



NORSK PORFYRIREGISTER

Årsrapport for 2021 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 2022

INNHold

Innhold	1
Del I Årsrapport	3
Forord.....	3
Nøkkeltall 2021	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.....	9
2.2 Juridisk hjemmelsgrunnlag.....	10
2.3 Faglig ledelse og dataansvar.....	11
2.3.1 Aktivitet i fagråd/referansegruppe.....	11
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	24
E – Bekymring for symptomer (PROM) ved PCT.....	26
G – Diagnostisk forsinkelse ved PCT	27
3.2.2 Andre resultater PCT	30
3.3 AIP, PV og HCP.....	38
3.3.1 Kvalitetsindikatorer for AIP, PV, og HCP.....	38
A – Poliklinisk kontroll ved akutt porfyripsykdom.....	38
B – Leverovervåking ved akutte porfyripsykdommer.....	51
E – Bekymring for symptomer (PROM) ved akutt porfyripsykdom	54
F – Legemiddelbruk hos pasienter med AIP, PV og HCP.....	54
G – Diagnostisk forsinkelse ved akutt porfyripsykdom	56
3.3.2 Andre resultater AIP, PV og HCP	58
3.4 EPP.....	62
3.4.1 Kvalitetsindikatorer for EPP.....	62
A – Poliklinisk kontroll ved EPP.....	62
E – Bekymring for symptomer (PROM) ved EPP.....	68
G – Diagnostisk forsinkelse ved EPP	69
3.4.2 Andre resultater EPP	70
3.5 Demografisk oversikt over pasientgruppen i Norsk porfyriregister.....	77
Kjønn og alder.....	77
Bostedsfylke.....	77
Kapittel 4 Metoder for fangst av data	78
Kapittel 5 Datakvalitet	79

5.1 Antall registreringer	79
5.2 Metode for beregning av dekningsgrad	80
5.3 Tilslutning	81
5.4 Dekningsgrad	82
5.4.1 Dekningsgrad i registeret	82
5.4.2 Svarprosent for årlige skjema	84
5.5 Prosedyrer for intern sikring av datakvalitet	86
5.6 Metoder for vurdering av datakvalitet	86
5.6.1 Kompletthet	86
5.6.2 Korrekthet	87
5.7 Vurdering av datakvalitet	88
5.7.1 Kompletthet	88
5.7.2 Korrekthet	89
Kapittel 6 Fagutvikling og pasientrettet kvalitetsforbedring	92
6.1 Pasientgruppe som omfattes av registeret	92
6.2 Registerets variabler og spesifikke kvalitetsindikatorer	92
Variabler og kodebok	92
Kvalitetsindikatorer	93
6.3 Pasientrapporterte resultat- og erfaringsmål (PROM og PREM)	101
6.4 Sosiale og demografiske ulikheter i helse	103
6.5 Bidrag til utvikling av nasjonale retningslinjer, nasjonale kvalitetsindikatorer o.l.	104
6.6 Etterlevelse av faglige retningslinjer	104
6.7 Identifisering av pasientrettede forbedringsområder	105
6.8 Tiltak for pasientrettet kvalitetsforbedring	106
6.9 Evaluering av tiltak for pasientrettet kvalitetsforbedring (endret praksis)	108
6.10 Pasientsikkerhet	109
Kapittel 7 Formidling av resultater	110
7.1 Resultater tilbake til deltakende fagmiljø	110
7.2 Resultater til administrasjon og ledelse	110
7.3 Resultater til pasienter	111
7.4 Publisering av resultater på kvalitetsregistre.no	111
Kapittel 8 Samarbeid og forskning	112
8.1 Samarbeid med andre helse- og kvalitetsregistre	112
8.2 Vitenskapelige arbeider	112
Del II Plan for forbedringstiltak	114
Kapittel 9 Videre utvikling av registeret	115
Gjennomførte og planlagte tiltak	115
Videre utvikling	117
Del III Stadievurdering	119
Kapittel 10 Referanser til vurdering av stadium	120
10.1 Vurderingspunkter	120
10.2 Registerets oppfølging av fjorårets vurdering fra ekspertgruppen	122

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 optimal behandling og oppfølging av personer som har eller er genetisk disponert for porfyrisykdommer.

I januar 2022 fikk alle registerdeltagere med porphyria cutanea tarda (PCT) tilbud om å svare på det årlige pasientspørreskjemaet via en elektronisk løsning (ePROM). Den raske og høye svarresponen tyder på at det for mange er lettere å besvare elektronisk enn å svare på papirform. Registeret arbeider for at alle deltagere i registeret skal få mulighet til å besvare elektronisk. Samtidig vil det fortsatt være mulig å besvare på papir for dem som ikke er digital bruker av Helsenorge.no eller har digital postkasse.

God lesning.

På vegne av Norsk porfyriregister,

Aasne K. Aarsand, registerleder.

NORSK PORFYRIREGISTER

NØKKELTALL 2021

DELTAGELSE

1038 deltagere totalt
34 nye deltagere i 2021
5 diagnoser
55 % kvinner
67 år gjennomsnittsalder (median)
493 årlige pasientskjemaer mottatt
308 årlige legekontrollskjemaer mottatt
272 innrapporterende leger

KONTROLL ALLE DIAGNOSER

77 % gikk til årlig kontroll
55 % undersøkt sykdomsaktivitet (porfyriprøver)
92 % av legene benyttet sjekklister for kontroll

PORPHYRIA CUTANEA TARDA

92 % av nydiagnostiserte fikk startet behandling innen 2 måneder
68 % biokjemisk remisjon
6 % rapporterte tilbakefall med blemmer og sår/skjør hud
17 % av de som fikk behandling, ble behandlet pga. tilbakefall av symptomer

ERYTROPOIETISK PROTOPORFYRI

63 % tålte mindre enn 30 minutter med sollys
82 % var vaksinert for hepatitt A+B
64 % brukte vitamin-D tilskudd
53 % brukte kalsiumtilskudd

DATAKVALITET

72 % av kvalitetsindikatorene har variabelkomplethet >90 %
95-98 % skjemakomplethet
95 % innregistreringskorrekthet
71 % dekningsgrad
65 % svarprosent årlig pasientskjema
68 % av legene sendte inn skjema for utført kontroll

PREM & PROM

76 % fornøyd med kontrollen
I stor/svært stor grad bekymret for å få symptomer:
36 % EPP
11 % PCT
10 % aktiv AIP/PV/HCP

AKUTT INTERMITTERENDE PORFYRI, PORPHYRIA VARIEGATA, HEREDITÆR COPROPORFYRI

51 % fikk utført bildeundersøkelse av lever som anbefalt
73 % har diagnosen registrert som kritisk informasjon i kjernejournal
83 % brukte kun trygge legemidler
18 % hadde hatt akutt porfyrianfall
6 % innlagt med akutt anfall

KVALITETSFORBEDRING & UTVIKLINGSTILTAK

Individuell tilbakemelding til lege ePROM-løsning
Søke om reservasjonsbasert samtykke
Kvalitetsforbedringsprosjekt: Øke etterlevelse bildeundersøkelse lever

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 2021 har registeret 1038 deltagere. Norsk porfyriregister har som mål å bidra til fortløpende læring og forbedring av kvaliteten på helsetjenester for dem som har porfyri sykdom, med fokus på diagnostikk, behandling, oppfølging og forebygging av sykdom.

Årets viktigste resultater

Alle med nåværende eller tidligere symptomatisk porfyri sykdom anbefales å gå til årlig kontroll hos lege for å forebygge symptomer og langtidskomplikasjoner. Registeret har satt som mål at minst 75 % av deltagerne går til årlig kontroll. Andelen registerdeltagere som går til kontroll øker stadig, og i 2021 rapporterte 78 % (n=434), 74 % (n=96) og 71 % (n=24) at de gikk til årlig kontroll for hhv. PCT, AIP/PV/HCP og EPP.

I 2021 mottok registeret flere legekontrollskjema enn tidligere for de akutte hepatiske porfyri sykdommene (AHP, som er samlebetegnelse på diagnosene AIP, PV og HCP (74 %, n=65)) og EPP (65 %, n=17), mens for PCT ble det mottatt omtrent samme andel (67 %, n=246) som i 2020. For PCT og aktiv AHP rapporterte legene å ha utført de viktigste undersøkelsene ved over 90 % av kontrollene, mens andelen for latent AHP og EPP var hhv. på 86 % (n=18) og 76 % (n=21). Over 90 % av legene som fulgte opp pasienter med PCT eller AHP oppga at de brukte NAPOS sin sjekklister for kontroll, mens for EPP var andelen 72 %. Resultatene indikerer at deltagerne får årlig kontroll av god kvalitet.

Analyse av mengden porfyriener og/eller porfyri forstadier i kroppen er viktig for å vurdere sykdomsaktivitet. Uttrekk av data fra laboratorieinformasjonssystemet ved Haukeland universitetssykehus viser at stadig flere deltagere får analysert de relevante prøvene, selv om andelen fortsatt er lavere enn ønskelig (55 % av alle deltagere i Norsk porfyriregister, (n=728)).

Alle med AIP, PV og HCP, både aktive og latente, har økt risiko for primær leverkreft. Fra 2019 anbefales de som er over 50 år, bildeundersøkelse av lever hvert halvår. Tidligere anbefaling var en gang per år. Resultater fra 2021 viser en økning i andelen som får utført bildeundersøkelse av lever hver 6. måned, men at det tar tid å få på plass nye rutiner. Basert på legerapporterte data fikk 51 % utført halvårlig undersøkelse (n=53), noe som er en økning fra 2020 (40 %, n=47). Et kvalitetsforbedringsprosjekt for å øke etterlevelsen av halvårlig bildeundersøkelse av lever, ble startet opp høsten 2021.

Majoriteten av deltagerne rapporterte at de var i stor/svært stor grad fornøyd med oppfølgingen de fikk ved forrige legek kontroll. Det var flest fornøyde deltagere med PCT (80 %), etterfulgt av AIP/PV/HCP (73 %) og EPP (71 %). Dette tyder på at de fleste pasientene opplever å bli godt ivaretatt ved årlig kontroll. Særlig for EPP har det vært en stor økning i andelen de siste årene, noe som kan ha sammenheng med innføringen av årlig registerpakke for EPP.

Alle med AIP, PV og HCP, 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 kjernejournal. Årets resultater viser at 73 % av legene (n=77) rapporterte at diagnosen var registrert i pasientens kjernejournal, en økning fra i fjor, mens 13 % ikke visste om diagnosen var registrert. Når det gjelder bruk av legemidler, rapporterte de fleste deltagerne at de brukte kun trygge legemidler (83 %, n=124).

Tiltak for pasientrettet kvalitetsforbedring

Kvalitetsforbedringsprosjekt: Registerdata har vist at etterlevelsen av anbefalingen om bildeundersøkelse av lever hver 6. måned for pasienter over 50 år med akutt porfyrisykdom (AIP, PV, HCP) er for lav. NAPOS arrangerte i forbindelse med pasientkurs høsten 2021 en workshop for brukere med akutt porfyrisykdom med fokus på utfordringer med å følge anbefalingene. På bakgrunn av tilbakemeldinger og erfaringer rapportert her, har NAPOS og registeret startet et kvalitetsforbedringsprosjekt som har som mål å øke denne andelen.

Tilbakemelding til leger: Norsk porfyriregister sender nå ut årlig individuell tilbakemelding til alle leger som sender inn legek kontrollskjema, der bl.a. legens egne resultater er sammenstilt med anbefalingene for kontroll. Leger som er oppgitt i årlig pasientskjema fra pasienter hvor registeret *ikke* har mottatt legek kontrollskjema, får tilbakemelding om at de er oppgitt som oppfølgende lege og gis informasjon om anbefalinger for kontroll og innsending av legek kontrollskjema. Tiltaket ble startet opp i 2020 med rapporter til leger som følger opp pasienter med AIP, PV eller HCP, og fra 2021 sendes rapportene til innrapporterende leger for alle diagnoser. Formålet med den individuelle tilbakemeldingen er å gjøre den enkelte lege mer oppmerksom på hva som er viktig å utføre og ha fokus på ved årlig kontroll, og å bidra til å øke rapporteringsgraden blant legene. I årets resultater er det en økning i andelen mottatte legek kontrollskjema for AIP/PV/HCP fra 59 % (n=56) til 74 % (n=65). Også for bildeundersøkelse av lever hver 6. måned og kritisk informasjon i kjernejournal sees en økning de siste tre årene.

Årlig registerpakke har blitt innført for alle diagnoser i perioden fra 2015 (AIP) til 2019 (EPP). Registerpakken er en påminnelse om å gå til årlig kontroll, og består av årlig pasientskjema og en legek kontrollpakke. Legepakken inneholder legek kontrollskjema, informasjon om hva som bør inngå i porfyrikontrollen samt rekvisisjon og forhåndsfrankert konvolutt for

innsending av prøver tilknyttet kontrollen. Målet er at registerpakken skal bidra til at flere pasienter går til kontroll og at pasientene blir fulgt opp som anbefalt. Etter registeret startet å sende ut årlige registerpakker har det for alle diagnoser vært en jevn økning i andel deltagere som oppgir å gå til årlig kontroll og i andelen leger som rapporterer å ha utført de viktigste undersøkelsene. Deltagerne rapporterer også økende grad av fornøydhet ved kontrollene. Tiltaket med utsendelse av årlig registerpakke anses som vellykket, og er nå en etablert rutine i den daglige driften av Norsk porfyriregister.

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 hatt effekt i økt svarprosent sammenlignet med tidligere år. Løsningen er svært ressursbesparende og styrker i tillegg både datakvaliteten og personvernet. Registeret ser et stort behov for å kunne tilby ePROM-løsning også for deltagere med AIP, PV, HCP og EPP, og har meldt inn behov om dette. Registeret har i tillegg meldt til Styringsorgan for IKT-løsninger for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest, flere andre tekniske behov, bl.a. oppdatering og forbedringer av eksisterende MRS-løsning, løsning for reservasjonsrett, 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. Registeret har i løpet av våren 2022 startet arbeidet med å gjennomføre en DPIA. Når denne er ferdig vil den danne grunnlaget for søknad om å drive registeret med reservasjonsrett.

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 et 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 kan være 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 potensiale 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

Det overordnede målet for Norsk porfyriregister er å bidra til å bedre diagnostikk, behandling, oppfølging og forebygging av sykdom hos personer med porfyrisykdom eller personer som er genetisk disponert for porfyrisykdom. Registeret vil oppnå dette ved å registrere data kontinuerlig og prospektivt.

Gjennom å innhente informasjon om hvordan sykdommene arter seg, samt hvilken behandling og oppfølging pasientene mottar, er målet at registeropplysningene skal bidra til fortløpende læring og forbedring av kvaliteten på helsetjenester denne pasientgruppen mottar. Kvalitetsforbedringen tilstrebes ved å gi direkte tilbakemelding til behandlende leger og enkeltpasienter, ved tiltak rettet mot områder der behandling eller oppfølging ikke er optimal, samt gjennom publisering av funn fra registeret via ulike informasjonsformer ment for fagmiljø og registerdeltagere.

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, om relevante undersøkelser er blitt utført i henhold til retningslinjer og hvordan pasienten opplevde kontrollen. Resultater og beregninger er presentert i kapittel 3.1, 6.2 og 6.3 for kvalitetsindikatorene:

- 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. Det beregnes derfor andel innsendte legeskjema for deltagerne som opplyser at de går til kontroll for sykdommen. Leger som rapporter at de benytter *sjekklisten for årlig kontroll* for de ulike porfyrisykdommene beregnes også. Resultat og beregninger er presentert i kapittel 3.1 og 6.2 for kvalitetsindikatorene:

- A-2 Mottatte legekontrollskjema for deltagere som oppgir å gå til årlig kontroll (prosessindikator)
- A-6 Bruk av sjekkliste for kontroll av porfyrisykdommen (prosessindikator)

PCT kan hos de fleste pasienter behandles med blodtapping (venesection) for å redusere jernlagre i kroppen og/eller lavdose hydroksyklorokinfosfat (tabletter) for å mobilisere porfyrinene fra lever og dermed øke utskillelsen av porfyriner 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 gjøres det beregninger som beskrevet i kapittel 6.2 og 6.3, med tilhørende resultat presentert i kapittel 3.1 for kvalitetsindikatorene:

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

Biokjemisk tilbakefall av PCT kan oppdages før sykdommen gir symptomer. Symptomatisk sykdom kan dermed unngås dersom man undersøker sykdomsmarkør (porfyriner i urin) på

jevnlig basis slik som anbefalt av NAPOS. NAPOS har utviklet behandlingsretningslinjer for PCT. Disse sendes til alle leger når hun/han får en ny pasient med PCT og er også tilgjengelig via hjemmesiden til NAPOS. Målet med retningslinjene er å sikre god og likeverdig behandling av pasientene. Blant legene som rapporterer til registeret beregnes derfor andelen som benytter retningslinjene. Resultat og beregninger er presentert i kapittel 3.1 og 6.2 for kvalitetsindikatoren:

- D-1 Bruk av behandlingsretningslinjer for PCT (prosessindikator)

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 porfyri sykdom. Resultat og beskrivelse av beregninger er presentert i kapittel 3.1 og 6.3 for kvalitetsindikatoren:

- E-1 Bekymring for symptomer (PROM)

En rekke vanlige legemidler kan utløse alvorlige akutte porfyrianfall ved de akutte porfyri sykdommene (AIP, PV og HCP). Det er ønskelig at andelen som kun bruker trygge legemidler skal være størst mulig. Derfor overvåkes andelen pasienter som rapporterer å bruke trygge medisiner. Samtidig vil det i enkelte situasjoner være nødvendig å bruke ett eller flere utrygge legemidler på grunn av annen alvorlig behandlingstrengende sykdom.. Det anbefales også at alle med akutt porfyri sykdom, eller som er genetisk disponert for akutt porfyri sykdom, får registrert kritisk informasjon om sykdommen i sin kjernejournal. Andel som har fått lagt inn kritisk informasjon om diagnosen i kjernejournal følges. Resultat og beskrivelse av beregninger er presentert i kapittel 3.1 og 6.2 for kvalitetsindikatorene:

- F-1 Bruk av trygge og utrygge legemidler hos pasienter med akutte porfyri sykdommer (prosessindikator)
- A-7 Kritisk informasjon i kjernejournal (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 å følge. Beregninger og resultat er presentert i kapittel 3.1 og 6.1 for kvalitetsindikatorene:

- 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 (overtok for Sverre Sandberg mai 2021), 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 2021 ble det gjennomført ett fysisk møte i oktober. Årsrapporten, tilbakemeldingsbrev til leger, kvalitetsforbedringsprosjekt, ePROM, Innsynsløsning på Helsenorge og DPIA var saker som ble tatt opp.

I 2021 bestod fagrådet av:

Geir Tollåli (leder fagråd)	Gastroenterolog, fagdirektør Helse Nord RHF
Arne Sandvik	Gastroenterolog, professor/overlege Avdeling for fordøyelses- og leversykdommer, Medisinsk klinikk, 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
Guro Sunniva Bjørnevaagen (frem til 01.08.2021)	Hudlege, Hudavdelingen, Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet (Helse Sør-Øst RHF)
Øyvind Skadberg	Overlege, Avdeling for medisinsk biokjemi, Stavanger universitetssjukehus
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 2021 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 %	76 %	74 %	86 %	89 %	78 %	314
	Årlig kontroll AIP/PV/HCP	≥ 75 %	70 %	84 %	79 %	70 %	74 %	96
	Årlig kontroll EPP	≥ 80 %					71 %	24
A-2	Mottatte legek kontrollskjema PCT	≥ 75 %	70 %	54 %	67 %	69 %	67 %	246
	Mottatte legek kontrollskjema AIP/PV/HCP	≥ 75 %	77 %	94 %	40 %	69 %	74 %	65
	Mottatte legek kontrollskjema EPP	≥ 75 %					65 %	17
A-3	Viktigste undersøkelser PCT	≥ 90 %	96 %	100 %	100 %	100 %	98 %	189
	Viktigste undersøkelser AIP/PV/HCP	≥ 90 %	84 %	95 %	100 %	100 %	91 %	88
	Viktigste undersøkelser EPP	≥ 90 %					76 %	21
A-4	Vurdering av sykdomsaktivitet PCT	≥ 75 %	57 %	60 %	53 %	58 %	57 %	522
	Vurdering av sykdomsaktivitet AIP/PV/HCP	≥ 60 %	48 %	38 %	59 %	50 %	47 %	158
	Vurdering av sykdomsaktivitet EPP	≥ 75 %	60 %	76 %	60 %	50 %	65 %	43
A-5	Fornøydhet kontroll PCT	≥ 80 %	77 %	82 %	82 %	88 %	80 %	251
	Fornøydhet kontroll AIP/PV/HCP	≥ 80 %	68 %	89 %	82 %	73 %	76 %	78
	Fornøydhet kontroll EPP	≥ 80 %					71 %	17
A-6	Bruk av sjekklister PCT	≥ 90 %	94 %	91 %	94 %	83 %	93 %	175
	Bruk av sjekklister AIP/PV/HCP	≥ 90 %	92 %	89 %	83 %	100 %	92 %	78
	Bruk av sjekklister EPP	≥ 90 %					72 %	18
A-7	Info i kjernejournal AIP/PV/HCP	≥ 90 %	70 %	76 %	57 %	81 %	73 %	77
B-1	Bildeundersøkelse lever AIP/PV/HCP	≥ 90 %	38 %	47 %	(n=2)	83 %	51 %	53
C-1	Behandlingsoppstart PCT	≥ 90 %					92 %	12
D-1	Brukt behandlingsretningslinjer PCT	≥ 90 %	91 %	95 %	93 %	82 %	91 %	148
F-1	Kun trygge legemidler AIP/PV/HCP	≥ 75 %	74 %	91 %	85 %	92 %	83 %	124
G-2	Diagnose innen 4 måneder PCT	≥ 80 %	71 %	(n=2)	(n=0)	(n=0)	67 %	9

* 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. Lysegrå farger angir at indikatoren ikke er beregnet for helseregioner. Mørkere gråfarge indikerer regioner hvor 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; 320 pasientskjema, 197 legek kontrollskjema, 13 behandlingsskjema og 16 diagnoseskjema PCT; samt fra data hentet ut fra laboratorieinformasjonssystemet ved Haukeland universitetssykehus.

3.2.1 KVALITETSINDIKATORER FOR PCT

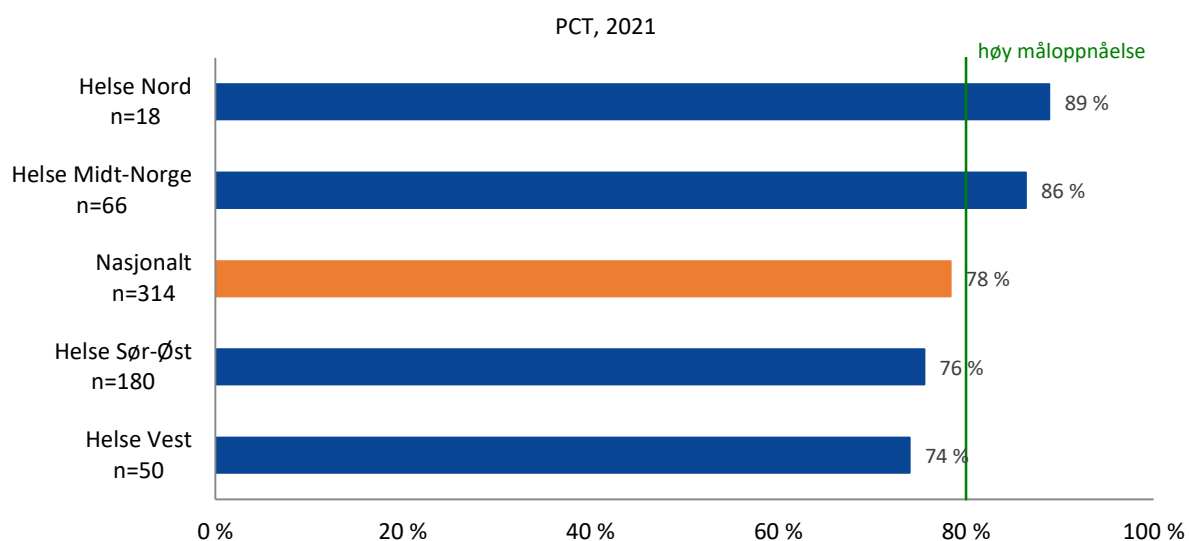
A – POLIKLINISK KONTROLL VED PCT

NAPOS anbefaler pasienter med PCT å gå til årlig kontroll for porfyrisykdommen. Registerdeltagerne får hvert år tilsendt et pasientskjema og et legek kontrollskjema, og de blir bedt om å ta med seg legek kontrollskjemaet neste gang de skal til lege for kontroll av porfyrisykdommen. 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 porfyrisykdommer. I skjemaet er de anbefalte undersøkelsene og prosedyrene som bør utføres ved kontroll, listet opp for legen.

A-1 Årlig kontroll ved PCT (pasientrapportert)

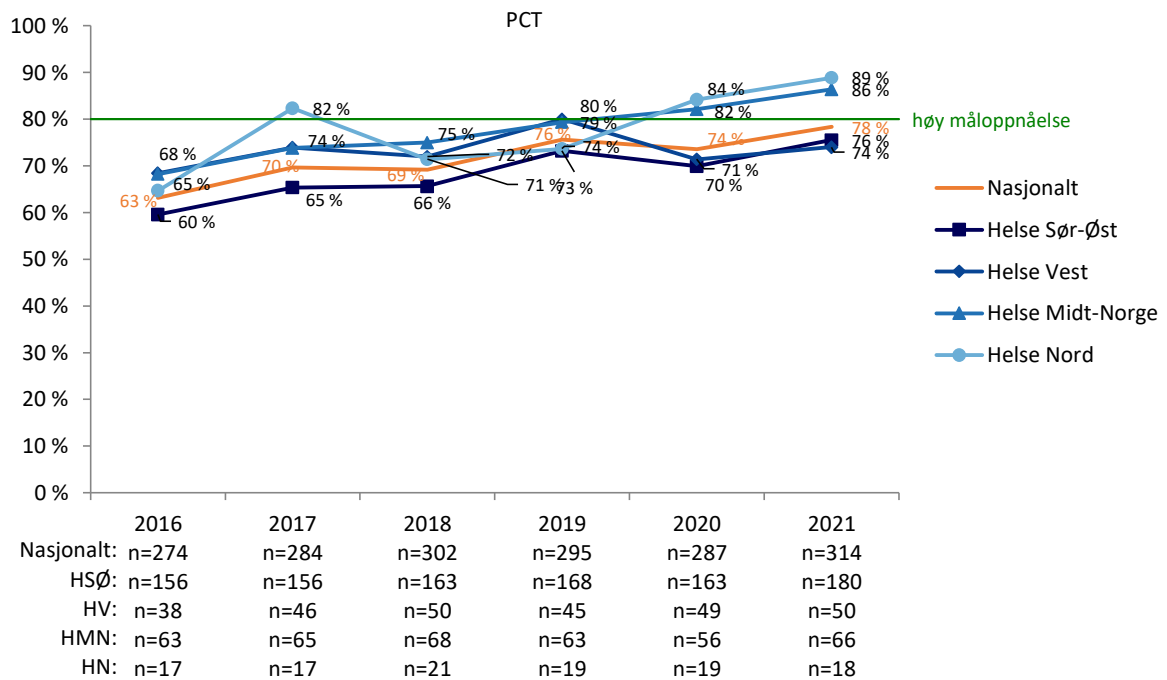
Figur 1 viser andelen som oppga å gå til kontroll årlig eller hyppigere i 2021. Nasjonalt var andelen 78 %, noe som er en svak økning sammenlignet med i fjor % (Figur 2). Registeret har satt som mål at minst 80 % av PCT-pasientene skal gå til årlig kontroll, og dette målet fylles i enkelte av helseregionene. Resterende regioner nærmer seg målet.

Figur 1. Andel deltagere som i 2021 oppga å gå til kontroll årlig



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 69 %. Variabelkompletthet blant dem som hadde svart i spørreskjema var 98 % (6 ikke-besvart).

Figur 2. Andel deltagere som oppga å gå til kontroll årlig, for perioden 2016-2021

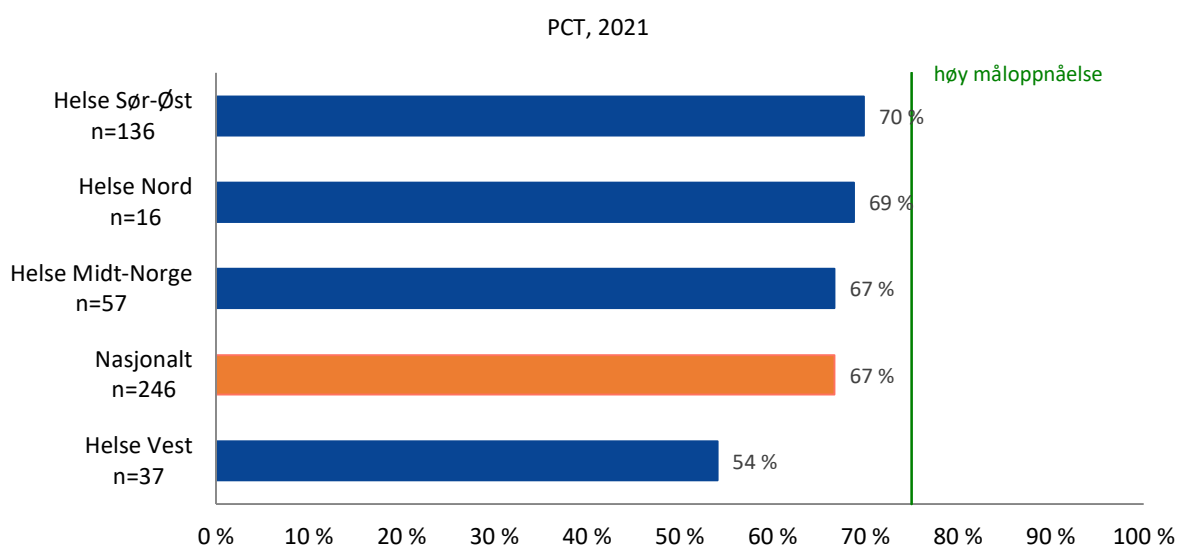


A-2 Mottatte legekontrollskjema for pasienter med PCT som oppgir å gå til kontroll årlig

Registeret har som mål at legekontrollskjema skal bli sendt inn for 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.

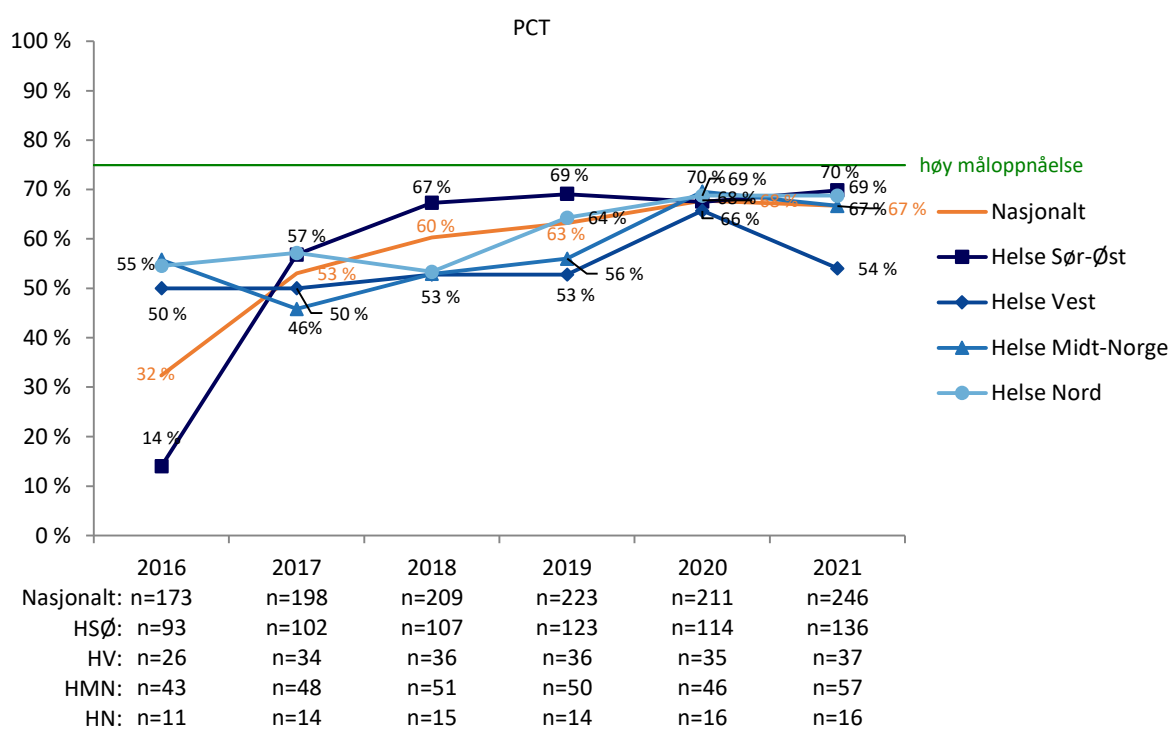
Registeret mottok i 2021 legekontrollskjema for 67 % av deltagerne med PCT som oppga å gå til årlig kontroll (nasjonalt), og alle helseregionene utenom Helse Vest ligger tett opp mot høy måloppnåelse på 75 % (Figur 3). Nasjonalt er andelen er stabil sammenlignet med 2020-resultatet (Figur 4).

Figur 3. Andel mottatte legekontrollskjema i 2021 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 2016-2021



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

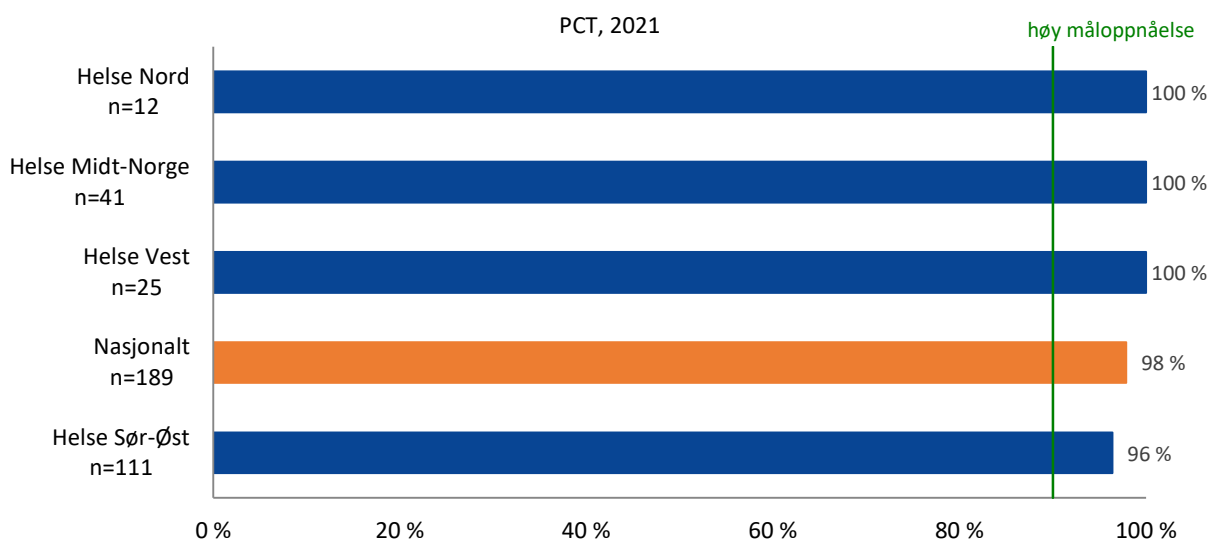
NAPOS har utarbeidet diagnosespesifikke anbefalinger for kontroll (sjekklister), der undersøkelsene som anbefales avhenger av hvilken diagnose pasienten har. I denne

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 fastlegenes oppfølging av pasientene med porfyrisykdom.

For personer med PCT er vurdering av sykdomsaktivitet i form av analyse av porfyriner i urin nødvendig for å vurdere om pasienten er i remisjon eller har økende nivå av porfyriner 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. Figur 5 viser at 98 % av legene rapporterte at dette ble utført i forbindelse med årlig kontroll, og at alle helseregionene hadde høy måloppnåelse på over 90 %. Andelen fra perioden 2018-2021 er vist i Figur 6. Figur 7 viser pasientrapporterte og legerapporterte resultater for om analyse i urin er utført ved årlig kontroll. I det pasientrapporterte resultatet inngår også data fra deltagerne hvis leger ikke har sendt inn legekontrollskjema. Dette 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, og er også i samsvar med resultatene som fås ved uttrekk fra laboratorieinformasjonssystemet.

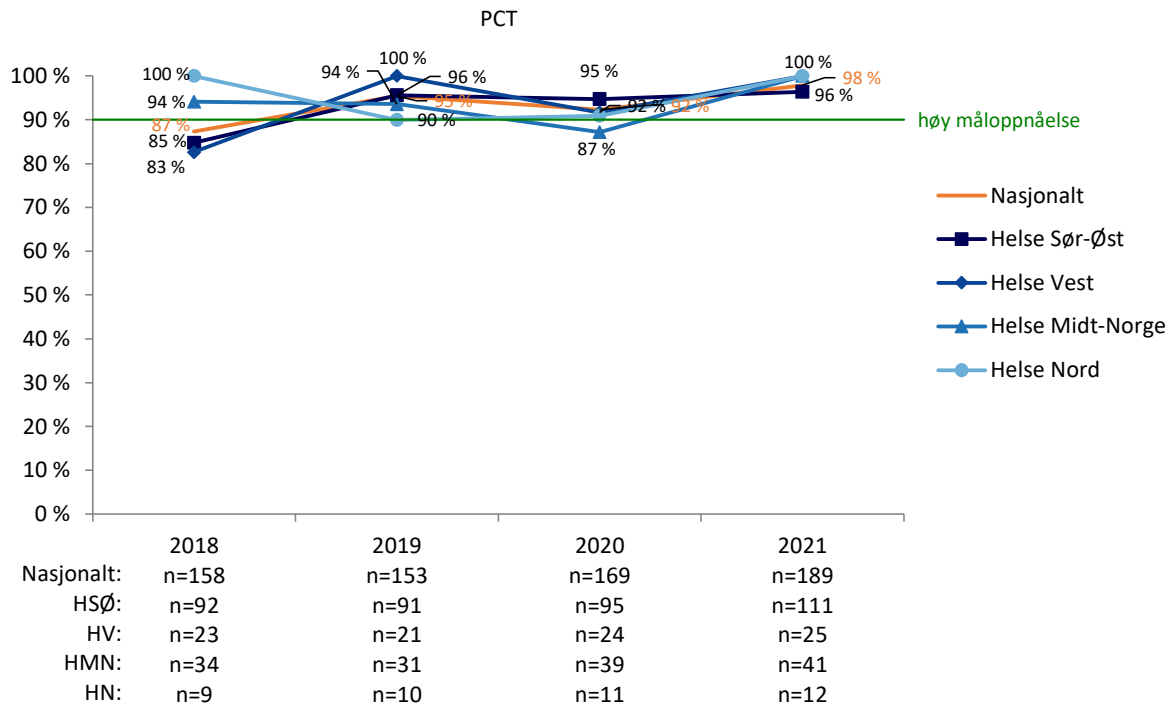
Resultatene fra legekontrollskjema for *alle* anbefalte undersøkelser ved kontroll er presentert i Figur 25 i kapittel om andre resultater PCT.

