

# Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer

## Årsrapport for 2020 med plan for forbedringstiltak

### Faglig ledelse for registeret

Kai Ivar Müller<sup>1</sup>

### Fagrådet for registeret

Petter Sanaker (leder)<sup>2</sup>

Kjell Arne Arntzen<sup>1</sup>

Magnhild Rasmussen<sup>3</sup>

Kristin Ørstavik<sup>4</sup>

Rune Østern<sup>5</sup>

Jon Magnus Dahl<sup>6</sup>

*1 Nevro-, hud og revmatologisk avdeling Nevromuskulært kompetansesenter Universitetssykehuset Nord-Norge*

*2 Nevrologisk avd., Haukeland Universitetssykehus*

*3 Barneavdelingen/ Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander Oslo Universitetssykehus*

*4 Nevrologisk avd./Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander Oslo Universitetssykehus*

*5 Medisinsk genetisk avdeling, St. Olavs Hospital*

*6 Brukerrepresentant, FFM*

Juni 2021

# Innhold

Del I Årsrapport.....	4
Kapittel 1 Sammendrag.....	5
Kapittel 2 Registerbeskrivelse.....	6
2.1 Bakgrunn og formål.....	6
2.1.1 Bakgrunn for registeret.....	6
2.1.2 Registerets formål .....	6
2.1.3 Analyser som belyser registerets formål.....	6
2.2 Juridisk hjemmelsgrunnlag.....	7
2.3 Faglig ledelse og dataansvar .....	7
2.3.1 Aktivitet i fagråd/referansegruppe.....	7
Kapittel 3 Resultater.....	8
3.1 Kvalitetsindikatorer og PROM/PREM.....	8
3.1.1 Utredningstid.....	8
3.1.2 Andel pasienter med molekylærgenetisk bekreftet diagnose .....	8
3.1.3 Genetisk veiledning .....	10
3.1.4 Oppfølging hos nevrolog/barnelege .....	10
3.1.5 Hjerteroppfølging .....	10
3.1.6 Fysioterapi .....	11
3.1.7 Pasientrapporterte resultatmål og pasienterfaringer.....	12
3.2 Andre analyser.....	14
Kapittel 4 Metoder for fangst av data.....	15
Kapittel 5 Datakvalitet.....	16
5.1 Antall registreringer.....	16
5.2 Dekningsgrad og metode for beregning av dekningsgrad .....	16
5.3 Tilslutning .....	17
5.4 Prosedyrer for intern sikring av datakvalitet.....	18
5.5 Metoder for vurdering av datakvalitet.....	18
5.6 Vurdering av datakvalitet .....	18
Kapittel 6 Fagutvikling og pasientrettet kvalitetsforbedring.....	19
6.1 Pasientgruppe som omfattes av registeret.....	19
6.2 Registerets variabler og spesifikke kvalitetsindikatorer .....	19
6.3 Pasientrapporterte resultat- og erfaringsmål (PROM og PREM).....	20
6.4 Sosiale og demografiske ulikheter i helse.....	21
6.5 Bidrag til utvikling av nasjonale retningslinjer, nasjonale kvalitetsindikatorer o.l. ....	21
6.6 Etterlevelse av faglige retningslinjer .....	21

6.7 Identifisering av pasientrettede forbedringsområder .....	21
6.8 Tiltak for pasientrettet kvalitetsforbedring .....	21
6.9 Evaluering av tiltak for pasientrettet kvalitetsforbedring (endret praksis).....	21
6.10 Pasientsikkerhet .....	21
Kapittel 7 Formidling av resultater .....	22
7.1 Resultater tilbake til deltakende fagmiljø.....	22
7.2 Resultater til administrasjon og ledelse .....	22
7.3 Resultater til pasienter .....	22
7.4 Publisering av resultater på kvalitetsregistre.no .....	22
Kapittel 8 Samarbeid og forskning .....	23
8.1 Samarbeid med andre helse- og kvalitetsregistre .....	23
8.2 Vitenskapelige arbeider .....	23
Del II Plan for forbedringstiltak.....	24
Kapittel 9 Videre utvikling av registeret.....	25
Del III Stadievurdering .....	27
Kapittel 10 Referanser til vurdering av stadium.....	28
10.1 Vurderingspunkter .....	28
10.2 Registerets oppfølging av fjorårets vurdering fra ekspertgruppen .....	29

# **Del I**

# **Årsrapport**

# Kapittel 1

## Sammendrag

Formålet med Norsk register for arvelige og medfødte nevrologiske sykdommer (Muskelregisteret) er å forbedre kvaliteten på diagnostikk og behandling, tilstrebe et likeverdig helsetjenestetilbud, gi oversikt over sykdomsforekomst i landet, samt bidra til forskning, internasjonalt samarbeid og kunnskapsspredning. I denne årsrapporten vil vi presentere dekningsgrad og tilslutning, kvalitetsindikatorer, metodiske betraktninger, samt utviklingsarbeidet som er gjort og planlagt for Muskelregisteret.

### Dekningsgrad og tilslutning

I løpet av 2020 ble det registrert 549 nye pasienter, noe som er en betydelig økning fra 2019 (322 pasienter) og 2018 (239 pasienter). Ved utgangen av året var det 2404 pasienter totalt i registeret. Dekningsgraden er >60 % og er målt med utgangspunkt i prevalenstall for aktuelle diagnoser og NPR-tall.

### Kvalitetsindikatorer og PROM/PREM

Vi har i 2020 analysert kvalitetsindikatorene utredningstid, andel genetisk bekreftet diagnose, genetisk veiledning, oppfølging hos spesialist, hjerteoppfølging og fysioterapi. Utredningstiden er i bedring, og alle (33) pasientene som ble diagnostisert i 2020 fikk sin diagnose stilt innen ett år etter utredningsstart.

