



NORSK PORFYRIREGISTER

Årsrapport for 2019 med plan for
forbedringstiltak

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

Haukeland universitetssjukehus,
30. september 2020

INNHold

Del I Årsrapport	5
Kapittel 1 Sammendrag/Summary	6
Kapittel 2 Registerbeskrivelse	13
2.1 Bakgrunn og formål.....	13
2.1.1 Bakgrunn for registeret	13
2.1.2 Registerets formål	13
2.1.3 Analyser som belyser registerets formål.....	14
2.2 Juridisk hjemmelsgrunnlag.....	16
2.3 Faglig ledelse og dataansvar	16
2.3.1 Aktivitet i fagråd/referansegruppe.....	16
Kapittel 3 Resultater	18
3.1 Kvalitetsindikatorer, og PROM /PREM.....	18
A – Poliklinisk kontroll	18
B – Leverovervåkning for risikogrupper	38
C – Behandling av nydiagnostisert PCT.....	41
D – Symptomer og behandling ved kjent PCT	47
E – Bekymring for symptomer (PROM)	50
F – Legemiddelbruk hos pasienter med AIP, PV og HCP	52
G – Diagnostisk forsinkelse.....	54
3.2 Andre analyser	56
Andre resultater: A – Poliklinisk kontroll.....	56
Andre resultater: D – Symptomer og behandling ved kjent PCT.....	60
Andre resultater: F – Legemiddelbruk hos pasienter med AIP, PV og HCP.....	64
Andre resultater: G – Diagnostisk forsinkelse	64
Andre resultater: H – Anfall og behandling av pasienter med akutte porfyrisykdommer.....	65
Andre resultater: I – Symptomer, behandling og forebygging Ved EPP	67
Andre resultater: J – Demografisk oversikt over pasientgruppen i Norsk porfyriregister	71
Andre resultater: Helse relatert livskvalitet (SF-12) ved PCT	72
Kapittel 4 Metoder for fangst av data	73
Kapittel 5 Datakvalitet.....	74
5.1 Antall registreringer	74
5.2 Metode for beregning av dekningsgrad.....	75
5.3 Tilslutning.....	76
5.4 Dekningsgrad.....	77
5.4.1 Dekningsgrad i registeret.....	77
5.4.2 Svarprosent for årlige skjema	79
5.5 Prosedyrer for intern sikring av datakvalitet	81
5.6 Metoder for vurdering av datakvalitet	81
5.6.1 Kompletthet.....	81
5.6.2 Korrekthet.....	82
5.7 Vurdering av datakvalitet.....	84
5.7.1 Kompletthet.....	84

5.7.2 Korrekthet.....	86
Kapittel 6 Fagutvikling og pasientrettet kvalitetsforbedring	88
6.1 Pasientgruppe som omfattes av registeret.....	88
6.2 Registerets variabler og spesifikke kvalitetsindikatorer	88
A-Poliklinisk kontroll	89
B-Leverovervåkning for risikogrupper	93
C-Behandling av nydiagnostisert PCT	93
D-Symptomer og behandling ved kjent PCT.....	94
E-Bekymring for symptomer.....	95
F-Legemiddelbruk hos pasienter med AIP, PV og HCP	95
G-Diagnostisk forsinkelse	97
6.3 Pasientrapporterte resultat- og erfaringsmål (PROM og PREM)	98
6.4 Sosiale og demografiske ulikheter i helse	100
6.5 Bidrag til utvikling av nasjonale retningslinjer, nasjonale kvalitetsindikatorer o.l.	100
6.6 Etterlevelse av faglige retningslinjer.....	101
6.7 Identifisering av pasientrettede forbedringsområder	101
6.8 Tiltak for pasientrettet kvalitetsforbedring	103
6.9 Evaluering av tiltak for pasientrettet kvalitetsforbedring (endret praksis)	104
6.10 Pasientsikkerhet.....	105
Kapittel 7 Formidling av resultater.....	106
7.1 Resultater tilbake til deltakende fagmiljø	106
7.2 Resultater til administrasjon og ledelse.....	106
7.3 Resultater til pasienter.....	107
7.4 Publisering av resultater på kvalitetsregistre.no	107
Kapittel 8 Samarbeid og forskning	108
8.1 Samarbeid med andre helse- og kvalitetsregistre	108
8.2 Vitenskapelige arbeider	108
Del II Plan for forbedringstiltak	110
Kapittel 9 Videre utvikling av registeret.....	111
Gjennomførte og planlagte tiltak.....	111
Videre utvikling	114
Del III Stadiевurdering	116
Kapittel 10 Referanser til vurdering av stadium.....	117
10.1 Vurderingspunkter	117
10.2 Registerets oppfølging av fjorårets vurdering fra ekspertgruppen	119

DEL I

ÅRSRAPPORT

Forord

Vi vil takke alle pasienter med porfyrisykdom, personer med genetisk disposisjon for porfyrisykdom og rapporterende leger som har bidratt med opplysninger til Norsk porfyriregister. Da porfyrisykdommene er sjeldne, er registeret et viktig hjelpemiddel for å samle kunnskap om disse sykdommene. Pasientene og legenes verdifulle bidrag øker kunnskapen om de ulike porfyrisykdommene, hvordan det er å leve med sykdommen og hvilken oppfølgingen pasientene mottar. Denne kunnskap er essensiell for å kunne bedre diagnostisering, oppfølging og behandling av personer som har eller er genetisk disponert for porfyrisykdommer. Tusen takk!

Sverre Sandberg, registerleder.

KAPITTEL 1

SAMMENDRAG/SUMMARY

Bakgrunn

Norsk porfyriregister ble opprettet i 2002 og er samlokalisert med Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS), Avdeling for medisinsk biokjemi og farmakologi (MBF), Haukeland universitetssjukehus (HUS). NAPOS er godkjent deltaker i European Reference Networks (ERN) og er et av ni kompetansesentre i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD). Norsk porfyriregister er samtykkebasert, og Helse Bergen HF er databehandlingsansvarlig.

Registeret inkluderer diagnosene akutt intermitterende porfyri (AIP), porphyria variegata (PV), arvet koproporfyri (HCP), porphyria cutanea tarda (PCT) og erytropoietisk protoporfyri (EPP). Det samles inn opplysninger om deltagere med nåværende eller tidligere symptomatisk porfyrisykdom (aktiv sykdom) og fra deltagere som ved prediktiv test har fått påvist genetisk disposisjon for AIP, PV eller HCP (latent sykdom), i form av både pasientrapporterte og legerapporterte data.

Registeret har som mål å bidra til fortløpende læring og forbedring av kvaliteten på helsetjenester for denne pasientgruppen, med fokus på diagnostikk/utredning, behandling, oppfølging og forebygging av sykdom. Kvalitetsindikatorene i registeret bidrar til å overvåke status med hensyn til registerets formål.

Nytt i årets rapport

Rapporten for 2019 inkluderer resultater for totalt 16 kvalitetsindikatorer, der indikatorene Kritisk informasjon i kjernejournal (A-7) og PCT-diagnose stilt innen 4 måneder etter person med PCT-symptomer har oppsøkt lege (G-2) er presentert for første gang. Resultatene fra registerets PREMs (A-5, C-2) presenteres nå også etter hvilken type lege/oppfølgings- eller behandlingssted pasienten var hos, i sin kontakt med helsevesenet.

Årlig registerpakke ble innført for pasienter med AIP i 2015. Pakken er en påminnelse om å gå til kontroll, og inneholder pasientspørreskjema og skjema pasienten tar med til legekontrollen. Gjennomgang av resultatene for perioden 2013-2016 viser at tiltaket førte til en økning i antall pasienter med aktiv AIP som sendte inn kontrollprøve til porfyrianalyse, slik som anbefalt i NAPOS retningslinjer.

Det er kjent at PCT er assosiert med primær leverkreft. Kobling av data mellom Norsk porfyriregister og Kreftregisteret (Baravelli et al., 2019) viser at risikoen for primær leverkreft hos personer med PCT var lav, og at PCT-diagnose alene ikke gir grunn til årlig leverundersøkelse. NAPOS har oppdatert sine retningslinjer i henhold til dette.

En valideringsstudie utført i 2019-20 viste at registeret har en innregistrerings-korrekthet på 99,6 % for årlig pasientskjema PCT.

Registeret har etablert rutiner for å kunne sende individuelle tilbakemeldingsbrev til leger som har pasienter som er deltagere i Norsk porfyriregister. Tilbakemeldingsbrev er utarbeidet for leger som har pasienter med en akutt porfyridiagnose (AIP, PV, HCP), og registeret vil sende disse ut høsten 2020. Det planlegges å lage tilsvarende tilbakemelding til leger som har pasienter med PCT og EPP fra neste år.

Deltagelse og dekningsgrad

I 2019 var det totalt registrert 974 deltagere i Norsk porfyriregister, hvorav 40 var nye i 2019. Samlet dekningsgrad for alle porfyridiagnosene i registeret er 71 %. Denne årsrapporten baserer seg på opplysninger fra årlige skjema innsendt i 2019, totalt 487 pasientskjema og 251 legekrollskjema. Svarprosenten var 67 % for årlig pasientskjema og 35 % for legekrollskjema. Sammenlignet med i fjor ser vi en liten økning i andel mottatte legekrollskjema. En vil ikke forvente 100 % svarprosent for legekrollskjema, da dette fylles ut i forbindelse med kontroll hos legen, og personer med latent sykdom (prediktivt testede) anbefales kontroll kun hvert 3.- 5. år.

Hovedfunn i 2019

Årlig kontroll: Andelen deltagere som oppgir å gå til årlig kontroll fortsetter å øke (indikator A-1). Blant de som sendte inn årlig pasientskjema i 2019 var andelen 71 % for AIP/PV/HCP (n=97), 76 % for PCT (n=295), og 74 % for EPP (n=31). Det er satt som mål at 75 % av deltagerne med AIP/PV/HCP og 80 % av deltagerne med PCT/EPP bør gå til årlig kontroll, og at dette bør oppnås innen 5 år etter at den årlige registerpakken for første gang ble sendt ut.

Blant PCT-pasienter oppga 56 % at kontroll ble utført av fastleger, mens de øvrige følges opp av hudspesialist. Over 80 % av pasientene med AIP, PV og HCP oppga at de gikk til kontroll hos fastlege, og denne andelen var 67 % blant de med EPP.

Innrapportering fra leger: I 2019 mottok registeret utfylte legekrollskjema for 63 % av deltagerne som oppga å gå til årlig kontroll (indikator A-2). Fordelt på diagnosegruppene var andelen 63 % for PCT (n=223), 63 % for AIP/PV/HCP (n=59), og 61 % for EPP (n=23). Høy måloppnåelse er satt til 75 %. I 2019 var andelen for AIP 61 % (n=49). Registeret tror individuell tilbakemelding til legene kan være med på å øke denne andelen.

Oppfyllelse av minstestandard: En minstestandard, dvs. de viktigste undersøkelsene, for hva en porfyrikontroll bør inneholde (indikator A-3), ble utført av 95 % av legene til PCT-pasientene (n=153) og henholdsvis 92 % (n=50) og 85 % (n=20) av legene til aktiv og latent AIP/PV/HCP. Det var små forskjeller mellom helseregionene og de aller fleste oppfylte målet

om at 90 % fikk utført de viktigste undersøkelsene ved kontroll. For EPP var andelen lavere der 67 % (n=15) av legene oppfylte minstestandard

Sjekkliste for årlig kontroll: I 2019 benyttet 90 %, 89 % og 80 % av legene NAPOS sine sjekklister for oppfølging av pasienter med henholdsvis PCT (n=129), AIP/PV/HCP (n=64), og EPP (n=10). I de ulike helseregionene varierte andelen som benyttet sjekkliste fra 87-100 % for PCT og 80-100 % for AIP/PV/HCP (indikator A-6). Det er et mål at 90 % av legene benytter disse. Sjekklisten er viktig da legen ved sjeldne sykdommer kan ha liten kunnskap om hvilke undersøkelser og prosedyrer som er anbefalt å utføre.

Kontrollprøver: Andelen som har fått analysert kontrollprøver for porfyri har økt år for år etter registeret begynte å sende ut årlig registerpakke til personer med de ulike diagnosene (indikator A-4). I 2019 var denne andelen 61 % for PCT (n= 494), 44 % for aktiv AIP (n=133), 73 % aktiv PV/HCP (n=22) og 61 % for EPP (n=41).

Kritisk informasjon i kjernejournal (AIP/PV/HCP): 55 % av de innrapporterende legene (n=60) oppga at kritisk informasjon om diagnosen var registrert i pasientens kjernejournal, mens 23 % svarte at de ikke visste (indikator A-7). Helse Nord hadde høyest andel og Helse Vest lavest. Det er et mål at 90 % av de med en akutt porfyrisykdom (AIP/PV/HCP) får registrert sin diagnose som kritisk medisinsk tilstand i kjernejournal.

Bildeundersøkelse av lever (AIP/PV/HCP): Det var i 2019 en høyere andel som fikk utført bildeundersøkelse av lever minst en gang i året, for både de med aktiv og latent akutt porfyrisykdom (AIP/PV/HCP) sammenlignet med tidligere år (indikator B-1). Andelen varierte fra 57-86 % mellom helseregionene. Kun Helse Nord hadde høy måloppnåelse (andel over 75 %).

I november 2018 ble anbefalingene om bildeundersøkelse av lever for pasienter med AIP/PV/HCP over 50 år endret fra en gang i året til to ganger i året. Endringen ble gjort som følge av en koblingsstudie mellom Norsk porfyriregister og Kreftregisteret hvor man påviste høy risiko for primær leverkreft (Baravelli et al., 2018). I 2019 rapporterte kun seks av totalt 100 deltagere at de fikk utført bildeundersøkelse av lever to ganger per år. Siden spørreskjemaene for 2019 ble sendt ut kort tid etter at de nye retningslinjene ble innført, er det som forventet at kun et fåtall har fått implementert de nye retningslinjene. Vi forventer å se en økning i antall personer som får utført bildeundersøkelse av lever to ganger årlig i neste års rapport.

Behandlingsoppstart innen frist (PCT): 72 % av deltagerne diagnostisert med PCT (n=25) hadde fått igangsatt behandling innen to måneder etter at de hadde fått diagnosen (indikator C-1). Målet er at 90 % av pasientene får startet behandling innen 2 måneder etter at diagnosen er stilt. Årets resultat er noe lavere enn tidligere år, men det kan skyldes tilfeldig variasjon.

Pasientrapporterte erfaringer (PREM): I 2019 rapporterte 78 % av PCT-pasientene (n=232) og 72 % av AIP/PV/HCP-pasientene (n=69) at de i stor eller i svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen de hadde fått i forbindelse med siste kontroll (indikator A-5). For EPP-pasientene er bildet noe annerledes, der bare 36 % (n=25) var i stor/svært stor grad fornøyd. Fordelt på hvor PCT-pasientene gikk til kontroll var 91 %, 80 % og 75 % i stor/svært stor grad fornøyd med kontrollen hos hhv. privatpraktiserende spesialist (som regel hudlege n=35), sykehusavdeling (n=59) og fastlege (n=130). For AIP/PV/HCP var det ingen forskjell i fornøydhet om pasientene ble kontrollert hos fastlege eller ved sykehusavdeling, og det samme gjaldt pasienter med EPP.

Det presenteres også resultater fra seks temaer om PCT-pasientenes erfaringer med behandlingen de fikk etter at de hadde fått diagnosen (indikator C-2). Resultatene viser blant annet at 100 %, 93 % og 81 % av de som fikk oppfølging av henholdsvis privatpraktiserende hudlege (n=16), sykehus (n=27) og fastlege (n=16) i stor/svært stor grad var fornøyd med behandlingen de fikk for PCT. De aller fleste mente også de ikke hadde blitt feilbehandlet etter at de fikk diagnosen.

Pasientrapporterte utfall/resultater (PROM): Majoriteten av pasientene med PCT og AIP/PV/HCP bekymrer seg i mindre grad for nye episoder med symptomer/akutte anfall (indikator E-1), mens blant EPP-pasienter er bekymringer for symptomer større. At bekymringen er større blant pasienter med EPP, er som forventet basert på sykdommens natur og forløp.

En nylig publisert studie (Andersen et al., 2020), som utgår fra Norsk porfyriregister, har vist at det å ha flere PCT-relaterte symptomer var forbundet med lavere helserelatert livskvalitet målt ved SF-12v2. Det å ikke ha fått startet med behandling var også assosiert med lavere livskvalitet hos disse pasientene.

Behandling og forekomst av residiv (PCT): Av deltagere som fylte ut årlig skjema rapporterte 23 % (n = 296) at de hadde hatt blemmer og/eller sår/skjør hud de siste 12 månedene (indikator D-1), noe som tyder på at en del pasienter får residiv av sykdommen. 13 deltagere oppga at de hadde fått behandling siste 12 måneder pga. nye PCT-symptomer. Klinisk residiv kan unngås ved riktig oppfølging og behandling.

Det er et mål at 90 % av rapporterende leger benytter NAPOS behandlingsretningslinjene for PCT, og dette oppfylles i de fleste helseregionene (89-100 %) (indikator D-2).

Diagnostisk forsinkelse: For PCT har registeret satt som mål at 80 % bør få diagnose innen 4 måneder etter at de oppsøkte lege pga. symptomer. Resultatet har variert mellom 68-72 % de siste årene, men var i 2019 på 59 % (n=17) (indikator G-2). Dette kan skyldes tilfeldig variasjon og at antall pasienter med ny diagnose i 2019 var lavt sammenlignet med tidligere år.

Datakvalitet

I 2019-20 gjennomførte registeret en valideringsstudie i samarbeid med statistikere ved Fagsenter for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest. Metoden innebar å på nytt registrere utvalgte variabler fra skjema som var ferdigregistrert i MRS. Totalt ble 2600 verdier validert i valideringsstudien. Resultatet viste at innregistreringsnøyaktigheten i Norsk porfyriregister var svært høy, dvs. en innregistrerings-korrekthet på 99,62 % og kun en total feilprosent på 0,38 %.

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 kompletthet og må tolkes med varsomhet.

Dekningsgraden i registeret vurderes som forholdsvis god, gitt at registeret er basert på skriftlig samtykke. Det planlegges å gjennomføre en DPIA og å søke om reservasjonsrett, noe som vil kunne øke dekningsgraden betraktelig. Svarprosenten på de årlige skjemaene er akseptabel, men det er ønskelig at den kunne vært høyere. Andelen manglende verdier som skyldtes mangelfull innregistrering er lav (2 %), men registeret vil jobbe for å minke denne ytterligere.

Pasientrettet kvalitetsforbedringsarbeid

Tidligere resultater fra Norsk porfyriregister har vist at andelen pasienter som gikk til årlig kontroll og fikk utført anbefalte undersøkelser var lav. Som et tiltak for å sikre at flere porfyripatienter følges opp i henhold til retningslinjer, utviklet registeret i 2015 en informasjons- og spørreskjemapakke. Denne sendes ut årlig til alle deltagerne i Norsk porfyriregister, og er fra og med 2018 implementert for alle inkluderte diagnoser.

Registerpakken inneholder brev med påminning å gå til årlig kontroll, et skjema deltageren selv skal fylle ut, og et legekrollskjema som de blir bedt om å ta med seg til legen. Legekrollskjemaet er utformet slik at det fungerer som et verktøy ved oppfølging av pasienter med porfyri sykdom, og inneholder informasjon om hvilke undersøkelser som bør inngå i kontrollen. Legene får sammen med legekrollskjemaet også NAPOS' sjekklister for kontroll for den aktuelle diagnosen, informasjon om prøvetaking og forsendelse samt rekvisisjonsskjema for innsending av porfyriprøver. På denne måten kan registerpakken som sendes ut fra Norsk porfyriregister bidra til at flere pasienter går til kontroll og at de undersøkelsene som er anbefalt, blir utført, på en hensiktsmessig måte.

Evaluering av forbedringstiltak

For personer med AIP/PV/HCP er det viktig å kjenne til pasientens «normalnivå» av sykdomsrelaterte markører (porfyriinforstadier) dersom pasienten skulle få symptomer, da mange pasienter, spesielt med AIP, har forhøyede verdier også når de er i klinisk remisjon.

Sammenligning med tidligere analyseresultater gir derfor en bedre vurdering av mulige symptomer samt risiko for langtidskomplikasjoner. I underkant av halvparten av pasientene i registeret med aktiv AIP (n=133) sendte inn og fikk analysert kontrollprøve i 2019, og andelen har økt fra 2018 (indikator A-4). Registerdeltagerne med AIP fikk i 2015 tilsendt registerpakken for første gang. Ved å følge hver enkelt pasient (n=123) i perioden før oppstart av årlig registerpakke (2013-14) og i perioden etter oppstart (2015-16), fant vi at 38 % av pasientene hadde sendt inn minst en kontrollprøve i to-års perioden etter oppstart av årlig registerpakke, sammenlignet med kun 19 % før oppstarten. Økningen var signifikant ($p < 0.001$), og resultatene tyder på at innføring av registerpakken fører til at flere pasienter får sendt inn kontrollprøver, noe som bidrar til bedre kliniske vurderinger enn tidligere.

Videreutvikling av registeret

Registeret jobber for å kunne ta i bruk ePROM-løsning til innsamling av data fra deltagerne. Det ble søkt og mottatt midler til dette (kr 100.000) i 2020 fra Fagsenter for pasientrapporterte data. Arbeid med å utarbeide ePROM-skjema er påbegynt for det årlige PCT-pasientskjemaet. Dessverre ble ikke registeret prioritert til å få IKT-støtte våren 2020, og man håper registeret vil bli prioritert høsten 2020. Innregistreringsløsningen for EPP ble produksjonssatt i Medisinsk Registreringssystem (MRS) februar 2020, og alle diagnosene i registeret innregistreres nå i MRS.

Tilbakerapportering

Registeret har utarbeidet et system for å gi individuelle tilbakemeldinger til den enkelte lege. Høsten 2020 vil tilbakemelding bli sendt ut til leger som har pasienter med en akutt porfyridiagnose (AIP, PV, HCP). Leger som har sendt inn legekontrollskjema 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 hvor registeret ikke også har mottatt legekontrollskjema, får tilbakemelding om at de er oppgitt som oppfølgende lege og informasjon om anbefalinger for kontroll og innsending av legekontrollskjema. Dette kan gjøre den enkelte lege mer oppmerksom på kvaliteten på den gjennomførte legekontrollen, og bidra til å sikre at porfyri pasienter i større grad får utført de nødvendige undersøkelsene ved kontroll. Det kan også bidra til å øke rapporteringsgraden blant legene og bevisstheten rundt nyttige ressurser fra NAPOS, slik som sjekklister for kontroll, behandlingsretningslinjer og veiledning for registrering av kritisk informasjon i kjernejournal. Tilsvarende tilbakerapportering planlegges for PCT og EPP fra neste år.

Informasjonsspredning til både helsepersonell og pasienter er svært viktig for sjeldne sykdommer. Sentrale resultater fra registeret og assosierte kvalitetsindikatorer formidles årlig via NAPOSen; en nyhetsavis til alle deltagere i Norsk porfyriregister samt deres oppfølgende leger. Her sammenlignes årets resultater med NAPOS sine anbefalinger om behandling og oppfølging av de ulike porfyri sykdommene, og det fokuseres på

forbedringsområder. Man håper at en slik tilbakeføring av resultater til både pasienter og leger kan være med å bevisstgjøre rundt både forebygging, oppfølging og behandling av porfyrisykdommene. Sentrale funn blir også inkludert i nyhetssaker på www.napos.no, inkludert i nyhetsvarsling til abonnementene av dette, samt presentert i forskjellige relevante fora.

Bruk av registerdata til forskning og oppdatering av faglige retningslinjer

I 2019 ble det publisert en studie av Baravelli et al. (2019) hvor data fra Norsk porfyriregister ble koblet med bl.a. Kreftregisteret. Denne konkluderte med at selv om personer med PCT har økt risiko for primær leverkreft, er risikoen relativt lav. PCT-diagnose alene gir dermed ikke grunn til årlige leverovervåkning. 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.

Artikkel med SF-12 data fra Norsk porfyriregister ble publisert i tidsskriftet Health and Quality of Life Outcome i mars 2020. Hensikten med studien var å utforske helse relatert livskvalitet (HRQoL) hos pasienter med PCT. En oppsummering av resultatene er presentert på slutten av kapittel 3.2.

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 store ulikheter i oppfølging og behandling av pasienter med porfyrisykdom. NAPOS mener det er et stort potensial for kvalitetsforbedring når det gjelder dette, og at Norsk porfyriregister er et viktig verktøy både i arbeidet med kvalitetsutvikling og forskning innen fagområdet. Det finnes per i dag ikke tilsvarende registre i andre land.

2.1.2 REGISTERETS FORMÅL

Det overordnede målet for Norsk porfyriregister er å bidra til å bedre diagnostikk/utredning, 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 registrere informasjon om sykdommen 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. Da porfyrisykdommene er sjeldne sykdommer, er et register et viktig hjelpemiddel for å samle et tilstrekkelig datamateriale.

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, bes både lege og pasient rapportere om deltagere har vært til kontroll og om relevante undersøkelser er blitt utført i henhold til retningslinjer. 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 Analyserte kontrollprøver (prosessindikator)
- A-5 Fornøydhet med oppfølgingen ved siste kontroll (PREM)
- B-1 Bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV og HCP (prosessindikator)

I 2015 startet registeret med utsending av årlig registerpakke som fungerer som påminning om årlig kontroll, og hvor informasjonsmateriale til legen er inkludert. I 2019 og 2020 ble det gjort datauttrekk for å undersøke om utsending av årlig registerpakke til henholdsvis PCT- og AIP-deltagere, førte til at flere pasienter fikk sendt inn urinprøve til porfyrianalyse. Årlig kontroll av porfyriener i urin bør utføres minst årlig hos PCT-pasienter for å påvise biokjemisk residiv på et tidlig tidspunkt slik at pasienten kan starte med behandling før han/hun får symptomer. Resultater for sammenligning av treårsperiodene 2013-15 og 2016-18 viste at signifikant flere PCT-pasienter sendte inn prøve til årlig kontroll etter at årlig registerpakke ble initiert. Analyser utført i 2020 viste også en økning i andel AIP-pasienter som sendte inn kontrollprøver etter oppstart av årlig registerpakke. Resultatet tyder på at utsending av registerpakken fører til at flere pasienter med aktiv AIP får undersøkt relevante sykdomsmarkører, noe som er viktig ved vurdering av et eventuelt akutt porfyrianfall samt vurdering av risiko for langtidskomplikasjoner. For flere detaljer angående effekten av årlig registerpakke, se kapittel 6.9.

Legekontrollskjemaet i Norsk porfyriregister er utformet slik at det fungerer som et verktøy for legene med hensyn til hvilke undersøkelser som skal utføres ved kontroll. Det beregnes derfor andel innsendte legeskjema for pasientene 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 kvalitetsindikatorne:

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

PCT kan hos de fleste pasienter behandles med blodtapping (veneseccio) for å redusere jernlagre i kroppen og/eller lavdose hydroksylorokinofosfat (tabletter) for å mobilisere porfyrinene fra lever og dermed øke utskillelsen av porfyriner i urin. For å overvåke om nydiagnostiserte PCT-pasienter får startet opp med behandling så fort som mulig, og for å se hvilke erfaringer pasientene har med behandling og oppfølging av PCT gjøres det beregninger som beskrevet i kapittel 6.2 og 6.3, med tilhørende resultat presentert i kapittel 3.1 for kvalitetsindikatorne:

- 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. Det er ønskelig at andelen pasienter med tilbakefall er lavest mulig. Resultat og tilhørende beskrivelse av beregninger er presentert i kapittel 3.1 og 6.2 for følgende kvalitetsindikatorer:

- D-1 Forekomst av tilbakefall ved PCT (resultatindikator)

NAPOS har utviklet behandlingsretningslinjer for PCT. Disse sendes til alle leger som diagnostiserer 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-2 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 porfyrisykdom. 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 porfyrisykdommene (AIP, PV og HCP). Det er ønskelig at andelen som kun bruker trygge

legemidler skal være størst mulig. Samtidig vil det i enkelte situasjoner være nødvendig å bruke ett eller flere utrygge legemidler på grunn av annen alvorlig behandlingstrengende sykdom. Derfor overvåkes andelen pasienter som rapporterer å bruke trygge medisiner. Det anbefales også at alle med akutt porfyrisykdom, eller som er genetisk disponert for akutt porfyrisykdom, 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 porfyrisykdommer (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 kvalitetsindikatoren:

- 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 NAPOS, Sverre Sandberg, 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). Fagrådet fungerer også som Senterråd for NAPOS og gir innspill til arbeidet ved

NAPOS. I 2019 fikk fagrådet tilsendt utkast til årsrapporten for registeret og ble bedt om å komme med innspill. Utvalgte data fra årsrapporten ble også presentert på fagrådets møte i september 2019. I 2019 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)
Øyvin Kristiansen	Kommunelege/fastlege, Saltdal Helsesenter, Rognan, Nordland
Guro Sunniva Bjørnevaagen	Hudlege, Hudavdelingen, Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet (Helse Sør-Øst RHF)
Øyvind Skadberg	Overlege, Avdeling for medisinsk biokjemi, Stavanger universitetssjukehus
Kristoffer Aavik	Leder, Norsk porfyriforening
Merete Johansen	Leder, Porfyriforeningen i Nordland

KAPITTEL 3 RESULTATER

Norsk porfyriregister har i løpet av perioden 2015-2018 blitt fullstendig revidert og nye spørreskjema, med tilhørende variabler, er blitt utviklet og implementert. Alle registerdeltagerne får i dag tilsendt to skjema årlig; ett de selv skal fylle ut (pasientskjema) og ett skjema deres lege skal fylle ut (legekontrollskjema).

Årlige skjema ble innført i 2015 for AIP, i 2016 for PCT, i 2017 for PV og HCP, og i 2018 som pilotutsendelse for EPP. Ordinær utsendelse til pasienter med EPP startet opp i 2019.

I februar 2020 ble oppdatert MRS-løsning med innregistreringsløsning for alle diagnosene satt i drift.

Da porfyrisykdommer er sjeldne sykdommer, presenteres data på helseregionnivå der dette er relevant/mulig, og ikke på sykehusnivå eller fylkesnivå da det ikke er tilstrekkelig antall rapporteringer for dette. For enkelte kvalitetsindikatorer er resultatene presentert samlet for flere diagnoser pga. få pasienter.

Resultatkapittelet er delt inn etter tema (A-J), der de viktigste resultatene innenfor hvert tema presenteres først, andre analyser fra de ulike temaene presenteres i kapittel 3.2. Informasjon om dekningsgrad og svarprosent finnes i kapittel 5.4. For hver indikator presenteres variabelkomplettheten for 2019, denne informasjon er samlet i kapittel 5.7.1.

3.1 KVALITETSINDIKATORER, OG PROM /PREM

A – POLIKLINISK KONTROLL

NAPOS anbefaler pasienter med PCT, EPP og 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 ha hatt symptomer (latent sykdom), anbefales å gå til kontroll hvert 3.- til 5. år.

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.

For poliklinisk kontroll presenteres både pasientrapporterte og legerapporterte data fra årlige skjema, samt data om kontrollprøver mottatt ved laboratoriet.

A-1 Årlig kontroll (pasientrapportert)

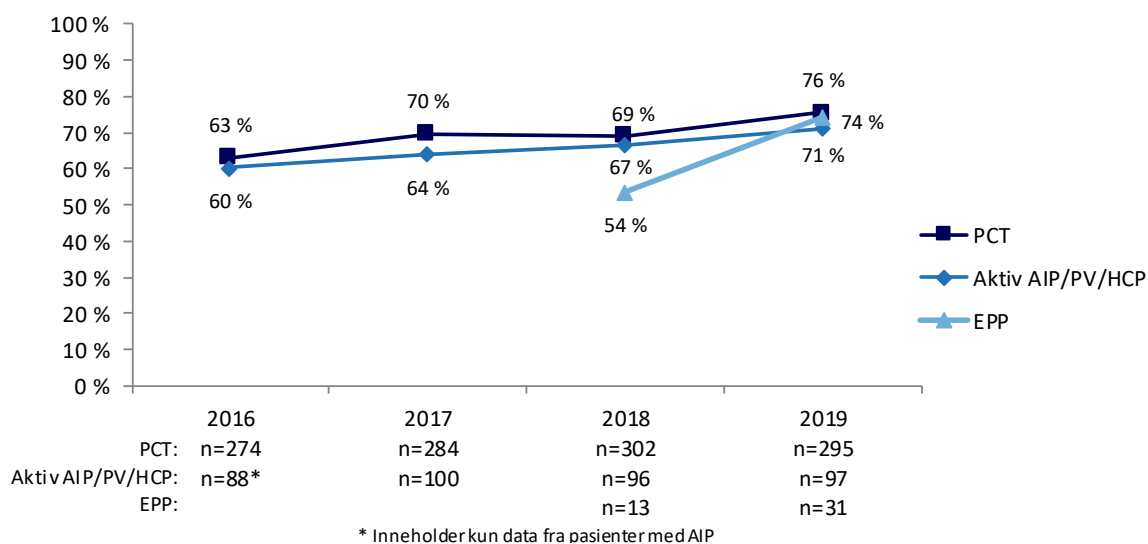
Figur 1 viser andelen som oppga å gå til kontroll årlig eller hyppigere fordelt på de ulike diagnosegruppene. Andelen som oppgir å gå til kontroll fortsetter å øke.

For PCT var andelen 76 %. Registeret har satt som mål at minst 80 % av PCT-pasientene skal gå til årlig kontroll innen 2020 (figur 2 og 3). For diagnosegruppen AIP/PV/HCP var andelen 71 % (figur 4 og 5). Ser man kun på resultatene for AIP oppga 68 % (n=82) at de går til årlig kontroll (ikke vist i figur), og målgrensen på 75 % ble dermed ikke oppnådd i 2019 (5 år etter at årlig registerpakke ble innført for AIP i 2015).

Omtrent tre fjerdedeler av EPP-pasientene oppgir å gå til årlig kontroll i 2019 (figur 1), her er målet 80 % innen 2022. Geografisk inndeling er ikke presentert for EPP-pasientene grunnet lavt antall pasienter.

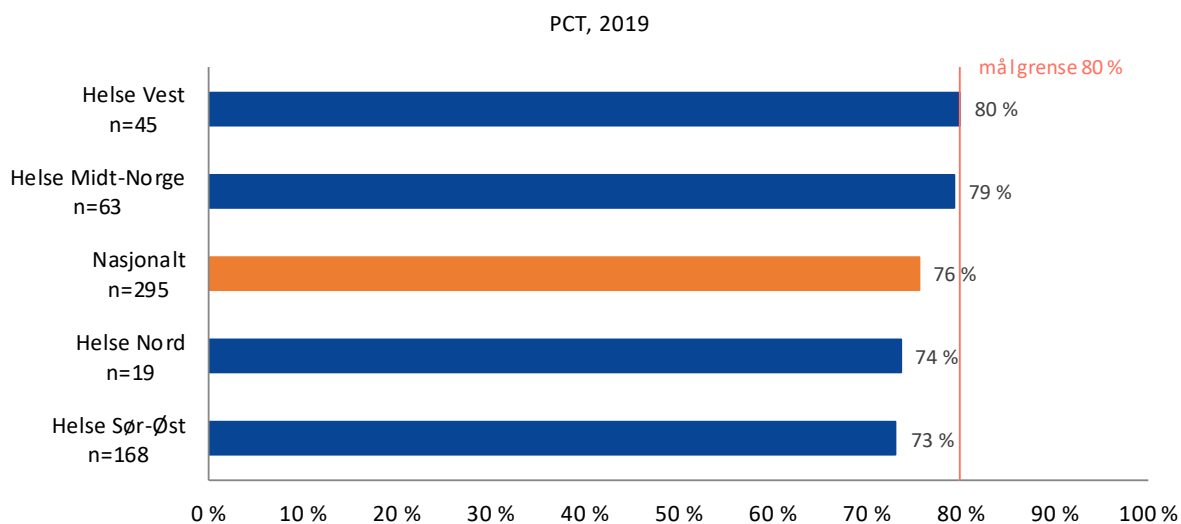
For personer med latent AIP/PV/HCP var andelen som oppga at de går til kontroll årlig 35 % (n=52, ikke inkludert i figur 1). For denne gruppen anbefales generell kontroll hvert 3.- 5. år.

Figur 1. Andel pasienter som går til årlig kontroll blant de som sendte inn årlig pasientskjema

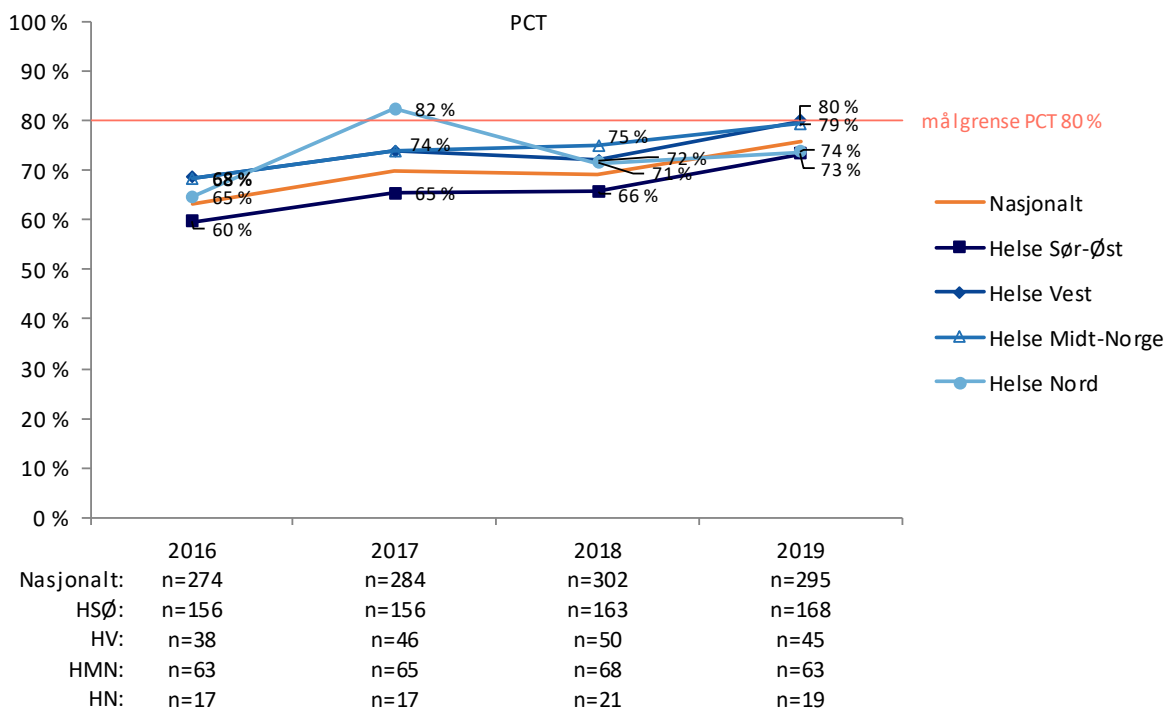


Kommentar: Variabelkompletthet i 2019 var 98 % (6 ikke-besvart) for PCT, 96 % (4 ikke-besvart) for aktiv AIP/PV/HCP og 100 % for EPP.

