPOS har derfor utarbeidet anbefalinger for regelmessig kontroll av de forskjellige porfyrisykdommene. Anbefalingene er diagnosespesifikke og samlet i en sjekklister som gir oversikt over hvilke undersøkelser som bør utføres ved kontrollen. Det anbefales årlig kontroll for alle som har hatt symptomatisk porfyrisykdom, mens personer som er genetisk

disponert for akutt porfyrisykdom anbefales kontroll hvert 3.-5. år. Hvilke undersøkelser som anbefales utført er forskjellig for de ulike diagnosene.

Registerdeltagere får hvert år tilsendt en årlig registerpakke som inneholder brev med påminnelse om å gå til årlig kontroll, årlig pasientskjema og en legekontrollpakke. Deltagere med PCT og som er digitalt aktive, kan besvare pasientspørreskjema elektronisk. Deltagerne oppfordres til å bestille time for kontroll og ta med seg legekontrollpakken til denne timen. Legekontrollpakken inneholder legekontrollskjema, anbefalinger for regelmessig kontroll og rekvisisjonsskjema, samt informasjon om og konvolutt for innsending av prøve til vurdering av sykdomsaktivitet. I tillegg til å innhente opplysninger om hva som gjøres ved legekontrollen, er legekontrollskjemaet formet slik at det fungerer som et verktøy for legen for å sikre at de rette undersøkelsene og tiltak blir utført slik som anbefalt i retningslinjer.

<i>Indikator (kortnavn i fet skrift)</i>	A-1 Årlig kontroll ved porfyrisykdom
<i>Diagnosegrupper</i>	PCT, aktiv AIP/PV/HCP, EPP
<i>Type indikator</i>	Prosess
<i>Definisjon</i>	Andel deltagere som oppgir å gå til kontroll for porfyrisykdommen årlig eller hyppigere
<i>Begrunnelse</i>	Indikatoren viser om pasientene går til kontroll som anbefalt. Årlig kontroll anbefales for alle som har hatt symptomatisk porfyrisykdom, og kan forhindre/minske tilbakefall ved PCT og nye episoder med symptomer samt langtidskomplikasjoner ved AIP/PV/HCP og EPP.
<i>Datakilde</i>	Årlig pasientskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: minst 80 % for PCT, EPP minst 75 % for AIP/PV/HCP
<i>Ekskluderte</i>	Skjema hvor spørsmålet om kontroll/hyppighet ikke er besvart. Deltagere med latent AIP/PV/HCP.
<i>Bemerkninger</i>	

<i>Indikator (kortnavn i fet skrift)</i>	A-2 Mottatte legekontrollskjema for pasienter som oppgir å gå til kontroll årlig
<i>Diagnosegrupper</i>	PCT, AIP/PV/HCP, EPP
<i>Type indikator</i>	Prosess
<i>Definisjon</i>	Andelen mottatte legekontrollskjema for deltagere som i årlig pasientskjema oppgir at de går kontroll årlig eller hyppigere
<i>Begrunnelse</i>	Indikatoren angir rapporteringsgrad for legene. For de pasientene som går til årlig kontroll er det viktig å få legerapporterte opplysninger om legekontrollen og hvilke analyser og vurderinger som er utført.
<i>Datakilde</i>	Årlig pasientskjema og legekontrollskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: minst 75 %
<i>Ekskluderte</i>	Deltagere som oppgir å ikke gå til kontroll årlig

<i>Bemerkninger</i>	Innsending av legekontrollskjema er avhengig av at deltager tar med seg skjema til legen. Det forventes ikke at legekontrollskjema fylles ut for deltager med AIP/PV/HCP som oppgir at det kun utføres bildeundersøkelse av lever, disse er derfor ikke inkludert i beregningene.
---------------------	---

<i>Indikator (kortnavn i fet skrift)</i>	A-3 Viktigste undersøkelser ved kontroll
<i>Diagnosegrupper</i>	PCT, AIP/PV/HCP, EPP
<i>Type indikator</i>	Prosess
<i>Definisjon</i>	Andel deltagere hvor lege rapportere at viktigste undersøkelse(r) for kontroll av porfyrisykdommen (minstestandard) er utført
<i>Begrunnelse</i>	Indikatoren viser om deltagerne som går til kontroll får gjennomført viktigste anbefalte undersøkelser. PCT - analyse av porfyriner i urin: viktig for å vurdere om pasienten er i remisjon eller har økende verdier som er en indikasjon for tettere oppfølging eller (forebyggende) behandling. AIP/PV/HCP - blodtrykk og nyrefunksjon (s-kreatinin/estimert GFR): viktig fordi pasienter med AIP/PV/HCP har økt risiko for utvikling av høyt blodtrykk og nyresvikt. EPP - analyse av protoporfyrin i blod (erytrocytt protoporfyrin) og leverfunksjon (ALAT, γ -GT og PT-INR): viktig å påvise eventuell leverpåvirkning tidlig, fordi EPP gir risiko for raskt utviklende alvorlig leversvikt, samt sykdomsforverring.
<i>Datakilde</i>	Årlig legekontrollskjema, samt årlig pasientskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: minst 90 %
<i>Ekskluderte</i>	Skjema hvor spørsmål om aktuelle undersøkelser ikke er besvart.
<i>Bemerkninger</i>	Legekontrollskjemaet er formet slik at det fungerer som et verktøy for legen for å sikre at anbefalte undersøkelser og vurderinger blir utført.

<i>Indikator (kortnavn i fet skrift)</i>	A-4 Vurdering av sykdomsaktivitet (porfyrirelaterte analyser)
<i>Diagnosegrupper</i>	PCT, aktiv AIP/PV/HCP, EPP
<i>Type indikator</i>	Prosess
<i>Definisjon</i>	Andel deltagere som får analysert relevant prøve til vurdering av sykdomsaktivitet ved NAPOS/HUS og eventuelt ved andre laboratorier dersom registeret har mottatt kopi av prøveresultater.
<i>Begrunnelse</i>	Indikatoren viser om deltagerne får analysert årlig prøve til vurdering av sykdomsaktivitet som anbefalt. For alle som har hatt symptomatisk porfyrisykdom, er innsending av prøve til vurdering av sykdomsaktivitet inkludert i anbefalingene for årlig kontroll. Dette gjøres for å monitorere mengden porfyriner og/eller porfyriinforstadier i kroppen og kunne iverksette tiltak dersom analyseresultater tilsier behov for behandling eller annen oppfølging. For AIP/PV/HCP er analyse av

	disse markørene mindre viktig mht. behandling, så grenser for måloppnåelse er satt lavere.
<i>Datakilde</i>	Data fra laboratorieinformasjonssystemet på HUS
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: minst 75 % for PCT, EPP minst 60 % for AIP/PV/HCP
<i>Ekskluderte</i>	Deltagere som har fått diagnosen i rapporteringsåret (nye), og deltagere med latent AIP/PV/HCP.
<i>Bemerkninger</i>	Mottatte prøver som av ulike årsaker ikke har blitt analysert (f.eks. for gamle ved mottak) er ikke inkludert i beregningene. Dersom analyse utføres ved andre laboratorier i Norge, er man avhengig av at registeret mottar kopi av analyseresultatene for at deltager inkluderes i telleren.

<i>Indikator (kortnavn i fet skrift)</i>	A-6 Bruk av sjekkliste for kontroll av porfyrisykdom
<i>Diagnosegrupper</i>	PCT, AIP/PV/HCP, EPP
<i>Type indikator</i>	Prosess
<i>Definisjon</i>	Andel leger som rapporterte at de benyttet NAPOS sin sjekkliste for kontroll av porfyrisykdom.
<i>Begrunnelse</i>	Indikatoren viser om NAPOS sin sjekkliste for kontroll av porfyrisykdom blir benyttet. Ved å benytte utsendte sjekklister for kontroll sikrer legen at kontrollen utføres i henhold til oppdaterte anbefalinger.
<i>Datakilde</i>	Årlig legekontrollskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: minst 90 %
<i>Ekskluderte</i>	Skjema hvor spørsmål bruk av sjekklister ikke er besvart, eller er besvart med «Ikke aktuelt».
<i>Bemerkninger</i>	Nyeste versjon av NAPOS sin sjekklister for kontroll er vedlagt legekontrollpakken som sendes ut til pasient årlig.