Figur 5. Andel deltagere som i 2021 fikk utført viktigste undersøkelse ved kontroll av PCT (analyse av porfyriner i urin) (legerapportert)

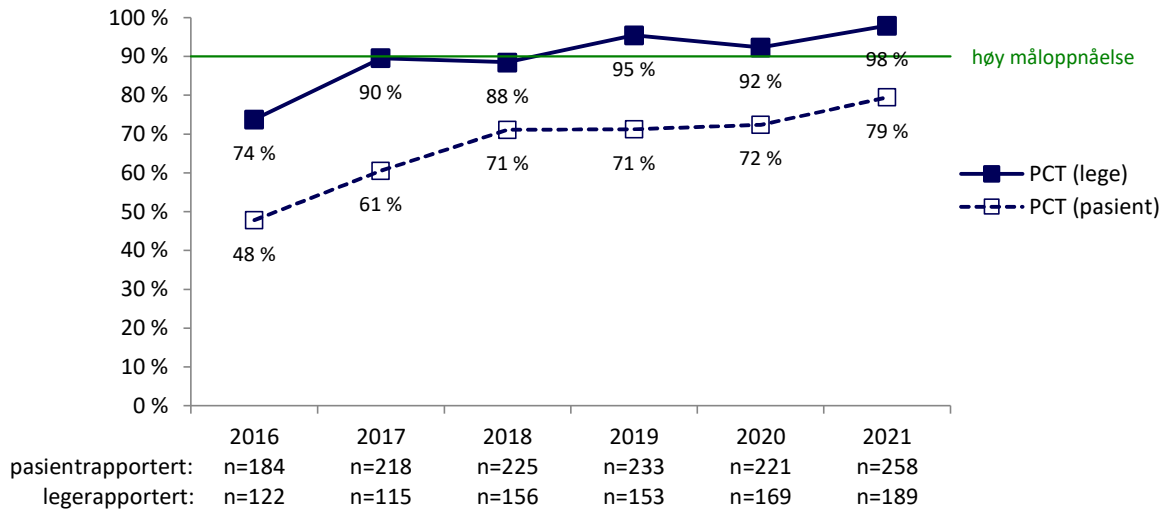


Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 67 %. Variabelkompletthet var 96 % (8 ikke-besvart).

Figur 6. Andel deltagere som fikk utført viktigste undersøkelse ved kontroll av PCT (analyse av porfyriner i urin) for perioden 2018-2021 (legerapportert)



Figur 7. Lege- og pasientrapportert andel som fikk utført viktigste undersøkelse ved kontroll av PCT (analyse av porfyriner i urin), for perioden 2016-2021



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 69 %. Variabelkompletthet for pasientrapporterte data 98 % (6 ikke-besvart).

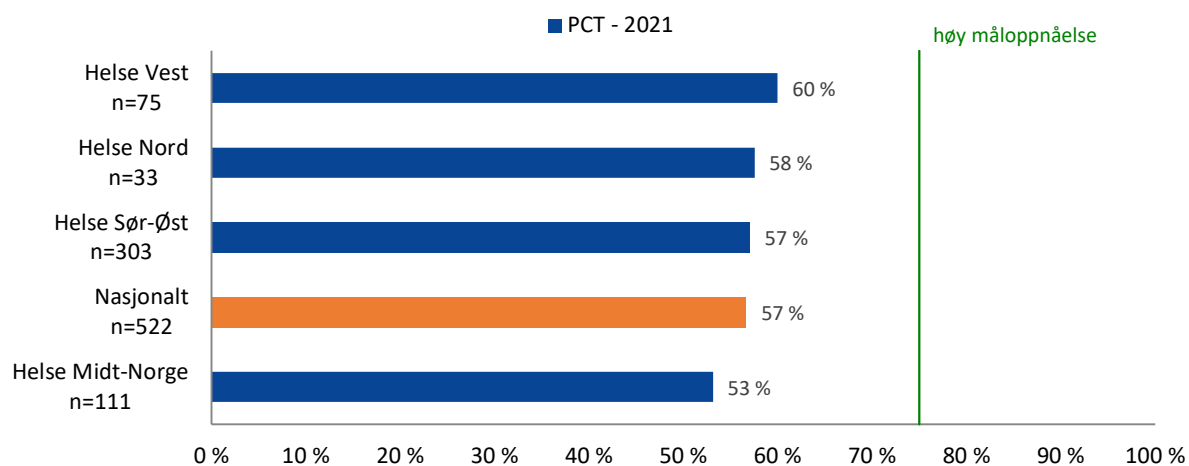
A-4 Vurdering av sykdomsaktivitet (porfyrirelaterte analyser) for PCT (laboratorie-data)

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 behandling og oppfølging. Den årlige registerpakken inneholder påminning om at årlig porfyriprøve 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 er også inkludert i tallene fra og med 2018.

Andelen registerdeltagere som har fått vurdert sykdomsaktivitet (porfyrirelaterte analyser) i 2021 var 57 %, andelen er fortsatt stigende, men er et godt stykke unna grensen for høy måloppnåelse (75 %) (Figur 8).

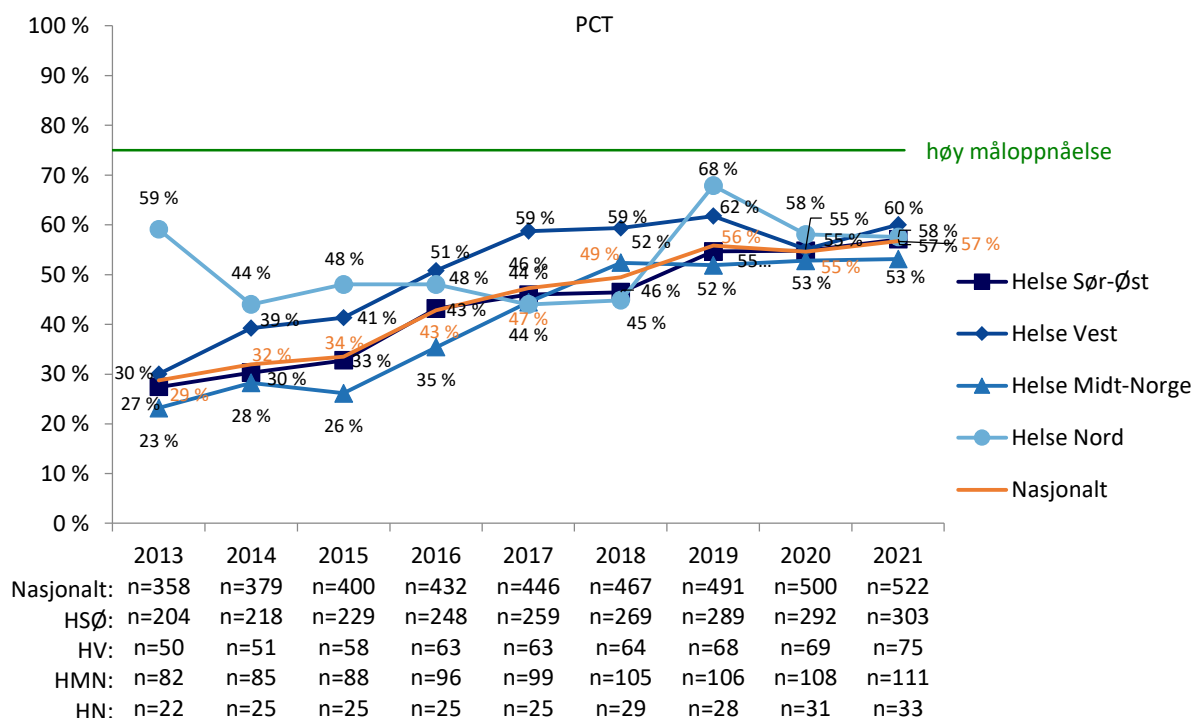
Etter at registeret begynte å sende ut årlig registerpakke i 2016 har andelen økt år for år (Figur 9). Fokus på viktigheten av innsending av prøver, både ovenfor pasienter og oppfølgende helsepersonell, er fortsatt nødvendig.

Figur 8. Andel deltagere hvor porfyriprøve har blitt analysert i 2021



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

Figur 9. Andel deltagere hvor porfyriprøve har blitt analysert, for perioden 2013-2021



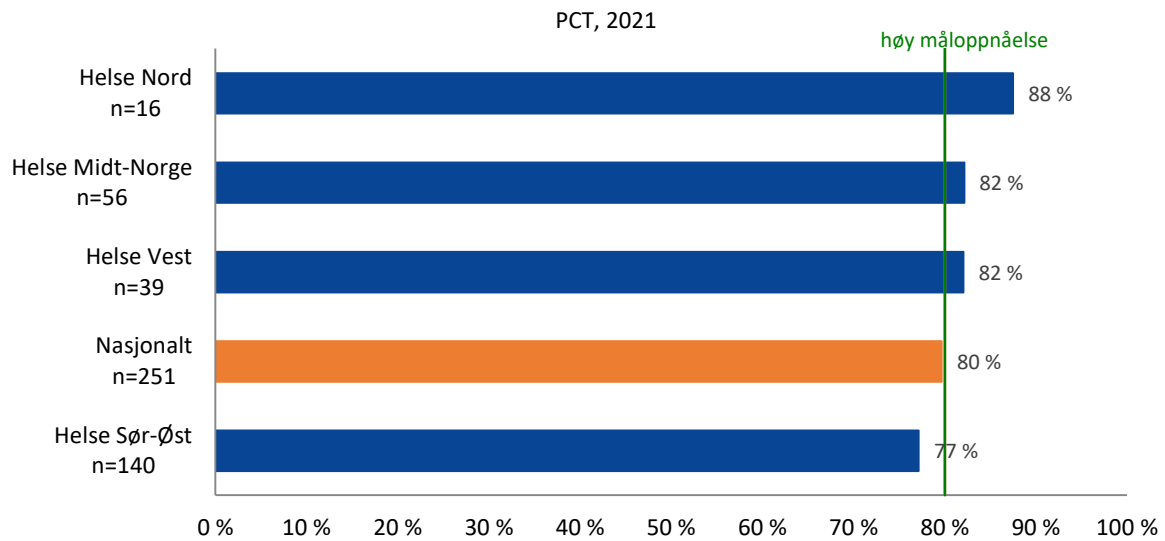
Kommentar: Prøver som er analysert ved andre sykehus og som registeret har mottatt kopi fra, er inkludert i tallene fra og med 2018.

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

Det er et mål at 80 % av pasientene skal være i stor grad eller i svært stor grad fornøyd med oppfølgingen de fikk ved siste kontroll. I 2021 oppga 80 % 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).

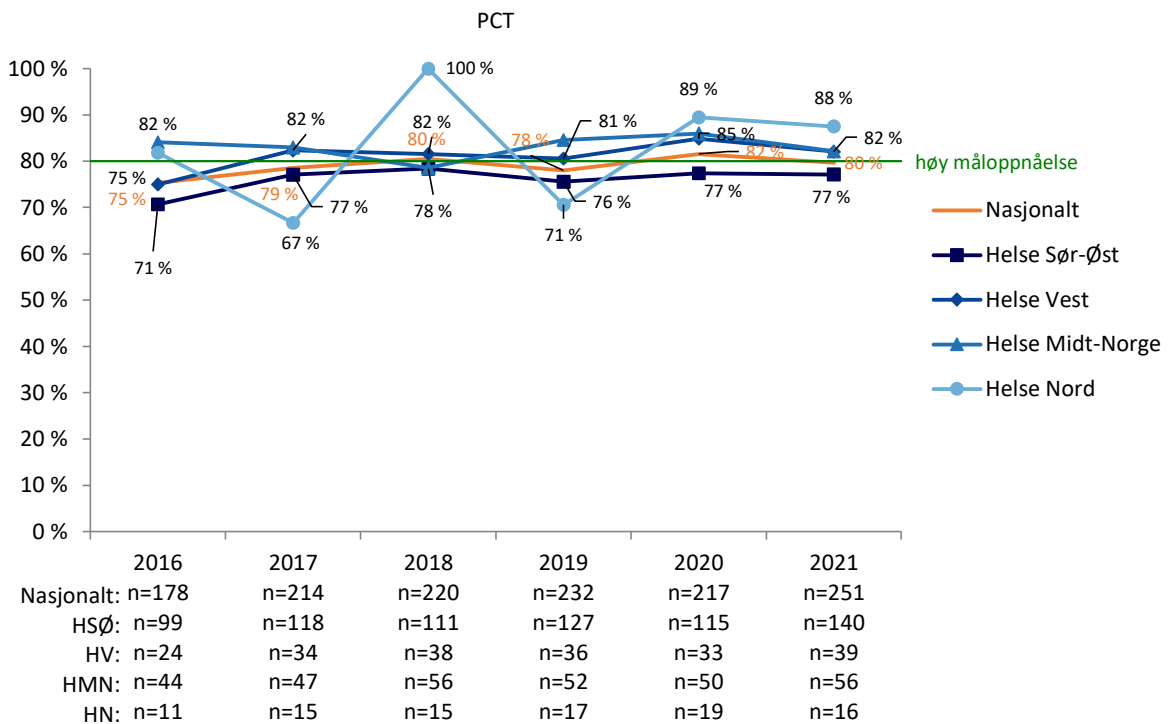
Pasienter med PCT følges opp av fastlege, privatpraktiserende spesialist eller ved sykehusavdeling. I Figur 12 ser man at pasientene var jevnt over fornøyd uavhengig av hvor (type lege/kontrollsted) kontrollen ble utført. Alle deltagere som gikk til kontroll hos privatpraktiserende lege var i stor eller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

Figur 10. Andel deltagere som i 2021 var i stor eller svært stor grad fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll



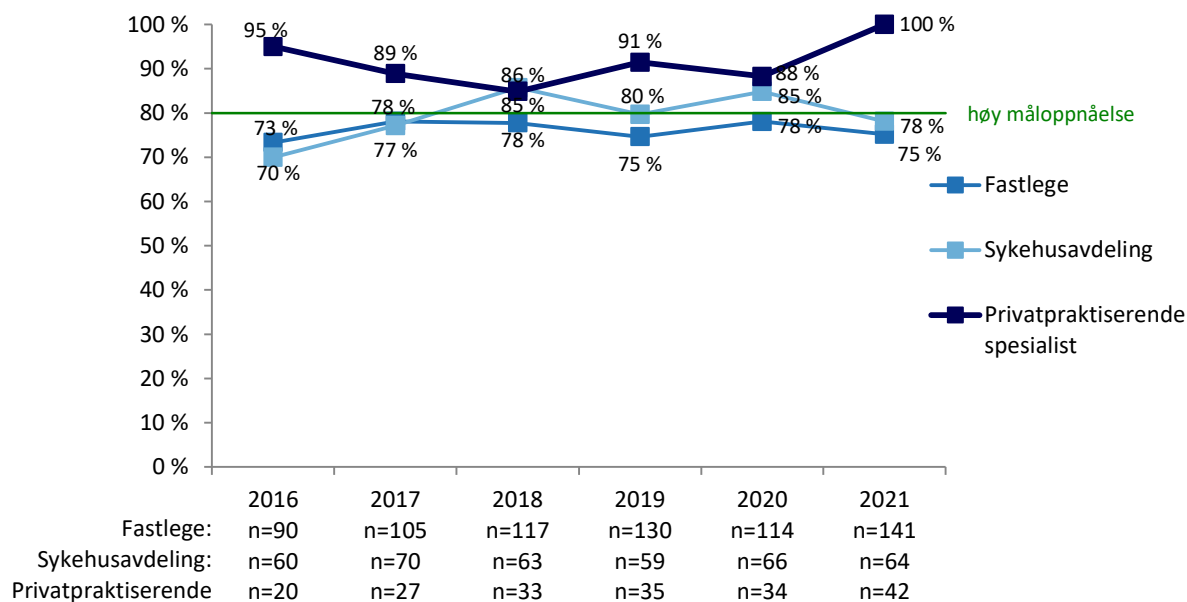
Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 69 %. Variabelkompletheten var 95 % (13 ikke-besvarte).

Figur 11. Andel deltagere som i stor eller svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll, for perioden 2016-2021



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



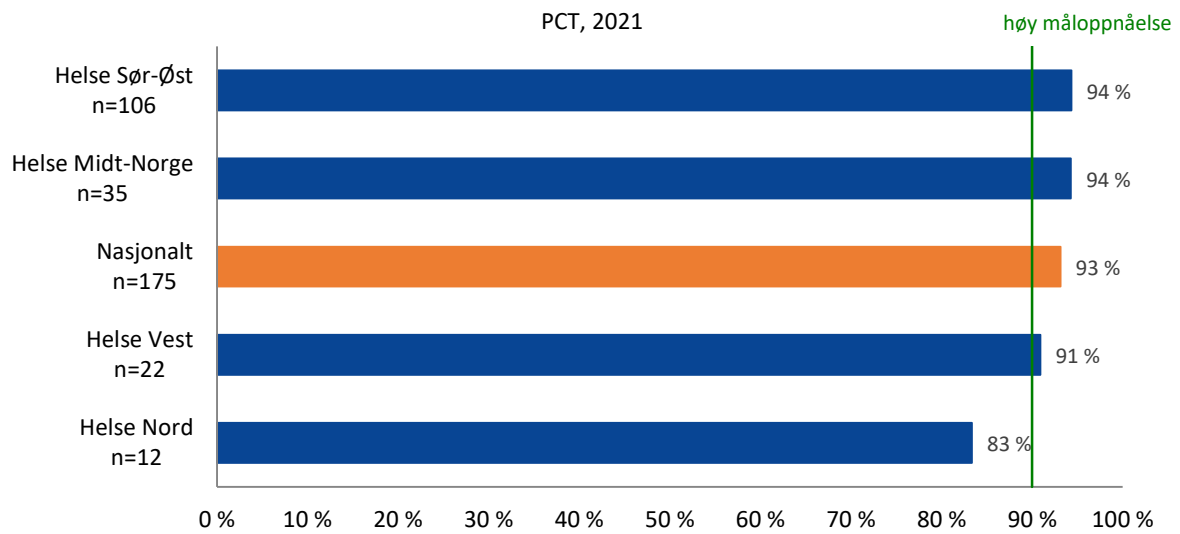
Kommentar: Fire deltagere hadde ikke-besvart på hvilken type lege/kontrollsted. Disse er ekskludert fra figuren.

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 fra Norsk porfyriregister som legen skal fylle ut når pasienten kommer til kontroll.

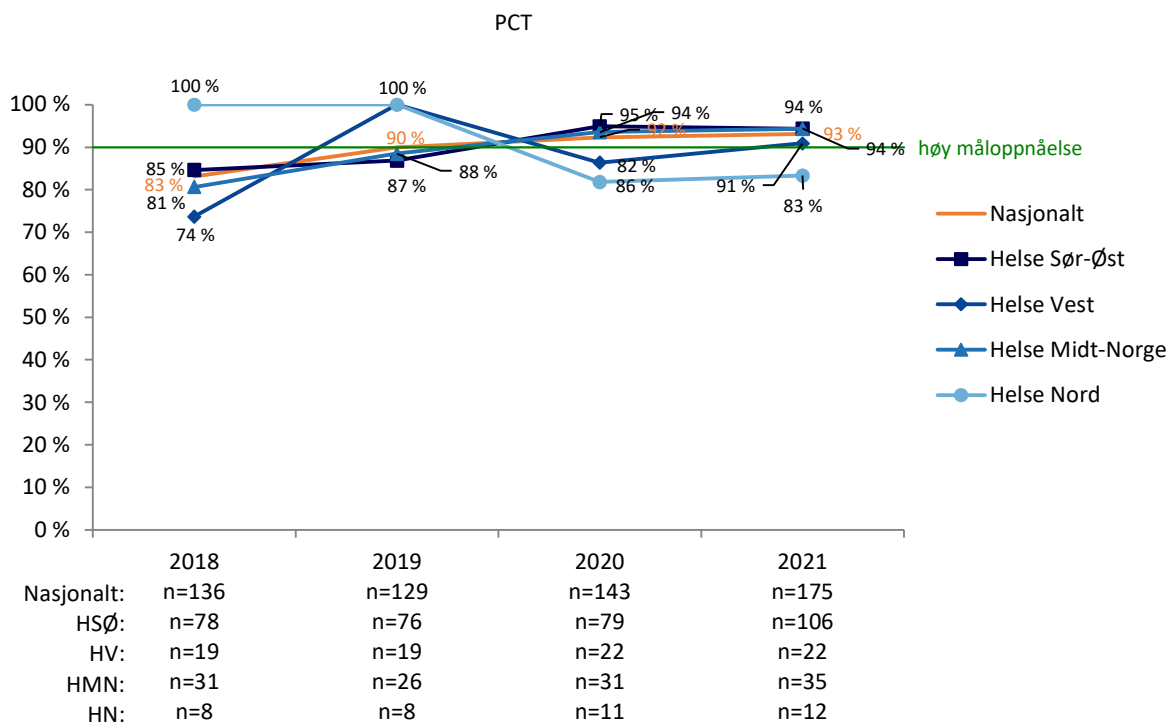
Indikatoren ble for første gang presentert i 2018, og baserer seg på hvor stor andel av legene som rapporterer at de benytter sjekklisten ved oppfølging av pasienten. Resultatene viser at de fleste leger som har rapportert til registeret benyttet seg av sjekklisten (Figur 13 og Figur 14). Det var 9 %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

Figur 13. Andel leger som i 2021 oppga å benytte NAPOS sin sjekkliste for kontroll av PCT



Kommentar: Andel er beregnet utfra antall som svarte ja eller nei på spørsmålet (n=175). Skjema hvor det var svart 'ikke aktuelt' er ekskludert fra beregningene (4 stk.). Variabelkompletheten var 91 % (18 ikke-besvarte). Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 67 %.

Figur 14. Andel leger som oppga å benytte NAPOS sin sjekkliste for kontroll av PCT, for perioden 2018-2021



C – BEHANDLING AV NYDIAGNOSTISERT PCT

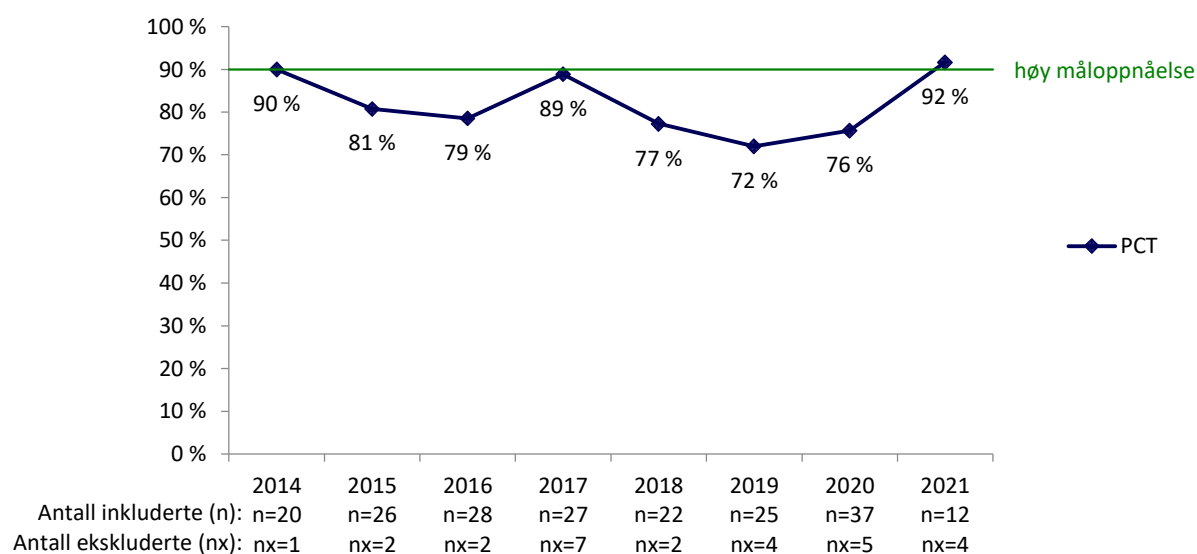
PCT kan behandles med blodtappinger og/eller tabletter (lavdose hydroksyklorokinofosfat). Pasienter med hepatitt C-utløst PCT er i tillegg vist å ha god effekt av de nye direktevirkende antivirale legemidlene. Fra behandlingen starter tar det som regel minst 3-9 måneder før symptomene bedres eller forsvinner, 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 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)

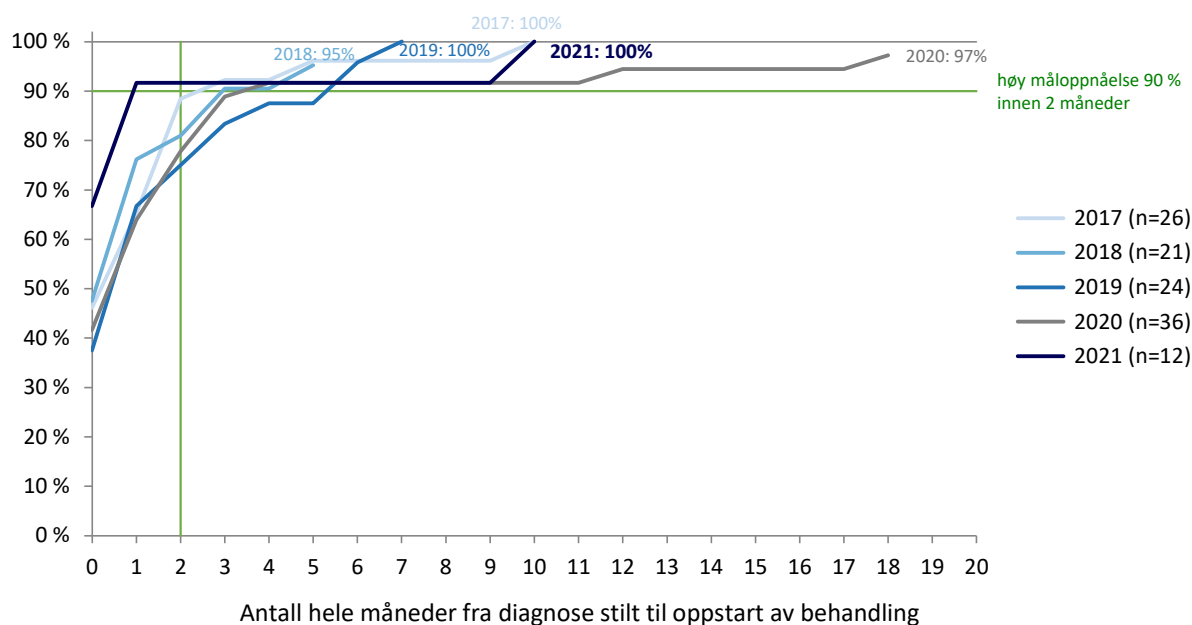
Andel PCT-deltagere som hadde fått startet behandling innen 2 måneder etter diagnosetidspunktet var 92 % i 2021 (Figur 15). Innen 10 måneder hadde alle påbegynt behandling (Figur 16).

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 2021 inngår de som fikk diagnosen høsten 2019 t.o.m. våren 2020. Deltagere som ikke har rapportert om de har fått behandling eller tidspunkt for oppstart av behandlingen, er ekskludert fra beregningen (nx). Variabelkompletheten for 2021 var 75 %.

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 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 2021 var 75 %.

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

Denne indikatoren har ikke oppdaterte resultater for i år. Indikatoren beregnes for tre-års intervaller og ble sist beregnet til årsrapporten 2019. Andel PCT deltagere som i stor/svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen etter de fikk diagnosen er relativt høy og har holdt seg stabil de siste treårsperiodene. Resultatene har ligget over målgrensen på 80 % både for deltagere som fikk oppfølging hos fastlege, privatpraktiserende hudlege og sykehus. Resultater for neste treårsperiode vil presenteres i rapporten for 2022.

D – SYMPTOMER OG BEHANDLING VED KJENT PCT

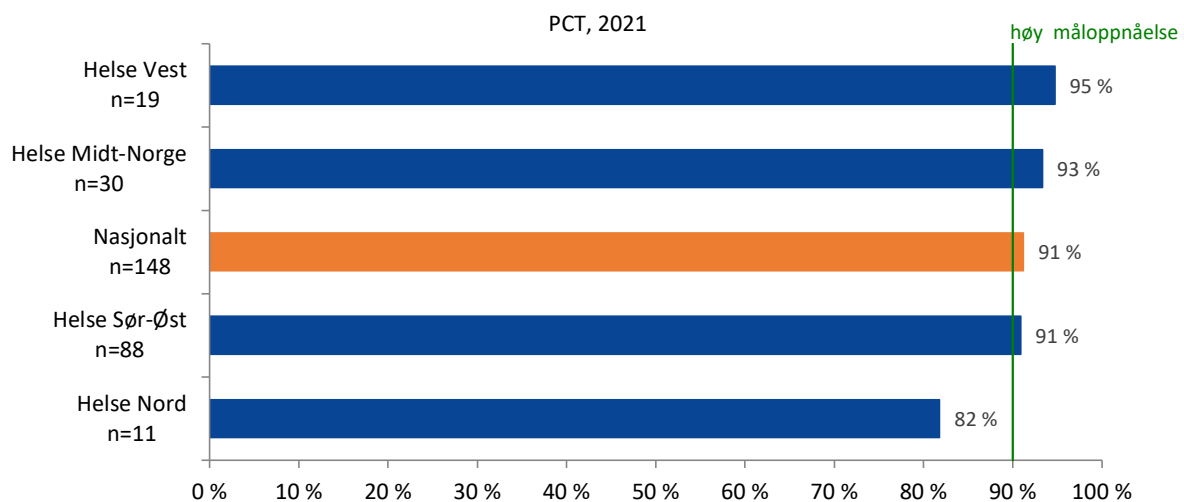
De fleste PCT-pasienter som har fått riktig behandling, vil bli symptomfrie og kan unngå å få flere episoder med symptomer (residiv) så lenge han/hun følges riktig opp og ikke har andre kompliserende tilleggssykdommer. NAPOS anbefaler at alle pasienter med PCT får utført kontroll av porfyriinnivåene minst en gang i året. Reaktivering av sykdommen kan da oppdages før symptomer utvikles, og behandling kan igangsettes slik at pasienten slipper å 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)

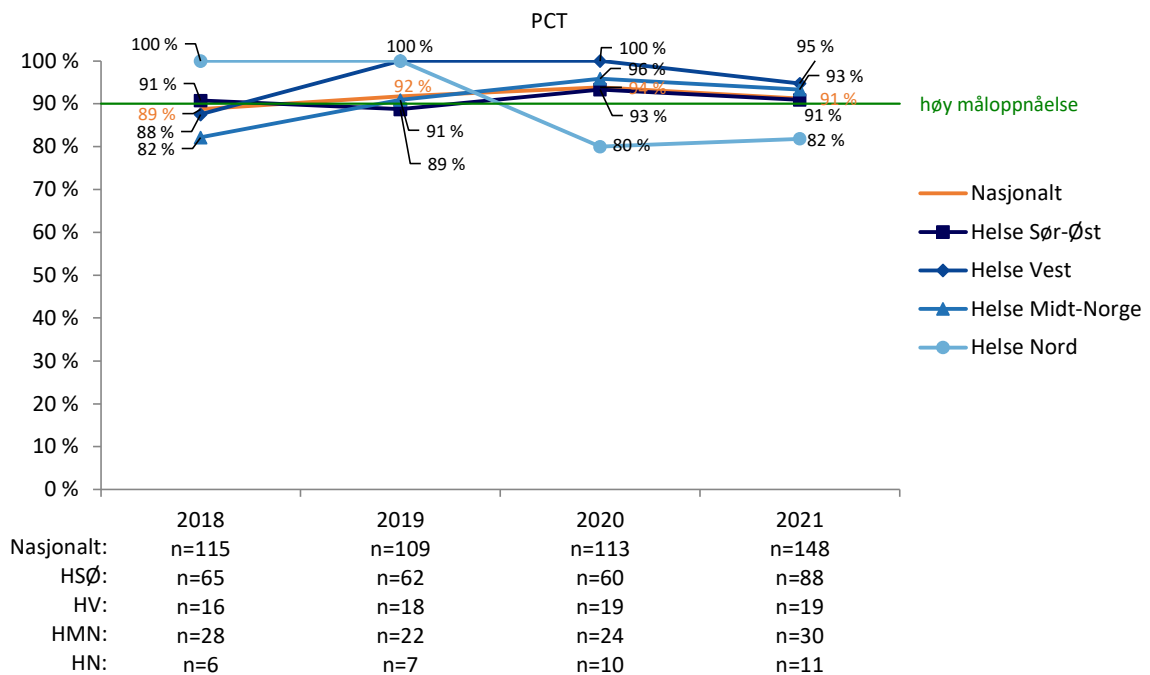
Behandlingsretningslinjer for PCT er laget for å sikre at det gis god og riktig behandling og oppfølging av sykdommen, uavhengig av hvor i landet man bor og hvem man følges opp av. Indikatoren måler hvor stor andel av legene som rapporterer i legekontrollskjema at de benytter behandlingsretningslinjene for pasienter med PCT. Det er et mål at 90 % av legene benytter disse, og i 2021 oppga 91 % av rapporterende leger at de benyttet behandlingsretningslinjene. I nesten alle helseregionene var andelen over 90 % (Figur 17). Den nasjonale andelen har ligget over 90 % de siste tre årene (Figur 18).

Figur 17. Andel leger som i 2021 oppga å benytte NAPOS sine behandlingsretningslinjer for PCT



Kommentar: Andel er beregnet utfra antall som svarte ja eller nei på spørsmålet (n=148). Skjema hvor det var svart 'ikke aktuelt' er ekskludert fra beregningene (17 stk.). Variabelkompletheten var 84 % (32 ikke-besvarte). 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 67 %.

Figur 18. Andel leger som oppga å benytte NAPOS sine behandlingsretningslinjer for PCT, for perioden 2018-2021



E – BEKYMRING FOR SYMPTOMER (PROM) VED PCT

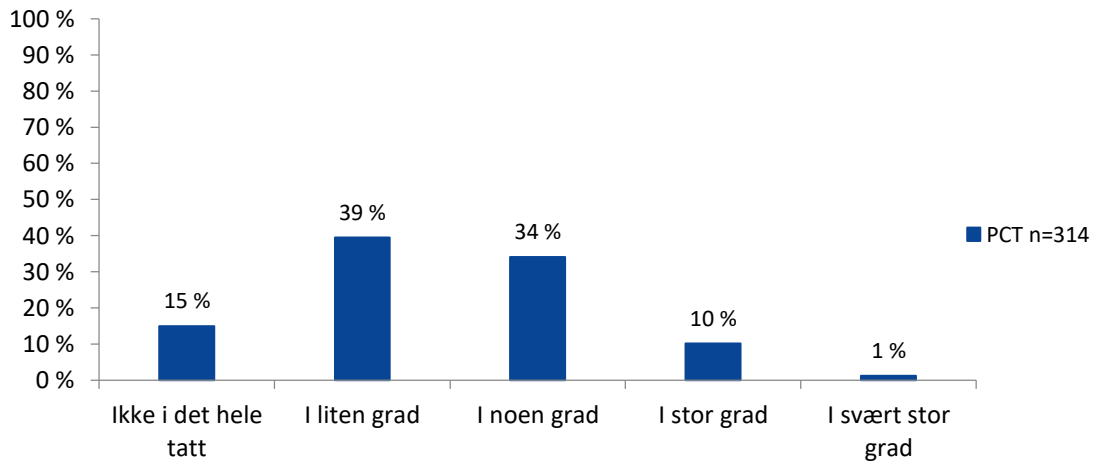
For alle porfyridiagnoser kartlegges det i de årlige pasientskjemaene i hvilken grad de bekymrer seg for å få symptomer på sin sykdom.

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 19), mens en mindre andel bekymrer seg i noen eller i stor/svært stor grad. PCT er en sykdom som hos de fleste pasienter kan behandles og forebygges ved riktig oppfølging.

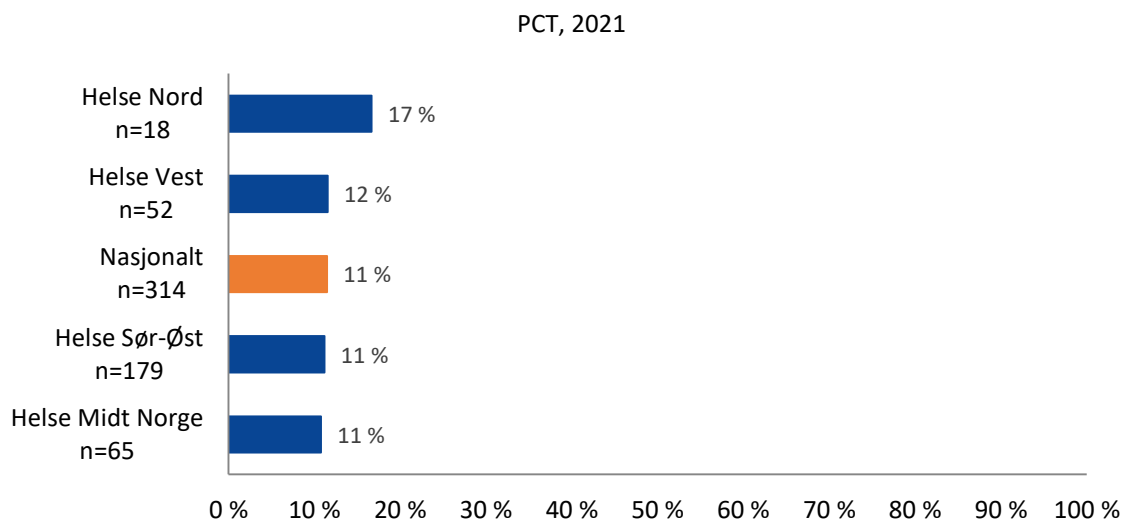
Figur 20 viser geografisk fordeling av deltagere med PCT som i stor eller svært stor grad bekymrer seg for nye episoder med hudsymptomer.