I tillegg har Muskelregisteret startet implementering av målinger for helserelatert livskvalitet (RAND-36) for personer med muskeldystrofier. Preliminære analyser indikerer overraskende liten forskjell i helserelatert livskvalitet mellom personer med muskeldystrofier og en referansegruppe, der personer med Duchennes muskeldystrofi utmerker seg positivt.

### Metodiske betraktninger

I 2020 ble registreringene i all hovedsak gjennomført av fagpersoner ved hjelp av elektronisk løsning på helseregister.no. Datakvaliteten i Muskelregisteret er ikke analysert. Fokus har vært rettet mot økt dekningsgrad og tilslutning. Det har vært gjennomført mange etterregistreringer.

### Gjennomført og planlagt utvikling av registeret

Muskelregisteret fikk i februar 2020 godkjenning om fritak fra samtykkekrav og overgang til reservasjonsrett. Det har vært gjennomført kontakt med registrerende enheter rundt om i landet for å informere ny Forskrift om medisinske kvalitetsregister, samt veiledning for å få gjennomført relevant etterregistrering. I 2020 har registeret utlevert data til ett forskningsprosjekt og det er publisert to vitenskapelige artikler. Registeret fortsetter samarbeidet med et globalt akademisk nettverk og register (TREAT-NMD) for å delta i internasjonal utvikling og forskning på pasientgruppen.

### Stadievurdering

På bakgrunn av årsrapporten og kriteriene som ligger til grunn fra Nasjonalt servicemiljø for medisinsk kvalitetsregistre, konkluderer vi at Muskelregisteret består kravene for stadium 2 for 2020. Det er kun dokumentasjon av kompletthet av kvalitetsindikatorer som gjenstår for å oppnå stadium 3.

# Kapittel 2

## Registerbeskrivelse

### 2.1 Bakgrunn og formål

#### 2.1.1 Bakgrunn for registeret

Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer (Muskelregisteret) ble etter oppdrag fra Helsedirektoratet opprettet av Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) ved Universitetssykehuset Nord Norge HF (UNN) i 2008. Arvelige nevromuskulære sykdommer er en differensiert gruppe med sjeldne diagnoser. Kunnskapen om disse sykdommene er mangelfull, og pasientgruppen får lite oppmerksomhet i helsevesenet. Usikkerhet angående strategier for diagnostisering og oppfølging i de forskjellige nivåene i helsetjenestene er en kvalitetsutfordring. Muskelregisteret imøtekommer disse utfordringene ved å vurdere og sikre kvalitet på helsetjenestene til pasientgruppen. Registeret er også nødvendig for å identifisere og anslå antall pasienter tilgjengelig for en behandling og rekruttering til forskning på fremtidige behandlingsmetoder, samt stimulere til internasjonalt samarbeid og kunnskapsspredning.

#### 2.1.2 Registerets formål

- Forbedre kvalitet på diagnostikk og behandling og tilstrebe et likeverdig helsetjenestetilbud i landet.
- Kartlegge pasientgruppens fysiske, psykiske og sosiale helse for å vurdere om de har udekkete helsetjenestebehov eller manglende tilrettelegging og inklusjon i samfunnslivet.
- Bidra til oversikt over forekomst av arvelige nevromuskulære sykdommer på diagnose- og mutasjonsnivå i Norge.
- Samle data om naturlig sykdomsforløp. Slik kunnskap er en forutsetning for å kunne gjøre behandlingsstudier og optimalisere oppfølging.
- Tilgjengeliggjøre pasienter for behandling og rekruttering til forskning, kliniske studier og internasjonale/globale registre. Dette vil tilrettelegge for forskning og behandlingsstudier.
- Bidra til internasjonalt samarbeid og kunnskapsdeling som er nødvendig på sjeldenfeltet.
- Bidra til økt oppmerksomhet, interesse og kunnskap om arvelig nevromuskulære sykdommer.

#### 2.1.3 Analyser som belyser registerets formål

1. Dekningsgrad og tilslutning
2. Tid fra utredningsstart til spesifikk klinisk diagnose
3. Andel pasienter med genetisk bekreftet diagnose
4. Andel pasienter med genetisk veiledning
5. Andel pasienter med oppfølging hos barnelege/nevrolog
6. Andel pasienter med hjerteoppfølging (blant relevante diagnosegrupper)
7. Andel pasienter med fysioterapi
8. RAND-36 for muskeldystrofier

## 2.2 Juridisk hjemmelsgrunnlag

Personopplysninger i Muskelregisteret var ivaretatt i henhold til konsesjon fra Datatilsynet datert 6.8.2007 og bestemmelsene i Helseregisterloven. REK Nord har i brev fra 9.6.2008 også vurdert registeret. Ved iverksettelse av ny personopplysningslov og EU's personvernforordning f.o.m 20.07.18 opphørte konsesjonsordningen. Forordningen krever at all behandling av personopplysninger har rettslig grunnlag for forordningen og eventuelt i norsk lov. Fra februar 2020 ble registeret reservasjonsrettbasert. Denne overgangen har hjemmel i den nye Forskriften om medisinske kvalitetsregistre av 2019, og er godkjent av Personvernombudet ved Universitetssykehuset Nord-Norge HF.

## 2.3 Faglig ledelse og dataansvar

Kai Ivar Müller, Nevro-, hud og reumatologisk avdeling (NEHR) og NMK ved UNN. UNN er dataansvarlig for registeret.

### 2.3.1 Aktivitet i fagråd/referansegruppe

Fagrådet bestod i 2020 av

- Lederen i Fagrådet: Avd.overlege Petter Sanaker, nevrologisk avdeling, Haukeland universitetssykehus (HUS)
- Overlege Kjell Arne Arntzen (NEHR/NMK, UNN)
- Overlege Magnhild Rasmussen, Barneavdelingen/Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander (EMAN), Oslo universitetssykehus (OUS)
- Overlege Kristin Ørstavik, Nevrologisk avd./EMAN, OUS
- Overlege Rune Østern, Medisinsk genetisk avd, St Olavs Hospital
- Jon Magnus Dahl, brukerrepresentant, Foreningen for muskelsyke (FFM)

Det ble avholdt to fagrådsmøter, den 03.04.20 og 22.12.20.

