Muskelregisteret.no

Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer

Årsrapport for 2015 med plan for forbedringstiltak

Fagrådet for registeret

Synnøve Magnhild Jensen [1]
Laurence Bindoff [2]
Magnhild Rasmussen [3]
Kristin Ørstavik [4]
Kjell Arne Arntzen[5]
Annie Aune [6]

[1, 5,]Nevro-, hud og revmatologisk avdeling
Universitetssykehuset Nord-Norge

[2]Nevrologisk avd.
Haukeland Universitetssykehus

[3]Barneavdelingen
Oslo Universitetssykehus

[4]Nevrologisk avd.
Oslo Universitetssykehus

[6]Brukerrepresentant
FFM

30. september 2016

UNIVERSITETSSYKEHUSET NORD-NORGE
DAVVI-NORGGA UNIVERSITEHTABUOHCCEVIESSU

HELSE NORD

Innhold

1. Sammendrag **3**
2. Registerbeskrivelse **5**
2.1 Bakgrunn og formål 5
2.2 Juridisk hjemmelsgrunnlag 6
2.3 Faglig ledelse og databehandlingsansvar 6
3. Resultater **7**
4. Metoder for innhenting av data **30**
5. Metodisk kvalitet **30**
5.1 Antall registreringer 30
5.2/5.4 Metode for beregning av dekningsgrad/dekningsgrad på individnivå 30
5.3 Dekningsgrad på institusjonsnivå 32
5.5 Metoder for intern sikring av datakvalitet 33
5.6 Metode for validering av data 33
5.7 Vurdering av datakvalitet 33
6. Fagutvikling og klinisk kvalitetsforbedring **34**
6.1 Pasientgruppe som omfattes av registeret 34
6.2 Registerets spesifikke kvalitetsmål 35
6.3 Pasientrapporterte resultat- og erfaringsmål (PROM og PREM) 36
6.4 Sosiale og demografiske ulikheter i helse 36
6.5 Bidrag til utvikling av nasjonale retningslinjer, nasjonale kvalitetsindikatorer o.l. .....
6.6 Etterlevelse av nasjonale retningslinjer 36
6.7 Identifisering av kliniske forbedringsområder 36
6.8 Tiltak for klinisk kvalitetsforbedring initiert av registeret 36
6.9 Evaluering av tiltak for klinisk kvalitetsforbedring (endret praksis) 36
6.10 Pasientsikkerhet 37
7. Formidling av resultater **37**
7.1 Resultater tilbake til deltakende fagmiljø 37
7.2 Resultater til administrasjon og ledelse 37
7.3 Resultater til pasienter 37
7.4 Offentliggjøring av resultater på institusjonsnivå 37
8. Samarbeid og forskning **38**
8.1 Samarbeid med andre helse- og kvalitetsregistre 38
8.2 Vitenskapelige arbeider 38

Del II Plan for forbedringstiltak 39
9. Forbedringstiltak **39**

Del III Stadievurdering 42
10. Referanser til vurdering av stadium .....

Del I Årsrapport

1. Sammendrag

Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer (Muskelregisteret) har som hovedformål å bidra til å forbedre kvaliteten på diagnostikk, behandling og oppfølgning hos denne pasientgruppen, samt skape et likeverdig tilbud uavhengig av bosted i landet.

Mange av sykdommene er svært sjeldne og krever spesialkompetanse. Utredningen kan være utfordrende. Ikke alle får en spesifikk diagnose, og under halvparten av de som får en spesifikk diagnose får en genetisk diagnose. Det medikamentelle behandlingstilbudet er begrenset, men vi har i dag et omfattende behandlingstilbud basert på kunnskap, tverrfaglighet og midler som fysioterapi og tekniske hjelpemidler. Det trengs tverrfaglig oppfølgning både fra kommune- og spesialisthelsetjenesten. Vi har derfor med enkelte mål på kommunal helsetjeneste også, selv om nasjonale kvalitetsregistre primært er ment for spesialisthelsetjenesten.

Det er ved utgangen av 2015 en dekningsgrad på individnivå på 25%. UNN og OUS har flest registreringer og står for til sammen 74% av dem. I 2015 var det 9 helseforetak som ikke registrerte, 11 som registrerte. Til sammen var det 191 registreringer i 2015.

Vi har i 2015 studert de samme kvalitetsmål som tidligere: andel med genetisk avklart diagnose blant de med spesifikk diagnose, tid fra symptomdebut til utredningsstart, tid fra utredningsstart til spesifikk diagnose, hjerteoppfølgning og andel som mangler fysioterapi til tross for behov. Merk at ”spesifikk diagnose” ikke er det samme som genetisk verifisert diagnose. Spesifikk diagnose er alle diagnoser inkludert i registeret (kap 6.1), bortsett fra G71.9 Uspesifisert myopati, G12.9 Uspesifisert spinal muskelatrofi, og G60.9 Uspesifisert arvelig nevropati. Vi vil på neste styringsmøte diskutere om vi skal implementere nye kvalitetsmål, for eksempel på deler av den tverrfaglige oppfølgningen.

Andel med genetisk avklart diagnose blant de med spesifikk diagnose

Den er 50-70%, vesentlig uendret fra 2014 og tilfredsstillende i internasjonal målestokk pr dags dato. Etterhvert som den moderne gendiagnostiske metoden NGS (Next Generation Sequencing) brer seg, forventes at flere vil få en genetisk avklaring. Vi har i denne årsrapporten presentert regionale data (OUS, UNN, HUS) på hovedgruppenivå, men funnene er inkonklusive på grunn av ennå lav

dekningsgrad.

Tid fra symptomdebut til utredningsstart

Målet er at spesialisthelsetjenesten bidrar til at symptomene fanges opp så tidlig som mulig gjennom å opplyse folket, helsestasjoner og fastleger. Vi ser at det blant våre registrerte har tatt opptil 50 år før utredning blir satt i verk. En del skyldes nok variasjonen disse sykdommene/sykdomsvariantene har, men vi mistenker også at en del kunne fått utredning tidligere i sykdomsforløpet.

Tid fra utredningsstart til spesifikk diagnose

Vi presenterer som tidligere en kurve som viser utredningstiden på de registrerte som har fått spesifikk diagnose. Denne gangen sammenlikner vi tre universitetssykehus, og disse er samstemte: Ca. 50% har fått diagnose i løpet av 2 år fra utredningsstart, og for noen har det tatt opptil 40 år. Målet vil være at alle får en spesifikk diagnose i første utredningsrunde, og at denne utredningen går raskt. Kurven tar ikke hensyn til når diagnosen ble gitt, eller antall utredningsrunder (utredningsstart = da 1.utredningsrunde startet). En kan derfor ikke benytte denne som et mål på hvor effektiv utredningen er på et gitt tidspunkt. I tillegg må kurven tolkes med forsiktighet, for eksempel vil bedre diagnostikk kunne påvirke kurven negativt gjennom at flere med lang utredningstid får spesifikk diagnose.

Det kreves annen analyse og høyere dekningsgrad for å måle hvor rask utredningen er pr i dag. Dette er nærmere forklart i kap 3/kvalitetsmål/pkt 2.

Hjerteoppfølgning

En del av de arvelige nevromuskulære sykdommene medfører risiko for hjertesykdom. Vi har sett på Dystrophia Myotonica 1 og 2 og Limb-girdle muskeldystrofi type 2I. Det er en betydelig andel, 15-30%, der den som registrerer ikke vet om pasienten har hjerteaffeksjon eller ikke. Hvorvidt dette representerer en svikt i henvisningsrutiner til hjerteutredning er usikkert og gjenstår å utrede nærmere (kap 3 /kvalitative mål/pkt 4 hjerteoppfølgning), men vi tenker at hjerteoppfølgning sannsynligvis er et klinisk forbedringsområde, og vi har et forslag til klinisk kvalitetstiltak (kap 6.7, 6.8)

Andel som har behov for fysioterapi, men ikke får

Det var i 2015 10-20% som ikke gikk til fysioterapeut, men hadde behov. Vi skal utrede nærmere hvorvidt dette er en kvalitetssvikt, for eksempel ved at det

mangler kommunalt tilbud, eller at kvaliteten på tilbudet oppfattes som mangelfullt hos pasienten.

2. Registerbeskrivelse

2.1 Bakgrunn og formål

2.1.1 Bakgrunn for registeret

Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer (Muskelregisteret) ble opprettet av nevromuskulært kompetansesenter (NMK) i 2008 etter oppdrag fra Helsedirektoratet. Bakgrunnen er at personer med arvelige nevromuskulære sykdommer tilhører en pasientgruppe som har fått lite oppmerksomhet, og kunnskapen om disse sykdommene og pasientene er mangelfull. Det er behov for et nasjonalt kvalitetsregister primært for å måle og forbedre kvaliteten på utredningen, behandlingen og oppfølgningen i spesialisthelsetjenesten, tilstrebe et likeverdig tilbud i landet, men også for å kartlegge sykdomsspekteret og forekomst i Norge.

De som registreres er pasienter med genetisk betinget muskelsykdom, spinal muskelatrofi eller polynevropati. Hver av disse hovedgruppene har igjen undergrupper, og de fleste av disse har i sin tur undergrupper, og de kan arte seg svært forskjellig. Muskelregisteret er altså et heterogent register. Vi har valgt å samle dem i ett register av flere grunner: For det første er det en del fellestrekk mellom dem. De er arvelige og sjeldne, de har symptomer/funksjonssvikt i musklene, gjennomgår stort sett samme utredning og har mange av de samme oppfølgingsbehovene. Dessuten ønsker vi å få oversikt over hele sykdomsspekteret og forekomst. Ved å inkludere mange sjeldne blir pasientgruppen større og mer synlig, og vi tror dette kan føre til at både pasientgruppen og fagfeltet får større interesse og prioritet hos myndighetene. I tillegg er det nødvendig med en viss størrelse på pasientvolumet om det skal være meningsfullt å drive et register. Ellers blir det små tall i statistikkene og vanskelig å trekke slutninger. Norge har et lite befolkningsgrunnlag, og diagnosene er sjeldne, slik at separate registre for enkeltdiagnoser ville betydd svært små registre.

Det registreres opplysninger om diagnose, både mutasjon og arvegang. Vedrørende utredning registreres hvilke undersøkelser som er diagnosen er basert på (nevrofysiologisk undersøkelse, muskelbiopsi, gentest osv), alder for utredningsstart, og alder for diagnose. Videre kartlegges det naturlige forløpet av de ulike tilstandene gjennom alder for symptomdebut, alder for eventuelt tap av gangfunksjon, og om det er kognitiv svikt, hjerteaffeksjon eller behov for respirasjonsstøtte. Ettersom Muskelregisteret er et forløpsregister med 5-årsoppfølgninger livet ut, kan vi få oversikt over hele livsløpet.Vi registrerer også medisiner som tas pga aktuell sykdom, om de har kommunal oppfølgning i form av fysioterapi og ergoterapi, og vi registrerer sosioøkonomiske forhold.

2.1.2 Registerets formål

Muskelregisteret er et nasjonalt register for genetisk betingete nevromuskulære sykdommer. Registeret skal bidra til å få oversikt over forekomsten og spekteret av arvelige nevromuskulære sykdommer i Norge, øke kunnskapsnivået om disse sjeldne sykdommene, bidra til å forbedre kvaliteten på diagnostikk, behandling og oppfølgning, samt til at pasientene får et likeverdig helsetilbud uavhengig av bosted.

Våre viktigste kvalitetsmål, se kap. 6.2.

2.2 Juridisk hjemmelsgrunnlag

Registeret har konsesjon fra Datatilsynet til å behandle helseopplysninger fra 06.08.2007. REK Nord har også i brev fra 09.06.2008 godkjent registeret.

2.3 Faglig ledelse og databehandlingsansvar

Universitetssykehuset Nord-Norge (UNN) ivaretar databehandlingsansvaret og den daglige driften av registeret. Registerenheten ved UNN er sekretariat og har konsulentfunksjon. Faglig leder er overlege Synnøve Magnhild Jensen ved Nevro-, hud og reumatologisk avdeling (NEHR) og Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) ved UNN . Lederen i Fagrådet er professor Laurence Bindoff, Nevrologisk avd., Haukeland Universitetssykehus. De øvrige medlemmene er overlege Kjell Arne Arntzen ved Nehr og NMK, UNN, overlege Magnhild Rasmussen, Barneavdelingen, OUS, overlege Kristin Ørstavik, Nevrologisk avd., OUS, Annie Aune, brukerrepresentant, Foreningen for muskelsyke. Professor Jan Aasly ved Nevrologisk avd., St. Olavs hospital sa opp sitt sitt medlemskap juli 2016 og har derfor ikke deltatt på denne årsrapporten. Det ble nylig oppnevnt en erstatter for professor Aasly, som forlater fagrådet.

2.3.1 Aktivitet i styringsgruppe/referansegruppe

Det ble avholdt møte i styringsgruppen for registeret 09.04.15 og 17.09.15. Man gjennomgikk systematisk ekspertgruppens vurdering av den siste årsrapporten og drøftet strategier for å nå stadium 3. Spesielt ble det drøftet tiltak for å øke dekningsgrad på individ- og institusjonsnivå, man gjennomgikk kvalitetsmålene, og man forbedret to av variablene i registerskjemaet - hjerteoppfølgning og fysioterapioppfølgning - for å identifisere kliniske kvalitetsforbedringsområder. Videre startet man arbeidet med å finne et egnet PROM (Patient-Reported Outcome Measurement)-instrument. InQoL ble vurdert som mest aktuell, men denne trengte både oversettelse og validering for å kunne tas i bruk. Det ble etablert et samarbeid med nevrolog på Frambu om foredrag og registrering i regi av Frambu selv på aktuelle kurs. Dette kom i gang i 2016. Det ble også etablert et samarbeid med registeransvarlig nevrolog i Bodø om etterregistrering. Dette ble gjennomført i 2016.

3. Resultater

Deskriptive mål

1. **Hvor pasientene er registrert, diagnostisert og hvor de følges opp**

Av tabell 1 nedenfor fremgår at ca. 50% av pasientene er registrert ved UNN, 24% ved OUS, 9% ved HUS. Tilsammen utgjør disse tre i overkant av 80% av de registrerte.
Av tabell 2 ser vi at 75 % av de registrerte er diagnostisert ved UNN, OUS eller HUS. Tabell 3 viser at omtrent 90% av de registrerte følges opp ved ett av disse tre sykehusene.
Det er altså UNN, OUS og Haukeland som dominerer i alle tre nevnte kategorier. Det er ikke overraskende ettersom det er disse som ser den største andelen av pasientene. OUS og UNN har spesialfunksjon med hensyn til nevromuskulære sykdommer med hhv EMAN (enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander) og NMK (nevromuskulært kompetansesenter). Men også Haukeland har et nevromuskulært fagmiljø. Det ble dessuten i 2014 innledet et nærmere samarbeid mellom UNN, OUS og HUS hvilket har medført økt antall registreringer fra disse sykehusene. UNN driver registeret og forventes derfor å ha gode registreringsrutiner.