<i>Indikator (kortnavn i fet skrift)</i>	A-7 Kritisk informasjon om AIP/PV/HCP i kjernejournal
<i>Diagnosegrupper</i>	AIP/PV/HCP
<i>Type indikator</i>	Prosess
<i>Definisjon</i>	Andel leger som rapporterer at kritisk informasjon om diagnosen er lagt inn i pasientens kjernejournal.
<i>Begrunnelse</i>	Indikatoren viser hvor stor andel av deltagerne som har fått registrert diagnosen som kritisk informasjon i kjernejournal. Det er viktig at diagnosen er registrert i kjernejournal fordi det ved all helsehjelp må tas hensyn til faktorer som kan utløse potensielt livstruende akutte anfall, som bl.a. vanlige legemidler og faste. Akutte porfyrisykdommer står oppført på «absoluttlisten» til kjernejournal, der denne listen gir oversikt over tilstander som fyller kriteriene for kritisk informasjon i de aller fleste situasjoner.

<i>Datakilde</i>	Årlig legekontrollskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: minst 90 %
<i>Ekskluderte</i>	Skjema hvor spørsmål kritisk informasjon i kjernejournal ikke er besvart.
<i>Bemerkninger</i>	

B – Kvalitetsindikator for leverovervåking ved akutte porfyrisykdommer

Leverovervåking kan bidra til at leverkreft påvises tidlig og dermed potensielt gi bedre behandlingsprognose.

Frem til og med 2018 anbefaltes årlig kontroll av lever etter fylte 50 år både for pasienter med aktiv AIP, PV eller HCP og pasienter som er genetisk disponert for AIP, PV eller HCP. Kobling av data fra Norsk porfyriregister og NAPOS viste betydelig økt risiko for primær leverkreft hos personer med AIP, PV og HCP over 50 år (Baravelli et al, 2017). På bakgrunn av resultatene fra studien, og i samråd med Norsk gastroenterologisk forening, endret NAPOS i november 2018 anbefalinger om bildeundersøkelse av lever fra en gang i året til *to* ganger per år (hvert halvår) for pasienter med AIP/PV/HCP over 50 år.

<i>Indikator (kortnavn i fet skrift)</i>	B-1 Bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV og HCP
<i>Diagnosegrupper</i>	AIP/PV/HCP
<i>Type indikator</i>	Prosess
<i>Definisjon</i>	Andel leger/pasienter som oppgir at bildeundersøkelse av lever utføres minst to ganger årlig.
<i>Begrunnelse</i>	Indikatoren viser om pasienter får utført bildeundersøkelse av lever som anbefalt. For alle med AIP/PV/HCP anbefales det fra 50 års alder å få utført regelmessig bildeundersøkelse av lever ca. hvert halvår, for tidlig å kunne påvise en eventuell primær leverkreft.
<i>Datakilde</i>	Årlig legekontrollskjema, samt årlig pasientskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: minst 90 %
<i>Ekskluderte</i>	Skjema hvor spørsmålet om bildeundersøkelse/hyppighet ikke er besvart. Deltagere yngre enn 50 år.
<i>Bemerkninger</i>	

C – Kvalitetsindikator for behandling ved nydiagnostisert PCT

PCT behandles vanligvis med blodtapping (veneseccio) for å redusere jernoverskudd i kroppen (jernoverskudd hemmer hemsyntesen i lever, hvilket fører til akkumulering av porfyriner) og/eller lavdose hydroksyklorokinfosfat (tabletter) som mobiliserer porfyrinene

fra lever og dermed fører til at overskuddet skilles ut i urin. Det tar som regel 3-9 måneder etter behandlingsoppstart før symptomene bedres og forsvinner, mens tid til biokjemisk remisjon, definert som normalisert utskillelse av porfyriner i urin, tar betydelig lengre tid (vanligvis 1-1.5 år). Pasienter med hepatitt C-utløst PCT er vist å ha god effekt av de nye direktevirkende antivirale legemidlene og vil få normalisert sitt overskudd av porfyriner (og dermed indirekte behandlet for sin PCT) som følge av effektiv hepatitt C-behandling.

<i>Indikator (kortnavn i fet skrift)</i>	C-1 Behandlingsoppstart ved PCT
<i>Diagnosegrupper</i>	PCT
<i>Type indikator</i>	Prosess
<i>Definisjon</i>	Andel deltagere som oppgir oppstart for behandling senest 2 måneder etter bekreftet diagnose.
<i>Begrunnelse</i>	Indikatoren viser om deltagerne får startet opp med behandlingen innen 2 måneder etter at diagnosen er bekreftet fra NAPOS. Når diagnose er bekreftet, er det viktig at lege følger opp pasienten og får satt i gang med behandling. Behandling med blodtapping er effektivt og relativt enkelt, alternativt kan hydroksyklorokinofosfat gis alene eller i tillegg. PCT kan gi betydelige plager, og det tar tid før hudsymptomene bedres etter oppstart av behandling. Det er derfor viktig å komme raskt i gang med behandling.
<i>Datakilde</i>	Diagnoseskjema + Behandlingsskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: minst 90 %
<i>Ekskluderte</i>	Deltagere som ikke har rapportert om behandling er startet eller tidspunkt for oppstart.
<i>Bemerkninger</i>	Behandlingsskjema sendes ut ca. 1,5 år etter bekreftet diagnose og beregningene inkluderer deltagerne som fikk tilsendt dette skjema i rapporteringsåret. Tid til oppstart beregnes i antall hele måneder.

D – Kvalitetsindikator for behandling ved kjent PCT

Når PCT-diagnosen er stilt, gis behandling som fjerner/reducerer overskuddet av porfyriner i kroppen, noe som fører til at de fleste symptomene forsvinner. Nye episoder med symptomer (residiv) kan hos de fleste unngås ved regelmessig oppfølging som inkluderer kontroll av porfyriner i urin ev. blod. Dersom pasienten får økende utskillelse av porfyriner i urin, kan forebyggende behandling gis for å holde nivåene lave/normalisere disse, slik at pasienten unngår nye symptomer.

<i>Indikator (kortnavn i fet skrift)</i>	D-1 Bruk av Behandlingsretningslinjer for PCT
<i>Diagnosegrupper</i>	PCT
<i>Type indikator</i>	Prosess

<i>Definisjon</i>	Andel leger som rapporterte at de benyttet NAPOS sine Behandlingsretningslinjer for PCT.
<i>Begrunnelse</i>	Indikatoren viser om NAPOS sine behandlingsretningslinjer for PCT blir benyttet. Bruk av behandlingsretningslinjene sikrer at det gis god og likeverdig behandling i henhold til anbefalt praksis, uavhengig av hvor i landet man bor og hvem man følges opp av.
<i>Datakilde</i>	Årlig legekontrollskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: minst 90 %
<i>Ekskluderte</i>	Skjema hvor spørsmål om bruk av behandlingsretningslinjene ikke er besvart, eller er besvart med «Ikke aktuelt».
<i>Bemerkninger</i>	Behandlingsretningslinjene er lett tilgjengelig på NAPOS sine nettsider, og sendes til rekvirerende leger når PCT-diagnose stilles.

F – Kvalitetsindikator for legemiddelbruk hos pasienter med AIP/PV/HCP

Legemidler som påvirker produksjon og omsetning av hem i kroppen kan utløse alvorlige akutte anfall hos pasienter med akutte porfyrisykdommer (AIP, PV, HCP). Dette gjelder både for dem med aktiv sykdom og dem som prediktivt har fått påvist genetisk disposisjon for sykdommene (latent sykdom). NAPOS drifter en legemiddeldatabase (www.drugs-porphyrria.org) hvor helsepersonell kan søke opp legemidler for å finne ut om de er trygge å bruke eller ikke. I databasen er legemidler klassifisert i fem kategorier ut fra en vurdering av risikoen for å utløse anfall, se Tabell 30.

Tabell 30. Klassifikasjon av legemidler og gruppering til kvalitetsindikatoren

Klassifikasjon av risiko	Anbefalinger for utskrivning	Gruppering til kvalitetsindikator
Ikke porfyrinogent (IP)	Førstehåndvalg.	Trygge legemidler
Sannsynlig ikke porfyrinogent (SIP)	Førstehåndvalg dersom det ikke finnes et sikrere legemiddel.	
Mulig porfyrinogent (MP)	Kan velges dersom ingen sikrere legemidler finnes.	Mulig utrygge legemidler
Sannsynlig porfyrinogent (SP)	Ordineres bare ved klare indikasjoner og dersom ingen sikrere legemidler finnes.	Utrygge legemidler
Porfyrinogent (P)	Ordineres kun på svært sterke (tvingende) indikasjoner og dersom ingen sikrere legemidler finnes.	
Ikke klassifisert (IK)	Foreløpig ikke klassifisert med hensyn til risiko, og bør derfor ikke utskrives.	