**Møte av 03.04.2020:** Fagrådet informeres om pågående arbeid i Muskelregisteret. Det informeres om registreringsplikten (Forskrift om medisinske kvalitetsregistre), hvilke variabler som bør prioriteres i etterregistreringer (personopplysninger, diagnoseregistrering, diagnose, dato for utfylling, sykdomsrelatert funksjonsstatus, sykdomsrelatert behandling og sosioøkonomiske forhold), hvordan reservasjonsretten håndteres, samarbeid med TREAT-NMD, samt informasjonsartikkel om reservasjonsrettordningen i brukerorganisasjonens blad/magasin (Muskelnytt).

**Møte av 22.12.2020:** Dette var et hastemøte da ekspertgruppen iht. foreløpig gruppemøtereferat datert 3.11.20 anbefaler tap av nasjonal status for registeret og interregional arbeidsgruppe støtter beslutningen i brev til Muskelregisteret 18.12.20. Faglig leder legger frem saksgang og behandling av Muskelregisterets svar på forlenget frist fra 2019. Fagrådet, faglig leder og medarbeidere i registeret opplever saksgang og behandling som klanderverdig, og sender inn klage. Etter klagen trekker interregional arbeidsgruppe vedtaket sitt, og informerer Muskelregisteret om at det blir opp til Det interregionale fagdirektørmøtet å behandle og avgjøre Muskelregisterets fremtid som nasjonalt register. Fagrådet beslutter at de ønsker å be om innsyn i saksgang.

# Kapittel 3

## Resultater

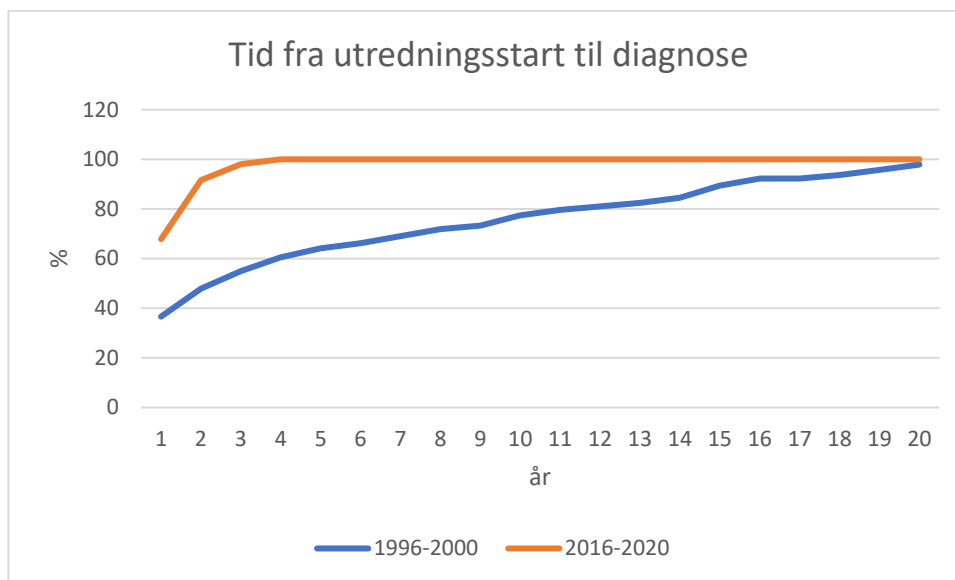
### 3.1 Kvalitetsindikatorer og PROM/PREM

Vurderingen av måloppnåelse er basert på måltall som beskrevet i kapittel 6.2.

#### 3.1.1 Utredningstid

Utredningen av nevromuskulære sykdommer gjøres vanligvis ved universitetssykehusene og inkluderer tidkrevende molekulærgenetiske, nevrofysiologiske og histologiske metoder. Det kan være nødvendig å se an forløpet før man stiller en endelig diagnose. En feil diagnose kan være belastende for pasienten.

**Figur 1:** Tid fra utredningsstart til diagnose (alle diagnoser), sammenligning av to perioder.



I registeret beregnes tid fra utredningsstart til spesifikk diagnose ut fra årstall uten dato, korteste utredningstid er dermed ett år. Når man sammenligner pasienter som ble utredet for en nevromuskulær sykdom i perioden 1996-2000 med dem som ble utredet 20 år senere ser man at utredningstiden er blitt betydelig redusert. I den siste perioden ble 92 % av diagnosene stilt innen to år, og 98 % innen tre år, mens målet er >80 % innen ett år. Alle de 34 pasienter som ble diagnostisert i 2020 fikk sin diagnose stilt innen ett år etter utredningsstart.

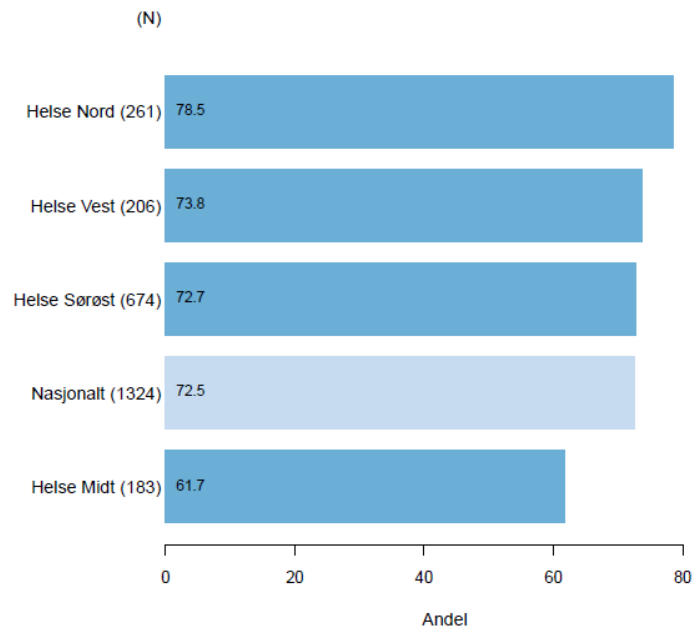
#### 3.1.2 Andel pasienter med molekulærgenetisk bekreftet diagnose