	2011	2012	2013	2014	2015	Alle år
UNN	58	42	176	126	69	500
OUS	8	8	20	64	87	242
Helse Bergen	1	2	32	53	8	96
Sykehuset Østfold	1	1	3	1	0	23
St Olavs Hospital	6	2	1	6	4	22
Helse Møre og Romsdal	1	2	2	2	3	22
Helse Stavanger	0	9	2	3	2	18
Sørlandet Sykehus	1	0	4	7	2	15
Nordlandssykehuset	0	1	1	1	2	13
Ahus	2	3	1	0	0	8
Sykehuset i Vestfold	0	0	1	4	0	7
Vestre Viken	0	1	2	1	1	7
Helgelandssykehuset	1	2	0	1	0	4
Helse Fonna	0	2	0	2	0	4
Sykehuset Innlandet	0	0	2	1	1	4
Sykehuset Telemark	0	0	1	3	0	4
Sunnaas sykehus	0	0	0	0	0	2
Helse Nord-Trøndelag	0	0	0	0	1	1
Helse Førde	0	0	0	0	0	0
Finnmarkssykehuset	0	0	0	0	0	0
Andre	2	3	2	5	11	25
Totalt	81	78	250	280	191	1017

Tabell 1: Antall basisregistreringer av deltakende enheter

	2011	2012	2013	2014	2015	Alle år
UNN	41	30	155	53	48	354
OUS	19	10	31	84	88	289
Helse Bergen	3	4	35	65	11	121
St Olavs Hospital	7	3	1	16	9	40
Sykehuset Østfold	1	1	2	3	0	22
Nordlandssykehuset	1	2	5	2	7	22
Helse Møre og Romsdal	1	2	2	3	3	20
Ahus	2	3	2	7	1	18
Sykehuset Innlandet	1	0	1	10	4	18
Sørlandet Sykehus	0	4	3	8	1	18
Helse Stavanger	0	8	1	3	2	17
Sykehuset i Vestfold	0	0	1	7	1	10
Sykehuset Telemark	0	0	1	5	2	10
Vestre Viken	0	1	2	1	3	8
Helse Fonna	0	2	1	2	2	7
Helgelandssykehuset	1	2	1	1	0	5
Helse Nord-Trøndelag	0	1	0	0	2	3
Finnmarkssykehuset	0	0	0	1	0	1
Helse Førde	0	0	0	0	0	0
Sunnaas sykehus	0	0	0	0	0	0
Andre	4	5	6	9	7	34
Total	81	78	250	280	191	1017

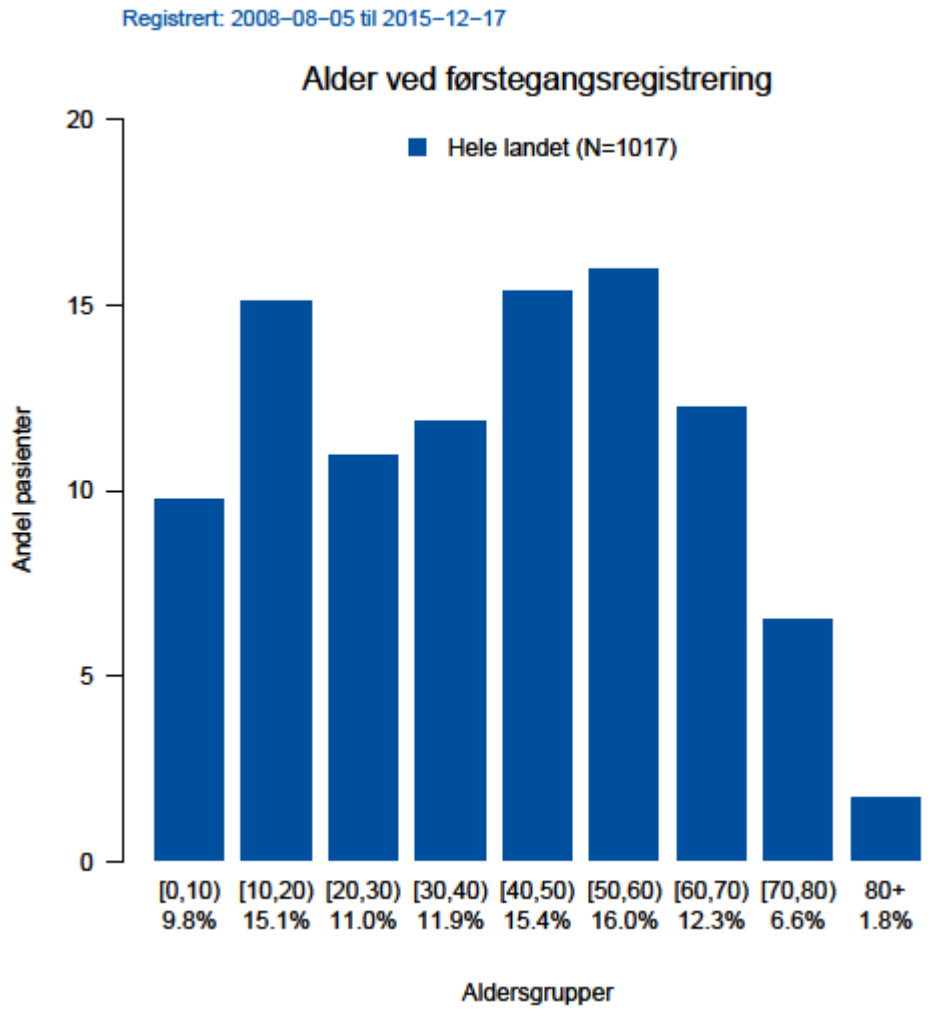
Tabell 2: Antallet diagnostisert ved deltakende enheter

	2011	2012	2013	2014	2015	Alle år
UNN	81	77	211	141	59	669
OUS	0	0	2	44	90	150
Helse Bergen	0	0	33	60	8	101
St Olavs Hospital	0	0	1	9	6	17
Sykehuset Innlandet	0	0	0	11	3	14
Sykehuset Østfold	0	0	0	1	0	13
Nordlandssykehuset	0	0	2	1	6	11
Vestre Viken	0	0	0	0	5	7
Helse Møre og Romsdal	0	1	0	0	3	6
Helse Stavanger	0	0	0	3	2	5
Helse Fonna	0	0	0	1	3	4
Ahus	0	0	0	2	0	4
Sørlandet Sykehus	0	0	1	1	2	4
Helse Nord-Trøndelag	0	0	0	1	1	3
Sykehuset i Vestfold	0	0	0	1	0	2
Sykehuset Telemark	0	0	0	1	1	2
Helgelandssykehuset	0	0	0	1	0	1
Helse Førde	0	0	0	0	0	0
Sunnaas sykehus	0	0	0	0	0	0
Finnmarkssykehuset	0	0	0	0	0	0
Andre	0	0	0	2	1	3
Totalt	81	78	250	280	190	1016

Tabell 3: Antall som følges opp ved deltakende enheter

2) Aldersfordeling

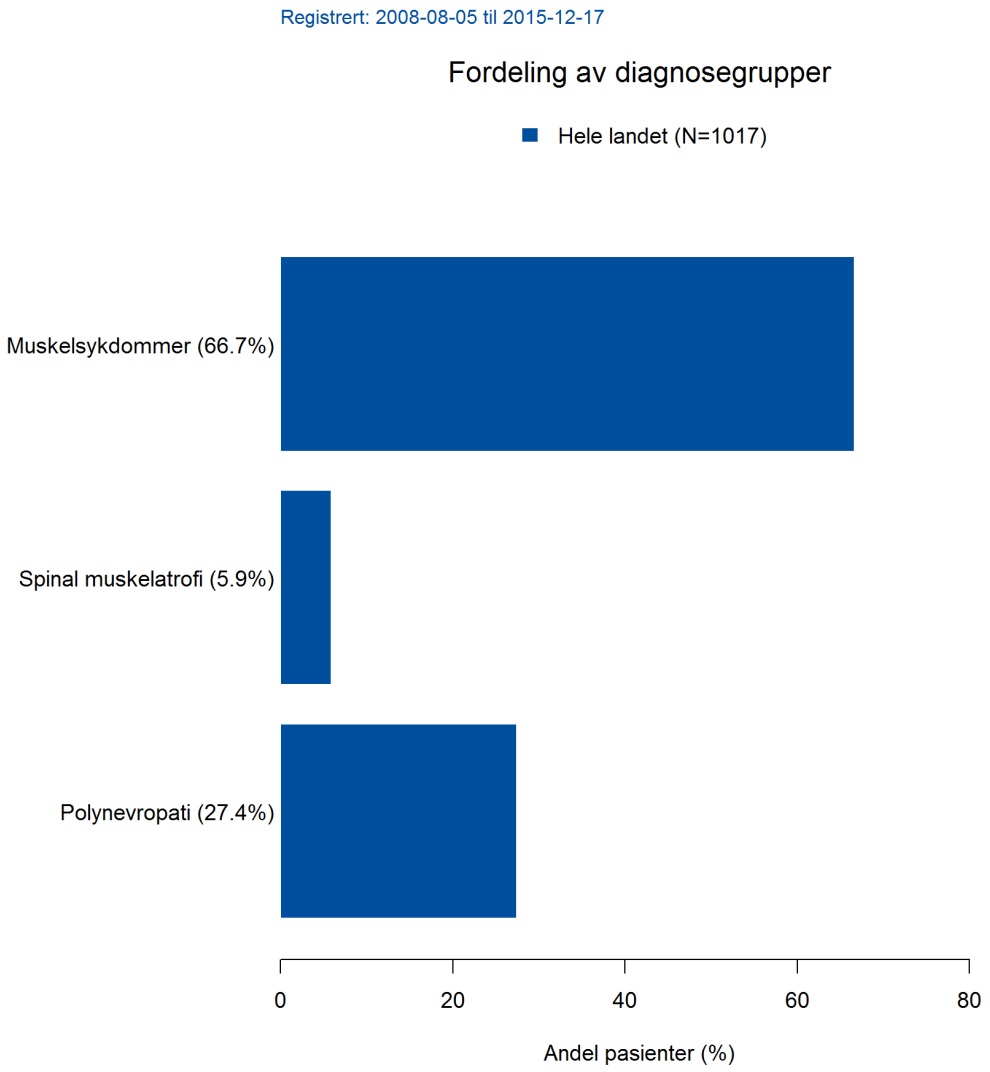
Figur 1 nedenfor viser at pasienter i alle aldersgrupper registreres, hvilket gjenspeiler det kroniske forløpet av disse sykdommene.



Figur 1 Alder ved førstegangsregistrering

3) Fordeling av diagnosegrupper, ICD10-diagnoser og undergrupper

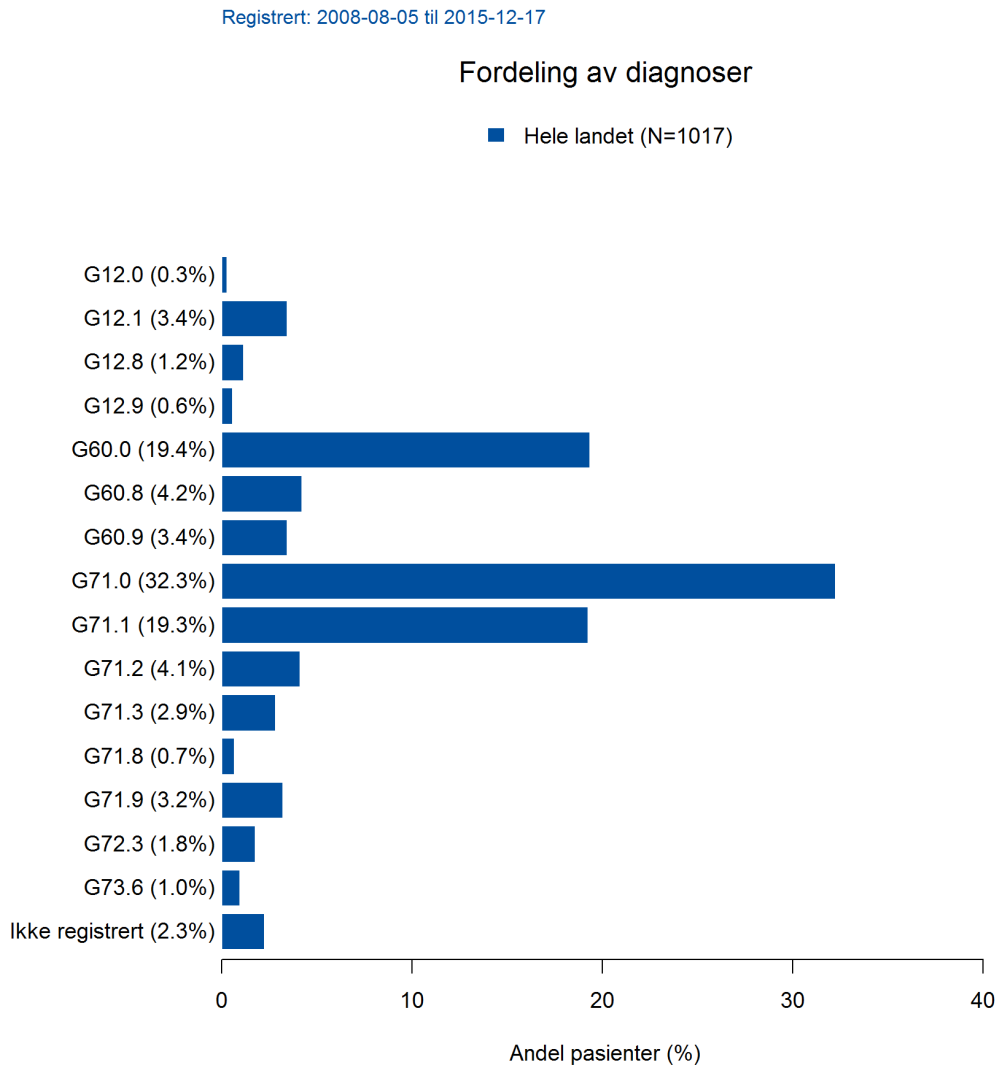
Figur 2 nedenfor viser fordelingen av de tre hoveddiagnosegruppene muskelsykdommer (myopatier), spinal muskelatrofi og polynevropati. Det er overvekt av myopatier i registeret, mens en ville forvente ut i fra epidemiologiske studier at det var om lag like mange med arvelig polynevropati. En av årsakene kan være at utredningen av muskelsykdom oftere gjøres ved spesialiserte enheter, som har bedre registreringsrutiner, mens utredningen av polynevropati er mer spredt på alle helseforetakene. En annen mulig forklaring er at muskelsykdommene generelt sett ofte er mer alvorlige og derfor muligens lettere å huske å registrere. Kortnavnet "Muskelregisteret" kan også tenkes å bidra til en skjev registrering.