Figur 19. Grad av bekymring for å få hudsymptomer blant deltagere med PCT i 2021



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 69 %. Variabelkompletheten var 98 % (6 ikke-besvart).

Figur 20. Andel deltagere som i 2021 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 rett 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.

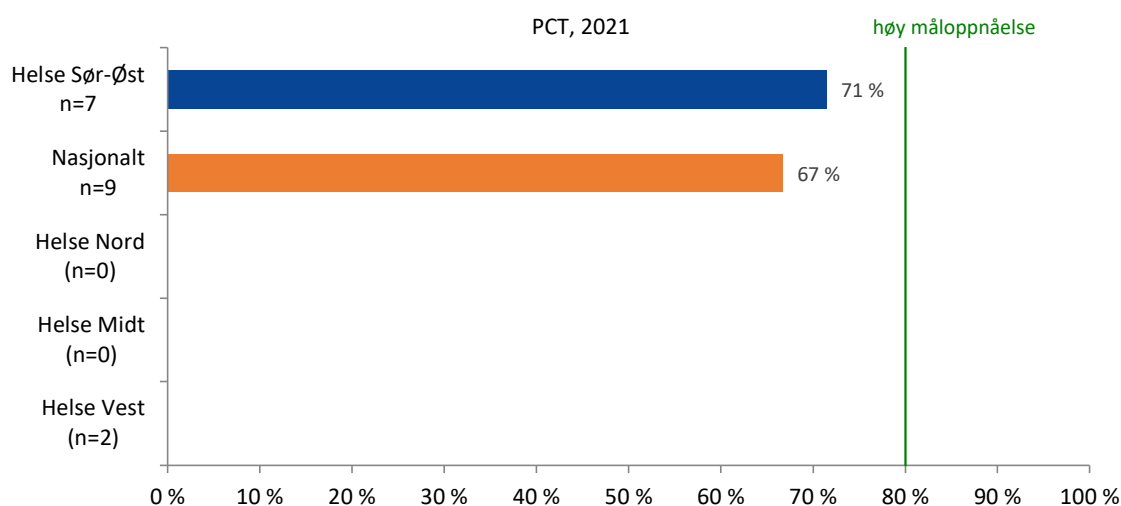
G-2 PCT-diagnose innen 4 måneder etter oppsøkt lege (pasientrapportert)

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 korrekt diagnose. Registeret har satt som mål at 80 % av PCT-pasientene skal få diagnosen innen 4 måneder etter de oppsøkte lege pga. symptomene.

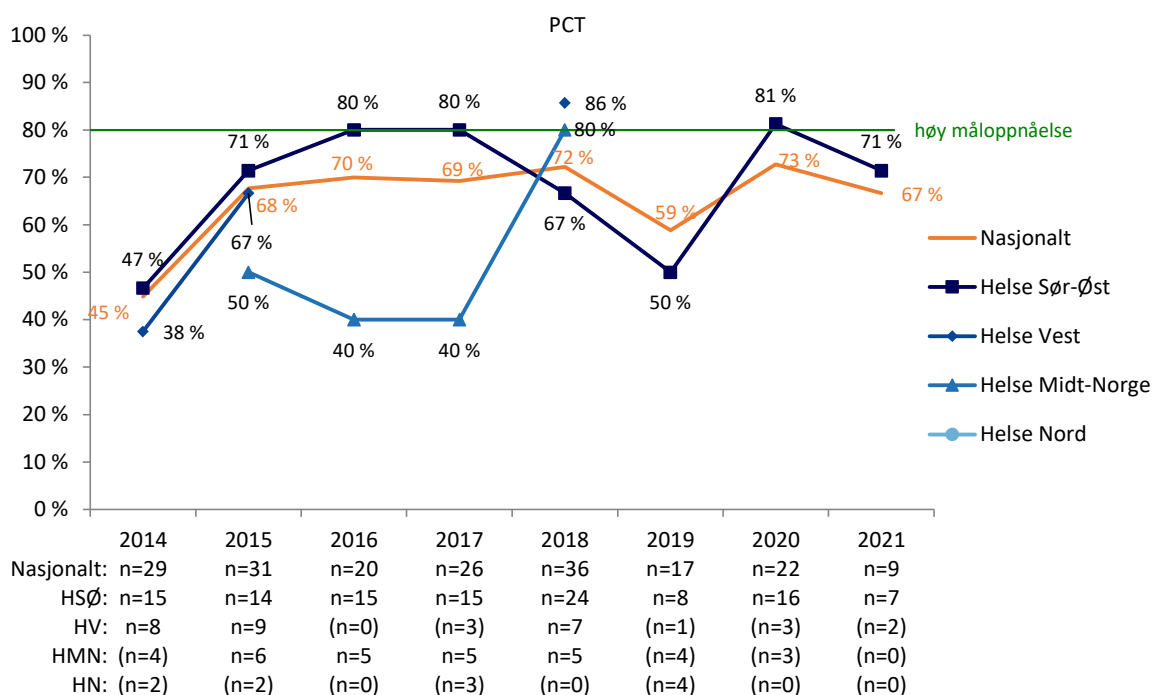
I 2021 var det betydelig færre som ble diagnostisert sammenlignet med tidligere år (Figur 22). Helse Sør-Øst var eneste region med flere enn 4 nydiagnostiserte pasienter, og er dermed eneste region som vises i Figur 21. Her var det 71 % av deltagerne (n=7) som fikk diagnose innen 4 måneder etter oppsøkt lege, mens på nasjonalt nivå var andelen 67 % (n=9). Median tid fra oppsøkt lege til diagnose var 2 måneder (Tabell 2) og varierte mellom 0-16 måneder.

Figur 21. Andel deltagere som i 2021 fikk diagnosen innen 4 måneder etter oppsøkt lege (pasientrapportert)



Kommentar: Variabelkomplettheten var 90 % (1 ikke-besvart). Regioner hvor antall er mindre enn 5 er ikke inkludert i figuren og antall (n) oppgitt i parentes.

Figur 22. Andel deltagere som fikk diagnosen innen 4 måneder etter oppsøkt lege, for perioden 2014-2021 (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 n for helsepersonell-assosiert og total diagnostisk forsinkelse (måneder) ved PCT (pasientrapportert)

År	Diagnostisk forsinkelse				Helsepersonell-assosiert			Total forsinkelse		
	Antall deltagere	median	10 - 90 persentil	n	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			

Kommentar: Variabelkomplettheten for 2021 var 90 % (1 ikke-besvart) for både helsepersonell-assosiert forsinkelse og total forsinkelse.

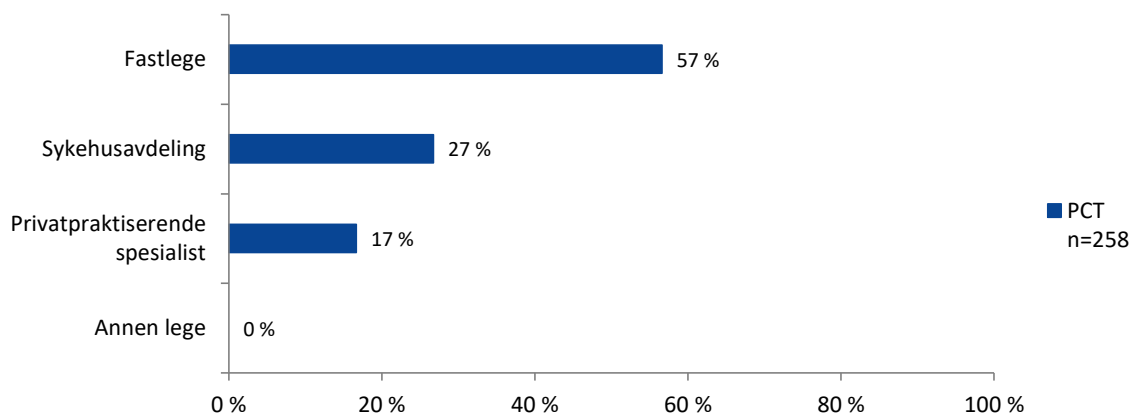
3.2.2 ANDRE RESULTATER PCT

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 23).

Figur 23. Hvor utføres årlig kontroll av porfyrisykdommer (pasientrapportert)

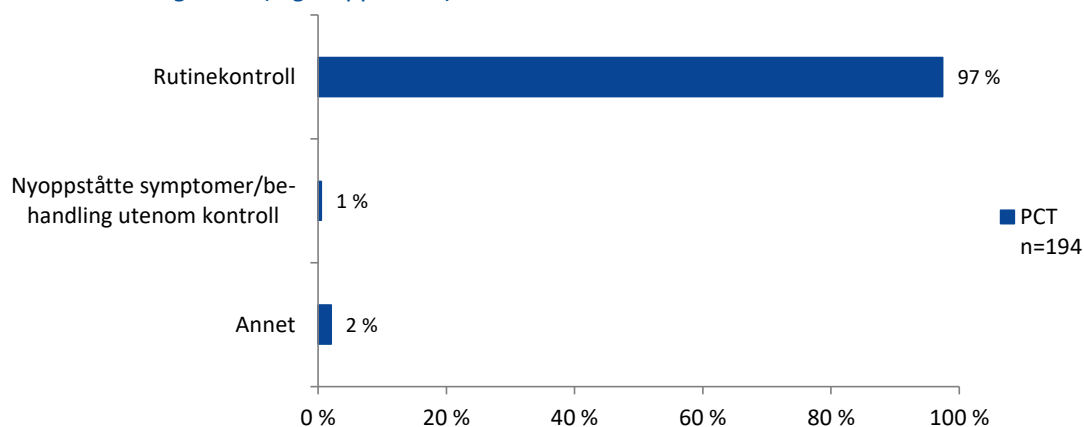


Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 69 %. Variabelkomplethet var 98 % (6 ikke-besvart).

Årsak til legetime

De aller fleste legekontrollskjemaene for pasienter med PCT var fylt ut i forbindelse med rutinekontroll av porfyrisykdommen (Figur 24).

Figur 24. Årsak til legetime (legerapportert)

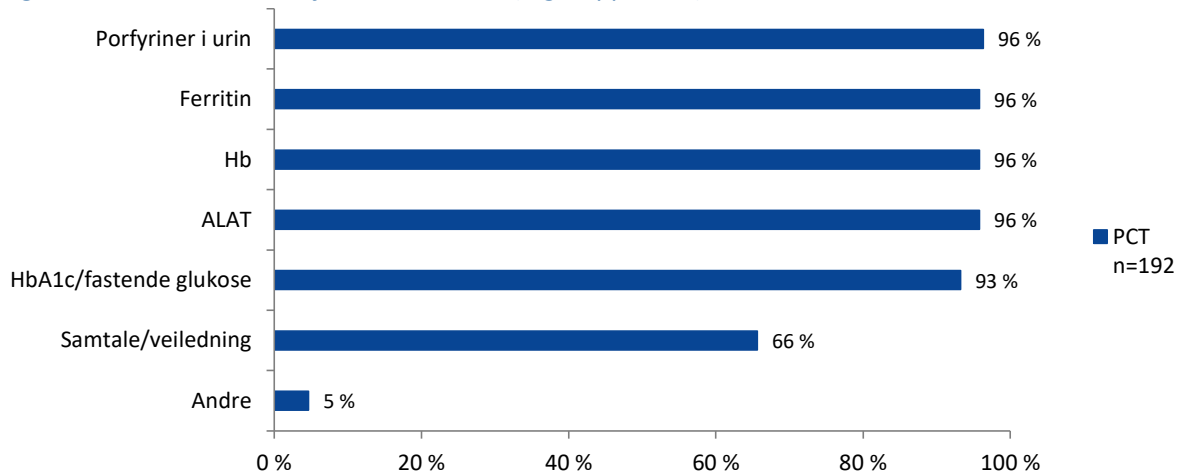


Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 67 %. Variabelkomplethet var 98 % (3 ikke-besvart).

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 25 under presenteres resultater fra legekontrollskjema for alle de ulike undersøkelsene som bør utføres ved PCT-kontroll.

Figur 25. Undersøkelser utført ved kontroll (legerapportert)



Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 67 %. Variabelkompletheten var 97 % (5 ikke-besvart).

D-symptomer og behandling - andre PCT-resultater

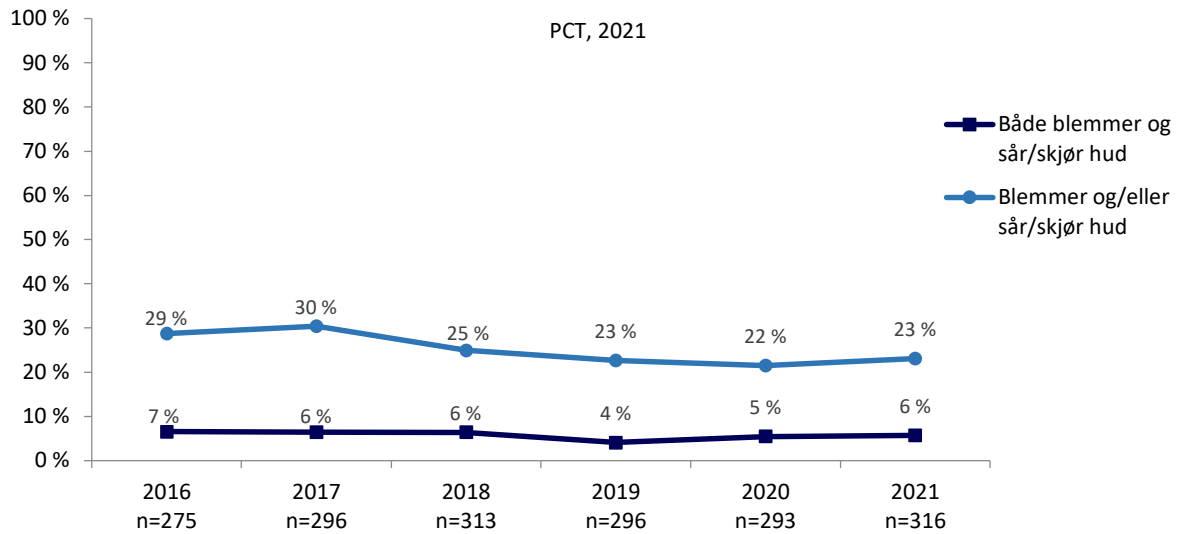
Symptomer og mulig tilbakefall ved PCT

Symptomer ved PCT oppstår på lyseksponeerte 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 2021 rapporterte 23 % (n=316) å ha hatt blemmer og/eller sår/skjør hud de siste 12 måneder, mens 6 % rapporterte at de hadde hatt både blemmer og sår/skjør hud (Figur 26). At 23 % rapporterte symptomer som kan være forenlig med tilbakefall av PCT-sykdommen, er 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.

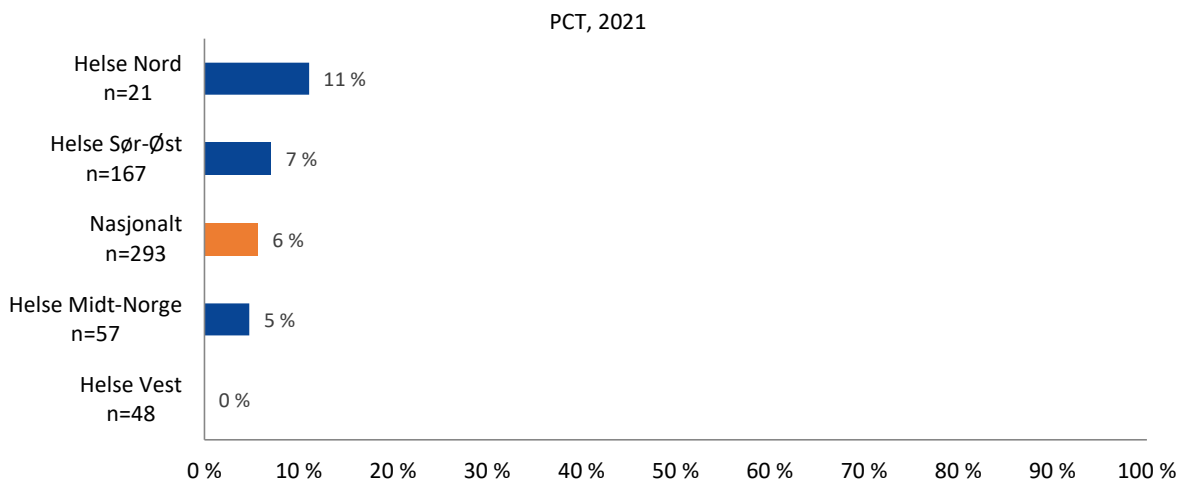
Figur 27 og Figur 28 viser andelen som rapporterte både blemmer og sår/skjør hud fordelt på de ulike helseregionene.

Figur 26. Forekomst av typiske PCT symptomer (mulig tilbakefall) siste 12 måneder (pasientrapportert)

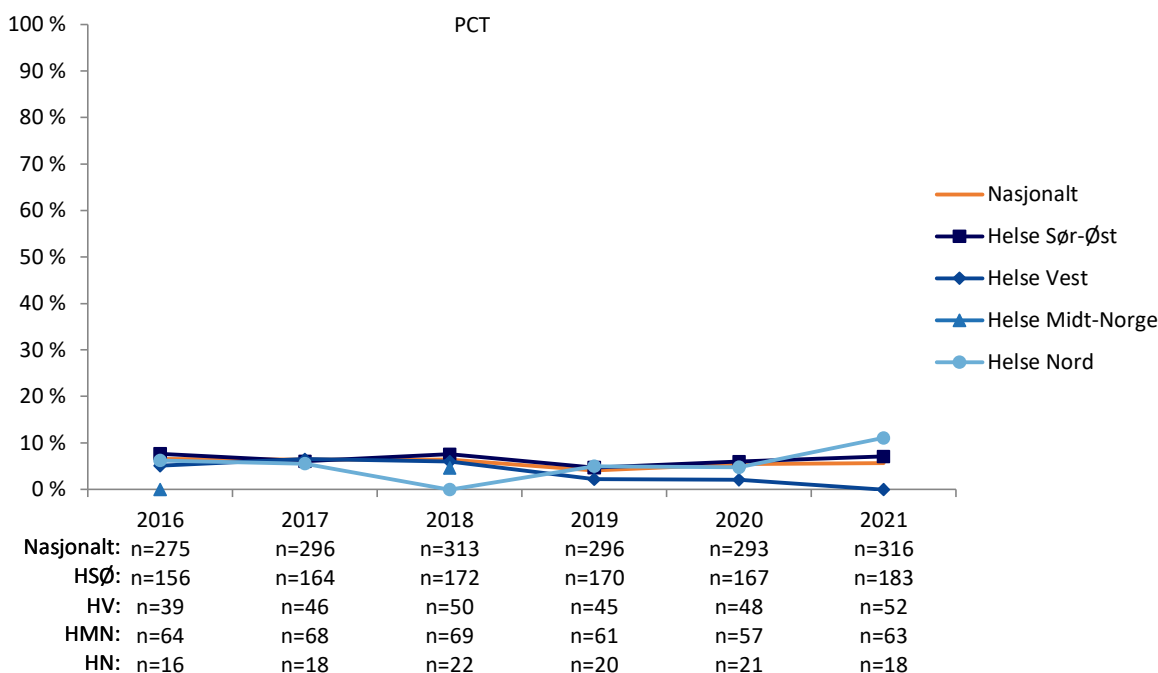


Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema i 2021 var 69 %. Variabelkomplettheten i 2021 var 99 % (4 ikke-besvart).

Figur 27. Forekomst av både blømmer og sår/skjør hud (mulig tilbakefall) siste 12 måneder, fordelt på helseregion i 2021 (pasientrapportert)

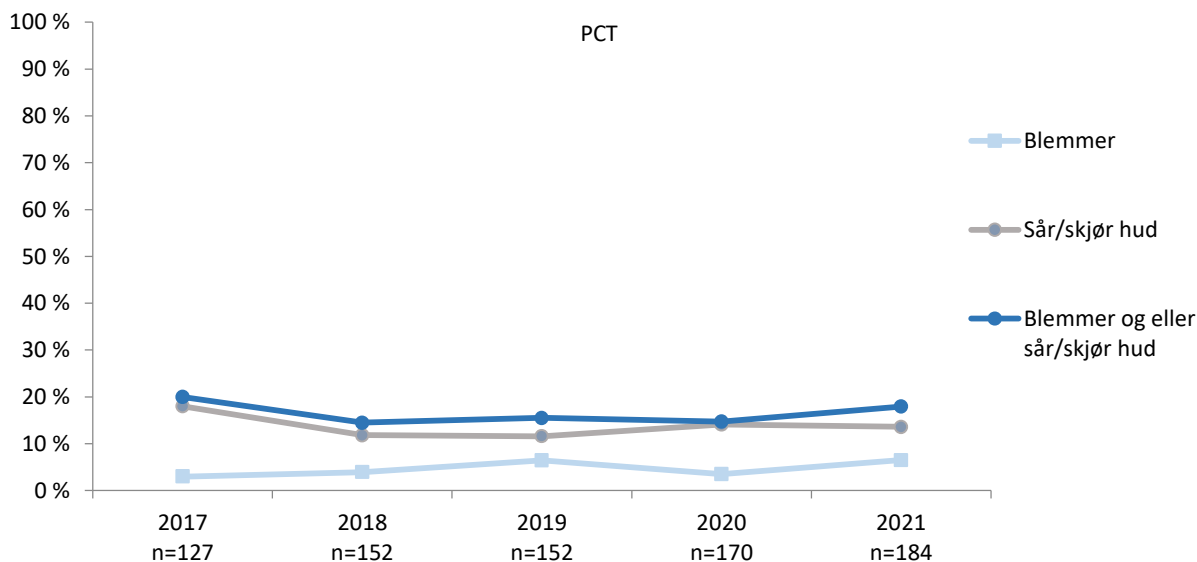


Figur 28. Forekomst av både blemmer og sår/skjør hud siste 12 måneder (mulig tilbakefall) fordelt på helseregion (pasientrapportert)



Basert på data fra legekontrollskjema i 2021 hadde 26 % av pasientene (n=184) mulige PCT-symptomer den dagen de var til legekontroll. Figur 29 viser antall og andel deltagere som hadde typiske PCT-symptomer den dagen legekontrollen fant sted, for de siste 5 år.

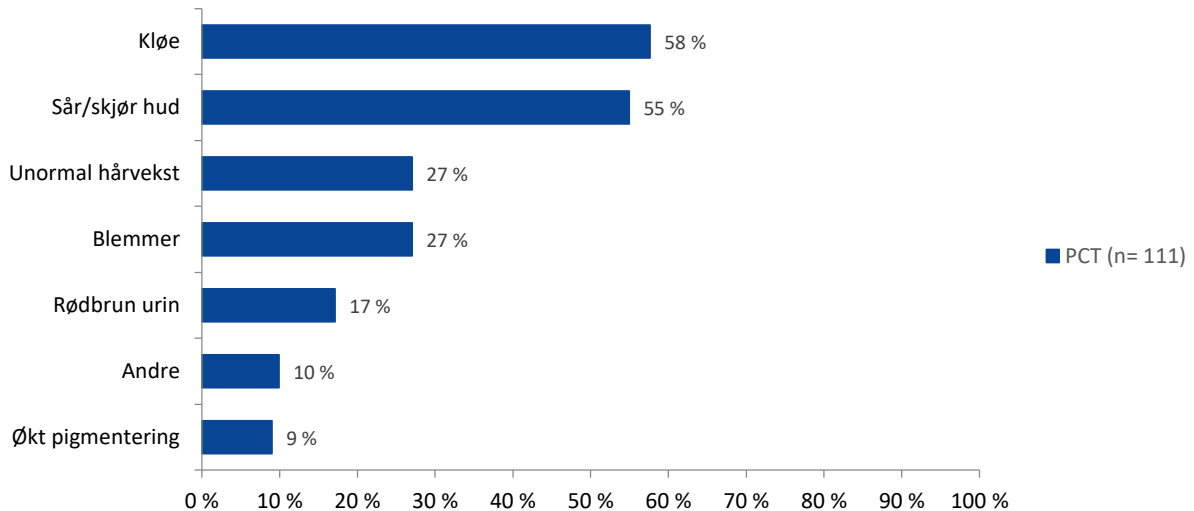
Figur 29. Forekomst av typiske PCT-symptomer ved legekontroll (legerapportert)



Kommentar: Andel er beregnet utfra antall som svarte ja eller nei på spørsmålet (n=184). Skjema hvor det var svart 'vet ikke' er ekskludert fra beregningene (7 stk.). Variabelkomplektheten var 97 % (6 ikke-besvarte). Flere avkryssinger er mulig i dette spørsmålet, for 32 deltagere var det oppgitt ett symptom, for 15 to eller flere. Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 67 %.

Det var totalt 113 deltagere som rapporterte at de hadde hatt symptomer siste 12 måneder. De vanligst symptomene rapportert i 2021 var sår/skjør hud og kløe (Figur 30).

Figur 30. Type symptomer hos deltagere med kjent PCT som har oppgitt symptomer siste 12 måneder for 2021 (pasientrapportert)



Kommentar: Flere avkryssinger er mulig i dette spørsmålet, 43 personer oppga ett symptom og 68 personer oppga to eller flere. Svarprosent på årlig pasientskjema var 69 %. Variabelkompletheten 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 2021 (pasientrapportert)

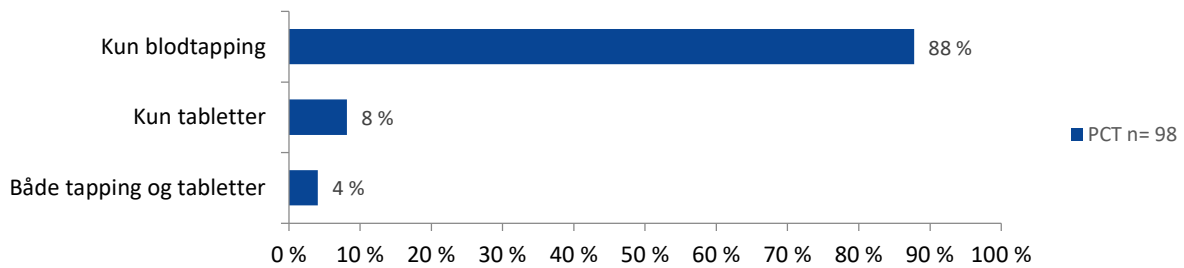
		Hatt symptomer siste 12 måneder			Behandlet totalt
		Ja	Nei	Ikke besvart	
Blitt behandlet siste 12 måneder	Ja	44	53	1	98
	Nei	66	148	1	215
	Ikke besvart	3	4	0	7
Symptomer totalt		113	205	2	320

Behandling

Det var totalt 98 deltagere (31 %) som oppgav at de hadde blitt behandlet for PCT siste 12 måneder. Blant disse fikk 92 % behandling med blodtapping, enten kun blodtapping (88 %) eller blodtapping i kombinasjon med hydroksyklorokintabletter (4 %), og 8 % ble behandlet med kun hydroksyklorokintabletter (Figur 31).

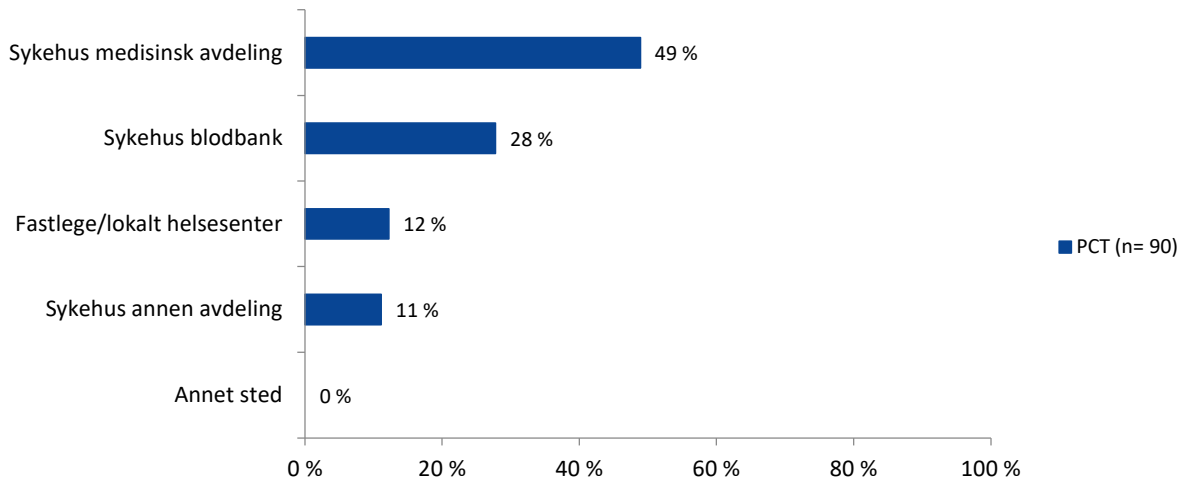
Blant dem som ble behandlet med blodtapping, fikk 49 % blodtappingen utført ved medisinsk avdeling på sykehus og 28 % ved blodbank, mens det var 12 % som oppga å ha fått utført behandlingen ved lokalt helsesenter/fastlege (Figur 32).

Figur 31. Type behandling ved PCT siste 12 måneder for 2021 (pasientrapportert)



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 69 %. Variabelkompletheten var 100 %.

Figur 32. Type behandlingsted for PCT-pasienter behandlet med blodtapping (pasientrapportert)

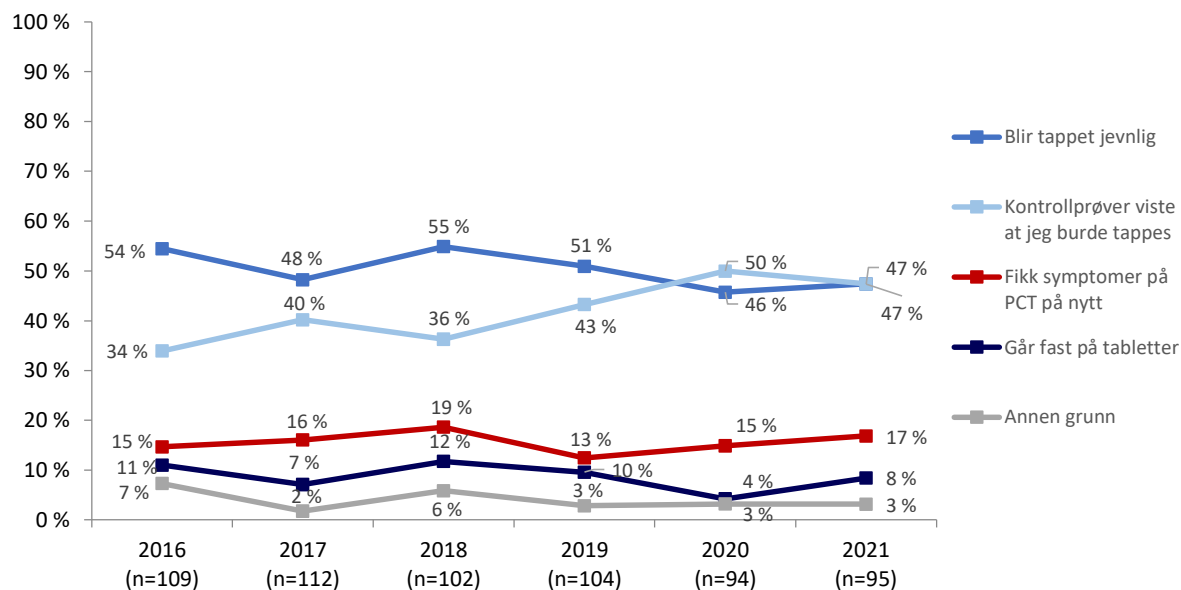


Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 69 %. Variabelkompletheten var 100 %.

Årsak til behandling

Blant 95 deltagere som oppgav årsak til at de hadde blitt behandlet siste 12 måneder, svarte 17 % at de ble behandlet fordi de fikk symptomer på nytt (residiv) (Figur 33, rød serie). Det er ønskelig at denne andelen er lavest mulig, og at andelen som behandles fordi kontrollprøver indikerte dette, er størst mulig. I 2021 oppga 47 % at de fikk behandling fordi kontrollprøve indikerte at behandling burde startes (lyseblå serie), og en like stor andel oppga at de ble tappet jevnlig (mørk blå serie i Figur 33). 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 33. Årsaker til nylig gjennomgått behandling hos deltagere med PCT (pasientrapportert).



Kommentar: På dette spørsmålet er det mulig å oppgi flere årsaker, og i 2021 har 21 personer oppgitt mer enn én behandlingsårsak. Svarprosent på årlig pasientskjema var 69 %. Variabelkompletheten var 97 % (3 ikke-besvart).

Data fra legekontrollskjema viste at 68 av 197 deltagere (35 %) hadde fått behandling for PCT de siste 12 månedene. Årsak til behandlingen var besvart for 49 (72 %) av deltagerne som hadde fått behandling, og for disse var forhøyet/stigende ferritin oppgitt som årsak for 55 %, forhøyede porfyrinnivåer i urin for 31 %, hudsymptomer for 18 % og regelmessig forebyggende behandling for 18 %. I dette spørsmålet kan flere årsaker oppgis, dette var gjort for 12 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, uten at 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.

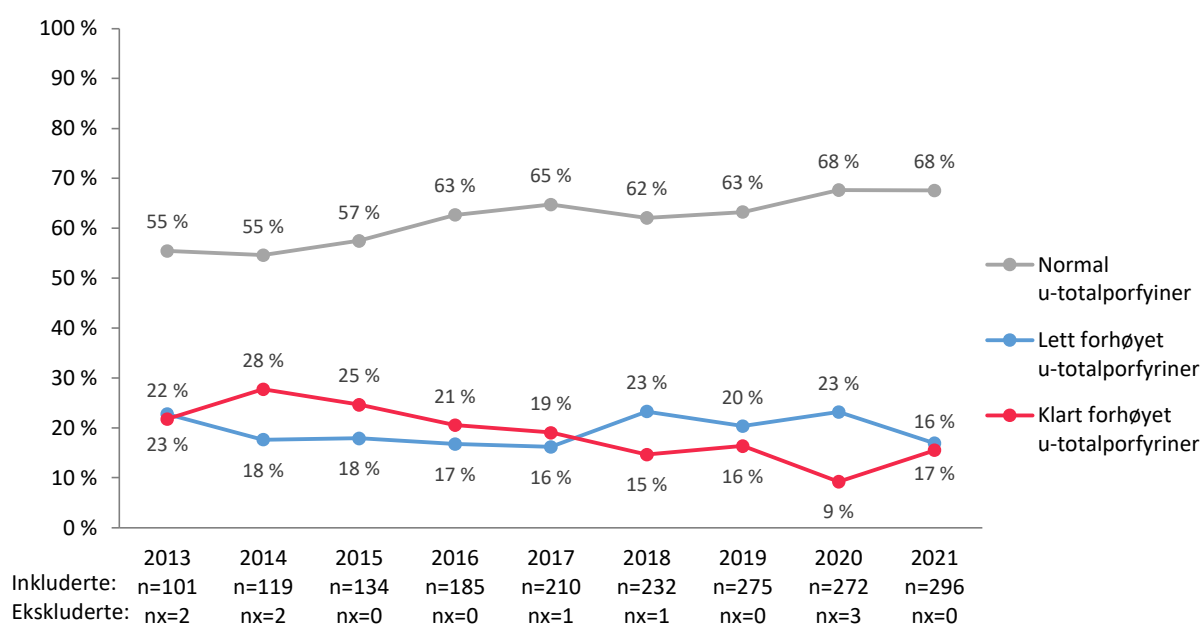
- *normal u-totalporfyriner* (under 30 nmol/mmol kreatinin): pasienten er i remisjon (frisk fase).
- *lett forhøyet u-totalporfyriner* (mellom 30-100 nmol/mmol kreatinin): behandling eller tettere oppfølging er indisert eller må vurderes, avhengig av bl.a. av pasientens kliniske tilstand, tidligere analyseresultater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

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

Blant pasientene som hadde fått vi 2021, hadde 68 % normale mengder porfyriner i kontrollprøven og var dermed i remisjon. Dette er en samme andel som i 2020 (Figur 34).

Andelen med et klart forhøyet prøveresultat var tilbake til 17 % i 2021, hvor den har ligget stabilt, med unntak av forrige rapporteringsår hvor andelen var lavere. Andelen med lett forhøyet nivå sank fra 23 % til 16 % i 2021. For pasienter som ikke allerede er under behandling, bør et slikt resultat hos de fleste enten føre til hyppigere kontroller eller igangsatt behandling.

Figur 34. 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 hereditær koproporfyri (HCP). I første del presenteres kvalitetsindikatorer og i andre del presenteres andre resultater. Årets resultater er basert på data fra mottatte spørreskjema; 150 pasientskjema, 91 legekrollskjema og 11 diagnoseskjema; 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 noensinne å ha hatt symptomer (latent sykdom), anbefales å gå til kontroll hvert 3.- til 5. år.