Måltallene er oppnådd for arvelige muskelsykdommer (72,5 %, måltall > 70 %) og arvelige polyneuropatier (52,9 %, måltall >40 %). Av 116 personer med spinal muskelatrofi (SMA) type I-III er 75 % registrert som molekulærgenetisk bekreftet, mens måltallet er >90 %. Det høye antallet som er ukjent/ikke registrert (25 %) kan forklares med at det ofte er vanskelig å finne svaret på den genetiske prøven ved etterregistrering. Vi vet at alle SMA I-diagnoser (n=22) er molekulærgenetisk bekreftet, men kun 68 % er registrert som det.

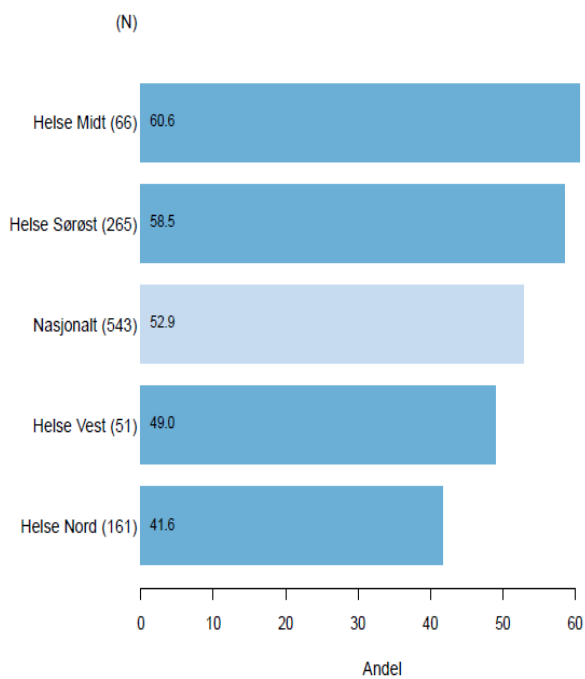


**Figur 2:** Andel pasienter med molekylærgenetisk bekreftet muskelsykdom (2a) og polyneuropati (2b) fordelt etter helseforetak

Figur 2a



Figur 2b



### 3.1.3 Genetisk veiledning

Målet er at >90 % av pasienter som har en molekylærgenetisk bekreftet diagnose skal ha fått genetisk veiledning. I 2019 og 2020 var denne andelen 84,6 % hos personer med Dystrophia myotonica type 1 (n=13) og 100 % hos personer med Duchennes muskeldystrofi (n=8). Opplysningene i registeret er ufullstendige på andre diagnoser da informasjon om genetisk veiledning ofte er vanskelig å finne i den elektroniske pasientjournalen ved etterregistrering. I tillegg kan man anta at genetisk veiledning ofte gjennomføres etter basisregistreringen er gjort. Da registeropplysninger ikke oppdateres kontinuerlig, vil denne informasjonen ikke fanges opp.

### 3.1.4 Oppfølging hos nevrolog/barnelege

Registerdata blir per i dag ikke kontinuerlig og systematisk oppdatert. Endringer i oppfølging er ikke fanget opp, og derfor ikke hensiktsmessig å rapportere.

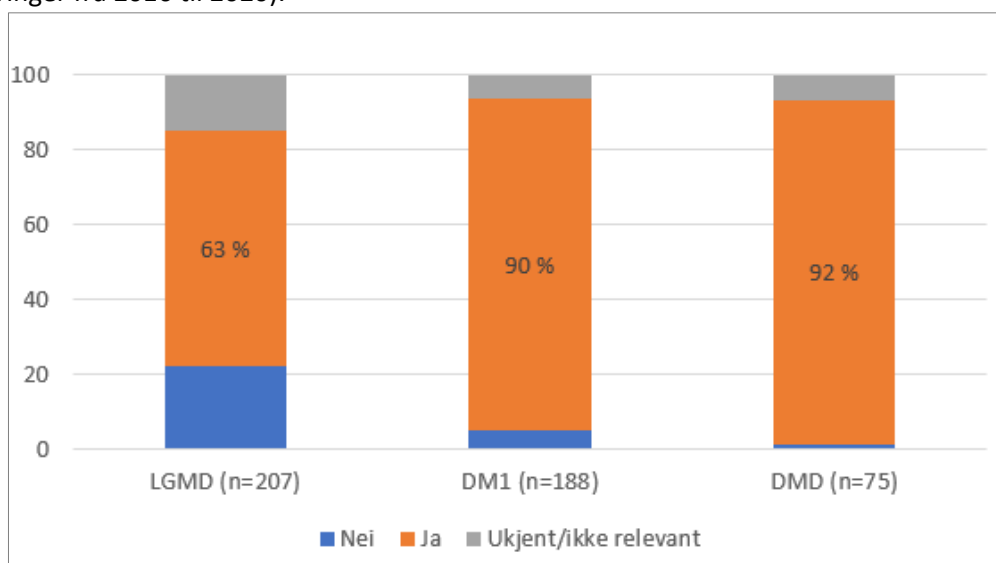
I forbindelse med utsendelsen av RAND-36 livskvalitetsskjemaet (3.1.7) har vi bedt personer svare på om de følges opp av (barne)nevrolog: 88 % av pasienter med Duchenne muskeldystrofi og 70 % av pasienter md Limb-girdle muskeldystrofi ble fulgt opp av spesialist.