Figur 2 Andel med primær muskelsykdom, arvelig nevropati og spinal muskelatrofi.

Det er lite kunnskap om forekomsten av de ulike diagnosene og subdiagnosene innenfor arvelige nevromuskulære sykdommer i Norge. Vi ønsker derfor å presentere fordelingen av disse i registeret. Det bemerkes at dekningsgraden er for lav for å kunne si noe sikkert om dette. Nedenfor følger fordelingen basert på ICD10-koder (figur 3), undergrupper av muskeldystrofier (figur 4), subgrupper av muskeldystrofien Limb-Girdle (figur 5), fordeling av Duchenne/Becker MD basert på mutasjonstype (figur 6), subgrupper av CMT (figur 7) og subgrupper av SMA (figur 8).

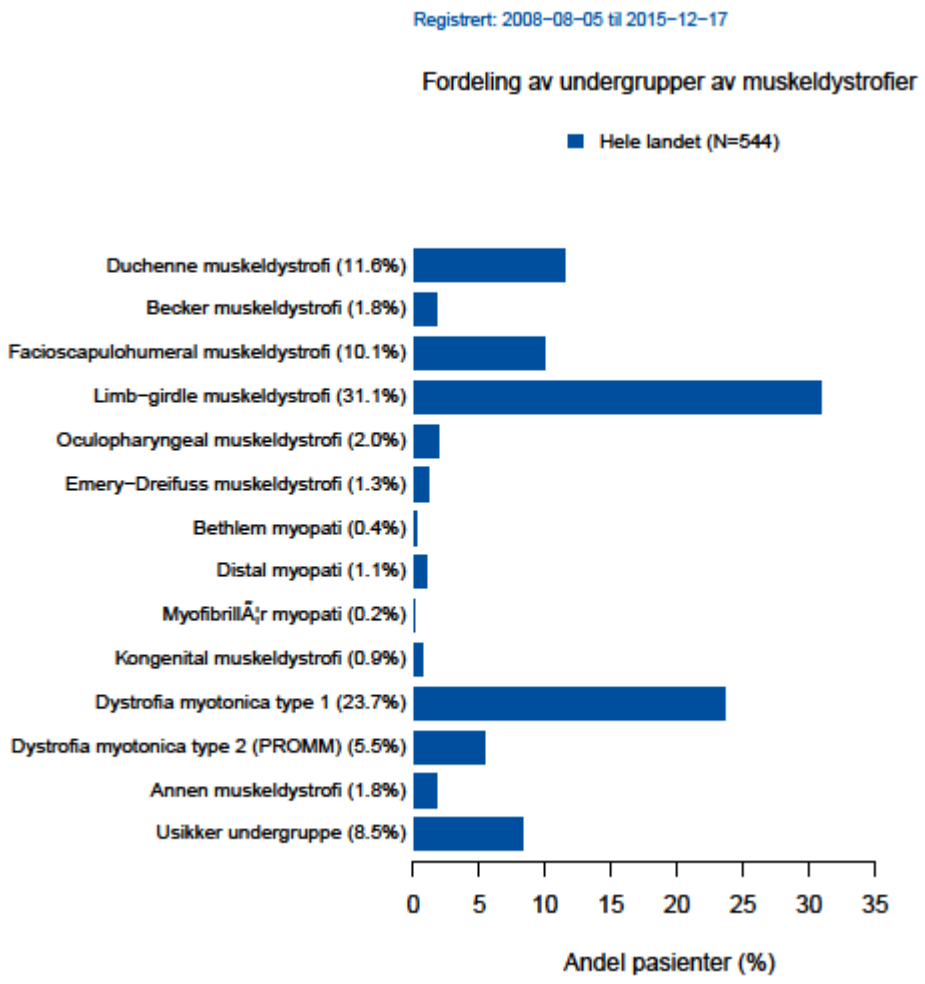
Inndelingen av Duchenne/Becker MD med hensyn på genetisk defekt i dystrofingenet er av aktuell interesse med tanke på genterapi. Eksempelvis finnes det nå en spesifikk medisin til Duchenne-pasienter med punktmutasjon (nonsensemutasjon). Det er kostbar behandling, og mtp finansiering er det nyttig å kunne kvantifisere pasienter som er tilgjengelig for behandling.



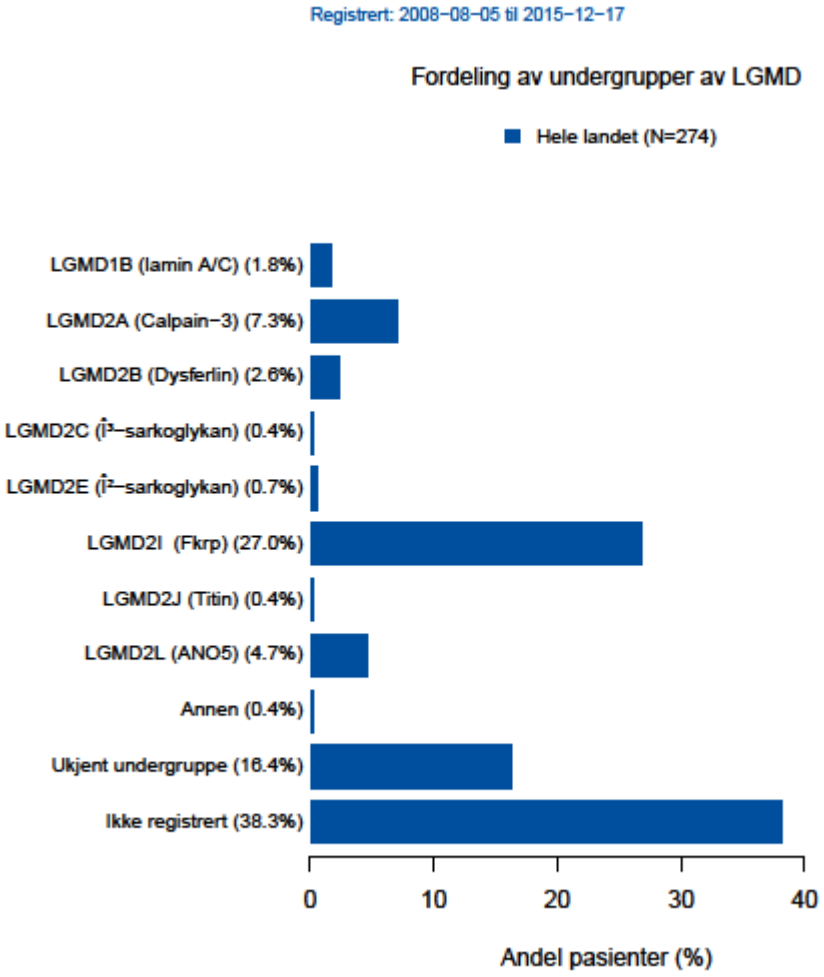
Figur 3 Fordeling av ICD10-diagnoser

G12.0 Infantil SMA
G12.1 Annen arvelig SMA
G12.8 Annen spesifisert SMA, herunder Kennedy
G12.9 Uspesifisert SMA
G60.0 CMT
G60.8 Annes spesifisert arvelig og idiopatisk nevropati
G60.9 Uspesifisert arvelig idiopatisk nevropati
G71.0 Muskeldystrofi
G71.1 Myotone lidelser
G71.2 Medfødte myopatier
G71.3 Mitokondriemyopati
G71.8 Andre spesifiserte primære muskelsykdommer
G71.9 Uspesifisert primær muskelsykdom
G72.3 Periodisk paralyse
G73.6 Myopati ved metabolske forstyrrelser

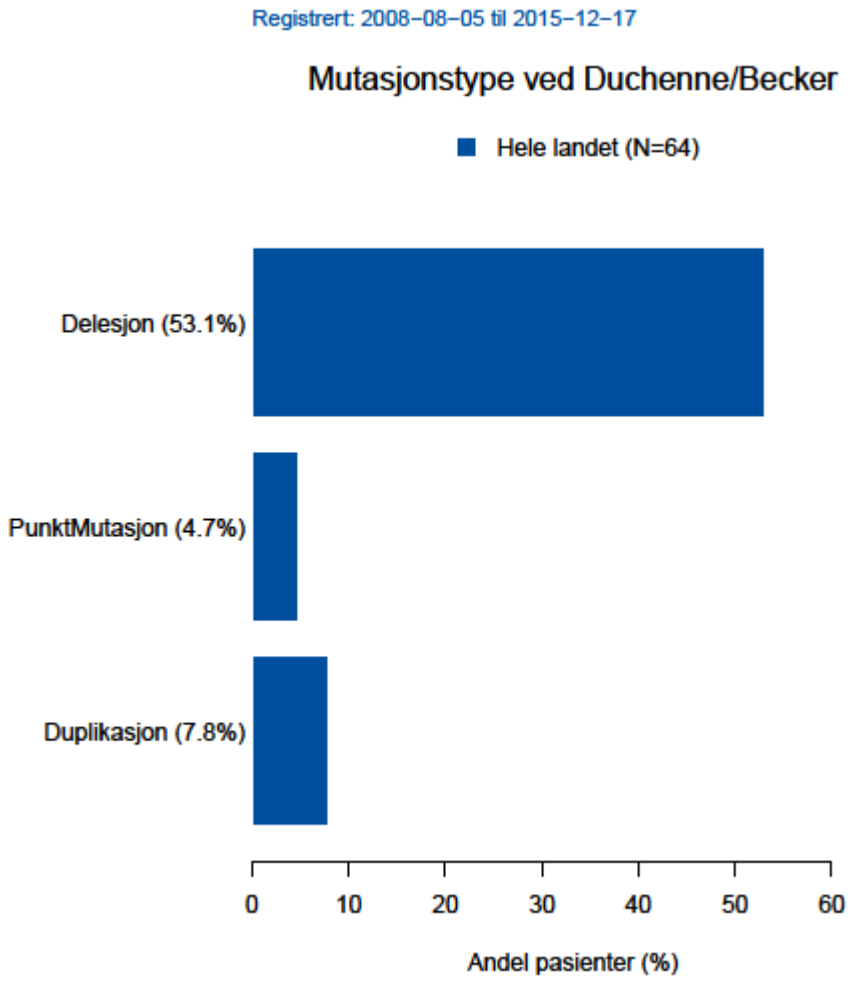
Andre diagnoser som er inkludert i registeret, men som har null registreringer pr. 17.12.15:
G60.1 Refsums sykdom
G60.2 Nevropati i tilknytning til arvelig ataksi