<i>Indikator (kortnavn i fet skrift)</i>	F-1 Bruk av trygge legemidler hos pasienter med akutte porfyrisykdommer
<i>Diagnosegrupper</i>	AIP/PV/HCP
<i>Type indikator</i>	Prosess
<i>Definisjon</i>	Andel deltagere som oppgir å kun bruke trygge legemidler.
<i>Begrunnelse</i>	Indikatoren viser i hvilken grad deltagerne bruker mest mulig trygge legemidler. Akutte anfall kan forebygges ved å bruke ikke-porfyrinogene legemidler. Klassifisering kan lett sjekkes i NAPOS sin legemiddeldatabase, og det er viktig å bruke tryggest mulig alternativ.
<i>Datakilde</i>	Årlig pasientskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: minst 75 %
<i>Ekskluderte</i>	Deltagere som ikke har brukt legemidler, og skjema hvor ingen av de oppgitte legemidlene kan klassifiseres.
<i>Bemerkninger</i>	I noen situasjoner er utrygge legemidler eneste alternativ for å behandle annen alvorlig sykdom. Da vil nøye oppfølging være nødvendig for i størst mulig grad forebygge akutte anfall og være tidlig ute med ev. behandling.

G – Kvalitetsindikatorer for diagnostisk forsinkelse

Diagnostisk forsinkelse er tid fra symptomdebut til diagnose blir stilt. For sjeldne og lite kjente diagnoser kan det gå lang tid med utredning før pasienten får stilt rett diagnose. Diagnostisk forsinkelse er derfor en viktig indikator å følge.

Norsk porfyriregister inkluderer pasientrapporterte opplysninger om diagnoseår og alder ved symptomdebut/tidspunkt for første symptomer. Det eldste diagnoseår oppgitt er 1950, men de aller fleste pasientene i registeret har fått diagnosen etter at NAPOS ble opprettet i 1999. Fra september 2013 har registeret registrert måned og årstall for når pasienter med PCT fikk de første symptomene (symptomdebut) og måned og årstall for når pasientene oppsøkte lege første gang.

<i>Indikator (kortnavn i fet skrift)</i>	G-1 Diagnose innen ett år
<i>Diagnosegrupper</i>	AIP/PV/HCP, EPP
<i>Type indikator</i>	Prosess
<i>Definisjon</i>	Andel deltagere hvor tid fra symptomdebut til diagnose, regnet i hele år, er 1 år eller mindre.
<i>Begrunnelse</i>	Indikatoren viser andel deltagere som får diagnose innen 1 år etter symptomdebut. For sjeldne og lite kjente diagnoser kan det gå lang tid med utredning, og pasienten oppsøker gjerne helsevesenet flere ganger før rett diagnose blir stilt. Riktig diagnose er en

	forutsetning for at korrekt oppfølging kan gis, og det er derfor viktig at diagnostisk forsinkelse er så kort som mulig.
<i>Datakilde</i>	Diagnoseskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: minst 80 %
<i>Ekskluderte</i>	Deltagere som ikke har oppgitt tidspunkt for symptomdebut. Deltagere som ikke har hatt symptomer (latente) og som var prediktivt undersøkt før de fikk første symptomer.
<i>Bemerkninger</i>	Diagnostisk forsinkelse måles i antall hele år fra årstall for første symptomer til årstall diagnosen ble stilt. På grunn av få nye diagnoser per år, presenteres andelen for 5-års intervaller.

<i>Indikator (kortnavn i fet skrift)</i>	G-2 PCT-diagnose innen 4 måneder etter oppsøkt lege
<i>Diagnosegrupper</i>	PCT
<i>Type indikator</i>	Prosess
<i>Definisjon</i>	Andel deltagere hvor tid fra de oppsøkte lege første gang til bekreftet diagnose er 4 måneder eller mindre.
<i>Begrunnelse</i>	Indikatoren viser andel pasienter som får diagnosen innen 4 måneder etter at de oppsøkte lege første gang. Riktig diagnose er en forutsetning for at korrekt behandling kan gis. PCT er den minst sjeldne porfyrisykdommen, og hudsymptomer gjør at pasientene ofte henvises til hudlege som bør ha kjennskap til diagnosen, derfor forventes det at utredningen tar kortere tid enn for andre porfyrisykdommer.
<i>Datakilde</i>	Diagnoseskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: minst 80 %
<i>Ekskluderte</i>	Deltagere som ikke har oppgitt tidspunkt for når de oppsøkt lege første gang. Deltagere som var prediktivt undersøkt før de fikk første symptomer.
<i>Bemerkninger</i>	Diagnostisk forsinkelse måles i antall hele måneder fra måned første gang oppsøkte lege pga. symptomene til dato diagnosen ble bekreftet fra NAPOS. På grunn av relativt få nye diagnoser per år, vil det for noen helseregioner ikke presenteres resultater fordi antall var for lavt det året.

6.3 PASIENTRAPPORTERTE RESULTAT- OG ERFARINGSMÅL (PROM OG PREM)

For sjeldne og lite kjente diagnoser vil legene ofte ikke ha like god kunnskap om hvordan man behandler og følger opp sykdommen, og pasienter kan oppleve at det tar tid før de får riktig diagnose, at helsepersonell har lite kunnskap om diagnosen og at de ikke får optimal oppfølging og behandling. Det er derfor viktig å spørre pasientene om deres egne erfaringer rundt oppfølgingen de får i helsevesenet.

Registeret har 3 kvalitetsindikatorer definert som PREM eller PROM. Tabell 31 gir en oversikt over indikatorene og pasientgruppene som inngår, mens hver enkelt indikator er presentert i tabellform nedenfor.

Det validerte PROM-instrumentet SF-12v2 som måler helse relatert livskvalitet ble inkludert i Norsk porfyriregister på spørreskjemaer for AIP og PCT i henholdsvis 2013 og 2014. Fra 2014-15 ble SF-12 erstattet av RAND-12 etter anbefaling fra Nasjonalt servicemiljø for medisinske kvalitetsregistre (SKDE) og Fagsenter for pasientrapporterte data. RAND-12, er per i dag inkludert i diagnoseskjema for PCT, AIP, PV og HCP og behandlingsskjema PCT.

Tabell 31. Oversikt over PREM- og PROM-indikatorer i Norsk porfyriregister

Indikator	Diagnosegrupper	Datakilde
A – Poliklinisk kontroll		
A-5 Fornøydhet siste kontroll	PCT, AIP/PV/HCP, EPP	Årlig pasientskjema
C – Behandling av nydiagnostisert PCT		
C-2 Erfaringer behandling og oppfølging	PCT	Behandlingsskjema
E – Bekymring for symptomer (PROM)		
E-1 Bekymring for symptomer	PCT, AIP/PV/HCP, EPP	Årlig pasientskjema

Indikator (kortnavn i fet skrift)	A-5 Fornøydhet med oppfølgingen ved siste kontroll
Diagnosegrupper	PCT, AIP/PV/HCP, EPP
Type indikator	PREM
Definisjon	Andel, blant deltagere som går til kontroll, og som i stor/svært stor grad er fornøyd med oppfølgingen de fikk ved forrige kontroll.
Begrunnelse	Indikatoren viser i hvilken grad pasientene er fornøyd med den oppfølgingen de får. Siden porfyrisykdommer er sjeldne, vil legene ofte ha lite kunnskap om sykdommen. I hvilken grad pasientene er fornøyd vil avhenge av hvor godt legen setter seg inn i sykdommen og hva som trengs for å gi god oppfølging.
Datakilde	Årlig pasientskjema
Måloppnåelse	Høy: minst 80 %
Ekskluderte	Deltagere som oppgir å ikke gå til regelmessig kontroll, samt skjema hvor spørsmålet om fornøydhet ikke er besvart.
Bemerkninger	

Indikator (kortnavn i fet skrift)	C-2 Erfaringer med behandling og oppfølging av PCT
Diagnosegrupper	PCT
Type indikator	PREM

<i>Definisjon</i>	Andel deltagere som scorer i stor/svært stor grad for hvert av spørsmålene om erfaringer fra behandlingsperioden.
<i>Begrunnelse</i>	Indikatoren måler erfaringer fra behandlingsperioden etter diagnosen. Informasjon om hvordan pasienten opplever å bli ivaretatt under behandlingsperioden trengs for å kunne identifisere om det er områder med mangler. Pasientene spørres om de fikk tilstrekkelig informasjon om sin diagnose/plager, om behandlingen var tilpasset situasjonen, om de ble involvert i avgjørelser som angikk behandlingen, om fornøydhet med oppfølging og med behandling og om de mente at de ble feilbehandlet.
<i>Datakilde</i>	Behandlingsskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: minst 80 %
<i>Ekskluderte</i>	Skjema hvor det aktuelle spørsmål ikke er besvart.
<i>Bemerkninger</i>	Grunnet lavt antall nydiagnostiserte pasienter, presenteres resultatene for 3-års perioder.