### 3.1.5 Hjerteroppfølging

Alle personer med DMD og DM1 og mange personer med LGMD har økt risiko for kardiomyopati og hjerterytmeforstyrrelser og skal vurderes og følges opp av kardiolog. Måloppnåelsen er høyest hos personer med DMD som ofte får tett og høyspesialisert oppfølging av barnelege eller nevrolog.

Figur 3 viser at måltallet >90 % er oppnådd for pasienter med Dystrophia myotonica type 1 og Duchenne muskeldystrofi.

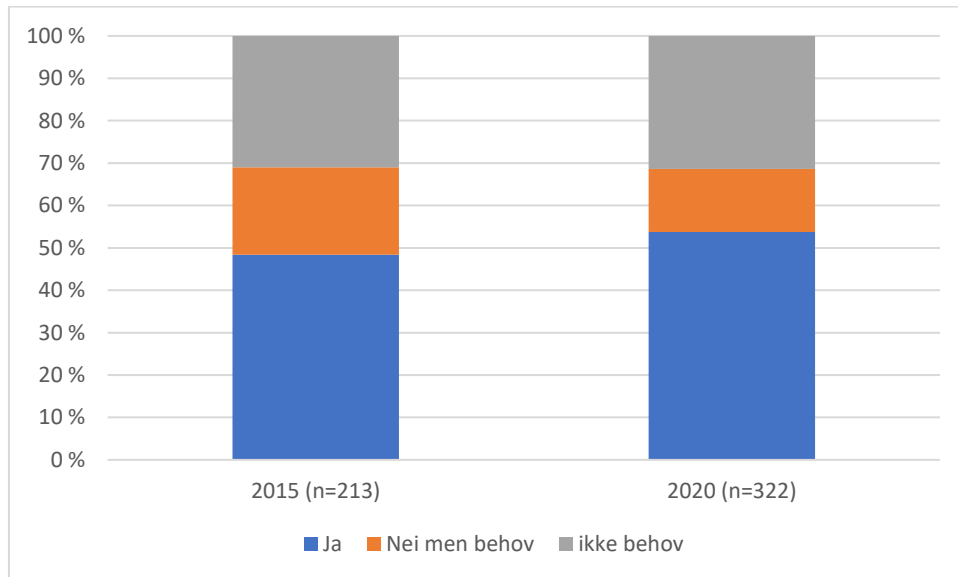
**Figur 3:** Andel av personer registrert med diagnosene limb girdle muskeldystrofi (LGMD), dystrophia myotonica type I (DM1), og Duchenne muskeldystrofi (DMD) som følges opp av kardiolog (basert på registreringer fra 2016 til 2020).



### 3.1.6 Fysioterapi

Målet er at >90 % av pasientene som har behov for fysioterapi skal ha et tilbud. I 2020 har 78 % av pasientene et tilbud om fysioterapi.

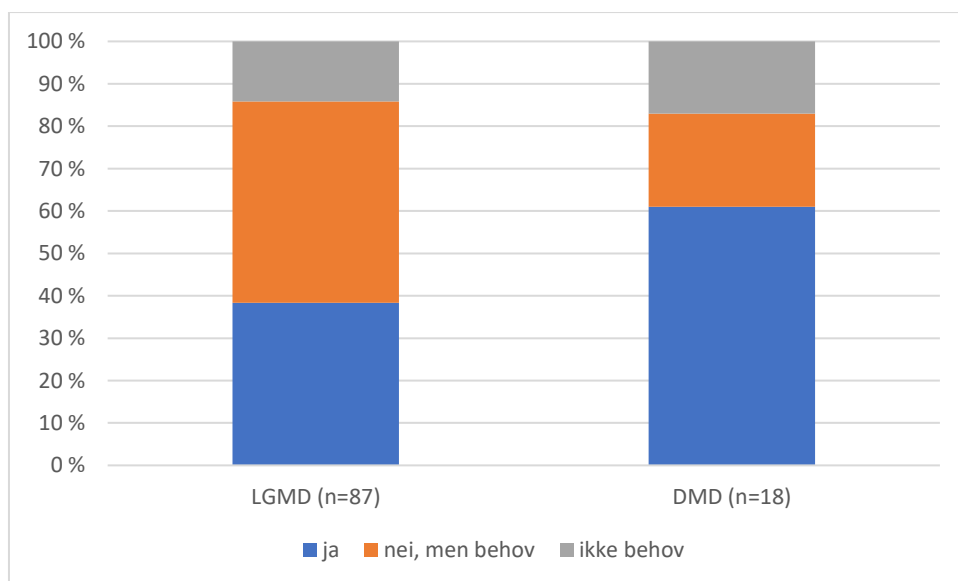
**Figur 4a:** Tilbud om fysioterapi basert på registeret



Andelen personer med behov for fysioterapi som ikke får behandling har gått tilbake fra 21 til 15 % de siste fem årene.

I forbindelse med utsendelsen av RAND-36 livskvalitetsskjemaet har vi bedt personer med LGMD og DMD svare på spørsmål om behov for fysioterapi. Klart færre personer med LGMD hadde tilbud om fysioterapi. Andelen av personer som anga behov for fysioterapi og som fikk behandling var 44 % for LGMD og 73 % for DMD.

**Figur 4b:** Tilbud om fysioterapi basert på spørreskjema



I samme spørreskjema ser vi at personer med Limb Girdle muskeldystrofi som går uten hjelpemidler (n=41) har størst udekket behov for fysioterapi.