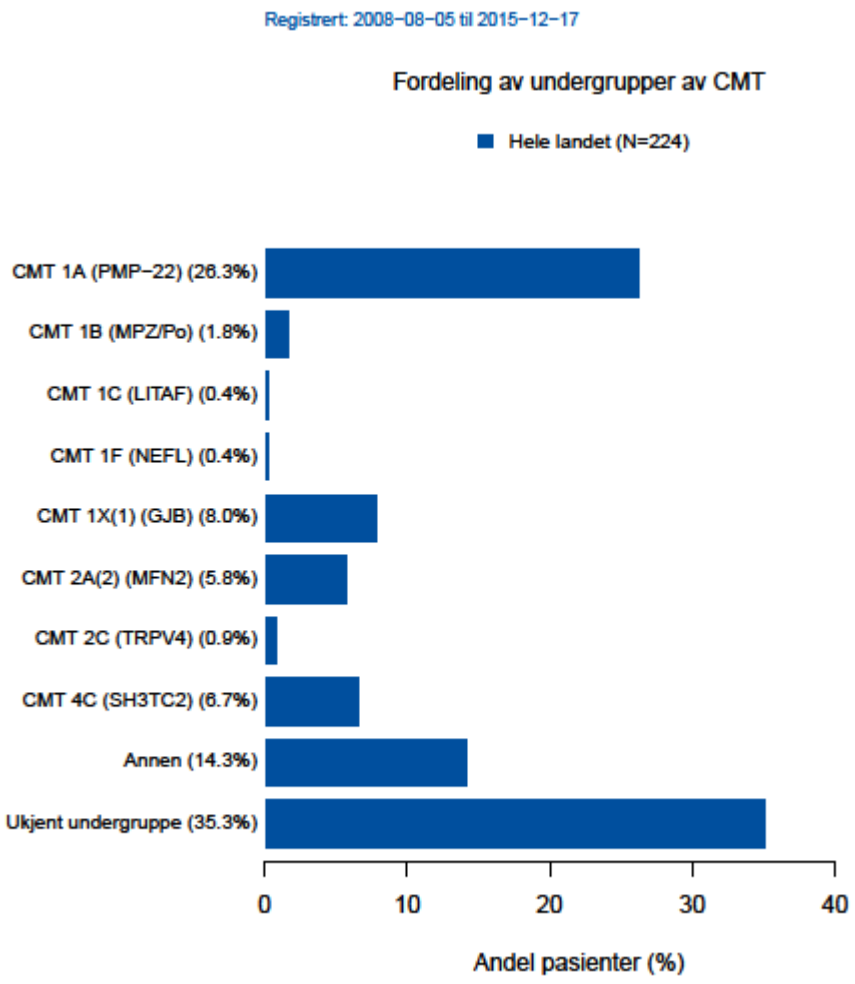
Figur 4 Muskeldystrofier undergrupper



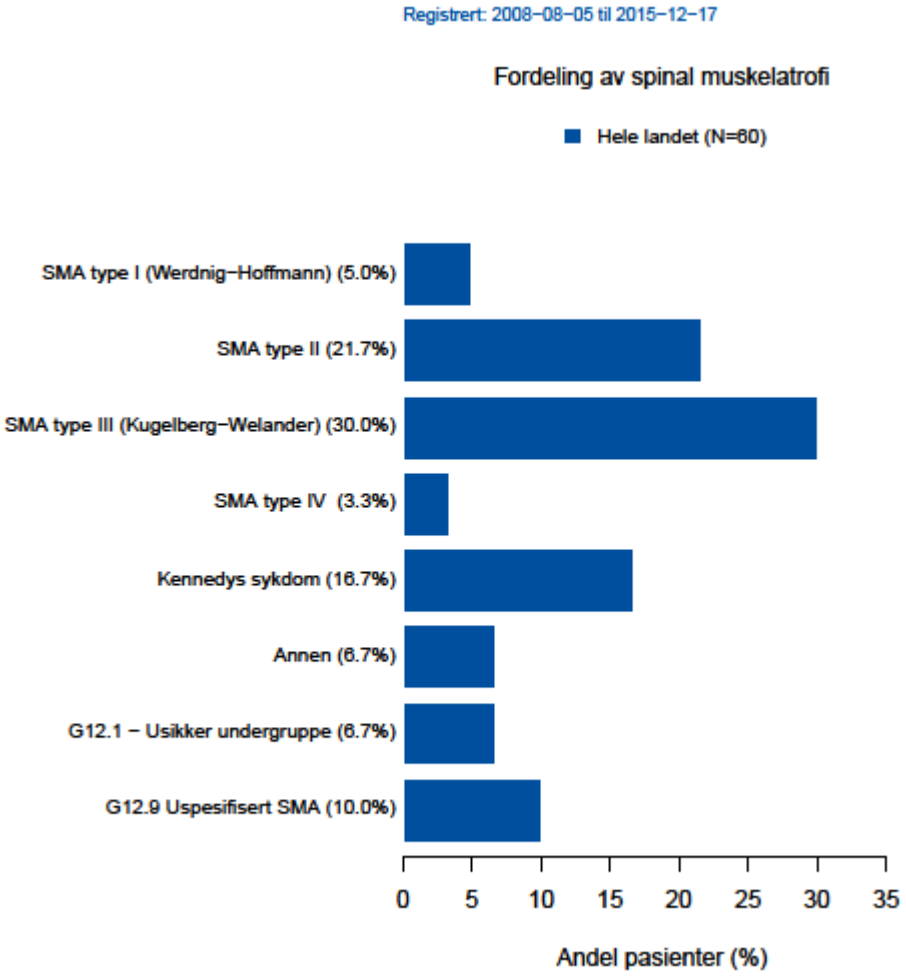
Figur 5 LGMD undergrupper



Figur 6 Fordeling av type genetisk defekt i dystrofingenet



Figur 7 CMT-undergrupper



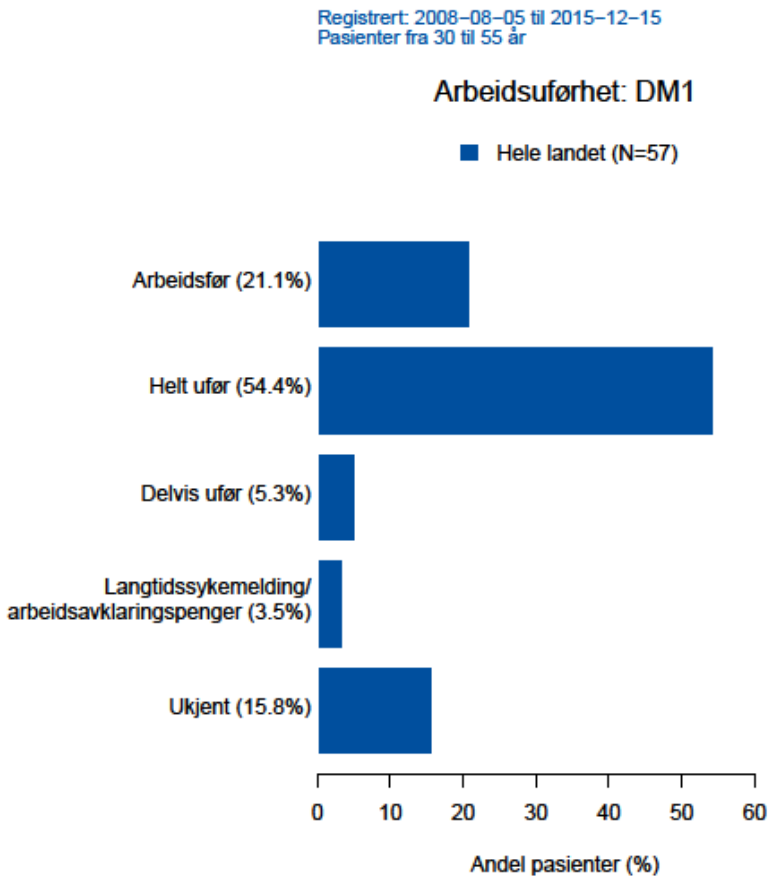
Figur 8 SMA-undergrupper

5) Arbeidsuførhet

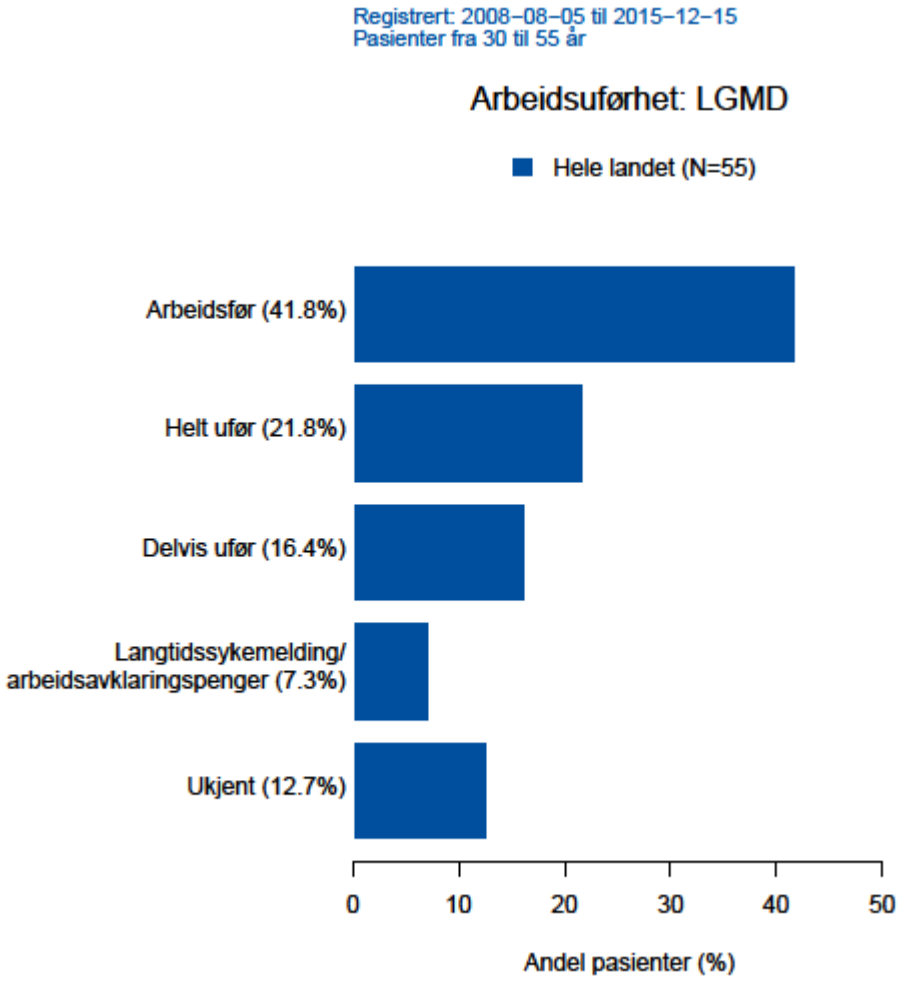
Vi ønsker for første gang å presentere tall på uføregrad. Vi har i denne omgang kun tatt for oss Dystrophia Myotonica type 1 (DM1) og Limb-girdle muskeldystrofi (LGMD), ettersom de er blant de vanligste nevromuskulære sykdommene, og de er relativt godt representert i registeret (figur 4). Det er dessuten interessant å studere disse to muskeldystrofier samtidig, fordi mens LGMD stort sett bare rammer skjelettmuskulatur (noen også hjertemuskulatur), påvirker DM1 flere systemer; de kan ha metabolske og endokrine forstyrrelser (bl.a. infertilitet, hypothyreose og diabetes mellitus), søvnighet, myotonismerter, samt at de kan ha kognitiv svikt og nevropsykiatriske symptomer, som apati og innadvendthet, som kan medføre intellektuelle og sosiale begrensninger i utdannings- og arbeidsliv. De fordrer derfor ofte en mer tverrfaglig oppfølgning. LGMD kan medføre stor fysisk funksjonssvikt med behov for fysisk tilrettelegging med hensyn til utdanning og arbeid, mens kognitive symptomer er ikke typisk.

Av figurene nedenfor ser vi at blant de registrerte i alderen 30-55 år er andelen arbeidsføre for henholdsvis DM1 og LGMD 21% og 42%, andelen 100% uføre er 54% og 22%, andelen delvis uføre 5,3% og 16%. Gitt at aldersfordelingen i gruppen 30-

55 år ikke er vesentlig ulik for DM1 og LGMD i registeret, kommer altså DM1 skjevere ut, og det er en påfallende høy andel av pasienter med DM som er 100% uføretrygdet. Det er ikke et mål at det skal være færrest mulig med gradert uføretrygd, da det er viktig at arbeidet tilpasses deres funksjonshemming.
Om vi ser på landsgjennomsnittet i tabeller presentert på NAV sine nettsider, ser man at i 2015 var andelen i aldersgruppen 30-34 år som mottok trygd 2,5%, og i aldersgruppen 50-54 år 13%. Det betyr at andelen i aldersgruppen 30-54 år i den norske befolkning som mottar trygd ligger et sted mellom 2,5% og 13%, altså betydelig lavere enn for DM1 og LGMD. Det bemerkes at tallene våre er usikre på grunn av lav dekningsgrad. Funnene kan være uttrykk for den reelle arbeidsevnen i disse gruppene, men kan også reise spørsmål om tilretteleggingen for pasienter med fysiske funksjonshemminger i arbeidslivet ikke er god nok, og om de har mangelfullt kommunalt fysio-/ergo- og rehabiliteringstilbud, og om DM1-gruppen trenger bedre og mer tverrfaglig kartlegging og oppfølgning både i spesialisthelsetjenesten og kommunalt, inklusivt psykiatrisk. Det kunne i forlengelsen av dette vært interessant å gjort en mer spesifikk kartlegging av DM1-gruppen i neste årsrapport, der vi ser på flere parametre, for eksempel andel som får fysioterapi/ergoterapi, andel som har behov for fysioterapi men ikke får, bruk av smertestillende medisiner, gangfunksjon, bruk av hjelpemidler, andel med kognitiv svikt, utdanningsnivå, og ikke minst PROM-data når det blir implementert (kap. 6.3).



Figur 9 Arbeidsuførhet DM1 30-55 år



Figur 10 Arbeidsuførhet LGMD 30-55 år

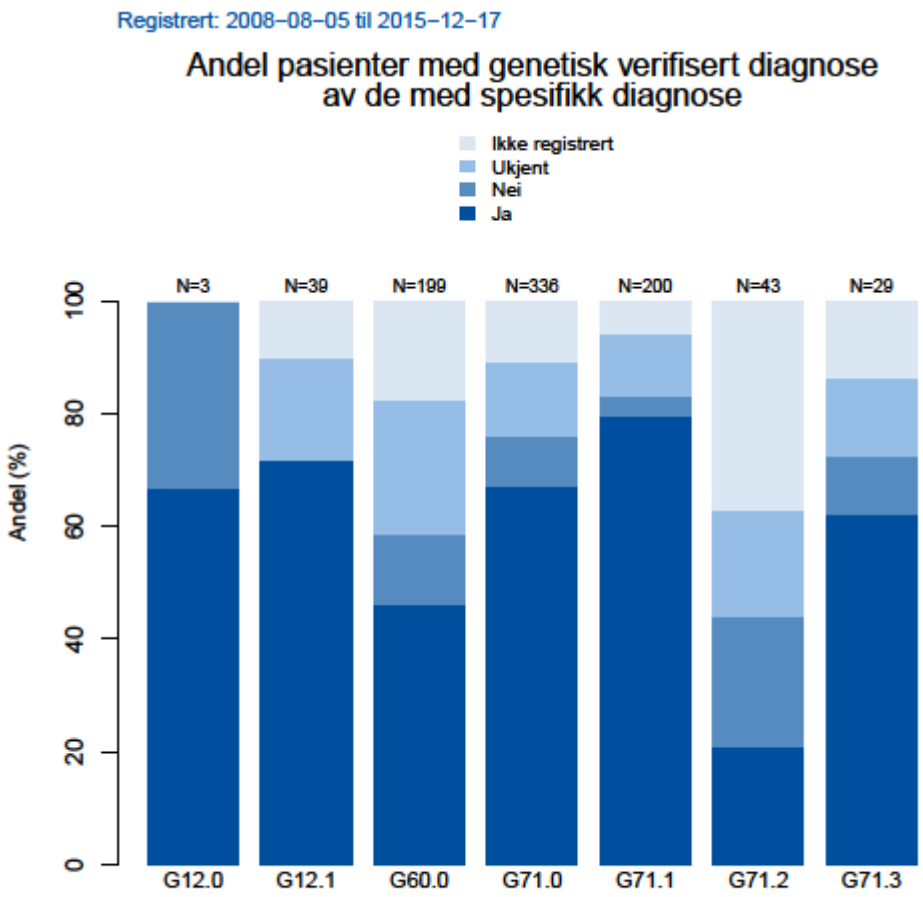
Kvalitetsmål

1) Genetisk verifisert diagnose

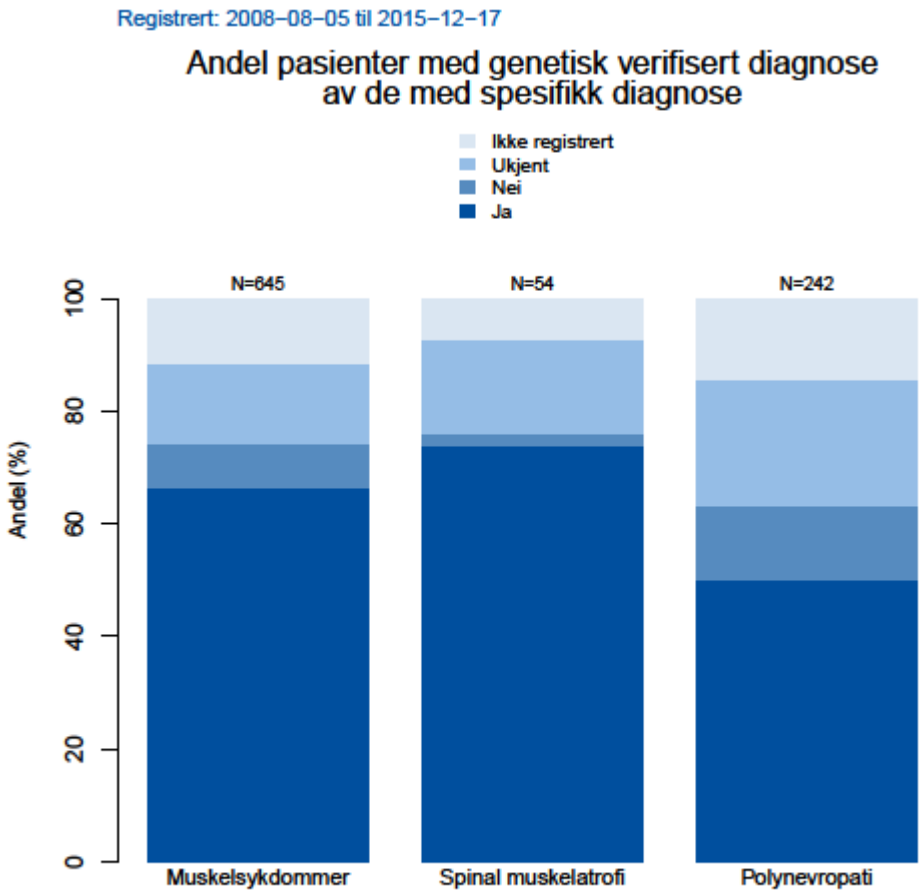
Av figur 14 nedenfor ser vi at blant de med spesifikk ICD10-diagnose er det G71.2 CMT som har den laveste andelen genetisk verifisering.