<i>Indikator (kortnavn i fet skrift)</i>	E-1 Bekymring for symptomer ved porfyri sykdom
<i>Diagnosegrupper</i>	PCT, AIP/PV/HCP, EPP
<i>Type indikator</i>	PROM
<i>Definisjon</i>	Andel deltagere som bekymrer seg i ulik grad, oppgitt på en 5-trinns likertskala.
<i>Begrunnelse</i>	Indikatoren måler i hvilken grad deltagerne bekymrer seg for å få symptomer og gir mulighet til å følge hvordan sykdommen påvirker pasientene. I hvilken grad pasienter bekymrer seg vil avhenge av flere faktorer, bl.a. hvordan porfyri sykdommen har artet seg tidligere, samt hos ev. slektninger og hvordan de har blitt behandlet/fulgt opp tidligere. Siden porfyri sykdommene gir forskjellige typer symptomer med varierende behandlingsmuligheter og de har forskjellig naturlig forløp, er det som forventet at dette påvirker grad av bekymring ved de forskjellige diagnosene.
<i>Datakilde</i>	Årlig pasientskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Ikke fastsatt.
<i>Ekskluderte</i>	Skjema hvor spørsmålet om bekymring ikke er besvart.
<i>Bemerkninger</i>	Spørsmålet er tilpasset diagnosene. Deltagerne spørres om de bekymrer seg for å få PCT: nye episoder med PCT-symptomer (blemmer, skjør hud, økt pigmentering, unormal hårvekst). AIP/PV/HCP: akutte porfyrianfall. EPP: nye episoder med EPP-symptomer.

6.4 SOSIALE OG DEMOGRAFISKE ULIKHETER I HELSE

6.5 BIDRAG TIL UTVIKLING AV NASJONALE RETNINGSLINJER, NASJONALE KVALITETSINDIKATORER O.L.

Resultater fra registeret har ført til endrede faglige retningslinjer fra NAPOS om hyppighet av leverovervåkning etter at en studie som koblet data fra Norsk porfyriregister, Kreftregisteret og Dødsårsaksregisteret viste at pasienter med AIP/PV/HCP over 50 år, har over 100 ganger økt risiko for primær leverkreft sammenlignet med den generelle befolkningen (Baravelli et al, 2017). For personer som har høy risiko for leverkreft, anbefaler European Association for Liver Study (EASL) og European Organisation for Research and Treatment of Cancer (EORTC) ultralydundersøkelse av lever hver sjette måned. På bakgrunn av resultatene fra Norsk porfyriregister, og i samråd med NAPOS sitt senterråd, Fagråd for Norsk porfyriregister og Norsk gastroenterologisk forening, endret NAPOS i november 2018 anbefalinger om bildeundersøkelse av lever fra en gang i året til to ganger per år for pasienter med AIP/PV/HCP over 50 år.

I 2019 ble det publisert en ny studie av Baravelli et al. (2019) bl.a. basert på data fra pasienter med PCT i Norsk porfyriregister og Kreftregisteret. Studien viste at selv om pasienter med PCT har økt risiko for primær leverkreft, er risikoen lav, og PCT-diagnose alene ikke gir grunn til årlig leverundersøkelse. Av den grunn ble sjekklisten for årlig kontroll, som sendes til alle diagnostiserende leger og er vedlagt årlig registerpakke, oppdatert og endret i tråd med funnene.

6.6 ETTERLEVELSE AV FAGLIGE RETNINGSLINJER

NAPOS har utarbeidet best-practice retningslinjer for oppfølging og kontroll av pasienter med porfyrisykdom (sjekkliste for årlig kontroll). Disse er tilgjengelig på NAPOS sin nettside www.napos.no. Retningslinjene er basert på tilgjengelig kunnskap om langtidskomplikasjoner og faktorer som er viktige for god forebygging og behandling. De årlige spørreskjemaene i registeret er utarbeidet for å kunne vurdere om retningslinjene følges.

Resultater som viser etterlevelsen av retningslinjene, er presentert ved følgende indikatorer:

- A-1 Årlig kontroll
- A-3 Viktigste undersøkelse ved kontroll
- A-4 Vurdering av sykdomsaktivitet (porfyrirelaterte analyser)
- B-1 Årlig bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV og HCP.

Indikatorne A-6 Bruk av sjekkliste for kontroll av porfyrisykdommen og A-7 Kritisk informasjon i kjernejournal om akutt porfyrisykdom sier også noe om retningslinjene følges.

NAPOS har også utarbeidet retningslinjer for behandling av PCT som skal bidra med å sikre god og riktig behandling til alle som trenger det, uavhengig av hvor i landet de bor og hvem som følger pasienten opp. Alle leger som diagnostiserer en pasient med PCT, får disse tilsendt. Retningslinjene er også lett tilgjengelig på NAPOS sine [nettsider](#), og alle hudleger i Norge fikk dem tilsendt da de ble lansert. Andelen rapporterende leger som benytter behandlingsretningslinjer for PCT er presentert i indikator

- D-2 Bruk av behandlingsretningslinjer for PCT

Alle resultater er presentert på helseregionnivå der antallet innrapporteringer er tilstrekkelig til at dette kan presenteres. For spørreskjema fylt ut og sendt inn av lege, sendes det i tillegg individuelle tilbakemeldingsbrev hvor legens innrapporterte data sammenstilles med anbefalingene for oppfølging av den aktuelle porfyrisykdommen. På den måten vil den enkelte lege selv kunne se egen etterlevelse av anbefalingene.

6.7 PASIENTRETTET KVALITETSFORBEDRING

Tabell 32. Forbedringsområder identifisert med utgangspunkt i registerets resultater fra 2022

Indikator	Identifiserte pasientrettede forbedringsområder
A-2 Mottatte legekrollskjema for pasienter som oppgir å gå til årlig kontroll	Blant deltagerne med PCT som rapporterte at de gikk til årlig kontroll, sank andelen mottatte legekrollskjema fra 2021 til 2022 for pasienter bosatt i Helse Sør-Øst (fra 70 % n=136 til 55 %, n=154) og i Helse Midt-Norge (fra 67 % n=57 til 50 % n=58).
A-4 Vurdering av sykdomsaktivitet	Andelen PCT pasienter som hadde sendt inn prøver til monitorering av sykdomsaktivitet, var i 2022 fortsatt for lav.
A-7 Kritisk informasjon om AIP/PV/HCP i kjernejournal	Andelen leger som rapporterte at pasienten har fått registrert AIP, PV eller HCP diagnosen som kritisk informasjon i sin kjernejournal fortsatte å øke i 2022, men særlig for pasienter bosatt i Helse Sør-Øst (72 %, n=25) og i Helse Midt-Norge (75 %, n=8) er resultatet et stykke unna høy måloppnåelse på minst 90 %.
B-1 Bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV og HCP	Andelen pasienter som får utført bildeundersøkelse av sin lever hvert halvår fortsetter å øke, men må økes ytterligere i alle helseregioner for at målgrensen skal nås.