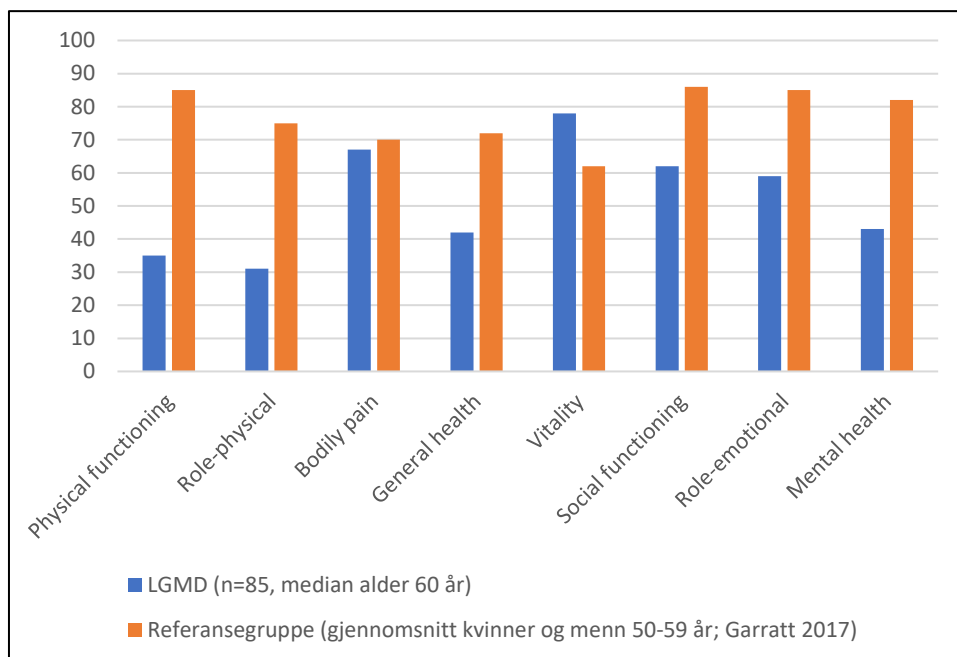
Fysioterapi er en viktig helsetjeneste for de fleste diagnosene i Muskelregisteret. Styrking av fysioterapitjenester har lenge vært adressert i fagmiljøene, for eksempel ved NMK, EMAN og Frambu. Likevel viser resultater fra Muskelregisteret at det er forholdsvis mange pasienter med behov for fysioterapi som ikke mottar tilbud. Årsaken til dette antas å være et prioriteringsspørsmål i primærhelsetjensten.

### 3.1.7 Pasientrapporterte resultatmål og pasienterfaringer

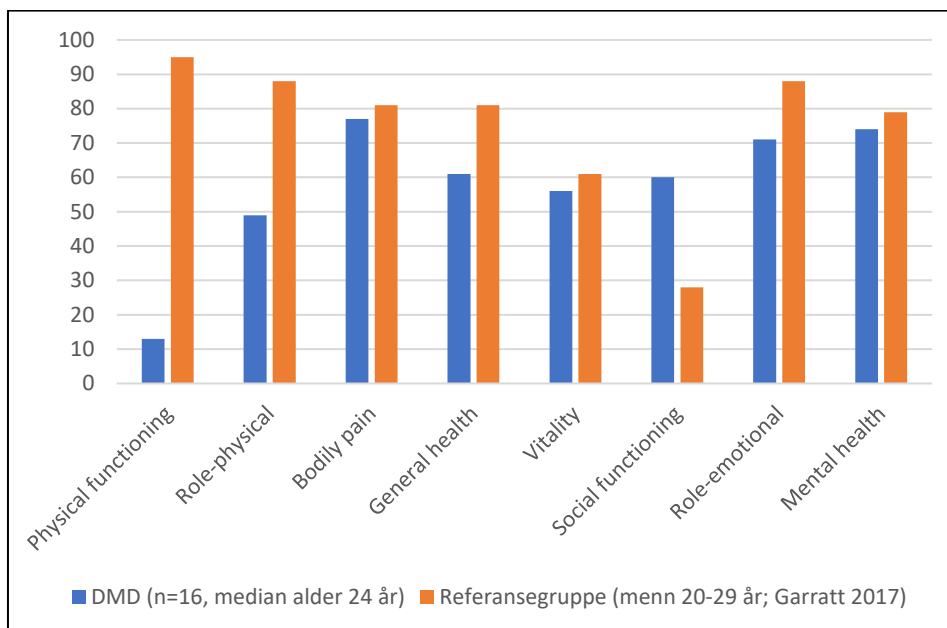
#### Helserelatert livskvalitet

Modulen for RAND-36/SF-36 spørreskjema for måling av helserelatert livskvalitet ble tilgjengelig i registeret i juni 2020. Skjemaet ble sendt til 228 personer > 15 år med diagnosen muskeldystrofi. Vi har mottatt 50 % svar (én utsending; Duchennes muskeldystrofi (n=18), Beckers muskeldystrofi (n=8) og Limb-girdle muskeldystrofi (n=89)). I figur 5 (5a limb girdle muskeldystrofi, 5b Duchennes muskeldystrofi) presenteres svarene med en norsk referansegruppe til sammenligning.

Figur 5a:



Figur 5b:

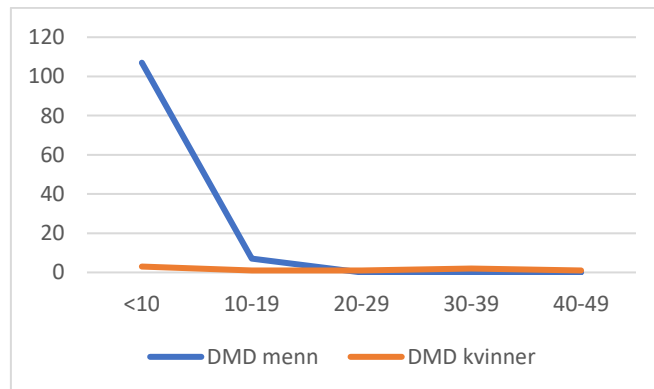


### 3.2 Andre analyser

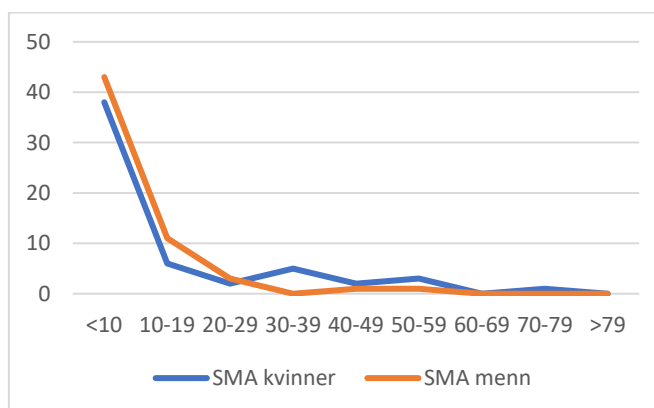
Demografiske variabler som sosiale forhold (sivilstatus, utdanning, uføretrygd), funksjonsnivå og bruk av ventilasjonsstøtte kan være usikre ved etterregistrering og har ikke blitt systematisk og kontinuerlig oppdatert i registeret.

Alder ved diagnose varierer betydelig mellom de forskjellige sykdommene. Figur 6 viser eksempler for Duchennes muskeldystrofi (6a), SMA (6b) og Limb Girdle muskeldystrofi (6c).

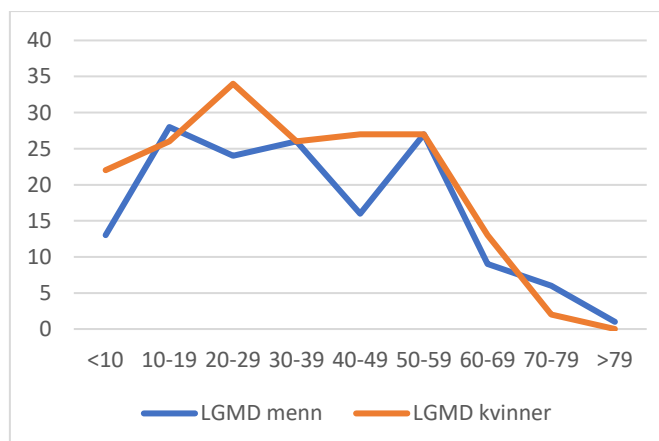
**Figur 6a:** Alder ved diagnose for pasienter med Duchenne muskeldystrofi



**Figur 6b:** Alder ved diagnose for pasienter med SMA



**Figur 6c:** Alder ved diagnose for pasienter med Limb Girdle muskeldystrofi



## **Kapittel 4**

### **Metoder for fangst av data**

Førstegangsregistrering gjøres av en fagperson (lege, fysioterapeut, sykepleier). Det registreres fortløpende elektronisk i [www.helseregister.no](http://www.helseregister.no). All pålogging til registeret skjer med en to-faktorautentisering av brukerne. Papirversjon er også tilgjengelig, og punches av registersekretær. Det er nødvendig med både journaltilgang og pasientopplysninger for komplett utfylling.

Pasienten kan skrive ut pasientskjema fra Muskelregisterets hjemmeside og sende til Muskelregisteret. Det vil da bli sendt forespørsel til behandler om å fullføre registreringen.

5-årsoppfølgingene foretas av Muskelregisteret som sender spørreskjema til pasienten for å oppdatere ev. endringer av diagnose, funn ved genetisk undersøkelse, hjerteaffeksjon etc. Hvis nødvendig blir det innhentet supplerende opplysninger fra behandler. Imidlertid har ikke skjemaet vært tilgjengelig i store deler av 2019 og 2020 på grunn av IKT-utfordringer.

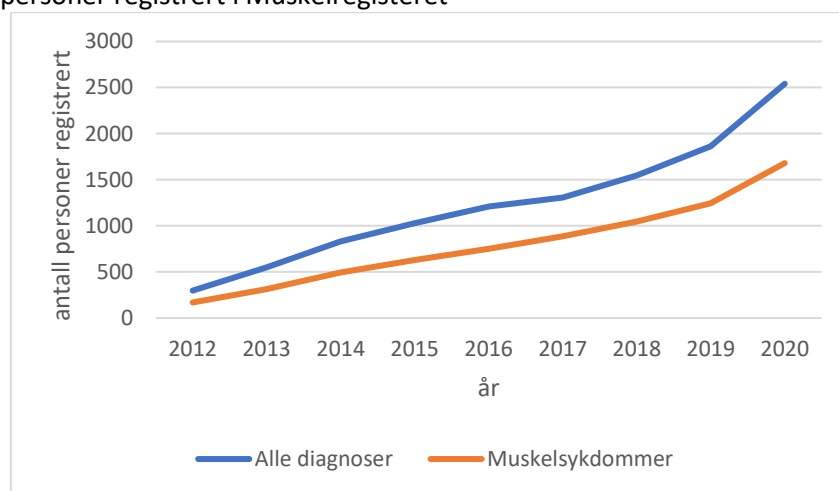
# Kapittel 5

## Datakvalitet

### 5.1 Antall registreringer

Antall registrerte i Muskelregisteret har økt betydelig det siste året, både for muskelsykdommer og for alle diagnoser (muskelsykdommer, spinale muskelatrofier og arvelige nevropatier). Det er per 31.12.20 registrert inn 2404 pasienter totalt. I 2020 ble det registrert 549 nye pasienter. Dette er en oppgang fra de tre forgående år (322 i 2019, 239 i 2018).