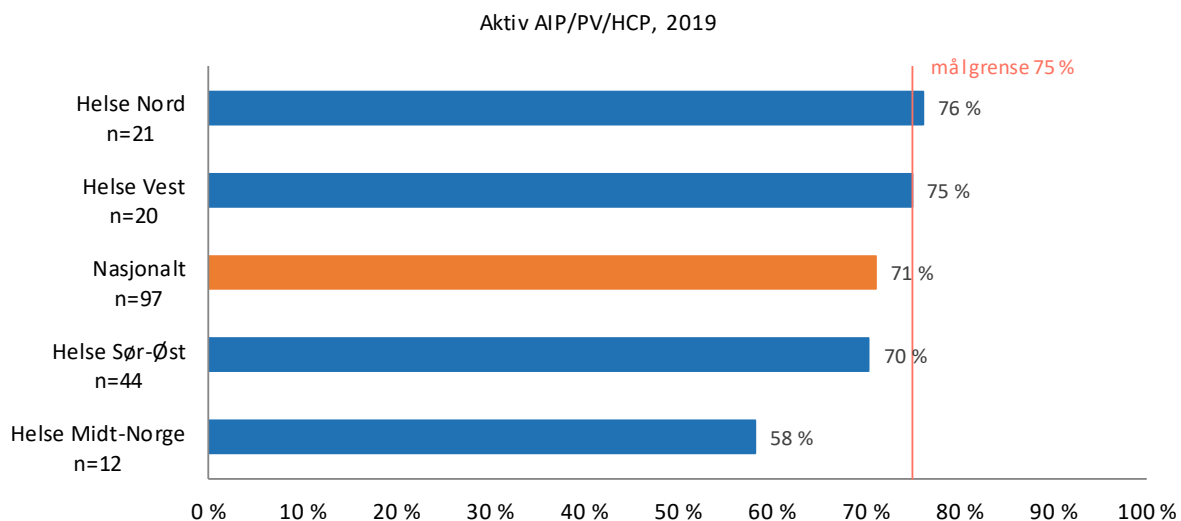
Figur 2. Andel pasienter med PCT som oppga å ha vært til årlig kontroll i 2019, fordelt på helseregion



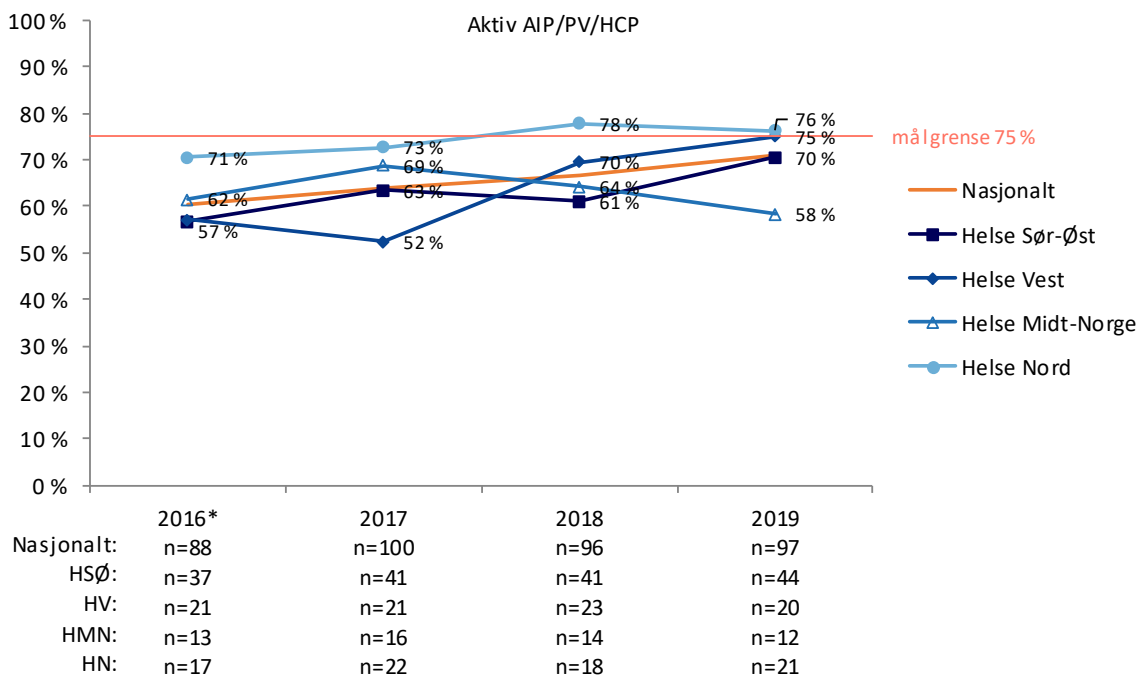
Figur 3. Andel pasienter med PCT som går til årlig kontroll, fordelt på helseregion



Figur 4. Andel pasienter med aktiv AIP/PV/HCP som oppga å ha vært til årlig kontroll i 2019, fordelt på helseregion



Figur 5. Andel pasienter med aktiv AIP/PV/HCP som går til årlig kontroll, fordelt på helseregion



*inneholder kun data fra pasienter med AIP

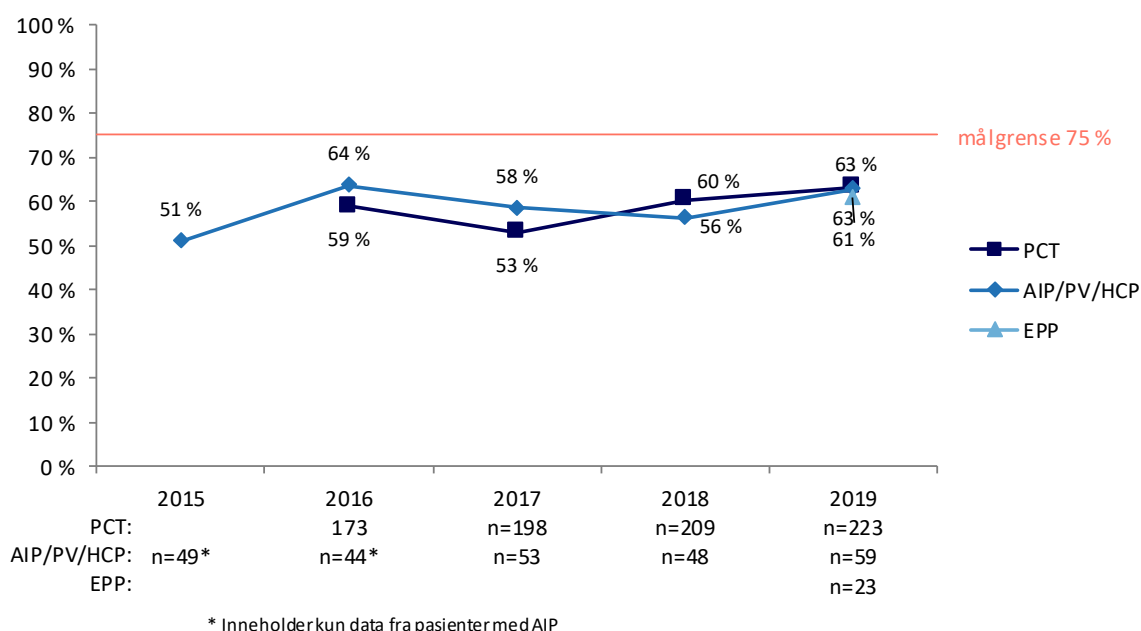
A-2 Mottatte legekontrollskjema for pasienter som oppgir å gå til årlig kontroll

Registeret har i oppstartsfasen som mål at legekontrollskjema skal bli sendt inn fra minst halvparten av utførte årlige kontroller. Det er videre satt som mål at innen 5 år etter at årlig registerpakke ble innført (dvs. innen 2019 for AIP, 2020 for PCT og 2022 for EPP) skal legekontrollskjema bli sendt inn for 75 % av de årlige kontrollene. En finansiering/takst for fastlegenes bruk av tid på rapportering til kvalitetsregistre, vil gjøre det enklere å oppnå dette.

Blant registerdeltagere som oppga å gå til årlig kontroll, mottok registeret i 2019 legekontrollskjema for 63 % av de med PCT og 63 % av de med AIP/PV/HCP (figur 6). Ser man kun på resultatene for AIP (n=49), ble legekontrollskjema mottatt fra 61 % av kontrollene (ikke vist i figur). Fordelt på aktiv og latent AIP/PV/HCP, mottok registeret legekontrollskjema fra 65 % av de med aktiv AIP/PV/HCP (n=51) og 50 % av de med latent AIP/PV/HCP (n=8) (ikke vist i figur). Det ble mottatt legekontrollskjema for 61 % av de med EPP (figur 6).

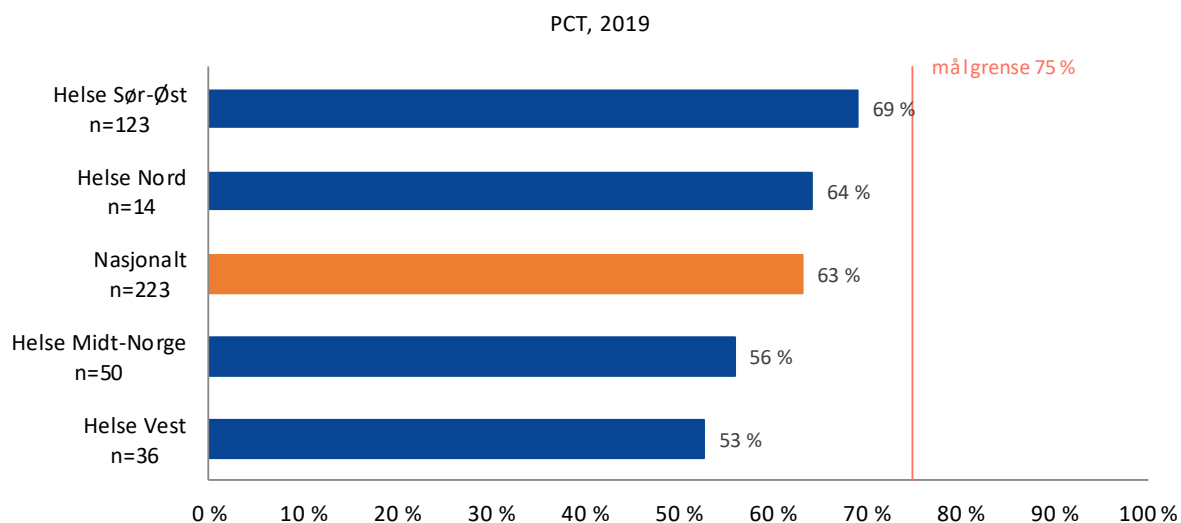
Andel mottatte legekontrollskjema for PCT og AIP/PV/HCP varierer mellom helseregionene, men for flere av regionene er det lavt antall deltagere slik at denne variasjonen kan være tilfeldig (figur 7 og 8). Det presenteres ikke tall for EPP på helseregionnivå grunnet lavt antall.

Figur 6. Andel mottatte legekontrollskjema for pasienter som oppgir at de går til årlig kontroll

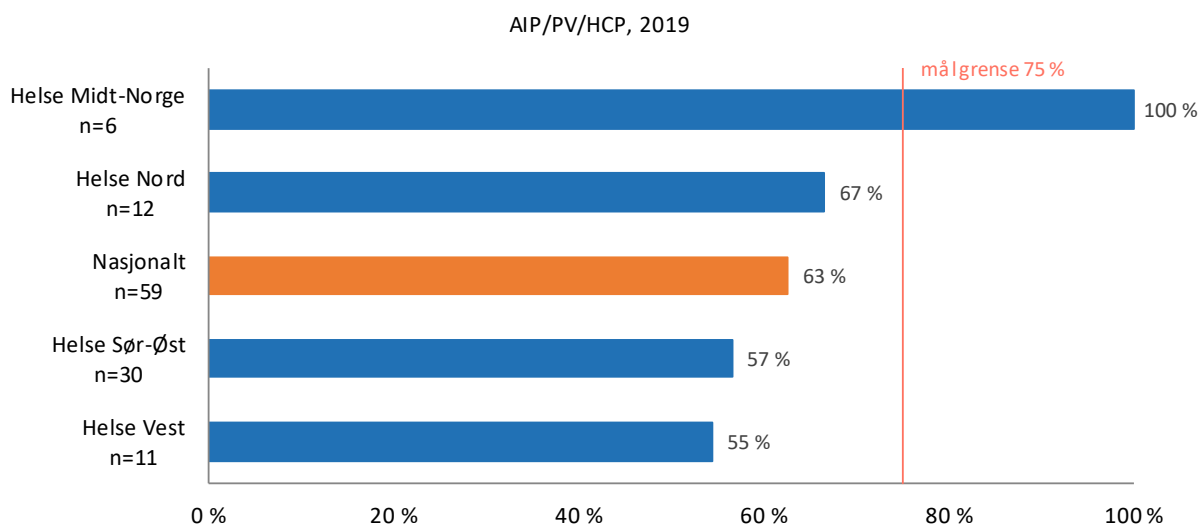


Kommentar: Variabelkompletthet kan ikke beregnes, da beregningen baserer seg på antall mottatte skjema.

Figur 7. Andel mottatte legekontrollskjema i 2019 for PCT-pasienter som oppgir at de går til årlig kontroll, fordelt på helseregion



Figur 8. Andel mottatte legekontrollskjema i 2019 for pasienter med AIP/PV/HCP som oppgir at de går til årlig kontroll, fordelt på helseregion



Kommentar: Resultatene for de ulike helseregionene må tolkes med varsomhet grunnet lave antall.

A-3 Viktigste undersøkelser ved kontroll (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.

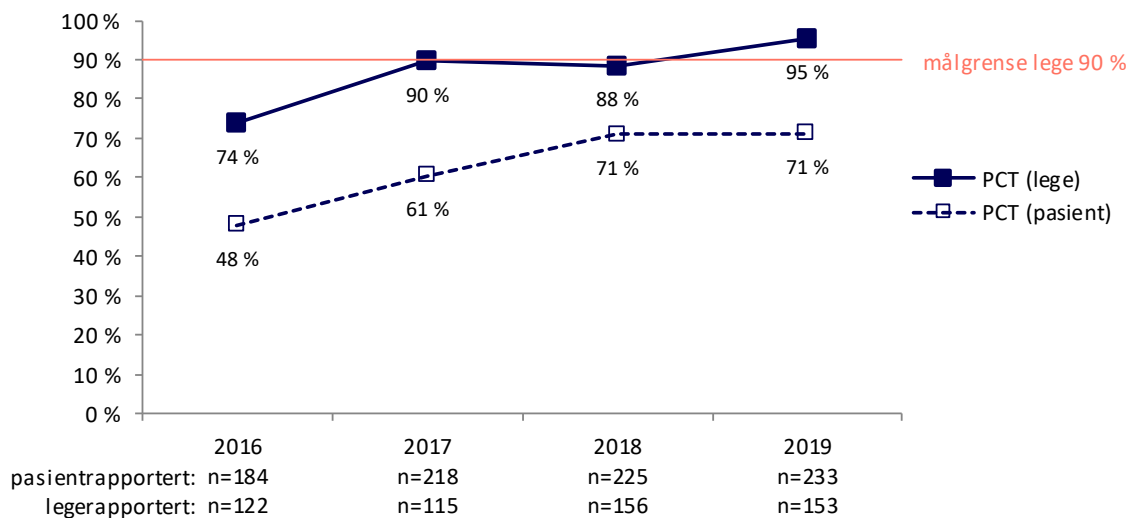
For personer med PCT er prøve til analyse av porfyriner i urin nødvendig for å vurdere om pasienten er i remisjon eller har økende nivå av porfyriner som bør kontrolleres/følges opp og/eller bør føre til behandling. Analyse av porfyriner i urin er derfor definert som minstestandard ved PCT kontroll. 95 % av legene rapporterte at dette ble utført i forbindelse med årlig kontroll (figur 9). Alle helseregionene nådde målgrensen på at 90 % av legene utførte den viktigste undersøkelsen ved kontroll av porfyrisykdommen (figur 10). Noen helseregioner hadde imidlertid lavt antall rapporterende leger, og resultatet må tolkes med forsiktighet.

For pasienter med AIP/PV/HCP er det viktigst å kontrollere blodtrykk og nyrefunksjon, pga. økt risiko for utvikling av høyt blodtrykk og nyresvikt ved disse sykdommene. Undersøkelse av blodtrykk og s-kreatinin/estimert GFR er derfor satt som minstestandard. Blant pasientene med aktiv AIP/PV/HCP rapporterte 66 % at begge undersøkelsene hadde vært utført, mens dette ble rapportert på 92 % av legekontrollskjemaene (figur 11, øvre del). Blant de med latent AIP/PV/HCP var lege-andelen noe lavere (figur 11, nedre del). Inndeling i helseregion for legerapporterte resultater er presentert samlet for aktiv og latent AIP/PV/HCP i figur 12, og i de fleste helseregionene oppfylte over 90 % av legene minstestandard hvor de hadde utført de viktigste undersøkelsene, men mange av regionene har lave antall slik at variasjonen mellom dem kan være tilfeldig.

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 52 % at begge undersøkelsene hadde vært utført, mens dette ble rapportert av 67 % av legene (figur 13). Andelen er lavere enn ønskelig, men er også basert på et lavt antall rapporterende. Registeret vil vurdere tiltak for å øke denne andelen dersom man ikke ser en bedring til neste år. Grunnet lavt antall pasienter er ikke resultatene presentert på helseregionnivå.

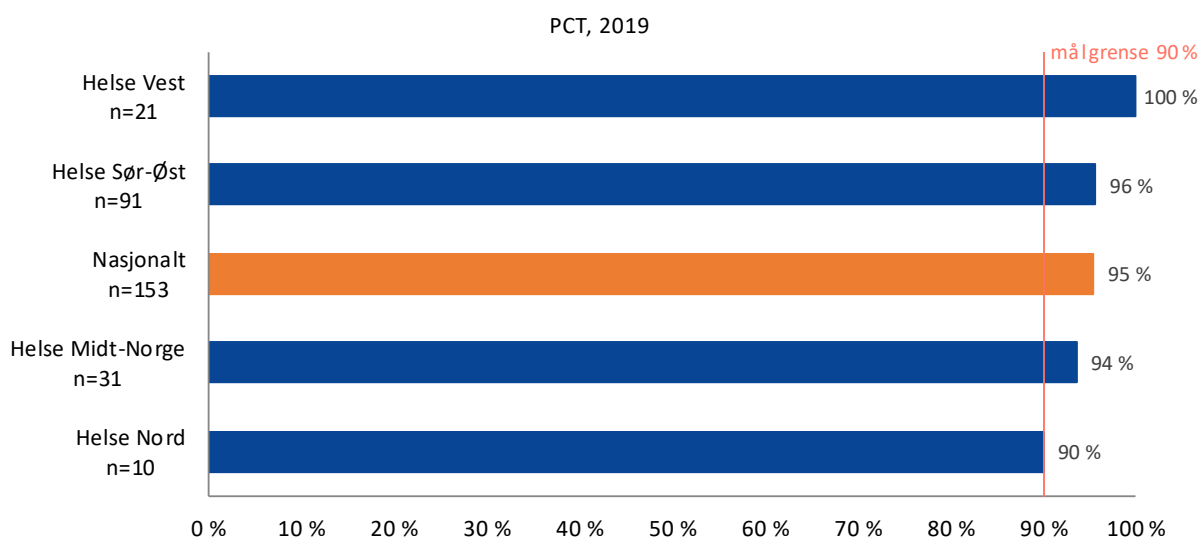
Resultatene fra legekontrollskjema for alle anbefalte undersøkelser ved kontroll er presentert i figur 58 i kapittel 3.2-A.

Figur 9. Andel som får utført minstestandard ved kontroll av PCT (analyse av porfyriner i urin)

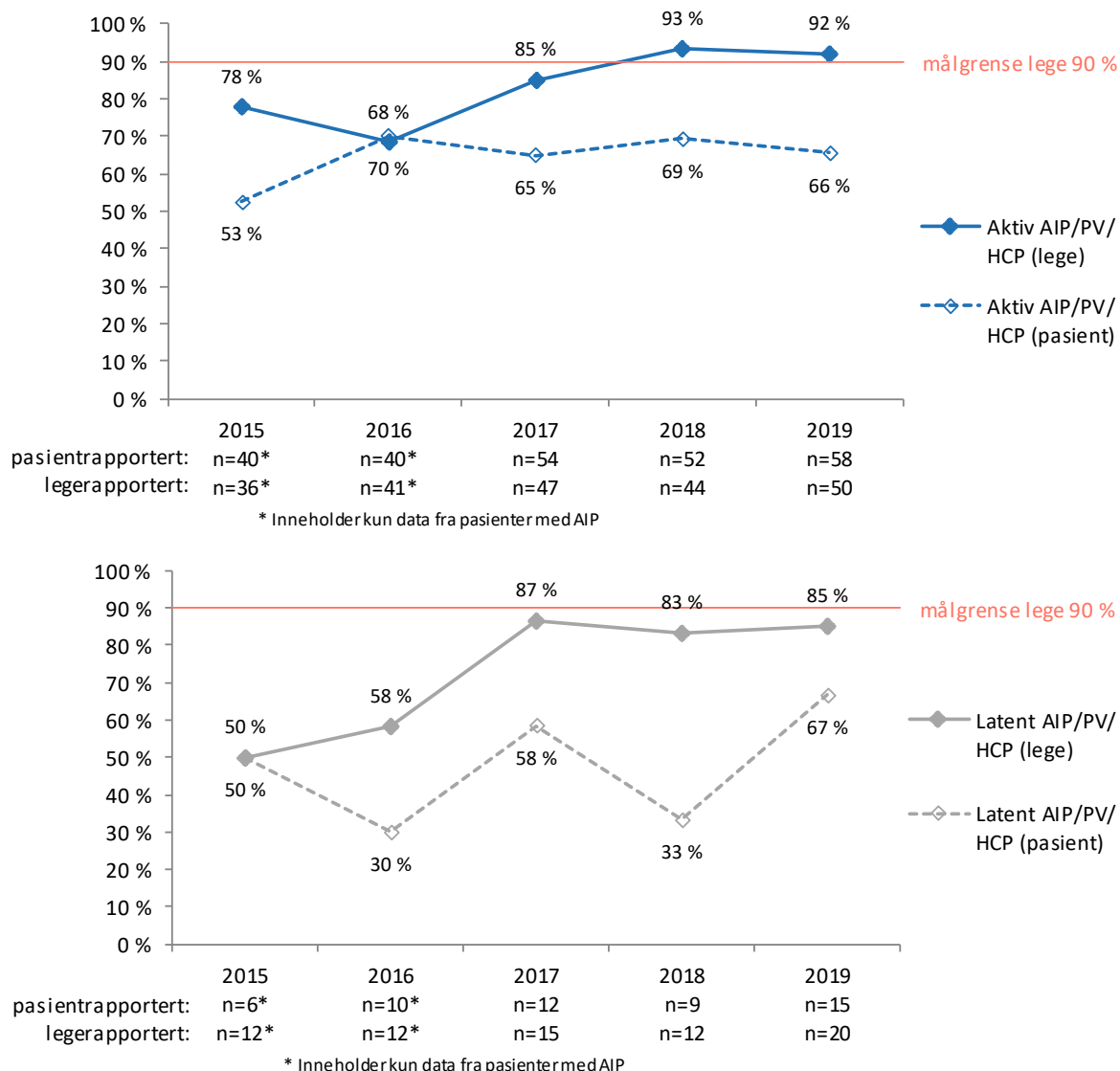


Kommentar: Variabelkompletthet for legerapporterte data var 93 % i 2019 (11 ikke-besvart) og for pasientrapporterte data 97 % (6 ikke-besvart). Forskjell i pasient og legerapporterte resultater kan skyldes at pasientene ikke vet eksakt hvilke undersøkelser som blir utført, at skjemaene fylles ut på forskjellige tidspunkt og at spørsmålene ikke har identisk ordlyd.

Figur 10. Andel som får utført minstestandard ved kontroll av PCT (analyse av porfyriner i urin). Resultater fra legekontrollskjema i 2019, fordelt på helseregion.

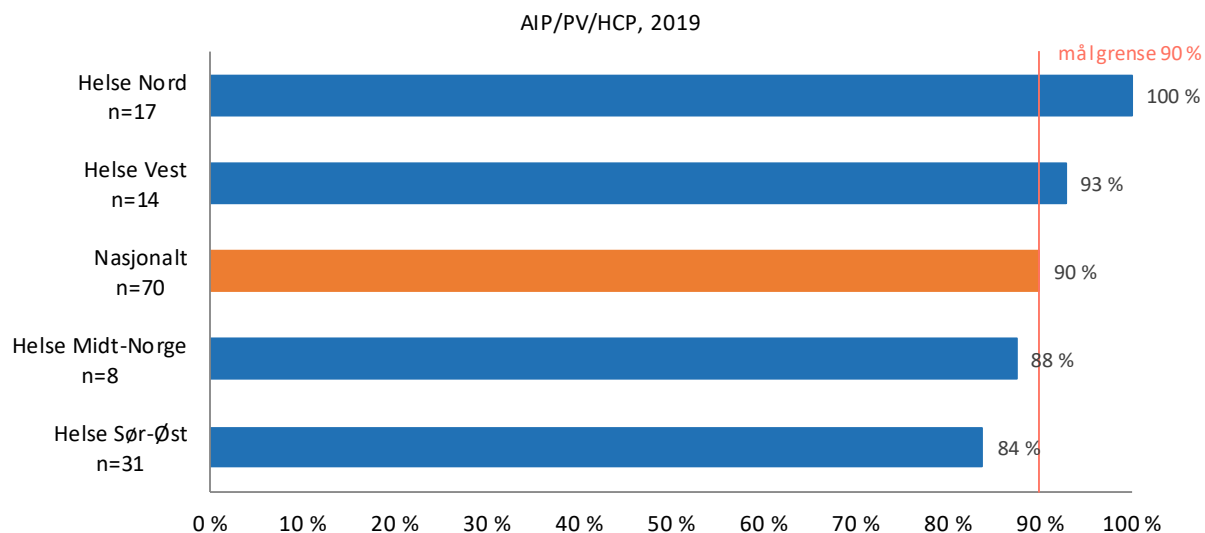


Figur 11. Andel som får utført minstestandard ved kontroll av AIP/PV/HCP (blodtrykk og nyrefunksjon i form av serum kreatinin og estimert GFR)

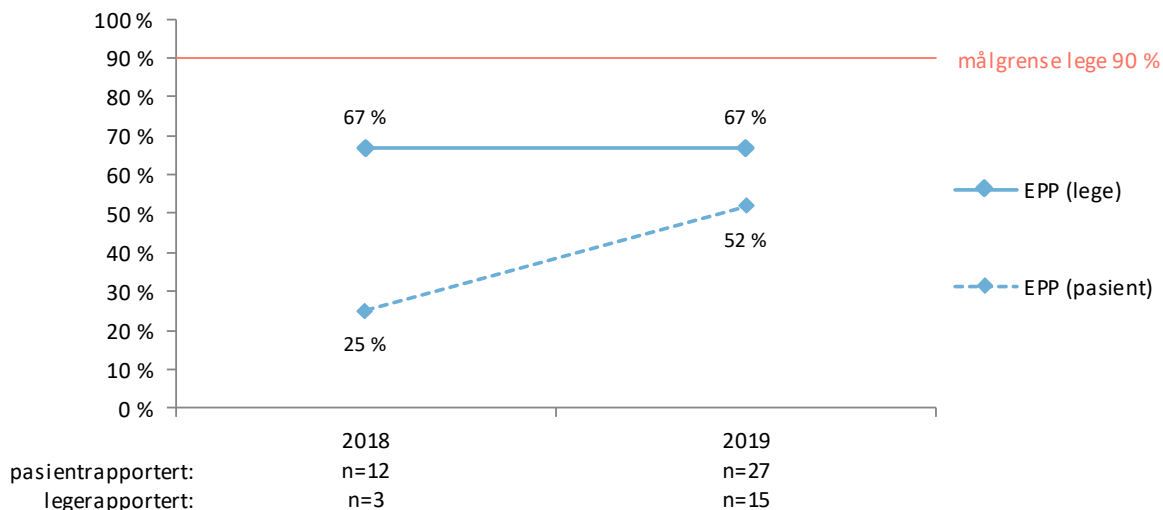


Kommentar: Variabelkompletthet for henholdsvis lege- og pasientrapporterte data i 2019 var 98 % (1 ikke-besvart) og 97 % (2 ikke-besvart) for aktiv AIP/PV/HCP, og for latent AIP/PV/HCP 95 % (1 ikke-besvart) og 100 % (ingen ikke-besvart). Forskjell i pasient og legerapporterte resultater kan skyldes at pasientene ikke vet eksakt hvilke undersøkelser som blir utført, at skjemaene fylles ut på forskjellige tidspunkt og at spørsmålene ikke har identisk ordlyd.

Figur 12. Andel som får utført minstestandard ved kontroll av AIP/PV/HCP (blodtrykk og nyrefunksjon i form av serum kreatinin og estimert GFR). Resultater fra legekrollskjema i 2019, fordelt på helseregion.



Figur 13. Andel som får utført minstestandard ved kontroll av EPP (erythrocytt protoporfyrin i blod og leverfunksjon i form av ALAT, γ -GT og PT-INR)



Kommentar: Variabelkompletthet for både lege- og pasientrapporterte data var 100 % i 2019 (ingen ikke-besvart). Forskjell i pasient og legerapporterte resultater kan skyldes at pasientene ikke vet eksakt hvilke undersøkelser som blir utført, at skjemaene fylles ut på forskjellige tidspunkt og at spørsmålene ikke har identisk ordlyd.

A-4 Analyserte kontrollprøver (laboratorie-data)

NAPOS anbefaler pasienter med PCT, EPP og aktiv AIP, PV og HCP, å sende inn årlig kontrollprøve via sin lege for å monitorere mengden porfyriner og 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 kontrollprøve skal sendes inn, og informasjon om prøvetaking, behandling og forsendelse er inkludert (både til pasient og lege). Antall registerdeltagere som har fått analysert kontrollprøve 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.

Andelen pasienter som har fått analysert kontrollprøve i 2019 har økt for alle diagnoser, sammenlignet med foregående år (figur 14 og 15).

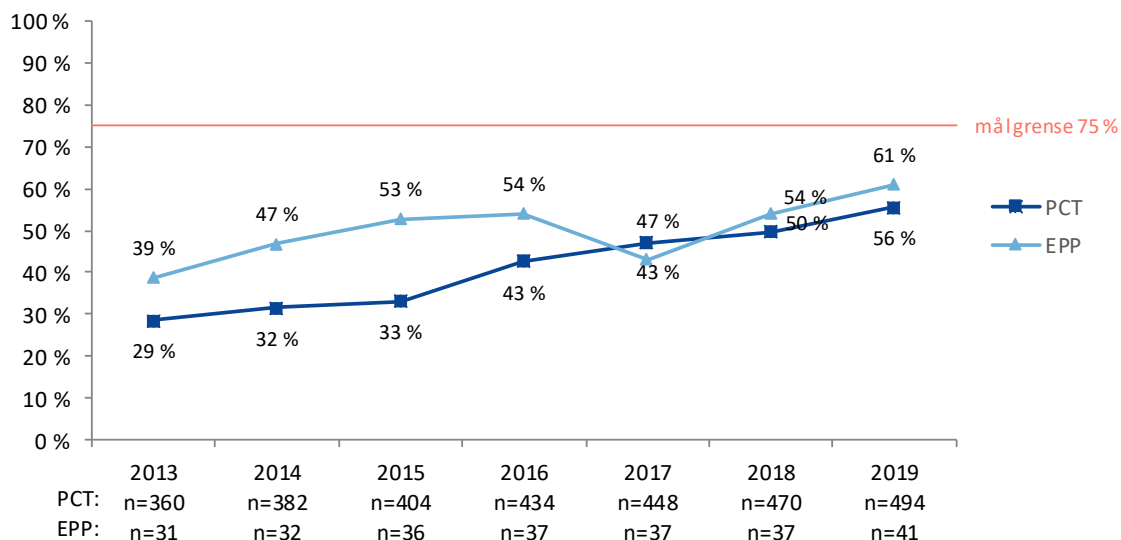
For AIP ble årlig registerpakke sendt ut for første gang i 2015, for PCT i 2016, PV og HCP i 2017, og for EPP i 2018. Figur 14 og 15 viser at andelen som har fått analysert prøver har økt år for år etter registeret begynte å sende ut årlig registerpakke til de ulike diagnosene. Selv om det har vært en økning i andelen som har fått sendt inn og analysert kontrollprøver etter oppstart av årlig registerpakke, er det likevel et stykke igjen til målgrensene for de ulike diagnosene er oppfylt, med unntak av PV/HCP som i 2019 var over målgrensen på 60 %. Fortsatt fokus på innsending av prøver, både ovenfor pasienter og oppfølgende helsepersonell, er nødvendig.

Figur 16 viser andel PCT-pasienter med analysert kontrollprøve i 2019, fordelt på helseregion. Videre viser figur 17 at andel PCT-pasienter med analysert kontrollprøve har økt fra 2018 til 2019 i alle regioner med unntak av Helse Midt-Norge.

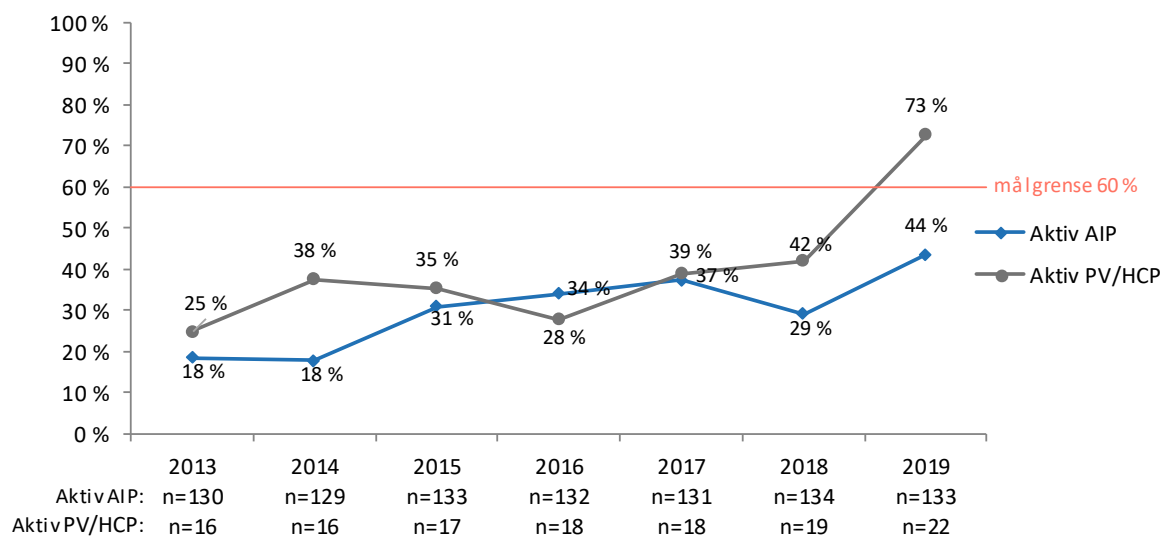
Det ble i fjorårets rapport kommentert at siden resultatene i 2018 viste en nedgang sammenlignet med 2017, kunne det tenkes at effekten av utsendelse av årlig registerpakke var redusert. Data fra 2019 viser imidlertid en økning i andel som har fått analysert prøver (figur 15), også sammenlignet med 2017, slik at nedgangen i 2018 kan ha vært tilfeldig. Figur 18 viser resultatene fra 2019 på helseregionnivå, og figur 19 viser at økningen i andel pasienter med aktiv AIP som i 2019 fikk analysert kontrollprøver var gjeldende i alle helseregioner, med unntak av Helse Vest der andelen var stabil sammenlignet med 2018.

For EPP og aktiv PV/HCP er det ikke presentert data på helseregionnivå grunnet lavt antall pasienter.

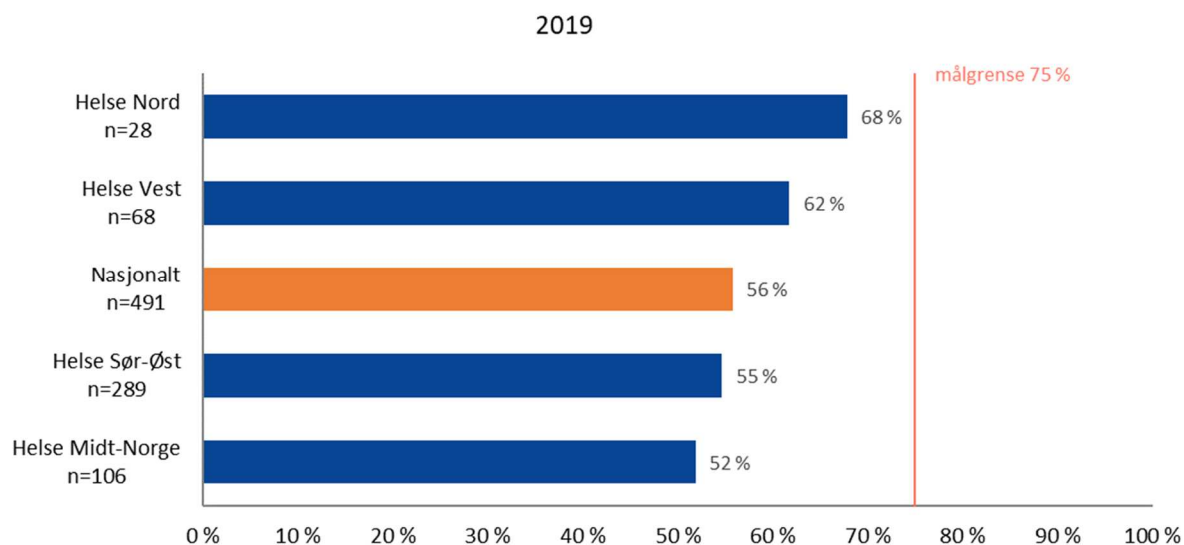
Figur 14. Andel pasienter med EPP- og PCT hvor kontrollprøve er analysert ved NAPOS/HUS



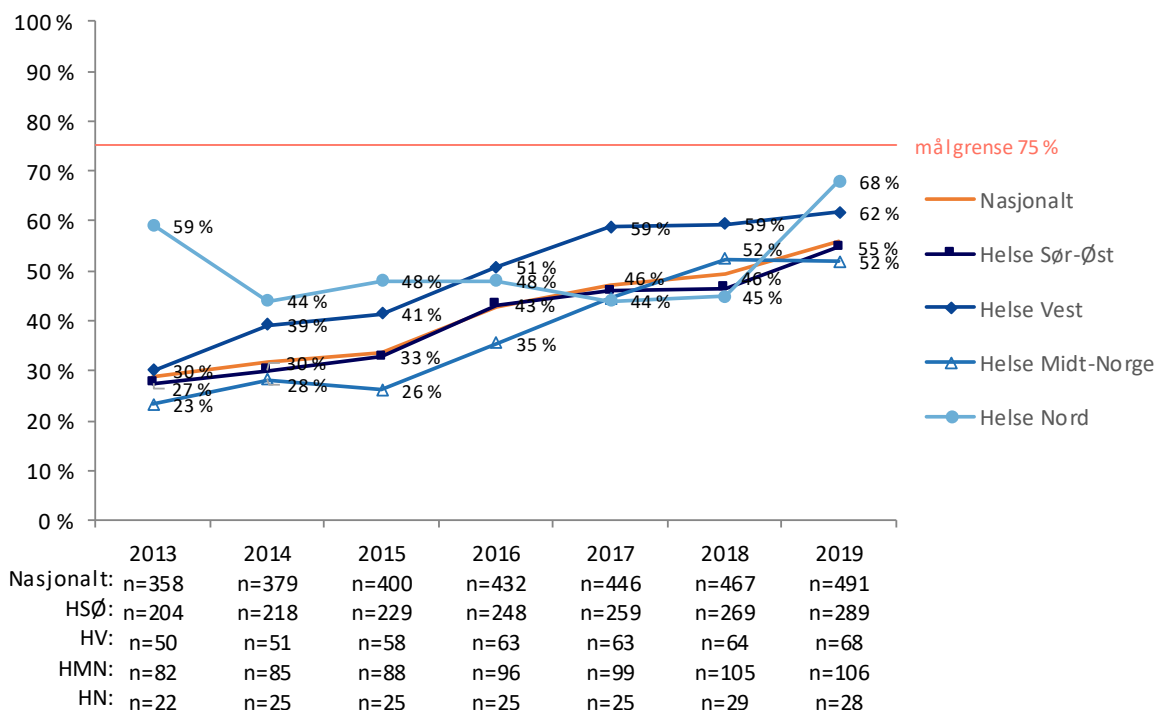
Figur 15. Andel pasienter med aktiv AIP, PV og HCP hvor kontrollprøve er analysert ved NAPOS/HUS



Figur 16. Andel pasienter med PCT hvor kontrollprøve er analysert i 2019, fordelt på helseregion

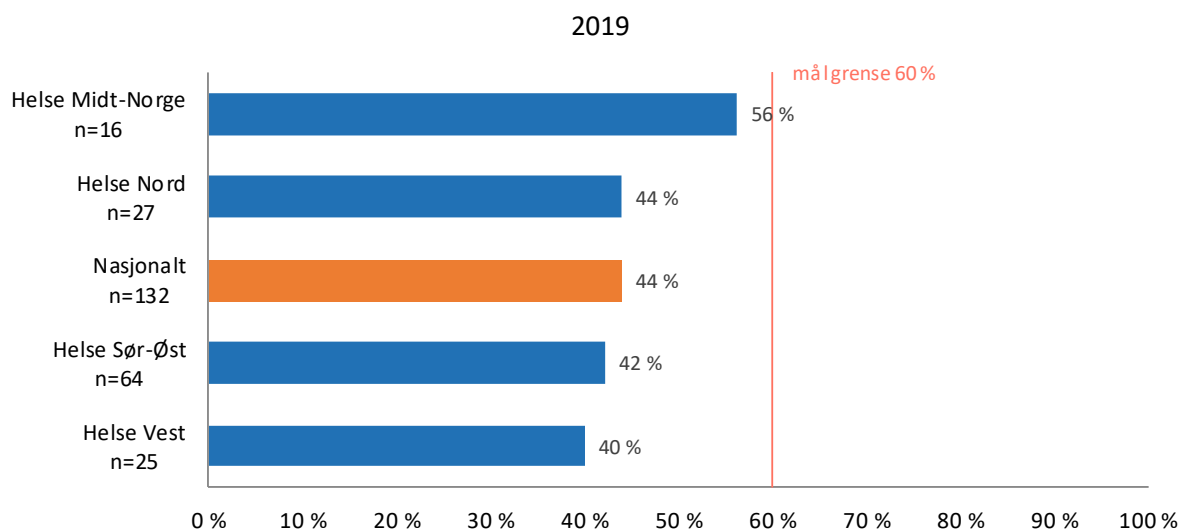


Figur 17. Andel pasienter med PCT hvor kontrollprøve er analysert, fordelt på helseregion

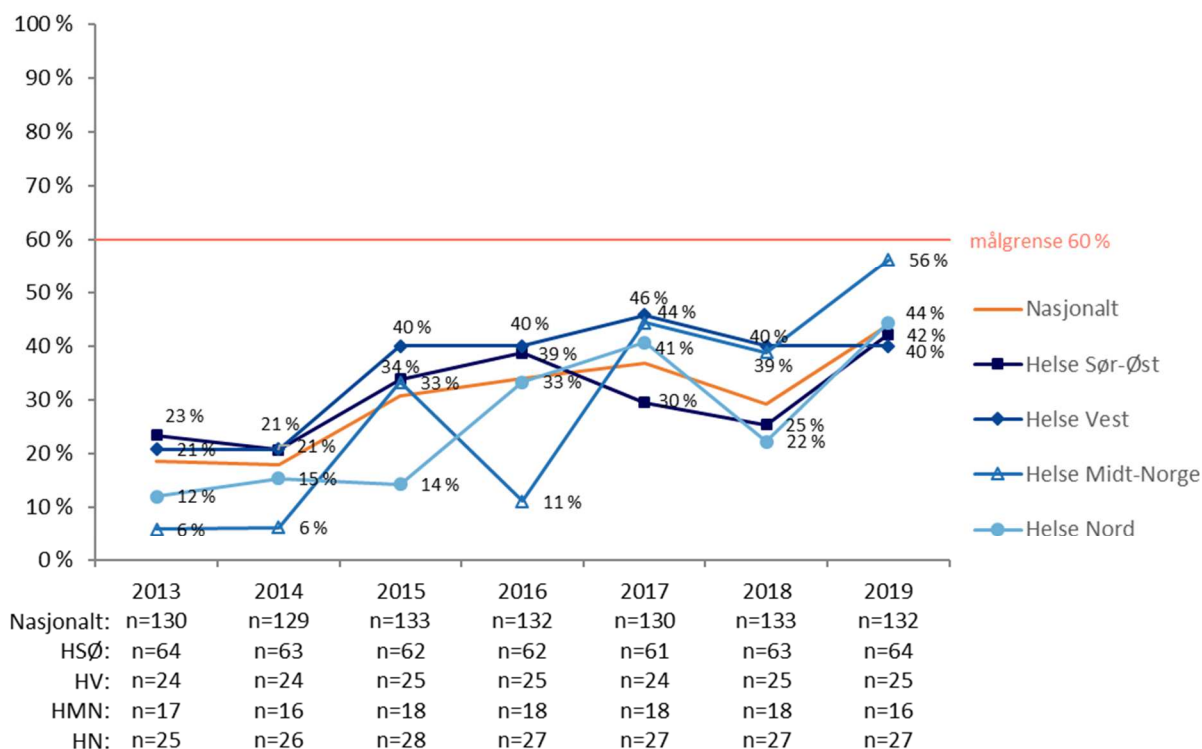


Kommentar: Figur 16 og 17 viser andelen PCT-pasienter hvor kontrollprøve er blitt analysert ved NAPOS/HUS, fordelt på hvilken helseregion de tilhører. Mottatte kontrollprøver som av ulike årsaker ikke har blitt analysert er ikke tatt med i beregningene. Det er også mulig at noen få kontrollprøver kan ha blitt sendt til analysering ved andre laboratorier, uten at vi har fått kopi av disse resultatene. Tre pasienter er ekskludert pga. manglende opplysninger om bosted i 2019.