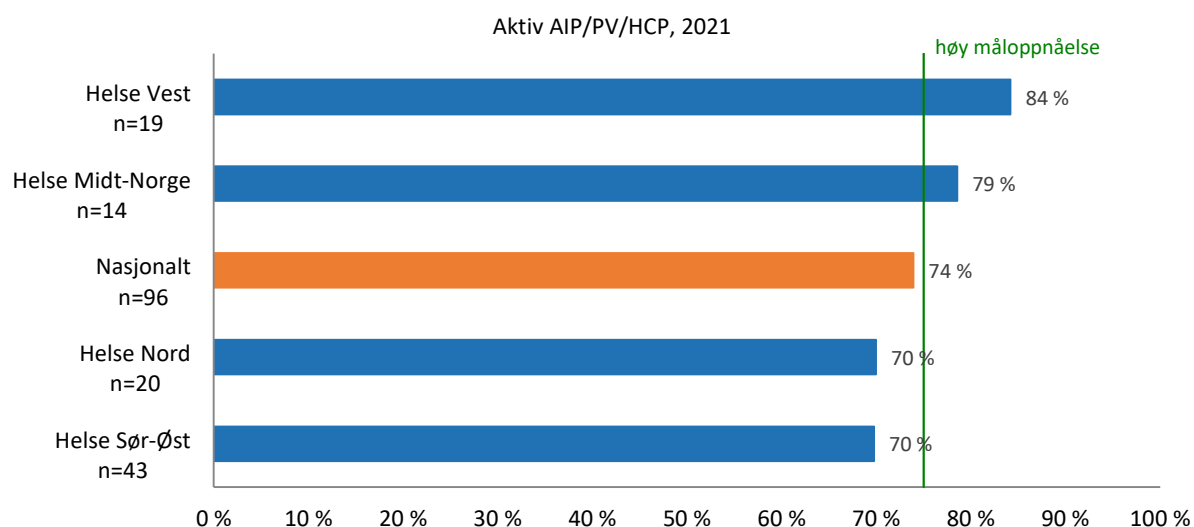
Registerdeltagerne får hvert år tilsendt et pasientskjema og et legekrollskjema, og de blir bedt om å ta med seg legekrollskjemaet neste gang de skal til lege for kontroll av porfyrisykdommen. I tillegg til å være en kilde for datainnsamling, er legekrollskjemaet utarbeidet slik at det fungerer som et 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 74 % (Figur 35), noe som er stabilt fra i fjor (Figur 36).

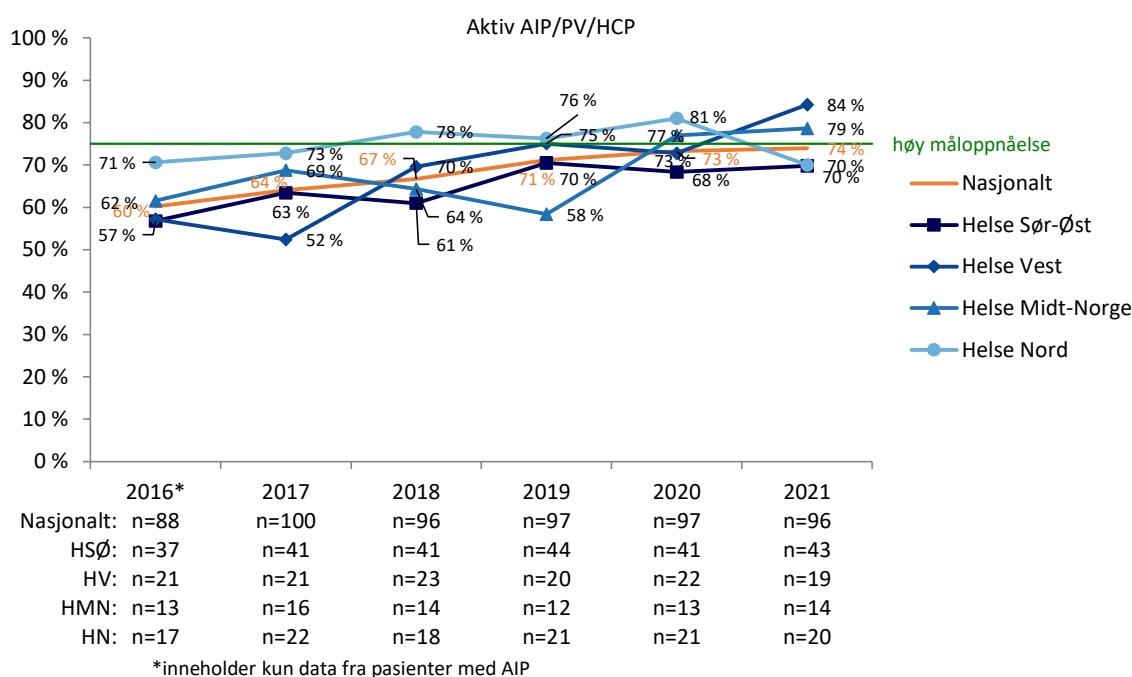
For personer med latent AIP/PV/HCP var andelen som oppga at de går til kontroll årlig 32 % (n=53, ikke inkludert i figur 1). For denne gruppen anbefales generell kontroll hvert 3.- 5. år.

Figur 35. Andel deltagere som i 2021 oppga å gå til kontroll årlig



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema for aktiv AIP, PV og HCP var 61 %. Variabelkomplettheten var 100 % (ingen ikke-besvart).

Figur 36. Andel pasienter som oppga å gå til kontroll årlig, for perioden 2016-2021

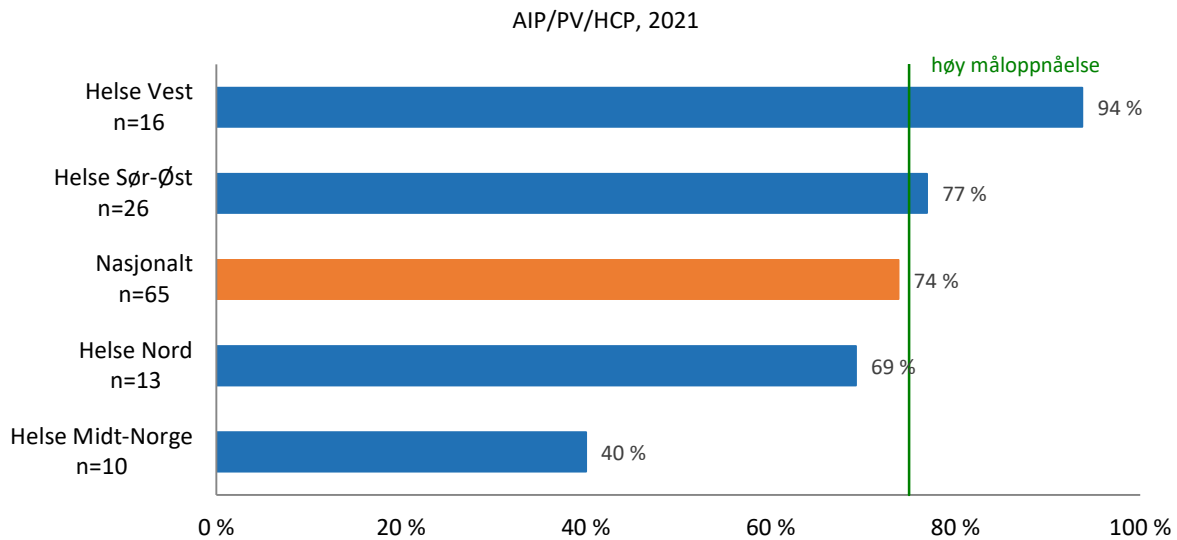


A-2 Mottatte legekontrollskjema for pasienter med AIP/PV/HCP som oppgir å gå til årlig kontroll

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

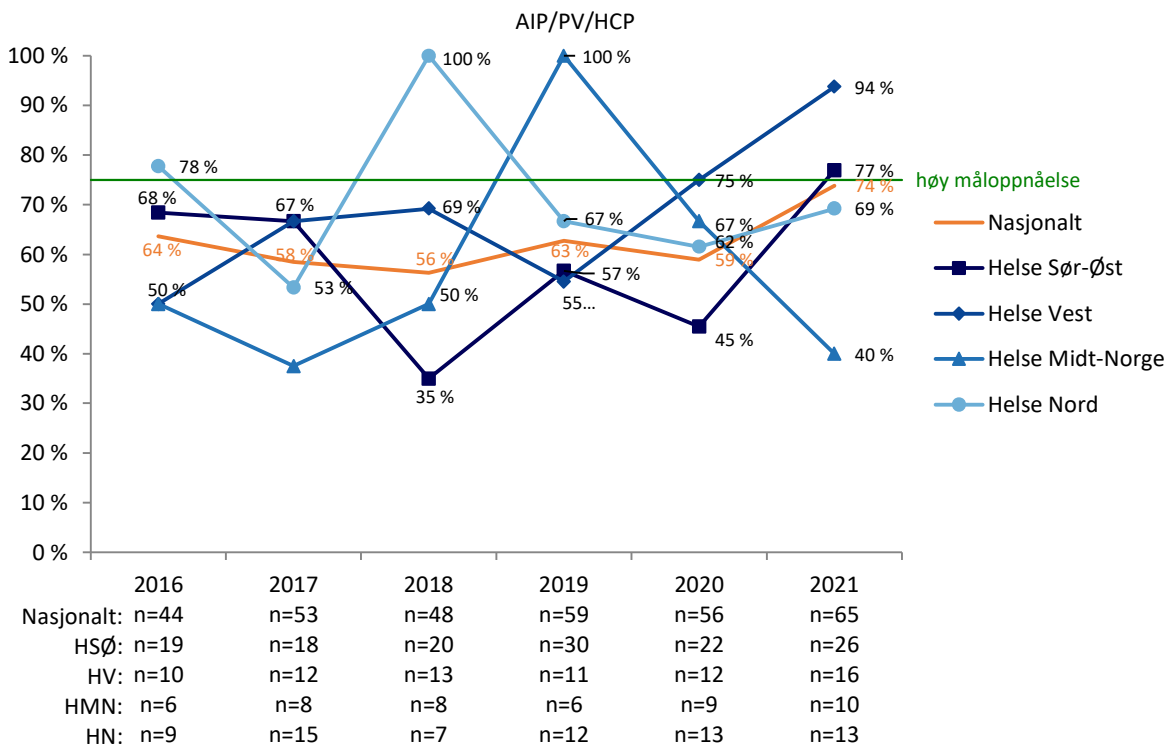
Blant registerdeltagere som oppga å gå til årlig kontroll, mottok registeret i 2021 legek kontrollskjema for 74 % av de med AIP/PV/HCP (Figur 37). Andel mottatte legek kontrollskjema for AIP/PV/HCP varierer mellom helseregionene, men for flere av regionene er det lavt antall deltagere (Figur 38).

Figur 37. Andel mottatte legek kontrollskjema i 2021 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 38. Andel mottatte legek kontrollskjema for pasienter som oppga at de går til kontroll årlig, for perioden 2016-2021



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

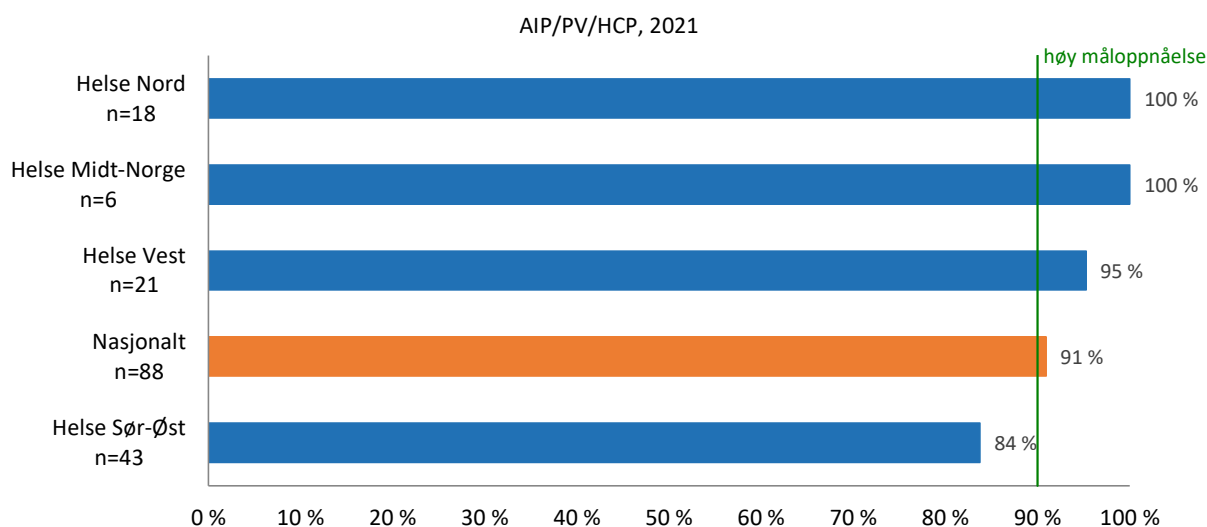
NAPOS har utarbeidet diagnosespesifikke anbefalinger for kontroll (sjekklister), der undersøkelsene som anbefales avhenger av hvilken diagnose pasienten har. I denne indikatoren har vi valgt å fokusere på de viktigste undersøkelsene (minstestandard), for å se hvor stor andel som får utført disse ved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

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 91 % av legene at dette ble utført i forbindelse med årlig kontroll (Figur 39). Kun Helse Sør-Øst hadde et lite stykke igjen til høy måloppnåelse. Mange av regionene har imidlertid lavt antall deltagere. Sammenlignet med 2020, var det på nasjonalt nivå en økning i andel som fikk utført viktigste undersøkelser (minstestandard) ved kontroll av AIP/PV/HCP (Figur 40).

Figur 41 viser pasient- og legerapporterte resultater for om begge undersøkelsene ble utført ved årlig kontroll. I det pasientrapporterte resultatet inngår også data fra deltagere hvis leger ikke har sendt inn legekontrollskjema. Resultatene viser at det 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.

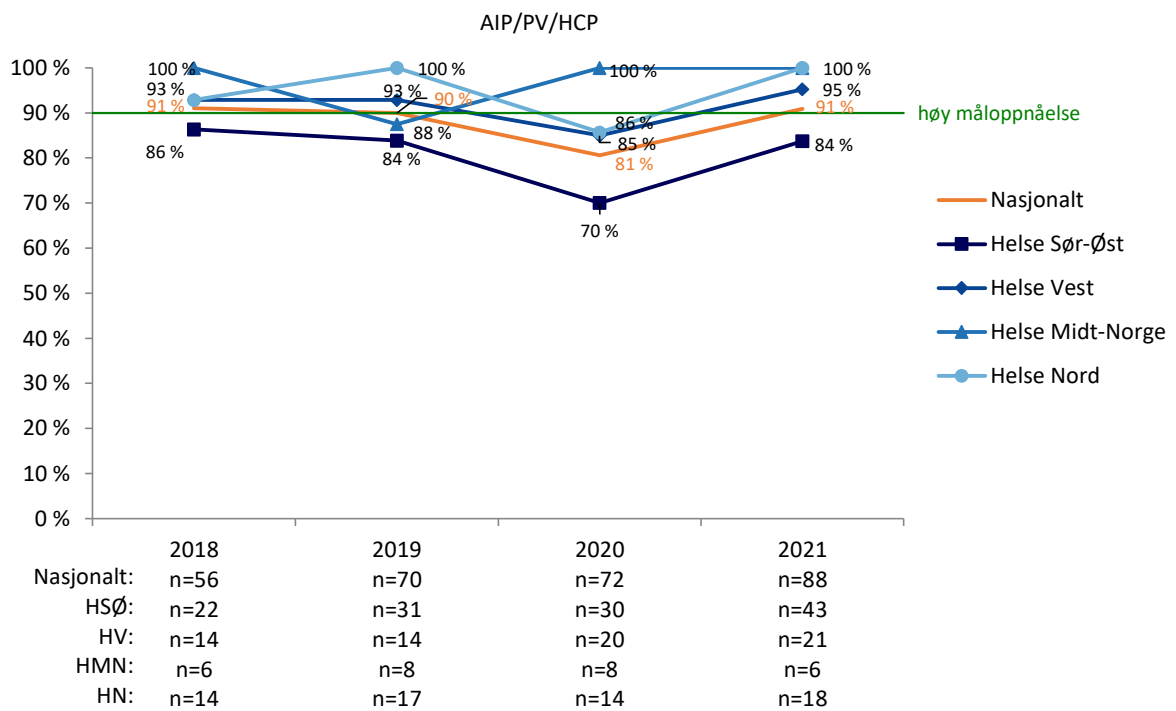
Resultatene for alle anbefalte undersøkelser ved kontroll er presentert i Figur 61 i kapittel 3.3.2 Andre resultater AIP, PV og HCP.

Figur 39. Andel deltagere som i 2021 fikk utført viktigste undersøkelser ved kontroll av AIP/PV/HCP (blodtrykk, serum kreatinin og estimert GFR) (legerapportert)

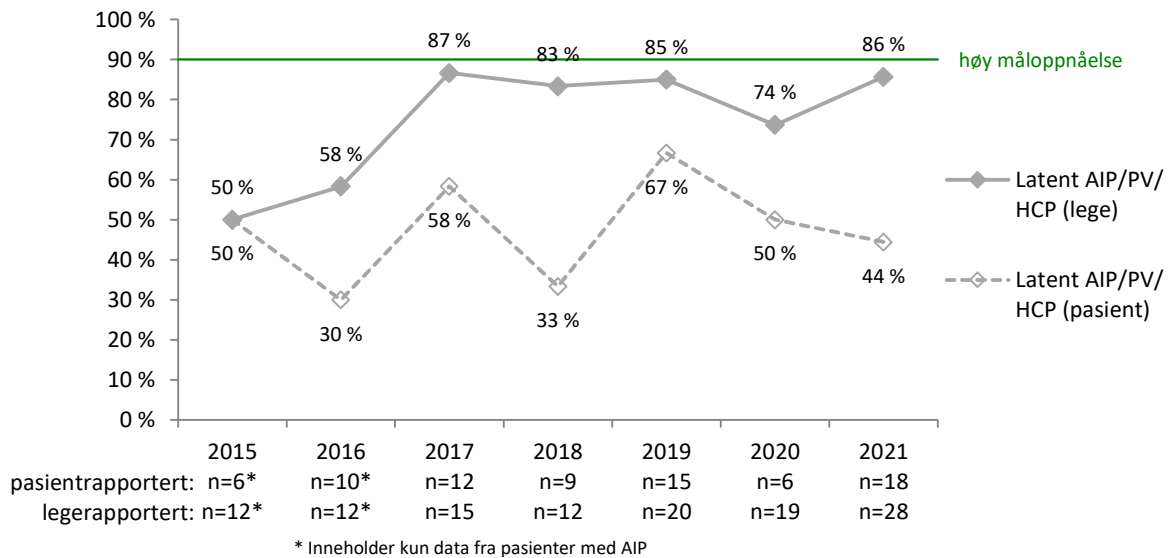
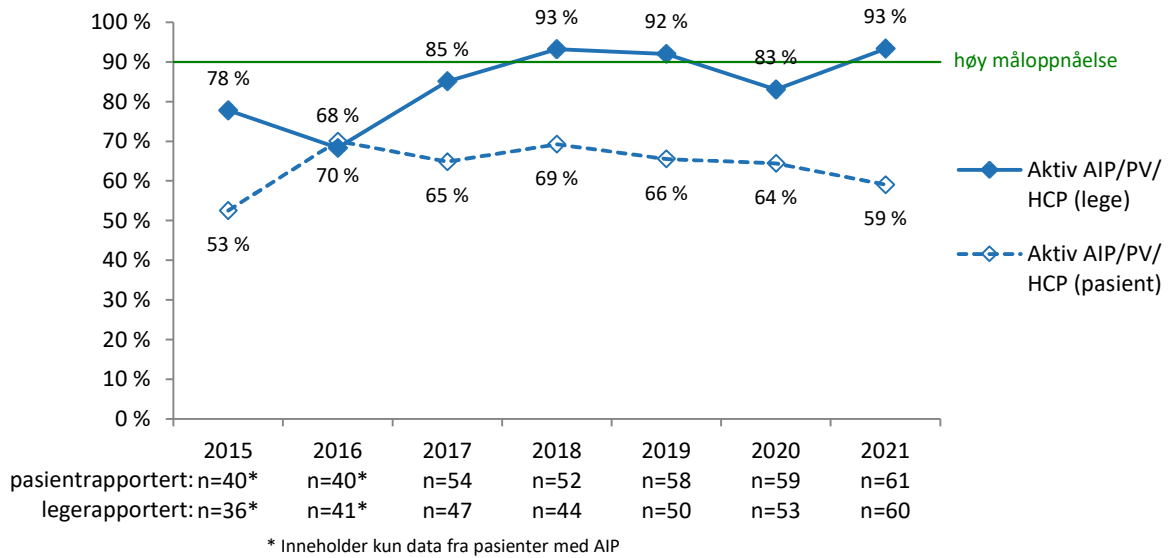


Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 74 %. Variabelkompletheten var 98 % (1 ikke-besvart)

Figur 40. 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 2018-2021 (legerapportert)



Figur 41. Lege- og pasient-rapportert 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 2015-2021



Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant deltagerne med aktiv AIP/PV/HCP som oppga at de gikk til kontroll var 71 %, og svarprosent på årlig pasientskjema var 61 % i 2021. Variabelkompletthet for legerapporterte data var 98 % (1 ikke-besvart) og for pasientrapporterte data 97 % (1 ikke-besvart).

Andel mottatte legekontrollskjema blant deltagerne med latent AIP/PV/HCP som oppga at de gikk til kontroll var 89 % og svarprosent på årlig pasientskjema var 51 % i 2021. Variabelkompletthet for legerapporterte data var 93 % (2 ikke-besvart) og for pasientrapporterte data 95 % (1 ikke-besvart).

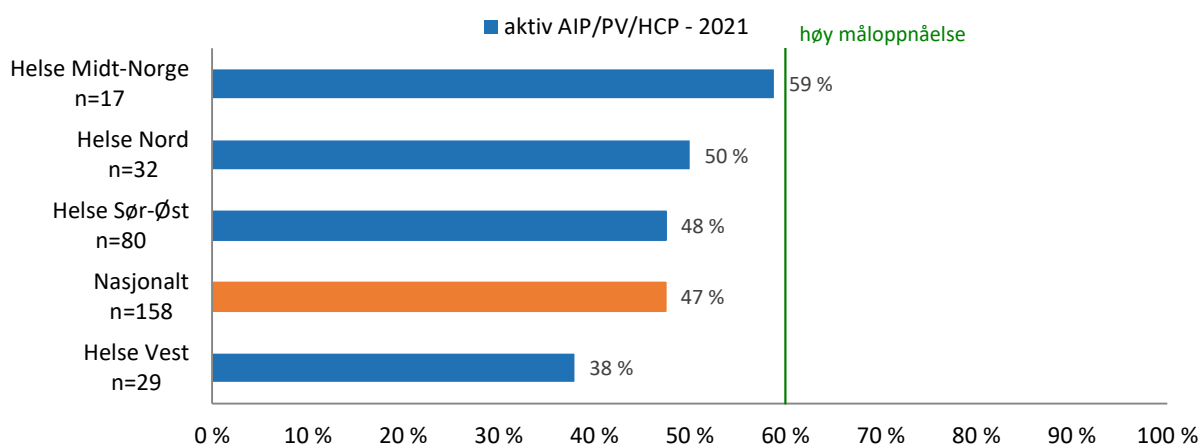
A-4 Vurdering av sykdomsaktivitet (porfyrirelaterte analyser) for AIP/PV/HCP (laboratorie-data)

NAPOS anbefaler pasienter med aktiv AIP, PV og HCP å sende inn årlig prøve via sin lege for å monitorere mengden porfyriner og/eller porfyrin-forstadier i kroppen. Dette er viktig for å vurdere risiko for symptomer/alvorlighetsgrad samt behandling og oppfølging. Den årlige registerpakken inneholder påminning om at årlig porfyriprøve 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 (47 % i 2021) (Figur 42). 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. Noen av regionene ligger rett i underkant av nivå for høy måloppnåelse på 60 %, men på nasjonalt nivå er det et stykke igjen (Figur 43). Fokus på innsending av prøver, både ovenfor pasienter og oppfølgende helsepersonell, er fortsatt nødvendig.

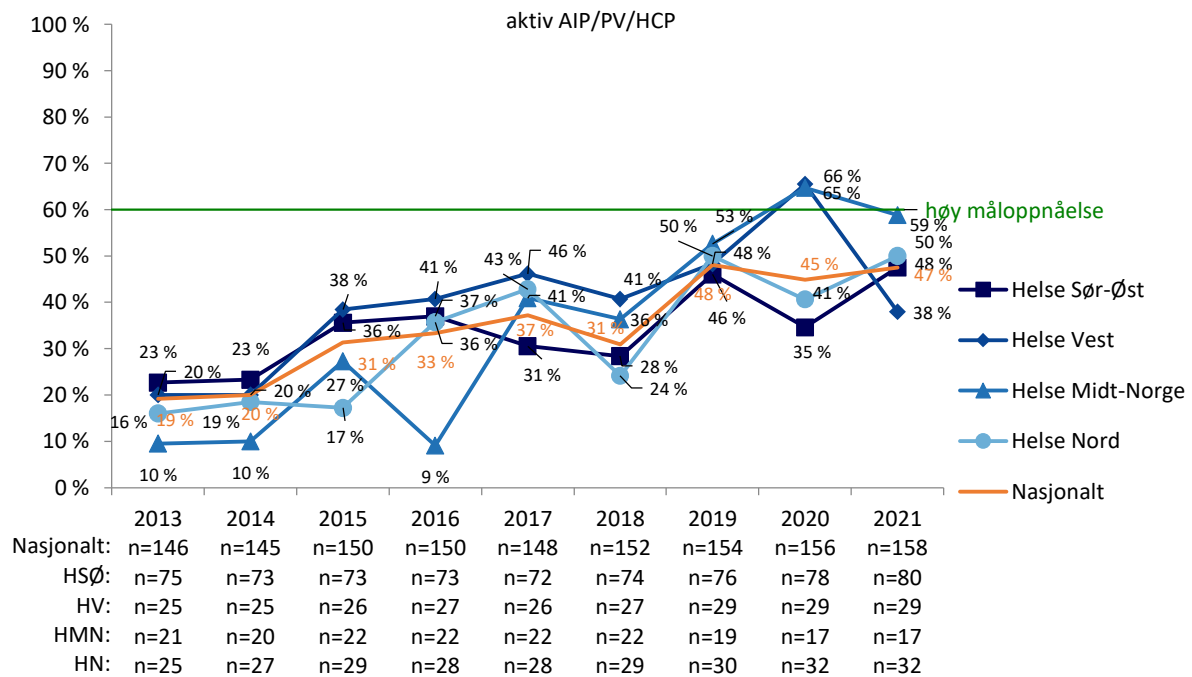
Ser man på aktiv AIP og aktiv PV/HCP hver for seg, ser man at resultatene for AIP er noe økt i 2021 sammenlignet med 2020, og for aktiv PV/HCP er det en svak nedgang (Figur 44). Resultatet er likevel under grensen for høy måloppnåelse, og baserer seg på et lavt antall deltagere.

Figur 42. Andel deltagere hvor porfyriprøve har blitt analysert i 2021

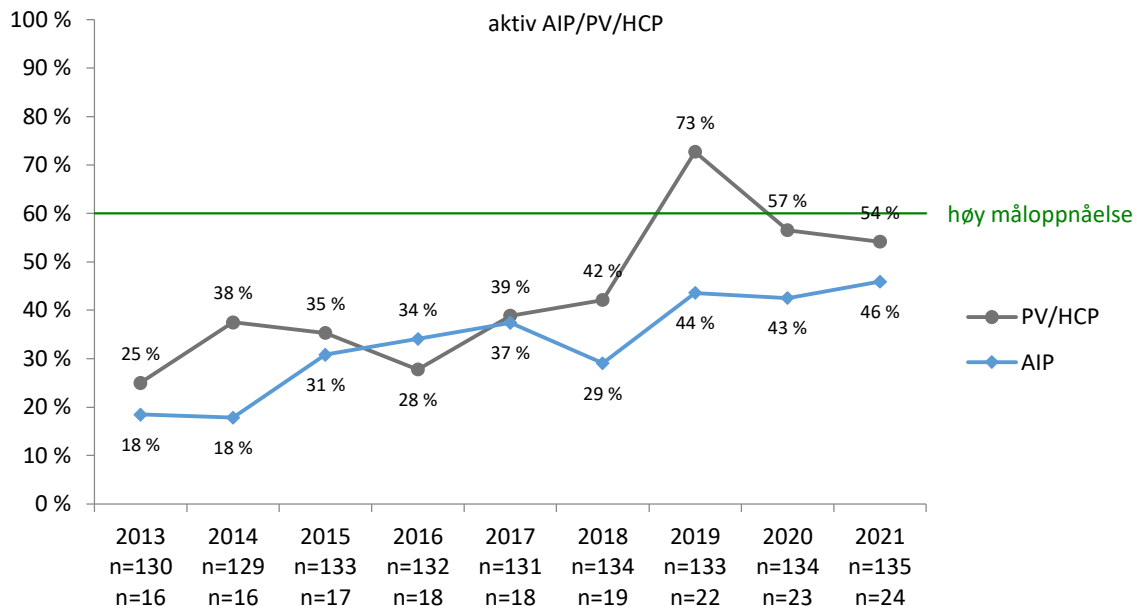


Kommentar: Figuren viser andelen registerdeltagere som har fått vurdert sykdomsaktiviteten (porfyrirelaterte analyser) ved NAPOS/HUS. Mottatte prøver som av ulike årsaker ikke har blitt analysert, er ikke tatt med i beregningene. Det er også mulig at noen få porfyriprøver kan ha blitt sendt til analysering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

Figur 43. Andel AIP/PV/HCP-deltagere hvor porfyriprøve har blitt analysert, for perioden 2013-2021



Figur 44. Nasjonal andel deltagere hvor porfyriprøve har blitt analysert, for hver av gruppene PV/HCP og AIP

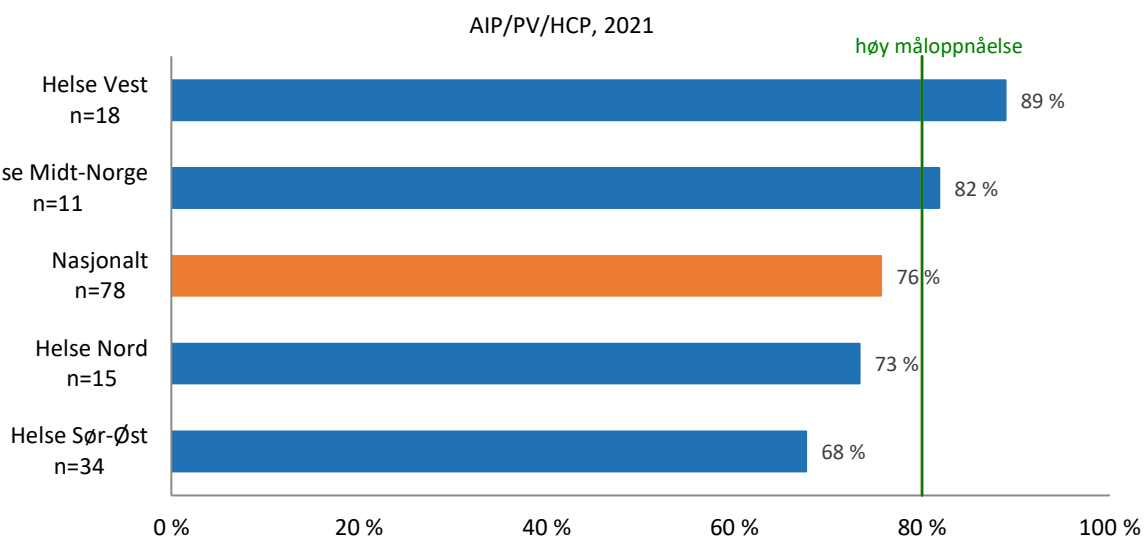


A-5 Fornøydhets med oppfølgingen ved siste kontroll av AIP/PV/HCP (PREM)

Det er et mål at 80 % av pasientene skal være i stor grad eller i svært stor grad fornøyd med oppfølgingen de fikk ved siste kontroll. I 2021 oppga 76 % (n=78) av AIP/PV/HCP-pasientene at de var i stor/svært stor grad fornøyd med oppfølgingen de fikk i forbindelse siste kontroll (Figur 45). Andelen er stabil fra i fjor (Figur 46). Blant dem med aktiv AIP/PV/HCP var andelen 75 % (n=60), mens 78 % av de med latent sykdom (n=18) var i stor/svært stor grad fornøyd (ikke vist i figur).

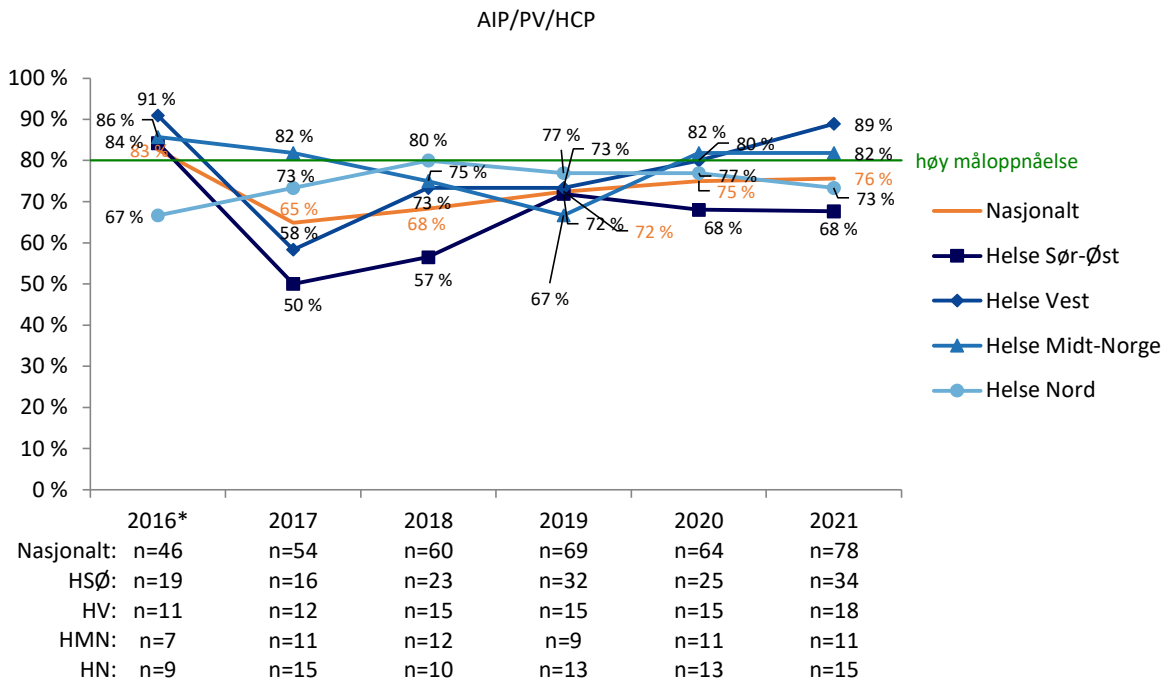
Pasientene følges opp av fastlege, privatpraktiserende spesialist eller ved sykehusavdeling. Figur 47 viser andelen som var i stor/svært stor grad fornøyd, fordelt på hvor kontrollen ble utført. 77 % (n=64) av de som var til kontroll hos fastlegen, og 80 % (n=10) av de som var til kontroll ved en sykehusavdeling 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 45. Andel deltagere som i 2021 var i stor eller svært stor grad fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll



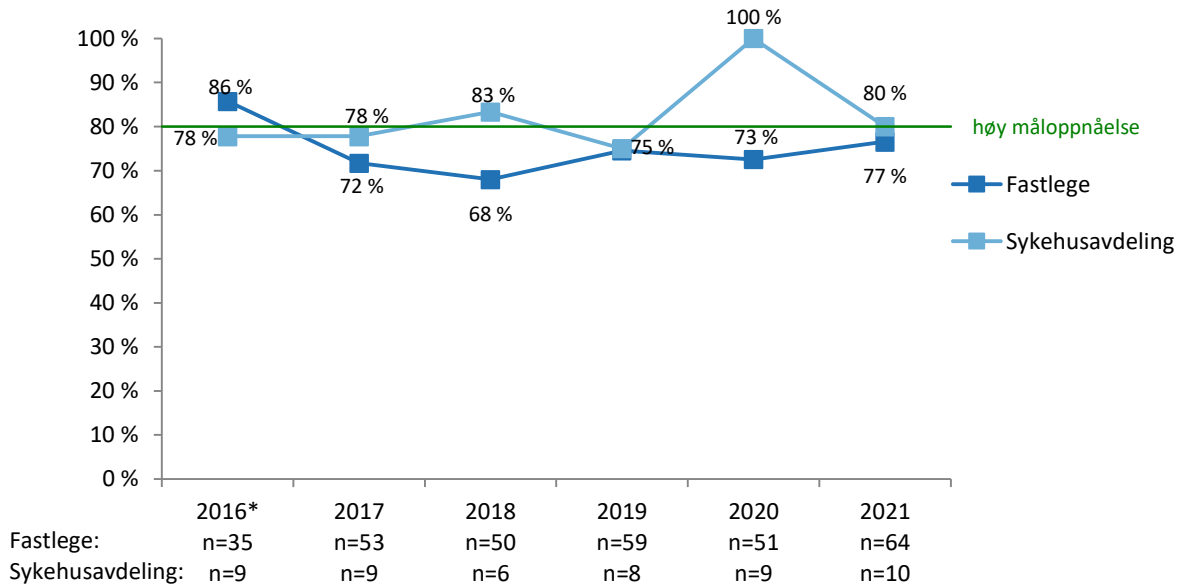
Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 57 %. Variabelkompletheten var 97 % i 2021 (3 ikke-besvarte).

Figur 46. Andel deltagere som i stor eller svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll, for perioden 2016-2021



* Inneholder kun data fra pasienter med AIP

Figur 47. Andel som i stor eller svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll, fordelt på hvor kontrollen ble utført



* Inneholder kun data fra pasienter med AIP

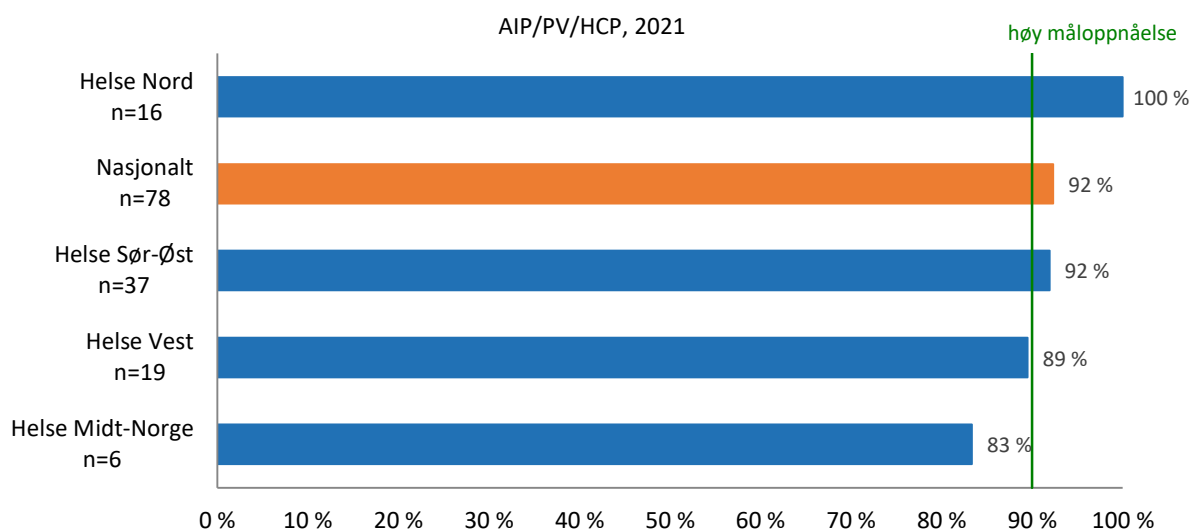
Kommentar: Fire deltagere hadde ikke-besvart på hvilken type lege/kontrollsted i 2021. Disse er ekskludert fra figuren.