Tabell 33. Tiltak og resultater indikator B-1

Aktuelt forbedringsområde	B-1 Bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV og HCP
Hva ble gjort av hvem/hvor og når?	<u>Tilgang på egne data - tilbakemeldingsbrev</u> I 2020 startet registeret å sende ut individuelle tilbakemeldingsbrev til alle leger som sendte inn legekrollskjema i forbindelse med oppfølging av pasienter

	<p>med en akutt porfyridiagnose (AIP, PV, HCP), samt til leger som deltagerne har oppgitt at de går til legekonsultasjon hos, men hvor legekonsultasjonskjema ikke sendt inn. I brevet blir oppfølgende lege gjort oppmerksom på i hvilken grad de selv følger anbefalingene for kontroll og hva og hvorfor det er viktig å kontrollere. Dersom legekonsultasjonskjema ikke er sendt inn til registeret, vil legen i tillegg bli gjort oppmerksom på dette. Målet er at tiltaket skal bidra til å øke etterlevelsen av de anbefalte undersøkelsene ved kontroll, deriblant anbefaling om bildeundersøkelse av lever hvert halvår. Tiltaket vil være et kontinuerlig tiltak og har ingen avslutningsdato.</p> <p><u>Informasjonskampanje - påminnelsesbrev</u></p> <p>Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS) har igangsatt et kvalitetsforbedringsprosjekt med mål om å øke etterlevelsen av anbefaling av bildeundersøkelse av lever hvert halvår, da data fra registeret viste at andelen pasienter med AIP, PV eller HCP som fikk utført bildeundersøkelse av lever hvert halvår, var for lav. Workshop med pasientgruppen høsten 2021 og møter med brukerrepresentanter høsten 2022 resulterte i planlegging av utsending av et påminnelsesbrev om leverovervåking hvert halvår. Påminnelsesbrevet ble utformet i samarbeid med brukerrepresentanter og sendes til alle pasienter over 50 år med AIP, PV og HCP i Norge. Prosjektet innebærer å sende ut dette påminnelsesbrevet hver 6. måned i 2 år. Første påminning ble sendt ut i januar 2023. Resultatene fra prosjektet vil publiseres etter at legerapporterte data fra perioden 2023-24 er innhentet og analysert; status vil gjøres opp i 2024 og deretter i 2025.</p> <p>Delmål status leverovervåking i 2023 (legerapporterte data for 2023):</p> <ul style="list-style-type: none"> - Økning til over 60 % (tilnærmet 25 % økning fra 2021-resultat) i andelen som får utført bildeundersøkelse lever hver 6.måned. <p>Slutt mål status leverovervåking 2023-2024 (legerapporterte data for 2023-24):</p> <ul style="list-style-type: none"> - Økning til 75 % (tilnærmet 50 % økning fra 2021-resultat) i andelen som får utført bildeundersøkelse lever hver 6.måned.
Hvilke resultater ble oppnådd?	<p><u>Tilbakemeldingsbrev</u></p> <p>Etter oppstart av tilbakemeldingsbrev har den uønskede variasjonen mellom helseregionene mht. etterlevelse av utført halvårlig bildeundersøkelse av lever blitt redusert, se Figur 59. Nasjonalt har etterlevelsen også økt, som er et resultat av økt etterlevelse i Helse Sør-Øst, fra 11 % i 2020 (n=18) til 54 % i 2022 (n=24), og i Helse Vest med en økning fra 40 % (n=15) i 2020 til 75 % (n=16) i 2022. I Helse Nord var det lavt antall innrapporterende legerslik at resultatene er vanskelig tolkbare. For Helse Midt-Norge er det kun resultat tilgjengelig for 2022 (60 %, n=5) pga. for lavt antall rapporterende leger tidligere år.</p>

	<p><u>Påminnelsesbrev</u></p> <p>Delmålsresultat fra informasjonskampanjen publiseres i rapporten for 2023, sluttmålsresultat i rapporten for 2024.</p>
--	---

Tabell 34. Tiltak og resultater indikator A-4

Aktuelt forbedringsområde	A-4 Vurdering av sykdomsaktivitet
Hva ble gjort av hvem/hvor og når?	<p><u>Årlig registerpakke</u></p> <p>For å bl.a. øke andelen pasienter som får undersøkt sykdomsaktivitet (analyse av sykdomsrelaterte markører), etablerte Norsk porfyriregister en årlig registerpakke som i dag sendes til alle deltagerne i registeret. Tiltaket ble gradvis innført fra 2015 (AIP) til 2019 (EPP). Målet med den årlige registerpakken er å bidra til at andelen pasienter som går til årlig kontroll og får utført anbefalte undersøkelser er høy. Pakken inneholder påminnelse til pasienten om å gå til kontroll, det årlige pasientskjemaet og en legekontrollpakke. Pasientene blir bedt om å ta med seg legekontrollpakken til legetime.</p> <p>Porfyrisykdommer er sjeldne, og det kan være utfordrende for en lege med lite kjennskap til diagnosene å gi god oppfølging. Hensikten med legekontrollpakken er derfor at den skal kunne være et hjelpemiddel for legen til å gi oppfølging av god kvalitet. Legekontrollpakken inneholder legekontrollskjemaet som er utformet slik at det fungerer som et verktøy til legen ved oppfølging av pasienter med porfyrisykdom, og inkluderer anbefalte undersøkelser og prosedyrer. Som en del av legepakken finnes også NAPOS sin sjekkliste for årlig kontroll, rekvisisjonskjema og forsendelseskonvolutt for innsending av prøve til vurdering av sykdomsaktivitet.</p>
Hvilke resultater ble oppnådd?	<p>Uttrekk av laboratedata for alle deltagere i registeret har vist at andelen pasienter som sender inn prøve til monitorering av sykdomsaktivitet har blitt betydelig økt etter at utsending av registerpakker ble sendt ut. Fra før oppstart av utsending av registerpakker (tiltaket hadde ulike oppstartsår for de ulike diagnosene) og frem til 2022 har den nasjonale andelen som sendte inn prøver økt:</p> <p>AIP, oppstart årlig registerpakke i 2015: fra 18 % (n=133) i 2014 til 42% (n=137) i 2022.</p> <p>PCT, oppstart årlig registerpakke i 2016: fra 34 % (n=400) i 2015 til 54 % (n=517) i 2022.</p> <p>PV/HCP, oppstart årlig registerpakke i 2017: fra 28 % (n=18) i 2016 til 42 % (n=26) i 2022.</p> <p>EPP, oppstart årlig registerpakke i ordinær i 2019: fra 54 % (n=37) i 2018 til 68 % (n=44) i 2022.</p> <p>For resultater på helseregionnivå for PCT, AIP/PV/HCP, og EPP, se Figur 9, Figur 49, Figur 75.</p>

Tabell 35. Tiltak og resultater A-1

Aktuelt forbedringsområde	A-1 Årlig kontroll
Hva ble gjort av hvem/hvor og når?	Registerpakken sendes årlig fra Norsk porfyriregister til alle registerdeltagere. Pakken inneholder bl.a. påminnelse til pasienten om å gå til kontroll. Målet med registerpakken er også å spre kunnskap om anbefalingen om å gå til årlig kontroll, samt være en påminnelse om dette.
Hvilke resultater ble oppnådd?	Gjennom årene der utsending av årlige registerpakker har pågått, har andelen som går til årlig kontroll vært økende. Variasjonen mellom helseregionene er også redusert for AIP/PV/HCP, se Figur 42. For EPP er antallet for lavt i flere av helseregionene til å kunne trekke konklusjoner på helseregionnivå. For PCT gikk også flere til kontroll, men andelen var noe lavere (70 %, n = 384) sammenlignet med tidligere år. Registeret startet i 2022 med å sende ut digitale pasientspørreskjema (ePROM) og fikk med dette en betydelig økt svarrespons (fra 70 % - 83 %). Det ble som følge av dette mottatt data fra en del deltagere som ellers ikke har rapportert eller har gått til årlig kontroll, noe som sannsynligvis er årsaken til årets resultat.

6.8 PASIENTSIKKERHET

Deltagere i Norsk porfyriregister blir på diagnoseskjema spurt om de før diagnosen var stilt fikk behandling som i ettertid må kunne karakteriseres som feilbehandling. PCT-pasienter blir også på behandlingsskjema spurt om de mener de har blitt feilbehandlet i løpet av behandlingsperioden, for resultater se Figur 22.

Deltagere som ved innsending av behandlingsskjema for PCT rapporterer at behandling ikke er startet opp, følges opp ved at registeret tar kontakt med deltageren eller deltagerens lege. Resultat for indikatoren er presentert i kapittel 3.2.1, C – Behandling av nydiagnostisert PCT.

Registeret undersøker fortløpende opplysninger om legemiddelbruk på spørreskjemaer som mottas fra pasienter med akutte porfyrisykdommer. Resultat for indikatoren er presentert i kapittel 3.3.1, F – Legemiddelbruk hos pasienter med AIP, PV og HCP. Dersom pasienten bruker legemidler som har høy risiko for å utløse anfall blir dette vurdert av farmasøyt ved NAPOS. Farmasøyten gir ved behov en direkte tilbakemelding til pasienten og/eller pasientens lege slik at de kan vurdere å endre legemiddelbruken.