Figur 18. Andel pasienter med aktiv AIP hvor kontrollprøve er analysert i 2019, fordelt på helseregion



Figur 19. Andel pasienter med aktiv AIP hvor kontrollprøve er analysert, fordelt på helseregion



Kommentar: Figur 18 og 19 viser andelen pasienter hvor kontrollprøve er blitt analysert ved NAPOS/HUS, fordelt på hvilken helseregion de tilhører. Mottatte kontrollprøver som av ulike årsaker ikke har blitt analysert er ikke tatt med i beregningene. Det er også mulig at noen få kontrollprøver kan ha blitt sendt til analysering ved andre laboratorier, uten at vi har fått kopi av disse resultatene. En pasient er ekskludert pga. manglende opplysninger om bosted i 2019.

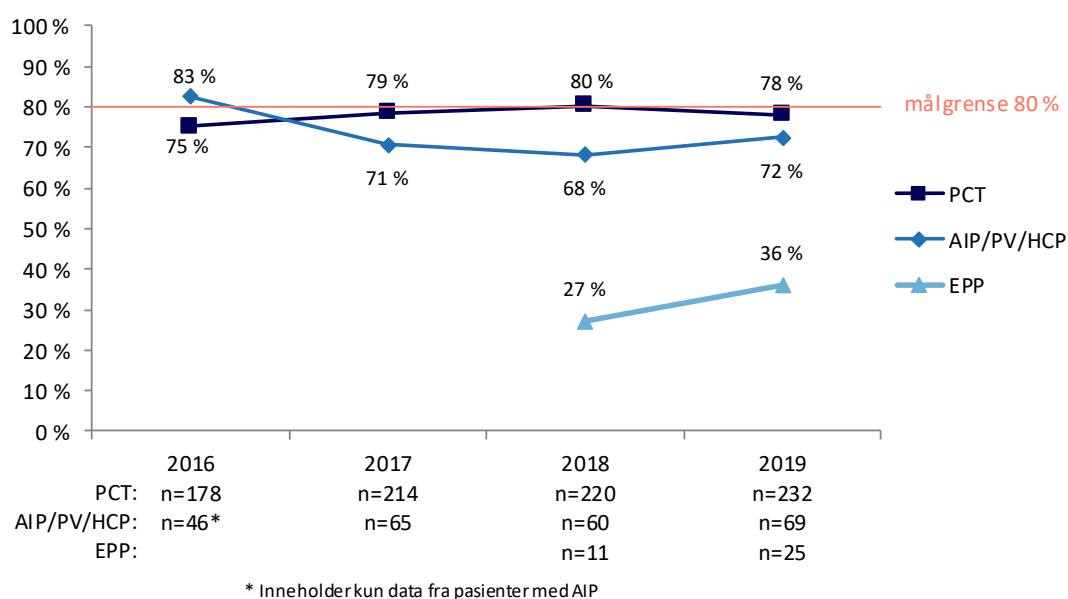
A-5 Fornøydhets med oppfølgingen ved siste kontroll (PREM)

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 2019 oppga hhv. 78 % og 72 % av PCT- og AIP/PV/HCP-pasientene at de var i stor/svært stor grad fornøyd med oppfølgingen de fikk i forbindelse siste kontroll (figur 20). Blant de med aktiv AIP/PV/HCP var andelen 71 % (n=56), mens 77 % av de med latent sykdom (n=13) var i stor/svært stor grad fornøyd (ikke vist i figur). Pasienter med EPP var imidlertid ikke like fornøyd med oppfølgingen de fikk ved siste kontroll, bare 36 % var i stor/svært stor grad fornøyd (figur 20). 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

Pasientene følges opp av fastlege, privatpraktiserende spesialist eller ved sykehusavdeling. I figur 21-23 vises andelen som var fornøyd i stor/svært stor grad fordelt på hvor kontrollen ble utført. Ved PCT var det størst andel fornøyd blant de som fikk oppfølging hos privatpraktiserende spesialist (som regel hudlege). Ved AIP/PV/HCP og EPP var det ingen forskjell i rapportert fornøydhets om oppfølgingen fant sted hos fastlege eller på sykehuset. Antall som fikk sin kontroll utført på en sykehusavdeling var lavt, og resultatet må følgelig tolkes med varsomhet.

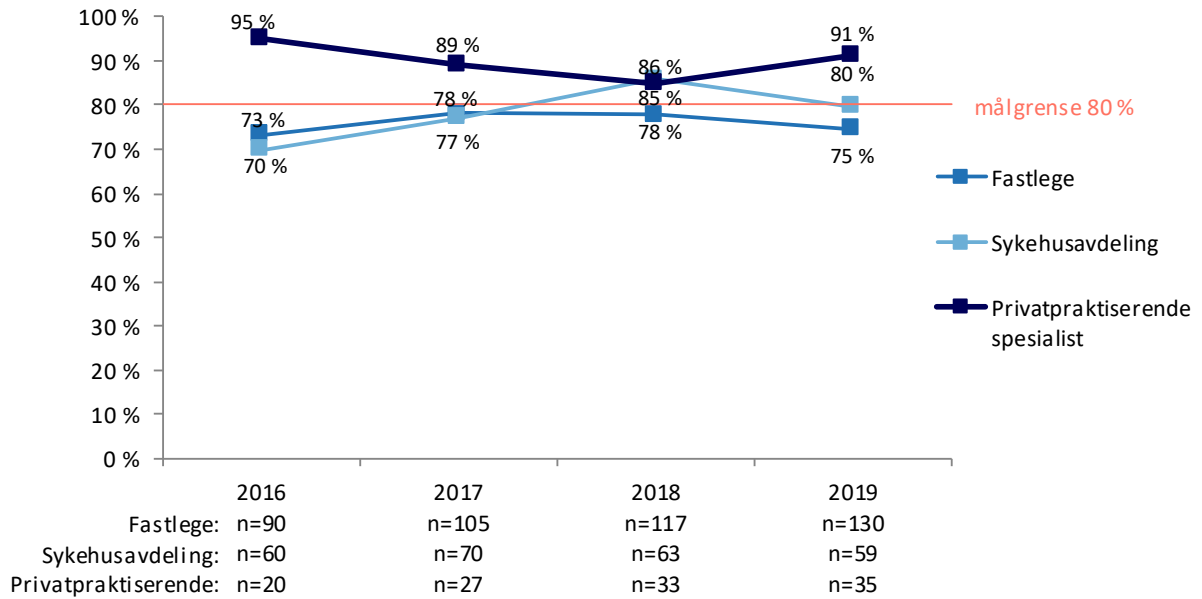
Geografisk inndeling for 2019 er vist i figur 24 og 25, for henholdsvis PCT og AIP/PV/HCP. For EPP er antallet for lavt til å rapporteres på helseregionnivå.

Figur 20. Andel pasienter som i stor eller svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll



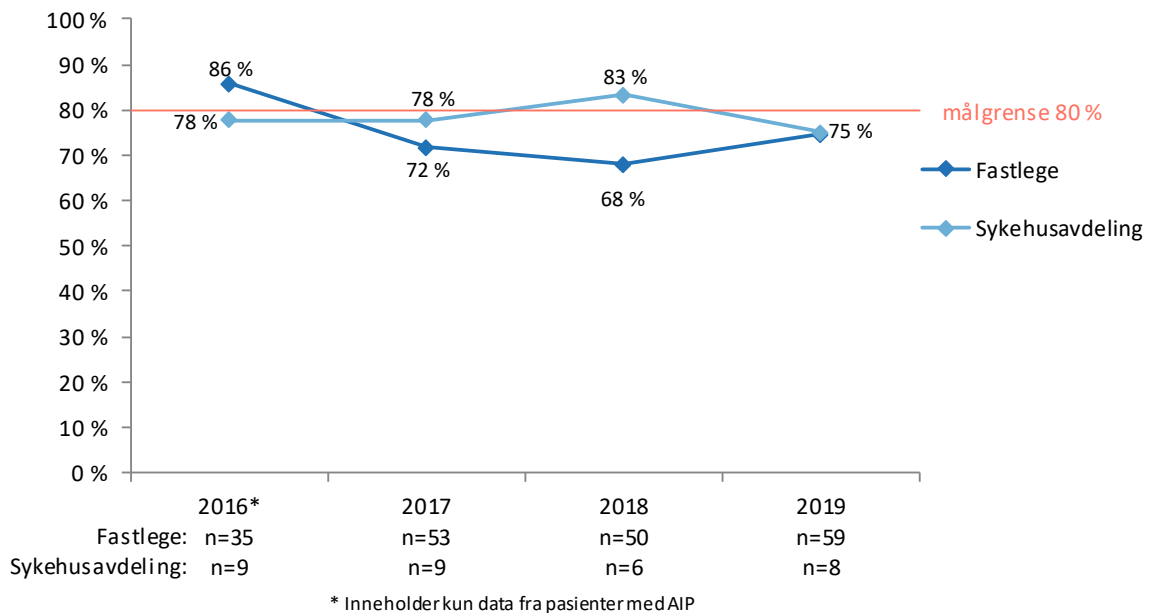
Kommentar: Variabelkomplettheten i 2019 var 97 % (7 ikke-besvart) for PCT, 92 % for AIP/PV/HCP (6 ikke-besvart), og 93 % (2 ikke-besvart) for EPP.

Figur 21. Andel som i stor eller svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved siste PCT-kontroll, fordelt på hvor kontrollen ble utført



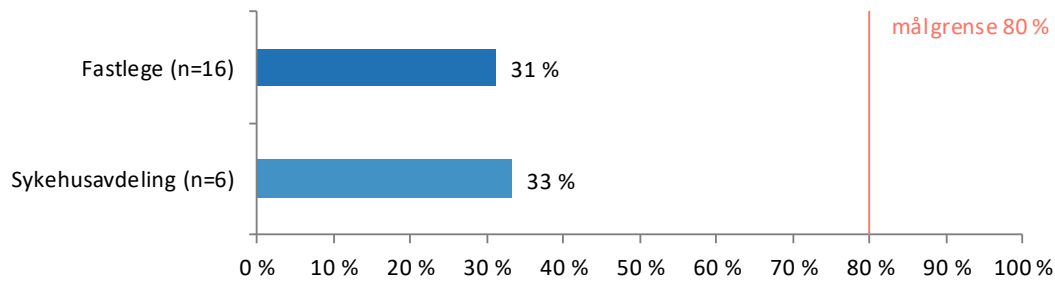
Kommentar: Variabelkomplettheten var 94 % i 2019. Syv pasienter hadde ikke-besvart på fornøydhet, og åtte pasienter hadde ikke-besvart på hvilken type lege/kontrollsted. Disse er ekskludert fra figuren.

Figur 22. Andel som i stor eller svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved siste AIP/PV/HCP-kontroll, fordelt på hvor kontrollen ble utført



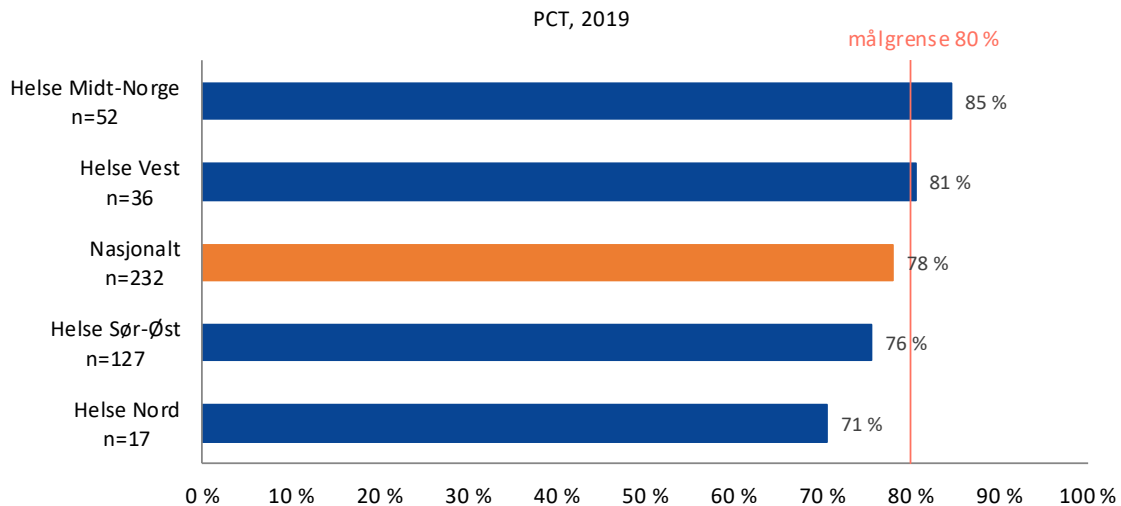
Kommentar: Variabelkomplettheten var 89 % i 2019. Seks pasienter hadde ikke-besvart på fornøydhet, og to pasienter hadde ikke-besvart på hvilken type lege/kontrollsted. Disse er ekskludert fra figuren.

Figur 23. Andel som i stor eller svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved siste EPP-kontroll, fordelt på hvor kontrollen ble utført. Data fra 2019.

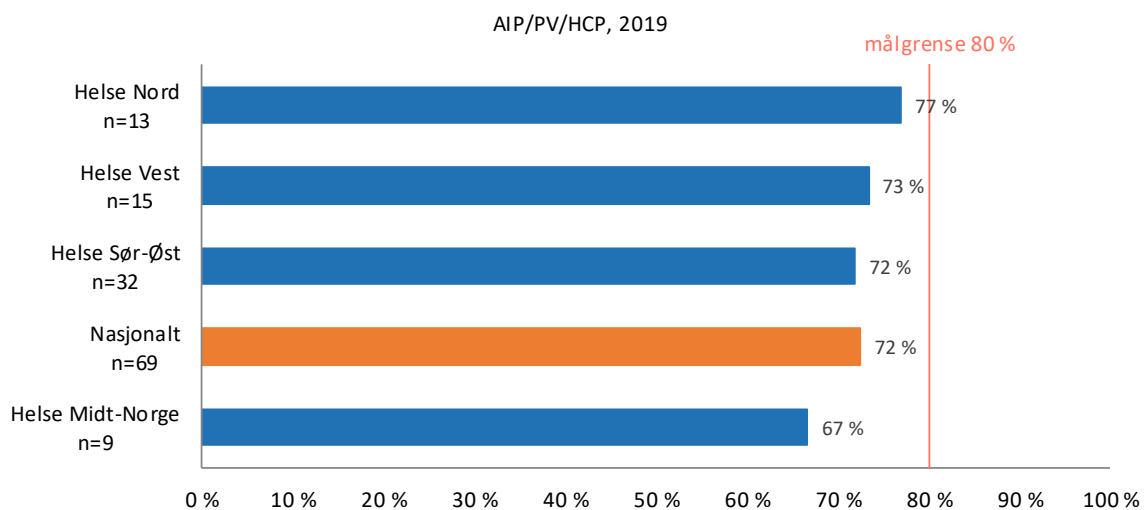


Kommentar: Resultat er kun presentert for 2019, da antall rapporterende pasienter var for lavt i 2018. Variabelkomplettheten var 93 % i 2019. To pasienter oppga å gå til privatpraktiserende spesialist og en oppga «annen lege». Disse er ekskludert fra figuren.

Figur 24. Andel som i stor eller svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved siste PCT-kontroll, fordelt på helseregion i 2019



Figur 25. Andel som i stor eller svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved siste AIP/PV/HCP-kontroll, fordelt på helseregion i 2019



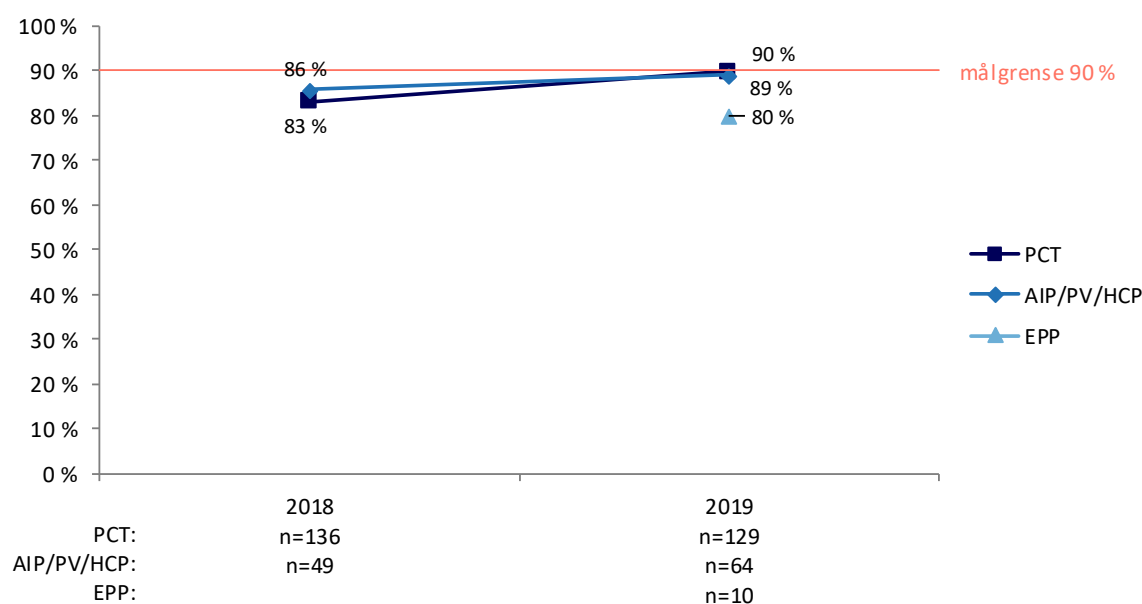
A-6 Bruk av sjekklister for kontroll av porfyrisykdommen (legerapportert)

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 26).

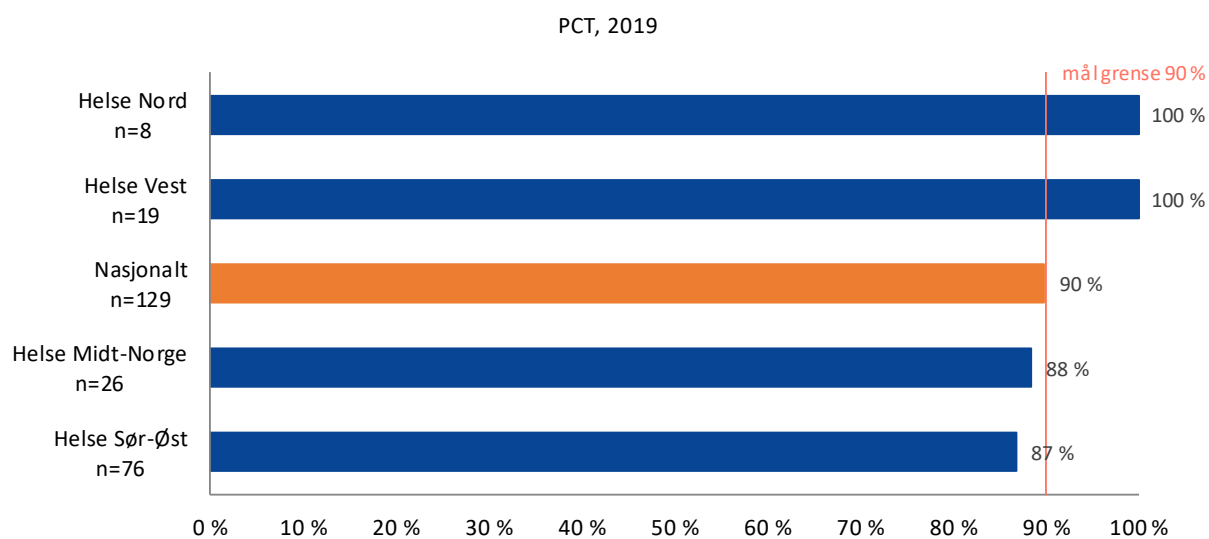
Resultat på helseregionnivå er presentert for PCT og AIP/PV/HCP i figur 27 og 28, og man ser at noen helseregioner ikke har nådd målgrensen på at 90 % benytter sjekklisten for kontroll. Det presenteres ikke resultat på helseregionnivå for EPP, da det bare var ti leger som hadde besvart spørsmålet om sjekklisten ble benyttet.

Figur 26. Andel leger som benytter NAPOS sin sjekklister for kontroll av PCT, AIP/PV/HCP og EPP



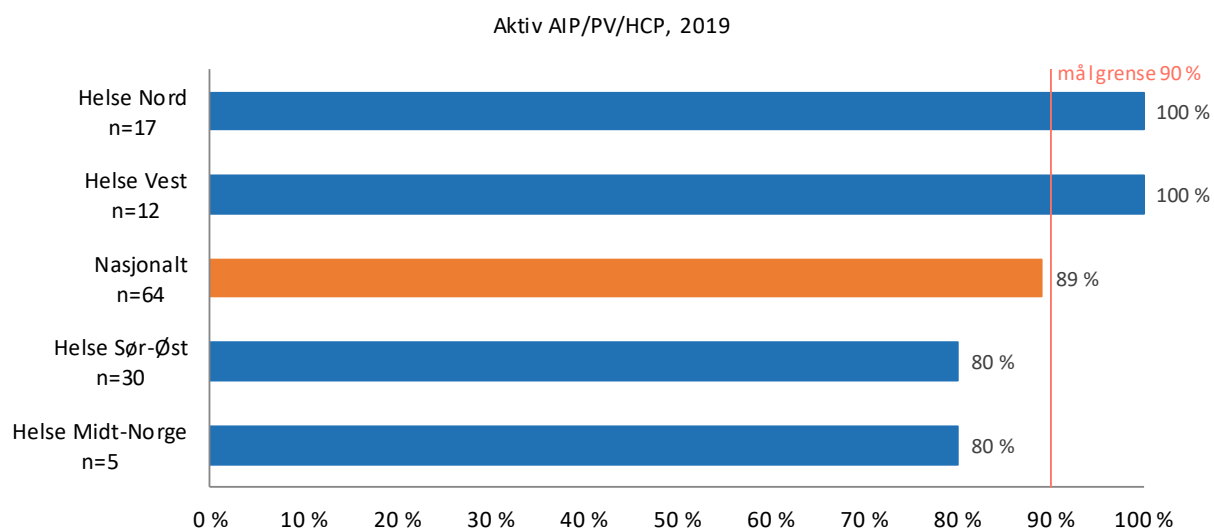
Kommentar: Variabelkomplettheten var 80 % (33 ikke-besvart) for PCT, 92 % (6 ikke-besvart) for AIP/PV/HCP og 73 % (4 ikke-besvart) for EPP. Dessuten svarte henholdsvis 2, 2 og 1 leger at det ikke var aktuelt å benytte sjekklisten under legetimen, og disse er ikke inkludert i beregningene. Vær oppmerksom på lavt antall rapporterende leger for EPP.

Figur 27. Andel leger som benytter NAPOS sjekkliste for kontroll av PCT fordelt på helseregion i 2019



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

Figur 28. Andel leger som benytter NAPOS sjekkliste for kontroll av AIP/PV/HCP fordelt på helseregion i 2019



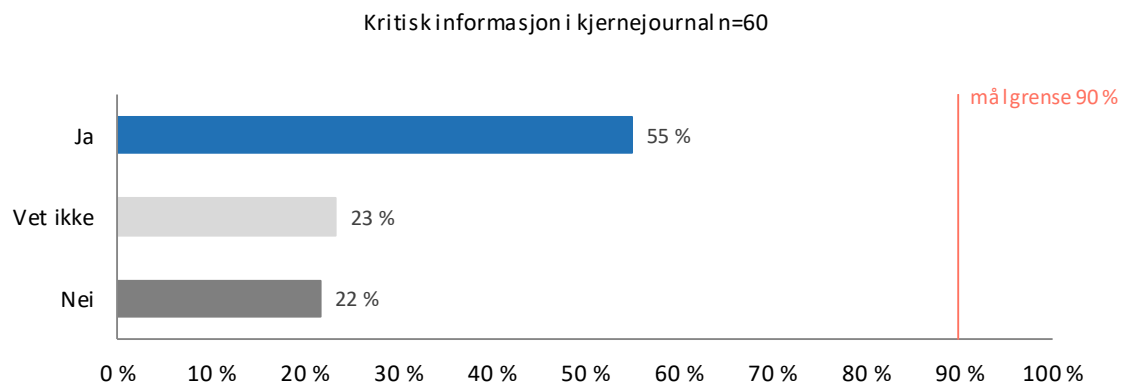
Kommentar: Vær oppmerksom på lavt antall rapporterende leger i noen av regionene.

A-7 Kritisk informasjon 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 livstruende akutte anfall som kan utløses av bl.a. en rekke vanlige legemidler og er oppført i Absoluttlisten for kritiske diagnoser.

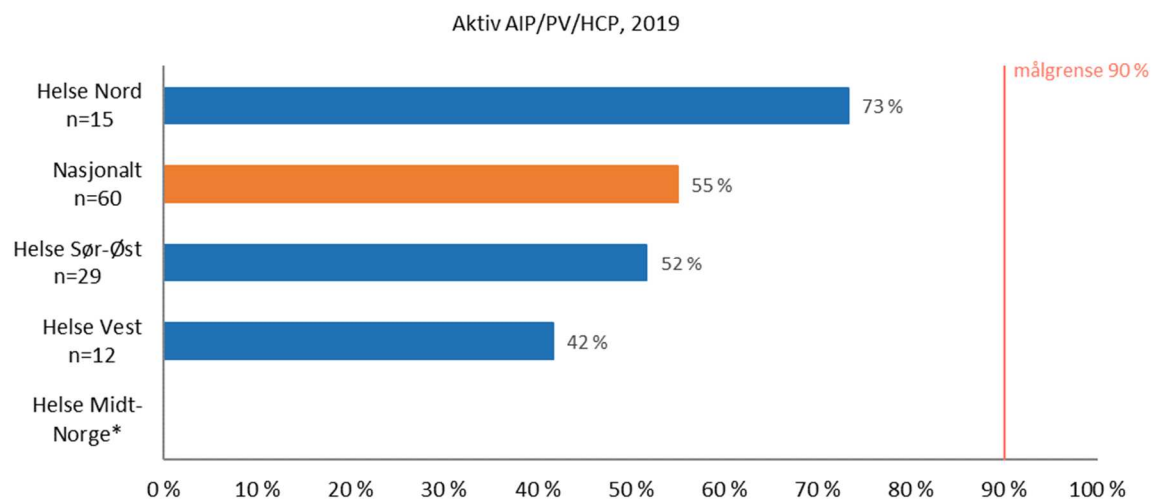
Indikatoren presenteres for første gang i årets rapport, og måler hvor stor andel av legene som rapporterer på legekontrollskjema at kritisk informasjon om diagnosen er registrert i pasientens kjernejournal. Halvparten av legene oppga at det var registrert kritisk informasjon om diagnosen i pasientens kjernejournal (figur 29). Det er et mål at 90 % har fått lagt dette inn i kjernejournalen. Resultater på helseregionnivå er presentert i figur 30.

Figur 29. Andel leger som rapporterte at kritisk informasjon om diagnosen er lagt inn i pasientens kjernejournal



Kommentar: Variabelkomplettheten var 83 % (12 ikke-besvart).

Figur 30. Andel leger som rapporterte at kritisk informasjon om diagnosen er lagt inn i pasientens kjernejournal, fordelt på helseregion



Kommentar: *Resultater fra Helse Midt-Norge er ikke presentert da variabelkomplettheten var 46 % (kun besvart i 4 av 9 legekontrollskjema). For de andre regionene var komplettheten 80 % i Helse Vest, 88 % i Helse Nord og 94 % i Helse Sør-Øst. Vær oppmerksom på lavt antall rapporterende leger i noen av regionene.

B – LEVEROVERVÅKNING FOR RISIKOGRUPPER

Leverovervåking er anbefalt hos personer over 50 år som er enten genetisk disponert for eller har/har hatt aktiv AIP, PV eller HCP sykdom. En ny studie fra registeret 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 dette ble det i november 2018 utarbeidet nye retningslinjer der NAPOS anbefaler kontroll av lever *to ganger årlig* for de som har fylt 50 år, i motsetning til tidligere anbefaling som var en gang årlig.

Årets rapport er basert på data fra spørreskjema som ble sendt ut til pasientene kort tid etter at de nye retningslinjene ble kjent (ca. 1,5 måned). Det presenteres derfor i år resultater både ut i fra de nye og de gamle anbefalingene.

I årets rapport presenteres for første gang legerapporterte data om bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV og HCP.

B-1 Bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV og HCP (pasient- og legerapportert)

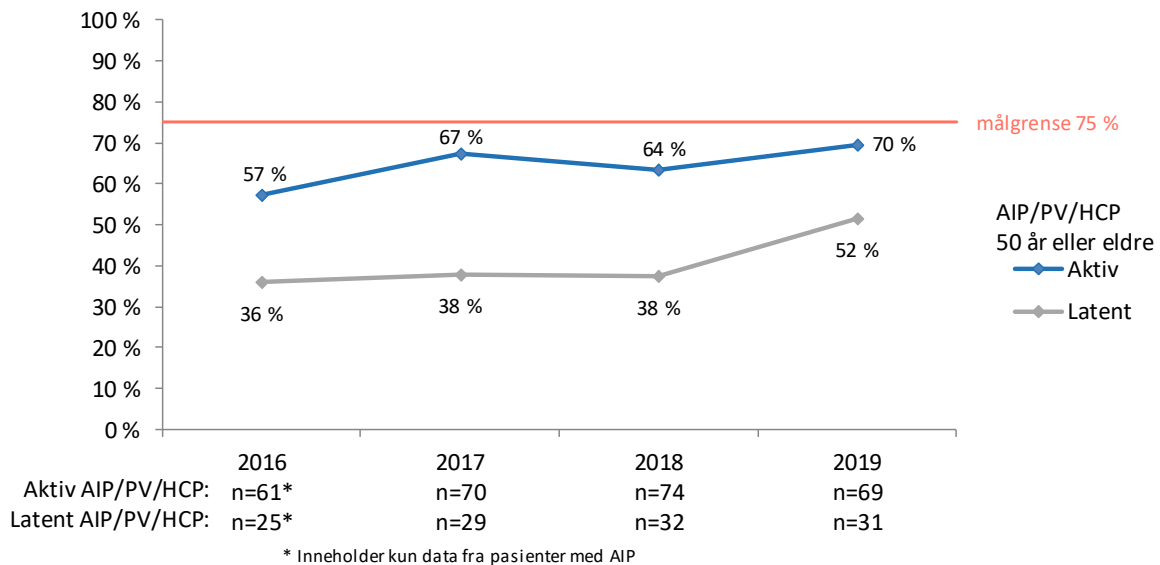
Figur 31 viser andel deltagere med AIP, PV eller HCP over 50 år som oppgir at de får utført bildeundersøkelse av leveren minst en gang i året, basert på opplysninger i pasientskjema. De tre akutte diagnosene rapporteres samlet fordi antall rapporterende over 50 år med PV og HCP var lavt. Sammenlignet med tidligere år kan man i 2019 se en økning i andelen for både de med aktiv og latent sykdom. Økningen er størst for de med latent AIP/PV/HCP, men andelen som fikk utført leverundersøkelse er fortsatt noe lavere blant de med latent sykdom enn de med aktiv sykdom. Dette kan skyldes at de som kun er disponerte for sykdommen sjeldnere går til kontroll og har mindre fokus på at de har risiko for primær leverkreft.

I 2019 kan man se en liten økning i andel pasienter med AIP/PV/HCP som fikk utført bildeundersøkelse av lever nasjonalt og i tre av de fire helseregionene sammenlignet med forutgående år (figur 32 og 33). Reduksjonen i andelen i Helse Midt-Norge er sannsynligvis tilfeldig grunnet lavt antall pasienter. Det kan se ut til at forskjellene mellom helseregionene når det gjelder leverovervåking har utjevnet seg noe, men grunnet lavt antall pasienter i de ulike helseregionene, må resultatet tolkes med varsomhet.

Anbefalt hyppighet for bildeundersøkelse av lever ble endret i november 2018, fra en gang i året til to ganger i året. I 2019 rapporterte kun seks av totalt 100 pasienter over 50 år med AIP/PV/HCP at de fikk utført bildeundersøkelse av lever to ganger per år, alle med aktiv sykdom (ikke vist i figur). Spørreskjemaene denne rapporten er basert på, ble sendt ut kort tid etter de nye retningslinjene ble kjent og den lave andelen som fikk utført bildeundersøkelsen etter de nye retningslinjene, kan skyldes at pasientene ikke har rukket å komme inn i de nye rutinene da spørreskjemaene ble besvart. Vi forventer å se en økning i antall personer som får utført bildeundersøkelse av lever to ganger årlig i neste års rapport.

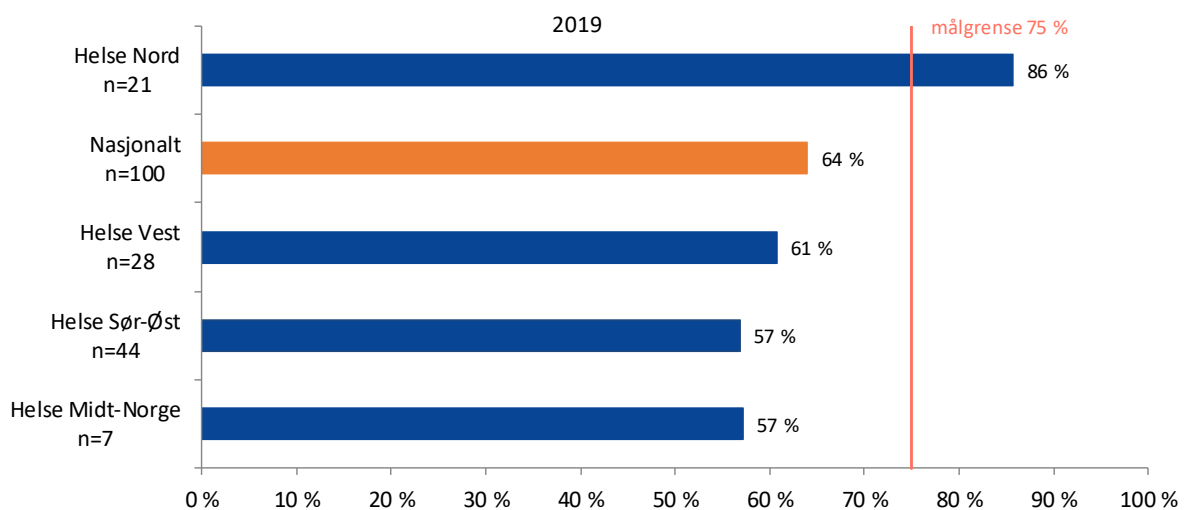
Blant de med AIP/PV/HCP som hadde sendt inn legekontrollskjema i 2019, oppga 83 % av legene (45 av 54) at pasienten fikk utført regelmessig bildeundersøkelse av lever. Ved å skille mellom de med aktiv og latent sykdom kan man se at det er liten forskjell mellom gruppene (figur 34). Av de som hadde oppgitt hyppighet av leverundersøkelsen på legekontrollskjema (36 av 45), oppga 42 % (15 av 36) at de fikk utført leverundersøkelse med en hyppighet på 6 måneder eller mindre (ikke vist i figur).

Figur 31. Andel pasienter over 50 år med AIP/PV/HCP som får utført årlig bildeundersøkelse av lever (pasientrapportert) (2016-2019)



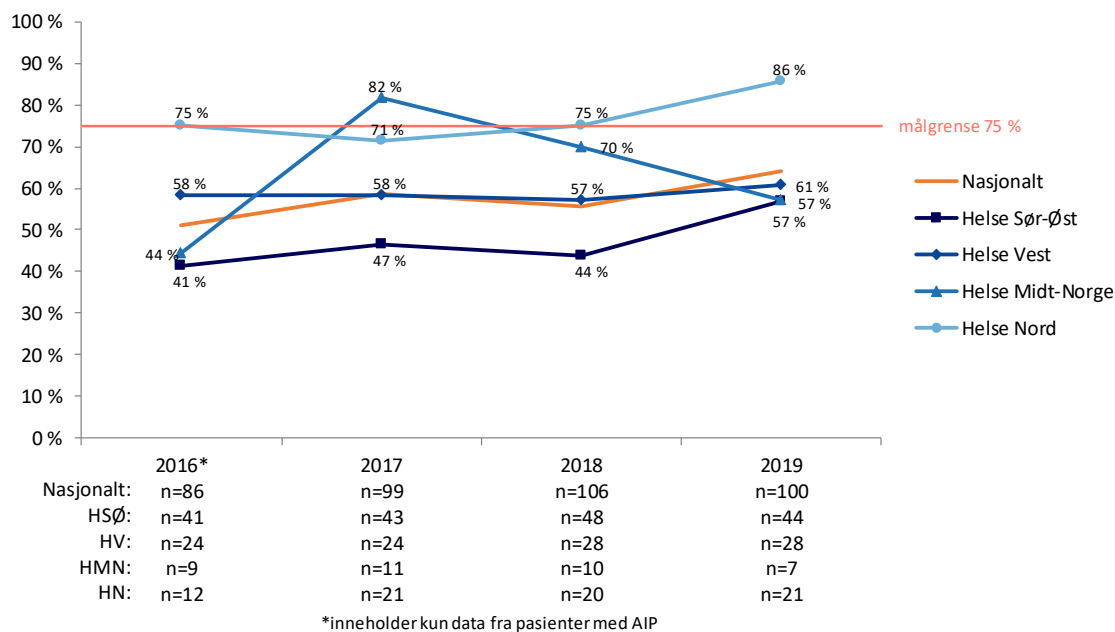
Kommentar: Variabelkompletthet for 2019 var 95 % (4 ikke besvart) for aktiv AIP/PV/HCP og 100 % for latent AIP/PV/HCP.

Figur 32. Andel pasienter over 50 år med AIP/PV/HCP som får utført årlig bildeundersøkelse av lever fordelt på helseregion i 2019 (pasientrapportert)

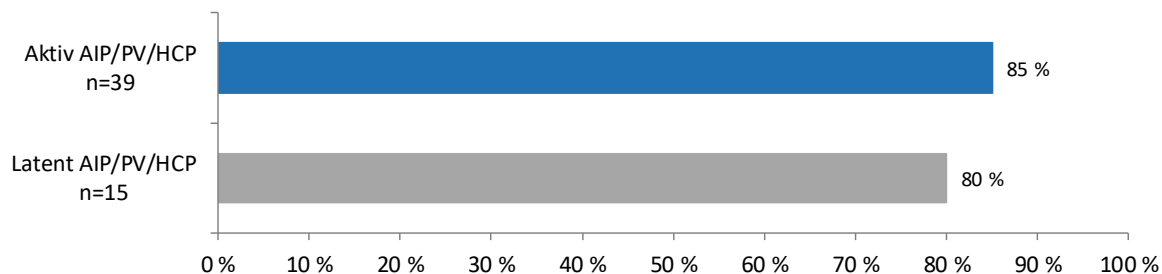


Kommentar: Grunnet få pasienter differensieres det ikke mellom personer med aktiv og latent porfyrisykdom i de ulike helseregionene.

Figur 33. Andel pasienter over 50 år med AIP/PV/HCP som får utført årlig bildeundersøkelse av lever fordelt på helseregion de siste fire år (pasientrapportert) (2016-2019)



Figur 34. Andel pasienter over 50 år med AIP/PV/HCP som får utført regelmessig bildeundersøkelse av lever (legerapportert)



Kommentar: Variabelkompletthet for 2019 var 96 % (2 ikke besvart) for aktiv AIP/PV/HCP og 100 % (0 ikke besvart) for latent AIP/PV/HCP).