Om vi sammenlikner de tre hovedgruppene (figur 15) er andelen genetisk verifiserte 50-70%, der SMA kommer best ut. Tallene er omtrent på linje med hva man finner i studier fra utlandet (1) og vurderes derfor pr i dag tilfredsstillende.

Det er mulig å gjøre regionale sammenlikninger som presentert i figur 16-18, men vi ser at dekningsgraden pr i dag er for lav: OUS har tilsynelatende lav andel genetisk verifiserte blant SMA sammenliknet med nasjonalt nivå, men har kun 12 registrerte SMA, samt at Haukeland (HUS) har tilsynelatende lav andel genetisk verifiserte polynevropatier, men også her er det kun 12 registrerte.

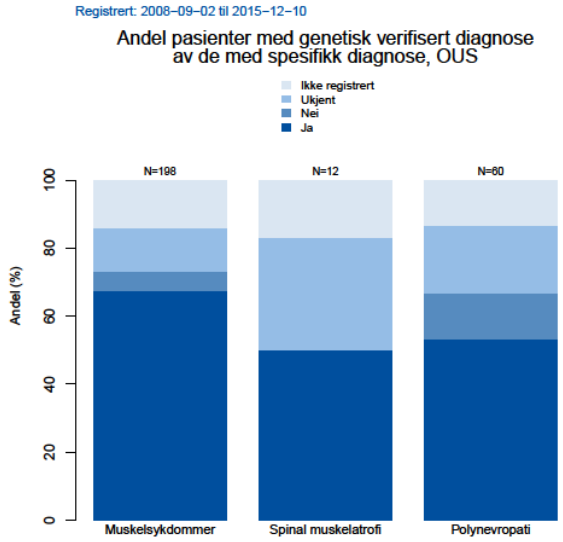


Figur 11 Andel pasienter med genetisk verifisert diagnose for noen av ICD 10-diagnosene

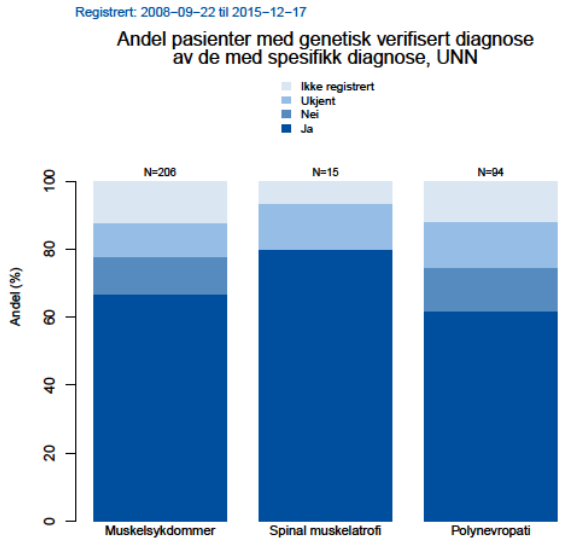


Figur 12 Andel pasienter med genetisk bekreftet diagnose fordelt på de tre hoveddiagnosegruppene

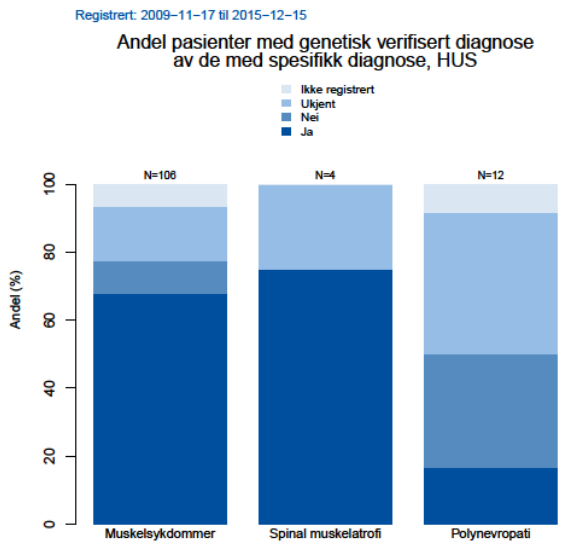
1.Prevalence of genetic muscle disease in Northern England: in-depth analysis of a muscle clinic population. Norwood FL1, Harling C, Chinnery PF, Eagle M, Bushby K, Straub V. Brain. 2009 Nov;132(Pt 11):3175-86)



Figur 13 Genetisk verifiserte, OUS



Figur 14 Genetisk verifiserte, UNN



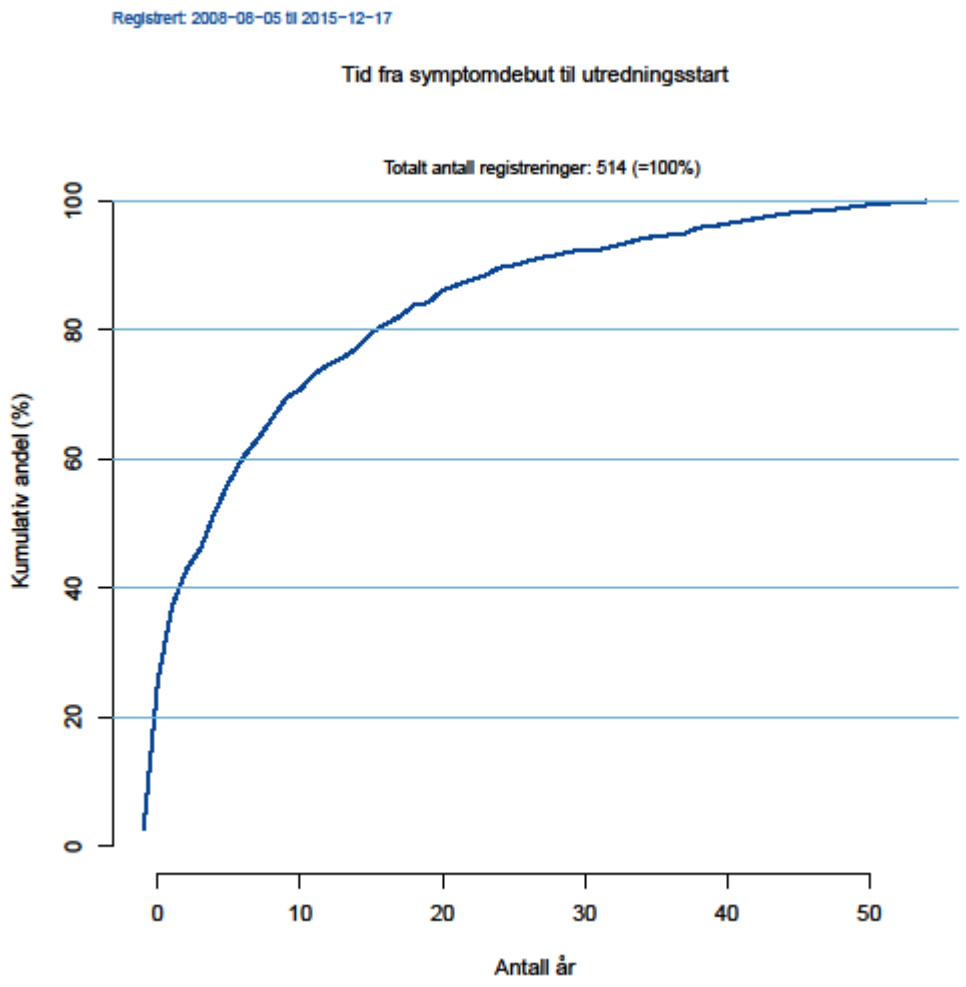
Figur 15 Genetisk verifiserte, HUS

2) Tid fra symptomdebut til utredningsstart

Tiden fra symptomdebut til utredningsstart (figur 19) er avhengig av pasientens, foreldres/foresattes, helsestasjonenes og fastlegenes oppfattelse og kunnskap om symptomenes alvorlighet og årsak. Et mål for spesialisthelsetjenesten er å sørge for å opplyse folket og kommunehelsetjenesten (fastlege, helsestasjoner), slik at symptomer fanges opp tidlig, og at de henvises til utredning tidlig i sykdomsforløpet.

Figur 19 viser at det kan ta fra 0-50 år fra symptomdebut til utredning starter. Dette gjenspeiler nok i vesentlig grad variasjonen i alvorlighet, men kan også vekke mistanke om at opplysningen til befolkningen og kommunehelsetjenesten ikke er god nok.

Symptomdebut er ofte vanskelig å angi nøyaktig og er ikke en obligatorisk variabel i registerskjemaet, men 82,5 % har besvart (tabell 4 side 35).



Figur 16 Tid fra debut til utredningsstart

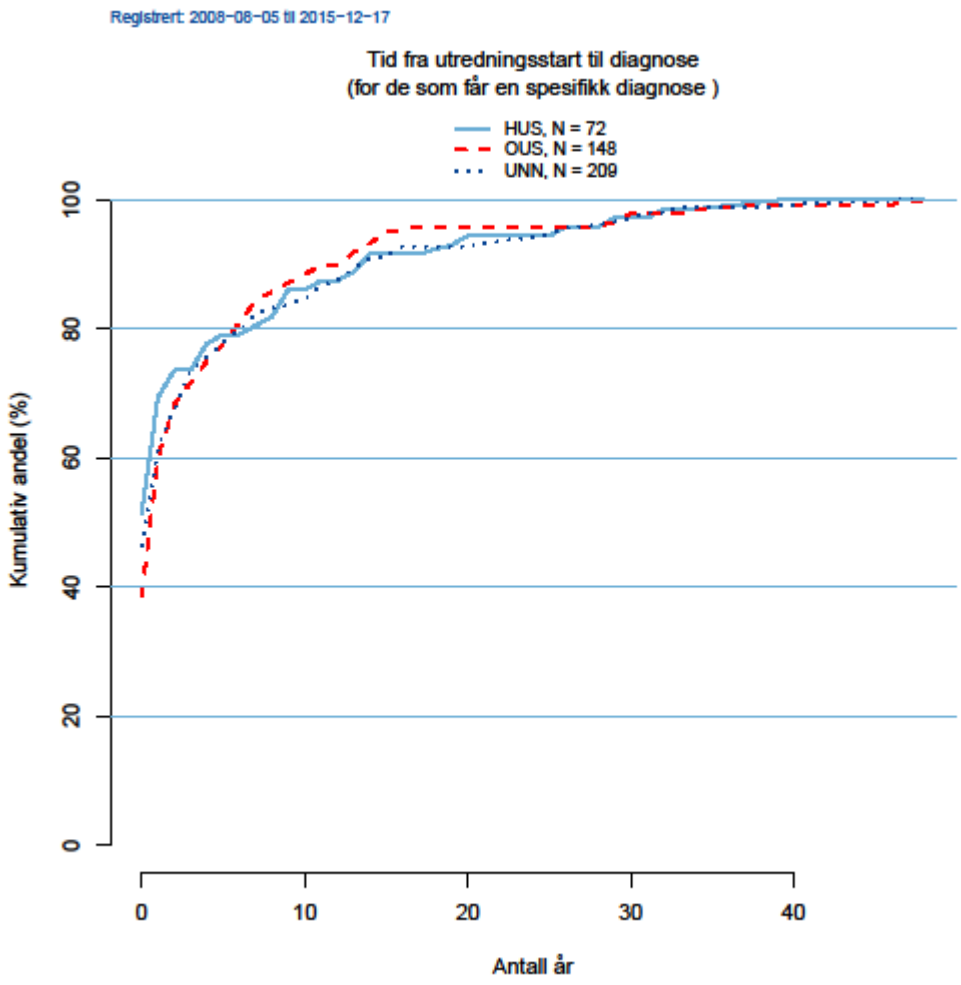
3) Tiden fra utredningsstart til spesifikk diagnose

Vi har definert tiden fra utredning til spesifikk diagnose som et kvalitetsmål på spesialisthelsetjenesten. Som i foregående årsrapporter presenterer vi en kurve som viser akkumulativ andel blant de med spesifikk diagnose som funksjon av utredningstid. Målet vil være at alle får en spesifikk diagnose i første utredningsrunde, og at utredningen går raskt. Vi har i år laget separate kurver for OUS, UNN og HUS, og vi ser at de er nærmest kongruente. Over halvparten har fått diagnosen i løpet av 2 år, mens det har tatt inntil 40 år for de med lengst utredningstid, sannsynligvis enten fordi symptomene i første utredningsrunde var så milde at de ikke ble henvist videre til de mest kompetente avdelinger/sykehus på området, eller fordi det manglet diagnostisk tilbud for den aktuelle diagnosen den gangen. Kurven er uavhengig av når diagnosen ble gitt og av antall utredningsrunder, og kan altså ikke benyttes som et mål på hvor effektiv utredningen var i 2015 eller på et annet gitt tidspunkt. Kurven må også tolkes med forsiktighet, fordi i takt med at diagnostikken blir bedre kan man også få en negativ påvirkning på kurven gjennom at flere som har gått med uspesifikk diagnose i lang tid blir rehenvist og får en diagnostisk avklaring. Dermed inkluderes flere med lang

utredningstid. Med årene vil trolig dette ”etterslepet” avta, og kurven vil gi et riktigere bilde av utredningstiden.