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.

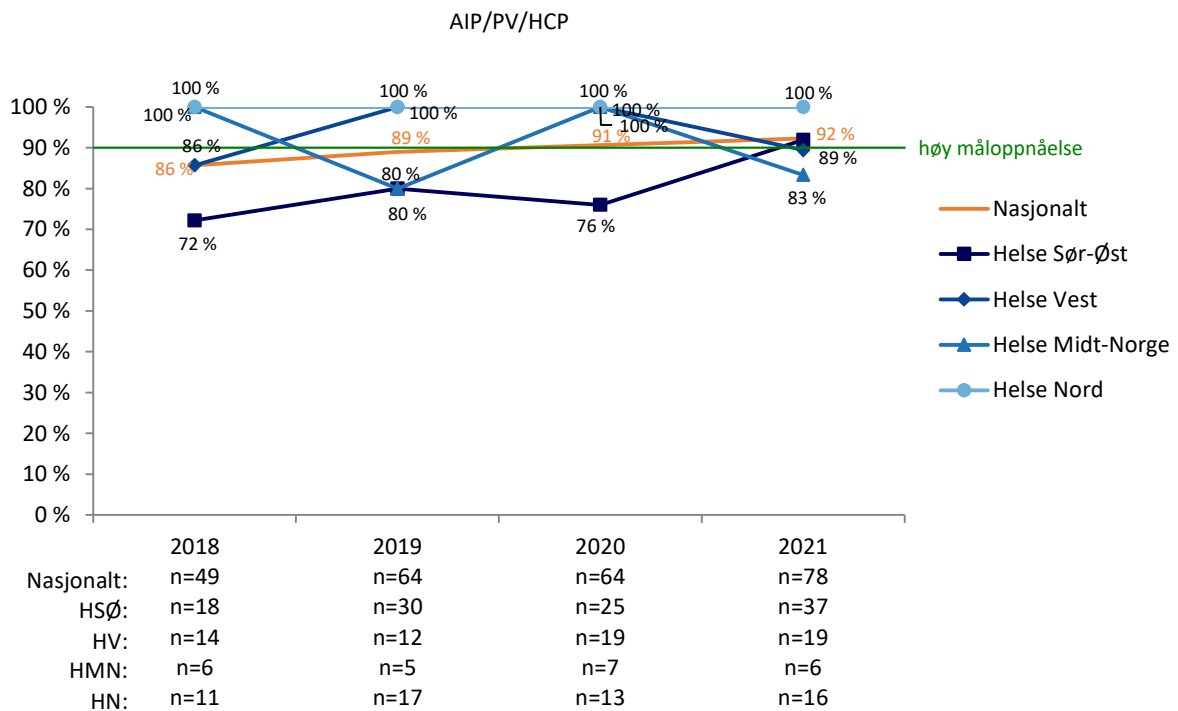
Indikatoren ble for første gang presentert i 2018, og baserer seg på hvor stor andel av legene som på legekontrollskjema rapporterer at de benytter sjekklisten ved oppfølging av pasienten. Resultatene viser at de fleste leger som har rapportert til registeret benyttet seg av sjekklisten (Figur 48), og andelen var stabil sammenlignet med i fjor (Figur 49).

Figur 48. Andel leger som i 2021 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 = 78). Skjema hvor det var svart 'ikke aktuelt' er ekskludert fra beregningene (3 stk.). Variabelkompletheten var 89 % (10 ikke-besvarte). Vær oppmerksom på lavt antall rapporterende leger i noen av regionene. Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 74 %.

Figur 49. Andel leger som oppga å benytte NAPOS sin sjekkliste for kontroll av AIP/PV/HCP, for perioden 2018-2021



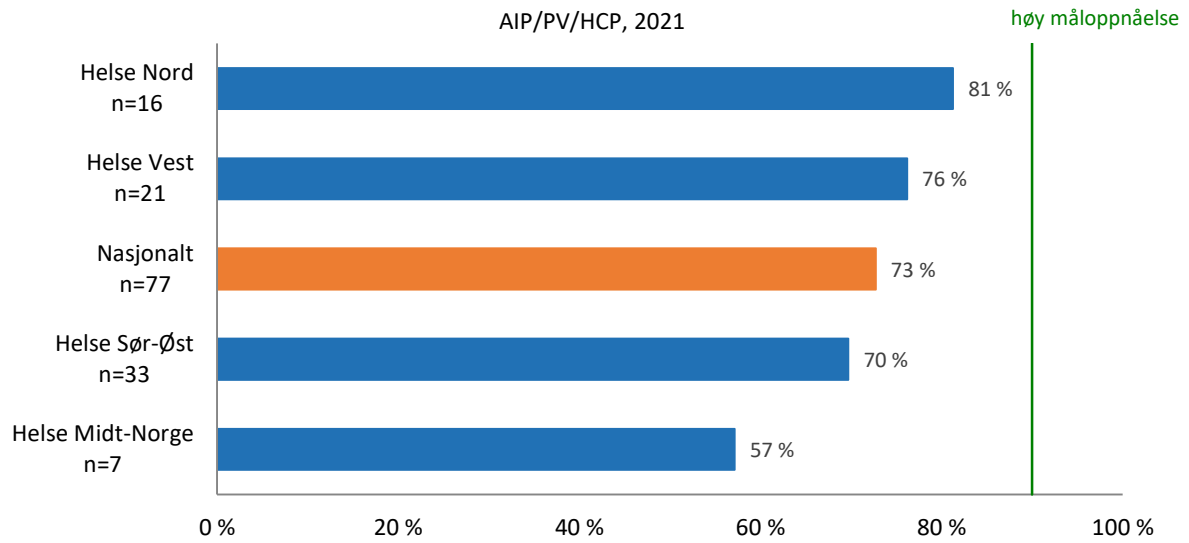
Kommentar: Vær oppmerksom på lavt antall rapporterende leger i noen av regionene.

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.

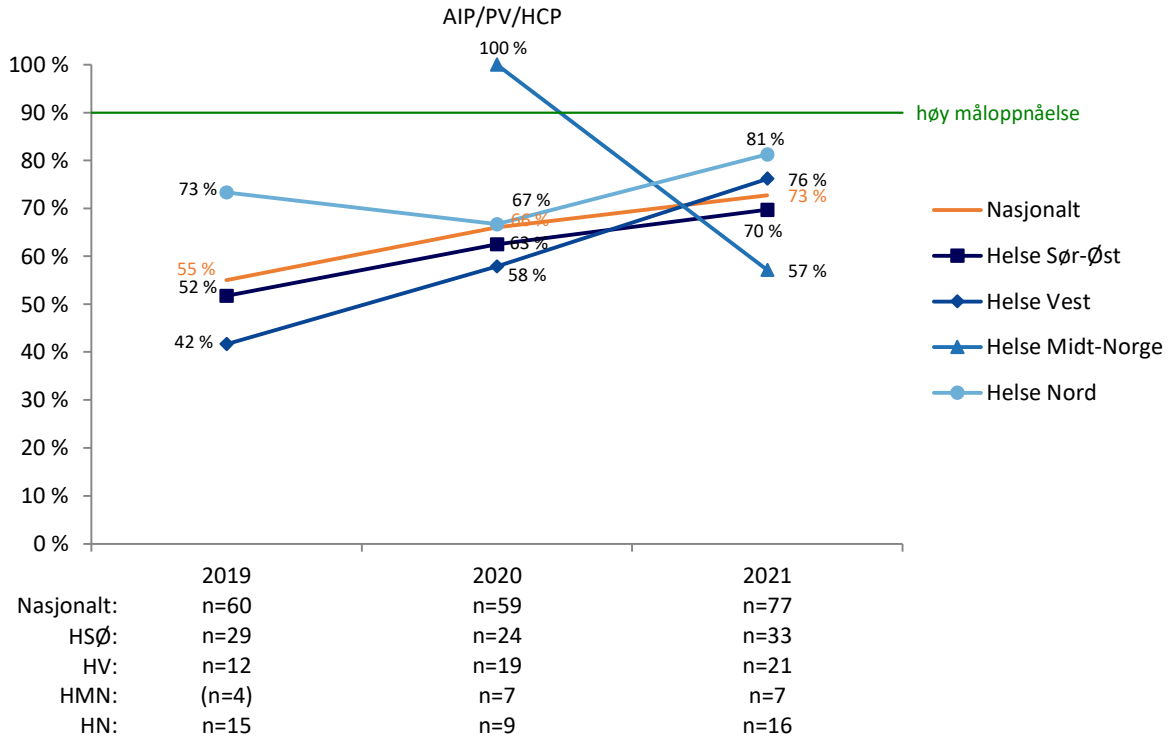
Indikatoren ble for første gang presentert i 2019, og måler hvor stor andel av legene som rapporterer på legekontrollskjema at kritisk informasjon om diagnosen er registrert i pasientens kjernejournal. I 2021 oppga 73 % av legene at kritisk informasjon om diagnosen er registrert i pasientens kjernejournal (Figur 50), noe som er en liten økning fra året før (Figur 51). 13 % rapporterte at de ikke visste om diagnosen var registrert i pasientens kjernejournal (ikke vist i figur). Det er et mål at 90 % har fått registrert kritisk informasjon i kjernejournalen.

Figur 50. Andel leger som i 2021 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 74 %. Variabelkompletheten var 85 % (14 ikke-besvarte).

Figur 51. Andel leger som rapporterte at diagnosen er lagt inn som kritisk informasjon i pasientens kjernejournal, for perioden 2019-2021



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 Kreftregisteret og Norsk porfyriregister viste at personer med AIP, PV og HCP over 50 år har en svært høy 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. Fra 2019 har registeret data som viser etterlevelsen av den nye anbefalingen om bildeundersøkelse lever hvert halvår.

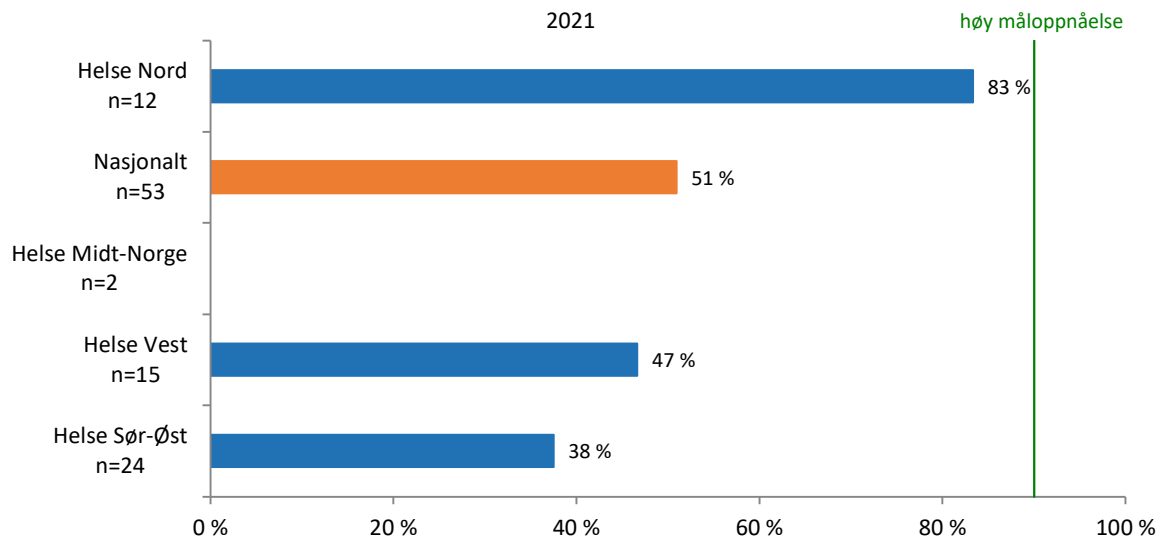
B-1 Bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV og HCP (lege – og pasientrapportert)

Figur 52 viser at for deltagere over 50 år, rapporterte 51 % av legene at bildeundersøkelse ble utført to ganger årlig. Ser man på andelen som fikk utført bildeundersøkelse av lever en gang i året (tidligere anbefaling), var denne på 79 %. 11 % av legene svarte at pasienten ikke fikk utført regelmessig bildekontroll, mens 18 % rapporterte at regelmessig bildeundersøkelse ble utført, men oppgav ikke hyppighet (ikke vist i figur).

Figur 53 viser at det var en svak økning i alle helseregioner fra 2020 til 2021 i andel leger som rapporterte at pasienten fikk utført bildeundersøkelse av lever to ganger årlig. Unntaket var Helse Nord, hvor andelen var synkende, men dette kan skyldes tilfeldig variasjon pga. lav n.

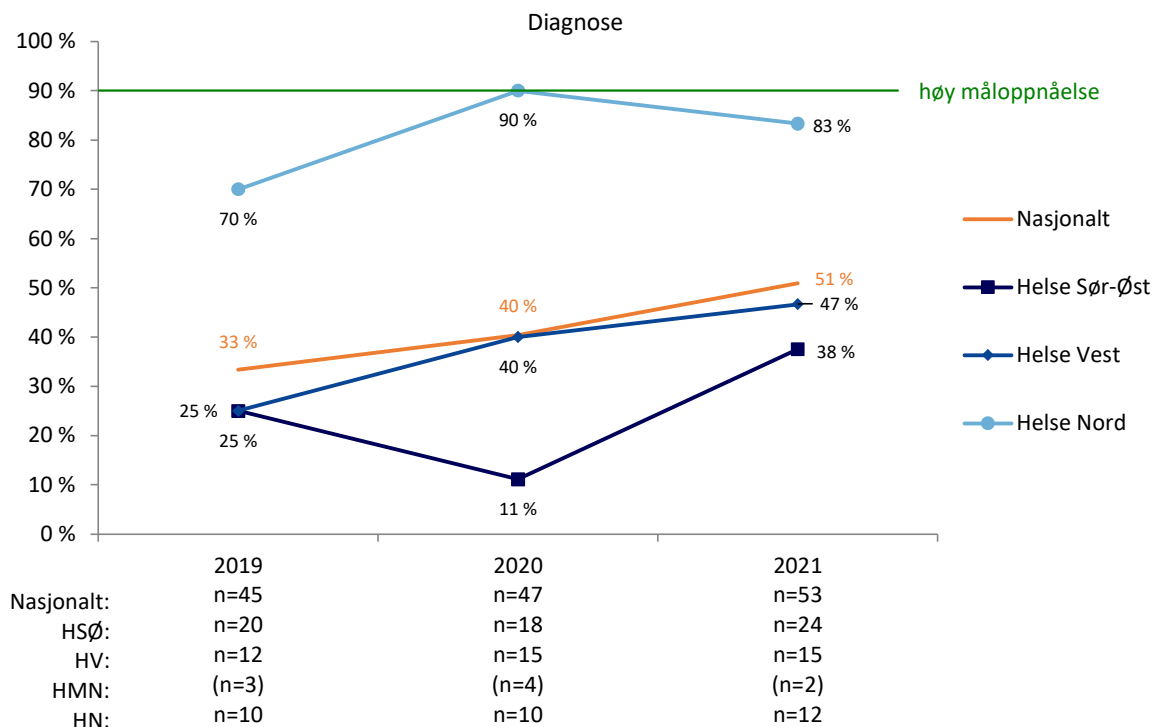
Blant pasientene som sendte inn årlig pasientskjema, rapporterte 34 % (ikke vist i figur) at de fikk utført bildeundersøkelse av lever to ganger årlig eller hyppigere. Blant de med aktiv AIP/PV/HCP var andelen 41 %, mens blant de latente var den 20 % (Figur 54). Til sammenligning var de tilsvarende andelen blant dem det var mottatt legekrollskjema fra, betraktelig høyere, hhv. 53 % og 47 %. 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, og er i startfasen av et prosjekt med formål om å øke etterlevelsen av anbefalingen om bildeundersøkelse av lever hver 6. måned.

Figur 52. Andel pasienter over 50 år med AIP/PV/HCP som i 2021 fikk utført bildeundersøkelse av lever to ganger årlig (legerapportert)



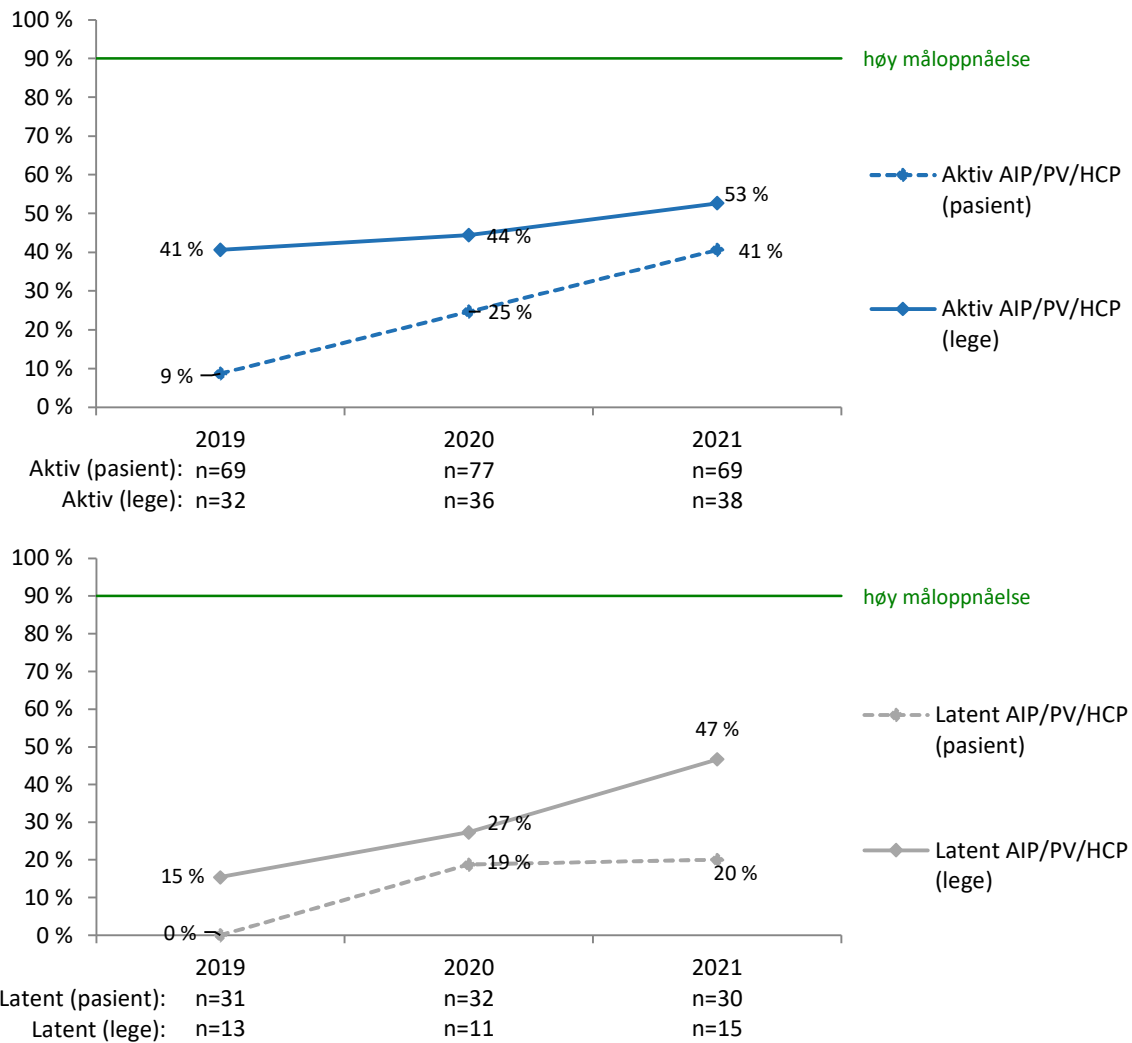
Kommentar: Andel er beregnet utfra antall som svarte ja eller nei på spørsmålet og oppgav hyppighet (n =53). Skjema hvor det var svart 'vet ikke' er ekskludert fra beregningene (0 stk). Variabelkompletheten var 83 % (11 ikke-besvart). Andel mottatte legekontrollskjema for pasienter over 50 år var 45 %. Resultatet fra Helse Midt-Norge er ikke presentert grunnet lav n. De øvrige resultatene må tolkes med forsiktighet grunnet lavt antall rapporterende leger i de ulike regionene.

Figur 53. Andel deltagere over 50 år med AIP/PV/HCP som fikk utført bildeundersøkelse av lever to ganger årlig i perioden 2019-2021 (legerapportert)



Kommentar: Resultatet fra Helse Midt-Norge er ikke presentert grunnet lav n.

Figur 54. Lege- og pasientrapportert andel av pasienter over 50 år med AIP/PV/HCP som fikk utført bildeundersøkelse av lever to ganger årlig, fordelt på aktiv og latent sykdom



Kommentar: Svarprosent for årlig pasientskjema i pasientgruppen over 50 år var 71 % og andel mottatte legekontrollskjema var 45 % i 2021. Variabelkompletthet for pasientene med aktiv AIP/PV/HCP var for pasientskjema 97 % (2 ikke-besvart) og for legeskjema 86 % (6 ikke-besvart). For pasientene med latent AIP/PV/HCP var variabelkomplettheten 100 % (ingen ikke-besvart) for pasientskjema og 75 % (5 ikke-besvart) for legeskjema.

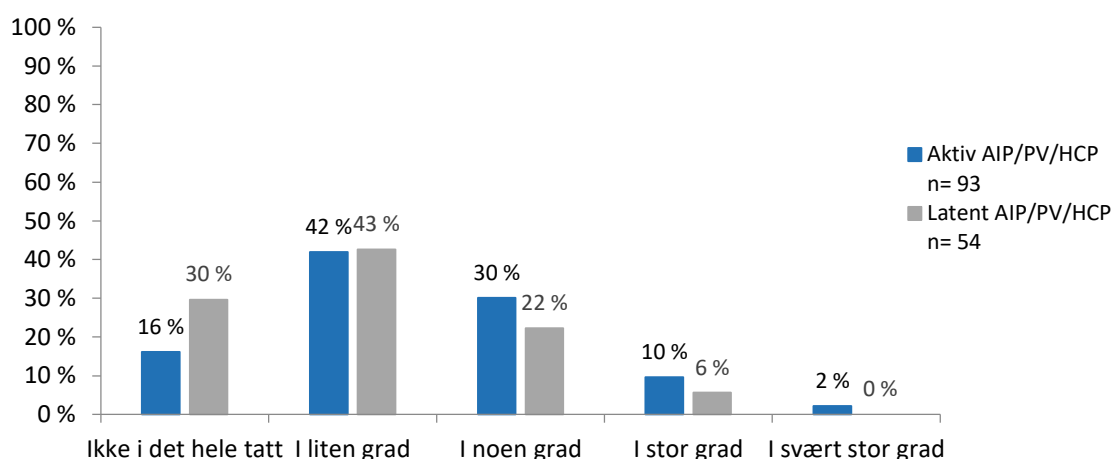
E – BEKYMRING FOR SYMPTOMER (PROM) VED AKUTT PORFYRISYKDOM

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 55), mens en mindre andel bekymrer seg i noen eller i stor/svært stor grad. De som har latent sykdom (aldri har hatt akutt anfall) oppgir generelt noe lavere grad av bekymring enn de som har/har hatt symptomatisk sykdom.

Figur 55. Grad av bekymring for å få akutte porfyrianfall blant personer med aktiv og latent AIP, PV og HCP i 2021



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema for aktiv AIP/PV/HCP var 61 % og for latent AIP/PV/HCP 51 %. Variabelkompletheten var henholdsvis 97 % (3 ikke-besvarte) og 100 % (ingen ikke-besvarte) 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)

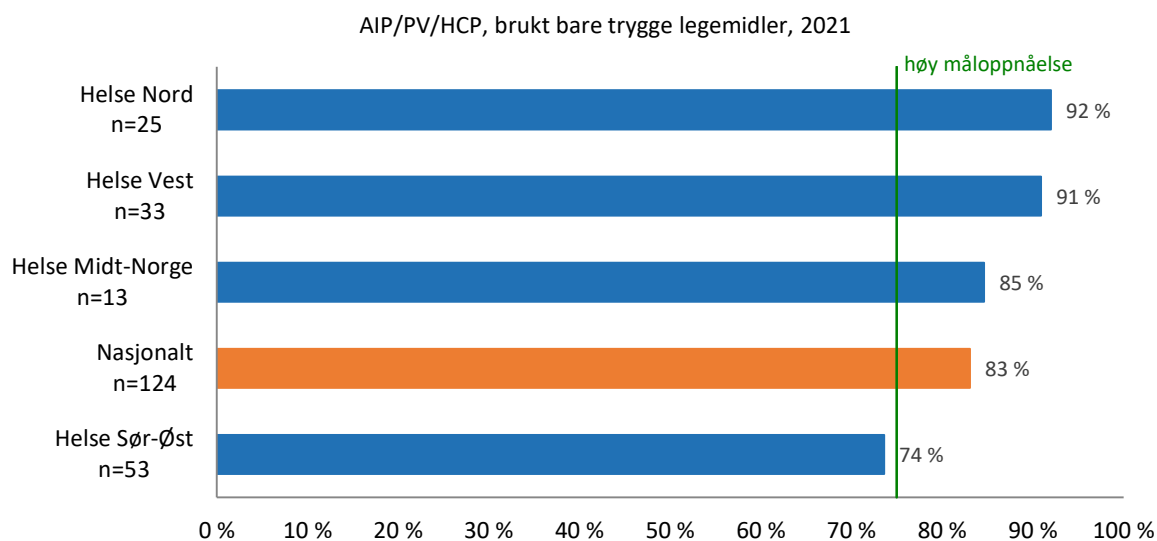
F-1 Bruk av trygge og utrygge legemidler hos deltagere med akutte porfyrisykdommer (pasientrapportert)

Alle med en akutt porfyrisykdom anbefales å sjekke klassifisering av legemidler, 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 75 % av pasientene kun skal bruke trygge legemidler.

Det var høy måloppnåelse i alle helseregioner, men unntak av Helse Sør-Øst, som var like under (Figur 56). Av de som rapporterte medikamentbruk i 2021 hadde 65 % av pasientene aktiv sykdom, mens 35 % av pasientene var latente. Blant de aktive (n=80) brukte 85 % av pasientene kun medikamenter som var klassifisert som trygge, sammenlignet med 80 % blant de latente (n=44) (ikke vist i figur).

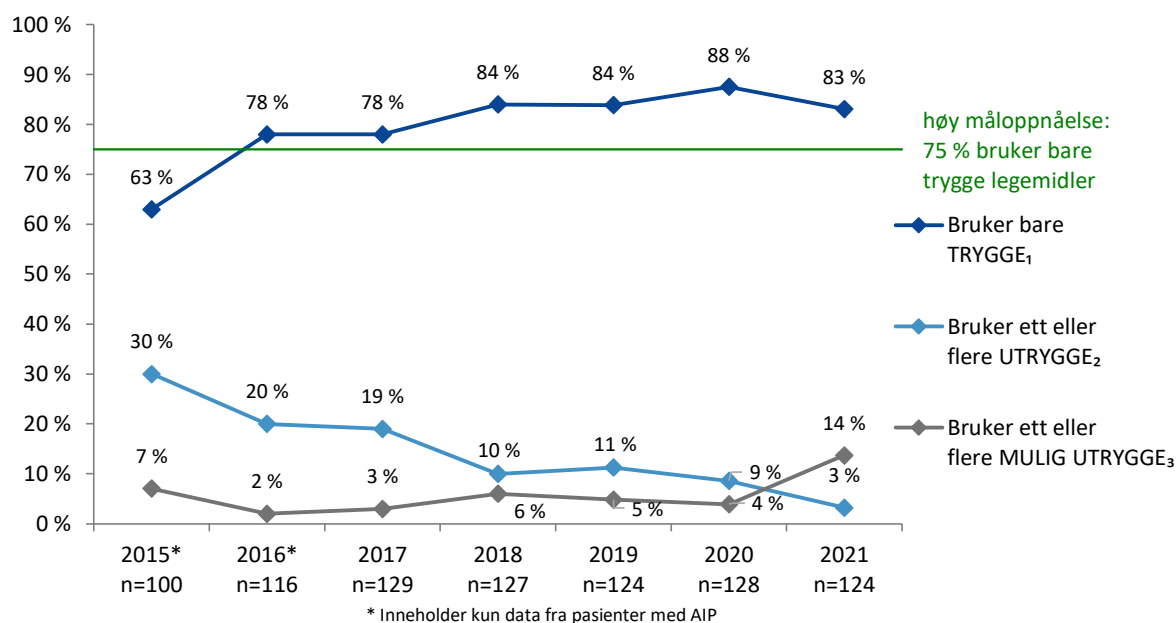
Det var en svak nedgang fra 2020 til 2021 i andelen som kun brukte trygge legemidler (Figur 57).

Figur 56. Bruk av kun trygge legemidler i 2021



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 57 %. Variabelkomplettheten var 99 % i 2021.

Figur 57. 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 rett diagnose. Diagnostisk forsinkelse er derfor en viktig indikator å følge. Norsk porfyriregister inkluderer pasientrapporterte opplysninger om tidspunkt for symptomdebut.

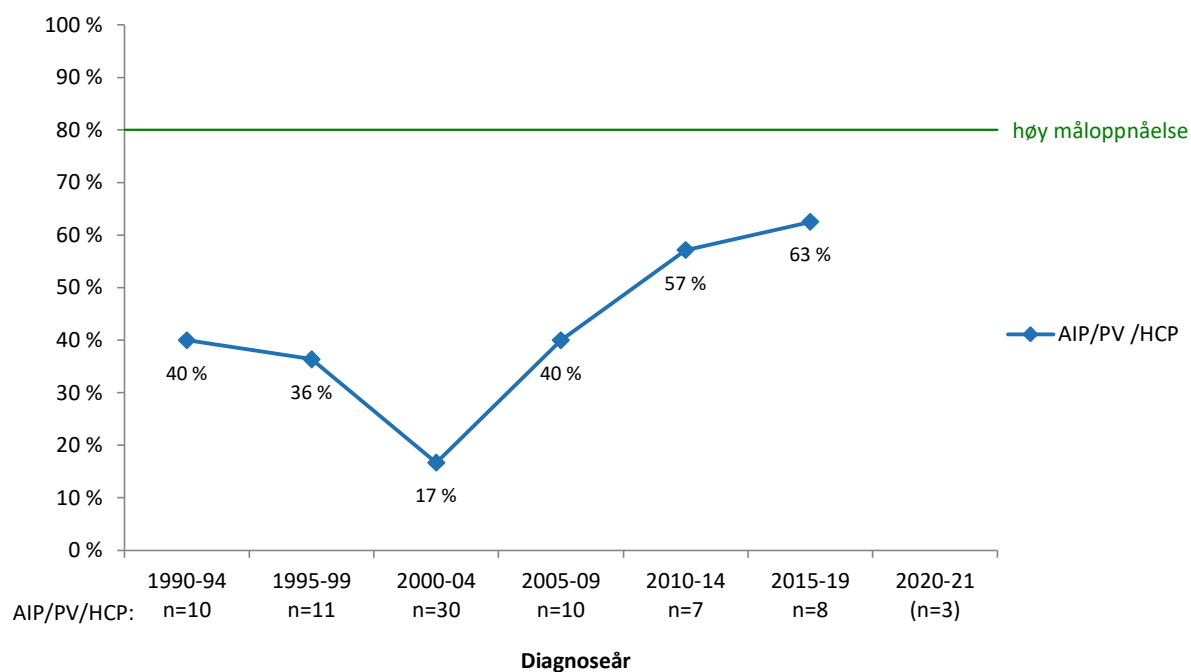
G-1 Diagnose innen ett år for AIP, PV, HCP (pasientrapportert)

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 per år. Registeret har satt som mål at for diagnosene AIP, PV, HCP bør 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 5-årsperiode er det kun 3 deltagere hvor registeret har fått opplysninger om tidspunkt for symptomdebut. Resultater for denne 5-årsperioden blir dermed ikke presentert i Figur 58. Median diagnostisk forsinkelse fra tidligere 5-årsperioder er presentert i Tabell 4, og samlet median forsinkelse for pasientene diagnostisert etter 1990 er 5 år (n=79).

Figur 58. 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 antall (n) 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			3
Samlet fra 1990	5.0	0.0 - 38.0	79

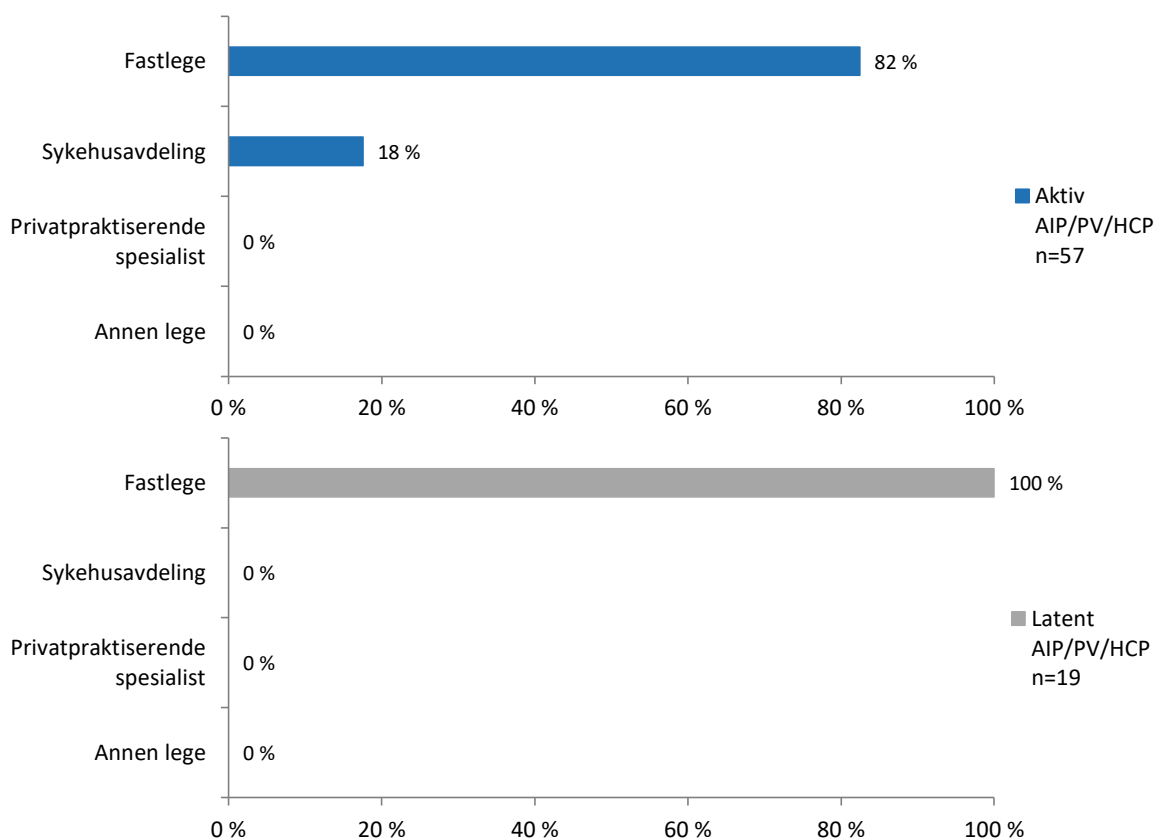
3.3.2 ANDRE RESULTATER AIP, PV OG HCP

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 59).

Figur 59. Hvor utføres årlig kontroll av porfyrisykdommer (pasientrapportert)

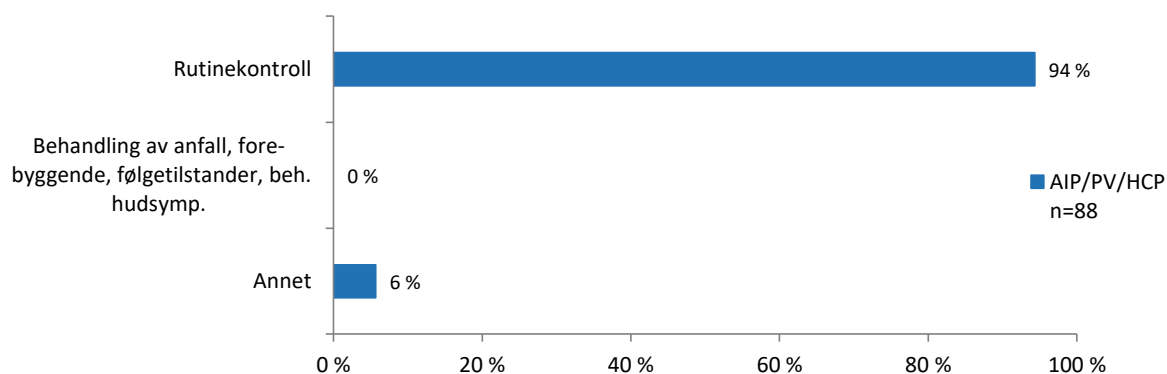


Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema for aktiv AIP/PV/HCP var 61 % og for latent AIP/PV/HCP 51 %. Variabelkompletthet var 92 % for aktiv AIP/PV/HCP (5 ikke-besvart) og 100 % for latent AIP/PV/HCP (ingen ikke-besvart).

Årsak til legetime

De aller fleste legekontrollskjemaene var fylt ut i forbindelse med rutinekontroll av porfyrisykdommen. Flere av de som hadde svart «annet» har oppgitt at årsak til legetimen var kontroll for annen sykdom/tilstand, og at kontroll av porfyrisykdommen ble utført i forbindelse med dette (Figur 60).