C – BEHANDLING AV NYDIAGNOSTISERT PCT

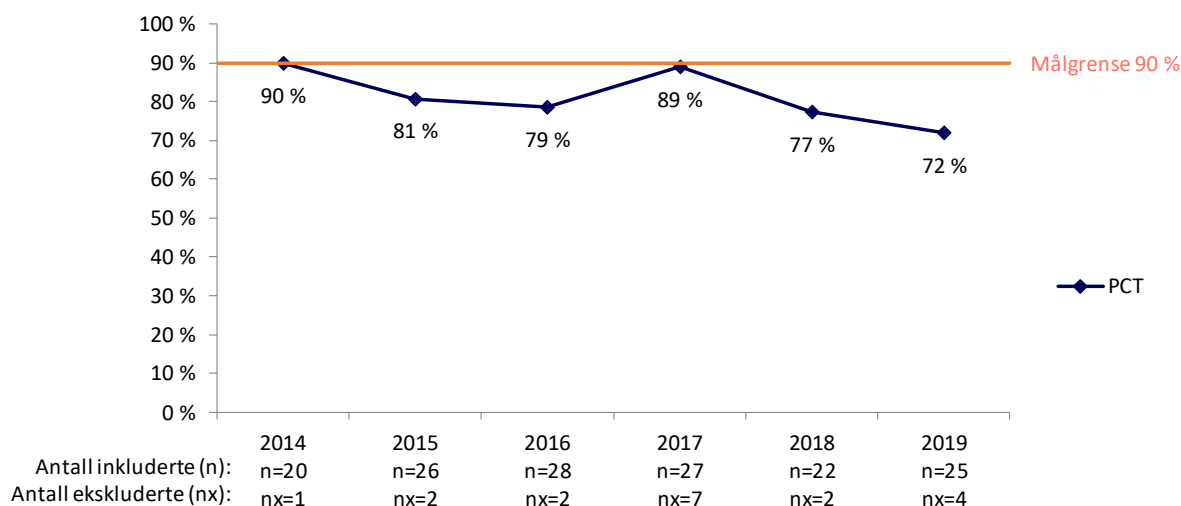
PCT kan behandles med blodtappinger og/eller tabletter (lavdose hydroksyklorokinofosfat). Pasienter med hepatitt C-utløst PCT er i tillegg vist å ha god effekt de nye direktevirkende antivirale legemidlene. Fra behandlingen starter tar det som regel minst 3-9 måneder før symptomene bedres eller forsvinner, mens det tar mange måneder før nivået av porfyriner i kroppen blir normalt, og pasienten er i 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-pasienter som hadde fått startet behandling innen 2 måneder etter diagnosen var 72 % i 2019 (figur 35). Sannsynligvis skyldes dette noe lavere resultatet tilfeldig variasjon, men registeret vil følge med på utviklingen. 88 % av deltagerne (21 av 24) hadde fått startet behandling innen 4 måneder etter diagnosen, og innen 7 måneder hadde alle fått begynt behandlingen (figur 36). En deltager oppga å ikke ha fått behandling ved innsending av behandlingsskjema grunnet andre medisinske årsaker, og ble derfor ekskludert fra beregningene.

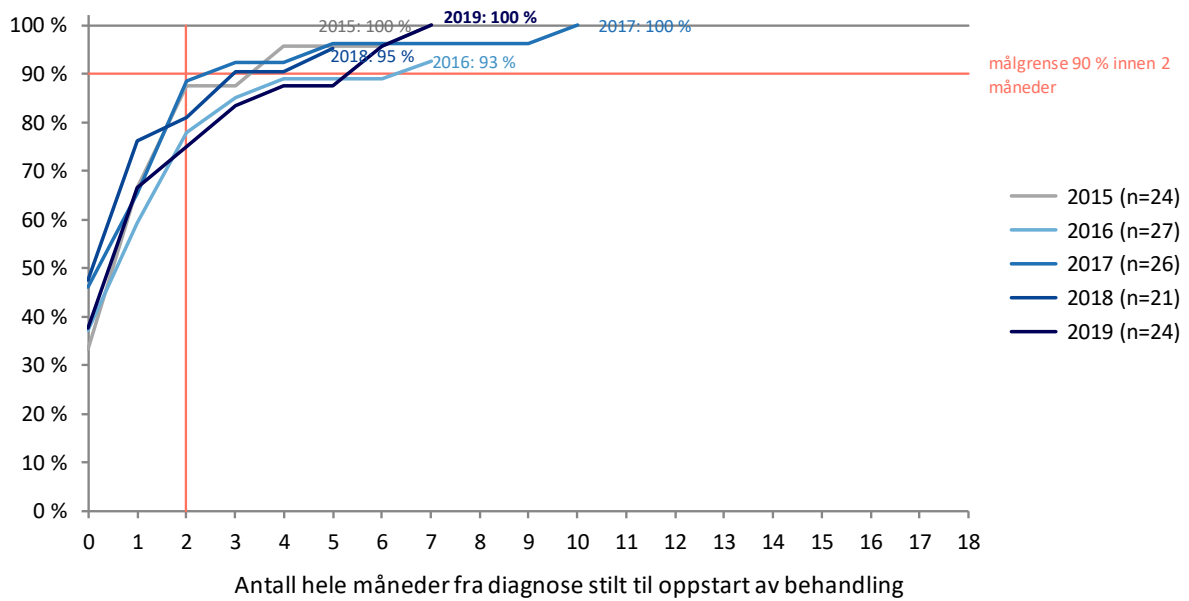
Figur 35. Andel nydiagnostiserte PCT-pasienter som fikk startet behandling innen 2 måneder



Kommentar: Beregningen er basert på måned for oppstart av behandlingen (pasientrapportert) og tidspunkt for utsendelse av informasjonspakke om diagnosen fra NAPOS. I tallene for 2019 inngår de som fikk diagnosen høsten 2017 t.o.m. våren 2018. Deltagere som ikke har rapportert om de har fått behandling eller tidspunkt for oppstart av behandlingen, er ekskludert fra beregningen (nx).

Variabelkomplektheten for 2019 var 86 %.

Figur 36. Tid til oppstart av behandling ved nydiagnostisert PCT (pasientrapportert)



Kommentar: Figuren viser tid til behandlingsoppstart for PCT-pasienter. Det er satt som mål at 90 % bør ha fått startet behandling innen 2 måneder (røde linjer). Figuren er basert på data fra behandlingsskjema, som sendes deltagerne ca. 1,5 år etter diagnosen, og det forekommer at pasienter oppgir at de enda ikke har fått startet opp behandlingen på dette tidspunktet. Variabelkompletheten for 2019 var 83 %.

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

På behandlingsskjema blir PCT-pasientene spurt om sine erfaringer med behandling og oppfølging av PCT-sykdommen, etter de fikk diagnosen. Dataene beregnes for treårsintervaller og presenteres hvert tredje år. Tallene som presenteres i årets rapport er fra periodene 2014 til 2016 og 2017 til 2019. Andelene er fordelt på de vanligste stedene for oppfølging av behandling ved PCT; fastlege, privatpraktiserende hudlege og sykehus.

Andel PCT-pasienter som i stor eller svært stor grad opplevde at de fikk tilstrekkelig informasjon om sin diagnose/plager etter diagnosen var satt, har holdt seg stabil de siste treårsperiodene. Kun resultatene fra gruppen som ble fult opp av privatpraktiserende hudlege er over målgrensen på 80 % (figur 37).

De aller fleste PCT-pasienter opplevde i stor/svært stor grad at behandlingen var tilpasset sin situasjon. Resultatene er over målgrensen for de som oppga at de fikk oppfølging på sykehus og hos privatpraktiserende hudlege (figur 38).

Under halvparten av pasientene med PCT som oppga at fastlege eller sykehus hadde ansvar for behandlingen, rapporterte at de i stor/svært stor grad opplevde at de ble involvert i avgjørelse som angikk behandlingen. Av de som ble fulgt av privatpraktiserende hudlege opplevde to tredjedeler at de ble involvert (figur 39).

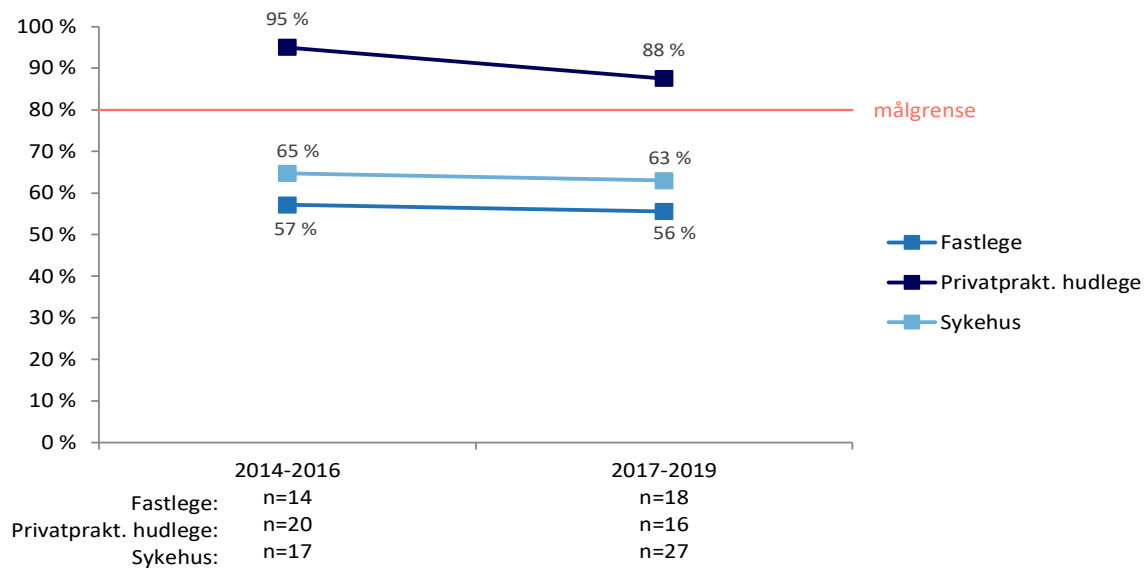
Andel PCT pasienter som i stor/svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen de fikk etter de fikk diagnosen er relativt høy og stabil, men kun de som fikk oppfølging hos privatpraktiserende hudlege rapporterer over målgrensen på 80 % (figur 40).

De fleste var i stor eller svært stor grad fornøyd med behandlingen de fikk for PCT, og resultatene ligger over målgrensen på 80 % både for pasientene som fikk oppfølging hos fastlege, privatpraktiserende hudlege og sykehus (figur 41).

De aller fleste mente de ikke hadde blitt feilbehandlet etter de fikk diagnosen. Kun de som fikk oppfølging på sykehus er over målgrensen på 80 % (figur 42).

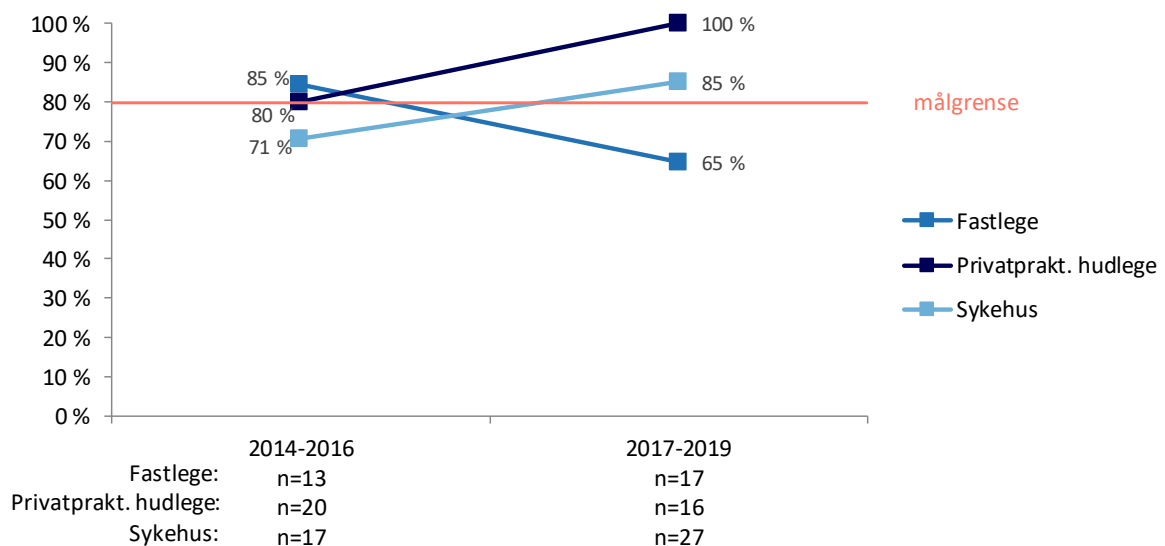
Vær oppmerksom på at det i disse grafene er lavt antall deltagere i flere av gruppene slik at variasjon kan være tilfeldig. I en gruppe med 16 deltagere må minst 13 være fornøyd for at målgrensen på 80 % skal oppnås.

Figur 37. Andel PCT-pasienter som i stor eller svært stor grad opplevde at de fikk tilstrekkelig informasjon om sin diagnose/plager, fordelt på hvem som hadde ansvar for behandlingen.



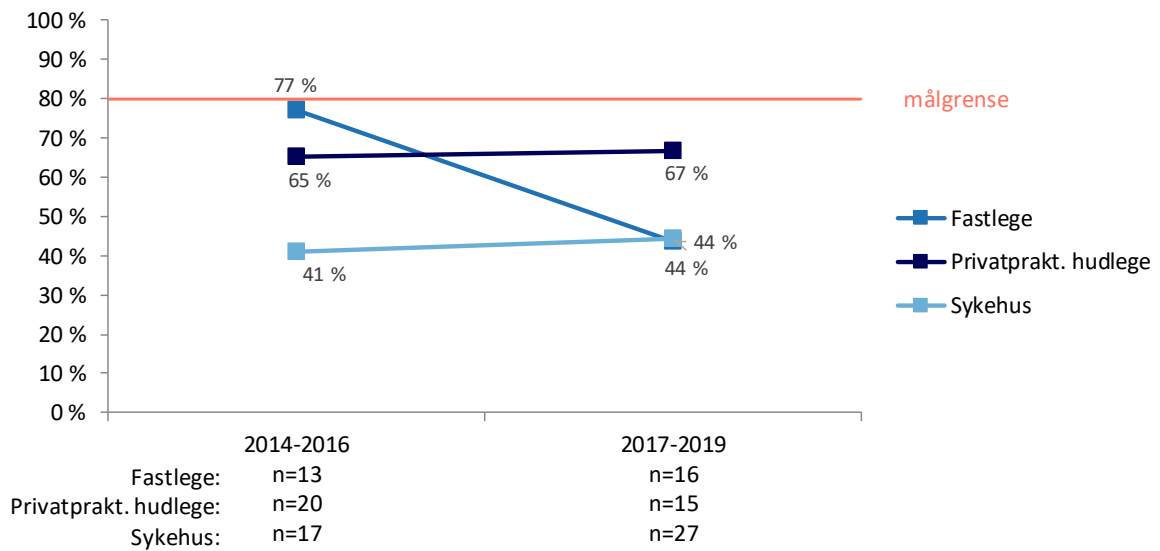
Kommentar: Variabelkomplettheten for dataene fra perioden 2017-2019 var 97 % (0 ikke besvart på spørsmål om tilstrekkelig informasjon og 2 ikke oppgitt hvem som hadde ansvar for behandlingen). 1 person har oppgitt «andre» på hvem som hadde ansvarlig for behandlingen, og er ikke inkludert i beregningene.

Figur 38. Andel PCT-pasienter som i stor eller svært stor grad opplevde at behandlingen var tilpasset sin situasjon, fordelt på hvem som hadde ansvar for behandlingen.



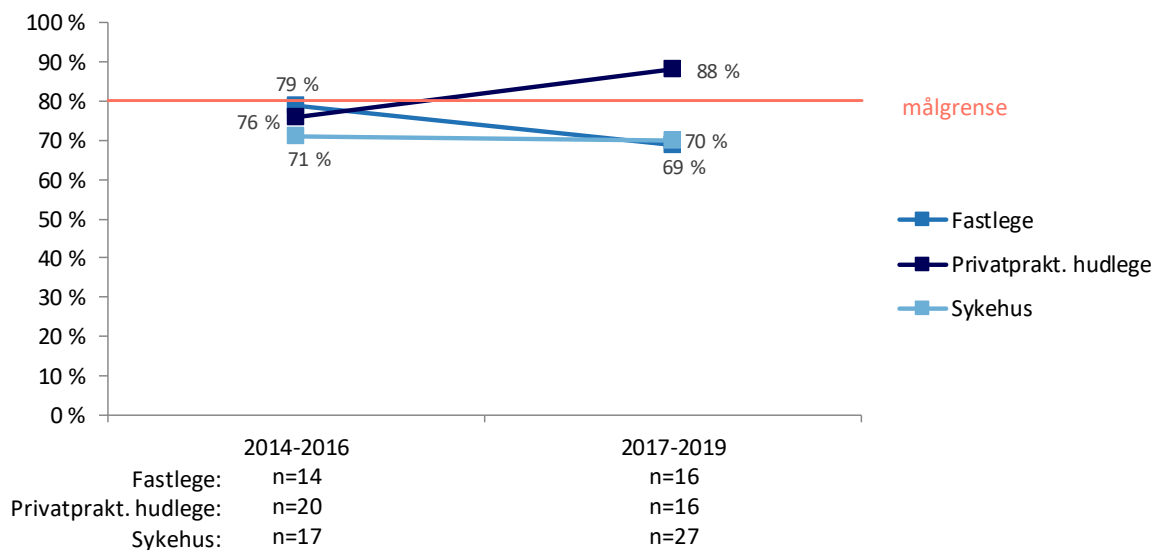
Kommentar: Variabelkomplettheten for dataene fra perioden 2017-2019 var 95 % (1 ikke besvart på spørsmål om tilpasset behandling og 2 ikke oppgitt hvem som hadde ansvar for behandling). 1 person har oppgitt «andre» på hvem som hadde ansvarlig for behandlingen, og er ikke inkludert i beregningene.

Figur 39. Andel PCT-pasienter som i stor eller svært stor grad opplevde at de ble involvert i avgjørelser som angikk behandlingen, fordelt på hvem som hadde ansvar for behandlingen.



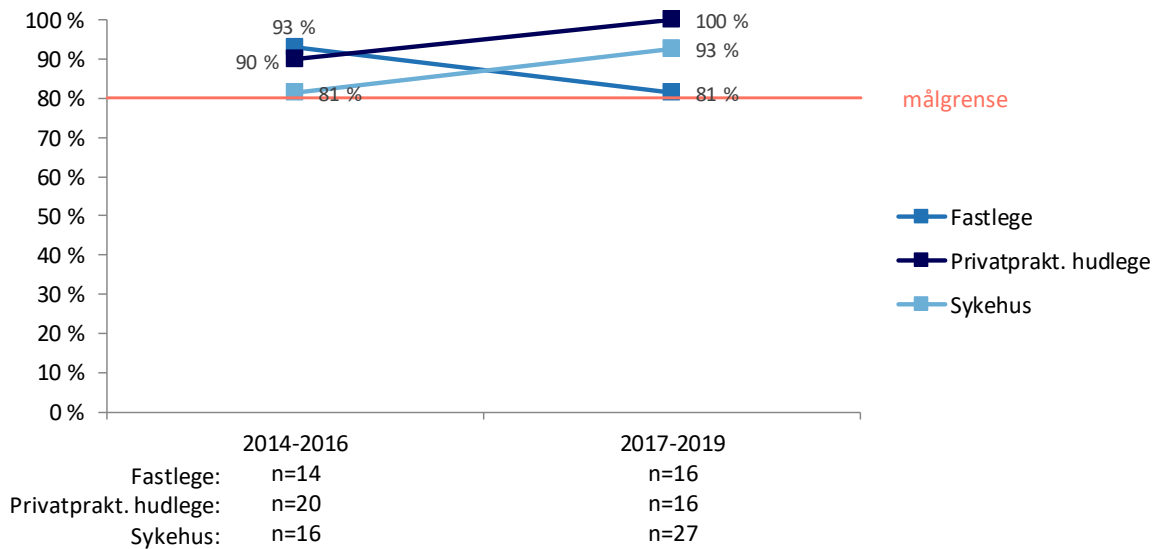
Kommentar: Variabelkomplettheten for dataene fra perioden 2017-2019 var 92 % (3 ikke besvart på spørsmål om involvering og 2 ikke oppgitt hvem som hadde ansvar for behandlingen). 1 person har oppgitt «andre» på hvem som hadde ansvarlig for behandlingen, og er ikke inkludert i beregningene.

Figur 40. Andel PCT-pasienter som i stor eller svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen de fikk etter de fikk diagnosen, fordelt på hvem som hadde ansvar for behandlingen.



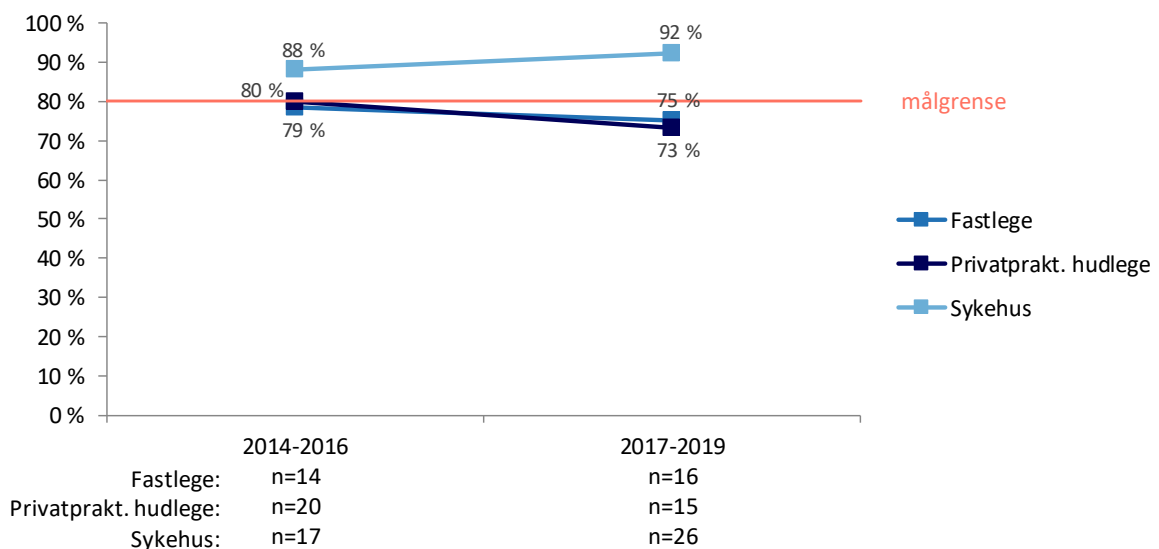
Kommentar: Variabelkomplettheten for dataene fra perioden 2017-2019 var 94 % (2 ikke besvart på spørsmål om fornøydhet og 2 ikke oppgitt hvem som hadde ansvar for behandlingen). 1 person har oppgitt «andre» på hvem som hadde ansvarlig for behandlingen, og er ikke inkludert i beregningene.

Figur 41. Andel PCT-pasienter som i stor eller svært stor grad var fornøyd med behandlingen, fordelt på hvem som hadde ansvar for behandlingen.



Kommentar: Variabelkomplettheten for dataene fra perioden 2017-2019 var 94 % (2 ikke besvart på spørsmål om fornøydhet og 2 ikke oppgitt hvem som hadde ansvar for behandling). 1 person har oppgitt «andre» på hvem som hadde ansvarlig for behandlingen, og er ikke inkludert i beregningene.

Figur 42. Andel PCT-pasienter som mener at de ikke ble feilbehandlet etter de fikk diagnosen, fordelt på hvem som hadde ansvar for behandlingen.



Kommentar: Variabelkomplettheten for dataene fra perioden 2017-2019 var 90 % (4 ikke besvart på spørsmål om feilbehandling og 2 ikke oppgitt hvem som hadde ansvar for behandling). 1 person har oppgitt «andre» på hvem som hadde ansvarlig for behandlingen, og er ikke inkludert i beregningene.

D – SYMPTOMER OG BEHANDLING VED KJENT PCT

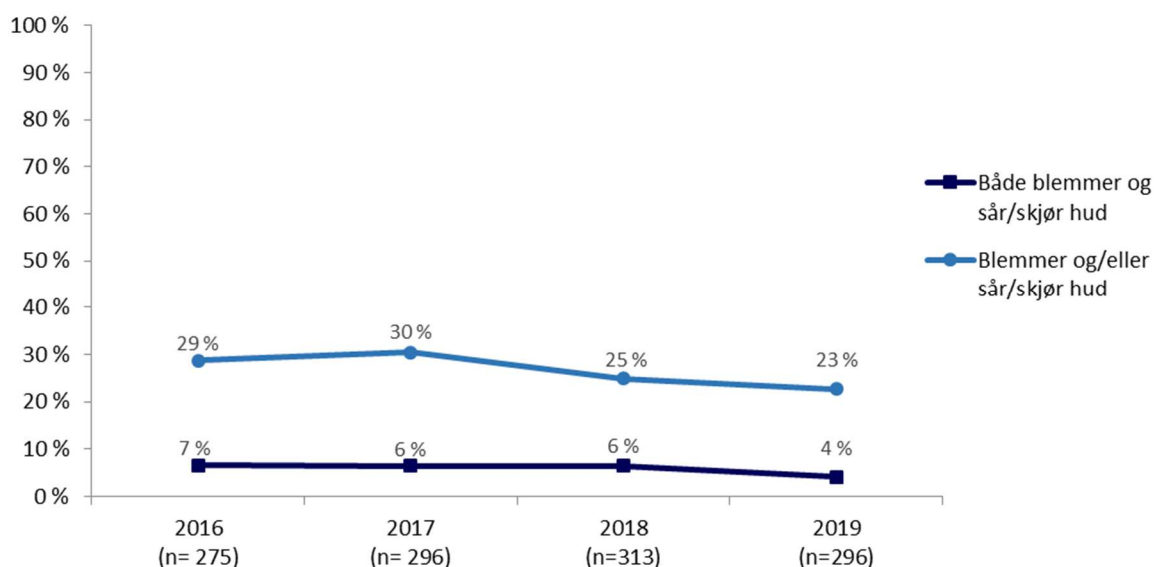
En PCT-pasient som har fått riktig behandling, vil bli symptomfri og kan unngå å få flere episoder med symptomer (residiv) så lenge han/hun følges riktig opp og ikke har andre kompliserende tilleggssykdommer. NAPOS anbefaler at alle pasienter med PCT tar urinprøve (minst) en gang i året for å kontrollere porfyrinnivåene. Reaktivering av sykdommen kan da oppdages før symptomer utvikles, og behandling kan igangsettes slik at pasienten slipper å få nye episoder med symptomer og langvarig behandling. Målet er at færrest mulig pasienter med PCT får tilbakefall av symptomatisk sykdom.

D-1 Forekomst av tilbakefall ved PCT (pasientrapportert)

Symptomer ved PCT er blemmer, sår i huden/skjør hud, økt pigmentering, unormal hårvekst og kløe på lyseksperte hudområder. Blemmer og sår/skjør hud regnes som de mest typiske symptomene. 23 % (n=296) rapporterte å ha hatt blemmer og/eller sår/skjør hud de siste 12 måneder, mens 4 % rapporterte at de hadde både blemmer og sår/skjør hud (figur 43). At nesten 1 av 4 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 kan sannsynligvis også skyldes andre årsaker enn PCT.

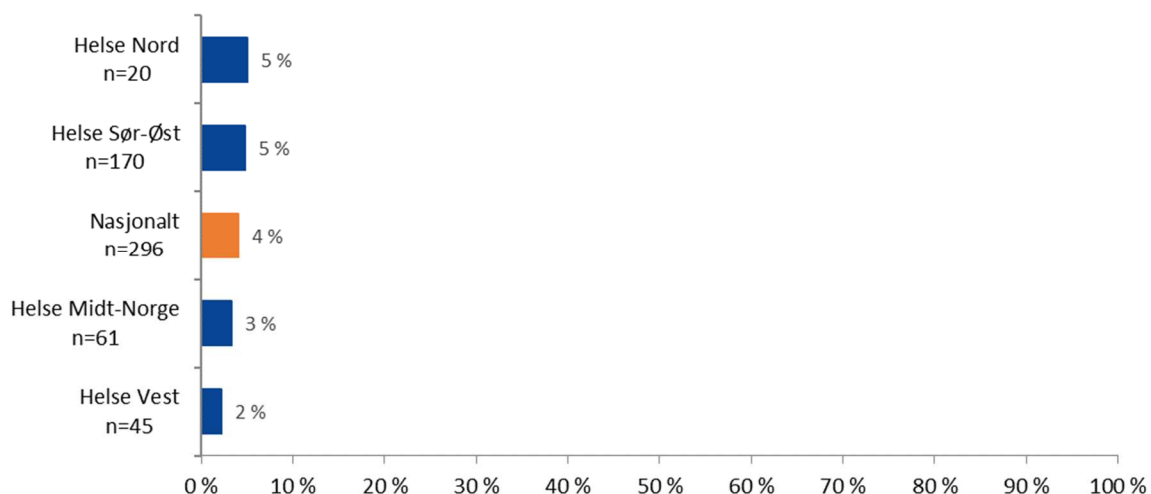
Figur 44 og 45 viser andelen som rapporterte både blemmer og sår/skjør hud fordelt i de ulike helseregionene. Sammenlignet med fjoråret var det noe mer ujevn fordeling i 2019 i de ulike helseregionene. Helse Nord har lavere antall enn de andre regionene slik at tilfeldig variasjon er mer sannsynlig i denne regionen.

Figur 43. Forekomst av typiske PCT symptomer (mulig tilbakefall) siste 12 måneder



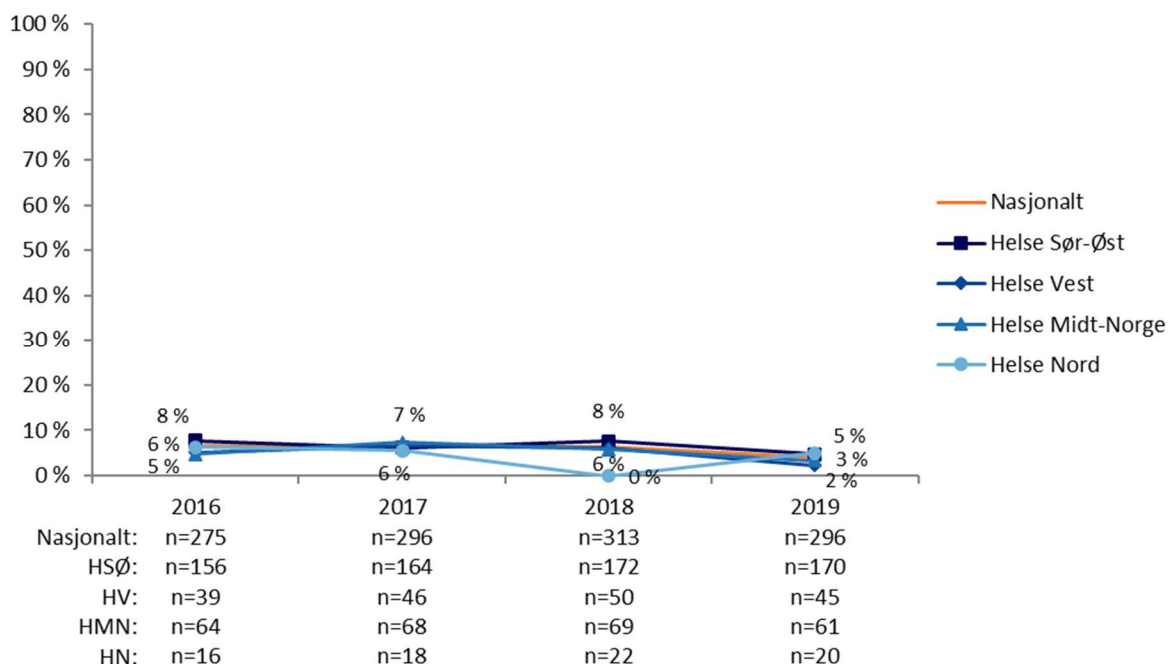
Kommentar: Variabelkomplettheten i 2019 var 98 % (5 ikke-besvart). Det er ønskelig med lavest mulig andel.

Figur 44. Forekomst av både blemmer og sår/skjør hud (mulig tilbakefall) siste 12 måneder, fordelt på helseregion i 2019



Kommentar: Variabelkomplettheten i 2019 var 98 % (5 ikke-besvart).

Figur 45. Forekomst av både blemmer og sår/skjør hud siste 12 måneder (mulig tilbakefall) fordelt på helseregion



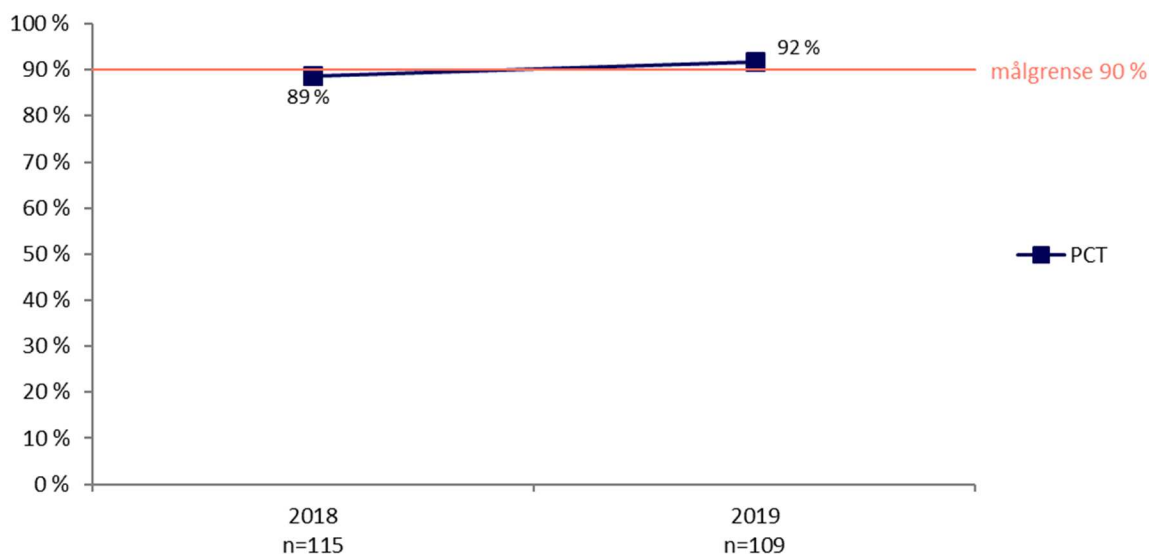
Kommentar: Figuren viser andelen pasienter som oppgir å ha hatt både blemmer og sår/skjør hud de siste 12 måneder.

En oversikt over symptomene oppgitt av pasientene, samt en oversikt over hvor mange av pasientene som hadde symptomer samme dag de var til legekonsultasjon, er presentert i kapittel 3.2 andre analyser. Der presenteres også årsaker til nylig gjennomgått behandling.

D-2 Bruk av Behandlingsretningslinjer for PCT (legerapportert)

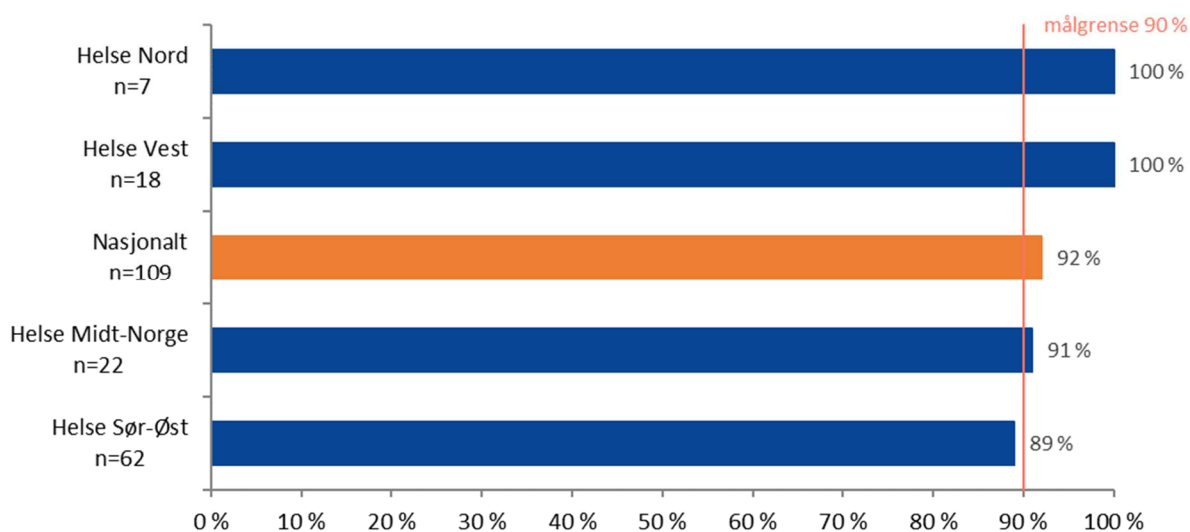
Behandlingsretningslinjer for PCT er laget for å sikre at det gis god og riktig behandling og oppfølging av sykdommen, uavhengig av hvor i landet man bor og hvem man følges opp av. Indikatoren måler hvor stor andel av legene som rapporterer i legekontrollskjema at de benytter behandlingsretningslinjene for pasienter med PCT. Det er et mål at 90 % av legene benytter disse, og i 2019 var det 92 % som oppga at de benyttet disse (figur 46). I nesten alle helseregionene var andelen over 90 % (figur 47).

Figur 46. Andel leger som oppga å benytte NAPOS sine behandlingsretningslinjer for PCT



Kommentar: Variabelkomplettheten var 74 % (43 ikke-besvart). Dessuten svarte 12 leger at det ikke var aktuelt å benytte behandlingsretningslinjene under legetime, og disse er ikke inkludert i beregningene.

Figur 47. Andel leger som oppga å benytte NAPOS sine behandlingsretningslinjer for PCT, fordelt på helseregion i 2019



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

E – BEKYMRING FOR SYMPTOMER (PROM)

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

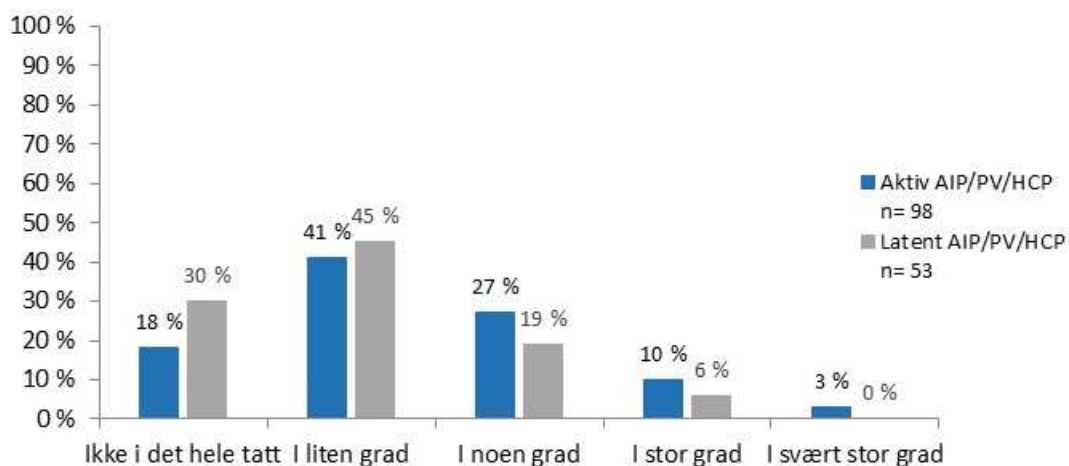
E-1 Bekymring for symptomer (PROM)

For pasienter 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 48), 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.

Pasienter med PCT og EPP 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 49), mens en mindre andel bekymrer seg i noen eller i stor/svært stor grad. PCT er en sykdom som kan behandles og forebygges ved riktig oppfølging. EPP er derimot en livslang sykdom med få eller ingen behandlingsmuligheter. De fleste pasienter med EPP rapporterer at de er fra noe til i svært stor grad bekymret (figur 50). For mye lyseksposering gir sterke, for noen invalidiserende, smerter i huden, vanligvis av mange dagers varighet.

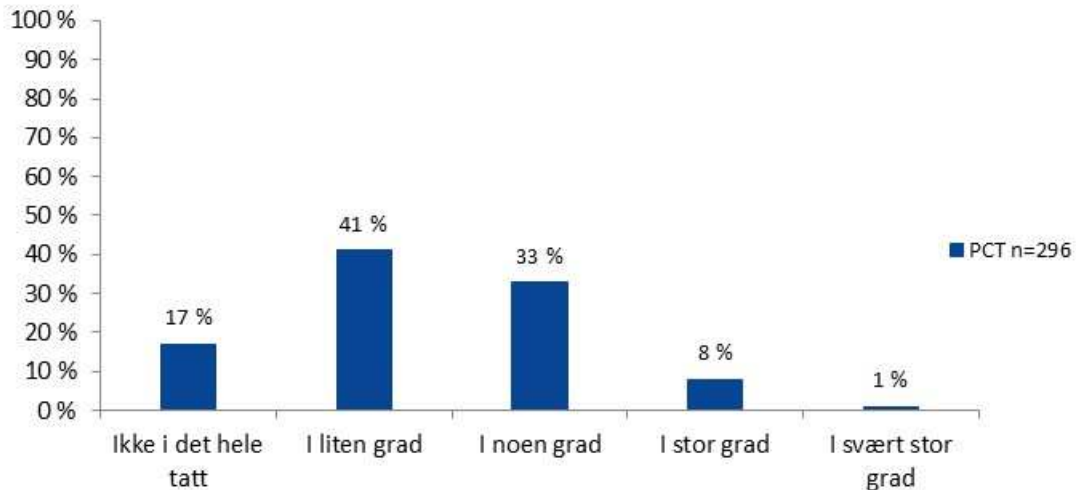
Figur 51 viser geografisk fordeling av personer med PCT som i stor eller svært stor grad bekymrer seg for nye episoder med hudsymptomer.

Figur 48. Grad av bekymring for å få akutte porfyrianfall blant personer med aktiv og latent AIP, PV og HCP i 2019

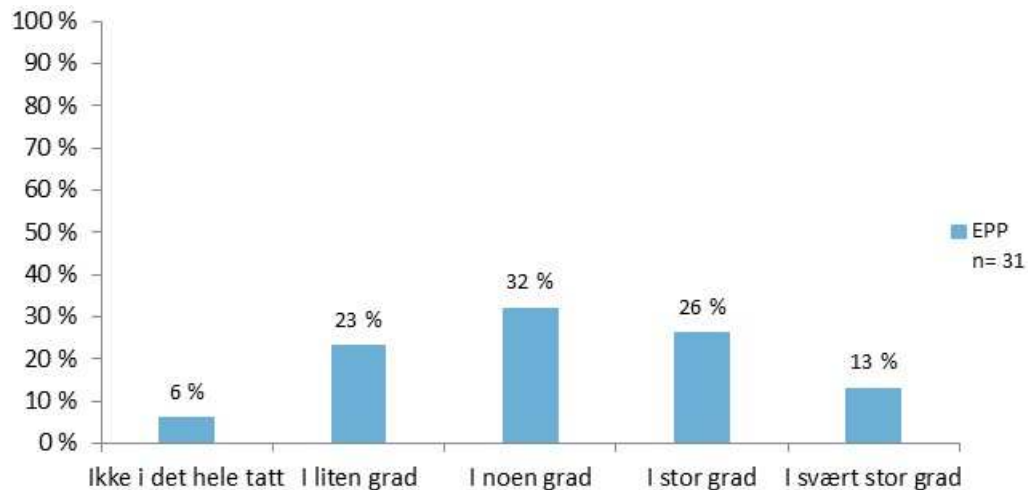


Kommentar: Variabelkomplettheten var henholdsvis 97 % (3 ikke-besvarte) og 96 % (2 ikke-besvarte) for aktiv og latent AIP/PV/HCP i 2019.