KAPITTEL 7

FORMIDLING AV RESULTATER

7.1 RESULTATER TILBAKE TIL DELTAKENDE FAGMILJØ

En av de store utfordringene for sjeldne diagnoser som porfyrisykdommene, er mangel på kunnskap om sykdommene hos helsepersonell og i andre deler av tjeneste- og behandlingsapparatet. Å kunne bidra til kompetanseheving og kunnskapsbasert praksis, er derfor viktig for Norsk porfyriregister.

NAPOSten er en årlig nyhetsavis som sendes ut til alle fastleger og behandlende leger som har pasienter registrert i Norsk porfyriregister. Fra og med 2017 har registeret samlet inn legeopplysninger (adresseinformasjon) fra deltagerne i Norsk porfyriregister slik at NAPOSten kan sendes direkte til oppfølgende lege. I NAPOSten gis konkrete anbefalinger om bl.a. riktig forebygging og behandling, med utgangspunkt i data rapportert til registeret.

Høsten 2020 startet registeret med å sende individuell, personentydig tilbakemelding til leger som har rapportert inn det aktuelle året, eller en generell tilbakemelding, til leger som deltagerne har oppgitt som sin behandlende lege, men hvor registeret ikke har mottatt skjema. Leger som følger pasienter med en akutt porfyridiagnose (AIP, PV, HCP) fikk slike brev først i 2020, og fra høsten 2021 har også leger med pasienter med PCT og EPP fått tilbakemeldingsbrev. Leger som har sendt inn legekrollskjema i rapporteringsåret, får tilbakemelding hvor egne resultater er sammenstilt med det som er anbefalt for oppfølging/kontroll og hva andre leger har rapportert. Leger som er oppgitt i årlig pasientskjema fra pasienter, men hvor registeret ikke har mottatt legekrollskjema fra legen, får tilbakemelding om at de er oppgitt som oppfølgende lege og informasjon om anbefalinger for kontroll og innsending av legekrollskjema.

Opplysninger om registeret, årsrapporten og lenke til resultater på kvalitetsregistre.no og skde.no (sykehusviseren) er også tilgjengelig via NAPOS sine nettsider. Sentrale funn blir også publisert i form av nyhetssaker på www.napos.no, og inkludert i nyhetsvarsling per e-post til abonnenter av dette.

Det arrangeres etterutdanningskurs i porfyrisykdommer for leger, hvor informasjon om og resultater fra Norsk porfyriregister presenteres. NAPOS holder også foredrag om porfyrisykdommer i forskjellige fora, og informasjon om og fra registeret blir også inkludert der.

7.2 RESULTATER TIL ADMINISTRASJON OG LEDELSE

Norsk porfyriregister rapporterer årlig (denne rapporten) til Helse Vest RHF via Fagsenter for medisinske registre i Helse Vest, til avdelingssjef for Avdeling for medisinsk biokjemi og

farmakologi og klinikkdirektør for Laboratorieklinikken ved Haukeland universitetssjukehus (HUS). Den årlige nyhetsavisen med resultater fra registeret, NAPOSen, sendes også til overnevnte, samt til fagdirektør i hvert av de regionale helseforetakene og ledergruppen i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD). Ledergruppen i NKSD får også tilsendt årsrapporten.

Informasjon om registeret sin aktivitet er også inkludert i NAPOS sin årsrapportering til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) og Helse- og omsorgsdepartementet.

7.3 RESULTATER TIL PASIENTER

Den årlige nyhetsavisen, NAPOSen, sendes til alle deltagere i Norsk porfyriregister. Her gis det konkrete anbefalinger om bl.a. oppfølging og kontroll av sykdommen, forebygging av symptomer, og behandling, med utgangspunkt i data rapportert til registeret. Her presenteres også utvalgte resultater fra årsrapporten, samt andre aktuelle nyheter fra NAPOS og registeret.

Opplysninger om registeret, årsrapporten og lenke til resultater på www.kvalitetsregistre.no er også tilgjengelig fra NAPOS sine nettsider. Sentrale funn blir også publisert i form av nyhets saker på www.napos.no, og inkludert i nyhetsvarsling per e-post til abonnementer av dette. I tillegg presenteres resultater fra registeret på de årlige pasientkursene som arrangeres av NAPOS.

7.4 PUBLISERING AV RESULTATER PÅ KVALITETSREGISTRE.NO

Fra 2014 har registeret offentliggjort resultater på nettsiden kvalitetsregistre.no. I 2019 ble resultater fra registeret for første gang presentert i resultatportalen på denne nettsiden og fra 2021 i sykehusviseren. Resultatene oppdateres årlig.

I 2023 vil følgende kvalitetsindikatorer bli presentert i sykehusviseren:

- A-1 Årlig kontroll ved AIP, PV og HCP (pasientrapportert)
- A-1 Årlig kontroll ved PCT og EPP (pasientrapportert)
- A-2 Mottatte legekrollskjema for pasienter som oppgir å gå til årlig kontroll
- A-3 Viktigste undersøkelser ved kontroll for AIP, PV og HCP (legerapportert)
- A-4 Vurdering av sykdomsaktivitet (porfyrirelaterte analyser) for pasienter med PCT (laboratoriedata)
- A-5 Fornøydhet med oppfølgingen ved siste kontroll av PCT (PREM)
- B-1 Bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV og HCP (legerapportert)
- C-1 Behandlingsoppstart ved PCT (pasientrapportert)

KAPITTEL 8

SAMARBEID OG FORSKNING

8.1 SAMARBEID MED ANDRE HELSE- OG KVALITETSREGISTRE

NAPOS er medlem av det europeiske referansenettverket European Reference Network for Hereditary Metabolic Disorders (MetabERN) og International Porphyrria Network (Ipnet; tidligere European Porphyrria Network (Epnet)). Ipnet er et internasjonalt nettverk av ekspertporfyrisentre og har som mål å fremme grunnleggende og klinisk forskning på porfyrisykdommer, styrke kunnskapen om porfyrisykdommer og samkjører best-practice for behandling og diagnose. NAPOS innehar for tiden presidentvervet (professor Sverre Sandberg; 2018-2020, 2020-2022 og 2023-2024), og representanter fra NAPOS leder også faglige arbeidsgrupper i Ipnet.

Europeisk porfyriregister (EPR) er et felles europeisk register for pasienter med porfyrisykdom og er et samarbeid mellom de europeiske spesialist-porfyrisentrene som er med i Ipnet. Den overordnede målsettingen for EPR er å få mer kunnskap om det naturlige forløpet til porfyrisykdommene, vurdere effekten av behandlingen som gis ved de ulike sykdommene og undersøke klinisk praksis. NAPOS har ansvar for drift av EPR, og databasen er lokalisert ved Haukeland universitetssjukehus. Innsamling av norske data til EPR har vært gjort samtidig med innsamling av data fra helsepersonell til Norsk porfyriregister.

Norsk porfyriregister har i 2019-2022 samarbeidet med Fagsenter for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest, Helse Vest IKT (HVIKT) og Helse Midt IKT (HEMIT) i forbindelse med videreutvikling av elektronisk registreringsløsning (MRS) og ePROM løsning for registeret. En utvidelse av denne ePROM-løsningen for å inkludere alle pasienter i registeret er planlagt i løpet av 2023.

8.2 VITENSKAPELIGE ARBEIDER

Datautlevering

Det er i 2022 ikke utlevert data til eksterne prosjekter.

Vitenskapelige artikler

- Baravelli, C.M., Aarsand, A.K., Sandberg, S., Tollånes, M.C. Porphyrria cutanea tarda and patterns of long-term sick leave and disability pension: A 24-year nationwide matched cohort study. *Orphanet J Rare Dis.* May 4;17(1):180. (2022).

Bidrag på vitenskapelige konferanser

- Enes Å.R, Villanger J.H., Støle E., Sandberg S., and Aarsand A.K. Quality of care in Norwegian patients. Posterpresentasjon, International Congress on Porphyrins and Porphyrrias (ICPP 2022), Sofia, Bulgaria, 4-7. september 2022.

DEL II
PLAN FOR FORBEDRINGSTILTAK

KAPITTEL 9

VIDERE UTVIKLING AV REGISTERET

GJENNOMFØRTE OG PLANLAGTE TILTAK

Norsk porfyriregister har i 2022 og 2023 jobbet med flere forbedringstiltak.

Datafangst

MRS og ePROM: En ny versjon av MRS med ePROM-løsning for innsending av årlig pasientskjema PCT via Helsenorge/Digipost ble satt i produksjon 6. januar 2022. Den nye MRS-releasen inkluderte også en ny innsynsløsning som gjør at alle deltagerne i Norsk porfyriregister nå kan få innsyn i data rapportert inn via de årlige legekrollskjemaene, ved å gå inn på Helsenorge.