For å gjøre en mer direkte sammenlikning av utredningstid mellom helseregioner eller perioder, kan en se på utredningstiden innenfor en årrekke, for eksempel 5 år, ettersom utredningen ofte strekker seg over flere år, og da lav prevalens gir få nydiagnostiserte pr år. Man eliminerer de som startet utredning før denne perioden. Forutsetning er høy dekningsgrad og er derfor ikke aktuelt for Muskelregisteret pr dags dato.

En feilkilde er at det kan variere hva som oppfattes som ”årstall for diagnose” i registeret. En kan ha fått en spesifikk diagnose ved ett tidspunkt, og senere fått den genetisk verifisert. Hvilket tidspunkt som skal brukes er egentlig uklart ut ifra registerskjemaet. Det ble vedtatt på Fagrådsmøte september-16 å endre skjemaet slik at begge tidspunkter skal registreres.



Figur 17 Tid fra utredningsstart til spesifikk diagnose for hhv. OUS, UNN og Haukeland (De som ikke har fått spesifikk diagnose er utelatt).

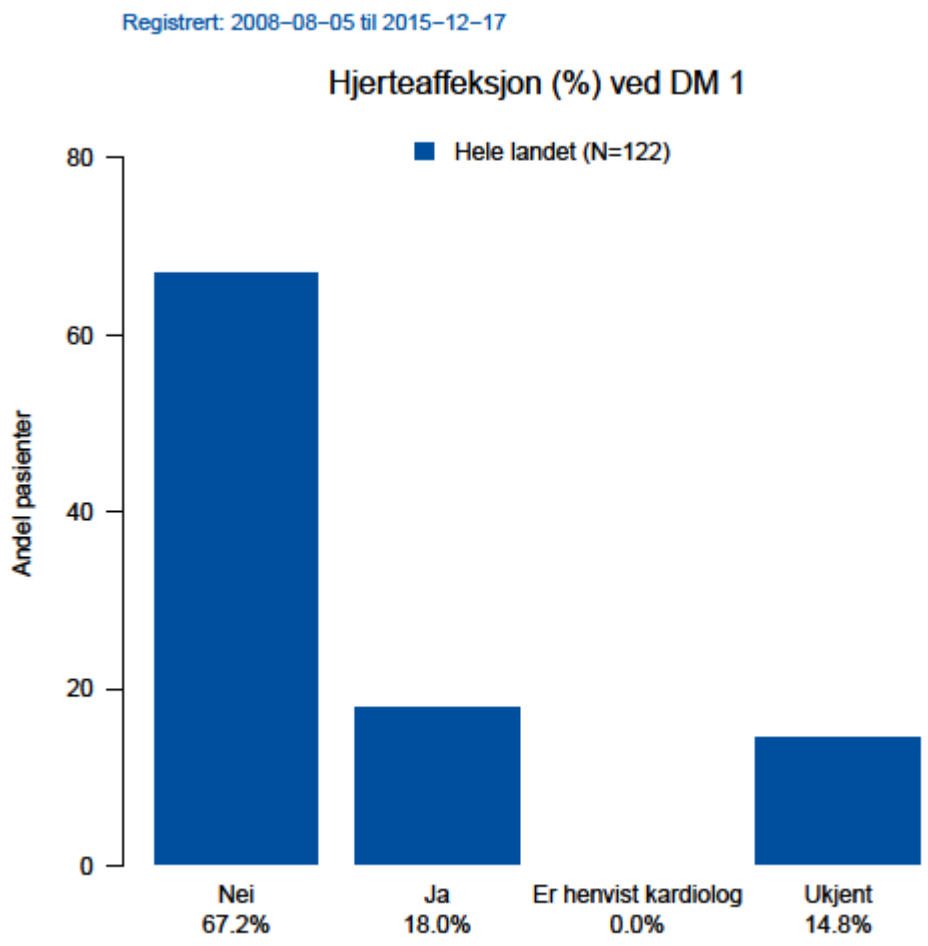
4) Hjerteoppfølgning

Noen undergrupper av muskeldystrofier kan gi affeksjon av hjertemuskulaturen. Dette gjelder først og fremst muskeldystrofiene Duchenne og Becker MD, Dystrophia Myotonica 1 og 2, Emery-Dreifuss MD og noen undergrupper av Limb-girdle MD (i Norge spesielt FKRP-mutasjoner). Vi ønsker å kartlegge andelen som får hjerteaffeksjon (deskriptive data), og i hvilken grad registrerende lege har husket på hjerteutredning for de diagnosene det er relevant. Målet er at andelen "ukjent om hjerteaffeksjon" er null.

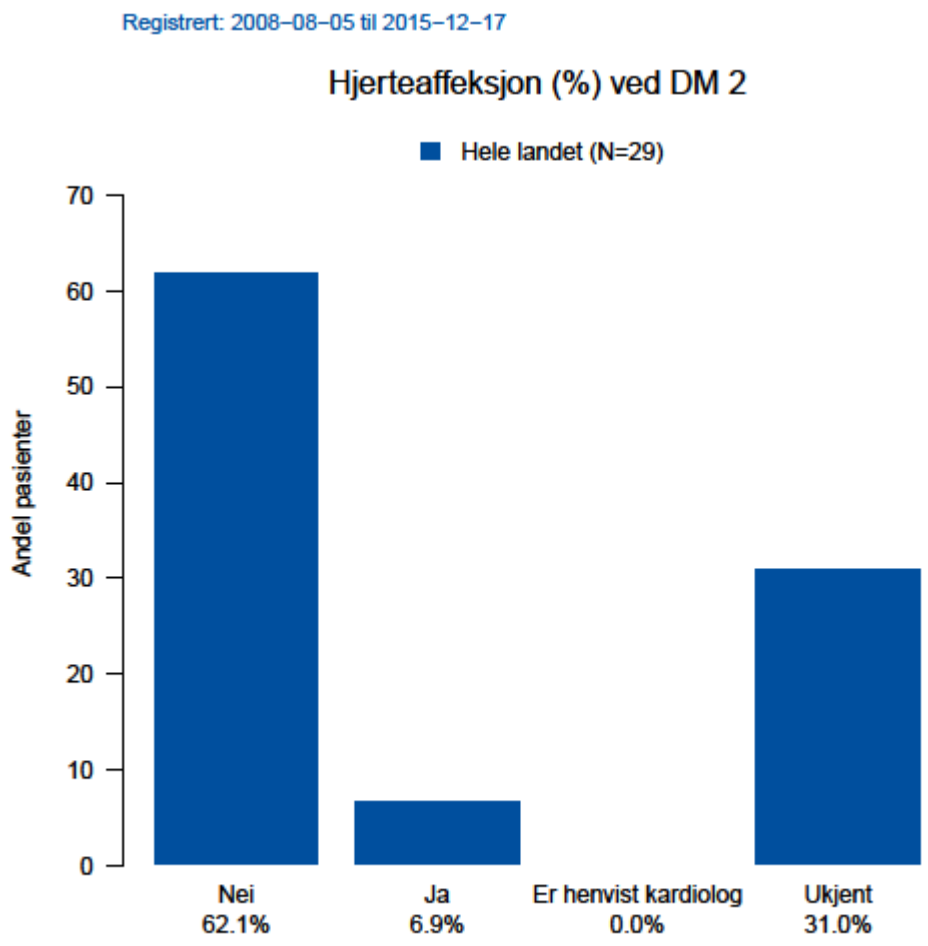
Vi har i figur 18-20 sett på hhv DM1, DM2 og LGMD 2I, som alle er relativt hyppig forekommende i befolkningen og assosiert med hjerteaffeksjon. Man fant en betydelig andel «ukjent» , 15% - 30%. Usikkerhetsmomenter er lav dekningsgrad, at den som registrerer ikke alltid er behandlende lege og har begrensete journalopplysninger, og at en del av disse kan være ivaretatt ved at de er henvist og venter på time. For å utrede nærmere hvorvidt hjerteutredningen er uteblivende, la man til svaralternativet «henvist kardiolog» høsten 2015. De som allerede er registrert vil suksessivt bli oppdatert ved neste 5-årsoppfølgning, forutsatt at de svarer på den, men vi tar sikte på å gjøre en aktiv innhenting av data i løpet av 2016/2017. I realiteten blir det vanskelig å oppnå nøyaktige data på denne variabelen.

Da vi sålangt bare har kartlagt om pasienten har fått hjerteutredning og resultatet av den, og det også er relevant med videre oppfølgning hos kardiolog så lenge det er kjent risiko, planlegger vi å addere en variabel som heter "følges opp hos kardiolog" ved neste registerskjemaoppdatering.

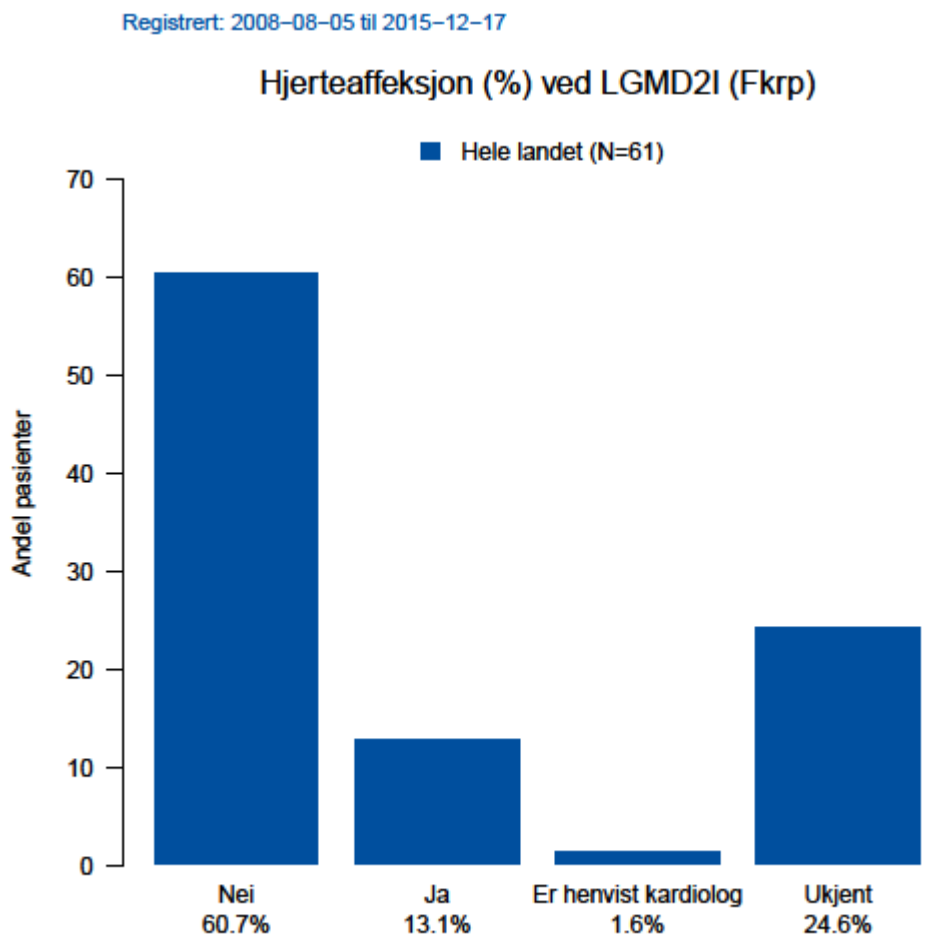
Se kap.6.6-6.9 for kvalitetsforbedring.



Figur 18 Hjerteaffeksjon ved DM1



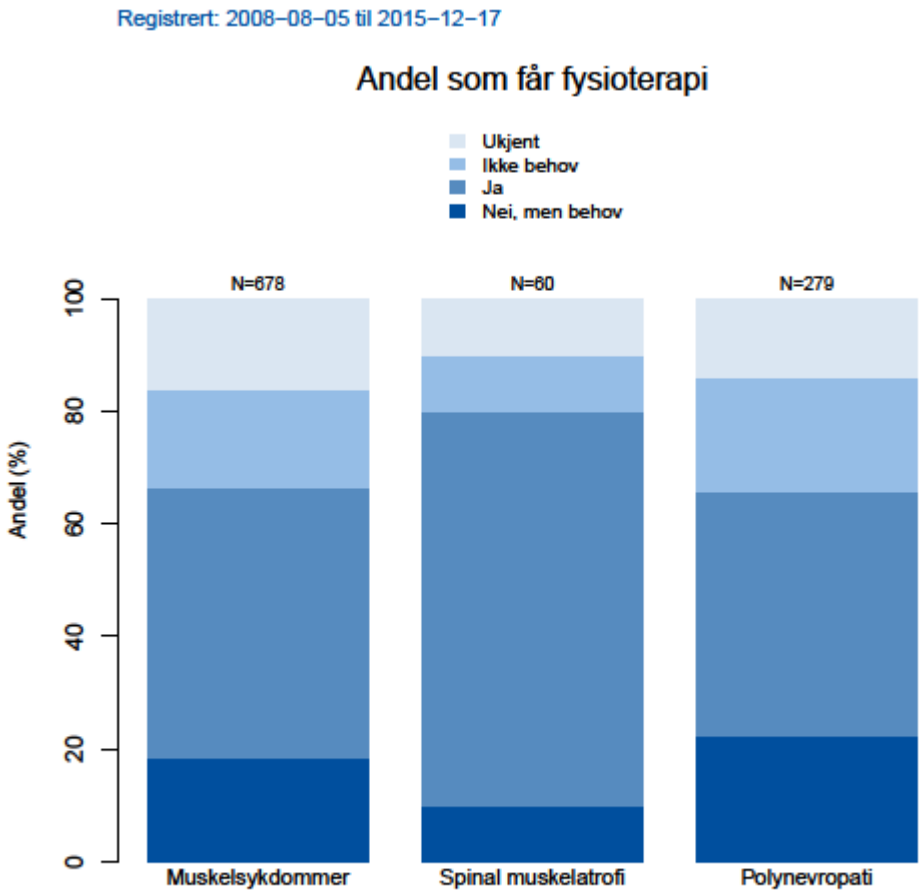
Figur 19 Hjerteaffeksjon ved DM2



Figur 20 Hjerteaffeksjon ved LGMD2I

5) Regelmessig fysioterapi

Vi ønsker både å kartlegge andel som får fysioterapi (deskriptive data), og andel som har behov men ikke får. Sistnevnte har vi definert som et kvalitetsmål. Totalt var det 40-60% som anga at de hadde regelmessig fysioterapi. Det var 10-20% som ikke gikk til fysioterapeut til tross for behov. Det er uklart om og i hvilken grad disse 10-20% skyldes en kvalitetssvikt ved fysioterapien, enten ved at det mangler tilbud, eller at pasienten opplever kvaliteten på tilbudet som mangelfullt, eller om det er andre årsaksforhold. Derfor har vi fra høsten-15 supplert med en årsaksvariabel og skal forsøke å innhente data på de som allerede er registrert.