Figur 49. Grad av bekymring for å få hudsymptomer blant personer med PCT i 2019

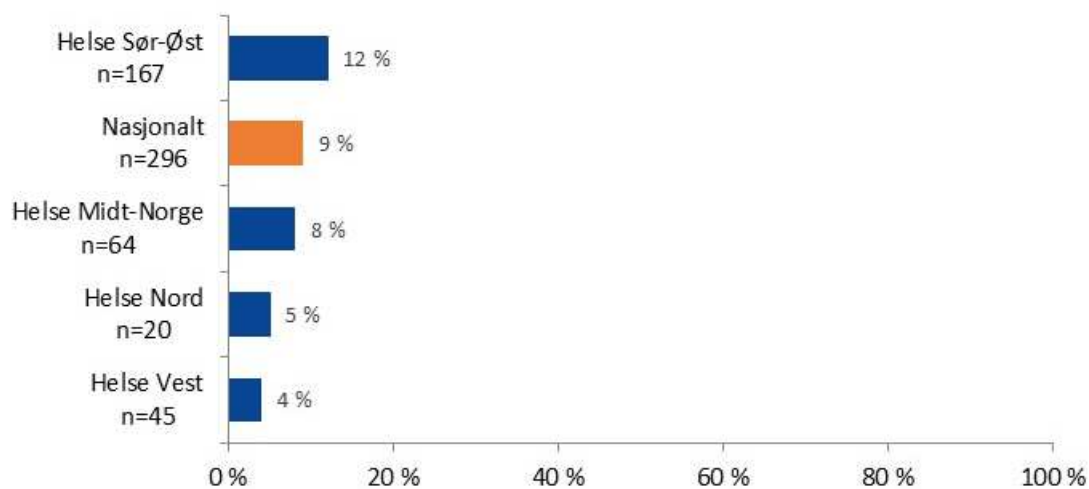


Figur 50. Grad av bekymring for å få hudsymptomer blant personer med EPP i 2019



Kommentar: Variabelkomplettheten var 98 % for PCT (5 ikke-besvarte) og 100 % for EPP i 2019.

Figur 51. Andel pasienter med PCT som oppgir stor/svært stor grad av bekymring for å få hudsymptomer, fordelt på helseregioner i 2019



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

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 pasienter med akutte porfyrisykdommer (pasientrapportert)

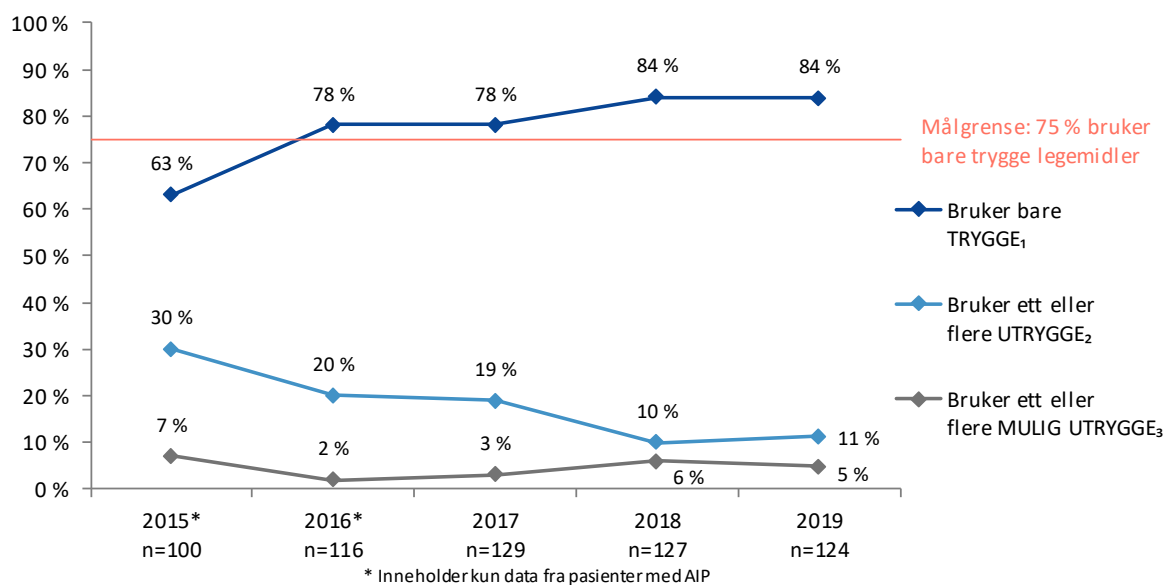
Det er ønskelig at andelen pasienter som kun bruker trygge legemidler skal være størst mulig. Samtidig vil det i enkelte situasjoner være nødvendig å bruke ett eller flere utrygge legemidler på grunn av annen alvorlig sykdom.

NAPOS har samme legemiddelanbefalinger til alle med akutte porfyrisykdommer, både for de med aktiv og latent sykdom. Det er et mål at 75 % av pasientene kun skal bruke trygge legemidler.

Andelen som kun brukte trygge legemidler var stabil i 2019, sammenlignet med året før (figur 52). I alle helseregioner brukte over 75 % av pasientene kun trygge legemidler i 2019 (figur 53). Av de som rapporterte medikamentbruk i 2019 hadde 67 % av pasientene aktiv sykdom, mens 33 % av pasientene var latente.

Blant de aktive (n=83) brukte 83 % av pasientene kun medikamenter som var klassifisert som trygge, sammenlignet med 85 % blant de latente (n=41) (ikke vist i figur).

Figur 52. Legemiddelbruk hos pasienter med akutte porfyrisykdommer



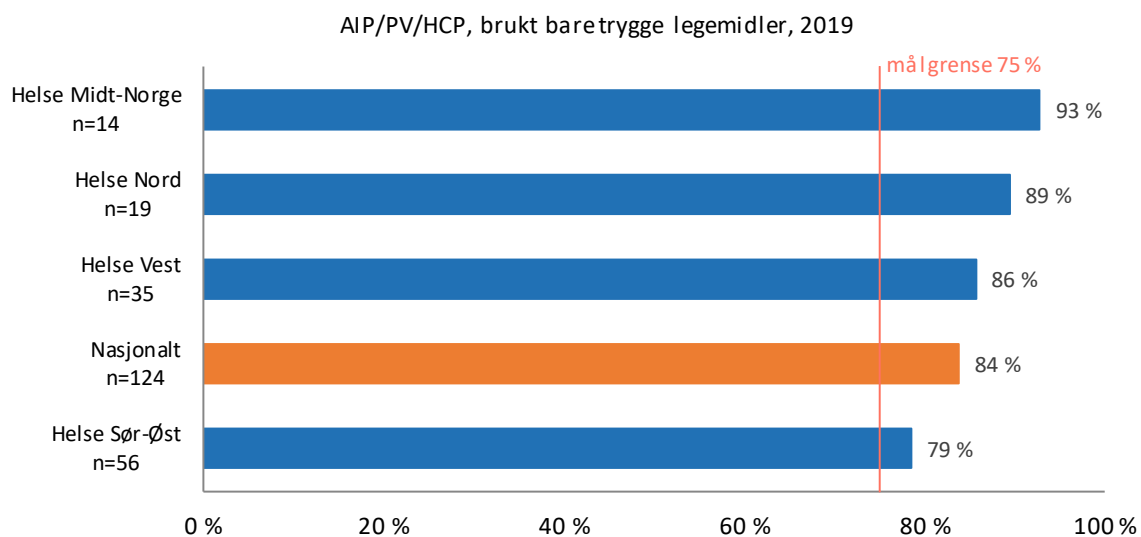
¹ Trygge legemidler = «ikke porfyrinogent» eller «sannsynlig ikke porfyrinogent»

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

³ Mulig utrygge legemidler = «mulig porfyrinogent»

Kommentar: Variabelkomplettheten var 100 % i 2019.

Figur 53. Bruk av trygge legemidler hos pasienter med akutte porfyrisykdommer inndelt i helseregion i 2019



Kommentar: Vær oppmerksom på lavt antall pasienter noen regioner.

G – DIAGNOSTISK FORSINKELSE

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 symptomdebut og tidspunkt for første gang de oppsøkt lege pga. symptomene.

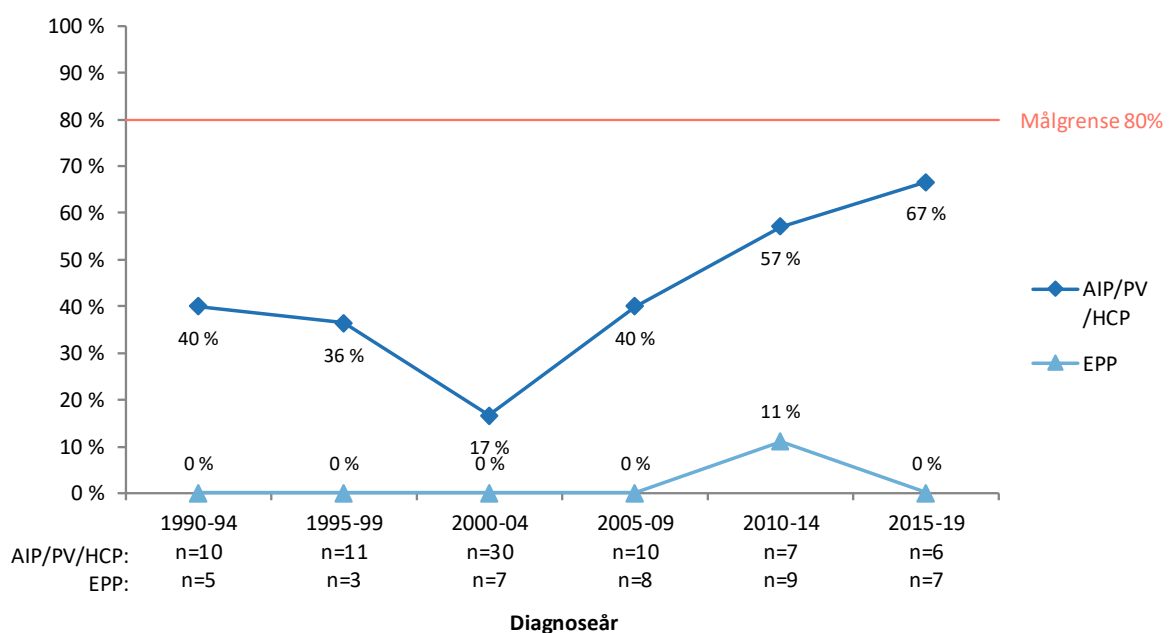
G-1 Diagnose innen ett år for AIP, PV, HCP, EPP (pasientrapportert)

Diagnostisk forsinkelse, dvs. tid fra pasientrapportert symptomdebut til diagnosetidspunkt, beregnes i antall hele år ut fra alder/tidspunkt ved første symptomer og årstall for når diagnosen ble stilt. Resultatene presenteres for 5-års perioder fordi det er lave antall for mange av diagnosene. Av samme grunn er PV og HCP inkludert med AIP (akutte porfyri sykdommer). Registeret har satt som mål at for diagnosene AIP, PV, HCP og EPP bør 80 % av pasientene få stilt korrekt diagnose innen 1 år.

For EPP-pasienter er det sjeldent diagnosen blir stilt innen ett år fra symptomdebut. EPP har symptomdebut vanligvis ved første eksponering for sollys, dvs. i småbarnsalder.

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 porfyri sykdom. For siste 5-årsperiode har 4 av 6 diagnostisert med symptomatisk sykdom (67 %) fått diagnosen innen ett år fra symptomdebut (figur 54). I kapittel 3.2-G presenteres median diagnostisk forsinkelse for 5-års alle periodene.

Figur 54. Andel som fikk diagnose innen 1 år fra symptomdebut samlet i 5-års perioder



Kommentar: Variabelkomplettheten for 2015-19 var 100 %.

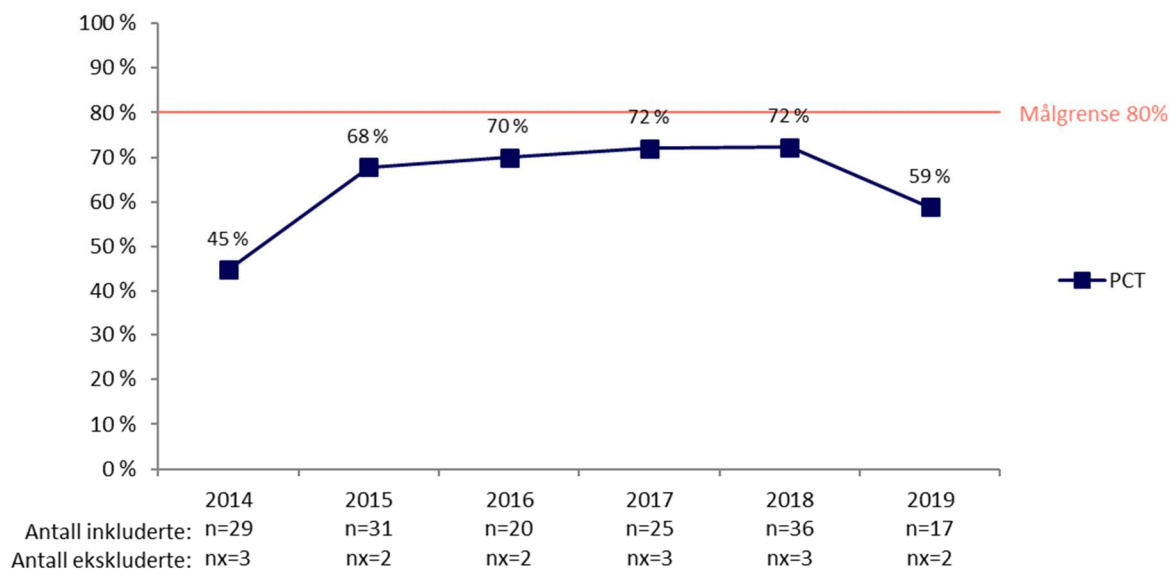
G-2 PCT-diagnose innen 4 måneder etter oppsøkt lege (pasientrapportert)

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 kan diagnostisk forsinkelse beregnes 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). I årets rapport presenteres for første gang beregning av andel pasienter hvor helsepersonell-assosiert forsinkelse er 4 måneder eller mindre (tidligere ble det presentert andel hvor total diagnostisk forsinkelse var 6 måneder eller mindre).

Resultatene viser at andelen har variert mellom 68-72 % de siste årene, men er i år 59 %. Den lille nedgangen kan skyldes tilfeldig variasjon og at antall deltagere i 2019 var lavt sammenlignet med tidligere år, men registeret vil følge med på utviklingen. Registeret har satt som mål at 80 % av PCT-pasientene skal få diagnosen innen 4 måneder etter de oppsøkte lege pga. symptomene.

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. I kapittel 3.2-G presenteres median og 10- og 90-persentiler for helsepersonell-assosiert forsinkelse og total diagnostisk forsinkelse i måneder ved PCT.

Figur 55. Andel PCT-pasienter som fikk diagnosen innen 4 måneder etter oppsøkt lege (pasientrapportert)



Kommentar: Antall nye deltagere med PCT variere fra år til år og var i 2019 lavere enn tidligere år. Variabelkomplettheten i 2019 var 89 % (2 ikke-besvart).

3.2 ANDRE ANALYSER

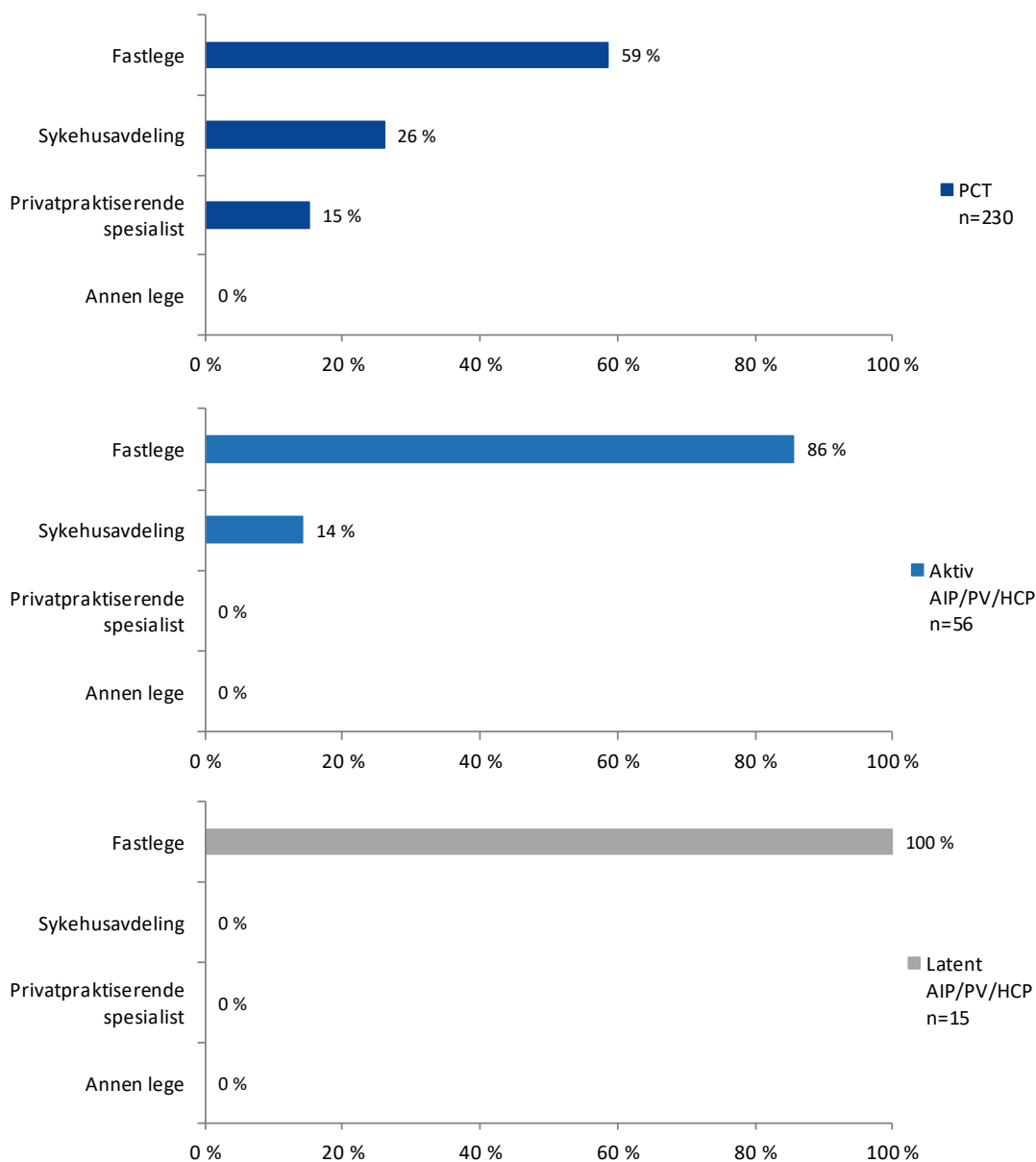
Her presenteres andre resultat, inndelt i samme tema som i kapittel 3.1.

ANDRE RESULTATER: A – POLIKLINISK KONTROLL

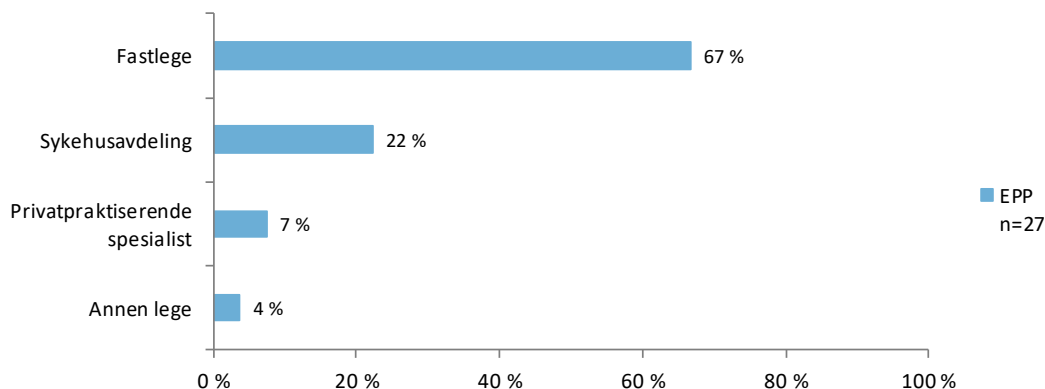
Sted for årlig kontroll

De aller fleste med akutt porfyri sykdom (AIP/PV/HCP) får utført den årlige kontrollen hos fastlegen. Blant PCT- og EPP-pasientene oppgir over halvparten å gå til kontroll hos fastlegen, og omtrent en fjerdedel oppgir at den årlige kontrollen blir utført på en sykehusavdeling (figur 56).

Figur 56. Hvor utføres årlig kontroll av porfyri sykdommer (pasientrapportert)



Figur 56 - fortsetter. Hvor utføres årlig kontroll av porfyrisykdommer (pasientrapportert)

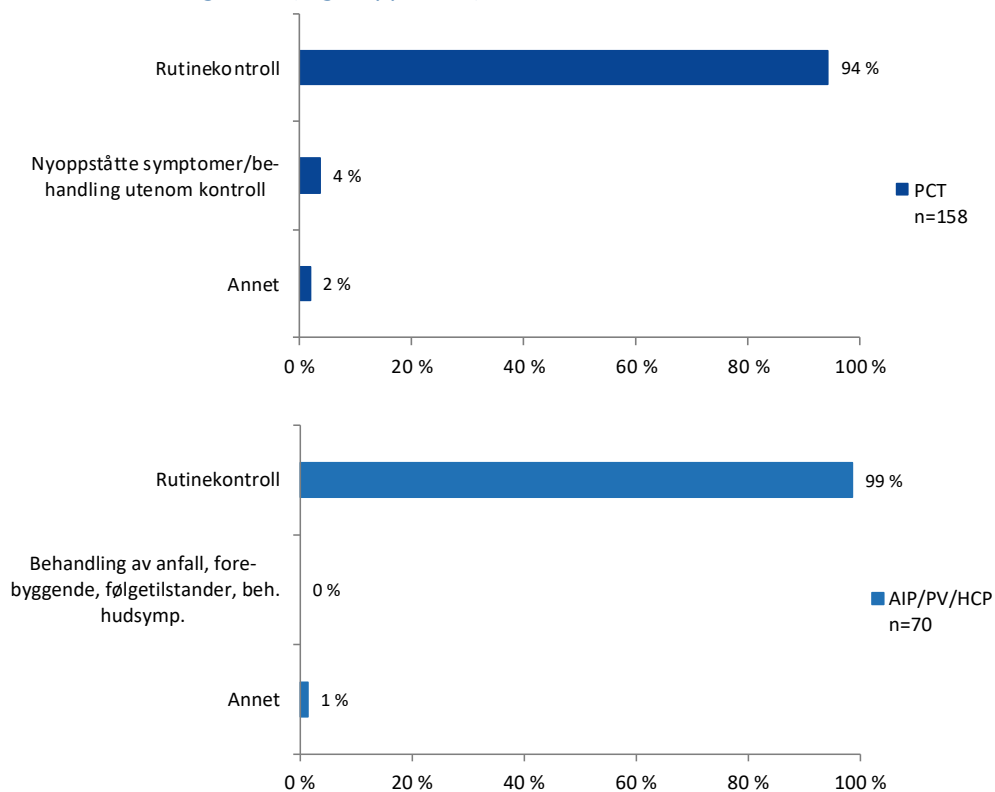


Kommentar: Variabelkompletthet var 100 % for EPP og latent AIP/PV/HCP, 96 % for PCT (9 ikke-besvart) og 93 % for aktiv AIP/PV/HCP (4 ikke-besvart).

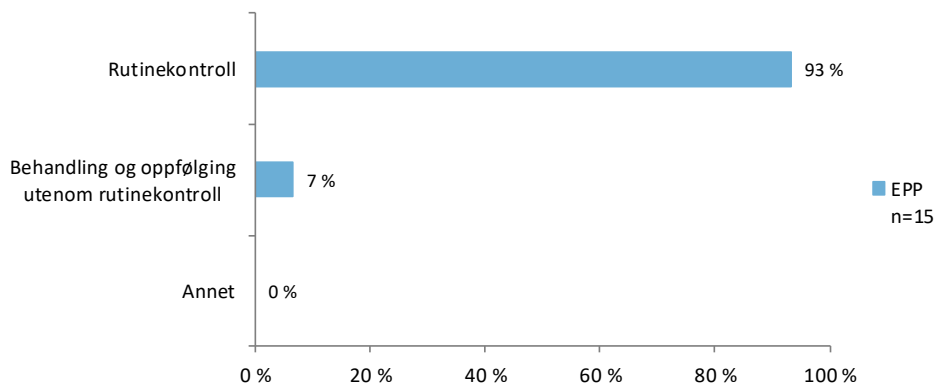
Årsak til legetime

De aller fleste legekontrollskjemaene var fylt ut i forbindelse med rutinekontroll av porfyrisykdommen, og noen få var utfylt i forbindelse med at pasienten oppsøkte legen pga. nyoppståtte symptomer/behandling. 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 57).

Figur 57. Årsak til legetime (legerapportert)



Figur 57 - fortsetter. Årsak til legetime (legerapportert)

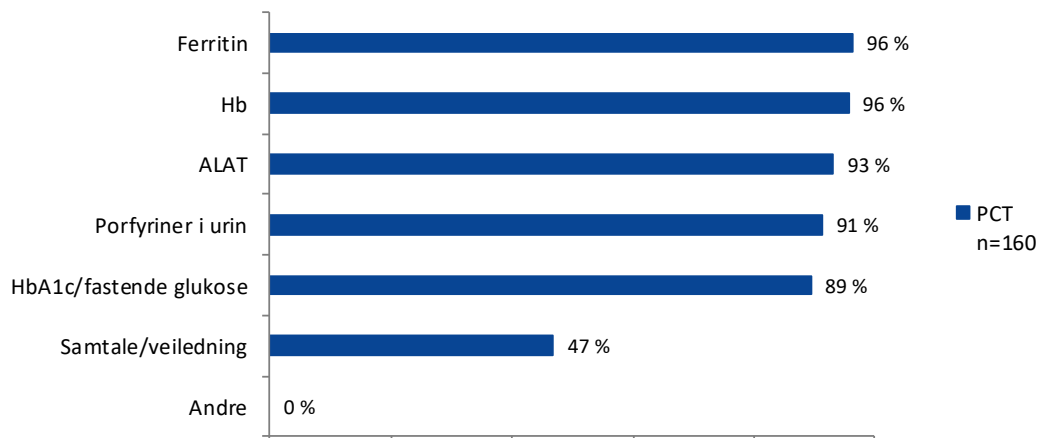


Kommentar: Variabelkompletthet var 96 % for PCT (6 ikke-besvart), 97 % (2 ikke-besvart) for AIP/PV/HCP, og 100 % for EPP.

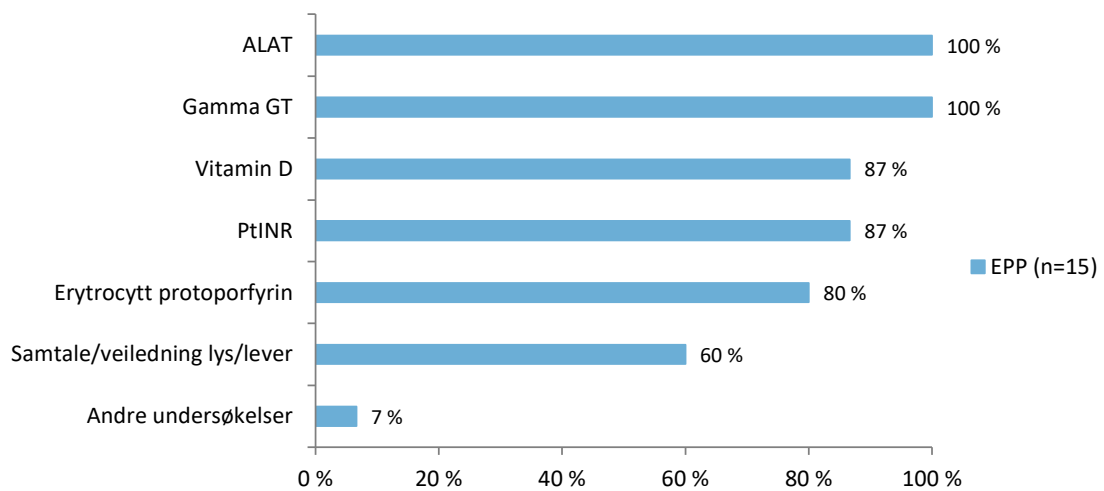
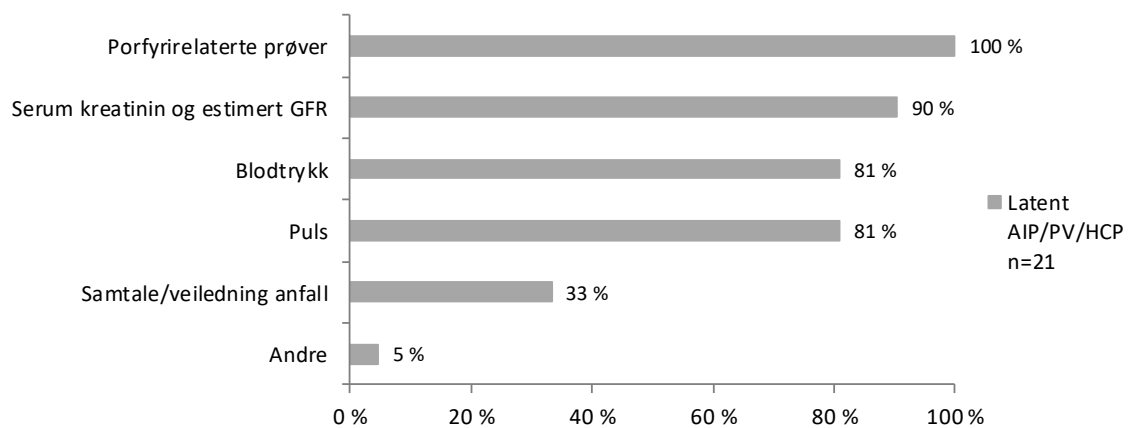
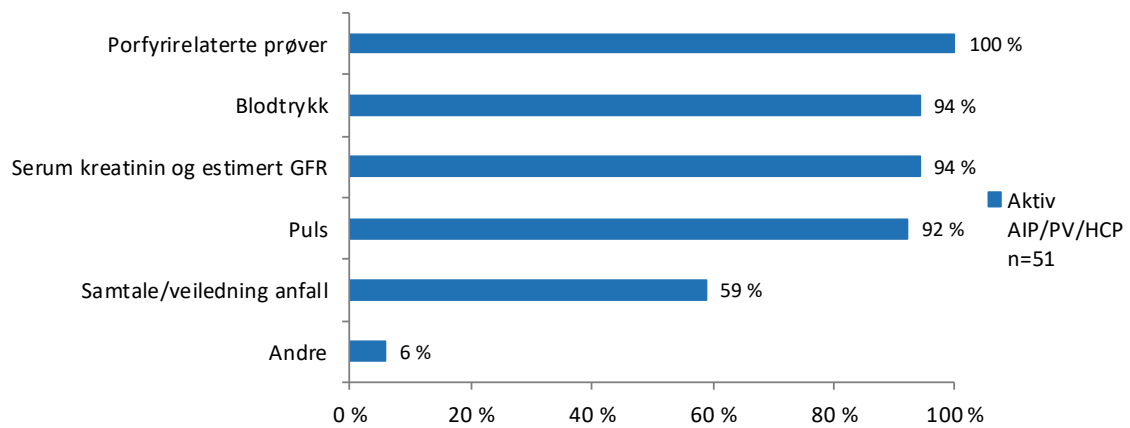
Undersøkelser ved kontroll

Andelen rapporterende leger som har utført minstestandard, dvs. de(n) viktigste undersøkelsen(e), ved kontroll av de ulike porfyrisykdommene er presentert i indikator A-3 «Viktigste undersøkelser ved kontroll» i kapittel 3.1. I figur 58 presenteres resultater fra legekontrollskjema for alle de ulike undersøkelsene som bør utføres ved kontroll.

Figur 58. Undersøkelser utført ved kontroll (legerapportert)



Figur 58 - fortsetter. Undersøkelser utført ved kontroll (legerapportert)



Kommentar: Variabelkompletthet var 100 % for EPP og aktiv og latent AIP/PV/HCP, mens for PCT var det fire skjema hvor undersøkelser ved kontroll ikke var oppgitt (kompletthet = 98 %).

ANDRE RESULTATER: D – SYMPTOMER OG BEHANDLING VED KJENT PCT

Tabell 1 viser antall pasienter som har oppgitt å ha symptomer og/eller blitt behandlet for PCT siste 12 måneder.

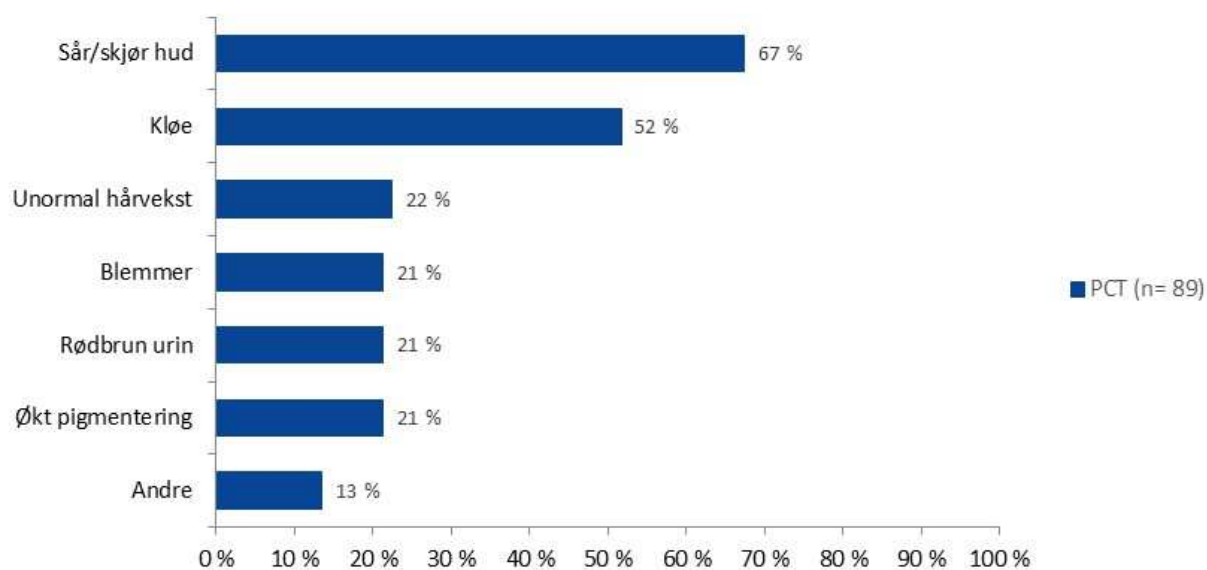
Tabell 1. Forekomst av symptomer og behandling (antall) ved kjent PCT i 2019 (pasientrapportert)

		Hatt symptomer siste 12 måneder			Behandlet totalt
		Ja	Nei	Ikke besvart	
Blitt behandlet siste 12 måneder	Ja	43	63	3	109
	Nei	47	142	0	189
	Ikke besvart	0	2	1	3
Symptomer totalt		90	207	4	301

Symptomer

Blant de 90 som hadde hatt symptomer, var sår i huden/skjør hud og kløe de vanligste symptomene rapportert av pasientene (figur 59).

Figur 59. Type symptomer hos pasienter med kjent PCT som har oppgitt symptomer siste 12 måneder for 2019 (pasientrapportert)



Kommentar: Flere avkryssninger er mulig i dette spørsmålet, 32 personer oppga ett symptom og 57 personer oppga to eller flere. Variabelkomplettheten var 99 % (1 ikke-besvart).

Blant legene som hadde besvart spørsmål om symptomer i legekontrollskjema i 2019 (n=155), viser tabell 2 antall og andel pasienter som rapporterte å ha de vanligste PCT-symptomene dagen kontrollen fant sted.

Tabell 2. Forekomst av typiske PCT-symptomer ved legekontroll (legerapportert)

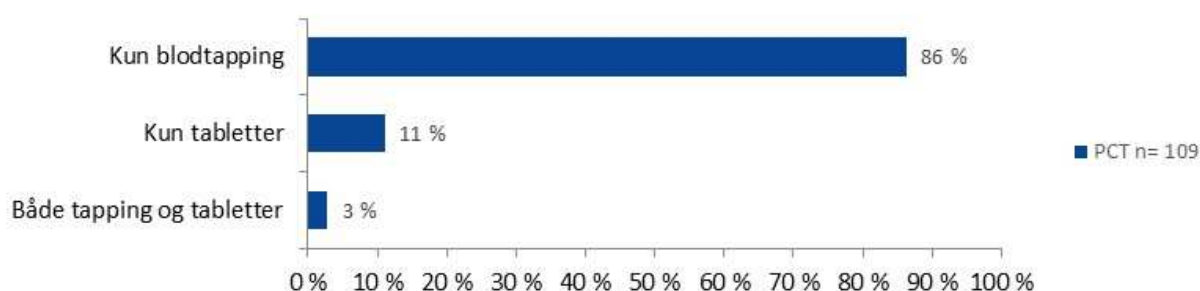
	2017 (n=127)	2018 (n=152)	2019 (n=155)
Blemmer i huden	4 (3 %)	6 (4 %)	10 (6 %)
Sår/skjør hud	23 (18 %)	18 (12 %)	18 (12 %)
Blemmer og/eller sår/skjør hud	25 (20 %)	22 (14 %)	24 (15 %)

Kommentar: Variabelkomplettheten i 2019 var 98 % (3 ikke-besvart). På 6 skjema var det svart «vet ikke» på spørsmål om symptomer, og disse er ikke inkludert i beregningene. Flere avkryssinger er mulig i dette spørsmålet, for 16 pasienter var det oppgitt ett symptom, for 18 to eller flere.

Behandling

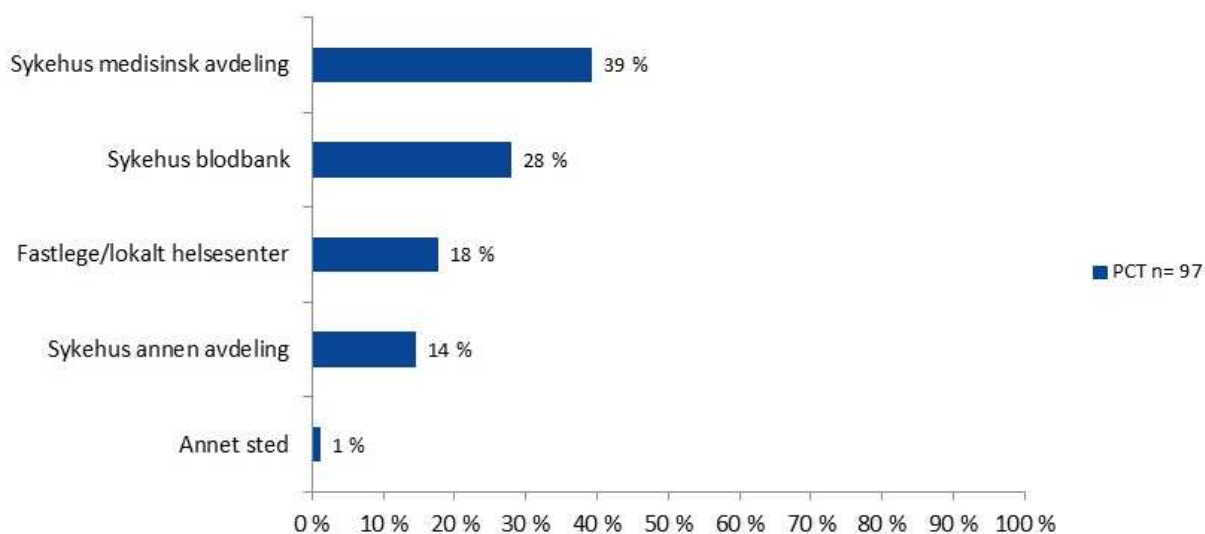
Blant de 109 som rapporterte at de hadde fått behandling for PCT de siste 12 måneder, oppga 89 % (97 personer) at de ble behandlet med blodtapping (figur 60). 39 % fikk blodtappingen utført ved medisinsk avdeling på sykehus og 28 % ved blodbank (figur 61). Det var 18 % som oppga å ha fått behandlingen ved lokalt helsesenter/fastlege.

Figur 60. Type behandling ved PCT siste 12 måneder for 2019 (pasientrapportert)



Kommentar: Variabelkomplettheten var 100 %.

Figur 61. Type behandlingsted for PCT-pasienter behandlet med blodtapping (pasientrapportert)



Kommentar: Variabelkomplettheten var 100 %.