Digitale spørreskjema har vært etterspurt av deltagerne, og responsen var god da registeret tok i bruk ePROM-løsningen for PCT i januar 2022. Etter tre dager hadde 43 % besvart årlig pasientskjema, og da skjema utløp etter 80 dager var svarprosenten på 71 %, uten at purring var sendt. Svarprosenten endte på 83 % ved utgangen av 2022, hvilket er en betydelig økning sammenlignet med tidligere. ePROM-løsning gir også en betydelig forenklet arbeidsflyt og er svært ressursbesparende for registeret. Datakvaliteten styrkes også da utfyllingen valideres fortløpende vha. regler i det digitale spørreskjemaet, og man unngår manuell innregistrering av data som kan føre til feil. Også for mange registerdeltagerne er det enklere å sende inn spørreskjema. I tillegg er personvernet styrket da man unngår å sende helseopplysninger i posten. Den nye ePROM-løsningen gir også PCT-pasientene enkelt innsyn i sine egne svar på årlige pasientskjemaer, da kopi av de innsendte opplysningene lagres i innboksen på Helsenorge.

Registeret startet våren 2023 arbeidet med å opprette ePROM-skjemaer for diagnosene AIP, PV, HCP og EPP i verktøyet Skjemabyggeren. Det er planlagt at registeret, i samarbeid med Helse Midt-Norge IKT og Helse Vest IKT fullfører utvikling av ePROM-løsning i MRS i løpet av høsten 2023 slik at registeret kan tilby ePROM for årlig pasientskjema også til disse diagnosene fra januar 2024.

Registeret meldte i 2022 inn flere tekniske behov. Dette omfatter oppdatering og forbedringer av eksisterende MRS-løsning, teknisk løsning for reservasjonsrett via Helsenorge (forutsatt at vi får godkjenning for dette), tilbakemeldingsrapport til leger generert fra MRS, og prøvesvarmodul med automatisk datafangst.

Spørreskjema og variabler: Registeret har planer om flere tilpasninger/endringer av spørreskjemaene, men endringer i papirskjema kan ikke foretas før man har en plan for å gjøre tilsvarende endringer i MRS. Endringer som ønskes innført er bl.a. å inkludere spørsmål

om behandling av hepatitt C-utløst PCT, endre spørsmål om bildeundersøkelse av lever både i pasient- og legeskjema AHP, samt å få inkludert felter i MRS for spørsmål om symptomer, langtidskomplikasjoner og arbeidsevne for AIP legeskjema.

Dekningsgrad: I juni 2023 ble det levert DPIA av registeret til PVO i Helse Bergen. Dette mht. søknad om å bli et reservasjonsbasert register som kan gi økt dekningsgrad i registeret (se Videre utvikling, under).

Fagutvikling og kvalitetsforbedring av tjenesten

Kliniske forbedringsområder: Resultater i årets rapport viser at andelen deltagere som får vurdert sykdomsaktivitet (analyse av sykdomsrelaterte markører) fortsatt er for lav, noe som bør forbedres. Det samme gjelder registrering av akutt porfyridiagnose i kjernejournal og bildeundersøkelse av lever hver sjette måned for deltagere over 50 år med AIP, PV og HCP. Vi ser imidlertid ellers at for de fleste indikatorene er det en trend der etterlevelsen øker år for år. NAPOS og Norsk porfyriregister vil fortsette å sette søkelys på de kliniske forbedringsområdene ved hjelp av individuell tilbakerapportering til oppfølgende leger, via NAPOSten – registerets årlige nyhetsavis, undervisning, informasjon på nettsider og utarbeiding av informasjonsmateriell.

Tilbakemelding til leger: Registeret utarbeider og sender årlig ut individuelle tilbakemeldinger til den enkelte lege, basert på data oppgitt til registeret. Leger som har sendt inn legekrollskjema i rapporteringsåret, får tilbakemelding hvor egne resultater er sammenstilt med undersøkelser som er anbefalt for oppfølging/kontroll og hva andre leger har rapportert. Leger som er oppgitt som oppfølgende lege i årlig pasientskjema, men hvor registeret ikke også har mottatt legekrollskjema fra legen, får tilbakemelding om at de er oppgitt som oppfølgende lege og informasjon om anbefalinger for kontroll og innsending av legekrollskjema. Registeret planlegger fra 2024 å sende de individuelle tilbakemeldingsbrevene som halvårslige/kvartalsvise utsendelser, slik at legen får raskere tilbakemelding på om utført kontroll var i henhold til gjeldende anbefalinger.

Kvalitetsforbedringsprosjekt: Registeret har i samarbeid med NAPOS startet et kvalitetsforbedringsprosjekt med mål om å øke andel pasienter >50 år med akutt porfyrisykdom (AIP, PV, HCP) som får utført bildeundersøkelse av lever hvert halvår, i henhold til dagens anbefalinger om leverovervåking. Resultater fra registeret viser at en for lav andel får leverovervåking hvert halvår slik som anbefalt. utfordringer og mulige løsninger ble diskutert i workshops på NAPOS pasientkurs høsten 2021, samt i Fagråd for Norsk porfyriregister og NAPOS senterråd. Dette resulterte i et prosjekt som innebærer utsending av påminnelsesbrev om bildeundersøkelse av lever hvert halvår. To brukerrepresentanter deltar i prosjektgruppen, og påminnelsesbrev har blitt utformet i nært samarbeid med dem. I januar 2023 ble det sendt ut påminnelse per brevpost til alle personer med akutt porfyrisykdom (alder 50 år og oppover) bosatt i Norge. Påminnelsesbrevet skal

sendes ut hvert halvår og det er planlagt at tiltak blir gjennomført i 2023 og 2024. Effekten av tiltaket vil måles vha. registerdata innhentet for perioden 2023-24.

Formidling av resultater

Årsrapport: Registeret ønsker i større grad å automatisere generering av resultater til årsrapporten og har i dialog med Fagsenter for kvalitetsregistre sett på muligheten til å bruke programmet R til dette. Registeret har gjennomført introduksjonskurs i R, men har ikke hatt tilstrekkelig med ressurser til å kunne prioritere å benytte R i årsrapporten for 2022. Registeret har som mål å på sikt kunne benytte R for generering av årsrapporten.

Samarbeid og forskning

Forskningsprosjektet «Prediktorer for sykdomsaktivitet og langtidskomplikasjoner ved akutt intermitterende porfyri (PredPor)» startet opp ved NAPOS i 2020. I dette prosjektet vil deltagerne følges prospektivt gjennom Norsk porfyriregister. Målet med PredPor-studien er å beskrive den norske AIP-populasjonen og å se om man kan identifisere faktorer som kan benyttes til å predikere symptomatisk sykdom og utvikling av langtidskomplikasjoner, for dermed å kunne tilby personer med AIP mer tilpasset oppfølging og behandling. Prosjektet er et samarbeid mellom NAPOS, Norsk porfyriregister, Universitetet i Bergen, det franske porfyrisenteret, Stavanger universitetssykehus og Norges teknisk-naturvitenskapelige universitet. Slutføring av inklusjon er høsten 2023.

Data fra registeret er benyttet i et mastergradsprosjekt i farmasi som har sett på akutte porfyrisykdommer og bruk av hormonelle legemidler. Prosjektets overordnede formål var å vurdere rådene som gis til kvinner mht. hormonell prevensjon, og effektene av rådene. Det skulle også undersøkes hvorvidt kvinnene opplevde om legemidlene utløste symptomer som kunne skyldes deres akutte porfyrisykdom. Prosjektet gjennomføres i samarbeid med Universitetet i Bergen med planlagt varighet 2022-23.

VIDERE UTVIKLING

Registeret ble i ekspertgruppens vurdering av fjorårets årsrapport klassifisert til å være i stadium 3A.

En videre utvikling til stadium 4 vil kreve oppfylling av punkt 13 i stadielinndelingssystemet. Fra og med 2023 rapporteringen er det tilkommet nytt krav om å interaktivt presentere kvalitetsindikatorresultater minst to ganger årlig, på nettsiden kvalitetsregistre.no.