Figur 60. Årsak til legetime (legerapportert)

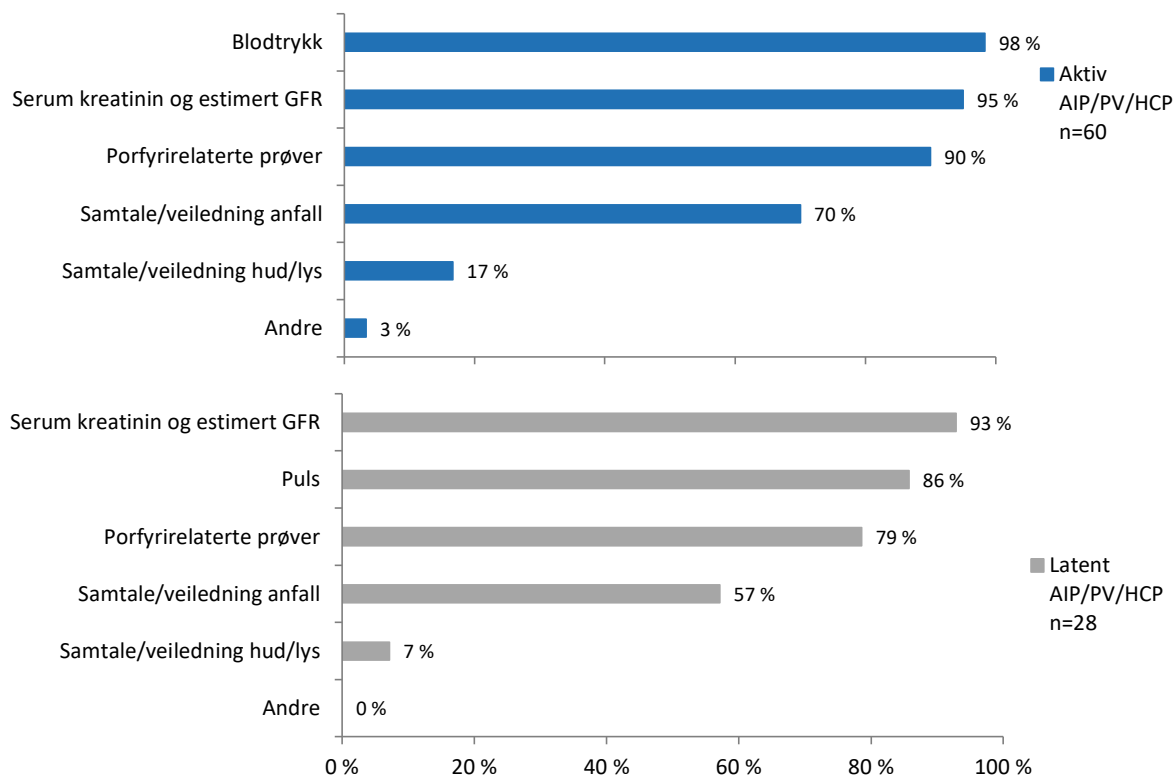


Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 74 %. Variabelkompletthet var 97 % (3 ikke-besvart).

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 61 presenteres resultater fra legekontrollskjema for alle de ulike undersøkelsene som bør utføres ved kontroll.

Figur 61. Undersøkelser utført ved kontroll (legerapportert)



Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 74 %. Variabelkompletthet var 100 % (0 ikke-besvarte) og 93 % (2 ikke-besvarte) for hhv. aktiv og latent AIP/PV/HCP.

Akutte anfall utløst av legemidler hos deltagere med akutt porfyripsyki

Blant de 27 pasientene som i årlig pasientskjema rapporterte porfyrianfall med varighet over 12 timer de siste 12 månedene, oppga 24 personer i 2021 å ha brukt medikamenter. To av disse oppga medikamenter som mulig utløsende årsak. Variabelkomplektheten var imidlertid på 67 % (12 ikke-besvarte), og resultatet må tolkes med varsomhet.

H – Anfall og behandling av pasienter med akutte porfyripsyki

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. Sykehusinnleggelse kan i noen tilfeller være nødvendig. En mindre gruppe pasienter får hyppige 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.

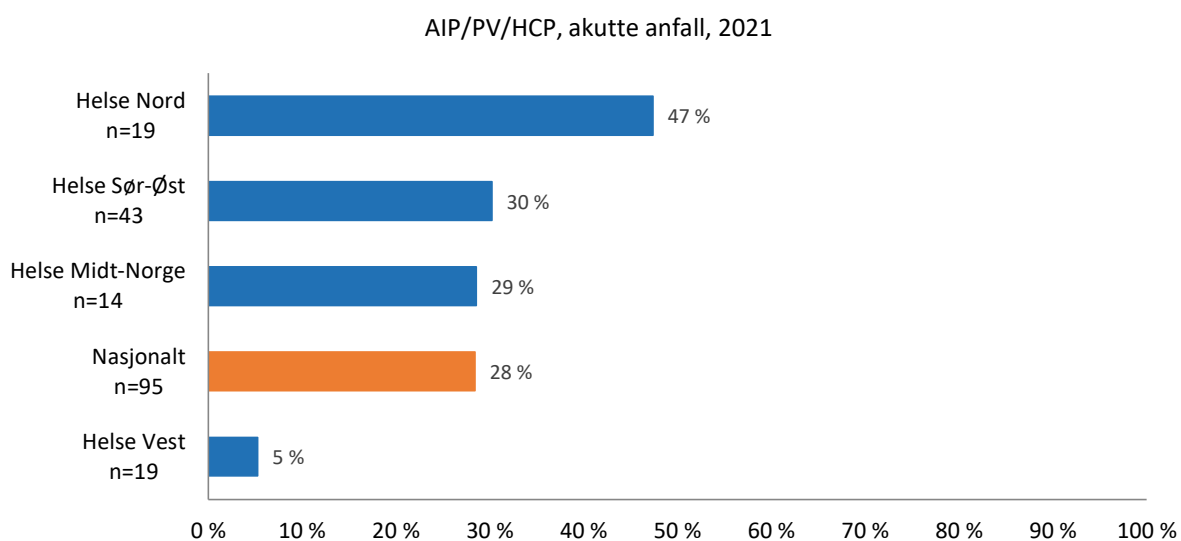
Blant deltagerne med aktiv AIP/PV/HCP i 2021 oppga 27 personer (28 %) at de hadde hatt anfall med varighet over 12 timer de siste 12 måneder (Tabell 5, geografisk inndeling er vist i Figur 62 og Figur 63). Seks (22 %) av de 27 som hadde hatt anfall, rapporterte at de hadde vært innlagt på sykehus pga. anfall. Disse seks oppga til sammen 17 sykehusinnleggelser, hvor det i 11 (65 %) av tilfellene ble gitt behandling med hemarginat (Normosang®) (Tabell 6). Antall dager innlagt per sykehusinnleggelse varierte fra 2 til 9 dager, med en median på 4 dager. Alle pasientene som rapporterte sykehusinnleggelse i 2021 var diagnostisert med AIP.

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

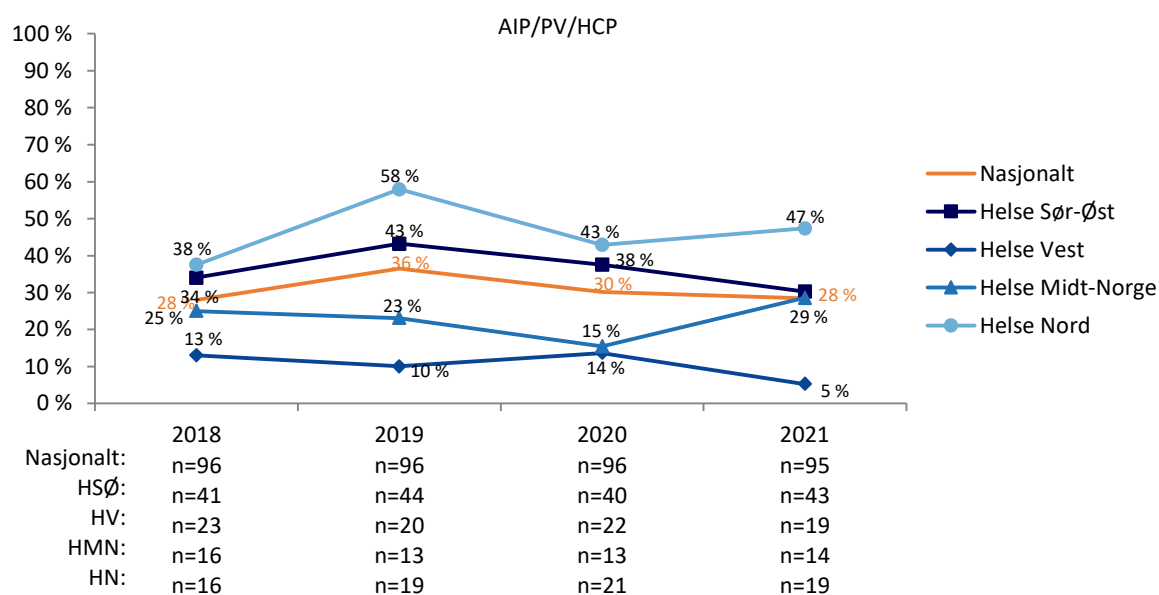
	2017	2018	2019	2020	2021
Antall deltagere med aktiv AIP/PV/HCP	98	96	96	96	95
Hatt anfall over 12 timer siste 12 måneder	26	27	35	29	27
Behandlet seg selv hjemme siste 12 måneder	22	23	28	25	23
Oppsøkt lege/legevakt siste 12 måneder	3	5	7	4	3
Vært innlagt på sykehus siste 12 måneder	4	6	6	2	6

Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 57 %. Variabelkomplektheten for hatt anfall over 12 timer siste 12 måneder var 99 % i 2021 (1 ikke-besvart). Flere avkryssinger er mulig på spørsmålet om de behandlet seg selv hjemme/vært i kontakt med helsevesenet.

Figur 62. Forekomst av akutte anfall med varighet over 12 timer, rapportert i 2021



Figur 63. Forekomst av akutte anfall med varighet over 12 timer, rapportert i perioden 2018-2021



Tabell 6. Akutte porfyrianfall - behandling ved sykehusinnleggelse

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

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; 25 pasientskjema og 21 legekontrollskjema; samt fra laboratorieinformasjonssystemet ved Haukeland universitetssykehus.

3.4.1 KVALITETSINDIKATORER FOR EPP

A – POLIKLINISK KONTROLL VED EPP

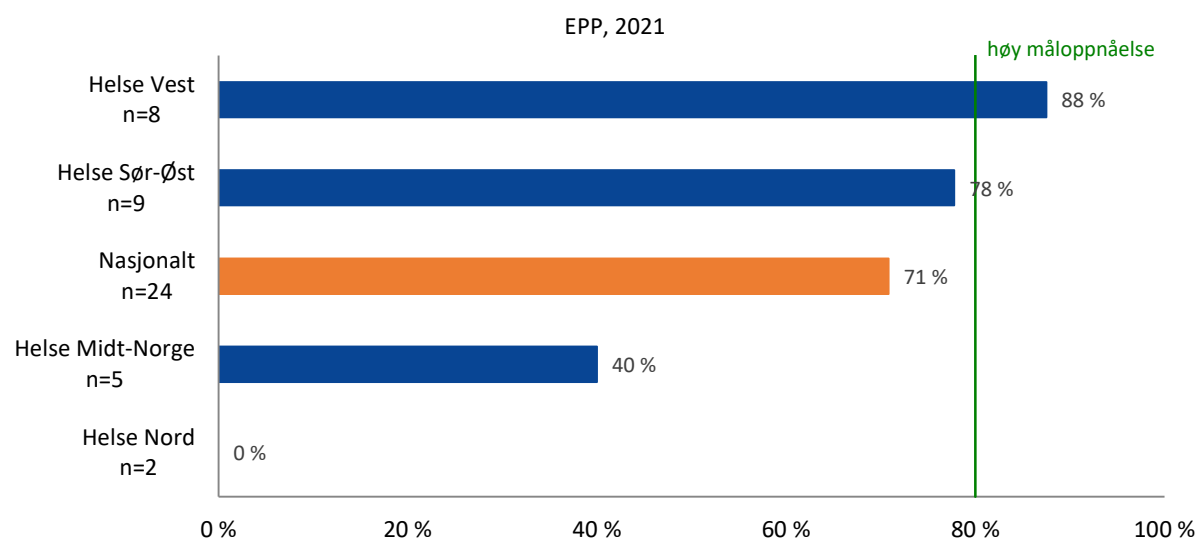
NAPOS anbefaler pasienter med EPP å gå til årlig kontroll for porfyrisykdommen.

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)

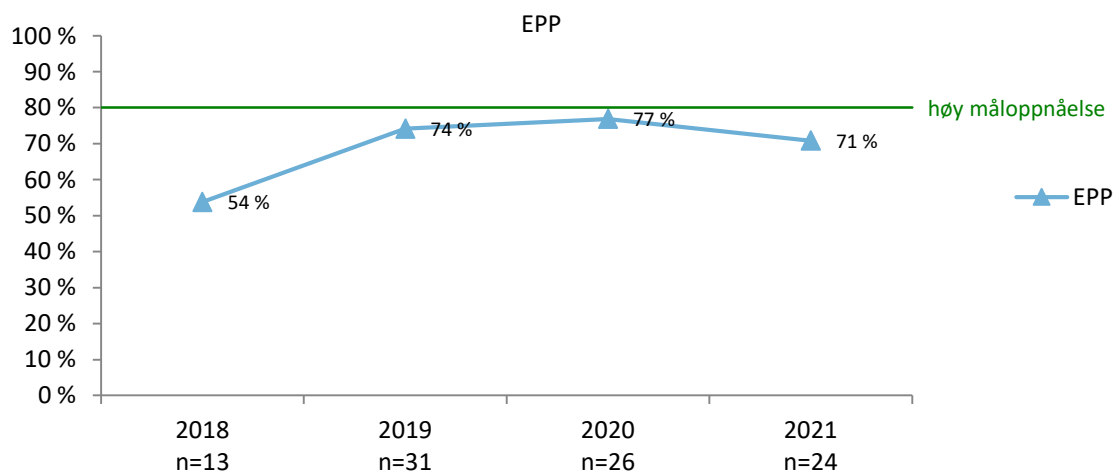
I underkant av tre fjerdedeler av EPP-pasientene oppga å gå til kontroll årlig eller hyppigere i 2021 (Figur 64). Resultater for nasjonalt nivå i perioden 2018-2021 er vist i Figur 65.

Figur 64. Andel deltagere som oppga å gå til kontroll årlig, rapportert i 2021



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 60 %. Variabelkompletheten i 2021 var 96 % (1 ikke-besvart). Resultat fra Helse Nord er ikke presentert grunnet lav n.

Figur 65. Andel deltagere som oppga å gå til kontroll årlig, for perioden 2018-2021



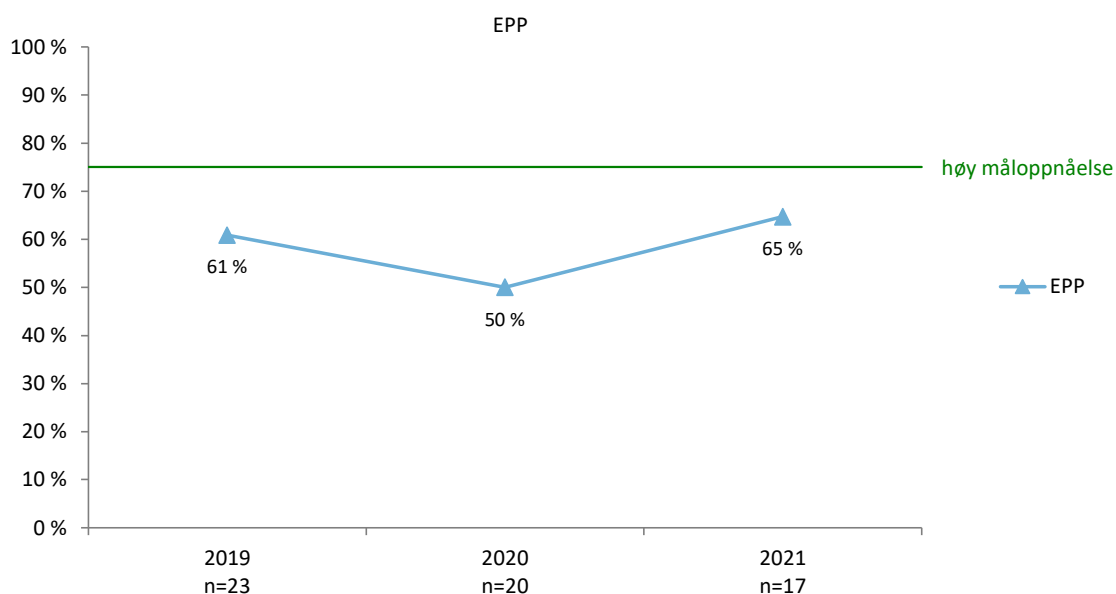
Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 60 %. Variabelkompletheten i 2021 var 96 % (1 ikke-besvart).

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 75 % av de årlige kontrollene. En finansiering/takst for fastlegenes bruk av tid på rapportering til kvalitetsregistre, vil kunne gjøre det enklere å oppnå dette.

Blant registerdeltagere som oppga å gå til årlig kontroll, mottok registeret i 2021 legekontrollskjema for nærmere to tredjedeler av de med EPP (Figur 66). Det presenteres ikke tall for EPP på helseregionnivå grunnet lavt antall.

Figur 66. Andel mottatte legekontrollskjema for pasienter som oppga at de går til kontroll årlig



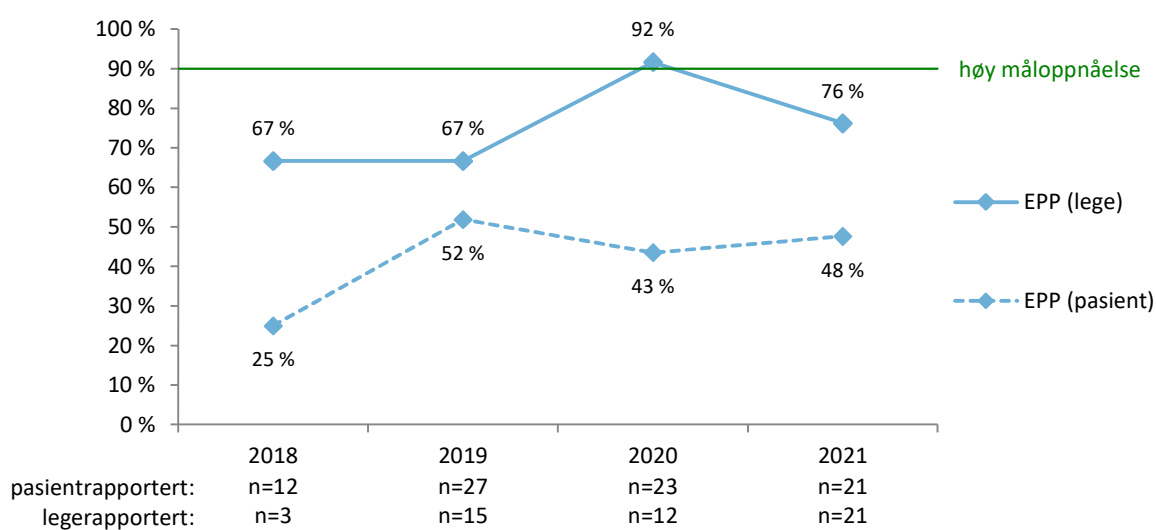
Kommentar: Variabelkomplethet kan ikke beregnes, da beregningen baserer seg på antall mottatte skjema.

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 leverfunksjon (ALAT, γ -GT og PT-INR).

Blant pasientene med EPP rapporterte 48 % at begge undersøkelsene hadde vært utført, mens dette ble rapportert av 76 % av legene (Figur 67). I det pasientrapporterte resultatet inngår også data fra deltagerer hvis leger ikke har sendt inn legekontrollskjema. Resultatene viser at det 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. Sammenlignet med 2020 har andelen leger som utførte viktigste undersøkelser (minstestandard) ved kontroll sunket noe. Resultatet er basert på et lavt antall rapporterende leger noe som øker sannsynligheten for at endringen kan være tilfeldig, og må følgelig tolkes varsomt. Grunnet lavt antall pasienter presenteres ikke resultatene på helseregionnivå. Resultatene fra legekontrollskjema for alle anbefalte undersøkelser ved kontroll er presentert i Figur 76 i kapittel 3.4.2.

Figur 67. 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), for perioden 2018-2021



Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 65 % i 2021, og svarprosent på årlig pasientskjema var 60 %. Variabelkompletthet i 2021 for lege- og pasientrapporterte data og legerapporterte data var 100 % (ingen ikke-besvart).

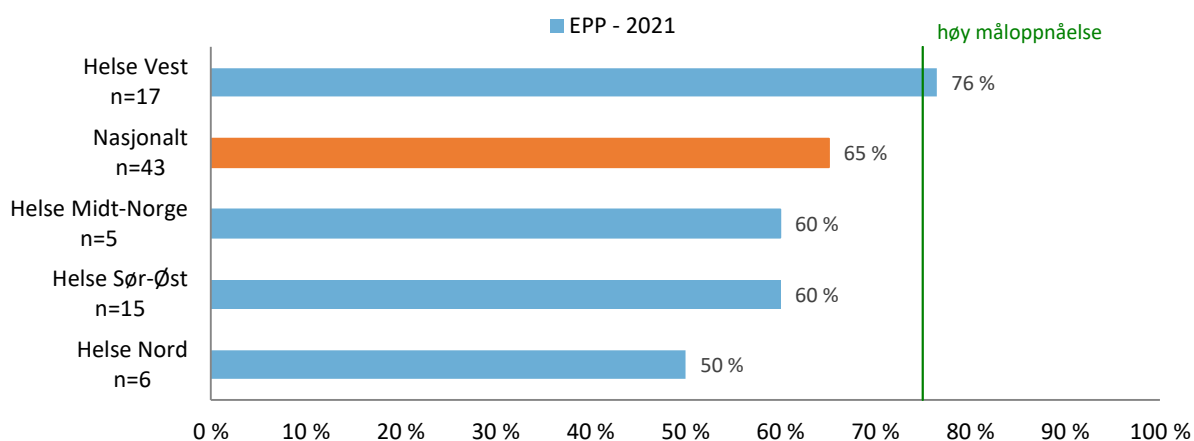
A-4 Vurdering av sykdomsaktivitet (porfyrirelaterte analyser) for EPP (laboratorie-data)

NAPOS anbefaler pasienter med EPP å sende inn årlig porfyriprøve via sin lege for å monitorere mengden fritt protoporfyryn i de røde blodcellene. Dette er viktig for å påvise en økning i nivået, som kan sees dersom leverfunksjonen blir påvirket. Den årlige registerpakken inneholder påminning om at årlig porfyriprøve skal sendes inn, 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 2021 var 65 %, en økning fra i fjor, men et stykke unna grensen for høy måloppnåelse (75 %) (Figur 68). Fokus på innsending av prøver, både ovenfor pasienter og oppfølgende helsepersonell, er nødvendig.

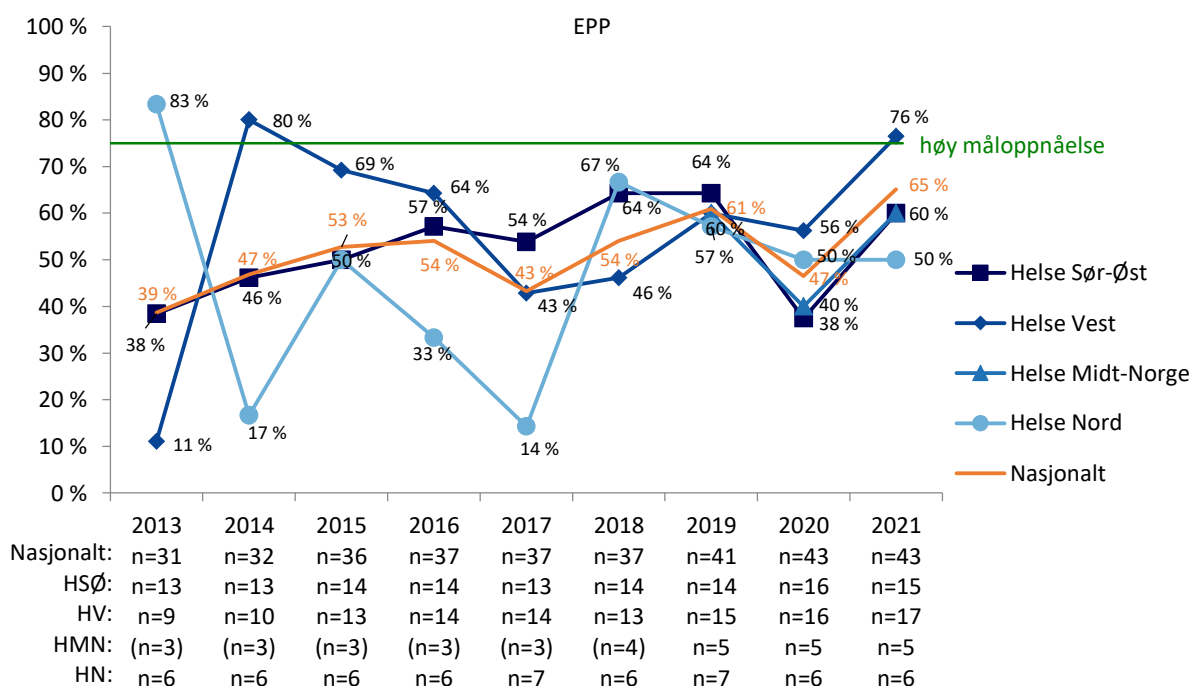
Registeret sendte ut årlig registerpakke første gang i januar 2018, og den nasjonale andelen har økt igjen i 2021, etter en nedgang i 2020 da trolig grunnet pandemisituasjonen i 2020 (Figur 69). Mye av variasjonen man ser i Figur 69 kan skyldes at det er lavt antall deltagere med EPP som er ulikt fordelt på helseregionene, slik at små endringer i tallene gir store utslag i andelen.

Figur 68. Andel deltager hvor porfyriprøve har blitt analysert i 2021



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

Figur 69. Andel deltagere hvor porfyriprøve har blitt analysert, for perioden 2013-2021



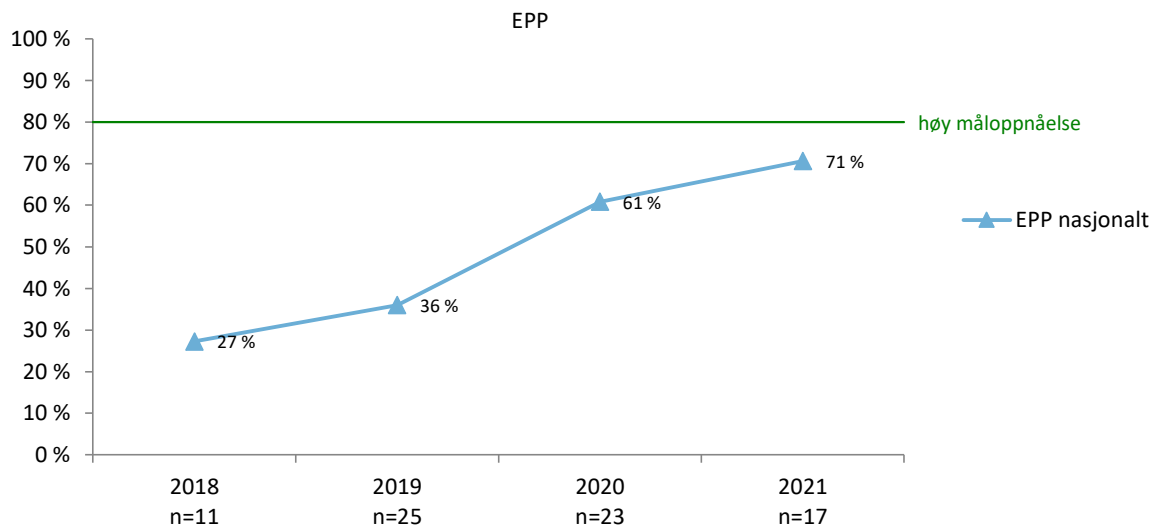
Kommentar: Vær oppmerksom på lav antall for de fleste av helseregionene. For år hvor antall er mindre enn 5 er ikke andelen inkludert i figuren og antall (n) oppgitt i parentes.

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

Det er et mål at 80 % av pasientene skal være i stor grad eller i svært stor grad fornøyd med oppfølgingen de fikk ved siste kontroll. I 2021 rapporterte 71 % (n=17) av EPP-pasientene at de var i stor eller i svært stor grad fornøyd med oppfølgingen, en økning fra året før (Figur 70). EPP kan gi uttalte symptomer og har få behandlingsmuligheter, og det kan være vanskelig for en lege med lite kunnskap om sykdommen å gi god oppfølging. Det er derfor gledelig å se at andelen i 2021 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 70. Andel deltagere som i stor eller svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll, for perioden 2018-2021



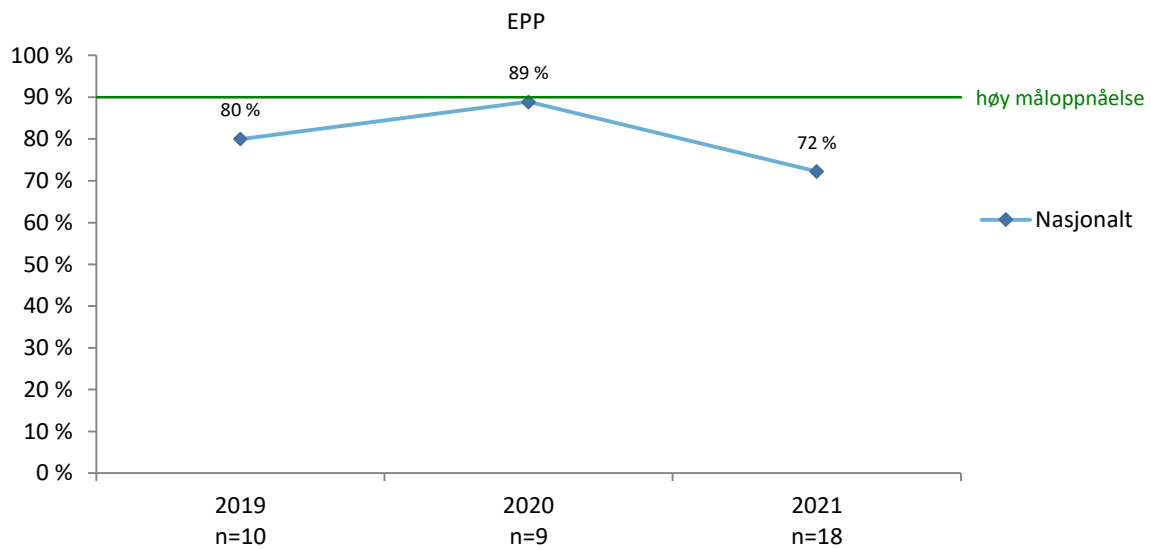
Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 60 %. Variabelkompletheten i 2021 var 81 % (4 ikke-besvart).

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. Resultatene viser at de aller fleste leger som rapporterte til registeret benyttet seg av sjekklisten (Figur 71). Det presenteres ikke resultat på helseregionnivå for EPP grunnet lavt antall.

Figur 71. Andel leger som oppga å benytte NAPOS sin sjekkliste for kontroll av EPP, for perioden 2019-2021



***Kommentar:** Andel er beregnet utfra antall som svarte ja eller nei på spørsmålet (n=18). Skjema hvor det var svart 'ikke aktuelt' er ekskludert fra beregningene (0 stk. i 2021). Variabelkomplettetheten var 86 % (3 ikke-besvarte). Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 65 %. Vær oppmerksom på lavt antall rapporterende leger og at resultatet følgelig må tolkes varsomt.*

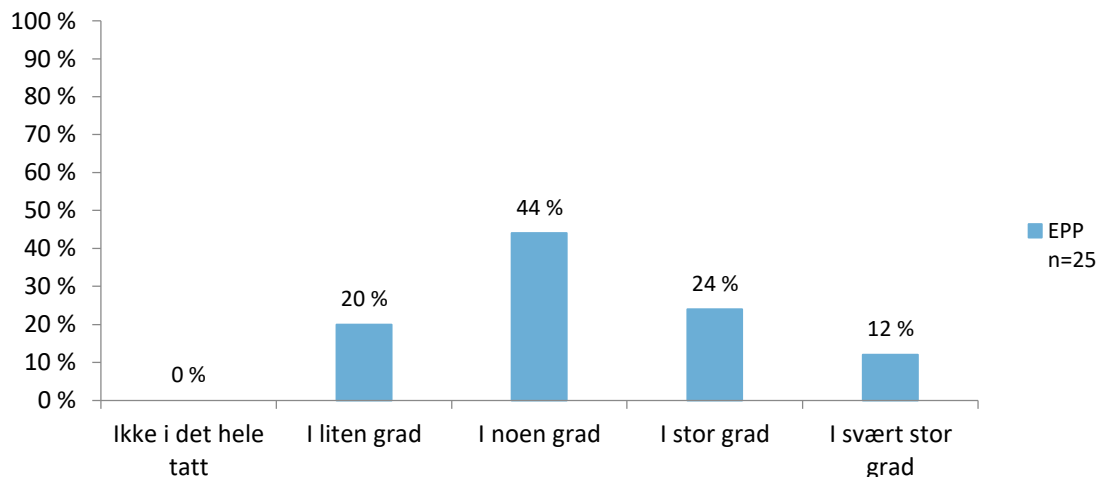
E – BEKYMRING FOR SYMPTOMER (PROM) VED EPP

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 svært stor grad (Figur 72). Lyseksonering gir for de fleste pasienter sterke, for noen invalidiserende, smerter i huden, vanligvis av mange dagers varighet.

Figur 72. Grad av bekymring for å få hudsymptomer blant personer med EPP i 2021



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 60 %. Variabelkompletheten var 100 % (0 ikke-besvart).

G – DIAGNOSTISK FORSINKELSE VED EPP

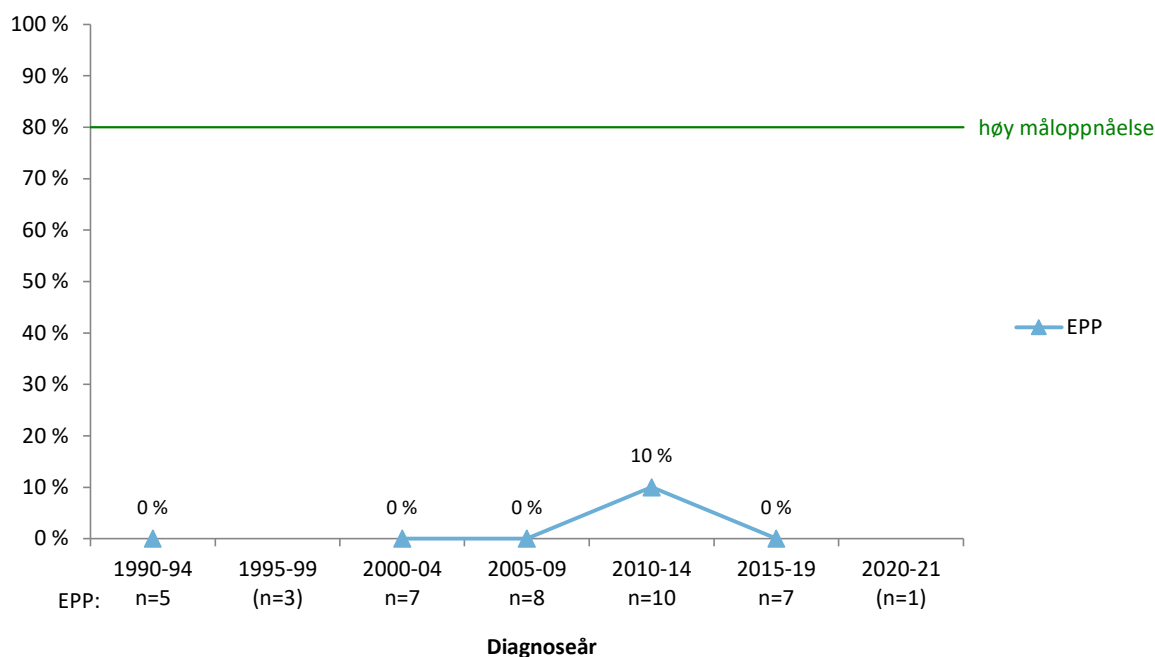
For sjeldne og lite kjente diagnoser kan det gå lang tid med utredning før pasienten får stilt rett diagnose. Diagnostisk forsinkelse er derfor en viktig indikator å følge. Norsk porfyriregister inkluderer pasientrapporterte opplysninger om tidspunkt for symptomdebut.

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 symptom 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 sollyis, dvs. i småbarnsalder. Registeret har likevel satt som mål at 80 % av pasientene få stilt korrekt EPP-diagnose innen 1 år.

I inneværende 5-årsperiode er det kun 1 pasient som er blitt diagnostisert med EPP. Resultater for denne 5-årsperioden blir dermed ikke presentert i Figur 73. Median diagnostisk forsinkelse fra tidligere 5-årsperioder er presentert i Tabell 7, og samlet median forsinkelse for pasientene diagnostisert etter 1990 er 12 år (n=41).

Figur 73. 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			1
Samlet fra 1990	12.0	2.0 - 33.0	41

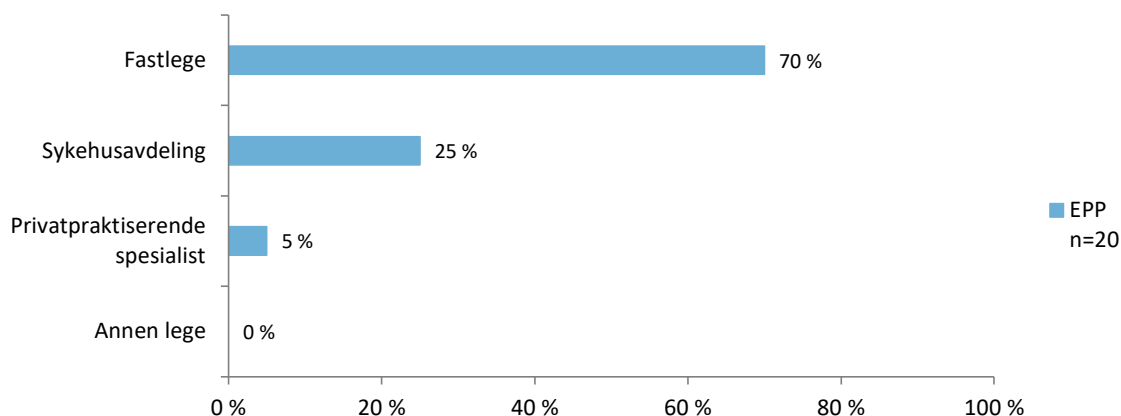
3.4.2 ANDRE RESULTATER EPP

A-poliklinisk kontroll - andre resultater EPP

Sted hvor årlig kontroll utføres

Blant EPP-pasientene oppgir over to tredjedeler å gå til kontroll hos fastlegen, og en fjerdedel oppgir at den årlige kontrollen blir utført på en sykehusavdeling. En pasient var til kontroll hos privatpraktiserende spesialist (Figur 74).