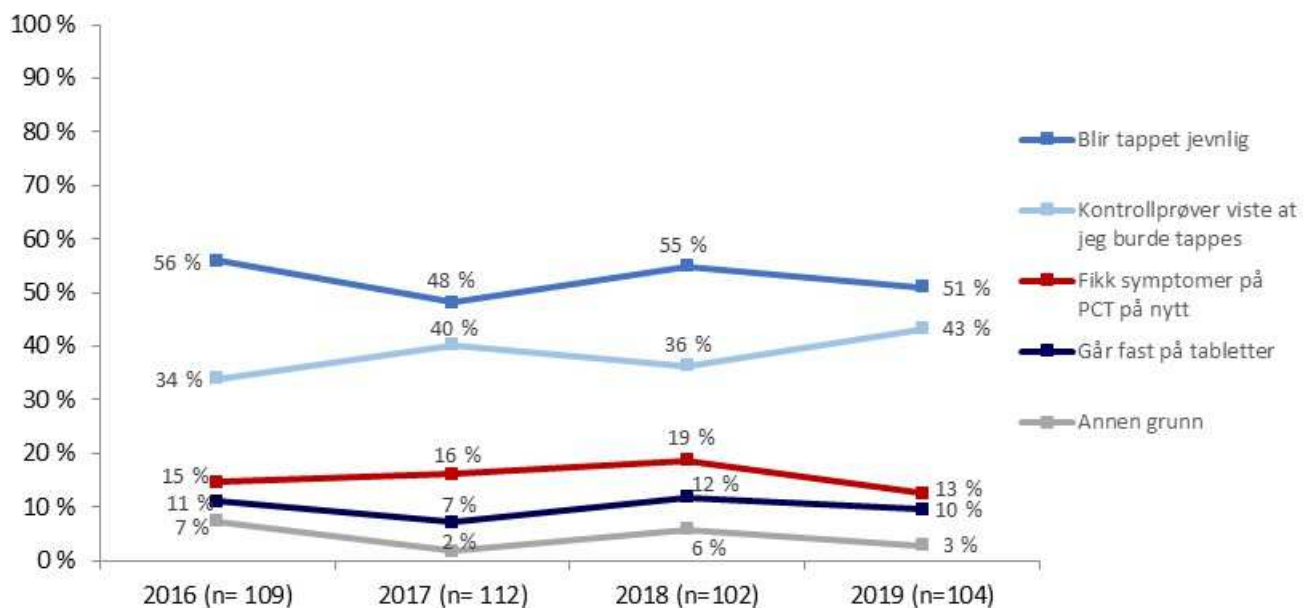
Data fra legekontrollskjema viste at 64 av 164 pasienter (39 %) hadde fått behandling for PCT de siste 12 månedene. Årsak til behandlingen var besvart for 43 av pasientene (67 %), og for disse var forhøyet/stigende ferritin oppgitt som årsak for 53 %, hudsymptomer for 33 %, forhøyede porfyrinnivåer i urin for 23 % og regelmessig forebyggende behandling for 16 %. I dette spørsmålet kan flere årsaker oppgis, dette var gjort for 12 av pasientene.

Årsaker til nylig gjennomgått behandling hos pasienter med PCT

Blant de 109 som hadde mottatt behandling for PCT de siste 12 måneder, svarte 13 % at de ble behandlet fordi de fikk symptomer på nytt (residiv) (figur 62, rød serie). Det er ønskelig at denne andelen er lavest mulig, og at andelen som behandles fordi kontrollprøver indikerte dette, er størst mulig. I 2019 oppga 43 % at de fikk behandling fordi kontrollprøve indikerte at behandling burde startes (lysblå serie).

Det forventes også at en del tappes jevnlig for å holde jernlageret lavt, blant annet pga. samtidig hemokromatose (arvelig betinget sykdom som gir jernoverskudd). I 2019 var det 51 % som oppga at de ble tappet jevnlig. Andelen som oppga å gå fast på tabletter var 10 %, det er ønskelig at denne andelen er lav.

Figur 62. Årsaker til nylig gjennomgått behandling hos pasienter med PCT (pasientrapportert).



Kommentar: På dette spørsmålet er det mulig å oppgi flere årsaker, og i 2019 har 18 personer oppgitt mer enn én behandlingsårsak. Variabelkompletheten for 2019 var 95 % (5 ikke-besvart).

Analyseresultat fra urinprøve av PCT-pasienter

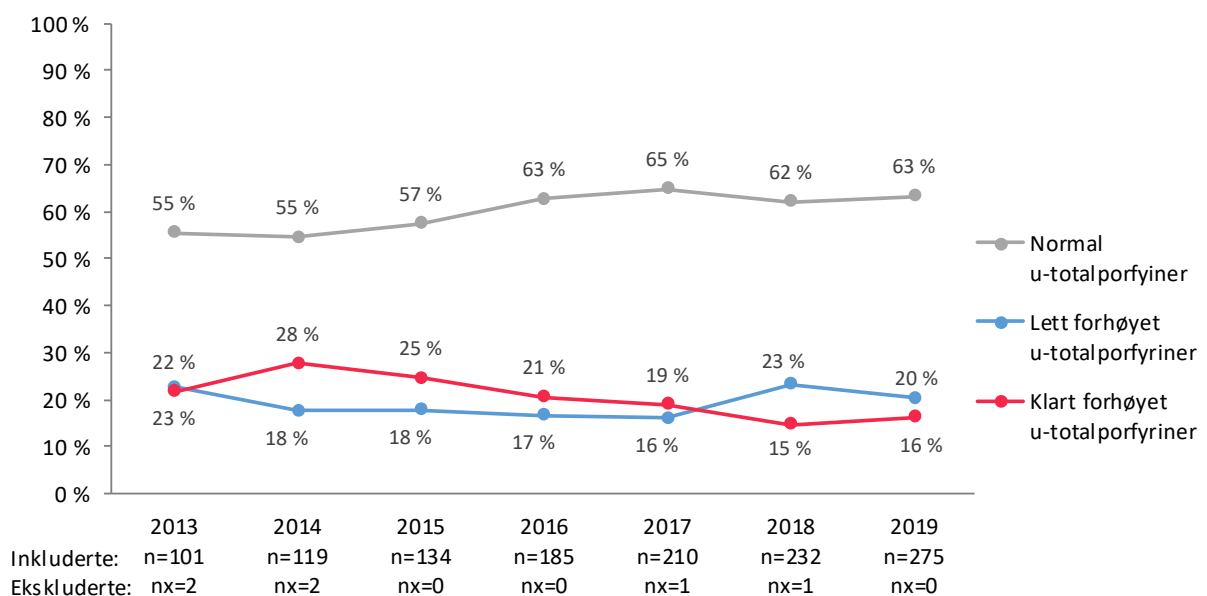
For å unngå å få tilbakefall av PCT-symptomer anbefales årlig urinprøve for analyse av porfyrinnivåer i urin. En slik prøve kan avdekke forhøyede porfyrinnivåer før symptomer inntreffer, og behandling for å unngå symptomer kan ev. startes.

Analyseresultatet fordeles i tre ulike grupper basert på nivået av totalporfyriner i urin (målt i nmol/mmol kreatinin).

- *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.

Resultatene viser at i 2019 hadde 63 % av deltagerne (n=275) normale mengder porfyriner i urin. Disse deltagerne er dermed i remisjon. En av 3 pasienter fikk derimot påvist lett forhøyet eller klart forhøyet mengde totalporfyriner i urin. For pasienter som ikke allerede er under behandling, skal et slikt resultat hos de fleste enten føre til hyppigere kontrollerer eller igangsatt behandling (figur 63).

Figur 63. Andel PCT-pasienter med analyseresultat fordelt etter pasientens høyeste målte totalporfyrinnivå i urin det respektive år



Kommentar: Variabelkompletthet var 100 % i 2019.

ANDRE RESULTATER: F – LEGEMIDDELBRUK HOS PASIENTER MED AIP, PV OG HCP

Akutte anfall utløst av legemidler hos pasienter med akutt porfyrisykdom

Blant de 35 pasientene som i årlig pasientskjema rapporterte porfyrianfall med varighet over 12 timer de siste 12 månedene, var det 27 personer som oppga å ha brukt medikamenter. Ingen av disse oppga medikamenter som mulig utløsende årsak. Variabelkomplettheten var imidlertid på 59 % (11 ikke-besvarte) og resultatet må tolkes med varsomhet.

ANDRE RESULTATER: G – DIAGNOSTISK FORSINKELSE

I kapittel 3.1 del G, presenteres indikatoren G-1 Diagnose innen ett år for diagnosene AIP, PV, HCP og EPP. Indikatoren er basert på beregning av diagnostisk forsinkelse, dvs. tid fra pasientrapportert symptomdebut til diagnosetidspunkt, i antall hele år ut fra alder/tidspunkt ved første symptomer og årstall for når diagnosen ble stilt. Resultatene presenteres for 5-års perioder, og det er satt som mål at 80 % av pasientene får stilt korrekt diagnose innen 1 år. I tabellen under presenteres median diagnostisk forsinkelse for 5-års periodene.

Tabell 3. Median diagnostisk forsinkelse beregnet i hele år for 5-års perioder (pasientrapportert)

Diagnose	AIP/PV/HCP		EPP	
	Median (år)	n	Median (år)	n
1990-94	12.5	10	19.0	5
1995-99	6.0	11	3.0	3
2000-04	7.0	30	12.0	7
2005-09	4.5	10	14.5	8
2010-14	1.0	7	5.0	9
2015-19	0.5	6	25.0	7
Samlet 1990-2019	5.0	74	13.0	39

Kommentar: Variabelkomplettheten for 2015-19 var 100 %.

For PCT kan diagnostiske forsinkelsen beregnes i antall 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). I kapittel 3.1-G, presenteres indikatoren G-2 Diagnose innen 4 måneder etter oppsøkt lege (PCT). I tabell 4 under presenteres median og 10- og 90-persentiler for helsepersonell-assosiert forsinkelse og total diagnostisk forsinkelse i måneder ved PCT.

Resultatene viser at for noen deltagere kan det gå flere år fra de får sine første hudsymptomer til får diagnosen. Blant disse er det noen som har symptomer lenge før de oppsøker lege, mens for andre er det tiden fra de oppsøkte lege til de fikk den korrekte

diagnosen som er lengst. Resultatene for de som fikk diagnose i 2019 ligger i samme område som tidligere år, med median total forsinkelse på 6 måneder og helsepersonell-assosiert forsinkelse på 4 måneder.

Antallet nye deltagere med PCT er en del lavere i 2019 sammenlignet med tidligere år. Resultatene for diagnostisk forsinkelse vil variere fra år til år pga. lavt antall (n), og er avhengig av om den enkelte deltager har høy pasient-assosiert, lege-assosiert forsinkelse eller begge deler.

Tabell 4. Median, 10 - 90 persentiler og n for helsepersonell-assosiert og total diagnostisk forsinkelse (måneder) ved PCT (pasientrapportert)

Diagnostisk forsinkelse		Helsepersonell-assosiert (mnd)			Total forsinkelse (mnd)		
År	Antall pasienter	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	28	2.0	0.4 - 19.2	25	9.5	2.0 - 34.3	22
2018	39	3.0	0.5 - 15.0	36	7.0	2.0 - 47.0	36
2019	19	4.0	1.6 - 25.6	17	6.0	3.4 - 24.6	15

Kommentar: Variabelkomplettheten var 89 % (2 ikke-besvart) for helsepersonell-assosiert forsinkelse og 79 % (4 ikke-besvart) for total forsinkelse.

ANDRE RESULTATER: H – ANFALL OG BEHANDLING AV PASIENTER MED AKUTTE PORFYRISYKDOMMER

De vanligste faktorene som kan utløse akutte anfall hos pasienter med AIP, PV og HCP er legemidler, alkohol og hormonelle endringer relatert til menstruasjonssyklus hos kvinner. 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 registeret mulighet til å følge med på hvor mange av deltagerne med akutt porfyrisykdom som har akutte anfall, og hvor mange som er i kontakt med helsevesenet på grunn av dette. Registeret får også informasjon om hvilken behandling som er gitt i forbindelse med aktuelle sykehusinnleggelser. Behandlingsopplysninger som pasienten oppgir på spørreskjemaet valideres mot journalopplysninger som rutinemessig innhentes fra behandlingsstedet.

Blant deltagerne med aktiv AIP/PV/HCP oppga 35 personer (36 %) i 2019 at de hadde hatt anfall over 12 timer de siste 12 måneder (tabell 5), geografisk inndeling er vist i figur 64. Seks

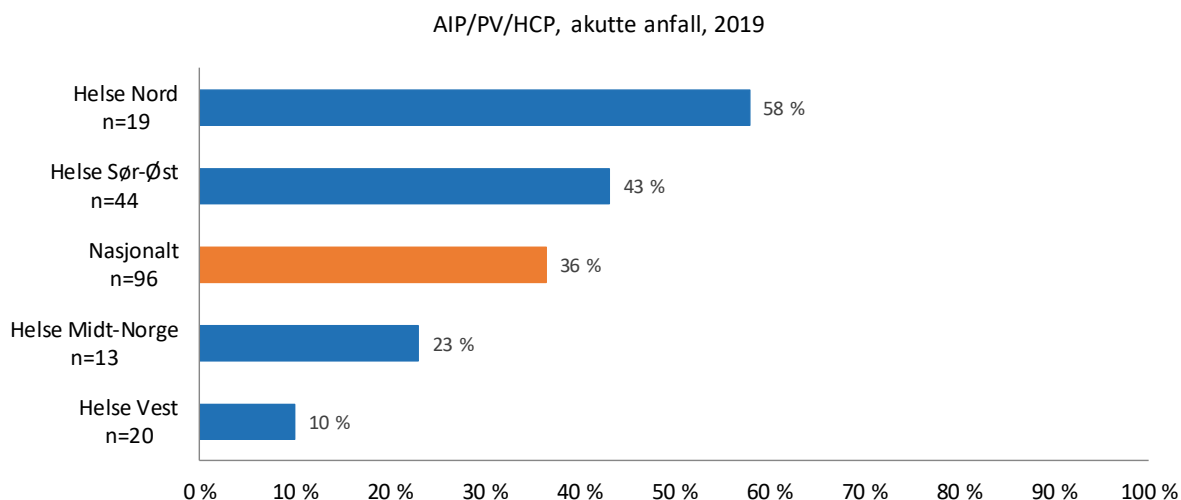
av de 35 som oppga å ha hatt anfall over 12 timer (17 %), rapporterte at de hadde vært innlagt på sykehus de siste 12 måneder. Disse seks pasientene oppga til sammen 24 sykehusinnleggelse, hvor det i 16 av tilfellene (67 %) ble gitt behandling med hemarginat (Normosang) (tabell 6). Antall dager innlagt per sykehusinnleggelse varierte fra en til 17 dager, med en median på fem dager (ikke vist i tabell). Alle pasientene som rapporterte sykehusinnleggelse i 2019 var diagnostisert med AIP.

Tabell 5. Forekomst av akutte porfyrianfall og kontakt med helsevesenet de siste 3 årene (pasientrapportert)

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

Kommentar: Variabelkomplektheten for anfall over 12 timer siste 12 måneder var 95 % i 2019 (5 ikke-besvart). Flere avkryssninger er mulig på spørsmålet om de behandlet seg selv hjemme/vært i kontakt med helsevesenet.

Figur 64. Forekomst av akutte anfall med varighet over 12 timer, inndelt i helseregion for 2019



Tabell 6. Akutte porfyrianfall - behandling ved sykehusinnleggelse

	2017	2018	2019
Antall innleggelse registrert totalt	8	7	24
Behandlet med sterke smertestillende	6	5	21
Behandlet med intravenøs glukose	3	6	14
Behandlet med Normosang	7	1	16

ANDRE RESULTATER: I – SYMPTOMER, BEHANDLING OG FOREBYGGING VED EPP

EPP-Symptomer

Blant deltagerne med EPP som rapporterte i 2019, oppga 27 personer (87 %) at de hadde hatt en eller flere episoder med symptomer, mens 4 (13 %) rapporterte at de ikke hadde hatt symptomer. Blant de som hadde symptomer, var det 9 (35 %) som hadde hatt 1-2 episoder med symptomer, 7 (27 %) oppga 2-3 episoder, mens 11 (38 %) oppga flere enn 5 episoder. Tre oppga å ha hatt flere enn 25 episoder med symptomer siste 12 måneder.

Blant de som har hatt symptomer, oppga 22 pasienter (85 %) at de hadde behandlet seg selv hjemme siste 12 måneder, 2 (8 %) oppga å ha kontaktet lege/legevakt pga. symptomer, og 6 (24 %) oppga at de måtte være hjemme fra jobb/skole/barnehage pga. symptomer (tabell 7).

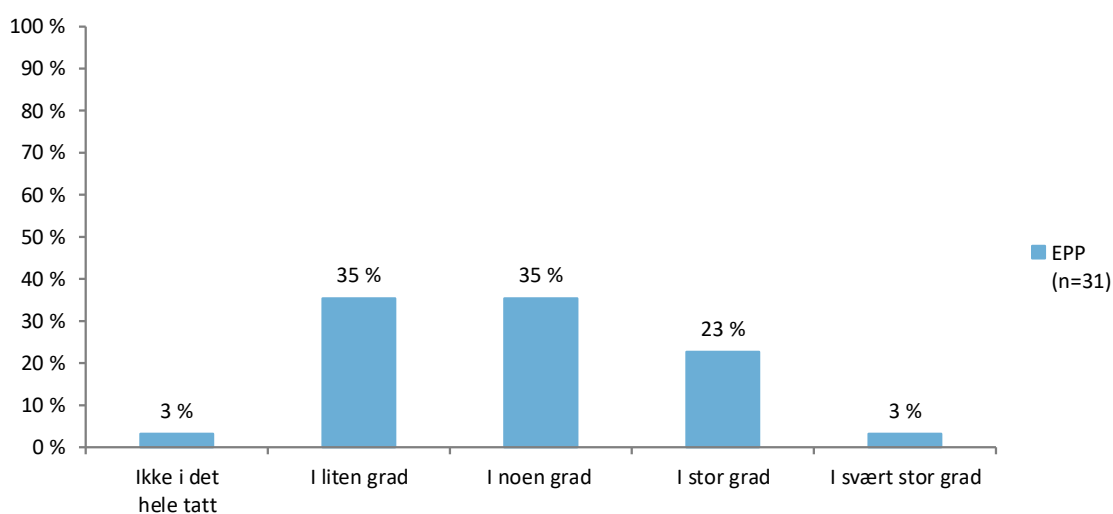
Til sammen 26 % av deltagerne rapporterte at de i stor eller svært stor grad er plaget av EPP-symptomer, mens 70 % oppgir at de i noen eller liten grad er plaget (figur 65).

Tabell 7. Forekomst av symptomer og kontakt med helsevesenet (pasientrapportert)

	2019
Antall pasientskjema EPP	31
Hatt episoder med symptomer siste 12 måneder	27
Behandlet seg selv hjemme siste 12 måneder	22
Kontaktet/oppsøkt lege/legevakt siste 12 måneder	2
Vært hjemme fra jobb/skole/barnehage siste 12 måneder	6

Kommentar: 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 93 % (2 ikke-besvart).

Figur 65. Grad personer med EPP var plaget av symptomer i 2019 (pasientrapportert)

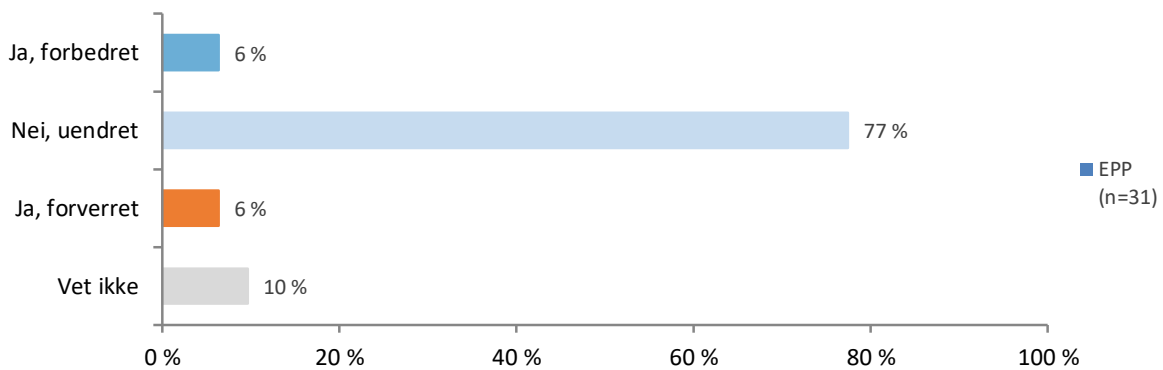


Kommentar: Variabelkompletthet 100 %.

Lysømfintlighet

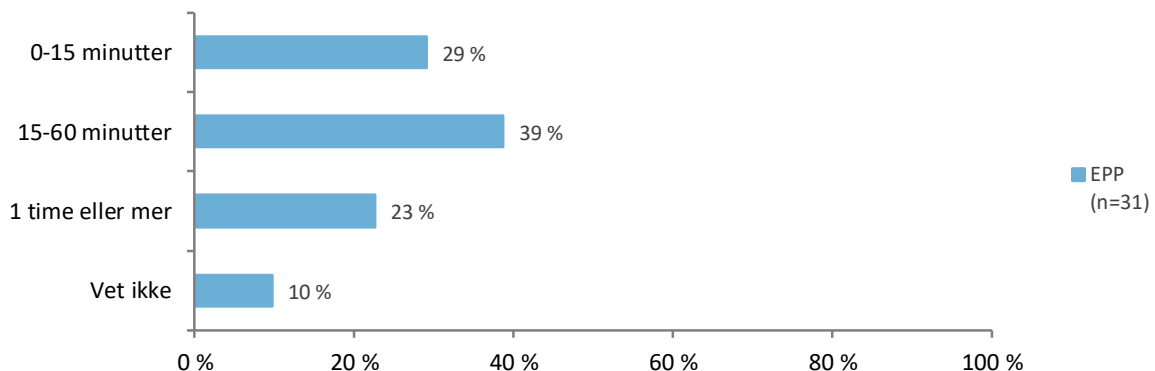
De aller fleste rapporterte at lysømfintligheten var uendret sammenlignet med året før (figur 66). Det er flest som tror at de tåler sol i 15-30 minutter, hvis de går ut midt på dagen en skyfri dag i slutten av juni (figur 67).

Figur 66. Endring i lysømfintlighet hos EPP-pasienter i 2019 sammenlignet med året før (pasientrapportert)



Kommentar: Variabelkompletthet 100 %.

Figur 67. Antatt maksimal lengde på opphold i solen en solfylt dag i juni (pasientrapportert)



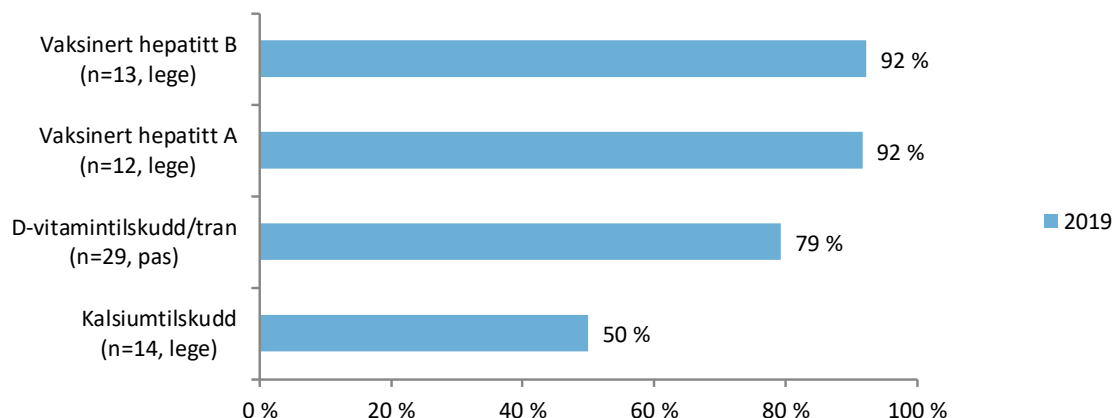
Kommentar: Flere svarkategorier er sammenslått, og spørsmålet lyder «Hvis du går ut midt på dagen, en skyfri dag i slutten av juni iført t-skjorte, hvor lenge tror du da du tåler å få sol på armene?». Variabelkompletthet 100 %.

Forebygging og behandling

Over 90 % av pasientene med EPP er vaksinert mot hepatitt A og B (figur 68), noe som 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 80 % av deltagerne (n=29) rapporterte at de bruker vitamin D tilskudd eller tran, mens legene rapporterte at 50 % (n=14) bruker kalsiumtilskudd.

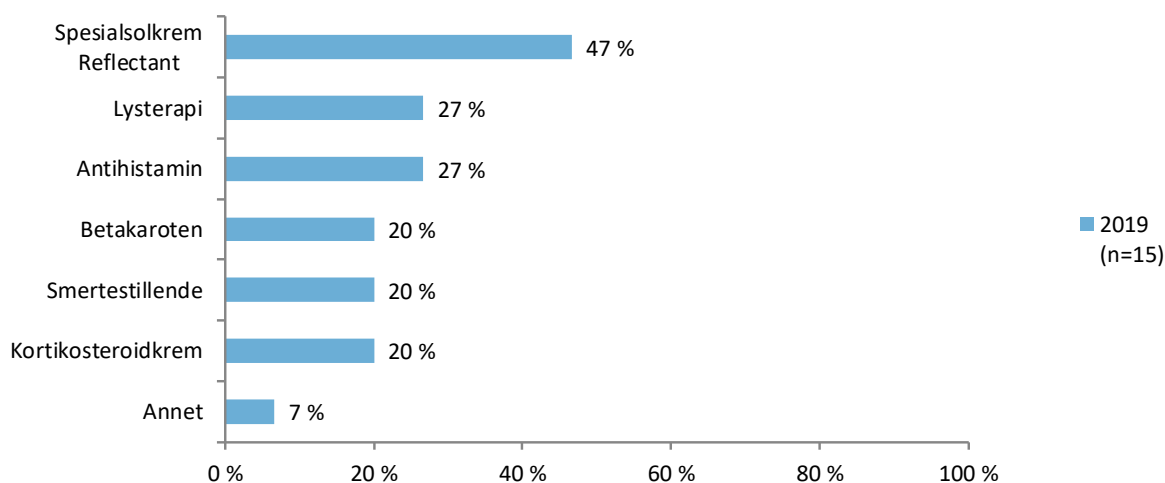
I 2019 rapporterte legene at 10 av de 15 pasientene (67 %) det var mottatt legekontrollskjema fra, hadde fått behandling for EPP siste 12 måneder. Figur 69 viser forekomst av de forskjellige behandlingene blant alle pasientene det ble mottatt legekontrollskjema for (n=15).

Figur 68. Forebyggende tiltak ved EPP (pasient- og legerapportert)



Kommentar: Variabelkompletthet var 100 % for vaksinert for hepatitt A og B, men henholdsvis 3 og 2 leger svarte at de ikke visste om pasienten var vaksinert, og disse er ikke inkludert i beregningene. Det var 2 ikke-besvart for D-vitamintilskudd (94 % kompletthet) og 1 ikke-besvart for kalsiumtilskudd (93 % kompletthet).

Figur 69. Behandling for EPP (legerapportert)

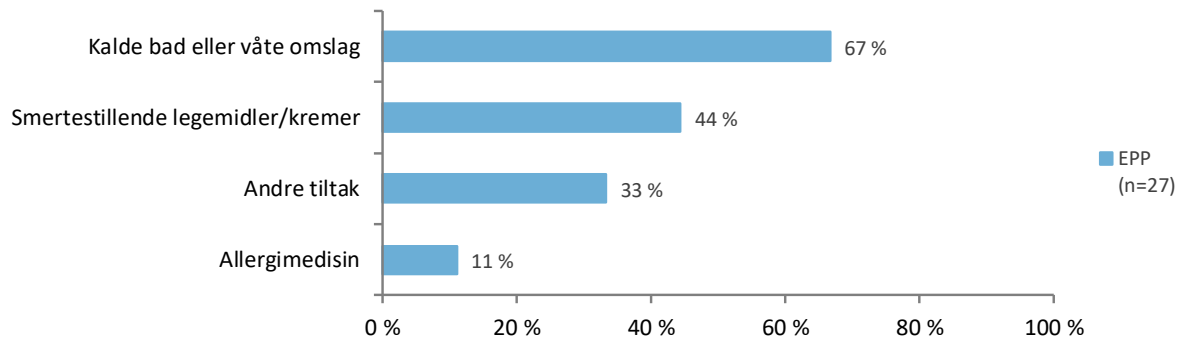


Kommentar: Resultatene er basert på avkryssing for forskjellige behandlinger gitt siste 12 måneder. Alle mottatte legekontrollskjema er inkludert i beregningsgrunnlaget.

Lindring

Blant EPP-pasienter som har hatt symptomer siste 12 måneder (n=27), rapporterte 67 % å ha brukt kalde bad eller våte omslag for å lindre smertene, 44 % smertestillende/lindrende legemidler eller kremer, 33 % andre tiltak og 11 % å ha brukt allergimedisin (figur 70). Blant andre tiltak er nedkjøling med vift/kald luft/kalde omslag og å være i mørkt, kjølig rom oppgitt av flere deltagere.

Figur 70. Bruk av lindrende tiltak ved EPP (pasientrapportert)

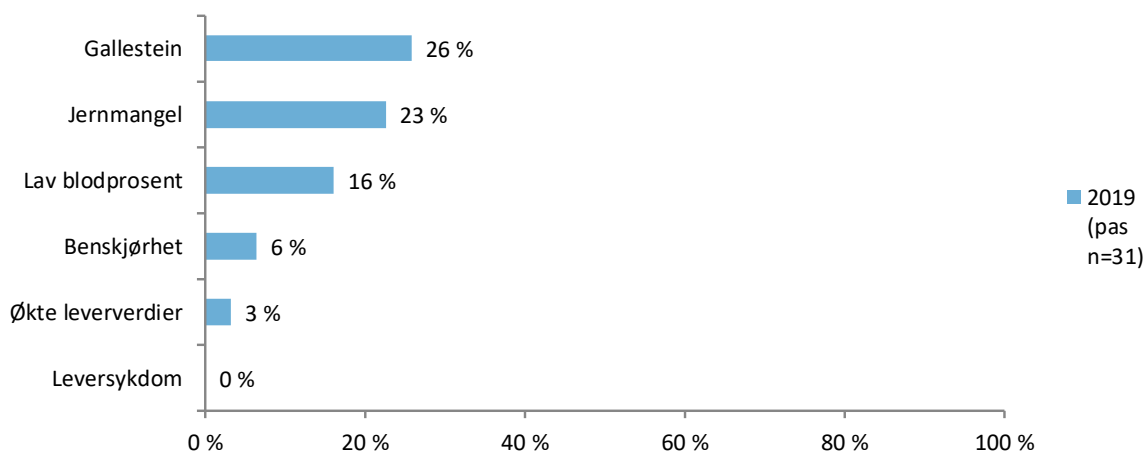


Kommentar: Resultatene er basert på avkryssing for forskjellige lindrende tiltak benyttet ved symptomer siste 12 måneder, og er beregnet blant alle som har oppgitt symptomer siste 12 måneder.

Følgetilstander

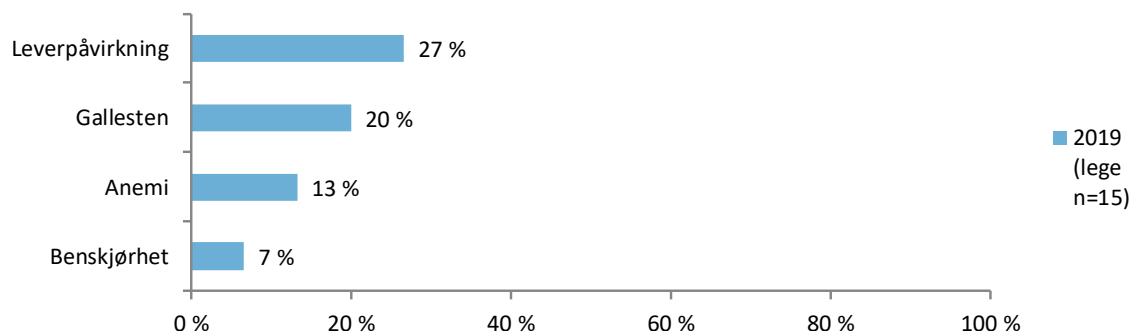
Tolv av deltagerne med EPP (39 %) rapporterte at de hadde hatt en eller flere følgetilstander de siste 12 månedene. I pasientgruppen som helhet (n=31), ble gallestein rapportert av 26 %, jernmangel av 23 % og lav blodprosent av 16 % (figur 71). I legekontrollskjema var det rapportert en eller flere følgetilstander for 7 av deltagerne (47 %). Leverpåvirkning forekom hos 27 % av pasientene (n=15, figur 72), etterfulgt av gallestein (20 %) og anemi (13 %).

Figur 71. Følgetilstander ved EPP (pasientrapportert)



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

Figur 72. Følgetilstander ved EPP (legerapportert)



Kommentar: Resultatene er basert på avkryssing for forskjellige påviste følgetilstander. Alle mottatte legekontrollskjema er inkludert i beregningsgrunnet.

ANDRE RESULTATER: J – DEMOGRAFISK OVERSIKT OVER PASIENTGRUPPEN I NORSK PORFYRIREGISTER

Det er en litt større andel kvinner enn menn i registeret (tabell 8), noe som delvis kan forklares av en litt høyere svarprosent blant kvinner. Medianalder er høyest for PCT, som gjenspeiler at sykdommen oftest utløses i godt voksen alder.

Den noe høyere prevalensen i enkelte fylker (tabell 9) kan forklares av at porfyrisykdommer er arvelige sykdommer med geografisk opphopning i noen områder.

Tabell 8. Oversikt over alle pasienter i registeret fordelt på diagnose, alder og kjønn per 31.12.2019

Diagnose	Antall personer i registeret*	Kvinner (n)	Menn (n)	Medianalder per 2019 (år)
PCT	507	267	240	68
AIP	235	133	102	53
EPP	43	24	19	37
PV	29	19	10	54
HCP	11	7	4	58
Totalt	825	450	375	64

* Døde deltagere er ekskludert (n=149)

Tabell 9. Deltagelse i forhold til folketall («prevalens») fordelt på fylke per 31.12.2019

Fylke	Folketall SSB per 1.januar 2020	Antall deltagere (alle diagnoser)*	Deltagelse per 100 000 innbyggere
Østfold	300112	38	12,7
Akershus	633188	77	12,2
Oslo	693494	69	9,9
Hedmark	197920	24	12,1
Oppland	189365	22	11,6
Buskerud	285336	42	14,7
Vestfold	252669	55	21,8
Telemark	173355	41	23,7
Aust-Agder	118273	46	38,9
Vest-Agder	188958	27	14,3
Rogaland	479892	62	12,9
Hordaland	528127	69	13,1
Sogn og Fjordane	109566	14	12,8
Møre og Romsdal	265639	62	23,3
Trøndelag	467139	84	18,0
Nordland	242473	47	19,4
Troms	166602	30	18,0
Finnmark	75472	10	13,2
Totalt	5 367 580	819	15,3
Helse Sør-Øst	3 032 670	441	14,5
Helse Vest	1 117 585	145	13,0
Helse Midt-Norge	732 778	146	19,9
Helse Nord	484 547	87	18,0

* Døde deltagere (n=149) og deltagere uten registrert adresse i Folkeregisteret (n=6) er ekskludert.

ANDRE RESULTATER: HELSERELATERT LIVSKVALITET (SF-12) VED PCT

Oppsummering av resultater fra studie om helserelatert livskvalitet ved PCT

Formålet med studien var å beskrive helserelatert livskvalitet, symptomer, utløsende faktorer, sykdomsaktivitet og behandling hos pasienter med PCT, og se på sammenhengen mellom disse. SF-12 versjon 2 ble brukt som mål på helserelatert livskvalitet.

Studien benyttet pasientrapporterte opplysninger fra Norsk porfyriregister, innsamlet i perioden desember 2013-15. Av de totalt 61 deltagerne som ble inkludert, var halvparten kvinner og halvparten menn. 25 av deltagerne oppga at de hadde startet med behandling for PCT før de fylte ut spørreskjemaet.

Resultatene fra studien viste blant annet at det å ha flere PCT-relaterte hudsymptomer var forbundet med lavere livskvalitet målt ved SF-12. Nesten alle som deltok i studien rapporterte at de hadde hatt blemmer, sår og skjør hud i forbindelse med PCT. De som ikke hadde startet behandling for PCT da spørreskjemaet ble utfyllt, oppga også lavere livskvalitet enn de som hadde startet behandling. For mer detaljerte resultater henvises det til artikkelen (se referanse i kapittel 8.2)

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). Totalt inneholder Norsk porfyriregister omtrent 1000 variabler. 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 legekrollskjema).

Norsk porfyriregister har de siste årene etablert en elektronisk innregistreringsløsning i Medisinsk Registreringssystem (MRS). Innregistreringen av opplysningene fra spørreskjema gjøres manuelt av ansatte ved registeret, men det arbeides for å få på plass en elektronisk løsning hvor pasienten kan registrere sine opplysninger direkte (ePROM). 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.

KAPITTEL 5 DATAKVALITET

5.1 ANTALL REGISTRERINGER

I diagnoseskjema 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 2019 fikk registeret 40 nye deltagere, og det er nå registrert totalt 974 deltagere (inkludert 149 personer som er døde) (tabell 10) som kommer fra hele landet (tabell 12).

Registeret mottok i tillegg behandlingsskjema PCT fra 22 pasienter med PCT i 2019. Dette er et skjema som sendes ut til PCT-pasienter ca. 1,5 år etter diagnose, hvor det samles inn utfyllende opplysninger bl.a. om behandlingen som er gitt.

De årlige pasientskjemaene og legekontrollskjemaene ble for første gang sendt ut til deltagere med AIP våren 2015, PCT våren 2016, PV/HCP våren 2017 og EPP i 2018. Tabell 11 gir en oversikt over mottatte årlige skjema i 2019.

Tabell 10. Antall registrerte pasienter i registeret i 2019 og totalt i perioden 2002-2019

Diagnose	Registrerte i 2019*	Registrerte totalt**
PCT	29	615
AIP	1	268
EPP	5	47
PV	4	32
HCP	1	12
Totalt	40	974

* Antall nye pasienter som har sendt inn spørreskjema til Norsk porfyriregister i perioden 1.1.2019 til 31.12.2019

** Antall pasienter som har sendt inn spørreskjema til Norsk porfyriregister innen 31.12.2019

Tabell 11. Antall mottatte årlige pasientskjema og legekontrollskjema i 2019

Diagnose	Årlige pasientskjema*	Legekontrollskjema*
PCT	301	164
AIP	135	58
EPP	29	15
PV	15	10
HCP	7	4
Totalt	487	251

* Antall pasienter som har sendt inn årlig pasientskjema/legekontrollskjema til Norsk porfyriregister i perioden 1.1.2019 til 31.12.2019

Tabell 12. Antall registrerte pasienter (alle porfyridiagnoser) i registeret i perioden 2002 til og med 2019 fordelt på fylke og helseregion

Fylke	Antall registrerte totalt*
Østfold	43
Akershus	90
Oslo	85
Hedmark	30
Oppland	25
Buskerud	49
Vestfold	64
Telemark	51
Aust-Agder	53
Vest-Agder	31
Rogaland	69
Hordaland	84
Sogn og Fjordane	17
Møre og Romsdal	71
Trøndelag	99
Nordland	56
Troms	33
Finnmark	13
Totalt	963
Helse Sør-Øst	521
Helse Vest	170
Helse Midt-Norge	170
Helse Nord	102

* Antall som har sendt inn spørreskjema til Norsk porfyriregister innen 31.12.2019. 11 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 sykdomsassocisert genfeil blir syke. Å la seg teste prediktivt med tanke på bærertilstand er frivillig og utføres kun etter informert samtykke og mottatt genetisk veiledning. Det er opp til den i familien som har fått diagnosen hvorvidt han/hun informerer slektninger om at de har risiko for akutt porfyrisykdom og at de kan undersøkes for dette, slik at dette ikke er noe helsepersonell kan kartlegge i familien. Alle som får påvist genetisk disposisjon for akutt porfyrisykdom ved prediktiv testing, inviteres til deltagelse i Norsk porfyriregister. Vi kan derfor rapportere antall personer med prediktivt påvist genetisk disposisjon som er invitert til registerdeltagelse, og hvor mange av disse som er deltagere i Norsk porfyriregister (tilgjengelige data f.o.m. 2006).

Det er mange færre som testes prediktivt for PCT, da det å være genetisk disponert for denne sykdommen har mindre 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 porfyrisykdommen, og de fleste får gjort dette hos fastlegen. Legerapporterte opplysninger om kontrollen samles inn på papirskjema som distribueres via pasientene. Antall rapporterende leger per fylke, samt antall leger fra sykehus og legepraksis/legekontor er vist i tabell 14 og 13.

Tabell 13. Antall leger med arbeidssted på sykehus og legepraksis/legekontor fordelt på helseregion

Helseregion	Arbeidssted	
	sykehus	privatpraksis/legekontor
Helse Sør-Øst	10	116
Helse Vest	7	30
Helse Midt-Norge	4	32
Helse Nord	3	22
Nasjonalt	24	200

Tabell 14. Antall rapporterende leger per fylke

Fylke	Antall rapporterende leger
Østfold	8
Akershus	32
Oslo	14
Hedmark	7
Oppland	12
Buskerud	15
Vestfold	9
Telemark	11
Aust-Agder	9
Vest-Agder	9
Rogaland	17
Hordaland	15
Sogn og Fjordane	5
Møre og Romsdal	17
Trøndelag	19
Nordland	11
Troms	9
Finnmark	5
Nasjonalt	224

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 2002-2019 (tabell 15). Deltagerprosenten varierer mellom 65 % og 93 % for de forskjellige fylkene (tabell 16). Dekningsgrad fordelt på diagnose og helseregion er presentert i tabell 17. Dekningsgrad for AIP, PV og HCP blant de over 50 år er presentert i tabell 18, og for aktive og latente i tabell 19. AIP, PV og HCP er gruppert sammen i disse tabellene grunnet få pasienter med PV og HCP.