Figur 21 Andel som får fysioterapi (nest nederst i stablene), og andel som ikke får men har behov (nederst i stablene).

4. Metoder for innhenting av data

Registreringen krever innhenting av skriftlig samtykke fra pasienten, evt pårørende.

Man kan registrere på papirskjema, eller elektronisk via www.helseregister.no, men sistnevnte forutsetter norsk helsenett. Sykehus har dette, men ikke fastleger og rehabiliteringsinstitusjoner. Vi beholdt derfor papirversjonen da vi fikk elektronisk løsning d.01.01.13. Vi ønsker at flest mulig bruker elektronisk skjema, fordi det gir bedre datakvalitet: Det har nedtrekksmenyer og dermed flere svaralternativer, og vi har gjort de fleste svarfeltene obligatoriske. Sykehus som bruker elektronisk registrering har også muligheten til å se om pasienten er registrert fra før, slik at man unngår dobbeltregistrering.

Rehabiliteringsinstitusjoner mangler i tillegg til norsk helsenett tilgang til sykehusjournal og primærjournal. De må altså utelukkende basere seg på pasientens opplysninger. Om skjemaet er svært mangelfullt vil Registerenheten anmode behandlende lege om supplerende journalopplysninger. Det er også mulig for pasienten å kun sende inn samtykkeerklæring. Da vil Registerenheten anmode behandlende lege om å registrere pasienten eller sende relevante journalutdrag.

5. Metodisk kvalitet

5.1 Antall registreringer

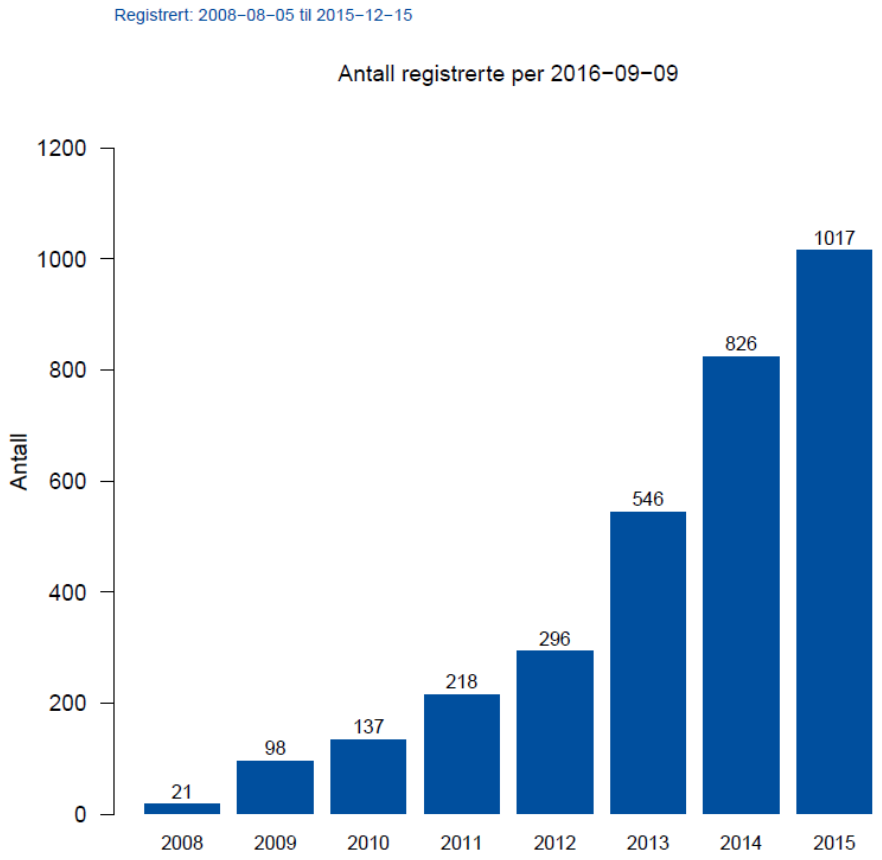
5.4 Dekningsgrad på individnivå

5.2 Metode for beregning av dekningsgrad

Det finnes ikke gode epidemiologiske studier gjort i europeiske land som kan gi et estimat over det totale antall personer med arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer i Norge. Ut ifra prevalensstudier gjort i Norge og andre land kan man anslå at det er omlag 4000 pasienter med arvelige nevromuskulære sykdommer i Norge. For å komme nærmere et estimat av hvor mange som kan være tilgjengelig for registrering fra spesialisthelsetjenesten gjennomførte vi i 2015 et søk i Norsk pasientregister (NPR) for 5 års perioden 2009-2014. Det ble registrert 5226 pasienter med de aktuelle diagnosene som hoveddiagnose. Imidlertid har vi utført en kvalitetssikring av diagnoser sendt til NPR fra UNN i perioden 2002-2011, og fant da at 146 pasienter (29,2 %) fikk feil kode blant 500 pasienter med de aktuelle diagnosene (og som fortsatt var i live), dvs. at disse pasientene enten hadde en annen ikke-genetisk muskelsykdom eller ingen muskelsykdom. Hvis dette tallet er representativt for hele landet, vil det totale antallet tilgjengelig for registrering i en 5-årsperiode være 3700. Vi mener derfor at ca 4000 pasienter vil være et mer riktig anslag for hvor mange som kan være tilgjengelig for registrering.

Det har vært en jevn økning av pasienter til registeret fra oppstarten (figur 25). Det ble registrert 191 personer i registeret i 2015, og ved utgangen av året var det totalt 1017 pasienter i registeret. Blant dem er det 987 som lever pr 09.09.16 (tabell 4).

Det var ikke mulig å gå tilbake for å se hvor mange av dem som ennå levde ved utgangen av 2015. Med estimert tilgjengelighet på 4000 pasienter og minst 987 levende individer, blir dekningsgrad på individnivå rundt 25%.



Figur 25 Kumulativ vekst i registeret siden start i 2008

	2011	2012	2013	2014	2015	Alle år
UNN	56	41	170	118	68	481
OUS	8	7	18	64	87	234
Helse Bergen	1	2	30	52	8	93
Helse Møre og Romsdal	1	2	2	2	3	22
Sykehuset Østfold	1	1	2	1	0	21
St Olavs Hospital	6	2	1	6	4	21
Helse Stavanger	0	9	2	3	2	18
Sørlandet Sykehus	1	0	4	7	2	15
Nordlandssykehuset	0	1	1	1	2	13
Ahus	2	3	1	0	0	8
Sykehuset i Vestfold	0	0	1	4	0	7
Vestre Viken	0	1	2	1	1	7
Helgelandssykehuset	1	2	0	1	0	4
Helse Fonna	0	2	0	2	0	4
Sykehuset Innlandet	0	0	2	1	1	4
Sykehuset Telemark	0	0	1	3	0	4
Sunnaas sykehus	0	0	0	0	0	2
Helse Nord-Trøndelag	0	0	0	0	1	1
Helse Førde	0	0	0	0	0	0
Finnmarkssykehuset	0	0	0	0	0	0
Andre	2	3	2	4	11	24
Totalt	79	76	239	270	190	983

Tabell 4 Antall basisregistreringer av deltakende avdelinger, der kun de som lever pr 09.09.16 er tatt med. Denne er kun for å vise at det blant de 1017 registrerte ved utgangen av 2015 var minst 983 ennå levende.

5.3 Dekningsgrad på institusjonsnivå

Det er potensielt mange sykehusinstitusjoner som kan delta i registrering, ettersom det er mange sykehus i landet med barnelege og/eller nevrolog, men denne pasientkategorien utredes i hovedsak ved de større sykehusene med bedre utredningstilbud og mer spesialkompetanse. I Muskelregisteret kan også institusjoner utenom sykehus registrere. Dette gjelder rehabiliteringsinstitusjoner, private spesialistsentre, og fastleger. Tabell 1 side 9 gir oversikt over HF-sykehusene, og under «andre» er rehabiliteringsinstitusjoner, private spesialistsentre og fastleger. Vi ser at det i 2015 var 11 HF-sykehus som registrerte og 9 som ikke registrerte. Det var 11 registreringer under «andre». .
Dekningsgraden på institusjonsnivå vil avhenge av hvilke institusjoner vi inkluderer. Den vil være høy blant de største sykehusene, men bare 55% blant det totale antall HF. Dette tallet alene er misvisende ettersom det ikke sier noe om graden av deltakelse. De fleste av de som registrerer har bare en eller få registreringer. Det er bare UNN og OUS som har registrert et betydelig antall, slik at det nok er et stort registreringspotensiale i andre helseregioner.

5.5 Metoder for intern sikring av datakvalitet

Registeret har støtte fra registerenheten ved UNN. To sekretærer/konsulenter der er lært opp til å ta i mot spørsmål angående registeret og til å legge inn data fra papirskjemaene. Det er tett samarbeid mellom sekretærene og faglig leder når det er spørsmål av medisinsk karakter. Dette øker kvalitetssikringen av data. Når det kommer inn skjema med manglende data vil manglende opplysninger bli etterspurt per brev fra registrerende lege. Det kan også tas direkte kontakt med pasientene dersom det mangler opplysninger som de kan gi utfyllende opplysninger om, for eksempel sosioøkonomiske forhold og fysioterapitilbud.

5.6 Metode for validering av data i registeret

Det var i 2015 ingen tilsvarende registre i andre land som man kunne sammenligne seg med. Sverige startet et register i 2011, men kun på arvelige myopatier og har ennå lav dekningsgrad. Det finnes en del registre for enkelte av diagnosene i registeret, men på grunn av lav dekningsgrad ble det ikke gjort noen sammenligninger med disse. For å se på kvaliteten av presisjonen i diagnostiseringen har vi sammenlignet data i registeret med funn fra en studie i Nord England (Norwood et al.), se kap 3 vedr. genetisk verifisering.

5.7 Vurdering av datakvalitet

Datakvalitet vurderes kontinuerlig. Høsten 2015 fant man at 2 av variablene i registerskjemaet gav uklar informasjon:

Den ene gjaldt hjerteaffeksjon. Man ønsket å vite om andelen ”ukjent om hjerteaffeksjon” på de diagnoser med kjent hjerterisiko innebar en svikt i henvisningsrutinen til hjerteutredning. Man fant at «ukjent»-andelen blant annet også kunne inkludere dem som var henvist til kardiolog, men som ennå ventet på time og således var ivaretatt. For å eliminere disse fra «ukjent»-kategorien, introduserte man svaralternativet: ”henvist kardiolog, venter time”.

Den andre vedrørte fysioterapi. Man ønsket å kartlegge om årsaken til at en del pasienter ikke går til fysioterapeut til tross for behov skyldtes kvalitetssvikt i kommunehelsetjenesten, som ved manglende eller mangelfullt fysioterapitilbud. «Ingen fysioterapi, men behov» sier ingenting entydig om dette. Det kunne for eksempel være pasienten som ikke ønsket fysioterapi. Man la derfor til en årsaksvariabel.

Nesten alle variabler i registeret er obligatoriske for å gi bedre datakvalitet. Tabell 4 gir oversikt over registreringer av ulike ikke-obligatoriske variabler.

	Andel registreringer (%)
Debutalder	82.5
Alder tap av gange	70.7
Alder respirasjonsstøtte	66
Hjerteaffeksjon fra alder	53.7
Trygd fra alder	67.5
Avdød dato	22

Tabell 4 Andel registrerte blant ikke-obligatoriske variabler

6. Fagutvikling og klinisk kvalitetsforbedring

6.1 Pasientgrupper som omfattes av registeret

Registeret omfatter følgende ICD 10 hoveddiagnoser
(undergruppe spesifiseres i registreringsskjemaet):

Diagnose ICD 10
G71.0 Muskeldystrofi
G71.1 Myotone lidelser
G71.2 Medfødte myopatier
G71.3 Mitokondriemyopati
G71.8 Andre spesifiserte primære muskelsykdommer
G71.9 Uspesifisert primær muskelsykdom
G72.3 Periodisk paralyse
G73.6 Myopati ved metabolske sykdommer
G12.0 Infantil spinal muskelatrofi type 1 (Werding-Hoffman syndrom)
G12.1 Annen arvelig spinal muskelatrofi
G12.8 Annen spesifisert spinal muskelatrofi og beslektede syndromer
G12.9 Uspesifisert spinal muskelatrofi
G60.0 Arvelig motorisk og sensorisk nevropati
G60.1 Refsums sykdom
G60.2 Nevropati i tilknytning til arvelig ataksi
G60.8 Annen spesifisert arvelig og idiopatisk nevropati
G60.9 Uspesifisert arvelig idiopatisk nevropati

6.2 Registerets spesifikke kvalitetsmål

Vi har sålangt hatt få definerte kvalitetsmål i registeret, se nedenfor. Vi skal vurdere å implementere flere kvalitetsmål på behandling og oppfølgning på neste fagrådsmøte. Vi kan i dag tilby en oppfølgning basert på tverrfaglighet og kunnskap. Vi har midler som fysioterapi og tekniske hjelpemidler. Vi har støttende legemidler som steroider, hjertemedisiner og smertestillende. Sykehusene tilbyr oppfølgning på spesialistpoliklinikker og genetisk veiledning. Sjeldensentrene driver kunnskapsformidling og arrangerer lærings-og mestringskurs og behandlingsopphold. Vi har rehabiliterings- og habiliteringstjenester, omsorgstjeneste, mulighet for individuell plan og ansvarsgruppe. Totalt sett finnes det gode muligheter for å optimalisere fysisk og sosialt funksjonsnivå og livskvalitet, men hvordan mulighetene nyttegjøres for den enkelte vet vi lite om. Det kunne vært av interesse å kartlegge nærmere.

1. **Andel med genetisk verifisert diagnose**.

Genetisk verifisering er viktig av flere grunner:
- bekrefte diagnose (viktig for både pasient og forskning)
- gi en mer nøyaktig prognose
- kunne kartlegge andre familiemedlemmer (bærere/ affiserte)
- prenatal diagnostikk
- genterapi
- oppfølgning, for eksempel er noen genmutasjoner assosiert med hjertesykdom
- kunne studere sykdommene på mutasjonsnivå.

Hvor mange som per i dag kan få en genetisk verifisert diagnose er begrenset av at alle genetiske årsaker ikke er kartlagt, samt DNA-undersøkelsens pris og tilgjengelighet.

2. Utredningstid (tid fra utredningsstart til spesifikk diagnose)

Det er ønskelig med en rask diagnostikk for å få optimal oppfølgning.

3. Hjerteoppfølgning

Det er flere av muskeldystrofiene som er assosiert med hjertesykdom, og vi ønsker å overvåke at disse pasientene får hjerteoppfølgning.