Figur 74. Hvor utføres årlig kontroll av porfyrisykdommer (pasientrapportert)

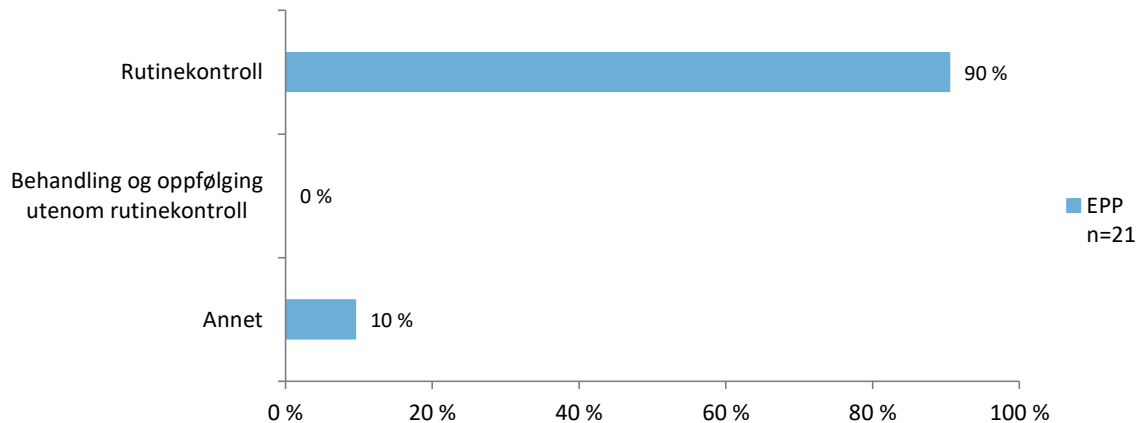


Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 60 %. Variabelkompletthet var 95 % i 2021 (1 ikke-besvart).

Årsak til legetime

Nesten alle legekontrollskjemaene var fylt ut i forbindelse med rutinekontroll av porfyrisykdommen, to skjema var utfylt i forbindelse med at pasienten var til kontroll for noe annet enn porfyrisykdommen (Figur 75).

Figur 75. Årsak til legetime i 2021 (legerapportert)

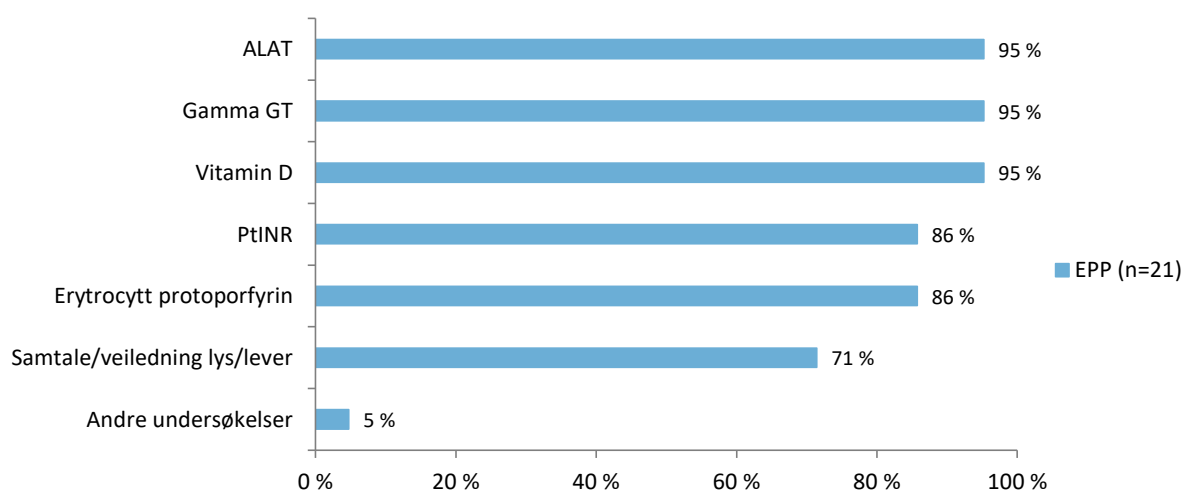


Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 65 %. Variabelkompletthet var 100 % i 2021 (0 ikke-besvart).

Undersøkelser ved kontroll

Andelen rapporterende leger som har utført minstestandard, dvs. de viktigste undersøkelsene (erytrocytt protoporfyrin i blod og leverfunksjon 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 kapitlet. I Figur 76 presenteres resultater fra legekontrollskjema for alle de ulike undersøkelsene som bør utføres ved kontroll av EPP.

Figur 76. Undersøkelser utført ved kontroll i 2021 (legerapportert)



Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 65 %. Variabelkompletthet var 100 % i 2021 (0 ikke-besvart).

I-symptomer, behandling og forebygging - andre resultater EPP

Symptomer

Blant deltagerne med EPP som rapporterte i 2021, oppga 20 personer (80 %) at de hadde hatt en eller flere episoder med symptomer, mens 5 (20 %) rapporterte at de ikke hadde hatt symptomer. Blant dem som hadde symptomer, var det 4 (20 %) som hadde hatt 1-2 episoder med symptomer, 5 (25 %) oppga 3-5 episoder, 9 (45 %) oppga flere enn 5 episoder, og 2 (10 %) kunne ikke tallfeste antall episoder.

Blant dem som hadde hatt symptomer, oppga 18 pasienter (90 %) at de hadde behandlet seg selv hjemme siste 12 måneder og 4 (20 %) oppga å ha måttet være hjemme fra jobb/skole/ barnehage (Tabell 8). Ingen oppga å ha å ha kontaktet lege/legevakt pga. symptomer.

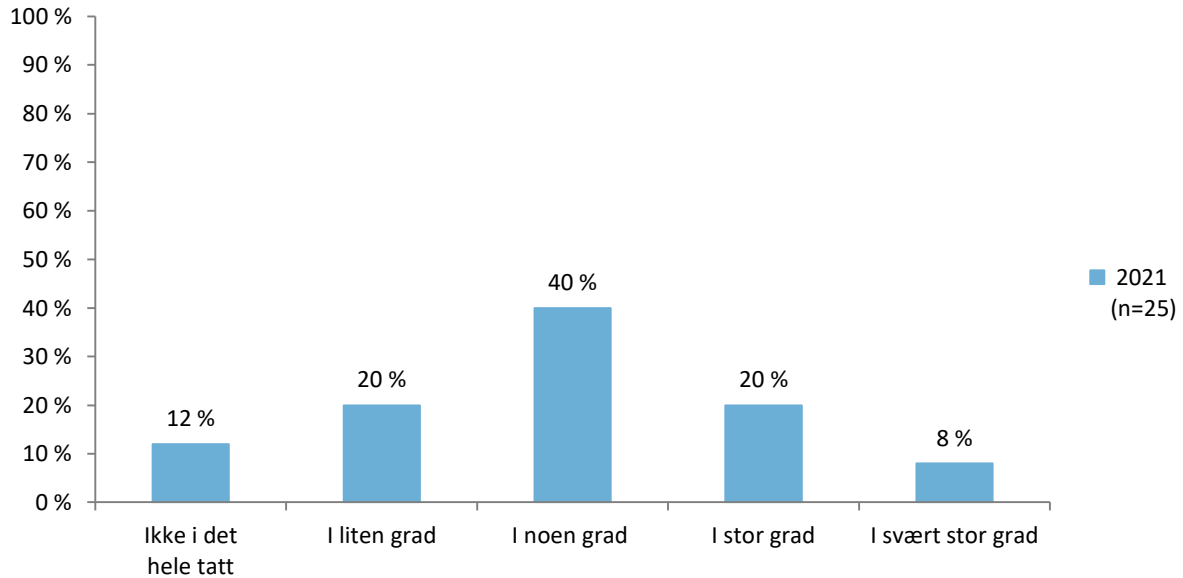
Tabell 8. Forekomst av symptomer og kontakt med helsevesenet (pasientrapportert)

	2020	2021
Antall pasientskjema EPP	26	25
Hatt episoder med symptomer siste 12 måneder	23	20
Behandlet seg selv hjemme siste 12 måneder	21	18
Kontaktet/oppsøkt lege/legevakt siste 12 måneder	2	0
Vært hjemme fra jobb/skole/barnehage siste 12 måneder	1	4

Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 60 %. Variabelkomplettheten for episoder med symptomer siste 12 måneder var 100 %. Flere avkryssninger er mulig på spørsmålet om de behandlet seg selv hjemme/vært i kontakt med helsevesenet, hvor variabelkomplettheten var 100 %.

Til sammen 28 % av deltagerne rapporterer at de i stor eller svært stor grad var plaget av EPP-symptomer, mens 60 % oppgir at de i noen eller liten grad var plaget. 12 % oppgir at de ikke var plaget i det hele tatt (Figur 77).

Figur 77. Grad personer med EPP var plaget av symptomer i 2021 (pasientrapportert)

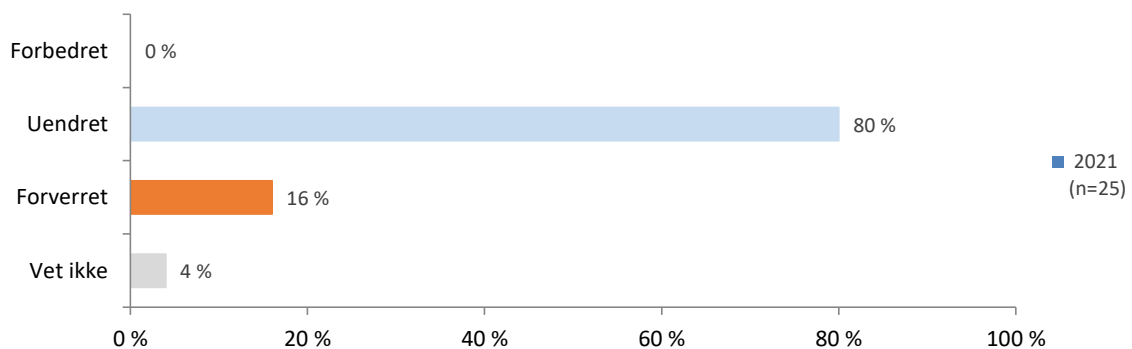


Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 60 %. Variabelkompletthet var 100 %.

Lysømfintlighet

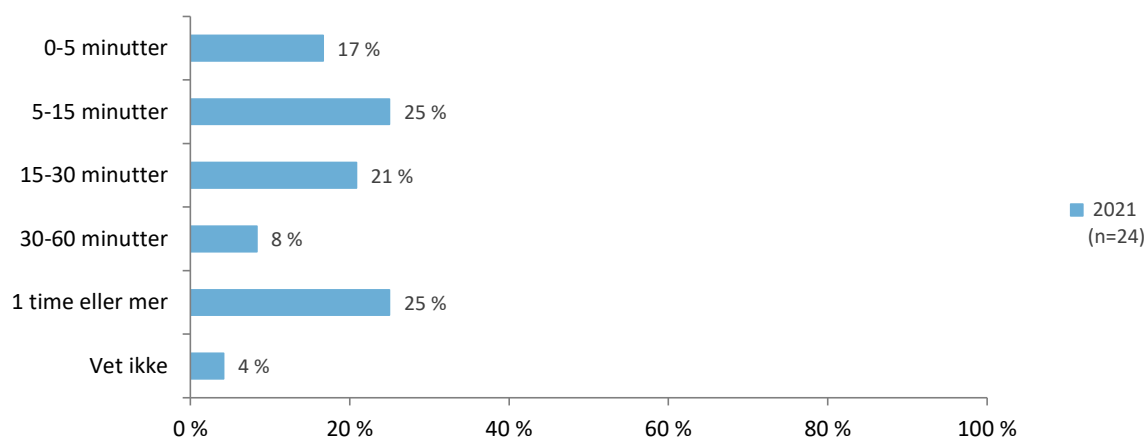
De aller fleste rapporterte at lysømfintligheten var uendret sammenlignet med året før (Figur 78). Antatt maksimal lengde på opphold i solen en solfylt dag i juni er vist i Figur 79.

Figur 78. Endring i lysømfintlighet hos EPP-deltagere i 2020 sammenlignet med året før (pasientrapportert)



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 60 %. Variabelkompletthet 100 %.

Figur 79. Antatt maksimal lengde på opphold i solen en solfylt dag i juni (pasientrapportert)

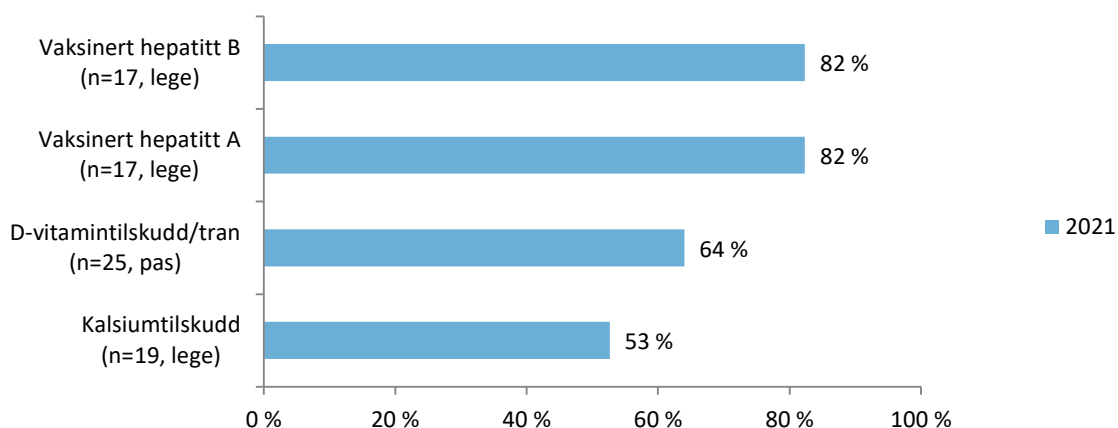


Kommentar: Flere svarkategorier er sammenslått, og spørsmålet lyder «Hvis du går ut midt på dagen, en skyfri dag i slutten av juni iført t-skjorte, hvor lenge tror du da du tåler å få sol på armene?». Svarprosent på årlig pasientskjema var 60 %. Variabelkompletthet 96 %.

Forebygging og behandling

Andelen EPP-deltagere som er vaksinert mot hepatitt A og B var 82 % (Figur 80). Slik vaksinering anbefales for å minske risiko for leverskade. Mange med EPP har lavt nivå av D-vitamin siden de må beskytte seg mot sollys. For å forebygge D-vitamin-mangel og benskjørhet anbefales bruk av vitamin D og kalsiumtilskudd, og 64 % av deltagerne (n=25) rapporterte at de bruker vitamin D-tilskudd eller tran, mens legene rapporterte at 53 % (n=17) bruker kalsiumtilskudd.

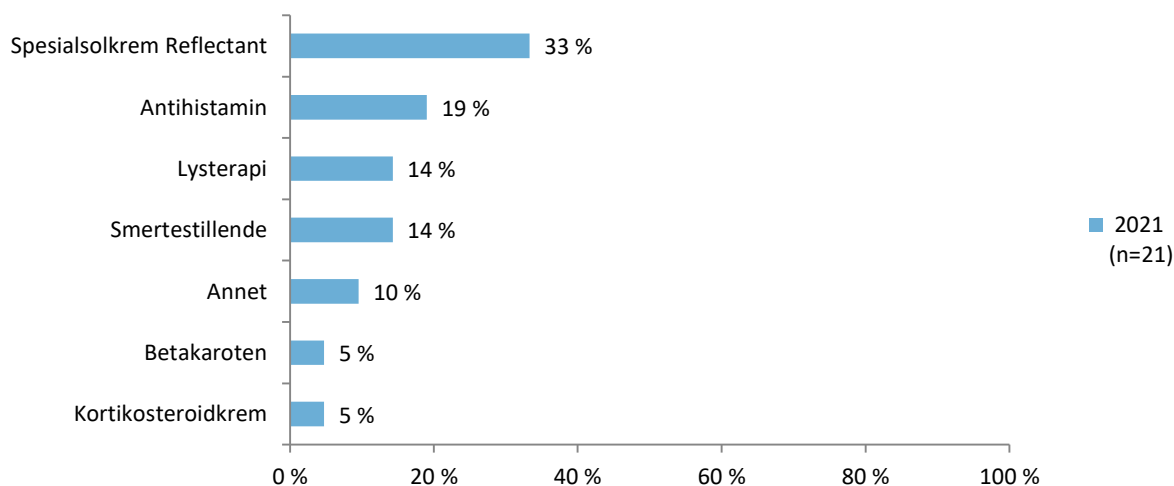
Figur 80. Forebyggende tiltak ved EPP (pasient- og legerapportert)



Kommentar: Andelen 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). Variabelkompletthet var 90 % for vaksinert for hepatitt A og B (2 ikke-besvart), 100 % for D-vitamintilskudd og 90 % for kalsiumtilskudd (2 ikke-besvart). Svarprosent på årlig pasientskjema var 60 %, og andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 65 %.

I 2021 ble det rapportert at 10 av de 21 pasientene det var mottatt legekontrollskjema fra (48 %), hadde fått behandling for EPP siste 12 måneder. Figur 81 viser forekomst av de forskjellige behandlingene blant alle pasientene det ble mottatt legekontrollskjema for (n=21).

Figur 81. Behandling for EPP (legerapportert)

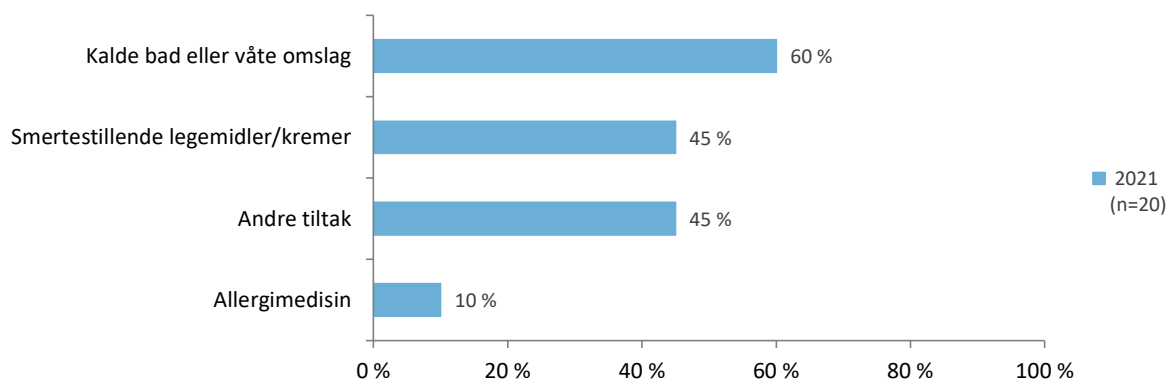


Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 65 %. Resultatene er basert på avkryssing for forskjellige behandling gitt siste 12 måneder. Alle mottatte legekontrollskjema er inkludert i beregningsgrunnlaget.

Lindring

Blant EPP-deltagere som hadde hatt symptomer siste 12 måneder (n=20), rapporterte 60 % å ha brukt kalde bad eller våte omslag for å lindre smertene, 45 % å ha brukt smertestillende/lindrende legemidler eller kremer eller andre tiltak og 10 % å ha brukt allergimedisiner (Figur 82). Blant andre tiltak var nedkjøling med vifte, å være i kjølig (mørkt) rom og veldig varm dusj oppgitt av flere deltagere.

Figur 82. Bruk av lindrende tiltak ved EPP (pasientrapportert)



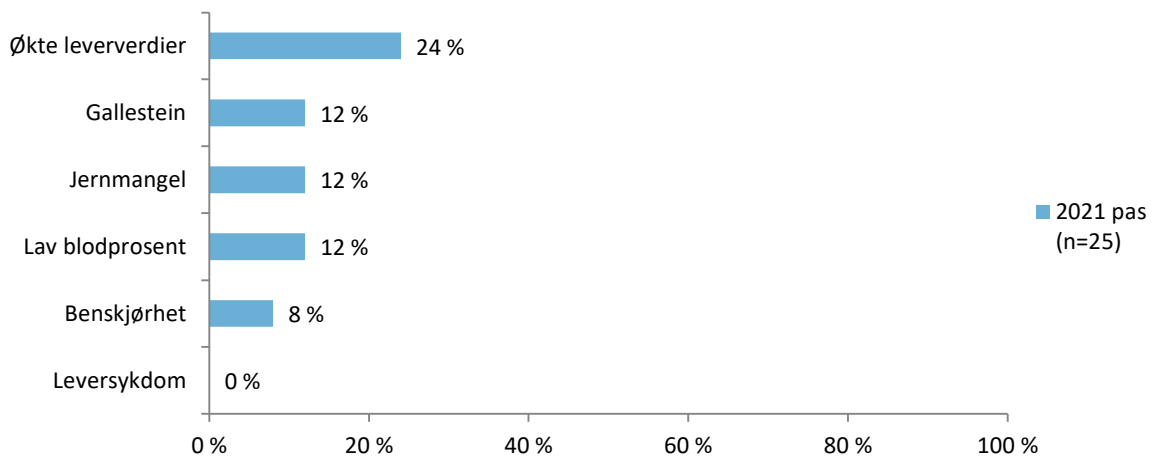
Kommentar: Resultatene er basert på avkryssing for forskjellige lindrende tiltak benyttet ved symptomer siste 12 måneder, og er beregnet blant alle som har oppgitt symptomer siste 12 måneder.

Følgetilstander

11 av deltagerne med EPP (44 %) rapporterte at de hadde hatt en eller flere følgetilstander de siste 12 månedene. I pasientgruppen som helhet (n=25), ble økte leververdier rapportert av 24 %, gallestein, jernmangel og lav blodprosent av 12 % og benskjørhet av 8 % (Figur 83).

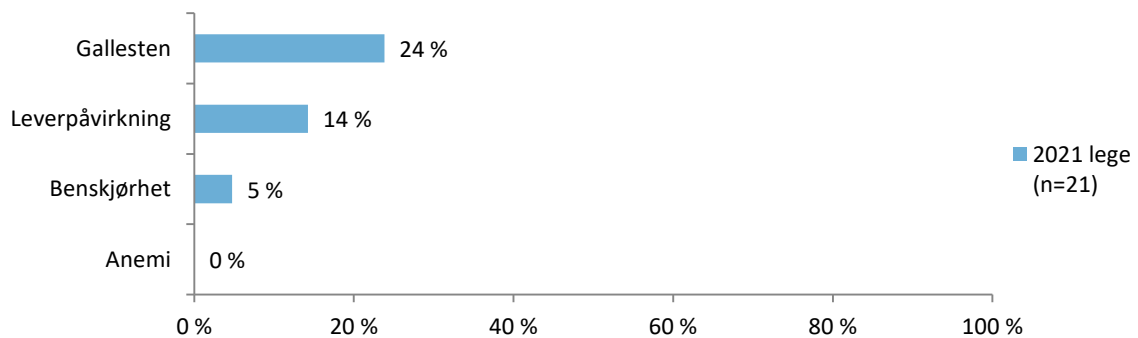
I legekontrollskjema var det rapportert en eller flere følgetilstander for 7 av deltagerne (33 %). Gallestein var oppgitt for 5 deltagere (24 %, n=21), leverpåvirkning for 3 (14 %) og benskjørhet for 1 deltager (Figur 84).

Figur 83. Følgetilstander ved EPP (pasientrapportert)



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 60 %. Resultatene er basert på avkryssing for forskjellige følgetilstander siste 12 måneder. Alle mottatte pasientskjema er inkludert i beregningsgrunnlaget.

Figur 84. Følgetilstander ved EPP (legerapportert)



Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 65 %. 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 godt voksen alder.

Tabell 9. Oversikt over alle deltagere i registeret fordelt på diagnose, alder og kjønn per 31.12.2021

Diagnose	Antall personer i registeret ¹	Kvinner (n)	Menn (n)	Medianalder per 2021 (år)
PCT	532	284	248	71
AIP	242	135	107	56
EPP	45	26	19	35
PV	33	21	12	60
HCP	9	5	4	57
Totalt	861	471	390	67

¹ Døde deltagere er ekskludert (n=177).

BOSTEDSFYLKE

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

Tabell 10. Deltagelse i forhold til folketall («prevalens») fordelt på fylke per 31.12.2021

Fylke	Folketall SSB per 1.januar 2022	Antall deltagere (alle diagnoser) ¹	Deltagelse per 100 000 innbyggere
Viken	1 264 670	163	12,9
Oslo	698 660	79	11,3
Innlandet	370 940	46	12,4
Vestfold og Telemark	424 143	100	23,6
Agder	310 689	75	24,1
Rogaland	484 958	67	13,8
Vestland	640 521	85	13,3
Møre og Romsdal	265 513	63	23,7
Trøndelag	473 316	86	18,2
Nordland	240 204	49	20,4
Troms og Finnmark	241 552	41	17,0
Totalt	5 415 166	854	15,8
Helse Sør-Øst	3 069 102	463	15,1
Helse Vest	1 125 479	152	13,5
Helse Midt-Norge	738 829	149	20,2
Helse Nord	481 756	90	18,7

¹ Døde deltagere (n=177) og deltagere uten registrert adresse i Folkeregisteret (n=7) er ekskludert.

KAPITTEL 4

METODER FOR FANGST AV DATA

Datainnsamlingen består av papirbaserte 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 (ved akutte anfall). Det samles 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 oppfølgingskjema med spørsmål om behandlingen (behandlingskjema) 1,5 år etter diagnoseskjema ble sendt ut, før de får det første årlig skjema. 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 har de siste årene etablert en 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 spørreskjema gjøres manuelt av ansatte ved registeret, men det har vært arbeidet i flere år for å få på plass en elektronisk løsning hvor pasienten kan registrere sine opplysninger direkte (ePROM). 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 som vi ønsker å få på plass også for de andre diagnosene så raskt som mulig.

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 2021 fikk registeret 34 nye deltagere, og det er nå registrert totalt 1038 deltagere (inkludert 177 personer som er døde) (Tabell 11) som kommer fra hele landet (Tabell 13).

Registeret mottok i tillegg behandlingsskjema PCT fra 13 deltagere med PCT i 2021. 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 2021.

Tabell 11. Antall registrerte pasienter i registeret i 2021 og totalt i perioden 2002-2021

Diagnose	Registrerte i 2021 ¹	Registrerte totalt ²
PCT	23	659
AIP	7	282
EPP	0	49
PV	4	36
HCP	0	12
Totalt	34	1 038

¹ Antall nye pasienter som har sendt inn spørreskjema til Norsk porfyriregister i perioden 1.1.2021 til 31.12.2021.

² Antall pasienter som har sendt inn spørreskjema til Norsk porfyriregister innen 31.12.2021.

Tabell 12. Antall mottatte årlige pasientskjema og legekrollskjema i 2021

Diagnose	Årlige pasientskjema ¹	Legekrollskjema ¹
PCT	320	197
AIP	127	74
EPP	25	21
PV	17	13
HCP	6	4
Totalt	495	309

¹ Antall pasienter som har sendt inn årlig pasientskjema/legekrollskjema til Norsk porfyriregister i perioden 1.1.2021 til 31.12.2021.

Tabell 13. Antall registrerte pasienter (alle porfyridiagnoser) i registeret i perioden 2002 til og med 2021 fordelt på fylke og helseregion

Fylke	Antall registrerte totalt ¹
Viken	199
Oslo	96
Innlandet	56
Vestfold og Telemark	123
Agder	88
Rogaland	75
Vestland	106
Møre og Romsdal	75
Trøndelag	103
Nordland	57
Troms og Finnmark	48
Nasjonalt	1 026
Helse Sør-Øst	562
Helse Vest	181
Helse Midt-Norge	178
Helse Nord	105

¹ Antall som har sendt inn spørreskjema til Norsk porfyriregister innen 31.12.2021. 12 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 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 er har en sykdomsassocieret 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 porfyri sykdom 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 medisinske konsekvenser. De som testes og får påvist genetisk disposisjon, får tilsendt informasjonsmateriell 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 porfyri sykdommen, og de fleste får gjort dette hos fastlegen. Legerapporterte opplysninger om kontrollen samles inn på papirskjema som distribueres via pasientene.

I 2021 var det 272 forskjellige leger som sendte inn legekontrollskjema til Norsk porfyriregister. Blant disse var det 20 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 2021 fordelt på arbeidssted og helseregion

Helseregion	Arbeidssted		totalt
	sykehus	privatpraksis/legekantor	
Helse Sør-Øst	5	153	158
Helse Vest	4	42	46
Helse Midt-Norge	7	33	40
Helse Nord	4	24	28
Nasjonalt	20	252	272

Tabell 15. Antall rapporterende leger per fylke i 2021

Fylke	Antall rapporterende leger
Oslo	22
Viken	60
Innlandet	23
Vestfold og Telemark	30
Agder	23
Rogaland	23
Vestland	23
Møre og Romsdal	16
Trøndelag	24
Nordland	16
Troms og Finnmark	12
Nasjonalt	272

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 71 % for perioden 2002-2021 (Tabell 16). Deltagerprosenten varierer mellom 67 % 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 2002-2021

Diagnose	Antall inviterte	Antall registrerte ¹	Dekningsgrad (%)
PCT	928	662	71 %
AIP	409	282	69 %
EPP	56	49	88 %
PV	48	36	75 %
HCP	17	12	71 %
Totalt	1 458	1 041	71 %

¹ Antall som ble invitert innen 31.12.2021, og som sendte inn spørreskjema innen 01.04.2022.

Tabell 17. Dekningsgrad alle diagnoser i perioden 2002-2021, fordelt på fylke og helseregion

Fylke	Antall inviterte ¹	Antall registrerte ²	Dekningsgrad (%)
Østfold	275	199	72 %
Oslo	143	96	67 %
Innlandet	79	56	71 %
Vestfold og Telemark	170	125	74 %
Agder	127	88	69 %
Rogaland	107	75	70 %
Vestland	146	106	73 %
Møre og Romsdal	104	75	72 %
Trøndelag	149	103	69 %
Nordland	80	58	73 %
Troms og Finnmark	60	48	80 %
Nasjonalt	1 440	1 029	71 %
Helse Sør-Øst	794	564	71 %
Helse Vest	253	181	72 %
Helse Midt-Norge	253	178	70 %
Helse Nord	140	106	76 %

¹ Inviterte med ukjent bostedsfylke (n=18) er ekskludert. Døde er inkludert med sist kjente adresse i Folkeregisteret.

² Deltagere uten registrert nåværende adresse i Folkeregisteret (n=12) er ekskludert.

Tabell 18. Dekningsgrad i perioden 2002-2021 fordelt på diagnose og helseregion

Diagnose og helseregion	Antall inviterte ¹	Antall registrerte ²	Dekningsgrad (%)
PCT			
Helse Sør-Øst	544	384	71 %
Helse Vest	129	95	74 %
Helse Midt-Norge	194	135	70 %
Helse Nord	54	43	80 %
Nasjonalt	921	657	71 %
AIP, PV, HCP			
Helse Sør-Øst	226	163	72 %
Helse Vest	105	67	64 %
Helse Midt-Norge	54	38	70 %
Helse Nord	80	57	71 %
Nasjonalt	465	325	70 %
EPP			
Helse Sør-Øst	24	17	71 %
Helse Vest	19	19	100 %
Helse Midt-Norge	5	5	100 %
Helse Nord	6	6	100 %
Nasjonalt	54	47	87 %

¹ Inviterte med ukjent bostedsfylke (n=18) er ekskludert. Døde er inkludert med sist kjente adresse i Folkeregisteret.

² Deltagere uten registrert nåværende adresse i Folkeregisteret (n=12) er ekskludert.

Tabell 19. Dekningsgrad i perioden 2002-2021 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	88	73	83 %
Helse Vest	46	31	67 %
Helse Midt-Norge	24	16	67 %
Helse Nord	42	35	83 %
Nasjonalt	204	157	77 %

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 2006-2021 for aktiv og latent AIP, PV og HCP

Diagnose	Antall inviterte ¹	Antall registrerte**	Dekningsgrad (%)
Aktiv porfyrisykdom (AIP, PV, HCP)	91	63	69 %
Prediktivt testet (AIP, PV, HCP)	116	65	56 %
Totalt akutte porfyrisykdommer (AIP, PV, HCP)	207	128	62 %

¹Antall som ble invitert i perioden 1.1.2006 - 31.12.2021, og som sendte inn spørreskjema innen 01.04.2022.

For beregning av foreløpig deltagerprosent for inneværende rapporteringsår, inkluderes alle som har sendt inn diagnoseeskjema til registeret innen 01.04. året etter. For 2021 var denne 56 % for alle diagnosene samlet (Tabell 21). Inviterte som ikke er blitt med i registeret re-inviteres og kan bli inkludert som deltager på et senere tidspunkt.

Tabell 21. Dekningsgrad for nydiagnostiserte pasienter i 2021

Diagnose	Antall inviterte	Antall registrerte ¹	Dekningsgrad 2021 (%)
PCT	19	10	53 %
AIP	7	5	71 %
EPP	2	0	0 %
PV	3	3	100 %
HCP	1	0	0 %
Totalt	32	18	56 %

¹Antall nydiagnostiserte pasienter som ble invitert til delta i perioden 1.1. - 31.12.2021, og som sendte inn spørreskjema innen 01.04.2022.

5.4.2 SVARPROSENT FOR ÅRLIGE SKJEMA

Registeret hadde en samlet svarprosent på 65 % for de årlige pasientskjemaene. Totalt mottok registeret 40 % av de utsendte legekontrollskjemaene (Tabell 22). Legekontrollskjemaene 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 legekontrollskjema blant dem som rapporterte til registeret at de går til kontroll hvert år, og gir et bedre bilde på hvor mange legekontrollskjema registeret burde motta sammenlignet med hva registeret mottar. I 2021 var denne andelen 67 % for alle diagnoser samlet, ekskludert latent AIP, PV, HCP. 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 2021 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 legekrollskjema i 2021.

Diagnose	Antall årlige registerpakker sendt ut ¹	Pasientskjema mottatt		Legekrollskjema mottatt ²	
		antall	andel (%)	antall	andel (%)
PCT	461	320	69 %	197	43 %
AIP	228	127	56 %	74	32 %
EPP	42	25	60 %	21	50 %
PV	27	17	63 %	13	48 %
HCP	8	6	75 %	4	50 %
Totalt	766	499	65 %	309	40 %

¹ Antall deltagere som fikk tilsendt årlig registerpakke i 2021.

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 2021, 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	157	96	61 %	61	39 %
Latent AIP, PV, HCP ²	106	54	51 %	30	28 %
Totalt AIP, PV, HCP	263	150	57 %	91	35 %

¹ Antall deltagere som fikk tilsendt årlig registerpakke i 2021.

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 2021, 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	267	183	69 %	118	44 %
Helse Vest	66	52	79 %	26	39 %
Helse Midt-Norge	102	66	65 %	41	40 %
Helse Nord	26	19	73 %	12	46 %
Nasjonalt	461	320	69 %	197	43 %
Aktiv AIP, PV, HCP					
Helse Sør-Øst	79	43	54 %	28	35 %
Helse Vest	29	19	66 %	13	45 %
Helse Midt-Norge	19	14	74 %	6	32 %
Helse Nord	30	20	67 %	13	43 %
Nasjonalt	157	96	61 %	60	38 %
Latent AIP, PV, HCP²					
Helse Sør-Øst	53	23	43 %	16	30 %
Helse Vest	29	21	69 %	8	28 %
Helse Midt-Norge	9	3	33 %	1	11 %
Helse Nord	15	8	53 %	5	33 %
Nasjonalt	106	54	51 %	30	28 %
EPP					
Nasjonalt	41	24	59 %	21	51 %

¹ Antall deltagere som fikk tilsendt årlig registerpakke i 2021.

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

Tabell 25. Svarprosent for årlige pasientskjema og legekontrollskjema i 2021 for pasienter med AIP, PV eller HCP som er over 50 år

Helseregion	Antall årlige registerpakker sendt ut ¹	Pasientskjema mottatt		Legekontrollskjema mottatt ²	
		antall	andel (%)	antall	andel (%)
Helse Sør-Øst	66	45	68 %	31	47 %
Helse Vest	31	27	87 %	18	58 %
Helse Midt-Norge	13	9	69 %	2	15 %
Helse Nord	32	20	63 %	13	41 %
Nasjonalt	142	101	71 %	64	45 %

¹ Antall deltagere som fikk tilsendt årlig registerpakke i 2021.

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 spørreskjemaene 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.

Ved registrering av opplysninger i MRS-databasen benyttes valideringsregler for å sikre kvaliteten på opplysningene, bl.a. sperregrensere 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, variabelkomplettethet 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 så 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 skjemaene sjekkes systematisk mot kildedata (spørreskjema) for å sjekke om manglende data (ikke-besvart) skyldes punsjefeil. Antall korrigeringer noteres, og andel korrigerede verdier beregnes. Antall og andeler korrigert i 2021 er presentert for hver skjematype i Tabell 28, kapittel 5.7.2.

Registeret validerer data knyttet til porfyrirelaterte sykehusinnleggelses 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 ferdigstilte i 2020 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. Metoden innebar å på nytt registrere utvalgte variabler fra skjema som var ferdigregistrert i MRS. Fagsenteret for medisinske kvalitetsregistre i helse vest var hjelpelige med å lage en valideringsfil med et tilfeldig utvalg av de innregistrerte skjemaene, og å utforme et skript for sammenstilling av data registrert i MRS mot data registrert i valideringsfilen. Totalt ble 2600 verdier validert i valideringsstudien.

5.7 VURDERING AV DATAKVALITET

Resultatene fra valideringsstudien som ble utført i 2019-20 viste at innregistreringsnøyaktigheten i Norsk porfyriregister er svært høy. Variabelkomplettheten er også 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 komplettethet og må tolkes med varsomhet.