Tabell 15. Dekningsgrad i Norsk porfyriregister for perioden 2002-2019

Diagnose	Antall inviterte	Antall registrerte*	Dekningsgrad (%)
PCT	870	620	71 %
AIP	398	272	68 %
EPP	52	47	90 %
PV	44	32	73 %
HCP	16	12	75 %
Totalt	1380	983	71 %

* Antall som ble invitert innen 31.12.2019, og som sendte inn spørreskjema innen 1.5.2020.

Tabell 16. Dekningsgrad alle diagnoser i perioden 2002-2019, fordelt på fylke og helseregion

Fylke	Antall inviterte*	Antall registrerte**	Dekningsgrad (%)
Østfold	64	43	67 %
Akershus	120	90	75 %
Oslo	131	87	66 %
Hedmark	43	31	72 %
Oppland	33	25	76 %
Buskerud	68	49	72 %
Vestfold	81	65	80 %
Telemark	78	51	65 %
Aust-Agder	74	53	72 %
Vest-Agder	43	31	72 %
Rogaland	101	70	69 %
Hordaland	114	84	74 %
Sogn og Fjordane	26	17	65 %
Møre og Romsdal	103	73	71 %
Trøndelag	145	100	69 %
Nordland	80	57	71 %
Troms	46	33	72 %
Finnmark	14	13	93 %
Totalt	1364	972	71 %
Helse Sør-Øst	735	525	71 %
Helse Vest	241	171	71 %
Helse Midt-Norge	248	173	70 %
Helse Nord	140	103	74 %

* Inviterte med ukjent bostedsfylke (n=16) er ekskludert. Døde er inkludert med sist kjente adresse i Folkeregisteret.

** Deltagere uten registrert nåværende adresse i Folkeregisteret (n=11) er ekskludert.

Tabell 17. Dekningsgrad i perioden 2002-2019 fordelt på diagnose og helseregion

Diagnose og helseregion	Antall inviterte*	Antall registrerte**	Dekningsgrad (%)
PCT			
Helse Sør-Øst	499	356	71 %
Helse Vest	121	87	72 %
Helse Midt-Norge	189	130	69 %
Helse Nord	53	41	77 %
Nasjonalt	862	614	71 %
AIP, PV, HCP			
Helse Sør-Øst	214	152	71 %
Helse Vest	103	67	65 %
Helse Midt-Norge	53	37	70 %
Helse Nord	80	55	69 %
Nasjonalt	450	311	69 %
EPP			
Helse Sør-Øst	22	17	77 %
Helse Vest	17	17	100 %
Helse Midt-Norge	6	6	100 %
Helse Nord	7	7	100 %
Nasjonalt	52	47	90 %

* Inviterte med ukjent bostedsfylke (n=16) er ekskludert. Døde er inkludert med sist kjente adresse i Folkeregisteret.

** Deltagere uten registrert nåværende adresse i Folkeregisteret (n=11) er ekskludert.

Tabell 18. Dekningsgrad i perioden 2002-2019 for pasienter med AIP, PV og HCP som er over 50 år

Diagnose og helseregion	Antall inviterte*	Antall registrerte**	Dekningsgrad (%)
Helse Sør-Øst	82	70	85 %
Helse Vest	46	33	72 %
Helse Midt-Norge	24	16	67 %
Helse Nord	39	32	82 %
Nasjonalt	196	153	78 %

* Inviterte med ukjent bostedsfylke (n=5) er ekskludert fra tallene for helseregion.

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

Tabell 19. Dekningsgrad i perioden 2006-2019 for aktiv og latent AIP, PV og HCP

Diagnose	Antall inviterte*	Antall registrerte**	Dekningsgrad (%)
Aktiv porfyrisykdom (AIP, PV, HCP)	87	58	67 %
Prediktivt testet (AIP, PV, HCP)	103	55	53 %
Totalt akutte porfyri- sykdommer (AIP, PV, HCP)	190	113	59 %

*Antall som ble invitert i perioden 1.1.2006 - 31.12.2019, og som sendte inn spørreskjema innen 1.5.2020.

For beregning av foreløpig deltagerprosent for inneværende rapporteringsår, inkluderes alle som har sendt inn diagnoseskjema til registeret innen 1.mai året etter. For 2019 var denne 60 % for alle diagnosene samlet (tabell 20). Inviterte som ikke er blitt med i registeret re-inviteres og kan bli inkludert som deltager på et senere tidspunkt.

Tabell 20. Dekningsgrad for nydiagnostiserte pasienter i 2019

Diagnose	Antall inviterte	Antall registrerte*	Dekningsgrad 2019 (%)
PCT	26	17	65 %
AIP	9	2	22 %
EPP	2	2	100 %
PV	4	3	75 %
HCP	1	1	100 %
Totalt	42	25	60 %

*Antall nydiagnostiserte pasienter som ble invitert til delta i perioden 1.1. - 31.12.2019, og som sendte inn spørreskjema innen 1.5.2020.

5.4.2 SVARPROSENT FOR ÅRLIGE SKJEMA

Registeret hadde en samlet svarprosent på 67 % for de årlige pasientskjemaene. Totalt mottok registeret 35 % av de utsendte legekontrollskjemaene (tabell 21). 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 de 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 2019 var denne andelen 63 % 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 22). Svarprosent årlige pasientskjemaer for rapporteringsåret 2019, fordelt på diagnose og helseregion er presentert i tabell 23, og svarprosent for pasientskjema for AIP, PV og HCP som er over 50 år er vist i tabell 24.

Tabell 21. Svarprosent for årlige pasientskjema og legekrollskjema i 2019.

Diagnose	Antall årlige registerpakker sendt ut ¹	Pasientskjema mottatt		Legekrollskjema mottatt ²	
		antall	andel (%)	antall	andel (%)
PCT	428	301	70 %	164	38 %
AIP	225	135	60 %	58	26 %
EPP	41	29	71 %	15	37 %
PV	24	15	63 %	10	42 %
HCP	8	7	88 %	4	50 %
Totalt	726	487	67 %	251	35 %

¹ Antall deltagere som fikk tilsendt årlig registerpakke i 2019.

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

Tabell 22. Svarprosent for årlige pasientskjema og legekrollskjema i 2019, fordelt på aktiv og latent AIP, PV og HCP

Diagnose	Antall årlige registerpakker sendt ut ¹	Pasientskjema mottatt		Legekrollskjema mottatt ²	
		antall	andel (%)	antall	andel (%)
Aktiv AIP, PV, HCP	155	102	66 %	51	33 %
Latent AIP, PV, HCP ²	102	55	54 %	21	21 %
Totalt AIP, PV, HCP	257	157	61 %	72	28 %

¹ Antall deltagere som fikk tilsendt årlig registerpakke i 2019.

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 2019, 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	248	172	69 %	101	41 %
Helse Vest	59	45	76 %	21	36 %
Helse Midt-Norge	97	64	66 %	32	33 %
Helse Nord	24	20	83 %	10	42 %
Nasjonalt	428	301	70 %	164	38 %
Aktiv AIP, PV, HCP					
Helse Sør-Øst	75	45	60 %	21	28 %
Helse Vest	28	21	75 %	7	25 %
Helse Midt-Norge	23	15	65 %	9	39 %
Helse Nord	29	21	72 %	14	48 %
Nasjonalt	155	102	66 %	51	33 %
Latent AIP, PV, HCP²					
Helse Sør-Øst	50	26	52 %	10	20 %
Helse Vest	27	20	74 %	8	30 %
Helse Midt-Norge	9	2	22 %	0	0 %
Helse Nord	16	7	44 %	3	19 %
Nasjonalt	102	55	54 %	21	21 %
EPP					
Nasjonalt	41	29	71 %	15	37 %

¹ Antall deltagere som fikk tilsendt årlig registerpakke i 2019.

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 legekontrollskjema i 2019 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	64	46	72 %	23	36 %
Helse Vest	31	29	94 %	13	42 %
Helse Midt-Norge	14	8	57 %	6	43 %
Helse Nord	30	21	70 %	13	43 %
Nasjonalt	139	104	75 %	55	40 %

¹ Antall deltagere som fikk tilsendt årlig registerpakke i 2019.

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 etablerte 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 variabelkompletthet og antall ikke-besvart for spørsmål som inngår i kvalitetsindikatorerne i kapittel 3.1. 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 25 i kapittel 5.7.

Utfyllingsgraden for de årlige skjemaene, dvs. hvor stor andel av de enkelte spørreskjemaene som er utfylt, presenteres i tabell 26. Etter at manglende data er sjekket og eventuelt korrigeret, 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. Men i 2019 ble det pga. koronasituasjonen kun prioritert å sjekke dette for variabler som inngår i kvalitetsindikatorene. 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 15-20) og svarprosenten på de årlige skjemaene, dvs. andel mottatte skjemaer fra pasientene (tabell 21-24), er relevante for, og må ses i sammenheng med, variabelkomplettheten i registeret (tabell 25).

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 punkt 5.5.

Personopplysninger fra det sentrale Folkeregisteret brukes for å kvalitetssikre demografiske opplysninger i registeret. Norsk porfyriregister oppdateres med opplysninger fra det sentrale Folkeregisteret fire ganger per år (februar, mai, august, november).

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 korrigeret i 2019 er presentert for hver skjematype i tabell 27 i kapittel 5.7.

Registeret validerer data knyttet til sykehusinnleggelser ved å innhente og gjennomgå journalopplysninger fra hver enkelt innleggelse. Her kvalitetssikres data om behandling, antall dager innlagt og sykehus/sykehusavdeling. I 2018 begynte registeret å registrere hvor mange endringer som ble gjort av registeret i forbindelse med registrering av porfyrirelaterte sykehusinnleggelser etter gjennomgang av sykehusjournal, slik at antall endringer som er gjort rapporteres i kapittel 5.7.2.

Valideringsstudie

Registeret har i 2019-20 gjennomført en valideringsstudie i samarbeid med statistikere ved Fagsenter for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest. I prosjektet sjekket man data i MRS-databasen mot de utfylte papirskjemaene for et utvalg av pasienter. Metoden innebar å på

nytt registrere utvalgte variabler fra skjema som var ferdigregistrert i MRS. Fagsenteret var behjelpelige 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.

Registeret har retningslinjer for tolkning av data for å unngå innregistrering av inkonsistente data og logiske feil, slik at data registreres mest mulig standardisert og ferdig tolket. For å unngå at valideringen kunne bli påvirket av hva som var innregistrert, var det derfor viktig at personalet som utførte valideringen var blindet for tidligere registrerte verdier. Registeret ønsket også å sjekke ev. uoverensstemmelser i tolkning, og hvis personalet måtte gjøre en tolkning av dataene ved valideringen, ble derfor dette også kodet/registrert.

Registeret har 13 ulike spørreskjema fordelt på fem ulike diagnoser. For å begrense størrelsen av prosjektet, ble det bestemt å begynne med et spørreskjema. Årlig pasientskjema PCT ble valgt fordi registeret ikke ventet på MRS-oppdateringer for dette skjemaet. Alle variablene som inngår i beregning av kvalitetsindikatorer (symptomer, behandling, kontroll) og mange av deres tilhørende undervariabler, samt fire PREM/PROM-variabler (bekymring, fornøydhet, livskvalitet, påvirkning), inngikk i studien. I tillegg ble skjema-utfyllt-dato inkludert, da denne brukes som skjemadato i MRS.

Undervariabler som var rene tekstfelter og geografiske variabler ble ikke inkludert, da disse ikke er brukt som grunnlag for den geografiske inndelingen. Heller ikke daværende bostedskommune, som brukes til den geografiske inndelingen, ble inkludert da det ville vært svært tidkrevende å validere denne variabelen, samt at den er basert på folkeregistrert bosted. Detaljer om legek kontroll som ikke presenteres i årsrapporten, ble ikke inkludert i studien (undersøkelser utenom den viktigste undersøkelsen, tidspunkt forrige kontroll). Det samme gjaldt spørsmål om forebygging, fornøydhet, andre sykdommer, arbeidssituasjon, og legeopplysninger. Totalt ble det inkludert 26 variabler i studien, der alle var avkrysnings- eller enkeltvalgvariabler, bortsett fra en datovariabel.

Fagsenteret delte erfaringer fra en tidligere valideringsstudie, hvor et tilfeldig utvalg av de utvalgte variablene ble validert for så mange registerdeltagere som mulig (minst 10 %). Her hadde de begrenset tid til rådighet og validerte så mange de klarte fra en liste med tilfeldig utvalgte deltagere. De erfarte at man ikke sparte mye tid på å kun validere et utvalg av de utvalgte variablene. Basert på dette ble det bestemt at alle 26 variablene skulle valideres på de utvalgte skjemaene i Norsk porfyriregister.

Av praktiske grunner ønsket registeret de utvalgte skjemaene sortert i en bestemt rekkefølge, og det var derfor essensielt at alle de utvalgte spørreskjemaene måtte valideres. Det ble i 2019 mottatt totalt 301 PCT-pasientskjema. For å få et godt utvalg ble det bestemt å validere 100 av disse (30 %). Totalt ble 2600 verdier validert i valideringsstudien.

5.7 VURDERING AV DATAKVALITET

I årets rapport er resultater fra valideringsstudien av PCT-skjema presentert. Variabelkompletheten er også vurdert, og det er sett på korrekthet i forhold til manglende verdier. Generelt er utfyllingsgraden stor, og kompletheten god for mange av de viktigste indikatorene. Noen resultat/indikatorer har imidlertid lavere komplethet 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 er liten (2 %), men registeret vil jobbe for å minke denne ytterligere.

5.7.1 KOMPLETTHET

Variabelkomplethet for kvalitetsindikatorene fra kapittel 3.1, PROM/PREMS, og antall skjema hvor relevante spørsmål er ikke-besvart, er oppgitt for de forskjellige diagnose-gruppene i tabell 25. Utfyllingsgraden for de årlige skjemaene er presentert i tabell 26.

Dekningsgraden i registeret (tabell 15-20) og svarprosenten for de årlige skjemaene (tabell 21-24), som også er relevant for variabelkompletheten i registeret, er presentert i kapittel 5.4 om dekningsgrad.

Tabell 25. Variabelkomplethet for de forskjellige kvalitetsindikatorene for rapporteringsåret 2019

Kvalitetsindikator, PROM, PREM	Diagnose	Rapportert av	Ikke-besvart (n)	Variabelkomplethet
A-1 Årlig kontroll	PCT	pasient	6 av 301	98 %
	aktiv AIP/PV/HCP	pasient	4 av 101	96 %
	EPP	pasient	0 av 31	100 %
A-3 Viktigste undersøkelser ved kontroll	PCT	lege	11 av 164	93 %
		pasient	6 av 239	97 %
	aktiv AIP/PV/HCP	lege	1 av 51	98 %
		pasient	2 av 60	97 %
	latent AIP/PV/HCP	lege	1 av 21	95 %
		pasient	0 av 15	100 %
	EPP	lege	0 av 15	100 %
		pasient	0 av 27	100 %
A-5 Fornøydhet med oppfølgingen ved siste kontroll (PREM)	PCT	pasient	15 av 239	94 %
	AIP/PV/HCP	pasient	8 av 75	89 %
	EPP	pasient	2 av 27	93 %
A-6 Bruk av sjekklister ved kontroll av porfyrisykdommen	PCT	lege	33 av 164	80 %
	AIP	lege	6 av 72	92 %
	EPP	lege	4 av 15	73 %
A-7 Kritisk informasjon i kjernejournal	AIP/PV/HCP	lege	12 av 72	83 %

Tabell 25 - fortsetter. Variabelkompletthet for de forskjellige kvalitetsindikatorene for rapporteringsåret 2019

B-1 Bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV, HCP	aktiv AIP/PV/HCP	pasient	4 av 73	95 %
		lege	2 av 41	95 %
	latent AIP/PV/HCP	pasient	0 av 31	100 %
		lege	0 av 15	100 %
C-1 Behandlingsoppstart ved PCT	PCT	pasient	4 av 29	86 %
C-2 Erfaringer med behandling og oppfølging av PCT (PREM)				
Tilstrekkelig informasjon om diagnose/plager	PCT	pasient	0 av 64	100 %
Behandling tilpasset situasjonen	PCT	pasient	1 av 64	98 %
Involvert i avgjørelser angående behandlingen	PCT	pasient	4 av 64	94 %
Fornøyd med oppfølgingen	PCT	pasient	2 av 64	97 %
Fornøyd med behandlingen	PCT	pasient	2 av 64	97 %
Blitt feilbehandlet	PCT	pasient	4 av 64	94 %
D-1 Forekomst av tilbakefall ved PCT	PCT	pasient	5 av 301	98 %
D-2 Bruk av behandlingsretningslinjer for PCT	PCT	lege	43 av 164	74 %
E-1 Bekymring for symptomer (PROM)	PCT	pasient	5 av 301	98 %
	Aktiv AIP/PV/HCP	pasient	3 av 101	97 %
	Latent AIP/PV/HCP	pasient	2 av 55	96 %
	EPP	pasient	0 av 31	100 %
F-1 Bruk av trygge og utrygge legemidler hos pasienter med akutte porfyrisykdommer	AIP	pasient	0 av 124	100 %
G-1 Diagnose innen ett år (AIP, PV, HCP, EPP)	AIP, PV, HCP	pasient	0 av 6	100 %
	EPP	pasient	0 av 7	100 %
G-2 Diagnose innen 4 måneder etter oppsøkt lege(PCT)	PCT	pasient	2 av 19	89 %
H – Akutte anfall hos pasienter med AIP/PV/HCP	Aktiv AIP/PV/HCP	pasient	5 av 101	95 %

Tabell 26. Utfyllingsgrad for de årlige skjemaene for rapporteringsåret 2019

Skjema	Antall skjema mottatt	Antall spørsmål i skjema	Antall spørsmål sjekket	Antall verdier* sjekket	Antall ikke-besvarte verdier	Skjema-komplett-het
Pasientskjema PCT	301	24	14	4214	75	98 %
Pasientskjema AIP/PV/HCP	157	35	17	2669	57	98 %
Pasientskjema EPP	31	26	22	682	23	97 %
Legekontrollskjema PCT	164	24	9	1476	124	92 %
Legekontrollskjema AIP/PV/HCP (legedel)	72	27	13	936	42	96 %
Legekontrollskjema EPP	15	15	15	225	16	93 %

*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 2019 (dvs. var ikke blitt innregistrert) er presentert for hver av de årlige skjematypene i tabell 27. Andelen som ikke var blitt innregistrert er lav for alle skjemaene.

Tabell 27. Korrigeringer av manglende verdier for de årlige skjemaene for rapporteringsåret 2019

Skjema	Antall skjema mottatt	Antall spørsmål i skjema	Antall spørsmål sjekket	Antall ikke-besvarte verdier sjekket	Antall korrigert	Andel korrigert
Pasientskjema PCT	301	24	14	78	3	4 %
Pasientskjema AIP/PV/HCP	157	35	17	59	2	3 %
Pasientskjema EPP	31	26	22	23	0	0 %
Legekontrollskjema PCT	164	24	9	124	0	0 %
Legekontrollskjema AIP/PV/HCP (legedel)	72	27	13	43	1	2 %
Legekontrollskjema EPP	15	15	15	17	1	6 %

Validering av sykehusinnleggelser

I 2019 var det seks personer som rapporterte å ha blitt innlagt på sykehus til sammen 28 ganger grunnet akutt porfyrianfall. For alle disse pasientene ble det hentet inn journalopplysninger. Fire av disse innleggelsene ble ikke registrert som anfall etter at journalopplysninger var gjennomgått, og vi satt da igjen med seks pasienter og 24 innleggelser som ble registrert i Norsk porfyriregister. Det ble gjort endringer ved validering for fem pasienter.

Det ble gjort én endring av avkrysning hvor pasienten ikke hadde oppgitt å ha fått sterke smertestillende, glukose intravenøst eller Normosang ved innleggelse. Journalopplysningene viste at dette var gitt. Det ble gjort tre endringer av avkrysning hvor pasienten hadde oppgitt behandling med Normosang under innleggelse, mens journalopplysninger viste at dette ikke stemte. Det ble gjort endringer i antall dager pasientene hadde vært innlagt ved seks tilfeller fordelt på tre unike pasienter. Det ble gjort 3 endringer av måned for innleggelse. For 9 innleggelser ble all informasjon hentet fra journalopplysninger, dette gjaldt to pasienter. Begge disse hadde også oppgitt andre innleggelser.

Valideringsstudien

Blant de 2600 verdiene som ble validert i prosjektet, var det 17 ulikheter mellom MRS-datasettet og valideringsdataene. Disse ulighetene 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 viser at innregistreringsnøyaktigheten i Norsk porfyriregister er svært høy.

De 10 ulikhetene kan deles inn i tre grupper:

- a) 1 var direkte innregistreringsfeil hvor feil svaralternativ var registrert i MRS
- b) 2 var direkte innregistreringsfeil hvor det ikke var blitt registrert noe svaralternativ, dvs. manglet verdi i MRS der det i realiteten skulle vært en verdi.
- c) 7 skyldtes forskjell i tolkning for 4 forskjellige variabler:
 - i) For 3 av disse 4 situasjonene var det ikke registrert data i MRS, men data ble tolket og registrert ved valideringen, noe som medførte forskjell også for 3 undervariabler.
 - ii) For den siste variabelen var det gjort tolkning og registrert data i MRS, som ikke ble tolket og registrert ved valideringen.

Som en følge av valideringsstudien ble det gjort korrigeringer for 4 av de 10 variablene det var ulikheter i, dvs. at 0,15 % av variablene som ble sjekket, måtte korrigeres. Dette var de tre direkte innregistreringsfeilene (punkt a og b), og en av tolkningssituasjonene (punkt c-i). For de siste tre tolkningssituasjonene ble det etter ytterligere overveielser bestemt å ikke tolke slik det var gjort ved valideringen. Som følge av dette ble det gjort presiseringer i tolkningsmanualen.

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. Selv med en utfyllende tolkningsmanual vil det variere hvor nøyaktig/bevisst registrator benytter denne. Disse tolkningssituasjonene ville vært unngått dersom deltager selv måtte fylle ut spørreskjema elektronisk. Det er derfor svært ønskelig å få på plass e-PROM løsning for Norsk porfyriregister.

Registeret har rutine for å sjekke opp ikke-besvarte verdier i MRS mot papirskjema. Tre av de fire korrigeringene som ble gjort som følge av prosjektet, var verdier som ikke var blitt registrert i MRS. Disse ville blitt sjekket og korrigert i henhold til rutine for sjekk av data fra årlige skjema.

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) 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 en bekreftet diagnose med 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

Registerets kodebok finnes i medisinsk registreringssystem (MRS) for alle variabler i registeret. Kodeboken inneholder beskrivelse av

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

A-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 sjekklister med anbefalinger for oppfølging og kontroll av de forskjellige porfyrisykdommene. 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.

Opplysninger om poliklinisk kontroll samles inn fra både pasienter og leger. Årlig innsamling av data startet i 2015 for pasienter med diagnosen AIP, i 2016 for PCT, i 2017 for PV/HCP og i 2018 for pasienter med EPP.

Registerdeltagere får hvert år tilsendt en årlig registerpakke som inneholder brev med påminnelse om å gå til årlig kontroll, årlig pasientskjema og en legekontrollpakke. Legekontrollpakken inneholder legekontrollskjema, sjekklister for årlig kontroll med beskrivelse av hvilke undersøkelser som bør utføres ved kontrollen, samt rekvisisjonsskjema og informasjon om prøvetaking og innsendelse av porfyriprøver. Deltagerne oppfordres til å bestille time for kontroll og ta med seg legekontrollpakken til denne timen. 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.

A-1 Årlig kontroll

Indikatoren måler andelen pasienter med PCT og aktiv AIP, PV og HCP, og EPP som oppgir å gå til årlig kontroll, inkludert de med akutt porfyrisykdom over 50 år som går til årlig bildeundersøkelse av lever. Registeret har som mål at over 80 % av pasientene med PCT og EPP går til årlig kontroll, og over 75 % av pasientene med AIP/PV/HCP. Målgrensen bør være oppnådd innen 5 år etter at årlig registerpakke ble innført.

Dataene som inngår i kvalitetsindikatoren er hentet fra årlig pasientskjema fra deltagere med PCT og aktiv AIP, aktiv PV, aktiv HCP, og EPP. Deltagere som ikke har oppgitt hvor ofte de går til kontroll, er ekskludert fra beregningene.

Andelen som oppgir å gå til kontroll hvert år eller hyppigere beregnes ut fra antall som har svart på spørsmålet i årlig pasientskjema. Manglende svar ekskluderes fra beregningene. Resultatene beregnes årlig og er presentert for PCT, EPP og aktiv AIP/PV/HCP. De akutte porfyrisykdommene (AIP, PV og HCP) presenteres samlet grunnet lavt antall pasienter med diagnosene PV og HCP. Latent AIP, PV og HCP presenteres ikke, da det ikke anbefales årlig kontroll for denne gruppen. I kapittel 3.2 om andre analyser er det også en oversikt over hvor den årlige kontrollen utføres (fastlege, sykehus osv.).

A-2 Mottatte legekrollskjema for pasienter som oppgir å gå til årlig kontroll

Prosessindikatoren måler andelen legekrollskjema som er sendt inn fra lege. At lege sender inn skjema avhenger av at pasienten tar med seg legekrollskjema til legen og at legen tar seg tid til å fylle ut og returnere skjemaet. Opplysninger om den årlige legekrollen og hvilke analyser og vurderinger som er utført, er viktig å få rapportert direkte fra lege. Registeret har i oppstartsfasen for utsending av årlige skjema som mål at 50 % av legene skal sende inn legekrollskjema i forbindelse med årlig kontroll. Innen 5 år etter at registerpakken er innført, er målet at andelen er 75 %.

Indikatoren beregnes for alle diagnoser i registeret, og inkluderer også de med latent AIP, PV og HCP. Dataene er hentet både fra årlig pasientskjema og legekrollskjema.

Blant deltagerne som i pasientskjema rapporterer at de går til årlig legekroll for porfyrisykdommen (utenom bildeundersøkelser av lever for de med AIP, PV, HCP) beregnes andelen som registeret har mottatt legekrollskjema for. Det forventes ikke at legekrollskjema fylles ut dersom deltageren oppgir at det kun utføres årlig bildeundersøkelse av lever (gjelder AIP, PV, HCP), derfor er disse ikke inkludert i beregningene. Resultatene beregnes årlig. En oversikt for oppgitt årsak til legetimen presenteres i kapittel 3.2 om andre analyser.

A-3 Viktigste undersøkelser ved kontroll

Prosessindikatoren angir hvor stor andel av pasienter med de ulike porfyrisykdommene som får utført minstestandard, dvs. de/den viktigste av de anbefalte undersøkelsene ved kontroll av porfyrisykdommen. For PCT er det viktigste å sende inn urinprøve til analyse av porfyriner for å undersøke om pasienten er i remisjon eller har økende verdier som er en indikasjon for tettere oppfølging/behandling. Mens for pasienter med AIP/PV/HCP er det viktigst å kontrollere blodtrykk og nyrefunksjon (serum kreatinin og estimert GFR), pga. økt risiko for høyt blodtrykk og nyresvikt ved disse diagnosene. EPP gir risiko for raskt utviklende alvorlig leversvikt, så for EPP er det viktigste 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). Det er satt som målgrense at 90 % av legene som sender inn legekrollskjema rapporterer at de har utført de viktigste undersøkelser ved kontroll av pasienten. Indikatoren gir et bilde på hvor mange pasienter som får oppfylt «minstestandard» av hva en porfyriskontroll bør inneholde.

Det presenteres data både fra pasientskjema og legekrollskjema. De pasientrapporterte andelenene er beregnet blant deltagerne som i pasientskjemaet rapporterte å gå til kontroll (utenom bildeundersøkelser av lever ved AIP, PV, HCP) og i tillegg oppga hvilke undersøkelser som ble utført ved kontroll. Personer som ikke har oppgitt hvilke undersøkelser som ble utført, er ekskludert fra beregningene. De legerapporterte andelenene er beregnet for alle mottatte legekrollskjema hvor det er oppgitt hvilke undersøkelser

som ble utført i forbindelse med årlig kontroll. Skjema der dette ikke er oppgitt, er ekskludert fra beregningene.

Resultatene beregnes årlig for gruppene PCT og AIP/PV/HCP og EPP. Dersom tilstrekkelig antall pasienter differensieres det mellom pasienter med aktiv og latent AIP/PV/HCP. Pasient- og legerapporterte resultater for hver gruppe presenteres i samme diagram, men målgrensen på 90 % er bare gjeldende for legerapporterte data. Det presenteres også en oversikt i kapittel 3.2 fra legekontrollskjemaene over de forskjellige undersøkelser utført ved kontroll.

A-4 Analyserte kontrollprøver

Pasienter med PCT, EPP og aktiv AIP, PV og HCP anbefales å sende inn årlig kontrollprøve via sin lege, for å monitorere mengden porfyriner og/eller porfyrinforstadier i kroppen og for å kunne iverksette tiltak dersom analyseresultater tilsier behov for behandling eller annen oppfølging. Denne indikatoren måler andelen av deltakere i Norsk porfyriregister som får analysert kontrollprøver ved NAPOS/HUS, samt eventuelle andre laboratorier (fra og med 2018) dersom registeret har mottatt kopi av analyseresultatene derfra. Nevneren er alle pasientene i registeret som anbefales å sende inn årlig kontrollprøve.

Dataene som inngår i kvalitetsindikatoren er hentet fra laboratoriesystemet på HUS og registerets MRS-database. Mottatte kontrollprøver som av ulike årsaker ikke har blitt analysert (f.eks. for gamle ved mottak) er ikke tatt med i beregningene. Ved analyse av kontrollprøver ved andre laboratorier i Norge, er man avhengig av at registeret mottar kopi av analyseresultatene for at deltager inkluderes i telleren. Det er derfor mulig at noen få kontrollprøver kan ha blitt sendt til analysering ved andre laboratorier i Norge, uten at vi har mottatt kopi av disse analyseresultatene.

Indikatoren beregnes for pasienter med PCT, EPP og aktiv AIP, PV og HCP og på helseregionnivå. Resultatene beregnes årlig.

A-5 Fornøydhet med oppfølgingen ved siste kontroll

Indikatoren beskrives i kapittel 6.3.

A-6 Bruk av sjekklister for kontroll av porfyrisykdommen

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 retningslinjer med anbefalinger for oppfølging og kontroll av de forskjellige porfyrisykdommene. Sjekklisten for årlig kontroll vedlegges legekontrollskjemaet som pasientene blir bedt om å ta med seg til legen. Alle diagnostiserende leger får også tilsendt sjekklistene, i tillegg er de lett tilgjengelig via www.napos.no. I sjekklisten er det listet opp hvilke undersøkelser som er anbefalt utført og hvor ofte undersøkelsene skal utføres.

Prosessindikatoren er basert på opplysninger fra legekrollskjema, og viser andelen leger som rapporterer at de benytter sjekklister ved kontroll av porfyrisykdommen, blant de som har fylt ut legekrollskjema. Skjema hvor spørsmålet ikke er besvart, eller det er svart «ikke aktuelt», er ekskludert fra beregningene. Målgrensen er satt til at 90 % av legene rapporterer at de benytter sjekklister. Indikatoren var ny fra rapporteringsåret 2018.

A-7 Kritisk informasjon i kjernejournal

Kjernejournal er en elektronisk tjeneste som inneholder viktige opplysninger om helsen som både innbygger og helsepersonell har tilgang til. NAPOS anbefaler alle med akutt porfyrisykdom (AIP, PV eller HCP), eller som er genetisk disponert for akutt porfyrisykdom (påvist gjennom prediktiv test), å få registrert kritisk informasjon om sykdommen i sin kjernejournal. Akutte porfyrisykdommer er en av tilstandene som er inkludert i Helsedirektoratets absoluttliste for diagnoser som bør registreres som «kritisk medisinsk tilstand» i kjernejournal. Dette fordi akutte porfyrisykdommer kan gi livstruende akutte nevroviscerale anfall som kan utløses av bl.a. en rekke vanlige legemidler. Skulle personer med akutt porfyrisykdom komme i en akutt situasjon der han/hun ikke er i stand til å gjøre rede for seg, vil opplysningene i kjernejournal gi helsepersonell rask tilgang til at pasienten har, eller er genetisk disponert for en akutt porfyrisykdom, samt få tilgang til viktige opplysninger om sykdommen uavhengig av hvilken sykehus pasienten får behandling på. Det er pasientens fastlege eller behandlende lege som har tilgang til å registrere opplysningene om akutt porfyrisykdom, i samråd med pasienten.

NAPOS har utarbeidet egne kjernejournalsskriv ment som veiledning til legen for registrering av kritisk informasjon i kjernejournal. Skrivet er tilgjengelig via www.napos.no. Å registrere diagnosen i kjernejournal er også listet opp i sjekklisten for årlig kontroll som er vedlagt den årlige registerpakken, og som er tilgjengelig via www.napos.no. Alle diagnostiserende leger får også i informasjonen de får tilsendt, anbefalt at kritisk informasjon registreres i pasientens kjernejournal.

Spørsmål til legen om hvorvidt kritisk informasjon om diagnosen er lagt inn i pasientens kjernejournal, ble inkludert i legekrollskjemaene for akutte porfyrisykdommer fra 2019 og presenteres følgelig for første gang i årsrapporten for 2019. Variabelen ble inkludert av to grunner; man ønsket oversikt over andelen som har fått registrert akutt porfyrisykdom i kjernejournal, i tillegg kan spørsmålet gjøre oppfølgende lege oppmerksom på at registrering av kritisk informasjon er viktig for diagnosen.

Prosessindikatoren er basert på opplysninger fra legekrollskjema, og viser andelen leger som rapporterer at kritisk informasjon om diagnosen lagt inn i pasientens kjernejournal, blant de som har fylt ut legekrollskjema. Andelen som har svart «nei», og «vet ikke», presenteres også. Målgrensen er satt til at 90 % av legene rapporterer at kritisk informasjon om diagnosen er lagt inn i pasientens kjernejournal.

B-LEVEROVERVÅKNING FOR RISIKOGRUPPER

B-1 Bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV og HCP

Leverovervåking kan bidra til at eventuelle tidlige stadier av leverkreft fanges 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 for pasienter med AIP/PV/HCP over 50 år.

Resultatene i årets rapport er basert på spørreskjema som ble sendt ut til pasientene kort tid etter at de nye retningslinjene om leverkontroll ble kjent (ca. 1,5 måned). I tillegg rapporteres det for undersøkelser som er utført, og mange vil derfor svare for hyppighet av bildeundersøkelse av lever fra det foregående året. Reel etterlevelse av de nye retningslinjene om bildeundersøkelse av lever to ganger årlig vil derfor komme bedre frem i neste års rapport. I årets rapport presenteres resultatene både ut i fra de gamle og de nye anbefalingene.

Resultatene fra denne prosessindikatoren er basert på opplysninger fra både pasienter og leger, og måler hvor stor andel som går til regelmessig bildeundersøkelse av lever årlig eller hyppigere. Andelene beregnes årlig for alle pasientskjema og legekontrollskjema mottatt i rapporteringsåret, og inkluderer deltagere som var 50 år eller eldre ved tidspunkt for utfylling. Skjema hvor spørsmålet ikke er besvart er ekskludert fra beregningene. Resultatene presenteres fordelt på aktiv og latent AIP/PV/HCP. På helseregionnivå er gruppene slått sammen. Det er også gjort opptelling av antall som får utført undersøkelsen 2 ganger per år/hver 6. måned.

C-BEHANDLING AV NYDIAGNOSTISERT PCT

C-1 Behandlingsoppstart ved PCT

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

Prosessindikatoren viser andelen av de nydiagnostiserte PCT-pasientene som får startet opp behandling med blodtapping eller tabletter innen 2 måneder etter at diagnosen er bekreftet fra NAPOS. Registeret har satt som mål at 90 % av PCT-pasienter bør ha startet behandling av sykdommen innen 2 måneder etter at diagnosen er stilt.

Som tidspunkt for diagnose brukes dato for utsendelse av informasjonspakke fra NAPOS, som også inkluderer diagnoseskjema (spørreskjema som fylles ut ved diagnosetidspunkt) fra Norsk porfyriregister. Tidspunkt for oppstart av behandlingen (måned og årstall) rapporteres av pasienten enten på diagnoseskjema som sendes ut sammen med informasjonspakken eller på behandlingsskjema som sendes deltagerne ca. 1,5 år etter at de har fått diagnosen.

Resultatene beregnes årlig, og pasientene som inngår i årets tall (2019) er de som fikk diagnosen høsten 2017 eller våren 2018. Kun deltagere som rapporterer tidspunkt for oppstart av behandlingen eller oppgir på behandlingsskjema at de ikke har fått startet opp behandlingen, inkluderes i beregningene. Antall som har fått startet behandlingen før diagnosetidspunktet eller i løpet av de to første månedene etter diagnosen inngår i telleren. Som tilleggsinformasjon presenteres også en graf som viser hvor lang tid det tar før de resterende pasientene får startet opp med behandling.

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

Indikatoren beskrives i kapittel 6.3.

D-SYMPTOMER OG BEHANDLING VED KJENT PCT

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

D-1 Forekomst av tilbakefall ved PCT

Ved å registrere forekomsten av symptomer hos PCT-pasienter som har vært ferdigbehandlet, kan man få en indikator på tilbakefall av PCT (residiv). De mest typiske PCT-symptomene er blemmer og sår/skjør hud. Andre symptomer, som kløe og unormal hårvekst, kan ta det ta lang tid før forsvinner, og de kan også skyldes andre årsaker enn PCT. Resultatindikatoren måler andel som oppgir å ha hatt blemmer og/eller sår/skjør hud de siste 12 måneder. Det er foreløpig ikke fastsatt noen eksakt grense for akseptabelt resultat.

Men det er ønskelig at færrest mulig pasienter opplever å få tilbakefall med symptomer da dette kan forhindres ved riktig oppfølging og behandling.

Opplysningene hentes fra det årlige pasientskjemaet. Skjema hvor spørsmål om symptomer siste 12 måneder ikke er besvart, ekskluderes fra beregningen. Andelene som har oppgitt blemmer og/eller sår/skjør hud beregnes. I tillegg beregnes også andelen som har oppgitt både blemmer og sår/skjør hud som symptom. Resultatene beregnes årlig.

Forekomst av de forskjellige symptomene presenteres i kapittel 3.2, andre analyser.

D-2 Bruk av Behandlingsretningslinjer for PCT

Behandlingsretningslinjer for PCT er utarbeidet av NAPOS i samarbeid med hudleger og andre spesialister. Målet med retningslinjene er å sikre at det gis god og likeverdig behandling uavhengig av hvor i landet man bor og hvem man følges opp av. Retningslinjene er lett tilgjengelig på NAPOS sine nettsider, samtidig som alle hudleger i Norge har fått disse tilsendt og alle rekvirerende leger som får en ny PCT-pasient, får tilsendt retningslinjene per post.

Prosessindikatoren ble presentert for første gang i rapporteringsåret 2018, og viser andelen leger som rapporterer at de benytter behandlingsretningslinjene for pasienter med PCT, blant de som har fylt ut legekontrollskjema. Skjema hvor spørsmålet ikke er besvart, eller det er svart «ikke aktuelt», er ekskludert fra beregningene. Det er et mål at 90 % av legene rapporterer at de benytter behandlingsretningslinjene for PCT.

E-BEKYMRING FOR SYMPTOMER

E-1 Bekymring for symptomer (PROM)

Indikatoren beskrives i kapittel 6.3.

F-LEGEMIDDELBRUK HOS PASIENTER MED AIP, PV OG 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 derfor 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 tabellen under).

Tabell 28. Klassifikasjon av legemidler og gruppering til kvalitetsindikatoren

Klassifikasjon av risiko	Anbefalinger for utskrivning	Gruppering til kvalitetsindikator
Ikke porfyrinogent (IP)	Førstehåndvalg.	Trygge legemidler
Sannsynlig ikke porfyrinogent (SIP)	Førstehåndvalg dersom det ikke finnes 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.	

F-1 Bruk av trygge og utrygge legemidler hos pasienter med akutt porfyrisykdom.

Kvalitetsindikatoren monitorerer andelen pasienter med akutte porfyrisykdommer (AIP, PV og HCP) som bare bruker legemidler klassifisert som trygge (grønne), andelen som bruker ett eller flere legemidler klassifisert som utrygge (rød + oransje + grå), og andelen som bruker ett eller flere legemidler som er mulig utrygge (gul, se tabell 28). Indikatoren er et indirekte mål på om pasientens leger har tilstrekkelig kunnskap om sykdommen og hvordan man kan forebygge akutte anfall.

Det er ønskelig at andelen som bruker kun trygge legemidler skal være høy. Det er likevel ikke realistisk eller ønskelig at alle pasienter i alle tilfeller bare skal bruke trygge legemidler, da det i enkelte situasjoner vil være nødvendig å bruke ett eller flere utrygge legemidler på grunn av annen alvorlig behandlingstrengende sykdom (f.eks. kreftbehandling). Det er derfor satt som mål at 75 % av pasientene med akutt porfyrisykdom bør bruke kun trygge legemidler.

Data om legemiddelbruk hentes fra årlige pasientskjema, for 2015 og 2016 kun fra AIP-skjema, og fra og med 2017 også fra PV- og HCP-skjema.

Andelene beregnes ut fra alle personer med akutt porfyrisykdom som har oppgitt medikamenter på spørreskjema. Medikamenter som mangler klassifisering (ulike typer kosttilskudd, naturlegemidler eller andre uregistrerte preparater, samt medikamenter der kun medikamenttype er oppgitt (eks. «smertestillende», «blodtrykksmedisin») tas ikke med i beregningene.

Resultatene beregnes årlig og presenteres samlet for alle tre diagnosene i en tidsserie. Andelen som bruker kun trygge legemidler beregnes også fordelt på gruppene med aktiv og latent sykdom.

G-DIAGNOSTISK FORSINKELSE

Diagnostisk forsinkelse er tid fra symptomdebut til diagnose blir stilt. Norsk porfyriregister inkluderer pasientrapporterte opplysninger om diagnoseår og alder ved symptomdebut/tidspunkt for første symptomer. Det eldste diagnoseår oppgitt er 1950, men flestparten 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.