4. Regelmessig fysioterapi

Mange av sykdommene som registeret omfatter medfører svakhet, dårlig balanse og smerter. De fleste av disse vil ha symptom-og funksjonsbedring med regelmessig fysioterapibehandling. Vi ønsker å måle om alle som har behov for kommunal fysioterapi har tilbud om dette.

6.3 Pasientrapporterte resultat- og erfaringsmål (PROM og PREM)

Diverse PROM-instrumenter ble drøftet på fagrådsmøte september-16, og vi bestemte oss for RAND-12. Vi planlegger å implementere dette så snart den elektroniske løsningen kommer i 2017. Vi skal også vurdere PREM om vi finner et passende skjema med hjelp fra PROM-senteret. Vi tenker det kunne være relevant å måle pasientens tilfredshet med for eksempel tilrettelegging på skole/arbeid, oppfølgning fra kommunal helsetjeneste og spesialisthelsetjeneste, brukermedvirkning, om de føler seg godt informert om sykdommen etc.

6.4 Sosiale og demografiske ulikheter i helse

På grunn av lav dekningsgrad på individnivå og skjev dekning på institusjonsnivå er det ikke mulig å angi sosiale eller demografiske ulikheter i helse.

6.5 Bidrag til utvikling av nasjonale retningslinjer, nasjonale kvalitetsindikatorer o.l.

Registeret har foreløpig ikke kunnet bidra til opprettelse eller endring av nasjonale retningslinjer.

6.6 Etterlevelse av nasjonale retningslinjer

6.7 Identifisering av kliniske forbedringsområder

6.8 Tiltak for klinisk kvalitetsforbedring initiert av registeret

6.9 Evaluering av tiltak for klinisk kvalitetsforbedring (endret praksis)

Nasjonale retningslinjer for utredning og behandling finnes bare for diagnosene Duchenne muskeldystrofi, dystrophia myotonica og spinal muskelatrofi. Vi har mulighet til å overvåke om deler av disse retningslinjene følges, for eksempel om steroidbehandling gis til barn med Duchenne muskeldystrofi, og om pasienter med dystrophia myotonica følges opp i forhold til hjertesykdom. På grunn av lav dekningsgrad for disse sykdommene har det så langt ikke vært mulig å si noe sikkert om retningslinjer har blitt fulgt ut ifra registerdata.
Vi har imidlertid mistanke om at svikt i hjerteoppfølgningen forekommer, selv om vi ikke har god nok dekning og datakvalitet til å angi graden (kap 3/kvalitative mål/pkt 4 hjerteoppfølgning): For det første mangler retningslinjer for flere muskeldystrofier med hjerterisiko, og for det andre er man avhengig av at legen benytter seg av

retningslinjer der de finnes, slår opp i litteraturen der de ikke finnes, eller kjenner til hjerterisikoen ved de aktuelle diagnosene. Det trengs bedre kvalitetssikring. Som et kvalitetsforbedringstiltak skal vi se på muligheten for å legge inn varsel om risiko for hjertesykdom i DIPS Arena, det nye sykehusjournalsystemet som kommer snart. Vi har etablert kontakt med DIPS Arena og planlagt å starte et samarbeid i 2017.

6.10 Pasientsikkerhet

Registeret har ingen kvalitetsdata angående komplikasjoner eller uønskede hendelser i forbindelse med behandling, men det kan bli aktuelt å implementere dette når nye terapeutiske tilbud kommer i større skala.

7. Formidling av resultater

7.1 Resultater tilbake til deltakende fagmiljø

Resultater fra registeret ble publisert offentlig på våre nettsider ved begynnelsen av året og per 1. oktober som var felles publiseringsdato for alle nasjonale kvalitetsregistre på www.kvalitetsregistre.no og på www.muskelregisteret.no. Resultater fra registeret ble også presentert i interregional styringsgruppe, på Nevrodagene, og registeret ble presentert på barnenevrologimøte på Lillehammer. Rapporteket forventes å komme i drift i løpet av 2016.

7.2 Resultater til administrasjon og ledelse

Årsrapport blir sendt til Helse Nord RHF, UNN HF ved registerenheten og Nevro-, hud og reumatologisk avdeling ved UNN.

7.3 Resultater til pasienter

Artikkel i Muskelnytt, samt at resultater per 01.10.15 ble tilgjengelig for pasientorganisasjoner på nettsiden www.kvalitetsregistre.no. Når dekningsgrad og datakvalitet blir god nok vil vi gå bredere ut med resultater til pasientforeninger.

7.4 Offentliggjøring av resultater på institusjonsnivå

Lav dekningsgrad gjør at resultater på institusjonsnivå ikke er pålitelig, men vi har i denne årsrapporten gjort dette både på genetisk verifisert diagnose og utredningstid, men mest for å vise muligheten.

8. Samarbeid og forskning

8.1 Samarbeid med andre helse- og kvalitetsregistre

Først når dekningsgraden og datakvaliteten blir bedre kan det bli aktuelt å samarbeide med andre registre, for eksempel det svenske registeret for arvelige myopatier, som også ennå har lav dekningsgrad, eller andre internasjonale registre på enkeltdiagnoser.

Vi har samarbeidet med Treat-Neuromuscular diseases (Treat-NMD), som er et EU finansiert prosjekt for å fremme bedre forskning vedrørende nevromuskulære sykdommer, og et globalt register utgående fra Treat-NMD for personer med FKRP mutasjoner (limb-girdle muskeldystrofi).

8.2 Vitenskapelige arbeider

Fordi registeret er heterogent, og registerskjemaet er på kun 1 A4-side, er det begrensete muligheter for forskning basert på registerdata. Derimot egner det seg til å rekruttere pasienter til forskningsprosjekter, og i 2016 ble Muskelregisteret for første gang benyttet til dette. Dette var et DM1-relatert prosjekt.

Del II Plan for forbedringstiltak

9. Forbedringstiltak

Datafangst og forbedring av metoder for fangst av data

Det er en utfordring å få leger til å prioritere registrering. Det tar ekstra tid uten at det gir økonomisk belønning. Dessuten foregår utredningen og oppfølgningen svært spredt, både hos fastleger, barneavdelinger, habiliteringer, nevrologiske avdelinger, rehabiliteringsinstitusjoner og hos private nevrologer. Det er altså mange en må nå ut til og purre på. En tilleggsutfordring er at registeret inkluderer et spekter av diagnoser, og det kan derfor være vanskelig å huske på registeret for enhver aktuell diagnose. At prevalensen dessuten er lav, gjør at det bare er de store sykehusene, og spesielt avdelingene med spesialkompetanse på området, som har muligheten til å innarbeide rutine på å registrere. Vi har derfor hatt hovedfokus på de store sykehusene. Siste årene har det vært et tettere samarbeid mellom UNN, OUS og HUS hvilket har medført økt antall registreringer fra disse sykehusene.

I 2015 ble det avtalt med Nordlandssykehuset i Bodø å gjennomføre etterregistrering, og dette ble gjennomført i første del av 2016. Det var faglig leder av Muskelregisteret som gjorde mesteparten av registreringsarbeidet, inkludert innhenting av pasientsamtykke. Man fikk tilgang til Bodø sin sykehusjournal fra UNN, hvilket var ressursbesparende fremfor å måtte reise ned. Datakvaliteten blir imidlertid ikke optimal av å basere seg på sykehusjournal. Det beste er om behandlende lege registrerer selv.
Ellers ble det i 2015 tatt kontakt med registerkontakt i Møre og Romsdal HF med tanke på etterregistrering, og i skrivende stund har har man nylig begynt prosessen. Det ble også høsten 2015 etablert registerkontakt med Ahus. Det er velvilje, men registreringsarbeid har sålangt måttet vike for annet mer presserende. Erfaringen sålangt er at det er krevende å få i gang registrering på andre sykehus.

Vi vil fortsette å satse på lokale registerkontakter. Disse kan sørge for å etablere og vedlikeholde en registreringsrutine på sin avdeling. De kan enten lære opp sine kollegaer i registrering, ta seg av alle registreringene selv, eller lære opp annet personell i dette. Faglig leder skal prøve å etablere flere registerkontakter og tilstrebe tettere kontakt med dem, for eksempel gi tilbakemeldinger på hvor mange registreringer de har (dette blir lettere når Rapporteket settes i drift), informere om nyheter/endringer, sende foredragspresentasjon med tanke på internundervisning etc. Eventuelt kan faglig leder reise rundt og holde internundervisning på andre sykehus, men det gir neppe noen langsiktig effekt, om noen. Vi kan ikke basere oss på at én person skal reise rundt til alle barneavdelinger og nevrologiske avdelinger

og purre med jevne mellomrom. Målet må være at helseforetakene klarer å drive registreringsarbeid selvstendig.
Vi tror den beste løsningen kan være å ta i bruk den nye sykehusjournalen (DIPS Arena) når den kommer. Ved å knytte registeret opp mot journalen vil det komme automatisk forespørsel om å registrere når man taster en aktuell diagnosekode. I tillegg vil det forventningsvis føre til større andel elektroniske registreringer og dermed bedre datakvalitet. Vi har en foreløpig avtale med DIPS Arena om å starte et slikt samarbeid i 2017.

I 2016 har også Frambu rehabiliteringsinstitusjon kommet i gang med registrering. De har pr dags dato ikke norsk helsenett og kan derfor ikke registrere elektronisk. De har heller ikke tilgang til sykehusjournal eller primærjournal, slik at de må basere seg på pasientopplysninger. Likevel er det nyttig å få dem inkludert. Registerenheten forsøker å innhente supplerende opplysninger dersom skjemaet er mangelfullt utfylt.

Medisinsk-genetisk avd ved UNN analyserer flest genetiske prøver for nevromuskulære sykdommer i Norge. I de positive prøvesvarene har de rutine på å oppfordre til å registrere pasienten i Muskelregisteret. Det er også sendt forespørsel til medisinsk genetikk ved OUS om å gjøre tilsvarende der, og de har gitt positiv tilbakemelding.

Metodisk kvalitet

Vi tar kontakt med registrerende lege for opplæring og tilbakemelding hvis det er mangler med papirskjemaene. De elektroniske skjemaene har høyere kvalitet, fordi der er de fleste variablene gjort obligatoriske, og det er nedtrekksmenyer der en kan krysse av i stedet for å skrive. Forbedring av variablene i den webbaserte registreringsløsningen vil bli vurdert kontinuerlig for å sikre mest mulig riktige data. Vi vil også se på muligheten av sammenligning med andre nasjonale eller internasjonale registre og studier gjort på denne pasientgruppen ettersom dekningsgraden og datakvaliteten blir bedre.

Fagutvikling og kvalitetsforbedring av tjenesten

Vi har i 2015 og 2016 jobbet med å få Rapporteket i drift. Vi regner med at det vil skje innen utgangen av 2016. Imidlertid er det lav dekningsgrad på individnivå og varierende datakvalitet, slik at analysene må tolkes med forsiktighet. Dessuten er det skjev dekning på institusjonsnivå. Det er derfor pr i dag lite relevant å bruke Rapporteket til å sammenlikne egne resultater med resten av landet for å kartlegge eventuelle kvalitetsforbedringsområder. Imidlertid kan man ha glede av at man til enhver tid kan hente ut nasjonal rapport på antall registrerte med de ulike diagnosene, antall de ulike HF har registrert (motivasjonsfaktor?), dekningsgrad osv.

Med DIPS Arena forventes bedring av dekningsgrad både på individ-og institusjonsnivå. Muligens kan den også bidra til kvalitetsforbedring ved å legge inn automatiske varsler om viktige retningslinjer, for eksempel ved risiko for

hjertesykdom.

Vi vil i 2017 vurdere å implementere flere kvalitetsmål. Spesielt kan det bli aktuelt å se nærmere på kvaliteten på den tverrfaglige oppfølgningen, som er av stor betydning for denne pasientgruppen, både for fysisk og sosialt funksjonsnivå, inklusivt arbeidsførhet, og livskvalitet.

I 2016 har Muskelregisteret blitt benyttet til å rekruttere pasienter til et DM1-forskningsprosjekt og vil således bidra til fagutvikling.

Formidling av resultater

Vi vil fortsette med årlig rapportering av resultater i Årsrapport og på www.kvalitetsregistre.no, samt presentasjon på fagkonferanser. Vi vil gå bredere ut mot publikum og brukere når dekningsgraden og datakvaliteten blir bedre.

Del III Stadievurdering

10. Referanser til vurdering av stadium

Tabell 3: Vurderingspunkter for stadium *Navn på register*

Nr	Beskrivelse	Kapittel	Ja	Nei
	Stadium 2			
1	Er i drift og samler data fra HF i alle helseregioner	3	x	□
2	Presenterer resultater på nasjonalt nivå	3	x	□
3	Har en konkret plan for gjennomføring av dekningsgradsanalyser	5.2	x	□
4	Har en konkret plan for gjennomføring av analyser og løpende rapportering av resultater på sykehusnivå tilbake til deltakende enheter	7.1	x	□
5	Har en oppdatert plan for videre utvikling av registeret	Del II	x	□
	Stadium 3			
6	Kan redegjøre for registerets datakvalitet	5.5, 5.6, 5.7	x	□
7	Har beregnet dekningsgrad mot uavhengig datakilde	5.2, 5.3, 5.4	x	□
8	Registrerende enheter kan få utlevert egne aggregerte og nasjonale resultater	7.1, 7.4	□	x
9	Presenterer deltakende enheters etterlevelse av de viktigste nasjonale retningslinjer der disse finnes	6.6	□	x
10	Har identifisert kliniske forbedringsområder basert på	6.7	x	

	analyser fra registeret			
11	Brukes til klinisk kvalitetsforbedringsarbeid	6.8, 6.9		x
12	Resultater anvendes vitenskapelig	8.2	□	x
13	Presenterer resultater for PROM/PREM	6.3	□	x
14	Har en oppdatert plan for videre utvikling av registeret	Del II	x	□
	Stadium 4			
15	Kan dokumentere registerets datakvalitet gjennom valideringsanalyser	5.7	□	x
16	Presenterer oppdatert dekningsgradsanalyse hvert 2. år	5.2, 5.3, 5.4	x	□
17	Har dekningsgrad over 80 %	5.4	□	x
18	Registrerende enheter har løpende (on-line) tilgang til oppdaterte egne og nasjonale resultater	7.1, 7.4	□	x
19	Presentere resultater på sosial ulikhet i helse	6.4	□	x
20	Resultater fra registeret er tilpasset og tilgjengelig for pasienter	7.3	□	x
21	Kunne dokumentere at registeret har ført til kvalitetsforbedring/endret klinisk praksis	6.9	□	x