Dekningsgrad på minst 80 % i løpet av siste to år (punkt 13)

Norsk porfyriregister er basert på aktivt samtykke og innrapportering av resultater direkte fra pasienten/deltageren, noe som dermed er styrende for dekningsgrad. Reservasjonsrett vil kunne øke dekningsgraden betydelig. DPIA ble ferdigstilt fra registerets side den 2. juni

2023 og ble den 6. juni 2023 sendt til Personvernombudet (PVO) i Helse Bergen. Søknad om reservasjonsrett er utarbeidet. Registeret venter nå tilbakemelding fra PVO for å deretter sende til nivå-2 leder for vurdering av innvilgning av reservasjonsrett.

For å øke svarprosenten for årlige skjemaer er det, som resultatene for ePROM utsendelsen i 2022 for PCT viser, viktig å få på plass ePROM-løsning også for deltagere med AIP, PV, HCP og EPP. Registeret ble våren 2023 prioritert av Styringsorgan for IKT-løsninger for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest, for utvikling av ePROM for AIP, PV, HVP og EPP. Registeret har våren 2023 startet forarbeidet med utviklingen av skjemaene. Helse Midt-Norge IKT (Hemit), i samarbeid med Helse Vest IKT og registeret, vil starte utviklingsarbeidet høsten 2023 med mål om at ePROM-skjemaene vil være klare til produksjon i januar 2024.

Ettersom det er tilkommet nytt krav om publisering av interaktive resultat to ganger årlig, vil registeret i løpet av høsten 2023 vurdere muligheten for å kunne rapportere interaktive resultat på kvalitetsregistre.no, to ganger årlig.

Nivå A

Å holde seg i nivå A krever at registeret kan dokumentere resultater fra kvalitetsforbedrende tiltak som har vært igangsatt i løpet av de siste tre år. Registerets arbeid med dette er beskrevet i kapittel 6.7.

DEL III
STADIEVURDERING

KAPITTEL 10 REFERANSER TIL VURDERING AV STADIUM

10.1 VURDERINGSPUNKTER

Tabell 36. Vurderingspunkter for stadium for Norsk porfyriregister og registerets egen evaluering.

Nr	Beskrivelse	Kapittel	Egen vurdering 2022	
			Ja	Nei
Stadium 2				
1	Samler data fra alle aktuelle helseregioner	3 , 5.3	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2	Presenterer kvalitetsindikatorene på nasjonalt nivå	3	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3	Har en konkret plan for gjennomføring av dekningsgradsanalyser Kommentar: NAPOS har oversikt over tilnærmet alle pasienter med porfyridiagnose i Norge, og kan beregne andelene som deltar i registeret jfr. kapittel 5.2. En dekningsgrads-analyse mot NPR er ikke relevant, da få av pasientene innlegges i sykehus.	5.2	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4	Har en konkret plan for gjennomføring av analyser og jevnlig rapportering av resultater på enhetsnivå tilbake til deltakende enheter Kommentar: Ingen sykehus/avdelinger sender systematisk eller rutinemessig data til registeret. Data presenteres på helseregionnivå eller fordelt på type lege. Innrapporterende leger får tilsendt individuelt tilbakemeldingsbrev med egne resultater samt informasjon om årets resultater i den årlige nyhetsavisen.	7.1 , 7.2	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5	Har en oppdatert plan for videre utvikling	Del II , 9	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Stadium 3				
6	Kan dokumentere kompletthet av kvalitetsindikatorer	5.7	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7	Kan dokumentere dekningsgrad på minst 60 % i løpet av siste to år	5.2 , 5.4	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8	Registeret skal minimum årlig presentere kvalitetsindikatorresultater interaktivt på nettsiden kvalitetsregistre.no	7.4	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9	Registrerende enheter kan få utlevert eller tilgjengeliggjort egne aggregerte og nasjonale resultater Kommentar: Ingen sykehus/avdelinger sender rutinemessig data til registeret, men alle rapporterende leger får tilsendt tilbakemeldingsrapport med egne data, samt informasjon om årets resultater i den årlige nyhetsavisen. I tillegg publiseres resultater som nyhetssaker på nettsiden til napos.no . Da porfyrisykdommer er sjeldne, diagnostiseres det få nye pasienter per år, og for alle diagnosene anbefales	7.1 , 7.2	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

rutinekontroll en gang per år. Data innhentes derfor en gang årlig. Kost-nytteverdien ved å utlevere data hyppigere enn en gang per år, vil derfor ikke være den samme for Norsk porfyriregister som for andre registre hvor nye pasienter kontinuerlig strømmer til.

- | | | | | |
|----|---|--|----------------------------|--------------------------|
| 10 | Presenterer deltakende enheters etterlevelse av de viktigste faglige retningslinjer | 3 , 6.6 | <input type="checkbox"/> ✓ | <input type="checkbox"/> |
| 11 | Har en oppdatert plan for videre utvikling av registeret | Del II , 9 | <input type="checkbox"/> ✓ | <input type="checkbox"/> |

Stadium 4

- | | | | | |
|----|--|---|----------------------------|----------------------------|
| 12 | Har i løpet av de siste 5 år dokumentert at innsamlede data er korrekte og reliable | 5.6 , 5.7 | <input type="checkbox"/> ✓ | <input type="checkbox"/> |
| 13 | Kan dokumentere dekningsgrad på minst 80% i løpet av siste to år | 5.2 , 5.4 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> ✓ |
| 14 | Presenterer minst to ganger årlig kvalitetsindikatorresultater interaktivt på nettsiden kvalitetsregistre.no | 7.1 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> ✓ |
| 15 | Registerets data anvendes vitenskapelig | 8.2 | <input type="checkbox"/> ✓ | <input type="checkbox"/> |
| 16 | Presenterer resultater på enhetsnivå for PROM/PREM (der dette er mulig) | 3.1 | <input type="checkbox"/> ✓ | <input type="checkbox"/> |

Nivå A, B eller C

Sett ett kryss for aktuelt nivå registeret oppfyller

Ja

Nivå A

- | | | | | |
|----|--|---------------------|----------------------------|--|
| 17 | Registeret kan dokumentere resultater fra kvalitetsforbedrende tiltak som har vært igangsatt i løpet av de siste tre år. Tiltakene skal være basert på kunnskap fra registeret | 6.9 | <input type="checkbox"/> ✓ | |
|----|--|---------------------|----------------------------|--|

Nivå B

- | | | | | |
|----|--|---|----------------------------|--|
| 18 | Registeret kan dokumentere at det i rapporteringsåret har identifisert forbedringsområder, og at det er igangsatt eller kontinuert/videreført pasientrettet kvalitetsforbedringsarbeid | 6.7 , 6.8 | <input type="checkbox"/> ✓ | |
|----|--|---|----------------------------|--|

Nivå C

- | | | | | |
|----|--------------------------------|--|--------------------------|--|
| 19 | Oppfyller ikke krav til nivå B | | <input type="checkbox"/> | |
|----|--------------------------------|--|--------------------------|--|

10.2 REGISTERETS OPPFØLGING AV FJORÅRETS VURDERING FRA EKSPERTGRUPPEN

Nedenfor er ekspertgruppens vurdering fra årsrapporten for 2021 og tilbakemelding på hvordan registeret har jobbet for å forbedre seg på disse punktene.

Vurdering 2021

Norsk porfyriregister er et samtykkebasert register. Registeret har en høy kvalitet, men oppnår ikke en dekningsgrad over 80 %.

Registeret følger opp rapporteringen fra 2021 og det dokumenteres mye og godt arbeid på flere områder av registeret.

Basert på innføringen av eProm og det at enkelte av landets fylker allerede har en 80 % dekningsgrad virker en overordnet dekning på 80 % å være realistisk hvis registeret får på plass reservasjonsrett.

Ekspertgruppen vurderer at registeret er i stadium 3A.

Registerets oppfølging

Registeret takker for ekspertgruppens tilbakemelding.

I 2022 hadde registeret en dekningsgrad på 72 %. Registeret er enig i at innføring av reservasjonsrett vil kunne øke dekningsgraden betydelig, da invitasjon om deltagelse i registeret sendes alle pasienter diagnostisert med porfyrisykdom i Norge. Det er det siste året gjennomført en personvernkonsekvensutredning (DPIA) av registeret, og 6. juni 2023 ble denne sendt til vurdering hos Personvernombudet (PVO) i Helse Bergen. Søknad om reservasjonsrett vil bli sendt inn ved en eventuell tilrådning fra PVO.

Høsten 2023 skal ePROM-løsning for årlig pasientskjema for AIP/PV/HCP og EPP utarbeides. Etter planen vil registeret kunne ta denne løsningen i bruk fra 2024. Innføring av ePROM for PCT førte til betydelig høyere svarrespons enn tidligere år, og vi håper å se samme effekt for øvrige diagnoser.