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. Andelen manglende verdier som skyldtes mangelfull innregistrering i 2021 er liten (5 %), men registeret vil jobbe 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.

5.7.1 KOMPLETTETHET

Variabelkomplettethet for kvalitetsindikatorerne 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 variabelkomplettetheten i registeret, er presentert i kapittel 5.4 om dekningsgrad.

Tabell 26. Variabelkomplettethet for de forskjellige kvalitetsindikatorerne for rapporteringsåret 2021

Kvalitetsindikator, PROM, PREM	Diagnose	Rapportert av	Ikke-besvart (n)	Variabelkomplettethet
A-1 Årlig kontroll	PCT	pasient	6 av 320	98 %
	aktiv AIP/PV/HCP	pasient	0 av 96	100 %
	EPP	Pasient	1 av 25	96 %
A-3 Viktigste undersøkelser ved kontroll	PCT	lege	8 av 197	96 %
		pasient	6 av 264	98 %
	aktiv AIP/PV/HCP	lege	1 av 61	98 %
		pasient	1 av 62	97 %
	latent AIP/PV/HCP	lege	2 av 30	93 %
		pasient	1 av 19	95 %
EPP	lege	0 av 21	100 %	
	pasient	0 av 21	100 %	
A-5 Fornøydhet med oppfølgingen ved siste kontroll (PREM)	PCT	pasient	13 av 264	95 %
	AIP/PV/HCP	pasient	3 av 84	96 %
	EPP	pasient	4 av 21	81 %
A-6 Bruk av sjekklister ved kontroll av porfyrisykdommen	PCT	lege	18 av 197	91 %
	AIP	lege	10 av 91	89 %
	EPP	lege	3 av 21	86 %
A-7 Kritisk informasjon i kjernejournal	AIP/PV/HCP	lege	14 av 91	85 %

Tabell 26 fortsetter

Kvalitetsindikator, PROM, PREM	Diagnose	Rapportert av	Ikke-besvart (n)	Variabelkompletthet
B-1 Bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV, HCP	aktiv AIP/PV/HCP	pasient	2 av 71	97 %
		lege	5 av 43	88 %
	latent AIP/PV/HCP	pasient	0 av 30	100 %
		lege	5 av 20	75 %
C-1 Behandlingsoppstart ved PCT	PCT	pasient	4 av 16	75 %
D-1 Bruk av behandlingsretningslinjer for PCT	PCT	lege	32 av 197	84 %
E-1 Bekymring for symptomer (PROM)	PCT	pasient	6 av 320	98 %
	Aktiv AIP/PV/HCP	pasient	3 av 96	97 %
	Latent AIP/PV/HCP	pasient	0 av 54	100 %
	EPP	pasient	0 av 25	100 %
F-1 Bruk av trygge og utrygge legemidler hos pasienter med akutte porfyrisykdommer	AIP	pasient	1 av 125	99 %
G-1 Diagnose innen ett år (AIP, PV, HCP, EPP)	AIP, PV, HCP	pasient	3 av 6	50 %
	EPP	pasient	0 av 1	100 %
G-2 Diagnose innen 4 måneder etter oppsøkt lege (PCT)	PCT	pasient	1 av 10	90 %

Tabell 27. Utfyllingsgrad for de årlige skjemaene for rapporteringsåret 2021

Skjema	Antall skjema mottatt	Antall spørsmål i skjema	Antall spørsmål sjekket	Antall verdier* sjekket	Antall ikke-besvarte verdier	Skjema-kompletthet
Pasientskjema PCT	320	22	20	6400	136	98 %
Pasientskjema AIP/PV/HCP	150	31	28	3692	59	98 %
Pasientskjema EPP	25	26	22	550	21	96 %
Legeskjema PCT (legedel)	197	16	13	2561	135	95 %
Legeskjema AIP/PV/HCP (legedel)	91	28	19	1729	76	96 %
Legeskjema EPP (legedel)	21	15	13	273	13	95 %

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

5.7.2 KORREKTHET

Antall ikke-besvarte verdier og andel av disse som måtte korrigeres i 2021 (dvs. var ikke blitt innregistrert) er presentert for hver av de årlige skjematypene i Tabell 28. Andelen som ikke var blitt innregistrert var i 2021 lav for alle skjemaene.

Tabell 28. Korrigeringer av manglende verdier for de årlige skjemaene for rapporteringsåret 2021

Skjema	Antall skjema mottatt	Antall spørsmål i skjema	Antall spørsmål sjekket	Antall ikke-besvarte verdier sjekket	Antall korrigert	Andel korrigert
Pasientskjema PCT	320	22	20	142	6	4 %
Pasientskjema AIP/PV/HCP	150	31	28	63	4	6 %
Pasientskjema EPP	25	26	22	21	0	0 %
Legekontrollskjema PCT (legedel)	197	16	13	144	9	6 %
Legekontrollskjema AIP/PV/HCP (legedel)	91	28	19	78	2	3 %
Legekontrollskjema EPP (legedel)	21	15	13	13	0	0 %

Validering av sykehusinnleggelser

I 2021 var det seks 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 av eldre dato. For innleggelsene som ble registrert i registeret, ble det gjort endringer ved validering for fem av innleggelsene. Ved tre av innleggelsene førte gjennomgang av journalopplysningene til endring i antall dager pasientene hadde vært innlagt. Ved to innleggelser ble tidspunkt for innleggelsene endret.

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, er vanskelig og kan medføre forskjellig innregistrering. Disse tolknings situasjonene ville vært unngått dersom deltager selv måtte fylle ut spørreskjema elektronisk. Det er derfor svært ønskelig å få på plass ePROM løsning for alle diagnoser i Norsk porfyriregister. For flere detaljer henvises det til årsrapport for 2019.

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 porfyrisykdommene:
 - akutt intermitterende porfyri (E.80.2) - AIP
 - porphyria variegata (E.80.2) - PV
 - hereditær koproporfyri (E80.2) - HCP
- Alle som har bekreftet diagnose for en av porfyrisykdommene:
 - porphyria cutanea tarda (E.80.1) - PCT
 - erythropoietisk protoporfyri (E80.0) - EPP

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) for alle variabler i registeret. 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 angående 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. 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 porfyriprøver. 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 langtidskomplikasjoner ved AIP/PV/HCP og EPP.
<i>Datakilde</i>	Årlig pasientskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: 80 % for PCT, EPP 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: 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.
--	---

Indikator (kortnavn i fet skrift)	A-3 Viktigste undersøkelser ved kontroll
Diagnosegrupper	PCT, AIP/PV/HCP, EPP
Type indikator	Prosess
Definisjon	Andel deltagerer hvor lege rapportere at viktigste undersøkelse(r) for kontroll av porfyrisykdommen (minstestandard) er utført
Begrunnelse	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.
Datakilde	Årlig legekontrollskjema, samt årlig pasientskjema
Måloppnåelse	Høy: 90 %
Ekskluderte	Skjema hvor spørsmål om aktuelle undersøkelser ikke er besvart.
Bemerkninger	Legekontrollskjemaet er formet slik at det fungerer som et verktøy for legen for å sikre at anbefalte undersøkelser og vurderinger blir utført.

Indikator (kortnavn i fet skrift)	A-4 Vurdering av sykdomsaktivitet (porfyrirelaterte analyser)
Diagnosegrupper	PCT, aktiv AIP/PV/HCP, EPP
Type indikator	Prosess
Definisjon	Andel deltagerer som får analysert relevant porfyriprøve ved NAPOS/HUS og eventuelt ved andre laboratorier dersom registeret har mottatt kopi av prøveresultater.
Begrunnelse	Indikatoren viser om deltagerne får analysert årlig porfyriprøve som anbefalt. For alle som har hatt symptomatisk porfyrisykdom, er analyse av porfyriprøve 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 porfyriprøve mindre viktig/informativ, så grenser for måloppnåelse er satt lavere.
Datakilde	Data fra laboratorieinformasjonssystemet på HUS

<i>Måloppnåelse</i>	Høy: 75 % for PCT, EPP 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 legekrollskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: 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 legekrollpakken 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.
<i>Datakilde</i>	Årlig legekrollskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: 90 %
<i>Ekskluderte</i>	Skjema hvor spørsmål kritisk informasjon i kjernejournal ikke er besvart.
<i>Bemerkninger</i>	

B – Kvalitetsindikator angående leverovervåkning ved akutte porfyrisykdommer

Leverovervåking kan bidra til at leverkreft påvises tidlig opp og dermed 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. En studie fra Norsk porfyriregister og NAPOS bekrefter 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 oppdage forstadier til primær leverkreft.
<i>Datakilde</i>	Årlig legekontrollskjema, samt årlig pasientskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: 90 %
<i>Ekskluderte</i>	Skjema hvor spørsmålet om bildeundersøkelse/hyppighet ikke er besvart. Deltagere yngre enn 50 år.
<i>Bemerkninger</i>	

C – Kvalitetsindikator angående 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 porfyriener) og/eller lavdose hydroksyklorokinofosfat (tabletter) som mobiliserer porfyrienerne fra lever og dermed fører til at overskuddet skiller 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 porfyriener i urin, tar betydelig lengre tid (måneder til år). Pasienter med hepatitt C-utløst PCT er i tillegg vist å ha god effekt de nye direktevirkende antivirale legemidlene og vil kunne få behandlet sin PCT som følge av effektiv hepatitt C-behandling.

Indikator (kortnavn i fet skrift)	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. Sykdommen 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 + Behandlingskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: 90 %
<i>Ekskluderte</i>	Deltagere som ikke har rapportert om behandling er startet eller tidspunkt for oppstart.
<i>Bemerkninger</i>	Behandlingskjema 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 angående behandling ved kjent PCT

Etter at PCT er blitt påvist, får pasientene behandling som fjerner/reduserer overskuddet av porfyriner i kroppen og symptomene forsvinner. Nye episoder med symptomer (residiv) kan unngås ved regelmessig oppfølging og kontroll av porfyrinnivåene, med mindre samtidige kompliserende tilstander. Dersom pasienten får økende utskillelse av porfyriner, kan forebyggende behandling gis for å holde nivåene lave/normalisere disse, slik at pasienten unngår nye symptomer.

Indikator (kortnavn i fet skrift)	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 legekrollskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: 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 angående 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 de med aktiv sykdom og de 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. 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 utskriving	Gruppering til kvalitetsindikator
Ikke porfyrinogent (IP)	Førstehåndvalg.	Trygge legemidler
Sannsynlig ikke porfyrinogent (SIP)	Førstehåndvalg dersom det ikke finnes noe 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: 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 angående 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 flesteparten av 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. Rett 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: 80 %
<i>Ekskluderte</i>	Deltagere som ikke har oppgitt tidspunkt for symptomdebut. Deltagere som ikke har hatt symptomer (latente) og som var predikativt 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. Rett 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: 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 å ikke å bli tatt på alvor/få riktig 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 helserelatert 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

<i>Indikator (kortnavn i fet skrift)</i>	A-5 Fornøydhet med oppfølgingen ved siste kontroll
<i>Diagnosegrupper</i>	PCT, AIP/PV/HCP, EPP
<i>Type indikator</i>	PREM
<i>Definisjon</i>	Andel, blant deltagere som går til kontroll, som i stor/svært stor grad er fornøyd med oppfølgingen de fikk ved forrige kontroll.
<i>Begrunnelse</i>	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.
<i>Datakilde</i>	Årlig pasientskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: 80 %
<i>Ekskluderte</i>	Deltagere som oppgir å ikke gå til regelmessig kontroll, samt skjema hvor spørsmålet om fornøydhet ikke er besvart.
<i>Bemerkninger</i>	

<i>Indikator (kortnavn i fet skrift)</i>	C-2 Erfaringer med behandling og oppfølging av PCT
<i>Diagnosegrupper</i>	PCT
<i>Type indikator</i>	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: 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 sjettede 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 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 skjemaene er utarbeidet for å kunne vurdere om retningslinjene følges.

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

Indikatorene 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.

Det finnes også behandlingsretningslinjer for 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 får en ny pasient med PCT, får disse tilsendt. Retningslinjene er også lett tilgjengelig på NAPOS sine nettsider, og alle hudleger i Norge har fått disse

tilsendt. Andelen rapporterende leger som benytter behandlingsretningslinjer for PCT er presentert i indikator D-2 Bruk av behandlingsretningslinjer for PCT.

6.7 IDENTIFISERING AV PASIENTRETTEDE FORBEDRINGSOMRÅDER

Årlig kontroll & Vurdering av sykdomsaktivitet (porfyrirelaterte analyser)

Andelen som går til kontroll årlig har fortsatt å øke i 2021, noe som er positivt. Et unntak er EPP, men da EPP er en liten pasientgruppe vil resultatene lett endre seg, og nedgangen må følgelig tolkes med forsiktighet. Målgrensen er nær ved å bli oppnådd for samtlige av porfyrisykdommene. Det er likevel ønskelig at flere porfyripasienter går til årlig kontroll.

Uttrekk av laboratoriedata for alle deltagere i registeret har også vist at andelen pasienter som sender inn porfyriprøve til monitorering av sykdomsaktivitet fortsatt er økende; 57 % (n=524), 46 % (n=134), 54 % (n=24), 65 % (n=43) for hhv. PCT, aktiv AIP, aktiv PV/HCP, og EPP. Målet er at 75 % av PCT- og EPP-pasientene og 60 % av pasientene med aktiv AIP, PV eller HCP skal sende inn årlig porfyriprøve. Hos deltagerne som går til årlig kontroll og hvor legek kontrollskjema blir sendt inn, får de fleste sendt inn prøve for monitorering av sykdomsaktivitet, slik som anbefalt. Det er derfor viktig å legge til rette for at oppfølgende leger benytter NAPOS sin sjekklister for årlig kontroll, samt legek kontrollskjema som er utformet som et verktøy mtp. hvilke undersøkelser som er anbefalt utført ved kontroll.

Andel mottatte legek kontrollskjema

Selv om det totalt sett mottas flere utfylte legek kontrollskjema til registeret, er andelen fortsatt for lav, særlig blant EPP og PCT. Fra 2020 til 2021 økte andelen mottatte legek kontrollskjema blant de som gikk til kontroll fra 59 % (n=56) til 74 % (n=65) for AIP/PV/HCP og 50 % (n=20) til 65 % (n=17) for EPP, mens det for PCT ble mottatt samme andel 67 % (n=246 i 2021) som forrige år 68 % (n=211 i 2020). Legek kontrollskjemaet er utformet slik at det fungerer som et verktøy ved oppfølging av pasienter med porfyrisykdom og inkluderer anbefalte undersøkelser og prosedyrer, og det er derfor å anbefale at legene benytter dette skjemaet ved kontroll. Registeret har satt som målgrense at legek kontrollskjema benyttes ved minst 75 % av kontrollene.

Minstestandard ved oppfølging av pasienter

For få leger rapporterte å ha utført viktigste undersøkelser (minstestandard) ved EPP i 2021 (76 %, n=21). Det er et mål at i løpet av 2022, rapporterer 90 % av legene at de utfører minstestandard av undersøkelser ved kontroll av EPP.

Bildeundersøkelse av lever ved akutt porfyrisykdom

I november 2018 ble det utarbeidet nye retningslinjer der NAPOS nå anbefaler kontroll av lever *to ganger årlig* for de som har fylt 50 år, i motsetning til tidligere anbefaling som var en gang årlig. I 2021 rapporterte 51 % av legene (n=53) at bildeundersøkelse av lever ble gjort

hver sjettede måned, hvilket er en økning fra forrige år, men fremdeles langt under grensen for høy måloppnåelse på 90 %. Blant pasientene selv, rapporterte 34 % at de fikk utført bildeundersøkelse av lever hver sjettede måned (n=99). I og med at ny anbefaling innbefattet økning i hyppighet, er det forventet at endringen vil ta tid og etterlevelsen fremdeles derfor kom til å være lav. Selv om man ser en økning i andelen som får utført bildeundersøkelse av lever, viser resultatene at den nye anbefalingen med økt hyppighet enda ikke er bredt implementert, og pasientene rapporterer om barrierer i forhold til å få dette enkelt gjennomført lokalt.

Kritisk informasjon i kjernejournal ved akutt porfyrisykdom

Andelen leger som oppgir at det er registrert kritisk informasjon om akutt porfyrisykdom i pasientens kjernejournal, økte fra 66 % (n=59) i 2020 til 73 % (n=77) i 2021. NAPOS anbefaler alle som har eller er genetisk disponert for akutt porfyrisykdom (AIP, PV eller HCP), å få registrert kritisk informasjon om sykdommen i sin kjernejournal. Dette anbefales fordi akutte porfyrisykdommer kan gi potensielt livstruende akutte nevroviscerale anfall som bl.a. kan utløses av mange vanlige legemidler. Selv om andelen har økt, er det stykke igjen til høy måloppnåelse som er satt til 90 %.

Fornøydhet ved siste kontroll av EPP

Andelen som i stor eller i svært stor grad var fornøyd ved oppfølging av EPP fortsatte å øke i 2021 til 71 % (n=17). Det er et lite stykke igjen til høy måloppnåelse som er 80 %, men andelen som nå rapporterer å være fornøyd er betydelig høyere enn hva den tidligere har vært for EPP.

Bruk av sjekklister ved kontroll av EPP

72 % (n=18) av legene som fulgte opp pasienter med EPP rapporterte at de benyttet seg av sjekklister for årlig kontroll. Det er et mål at 90 % av legene benytter seg av sjekklister for årlig kontroll. Av de ulike porfyridiagnosene var det kun ved EPP at målgrensen på 90 % ikke ble oppnådd. For EPP er det lavt antall pasienter og rapporterende leger hvilket gjør at tallene varierer mye, og endringer må tolkes forsiktig.

6.8 TILTAK FOR PASIENTRETTET KVALITETSFORBEDRING

Økt etterlevelse bildeundersøkelse av lever hver 6. måned

Registerdata har vist lav etterlevelse i andel pasienter >50 år med akutt porfyrisykdom (AIP, PV, HCP) som får utført bildeundersøkelse av lever hver sjettede måned. Dette har vært diskutert i både Senterrådet og Fagråd for Norsk porfyriregister. NAPOS arrangerte videre en workshop knyttet til dette på NAPOS sitt pasientkurs høsten 2021. Det ble diskutert i grupper med pasienter og pårørende hva som kunne være årsaker til at etterlevelsen er lav og hvilke barrierer som finnes. På bakgrunn av pasienterfaringene rapportert her, har NAPOS og registeret nå etablert et kvalitetsforbedringsprosjekt som har som mål å øke andelen

pasienter som får leverundersøkelse i henhold til anbefaling. Det er laget utkast til prosjektskisse som, sammen med søknad om brukerrepresentanter, blir sendt til de to norske pasientforeningene. Registeret har også hatt møter med flere rådgivere fra Fagsenter for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest vedrørende prosjekt- og juridiske avklaringer.

Tilgang på egne data – tilbakemelding til oppfølgende leger

Norsk porfyriregister sender nå ut en *årlig* individuell tilbakemelding til alle leger som sender inn legekontrollskjema, der bl.a. legens egne resultater er sammenstilt med anbefalingene for porfyrikontroll. Tiltaket ble startet opp i 2020 med tilbakemeldingsrapporter til leger som følger opp pasienter med en akutt porfyridiagnose (AIP, PV, HCP), og fra 2021 sendes tilbakemeldingsrapport til alle innrapporterende leger.

Formålet med den individuelle tilbakemeldingen er å gjøre den enkelte lege mer oppmerksom på kvaliteten på den gjennomførte legekontrollen og dermed å bidra til å sikre at porfyri pasienter får utført de anbefalte undersøkelsene ved kontroll. Tiltaket skal bidra til å øke etterlevelsen av de anbefalte undersøkelsene ved kontroll, og dermed øke andel pasienter som får monitorert sykdomsaktivitet, utført viktigste undersøkelser, gjennomført bildeundersøkelse av lever to ganger årlig, og som har registrert akutt porfyrisykdom som kritisk informasjon i kjernejournal.

Leger som er oppgitt i årlig pasientskjema fra deltagere hvor registeret *ikke* har mottatt legekontrollskjema, får tilbakemelding om at de er oppgitt som oppfølgende lege og gis informasjon om anbefalinger for kontroll samt innsending av legekontrollskjema. Denne tilbakemeldingen har som mål å bidra til å øke rapporteringsgraden blant legene, slik at andel mottatte legekontrollskjema øker. I den individuelle tilbakemeldingen gjøres den enkelte legen også oppmerksom på nyttige ressurser fra NAPOS som sjekklister for kontroll og behandlingsretningslinjer.

Årlig registerpakke

Registerpakken sendes *årlig* fra Norsk porfyriregister til alle registerdeltagere. 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.

Porfyrisykdommer er sjeldne sykdommer og det kan være utfordrende for en lege med lite kunnskap om sykdommen å gi god oppfølging. Hensikten med legekontrollpakken er derfor at den skal kunne være et hjelpemiddel for legen til å gi en 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 sjekklister for årlig kontroll, rekvisisjonsskjema og forsendelseskonvolutt for innsending av porfyriprøver.

Tiltaket med årlig registerpakke har blitt gradvis innført fra 2015 (AIP) til 2019 (EPP). Målet er at årlig registerpakke skal bidra til at andelen pasienter som går til årlig kontroll og får utført anbefalte undersøkelser er høy, og at pasientene i stor grad er fornøyd med oppfølgingen.

Individuelle pasientrettede tiltak

Deltagere som ved innsending av behandlingsskjema for PCT rapporterer at de ikke har fått startet opp med behandling, følges opp ved at registeret tar kontakt med deltageren eller deltagerens lege.

Registeret undersøker fortløpende opplysninger om legemiddelbruk på spørreskjemaer som mottas fra deltagere med akutte porfyrisykdommer (AIP, PV, HCP). Dersom pasienten bruker legemidler som kan 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.

Informasjonsspredning

Informasjonsspredning til både helsepersonell og pasienter er svært viktig når det gjelder pasienter med sjeldne sykdommer. NAPOSten er en årlig nyhetsavis som tar utgangspunkt i data og resultater fra Norsk porfyriregister og sendes ut hvert år til alle deltagerne og leger registrert i registeret. Her sammenlignes årets resultater med NAPOS sine anbefalinger om behandling og oppfølging av de ulike porfyrisykdommene, og det fokuseres på forbedringsområder.

NAPOS sine nettsider benyttes også for å nå ut med informasjon til helsepersonell, pasienter og pårørende, inkl. nyhetsvarsling på e-post til dem som ønsker å abonnere på dette.

6.9 EVALUERING AV TILTAK FOR PASIENTRETTET KVALITETSFORBEDRING (ENDRET PRAKSIS)

Tilgang på egne data – tilbakemelding til oppfølgende leger

I 2020 startet registeret å sende ut individuelle tilbakemeldingsbrev til alle leger som sendte inn legekontrollskjema i forbindelse med oppfølging av pasienter med en akutt porfyridiagnose (AIP, PV, HCP). I brevet blir oppfølgende lege gjort oppmerksom på sine egne resultater sammenstilt med anbefalingene for porfyrikontroll. Målet er at tiltaket skal bidra til å øke etterlevelsen av de anbefalte undersøkelsene ved kontroll. I tillegg er det et mål at tiltaket skal bidra til å øke andelen mottatte legekontrollskjema til registeret ettersom også leger som *ikke* hadde sendt inn legekontrollskjema, fikk en tilbakemelding på dette. Fra 2020 til 2021 økte andelen mottatte legekontrollskjema for AIP/PV/HCP fra 59 % (n=56) til 74 % (n=65). Bildeundersøkelse utført hver sjette måned økte fra 40 % (n=47) til 51 % (n=53), og andelen leger som rapporterte at pasienten hadde registrert kritisk informasjon om akutt

porfyrisykdom i kjernejournal, økte fra 66 % (n=59) i 2020 til 73 % (n=77) i 2021. Resultatene tyder på at den individuelle tilbakemeldingen kan ha bidratt til økt etterlevelse av anbefalinger ved kontroll fra 2020 til 2021.

Årlig registerpakke

Fra registeret startet å sende ut årlige registerpakker til alle registerdeltagere har det vært en jevn økning hos alle diagnosegrupper når det gjelder andelen deltagere som oppgir å gå til årlig kontroll. En jevn økning har det også vært i andelen leger som rapporterer å ha utført de viktigste undersøkelsene (minstestandard) ved kontroll av porfyrisykdommen. Tilnærmet samtlige av legene som rapporterer til registeret oppgir at de nå benytter sjekklisten for kontroll. Deltagerne rapporterer også økende grad av fornøydhet ved kontrollene. Tiltaket med utsendelse av årlig registerpakke som en påminnelse til pasienten om å gå til årlig kontroll og et verktøy til hjelp for lege til å utføre porfyriskontroll av høy kvalitet anses som vellykket, og er nå en etablert rutine i den daglige driften til Norsk porfyriregister.

Individuelle pasientrettede tiltak

I 2021 var det ingen deltagere som ved innsending av behandlingsskjema for PCT rapporterte å ikke ha fått behandling.

I 2021 rapporterte registeret 38 porfyrinogene eller uklassifiserte legemidler, brukt av 21 pasienter, til farmasøyt ved NAPOS. For to av legemidlene medførte dette oppfølging fra farmasøytens side, ved at de aktuelle pasientene/pasientenes lege ble kontaktet.

6.10 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.

Individuelle pasientrettede tiltak (også beskrevet i kap.6.8 og 6.9)

Deltagere som ved innsending av behandlingsskjema for PCT rapporterer at de ikke har fått startet opp med behandling, følges opp ved at registeret tar kontakt med deltageren eller deltagerens lege.

Registeret undersøker fortløpende opplysninger om legemiddelbruk på spørreskjemaer som mottas fra deltagere med akutte porfyrisykdommer. Dersom pasienten bruker legemidler som kan 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 porfyrisykdømmene, 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 oppdaterte legeopplysninger (adresseinformasjon) fra pasienter som deltar i Norsk porfyriregister slik at NAPOSten kan sendes direkte til oppfølgende lege. I NAPOSten gis konkrete anbefalinger om bl.a. forebygging og behandling, med utgangspunkt i data rapportert til registeret.

Høsten 2020 startet registeret med å sende individuell, personentydig tilbakemelding til leger som er rapportert inn i rapporteringsåret. Først ut var leger som hadde pasienter med en akutt porfyridiagnose (AIP, PV, HCP). Høsten 2021 fikk også leger som hadde pasienter med PCT og EPP slike 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 fra NAPOS sine nettsider. Sentrale funn blir også publisert i form av nyhetssaker på www.napos.no, og inkludert i nyhetsvarsling per e-post til abonnementer av dette.

Det arrangeres etterutdanningskurs i porfyrisykdommer for leger hvor nye funn fra Norsk porfyriregister presenteres. NAPOS holder 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, NAPOSten, sendes også til

overnevnte, samt til fagdirektør i hvert av de regionale helseforetakene og ledergruppen i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD).

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, NAPOSTen, 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.

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 abonnenter av dette. I tillegg presenteres resultater fra registeret på de årlige pasientkursene som arrangeres av NAPOS.

Fra januar 2022 har alle pasienter i Norsk porfyriregister tilgang til innsynsrapporter via Helsenorger, for opplysninger som er innhentet om dem fra legekontrollskjemaer utfylt av pasientens lege. Dataene hentes fra registerets MRS-løsning.

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 2022 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 legekontrollskjema 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 (laborieredata)
- 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 European Porphyria Network (Epnet). Epnet er et nettverk for europeiske spesialist-porfyrisentre og har som mål å fremme grunnleggende og klinisk forskning når det gjelder porfyrisykdommer, styrke kunnskapen om porfyrisykdommer og tilrettelegge for beste praksis for behandling og diagnose ved å legge til rette for og knytte sammen ekspertaktiviteter over hele Europa til beste for porfyripasienter. NAPOS innehar for tiden presidentvervet (professor Sverre Sandberg; 2018-2020 og 2020-2022), og representanter fra NAPOS leder også faglige arbeidsgrupper i Epnet.

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 Epnet. 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.

8.2 VITENSKAPELIGE ARBEIDER

Datautlevering

Det er i 2021 ikke utlevert data til eksterne prosjekter.

Vitenskapelige artikler

- Baravelli, C.M., Aarsand, A.K., Sandberg, S., Tollånes, M.C. Porphyria 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).
- Baravelli, C.M., Aarsand, A.K., Sandberg, S., Tollånes, M.C. Sick leave, disability and mortality in acute hepatic porphyria: A population based cohort study. *Orphanet Journal of Rare Diseases.* 15, 56 (2020).

- Andersen, J., Thomsen J., Enes Å. R., Sandberg, S., Aarsand A. K. Health-related quality of life in porphyria cutanea tarda: A cross-sectional registry based study'. Health and Quality of Life Outcomes. 18, 84 (2020).

DEL II
PLAN FOR FORBEDRINGSTILTAK

KAPITTEL 9

VIDERE UTVIKLING AV REGISTERET

GJENNOMFØRTE OG PLANLAGTE TILTAK

I 2021 og 2022 har det vært jobbet med flere forbedringstiltak for Norsk porfyriregister.

Datafangst

MRS og ePROM: En ny versjon av MRS med ePROM-løsning for innsending av årlig pasientskjema PCT via Helsenorge/Digipost ble utviklet høsten 2021 og 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 fra de årlige legekrollskjemaene via Helsenorge.

Elektroniske spørreskjema har vært etterspurt av pasientene, og responsen var god da registeret tok i bruk 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. Løsningen bidrar til en betydelig forenklet arbeidsflyt og er svært ressursbesparende for registeret. Datakvaliteten styrkes også da utfyllingen valideres fortløpende vha. regler i det elektroniske skjemaet, og man unngår manuell innregistrering av data som kan føre til feil innregistrering av data. Også for registerdeltagerne er det enklere å sende inn spørreskjema, og personvernet er styrket da man unngår å sende sensitive 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 ønsker sterkt å få på plass ePROM-løsning også for pasienter med AIP, PV, HCP og EPP, og har sendt inn behovskjema om dette til Styringsorgan for IKT-løsninger for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest. I tillegg har vi i 2021 og 2022 meldt inn flere andre tekniske behov. Dette omfatter oppdatering og forbedringer av eksisterende MRS-løsning, teknisk løsning for reservasjonsrett (forutsatt at vi får godkjenning for dette), tilbakemeldingsrapport til leger generert fra MRS, og prøvesvarmodul med automatisk datafangst. Registeret deltok på et møte i Styringsorganet i april 2022 hvor vi presenterte registerets tekniske behov og prioriteringer fremover, og fikk demonstrert hvor stor nytteverdi det er å få ePROM-løsning for alle diagnoser.

Spørreskjema og variabler: Registeret har planer om flere endringer og tilpasninger av spørreskjemaene, men har bestemt at endringer i papirskjema ikke kan foretas før man har en plan for å få 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 behandling og arbeidsevne fra AIP legeskjema.

Datakvalitet

Legerapportering: Registeret utarbeidet høsten 2020 individuell tilbakemelding til leger som har deltagere med en akutt porfyridiagnose (AIP, PV, HCP). Høsten 2021 ble tilsvarende tilbakemelding utarbeidet og sendt til leger som har deltagere med PCT og EPP.

Tilbakemeldingen sendes til leger som har rapportert inn i rapporteringsåret. I tillegg sendes en generell tilbakemelding til leger som er oppgitt som behandlende lege for pasienter som har rapportert inn det aktuelle året, men som selv ikke har sendt inn skjema. Målet er at en slik individuell tilbakemelding skal bidra til å øke komplettheten på legekrollskjema og rapporteringsgraden blant legene.

Dekningsgrad: For å bedre dekningsgraden planlegger registeret å søke reservasjonsrett til fordel for aktivt samtykke (se Videre utvikling, under).

Fagutvikling og kvalitetsforbedring av tjenesten

Kliniske forbedringsområder: Resultater i årets rapport viser at det fortsatt er rom for forbedring av hvor mange legekrollskjema og porfyriprøver sendes inn. Det samme gjelder andelen deltagere med akutt porfyrisykdom som har fått registrert diagnosen i kjernejournal og som får bildeundersøkelse av lever hver sjette måned. NAPOS og registeret vil fortsette å fokusere på de kliniske forbedringsområdene via tilbakerapportering til oppfølgende leger, NAPOS sine nettsider, pasientkurs og NAPOSTen – registerets årlige nyhetsavis.

Tilbakemelding til leger: Registeret har utarbeidet individuelle tilbakemeldinger til den enkelte lege. Høsten 2021 ble dette for første gang sendt ut til alle leger som har pasienter i Norsk porfyriregister. 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 i årlig pasientskjema fra pasienter, og hvor registeret ikke også har mottatt legekrollskjema, får tilbakemelding om at de er oppgitt som oppfølgende lege og informasjon om anbefalinger for kontroll og innsending av legekrollskjema.

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 hver sjette måned. Den lave etterlevelsen av anbefalingen om bildeundersøkelse av lever ble tatt opp i workshops på NAPOS pasientkurs høsten 2021. En prosjektskisse ble utformet våren 2022 og denne blir sendt til brukerorganisasjonene, sammen med søknad om oppnevning av brukerrepresentanter. Foreslått tiltak er å sende ut påminnelse per brevpost to ganger i året

til alle personer med akutt porfyrisykdom (alder 50 år og oppover). Det planlegges at tiltak blir gjennomført i 2023 (og ev. 2024) og kan da måles vha. registerdata gjeldende 2024 (ev. 2025). Det kan også bli aktuelt å evaluere tiltaket gjennom en særskilt/spesifikk spørreundersøkelse til de det gjelder, for å favne alle aktuelle pasienter, og ikke bare de som rapporterer til registeret.

Formidling av resultater

Sykehusviseren: Resultater fra registeret ble presentert på sykehusviseren for første gang i 2021. Totalt 8 indikatorer presenteres interaktivt på nettsiden kvalitetsregistre.no.

Årsrapport: Registeret har startet opp arbeid med å kunne lage årsrapporten vha. programmet R. Målet er at årsrapporten for 2022 blir generert i R; med støtte av Fagsenter for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest.

Samarbeid og forskning

Forskningsprosjektet «Prediktorer for sykdomsaktivitet og langtidskomplikasjoner ved akutt intermitterende porfyri (PredPor)» startet opp ved NAPOS i 2020, hvor deltagerne vil 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 i fremtiden kan benyttes til å predikere symptomatisk sykdom og utvikling av langtidskomplikasjoner, for dermed å kunne tilby personer med AIP 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. Inklusjon av deltagere blir utført i perioden 2021-23.

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. Etter vår vurdering er punkt 12, 14, 15 og 16 oppfylt.

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. Fagrådet har godkjent registeret sitt ønske om å søke reservasjonsrett til fordel for aktivt samtykke. Reservasjonsrett vil kunne øke dekningsgraden betydelig. I forkant av reservasjonsrettsøknaden må det gjennomføres en DPIA. Registeret hadde høsten 2021 et planleggingsmøte med jurist på Fagsenter for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest ang. søknad om reservasjonsrett og gjennomføring av DPIA, og har i løpet av våren 2022 startet

arbeidet med å gjennomføre en DPIA. Når denne er ferdig vil den danne grunnlaget for en søknad om reservasjonsrett.

For å øke svarprosenten for årlige skjemaer er det, som resultatene for ePROM utsendingen i 2022 for PCT viser, viktig å få på plass ePROM-løsning også for deltagere med AIP, PV, HCP og EPP. Registeret har derfor sendt inn behovsskjema om dette til Styringsorgan for IKT-løsninger for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest.

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 6.8 og 6.9.

DEL III
STADIEVURDERING

KAPITTEL 10 REFERANSER TIL VURDERING AV STADIUM

10.1 VURDERINGSPUNKTER

Tabell 32. Vurderingspunkter for stadium for Norsk porfyriregister og registerets egen evaluering.

Nr	Beskrivelse	Kapittel	Egen vurdering 2021	
			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 Har en konkret plan for gjennomføring av dekningsgradsanalyser	3	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3	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. Har en konkret plan for gjennomføring av analyser og jevnlig rapportering av resultater på enhetsnivå tilbake til deltakende enheter	5.2	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4	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 Registeret skal minimum årlig presentere	5.2 , 5.4	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8	kvalitetsindikatorresultater interaktivt på nettsiden kvalitetsregistre.no Registrerende enheter kan få utlevert eller tilgjengeliggjort egne aggregerte og nasjonale resultater	7.4	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9	Kommentar: Ingen sykehus/avdelinger sender rutinemessig data til registeret, men alle rapporterende leger får tilsendt	7.1 , 7.2	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

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 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
Registrerende enheter har on-line tilgang til oppdaterte data for pasienter de selv har registrert inn samt nasjonale aggregerte data. | 5.2 , 5.4 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> |
| 14 | Kommentar: I tilbakemeldingsrapporten får innrapporterende lege egne data om kontroll for den enkelte pasient sammenstilt med det som er anbefalt for oppfølging/kontroll og hva andre leger har rapportert. | 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 2020 og tilbakemelding på hvordan registeret har jobbet for å forbedre seg på disse punktene.

Vurdering 2020

Registeret er fortsatt i en god utvikling og arbeider godt med validering av data og for å øke dekningsgraden. Den individuelle tilbakemeldingen til leger er ytterligere forbedret. I arbeidet med å øke dekningsgraden er eProm et viktig verktøy. Ekspertgruppen ser med spenning fram til hva dekningsgraden vil være om registeret blir basert på reservasjonsrett.

Ekspertgruppen vurderer at registeret er i stadium 3A.

Registerets oppfølging

Kjære ekspertgruppe,

Takk for konstruktiv tilbakemelding på årsrapporten for Norsk porfyriregister for 2020.

Fra høsten 2021 fikk alle leger som følger opp pasienter med en porfyri sykdom, individuell tilbakemelding. Registeret håper tilbakemeldingen vil bidra til å øke kvaliteten på oppfølgingen pasienter med porfyri sykdom får.

Etter å ha ventet lenge på teknisk løsning fikk registeret i januar 2022 endelig på plass en ePROM-løsning for årlig PCT pasientskjema. Vi ønsker å utvikle en tilsvarende ePROM-løsning også for pasienter med AIP, PV, HCP og EPP og håper at dette vil bli prioritert av Styringsorgan for IKT-løsninger for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest.

I 2021 hadde registeret en dekningsgrad på 71 %, og reservasjonsrett vil kunne øke dekningsgraden betydelig da NAPOS har oversikt over alle diagnostiserte pasienter i Norge. Registeret har i 2022 startet med å utarbeide en DPIA, og vil ved ferdigstilling søke om overgang til reservasjonsbasert samtykke.