G-1 Diagnose innen ett år (AIP, PV, HCP, 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. Registeret har satt som mål at for diagnosene AIP, PV, HCP og EPP, bør 80 % av pasientene få stilt korrekt diagnose innen 1 år.

Deltagere som gjennom prediktiv genetisk testing fått påvist genfeil som disponerer for porfyrisykdom før de eventuelt får de første symptomene (gjelder kun AIP, PV eller HCP) er ekskludert fra beregningene.

Diagnostisk forsinkelse beregnes utfra pasientrapporterte opplysninger fra diagnoseskjema, og måles i antall hele år fra årstall for første symptomer/alder ved første symptomer og årstall for når diagnosen blir stilt. Andel hvor forsinkelsen er 1 år eller mindre beregnes for undergrupper basert på diagnoseår (5-års intervaller).

Median diagnostisk forsinkelse er også beregnet for de samme undergruppene, og er presentert i kapittel 3.2 andre analyser.

G-2 PCT-diagnose innen 4 måneder etter oppsøkt lege

PCT er den minst sjeldne av porfyrisykdommene. Hudsymptomene gjør at pasientene ofte henvises til en hudlege, og alle hudleger bør ha kjennskap til diagnosen. 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 korrekt diagnose. Det er ønskelig at helsepersonell-assosiert diagnostisk forsinkelse er lavest mulig. Registeret har satt som mål at 80 % av PCT-pasientene bør få diagnosen innen 4 måneder etter de oppsøkte lege pga. symptomene.

Indikatoren beregnes for alle deltagere med PCT som har sendt inn diagnoseskjema etter 2013 og har oppgitt opplysninger om måned og årstall for første gang de oppsøkte lege pga. symptomene. Dato for utsendelse av diagnoseskjema brukes som tidspunkt for når diagnose ble stilt. Differansen tidspunkt for oppsøkt lege og tidspunkt for diagnose (helsepersonell-assosiert diagnostisk forsinkelse) beregnes i antall måneder. Andel hvor forsinkelsen er 4 måneder eller mindre presenteres for hvert diagnoseår.

Median og 10- og 90-persentiler for helsepersonell-assosiert forsinkelse og total diagnostisk forsinkelse i måneder beregnes for hvert diagnoseår og presenteres i kapittel 3.2 andre analyser.

Indikatoren er inkludert for første gang i årets rapport. Tidligere ble det presentert andel hvor total diagnostisk forsinkelse var 6 måneder eller mindre, og median diagnostisk forsinkelse fordelt på pasient og helsepersonell-assosiert forsinkelse.

6.3 PASIENTRAPPORTERTE RESULTAT- OG ERFARINGSMÅL (PROM OG PREM)

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

For sjeldne og lite kjente diagnoser vil legene ofte ikke være like kjent med hvordan man følger opp sykdommen, og pasienter kan oppleve å ikke å bli tatt på alvor/få riktig oppfølging og behandling. Derfor er det også viktig å spørre pasientene om deres egne erfaringer rundt oppfølgingen de får i helsevesenet. For alle som oppgir å ha vært til kontroll i årlig pasientskjema, undersøkes det hvor fornøyd pasientene er med oppfølgingen de fikk ved den kontrollen. Pasientene blir bedt om å angi på en 5-trinns likert-skala i hvilken grad de er fornøyd med oppfølgingen, og resultater presenteres samlet for de som i stor eller i svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll.

Opplysningene hentes fra det årlige pasientskjemaet for PCT, AIP, PV, HCP og EPP. Indikatoren beregnes for de som oppgir at de går til kontroll (utenom bildeundersøkelser av lever for de med AIP, PV, HCP). Personer som ikke har svart på spørsmålet om fornøydhet tas ikke med i beregningene. Det er et mål at 80 % er i stor grad eller i svært stor grad fornøyd med oppfølgingen ved kontrollen. Indikatoren presenteres på både nasjonalt nivå, helseregionnivå, samt fordelt på kontrollsted/type lege. Grunnet lav n, samt sjeldenheten av

porfyrisykdommene, er det ikke mulig å presentere PREM-resultat på lavere geografisk nivå enn helseregionnivå, heller ikke å kombinere helseregionnivå med kontrollsted/type lege. Dette fordi pasienten lettere kan identifiseres, da mange leger/legekontor/sykehus-avdelinger kun følger opp en pasient med porfyrisykdom.

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

Data om PCT pasientenes erfaringer med behandling og oppfølging av deres sykdom, er fra og med 2014 samlet inn ved hjelp av behandlingsskjema PCT. Dette skjemaet sendes til PCT-pasienter i registeret ca. 1,5 år etter at diagnosen blir stilt. Skjemaet inneholder spørsmål om pasienten fikk tilstrekkelig informasjon om sin diagnose/plager, om behandlingen var tilpasset pasientens situasjon, om pasienten ble involvert i avgjørelser som angikk behandlingen, om fornøydhet med oppfølging og med behandling og om de mente at de ble feilbehandlet, angitt på en 5-trinns likert-skala. Spørsmålene i skjemaet er modifiserte spørsmål hentet fra det generiske instrumentet GS-PEQ som er utviklet av Kunnskapscenteret.

Dataene beregnes for treårsintervaller og presenteres i rapporten hvert tredje år. Resultatene presenteres i en tidslinje. Andelene er fordelt på de vanligste stedene for oppfølging av behandling ved PCT; fastlege, privatpraktiserende hudlege og sykehus for å se etter eventuelle forskjeller. Da det er et lavt antall rapporteringer på indikatoren (grunnet sykdommens sjeldenhet) presenteres resultatene kumulert for periodene 2014-16 og 2017-19. Neste rapportering vil være med data fra 2020-23.

E-1 Bekymring for symptomer (PROM)

Indikatoren måler i hvilken grad personer med porfyrisykdom bekymrer seg for å få symptomer. Pasienter med AIP, PV og HCP spørres om de bekymrer seg for akutte anfall, mens pasienter med PCT og EPP spørres om de bekymrer seg for å få hudsymptomer. Pasientene blir bedt om å angi grad av bekymring på en 5-trinns likert-skala. For å overvåke hvordan den geografiske fordelingen er blant pasientene som bekymrer seg i stor eller i svært stor grad, er resultat i tillegg presentert på helseregionnivå. Grunnet lavt antall pasienter er det kun mulig å presentere resultat fordelt på helseregionnivå for PCT.

Opplysningene hentes fra det årlige pasientskjemaet. Personer som ikke har svart på spørsmålet tas ikke med i beregningene. Resultatet oppgis som andeler av alle som har besvart spørsmålet fordelt på de ulike svaralternativene. Kun resultater fra rapporteringsåret presenteres.

Helserelatert livskvalitet: SF-12 og RAND-12 (PROM)

Det validerte PROM-instrumentet SF-12v2 som måler helserelatert livskvalitet ble inkludert i Norsk porfyriregister på AIP og PCT spørreskjemaer 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. Dette er inkludert i diagnoseskjema for alle diagnoser og behandlingsskjema PCT.

Sommeren 2017 ble det sendt inn søknad til Regionale komiteer for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk (REK) med forespørsel om å benytte SF-12 data fra Norsk porfyriregister for å undersøke helserelatert livskvalitet hos pasienter med PCT. Prosjektet ble godkjent og startet opp høsten 2017 med finansiering via Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD). Artikkel fra prosjektet ble publisert i tidsskriftet Health and Quality of Life Outcome i mars 2020, jamfør kapittel 8.2. En oppsummering av resultatene er beskrevet i kapittel 3.2.

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 (sjekklister for årlig kontroll). Disse 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 disse retningslinjene følges.

Resultater fra pasientskjema som belyser dette er presentert i kapittel 3.1 ved indikatorene A-1 Årlig kontroll, A-3 Viktigste undersøkelse ved kontroll, B-1 Årlig bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV og HCP.

Resultatet fra legekontrollskjema, som gir et bilde på om legene utfører «minstestandard», er presentert i indikatoren A-3 Viktigste undersøkelser ved kontroll. Indikatorene A-4 Analyserte kontrollprøver, A-6 Bruk av sjekklister 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. Retningslinjene er lett tilgjengelig på NAPOS sine nettsider, samtidig som alle hudleger i Norge har fått disse tilsendt og alle leger som får en ny pasient med PCT, får disse tilsendt. Andelen rapporterende leger som benytter behandlingsretningslinjer for PCT er presentert i kapittel 3.1 indikator D-2 Bruk av behandlingsretningslinjer for PCT.

6.7 IDENTIFISERING AV PASIENTRETTEDE FORBEDRINGSOMRÅDER

Årlig kontroll & analyserte kontrollprøver

Andelen som går til årlig kontroll har vært økende de siste årene, og målgrensen er nær ved å bli oppnådd for samtlige av porfyrisykdommene. Det er likevel ønskelig at flere porfyripasienter går til årlig kontroll. Resultater fra registeret har også vist at andelen pasienter som sender inn kontrollprøver til monitorering av sykdomsaktivitet er for lav. Målet er at innen 5 år etter at årlig registerpakke ble innført skal 75 % av PCT- og EPP-pasientene, og 60 % av pasientene med aktiv AIP, PV eller HCP sende inn årlig kontrollprøve.

Minstestandard ved oppfølging av EPP-pasienter

EPP gir risiko for raskt utviklende alvorlig leversvikt, og for EPP er derfor minstestandard ved kontroll hos lege definert som utførelse av måling av protoporfyrin i blod (erytrocytt protoporfyrin) og leverfunksjon (ALAT, γ -GT og PT-INR). 67 % av legene rapporterte at de hadde utført disse undersøkelsene ved oppfølging av EPP-pasienten. Andelen er for lav (målgrense 90 %). Erfaringsmessig (fra de andre diagnosene) vil denne andelen øke etter

hvert som de årlige registerpakkene blir godt etablert hos pasienter og oppfølgende lege, men registeret vil følge dette videre.

Bildeundersøkelse av lever ved akutt porfyrisykdom

Høsten 2018 ble anbefalingene om årlig leverundersøkelse etter fylte 50 år endret til at bildeundersøkelse av lever bør utføres to ganger årlig for alle med akutt porfyrisykdom. I 2019 rapporterte kun seks av totalt 100 deltagere over 50 år med AIP/PV/HCP at de fikk utført bildeundersøkelse av lever to ganger per år. Spørreskjemaene for 2019 ble sendt ut kort tid etter de nye retningslinjene ble innført, og den lave andelen som fikk utført bildeundersøkelsen etter de nye retningslinjene skyldes sannsynligvis at pasientene ikke har rukket å komme inn i de nye rutinene ennå. Vi forventer å se en økning i antall personer som får utført bildeundersøkelse av lever to ganger årlig i neste års resultater.

Andel mottatte legekrollskjema

Andelen mottatte legekrollskjema fra pasienter som går til årlig kontroll bør økes. Den var i år i overkant av 60 %. Basert på opplysninger fra legekrollskjemaene ser det ut til at pasienter som er til årlig kontroll der legen fyller ut legekrollskjema, blir fulgt opp slik som anbefalt. Årlig legekrollskjema ser basert på dette ut til å virke etter hensikten, og det er derfor viktig at legene benytter dette skjemaet ved kontroll. Registeret har satt som målgrænse at legekrollskjema benyttes ved minst 75 % av kontrollene.

Kritisk informasjon i kjernejournal

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 livstruende akutte nevroviscerale anfall som bl.a. kan utløses av mange vanlige legemidler.

Fra 2019 ble det i legekrollskjema for AIP, PV og HCP inkludert spørsmål om kritisk informasjon om diagnosen er lagt inn i pasientens kjernejournal. Variabelen ble inkludert av to grunner; man ønsker oversikt over andelen som har fått registrert akutt porfyrisykdom i kjernejournal, og spørsmålet kan gjøre oppfølgende lege oppmerksom på at registrering av kritisk informasjon er relevant for diagnosen. Resultater fra de mottatte legekrollskjemaene viser at 55 % av deltagerne har fått lagt dette inn i kjernejournal, mens 22 % ikke har det, og for 23 % av deltagerne så rapportere lege at de ikke vet om dette er lagt inn. Registeret har satt målgrænsen til 90 %.

Fornøydhet ved siste kontroll

Andelen som i stor grad eller i svært stor grad var fornøyd ved oppfølging av EPP er lav. 2019 var første ordinære datainnsamling fra EPP-pasienter, og registeret vil overvåke resultatene nøye til neste år for å utelukke om dette er et tilfeldig funn.

6.8 TILTAK FOR PASIENTRETTET KVALITETSFORBEDRING

Årlig kontroll & analyserte kontrollprøver

Registeret startet i 2015 å sende ut årlig registerpakke til deltagerne for å øke andelen som går til årlig kontroll og får utført anbefalte undersøkelser. Alle deltagerne får nå tilsendt registerpakken som inneholder påminnelse om å gå til årlig kontroll, årlig pasientskjema og legekontrollskjema. De blir bedt om å ta med seg legekontrollskjemaet til legetime. Legekontrollskjemaet skjemaet er utformet slik at det fungerer som et verktøy ved oppfølging av pasienter med porfyrisykdom og inkluderer anbefalte undersøkelser og prosedyrer. Vedlagt legekontrollskjemaet er også sjekklister for årlig kontroll av porfyrisykdommen og rekvisisjonsskjema for innsending av porfyrirelaterte prøver. Diagnosegruppen AIP var først ut med å få tilsendt årlige skjemaer (2015), etterfulgt av PCT i 2016, PV og HCP i 2017 og EPP i 2018.

Personale på laboratoriet har tidligere år registrert at en relativt stor andel prøver ble mottatt i feil forsendelsesinnpakking (prøveglass postlagt i vanlig konvolutt), noe som resulterte i forlenget postgang. Dette innebar at prøvene overskred holdbarheten før de ankom laboratoriet og måtte kastes uten å bli analysert. For å forenkle innsending av prøver for legekantor og å minimere risiko for overskredet holdbarhet ved mottak på laboratoriet, ble det f.o.m. 2018 vedlagt konvolutter for innsending av biologisk materiale i registerpakken. Det har etter dette vært et mindre problem, og tiltakene er videreført i 2019.

Kritisk informasjon i kjernejournal

Registeret vil ha fokus på dette resultatet i nyhetsavisen (NAPOSTen) som sendes ut til registerdeltagere og deres leger. Dette inngår også i den individuelle tilbakemeldingen som sendes til alle leger som har sendt inn legekontrollskjema for AIP/PV/HCP i 2019. Siden 2019 var første år spørsmålet om kritisk informasjon om diagnosen i pasientens kjernejournal ble inkludert i spørreskjema til legene, vil registeret forvente at andelen øker de kommende årene.

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.

Registeret har høsten 2020 utarbeidet individuelle tilbakemeldinger til leger, i første omgang til leger som har pasienter med en akutt porfyridiagnose (AIP, PV, HCP). Leger som har sendt

inn legekontrollskjema 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 hvor registeret ikke også har mottatt legekontrollskjema, får tilbakemelding om at de er oppgitt som oppfølgende lege og informasjon om anbefalinger for kontroll og innsending av legekontrollskjema.

En slik individuell tilbakemelding vil gjøre den enkelte lege mer oppmerksom på kvaliteten på den gjennomførte legekontrollen, og bidra til å sikre at porfyriepasienter i større grad får utført de nødvendige undersøkelsene ved kontroll. Det kan også bidra til å øke rapporteringsgraden blant legene og bevisstheten rundt nyttige ressurser fra NAPOS som sjekklister for kontroll, behandlingsretningslinjer og veiledning for registrering av kritisk informasjon i kjernejournal.

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 pasienter 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.

6.9 EVALUERING AV TILTAK FOR PASIENTRETTET KVALITETSFORBEDRING (ENDRET PRAKSIS)

Årlig kontroll & analyserte kontrollprøver

Samme år som registeret startet med å sende ut årlig registerpakke til de ulike porfyrisykdommene, så man en økning i antall analyserte kontrollprøver.

Innsending av kontrollprøve til analyse av porfyriener i urin er spesielt viktig for PCT fordi dette kan gi indikasjon på om pasienten bør starte opp med behandling for å unngå nye symptomer. I fjorårets rapport ble det beskrevet at 57 % av PCT-pasientene (n=316) hadde sendt inn minst en kontrollprøve etter oppstart av årlig registerpakke (2016-18), sammenlignet med 36 % før oppstarten (2013-15), og at økningen var signifikant ($p < 0.001$).

Analyser utført i år, viser at det også blant pasienter med aktiv AIP (n=123) var en økning i andel som hadde sendt inn kontrollprøver. Andelen økte fra 19 % før oppstart av årlig registerpakke (2013-14) til 38 % etter oppstart av årlig registerpakke (2015-16). Økningen

var signifikant ($p < 0.001$), og resultatet tyder på at registerpakken også fører til at flere pasienter med aktiv AIP får analysert kontrollprøve.

Resultatene fra 2019 viser en fortsatt økning, som er gjeldende for alle diagnoser. Andelen med analysert kontrollprøve var 56 % for PCT og 44 % for aktiv AIP (figur 14 og 15, kapittel 3.1). AIP fikk for første gang tilsendt årlig registerpakke i 2015, PCT i 2016, PV og HCP i 2017 og EPP i 2018.

Individuelle pasientrettede tiltak

I 2019 var det en deltager som ved innsending av behandlingsskjema for PCT rapporterte å ikke ha fått behandling. Dette ble fulgt opp av registeret og lege ved NAPOS.

I 2019 rapporterte registeret 29 porfyrinogene eller uklassifiserte legemidler, brukt av 22 pasienter, til farmasøyt ved NAPOS. For to av legemidlene som ble brukt medførte dette oppfølging fra farmasøytens side, der det ble sendt brev til pasienten.

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, jamfør kapittel 3.1, figur 41.

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 pasienter 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 porfyrisykdommene, er mangel på kunnskap om sykdommene hos helsepersonell og i andre deler av tjeneste- og behandlingsapparatet. Å kunne bidra til kompetanseheving og kunnskapsbasert praksis, er derfor viktig for Norsk porfyriregister.

NAPOSten er en årlig nyhetsavis som sendes ut til alle fastleger og behandlende leger som har pasienter registrert i Norsk porfyriregister. Fra og med 2017 har registeret samlet inn oppdaterte legeopplysninger (adresseinformasjon) fra pasienter deltagende 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.

Registeret planlegger å sende individuell, personentydig tilbakemelding til leger som er rapportert inn i rapporteringsåret. Høsten 2020 ble det utarbeidet individuell tilbakemelding til leger som har pasienter med en akutt porfyridiagnose (AIP, PV, HCP). Leger som har sendt inn legekontrollskjema 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 hvor registeret ikke også har mottatt legekontrollskjema, får tilbakemelding om at de er oppgitt som oppfølgende lege og informasjon om anbefalinger for kontroll og innsending av legekontrollskjema. Registeret planlegger å lage tilsvarende tilbakemelding til leger som har pasienter med PCT og EPP fra neste år.

Opplysninger om registeret, årsrapporten og lenke til resultater på kvalitetsregistre.no 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 abonnenter 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 avdelingsdirektør 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.

Noe 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 nyhetssaker på www.napos.no, og inkludert i nyhetsvarsling per e-post til abonnementer av dette. I tillegg presenteres resultater fra registeret på de årlige pasientkursene som arrangeres av NAPOS.

7.4 PUBLISERING AV RESULTATER PÅ KVALITETSREGISTRE.NO

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

I 2020 presenteres følgende kvalitetsindikatorer i resultatportalen:

- A-1 Årlig kontroll for diagnosen PCT (pasientrapportert)
- A-4 Analyserte kontrollprøver fra pasienter med PCT (laboratedata)
- A-5 Fornøydhet med oppfølgingen ved siste PCT-kontroll (PREM)
- A-3 Viktigste undersøkelser ved kontroll for AIP, PV og HCP (legerapportert)
- B-1 Bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV og HCP (pasientrapportert)
- C-1 Behandlingsoppstart ved PCT (pasientrapportert) (ny i 2020).

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). NAFOS har tett kontakt med porfyrifaglige miljøer rundt om i hele verden, og leder av NAFOS er president i European Porphyrria Network (Epnet) for perioden 2018-2020.

Epnet er en forening for europeiske spesialist-porfyrisentre, som skal 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. Representanter fra NAFOS 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. NAFOS har ansvar for drift av EPR, og databasen er lokalisert ved Haukeland universitetssjukehus. Innsamling av norske data til EPR gjøres samtidig med innsamling av data fra helsepersonell til Norsk porfyriregister.

Norsk porfyriregister har i 2019 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) for registeret. I 2020 ble registeret tildelt midler fra Fagsenter for pasientrapporterte data til å utarbeide ePROM løsning for Norsk porfyriregister.

Registeret gjennomførte i 2019-20 en valideringsstudie i samarbeid med Fagsenter for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest. Resultatene fra valideringsstudien er presentert i kapittel 5.7.2.

8.2 VITENSKAPELIGE ARBEIDER

Datautlevering

Det ble i 2019 ikke utlevert data til eksterne prosjekter.

Doktorgradsstipendiater

Carl Baravelli - Long-term clinical and socioeconomic consequences of porphyria. Disputas desember 2019.

Vitenskapelige artikler

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).

Baravelli C. M., Sandberg S, Aarsand A. K., Tollånes M. C. Porphyria cutanea tarda increases risk of hepatocellular carcinoma and premature death: a nationwide cohort study. *Orphanet journal of rare diseases*. 2019; 14(1):77.

Presentasjoner

Baravelli, C.M., Aarsand, A.K., Sandberg, S., Tollånes, M.C., (2019). 'Sick leave, disability and mortality in acute hepatic porphyria: A population based cohort study'. Muntlig presentasjon, International Congress on Porphyrins and Porphyrins, 2019, Milan, Italy.

Enes, Å. R., Villanger, J. H., Aarsand, A. K., Sandberg, S. Adherence to follow-up and biochemical relapse in Norwegian PCT patients. Posterpresentasjon, International Congress on Porphyrins and Porphyrins, 2019, Milan, Italy.

DEL II
PLAN FOR FORBEDRINGSTILTAK

KAPITTEL 9

VIDERE UTVIKLING AV REGISTERET

GJENNOMFØRTE OG PLANLAGTE TILTAK

I 2019 og 2020 har det vært jobbet med flere forbedringstiltak for Norsk porfyriregister.

Datafangst

MRS og ePROM: Innregistreringsløsning i MRS for EPP-skjema ble satt i produksjon og tatt i bruk februar 2020. Produksjonssettingen inkluderte også oppdateringer av AIP/PV/HCP pasient- og legekrollskjema hvor det ble lagt til noen nye variabler og gjort endringer for noen eksisterende variabler. Endringer i spørreskjema vil medføre behov for tilsvarende oppdatering i MRS-løsningen. Videre ønsker registeret å gjøre forbedringer på registerets legeoversikt i MRS.

Registeret jobber videre med å kunne ta i bruk ePROM-løsning til innsamling av data fra deltagerne. Hoveddelen av resultatene er pasientrapportert, og en ePROM løsning vil derfor bidra til betydelig forenklet arbeidsflyt for registeret. Det ble mottatt kr 100.000 til dette i 2020 fra Fagsenter for pasientrapporterte data. Arbeid med å utarbeide ePROM-skjema er påbegynt for det årlige PCT-pasientskjemaet. Dessverre ble ikke registeret prioritert til å få IKT-støtte våren 2020, og man håper registeret vil bli prioritert høsten 2020. Registeret vil jobbe videre med det som kan gjøres uten hjelp fra Helse Vest IKT.

Spørreskjema: Som følge av studien som viste at PCT-diagnose alene ikke gir grunn til årlig leverundersøkelse (Baravelli et al., 2019) er variabler i pasientskjema og legekrollskjema som målte om pasienter med PCT fikk utført bildeundersøkelse av lever, nå ekskludert fra skjemaene. Kvalitetsindikatoren som viste resultater fra disse variablene er følgelig også fjernet.

De senere årene har det kommet en rekke nye legemidler som svært effektivt kurerer infeksjon med hepatitt C virus (HCV). Flere studier viser at dette også fører til rask bedring av porfyrisymptomer hos pasienter som har utviklet PCT som følge av kronisk HCV infeksjon. Registeret vil tilpasse spørreskjema for pasienter med hepatitt C-utløst PCT, slik at opplysninger om hepatitt C-behandling registreres.

Datakvalitet

Rutiner for intern kvalitetssikring er nå etablert og ble gjennomtestet ved sjekk av 2019-dataene. Det ble også gjennomført en valideringsstudie av innregistrerte data fra pasientskjema PCT mottatt i 2019, som viste at innregistreringsnøyaktigheten av skjemaet var svært høy, jamfør kapittel 5.7.2.

Registeret utarbeidet høsten 2020 individuell tilbakemelding til leger som har pasienter med en akutt porfyridiagnose (AIP, PV, HCP). Denne sendes til leger som har rapportert inn i rapporteringsåret, samt en generell tilbakemelding til leger som er oppgitt som behandlende lege for pasienter som har rapportert inn det aktuelle året. En slik individuell tilbakemelding kan bidra til å øke komplettheten på legekontrollskjema og rapporteringsgraden blant legene.

Dekningsgrad: For å bedre dekningsgraden planlegger registeret å søke reservasjonsrett til fordel for aktivt samtykke, mer om dette i kapittelet under, Videre utvikling.

Fagutvikling og kvalitetsforbedring av tjenesten

Utvikling av indikatorer: I årets rapport presenteres for første gang resultater for den nye indikatoren Kritisk informasjon i kjernejournal (A-7). NAPOS anbefaler alle med akutt porfyrisykdom (AIP, PV eller HCP), eller som er genetisk disponert for akutt porfyrisykdom (påvist gjennom prediktiv test), å få registrert kritisk informasjon om sykdommen i sin kjernejournal. Akutte porfyrisykdommer er en av tilstandene som er inkludert i HelseDirektoratets absoluttliste for diagnoser som bør registreres som «kritisk medisinsk tilstand» i kjernejournal.

Indikatoren Bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV og HCP (B-1) har fått oppdaterte svaralternativ slik at disse er i tråd med de nye retningslinjene om bildeundersøkelse av lever *to ganger* årlig. Resultatet fra begge indikatorene viser et stort forbedringspotensial, og registeret vil følge med på utviklingen neste år.

I 2019 ble første ordinære utsendelse av årlig registerpakke til pasienter med EPP sendt ut. Flere resultat fra pasient- og legekontrollskjema EPP er derfor presentert i årets rapport. Registeret jobber med å utvikle nye indikatorer basert på disse dataene.

I 2020 ble det fastsatt mål for tre kvalitetsindikatorer; Fornøydhet med oppfølgingen ved siste kontroll (A-5), Kritisk informasjon i kjernejournal (A-7) og indikatoren Erfaringer med behandling og oppfølging av PCT (C-2). Da indikatorene A-5 og C-2 er PREMs, ble Fagsenter for pasientrapporterte data involvert for bistand med tanke på hva som er realistiske måloppnåelse for denne typen kvalitetsindikatorer, og 80 % ble valgt som grense for høy måloppnåelse.

PREM- og PROM-data: I årets rapport presenteres flere PREM-data fordelt på type lege eller behandlings- og oppfølgingssted, slik at eventuelle forskjeller i pasientopplevde erfaringer fra forskjellige typer legespesialiseringer/behandlings- og oppfølgingssteder kan utforskes.

PROM-data fra registeret (det validerte skjemaet SF-12v2) er for første gang brukt i en studie som har undersøke helse relatert livskvalitet ved PCT. Resultatene ble publisert i 2020 og en kort oppsummering av studien er presentert i kapittel 3.2.

Demografisk variasjon: Registeret planlegger å gjøre frafallsanalyse med hensyn til hvem som sender inn årlig skjema og hvem som ikke gjør det.

Bidrag til retningslinjer: I 2019 ble det publisert en studie (Baravelli et al., 2019) med bl.a. data fra Norsk porfyriregister, hvor man så på forekomsten av primær leverkreft ved PCT. Studien konkluderte at risikoen for primær leverkreft hos personer med PCT var lav, og at PCT-diagnose alene ikke gir grunn til årlig leverundersøkelse. Som en følge av denne studien har NAPOS oppdatert sine retningslinjer for behandling og kontroll av PCT.

Kliniske forbedringsområder: I kapittel 6.7 er det beskrevet flere forbedringsområder som registeret vil følge med på og, sammen med NAPOS, rette fokus på. Dette gjelder spesielt minstestandard ved kontroll av EPP-pasienter (andel som måler protoporfyrin i blod og leverfunksjon), bildeundersøkelse av lever 2 ganger årlig ved akutt porfyrisykdom, og registrering av akutt porfyridiagnose (AIP/PV/HCP) i kjernejournal.

Kvalitetsforbedring: Det ble i 2020 utført en sammenligningsstudie for å se på effekten av innføring av den årlige registerpakken for aktiv AIP. Studien viste en signifikant økning i antall pasienter som sendte inn kontrollprøve (urinprøve) etter oppstart av årlig registerpakke (2015-16) sammenlignet med før (2013-14), jmfør kapittel 6.9. Tidligere sammenligningsstudier for pasienter med PCT har vist en tilsvarende økning.

Formidling av resultater

Tilbakemelding til leger: Registeret har utarbeidet individuelle tilbakemeldinger til den enkelte lege. Leger som har sendt inn legekontrollskjema 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 hvor registeret ikke også har mottatt legekontrollskjema, får tilbakemelding om at de er oppgitt som oppfølgende lege og informasjon om anbefalinger for kontroll og innsending av legekontrollskjema. Legene vil få denne tilsendt sammen med den årlige nyhetsavisen (NAPOSten). Diagnosene AIP, PV og HCP prioriteres først, og man planlegger å få ferdigstilt en slik tilbakereportering før høstens utsending av nyhetsavisen. Registeret planlegger å lage tilsvarende tilbakemelding til leger som har pasienter med PCT og EPP fra neste år.

Resultatportalen: Resultater fra registeret ble presentert i resultatportalen for første gang i 2019, for fem utvalgte indikatorer. I 2020 ble også resultater for indikatoren Behandlingsoppstart ved PCT (C-1) presentert. Videre har registeret planer om å forandre datagrunnlaget for en av de presenterte indikatorene, slik at denne inkluderer alle diagnosene (gjelder Årlig kontroll), og å få inkludert indikatoren andel mottatte legekontrollskjema til offentliggjøringen i 2021.

Samarbeid og forskning

I 2019 ble doktorgraden «Long-term clinical and socioeconomic consequences of porphyria» avlagt. Denne er basert på kobling av data fra Norsk porfyriregister med Kreftregisteret, Dødsårsaksregisteret, Folkeregisteret samt data fra NAV og Statistisk sentralbyrå.

Data fra registeret om livskvalitet (SF-12) hos deltagere med PCT ble publisert i artikkelen «Health-related quality of life in porphyria cutanea tarda: A cross-sectional registry based study» i mars 2020 (Andersen et al.).

NAPOS har i 2020 fått godkjent Norsk porfyribiobank for lagring av biologisk materiale i Biobank Haukeland. NAPOS har også startet opp forskningsprosjektet «Prediktorer for sykdomsaktivitet og langtidskomplikasjoner ved akutt intermitterende porfyri (PredPor)». Målet med studien er å beskrive den norske AIP-populasjonen og å se om man kan identifisere faktorer som i fremtiden kan benyttes til å forutsi symptomatisk sykdom og utvikling av langtidskomplikasjoner, for dermed å kunne tilby personer med AIP tilpasset oppfølging og behandling. Ved studieoppstart vil deltagerne kartlegges klinisk og biokjemisk med fokus på sykdomsassosierte markører og klassifiseres i forskjellige undergrupper på bakgrunn av denne informasjonen. De blir også spurt om å avlegge prøver til Norsk porfyribiobank. Deltagerne skal deretter følges prospektivt i Norsk porfyriregister. Prosjektet er et samarbeid med blant annet Universitetet i Bergen og det franske porfyrisenteret. Søknad om REK godkjenning er til behandling, og søknad om midler fra Helse Vest 2020 er innsendt.

VIDERE UTVIKLING

Registeret ble i ekspertgruppens vurdering av fjorårets årsrapport klassifisert som å være i stadium 3, og ut fra egenvurderingen i denne årsrapporten er vi nå på stadium 3A.

En videre utvikling til stadium 4 vil kreve oppfylling av punkt 12, 13, og 14 i det nye stadieinndelingssystemet. Etter vår vurdering er punkt 15 og 16 allerede oppfylt.

Innsamlede data er korrekte og reliable (punkt 12)

Punkt 12 er delvis oppfylt ved at første valideringsstudie i registeret ble gjennomført i 2019-20. For å sjekke at data er reliable, bør en inter/intra-rate reliabilitetstest utføres. Registeret vil ta kontakt med Fagsenteret for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest for å undersøke ulike muligheter for å gjennomføre et slikt prosjekt.

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

godkjente høsten 2019 registeret sitt ønske å søke reservasjonsrett til fordel for aktivt samtykke for registerdeltagere. En reservasjonsrett vil kunne øke dekningsgraden betydelig. I forkant av reservasjonsrettsøkningen må det gjennomføres en DPIA. Dette vil være et tidkrevende arbeid, og man planlegger å starte opp arbeidet i 2021. Inntil en ev. reservasjonsrett er på plass, og for å øke dekningsgraden, vil registeret ta opp på brukermøte høsten 2020 om personer der foreldre tidligere ikke har samtykket til registerdeltagelse, skal re-inviteres etter fylte 16 år.

Registrerende enheter har tilgang til oppdaterte egne personentydige resultater og aggregerte nasjonale resultater (punkt 14)

Registeret har et ønske om å etablere en ePROM-løsning og har fått tildelt øremerkede midler fra Fagsenter for pasientrapporterte data til dette arbeidet. Etter hva vi har forstått vil ePROM kunne opprette rapporter slik at pasientene kan få innsyn i sine egne svar. Registeret håper Helse Vest IKT får anledning til å bistå i arbeidet med ePROM i løpet av høsten 2020. Videre vil arbeid med innsynstjenesten på Helse Norge, som har som mål å gi pasientene innsyn i hva som er registrert om dem i registeret, starte opp høsten 2020.

Gjennom den individuelle tilbakemeldingen vil innrapporterende lege få tilgang til egne data om kontroll og oppfølging. Registeret planlegger fra neste år å lage slike tilbakemeldinger også til leger som har pasienter med PCT og EPP, og vil evaluere innholdet i tilbakemeldingsrapportene.

Nivå A

Å holde seg i nivå A vil kreve at registeret kontinuerer arbeidet med å identifisere områder for kvalitetsforbedring og at kvalitetsforbedrende tiltak igangsettes og evalueres. Registerets arbeid med dette er beskrevet i kapittel 6.7 og 6.8.

DEL III
STADIEVURDERING

KAPITTEL 10

REFERANSER TIL VURDERING AV STADIUM

10.1 VURDERINGSPUNKTER

Tabell 29: Vurderingspunkter for stadium Norsk porfyriregister og registerets egen evaluering

Nr	Beskrivelse	Kapittel	Egen vurdering 2019	
			Ja	Nei
Stadium 2				
1	Samler data fra alle aktuelle helseregioner	3 , 5.3	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2	Presenterer kvalitetsindikatorne på nasjonalt nivå	3	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3	Har en konkret plan for gjennomføring av dekningsgradsanalyser <i>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.</i>	5.2 ,	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4	Har en konkret plan for gjennomføring av analyser og jevnlig rapportering av resultater på enhetsnivå tilbake til deltakende enheter <i>Kommentar: Ingen sykehus/avdelinger sender systematisk eller rutinemessig data til registeret. Data presenteres på helseregionnivå eller fordelt på type lege. Innrapporterende leger får tilsendt info om årets resultater i den årlige nyhetsavisen og vil få tilbakemeldingsrapport med egne data.</i>	7.1 , 7.2	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5	Har en oppdatert plan for videre utvikling	Del II , 9	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Stadium 3				
6	Kan dokumentere kompletthet av kvalitetsindikatorer	5.7 ,	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7	Kan dokumentere dekningsgrad på minst 60 % i løpet av siste to år	5.2 , 5.4	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8	Registeret skal minimum årlig presentere kvalitetsindikatorresultater interaktivt på nettsiden kvalitetsregistre.no	7.4 ,	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9	Registrerende enheter kan få utlevert eller tilgjengeliggjort egne aggregerte og nasjonale resultater <i>Kommentar: Ingen sykehus/avdelinger sender rutinemessig data til registeret, men alle rapporterende leger vil få tilsendt tilbakemeldingsrapport med egne data, samt informasjon om årets resultater i den årlige nyhetsavisen. I tillegg publiseres resultater som nyhetssaker på nettsiden til napas.no. Årlig er det få nye pasienter i registeret, og pasientene anbefales kontroll en gang per år. Data innhentes derfor en gang årlig. Kost-nytteverdien ved å</i>	7.1 , 7.2	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

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
Kommentar: NAPOS har faglige retningslinjer for oppfølging og kontroll av de ulike porfyrisykdommene, samt for behandling av PCT. Etterfølgelsen av disse monitoreres av registeret. | 3 , 6.6 | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 11 | Har en oppdatert plan for videre utvikling av registeret | Del II , 9 | <input checked="" 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 checked="" type="checkbox"/> |
| 13 | Kan dokumentere dekningsgrad på minst 80% i løpet av siste to år | 5.2 , 5.4 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> |
| 14 | Registrerende enheter har tilgang til oppdaterte egne personentydige resultater og aggregerte nasjonale resultater
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. Denne er iverksatt for AIP/PV/HCP og fra neste år for PCT og EPP. | 7.1 , | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> |
| 15 | Registerets data anvendes vitenskapelig | 8.2 , | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 16 | Presenterer resultater for PROM/PREM (der dette er mulig) | 3.1 , | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

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 checked="" type="checkbox"/> | <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 checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
|----|--|---|-------------------------------------|--------------------------|

Nivå C

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

10.2 REGISTERETS OPPFØLGING AV FJORÅRETS VURDERING FRA EKSPERTGRUPPEN

Nedenfor er ekspertgruppens vurdering fra 2018 og tilbakemelding på hvordan registeret har jobbet for å forbedre seg på disse punktene.

Vurdering 2018:

Ekspertgruppen konstaterer med tilfredshet at registeret har tatt fjorårets kommentarer til følge. Det er utfordringer ved å oppnå høy dekningsgrad, og fortsatt viktig at registeret arbeider for å oppnå dette. Registeret kan også dokumentere forbedringer som følge av tiltak med grunnlag i registerets resultater.

Det er nyttig å se resultater for kvalitetsindikatorer fordelt på helseregion, selv om det er mange ulike behandlere i hver region. Ekspertgruppen etterlyser imidlertid resultatene fra RAND-12.

Det sendes nå ut informasjon til alle behandlende leger, som er en viktig utvikling. Ekspertgruppen vil gjerne se at det ikke bare er nasjonale resultater som sendes ut, men den enkelte leges resultater.

Redegjørelsen for dekningsgrad og datakomplettethet er forbilledlig. Spesielt informative er tabellene i avsnitt 5.4.2. Ekspertgruppen imøteser dokumentasjonen fra den planlagte valideringsstudien.

Ekspertgruppen ber om at registerleders navn oppgis i kommende årsrapporter.

Ekspertgruppen vurderer at registeret er i stadium 3.

Arbeid for å øke dekningsgrad

Registeret arbeider for å oppnå en høyere dekningsgrad. Høsten 2019 godkjente fagrådet registeret sitt ønske å søke reservasjonsrett til fordel for aktivt samtykke for registerdeltagere. I forkant av reservasjonsrettsøknaden må DPIA gjennomføres. Dette vil være et tidkrevende arbeid, og man planlegger å starte opp arbeidet i 2021. Inntil en ev. reservasjonsrett er på plass, og for å øke dekningsgraden, vil registeret ta opp på brukermøte høsten 2020 om personer der foreldre tidligere ikke har samtykket til registerdeltagelse, skal re-inviteres etter fylte 16 år.

Resultater fra RAND-12

En nylig publisert studie fra Norsk porfyriregister som utforsket helserelatert livskvalitet målt ved SF-12 hos pasienter med PCT, ble publisert våren 2020. En oppsummering av resultatene finnes i årsrapporten for 2019. SF-12 er nå erstattet av RAND-12, som er et tilnærmet identisk måleinstrument for PROM.

Tilbakerapportering av den enkelte leges resultater

Registeret planlegger å sende individuell, personentydig tilbakemelding til alle leger som er registrert i rapporteringsåret. Høsten 2020 ble det utarbeidet individuell tilbakemelding til

leger som har pasienter med en akutt porfyridiagnose (AIP, PV, HCP). Legens eget resultat vil sammenstilles med nasjonale resultater og anbefalingene for oppfølging og kontroll av porfyri pasienter. Dette kan gjøre den enkelte lege mer oppmerksom på kvaliteten på den gjennomførte legekontrollen, og bidra til å sikre at porfyri pasienter i større grad får utført de nødvendige undersøkelsene ved kontroll. Leger som har porfyri pasienter hvor registeret ikke har mottatt legekontrollskjema vil også få tilsendt et brev hvor de blir gjort oppmerksom på anbefalingene om kontroll av porfyri sykdommen. Det planlegges å sende ut tilbakemeldingen sammen med NAPOSten. Tilsvarende tilbakerapportering planlegges for PCT og EPP fra neste år.

Registeret håper at et slikt tilbakemeldingsbrev også kan bidra til å øke rapporteringsgraden blant legene, og synliggjøre nyttige ressurser fra NAPOS, slik som sjekklister for kontroll, behandlingsretningslinjer og veiledning for registrering av kritisk informasjon i kjernejournal.

Valideringsstudien

Gjennomføringen av valideringsstudien er beskrevet i kapittel 5.6.2 og resultatene i kapittel 5.7.2. Totalt 2600 verdier fra 100 tilfeldig utvalgte pasientskjema PCT ble validert, og innregistreringsnøyaktigheten var god, kun 0,4% feilregistreringer. Studien viste at tolkning som gjøres av skjemaer som er ulogisk eller inkonsekvent utfylt, kan medføre forskjellig innregistrering. En presis tolkningsmanual er derfor viktig. Den viste også at rutinen for å sjekke opp ikke-besvarte verdier er nyttig.

Registerleders navn

Registerleders navn er Sverre Sandberg. Dette er oppgitt i kapittel 2.3 i årsrapporten.