Figur 7: Antall personer registrert i Muskelregisteret



### 5.2 Dekningsgrad og metode for beregning av dekningsgrad

Muskelregisteret og det nevromuskulære fagmiljøet i Norge gjennomførte i 2020 en betydelig innsats for å styrke dekningsgraden. Muskelregisterets samlede dekningsgrad per 1. mars 2021 beregnet ut fra prevalensstudier<sup>1</sup> er 60 %:

Tabell 1: Dekningsgrad i Muskelregisteret basert på prevalensstudier

Diagnosegruppe	Antall registrerte	Estimert antall pasienter i Norge	Dekningsgrad (%) ut fra estimert antall pasienter
<b>Muskeldystrofi, medfødte og metabolske myopati</b>	1473	2000	73.7
<b>Muskulære kanalopati</b>	134	127.8	>90
<b>Spinale- og spinobulbære muskelatrofier</b>	172	134	>90
<b>Arvelig motorisk og sensorisk nevropati</b>	655	2000	32.8
<b>Samlet</b>	<b>2434</b>	<b>4000</b>	<b>60.9</b>

<sup>1</sup> Norwood FL et.al. Brain 2009;132:3175-86; Stunnenberg BC et.al. Neuromuscul Disord 2018;28:402-407, Müller KI et.al. Brain Behav 2021;11:e01948; Husebye SA et.al. Neuromuscul Disord 2020;30:181-185



Vi har også beregnet dekningsgrad med utgangspunkt i NPR-tall. Vi har fått gode tall på grad av feilkoding i NPR av arvelige nevrologiske sykdommer i Nord-Norge. Dette har utgangspunkt i en prevalensstudie (Müller KI et.al. Brain Behav 2021). Nedenfor har vi beregnet antall personer med arvelig nevrologisk diagnose i Norge basert på en gjennomgang av alle arvelige nevrologiske diagnoser ved alle sykehus i Nord-Norge (Universitetssykehuset Nord-Norge, Nordlandssykehuset, Helgelandssykehuset og Finnmarkssykehusene) og NPR tall fra 2008-2018. Liknende beregninger kan også utføres ut fra en nylig publisert prevalensstudie fra Hordaland (Husebye SA et.al. Neuromuscul Disord 2020).

**Tabell 2:** Estimert antall med arvelig diagnose utfra korrigerede NPR-tall

ICD-10	Arvelig diagnose/NPR for Nord-Norge	Andel registrert med arvelig diagnose under hver ICD-10 (%)	Estimert antall med arvelig diagnose utfra korrigeret NPR for Norge
<b>G71.0</b>	<b>109/164</b>	<b>66.5</b>	<b>1053</b>
<b>G71.1</b>	<b>152/161</b>	<b>94.4</b>	<b>817</b>
G71.2	12/24	50.0	104
G71.3	14/34	41.2	136
G72.3	12/20	60.0	80
G73.6	3/0	-	30
G12.0	4/4	100	81
G12.1	13/21	61.9	125
<b>G60.0</b>	<b>149/185</b>	<b>80.5</b>	<b>1463</b>
G60.8	21/53	39.6	164
<b>Sum</b>			<b>4053</b>

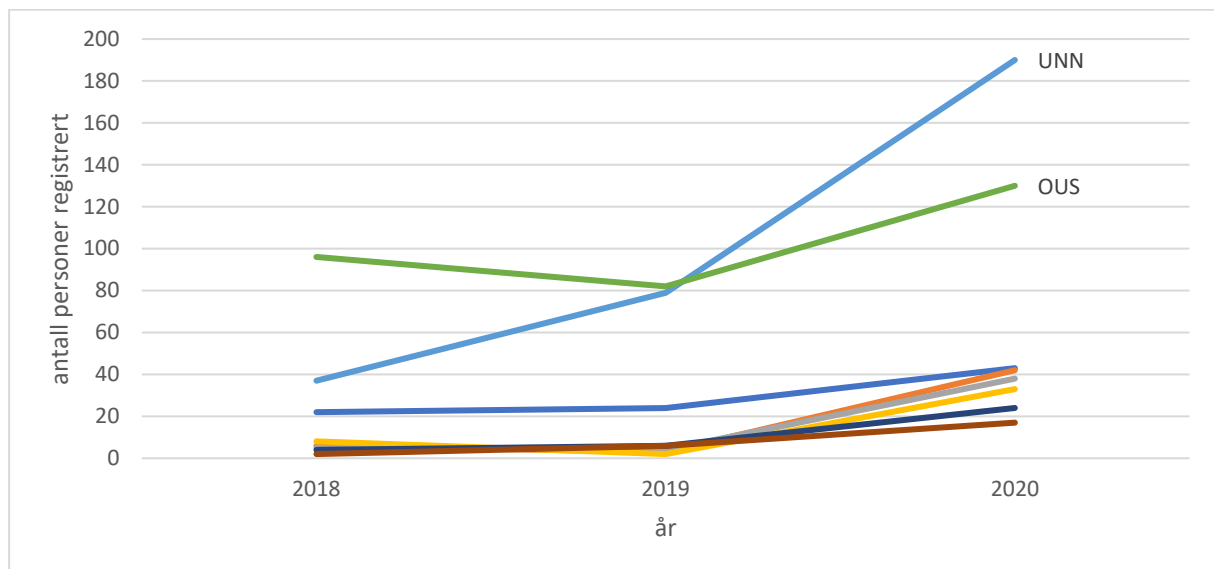
I diagnosegrupper med mer enn 60 registrerte personer (G71.0, G71.1 og G60.0) i Nord-Norge, markert med svart i tabellen, er 80 % (410/510) kodet korrekt i NPR mot 51 % (79/156) i de øvrige 7 diagnosegruppene (markert med grått i tabellen).

Muskelregisterets samlede dekningsgrad per 1. mars 2021 beregnet ut fra korrigerede NPR tall er 2434 registrerte/4053 personer i Norge = 60 %.

### 5.3 Tilslutning

Personer med arvelige nevrologiske muskelsykdommer utredes i stor grad på universitetssykehusene og noen pasientgrupper har liten kontakt med sitt lokale helseforetak. NMK er lokalisert ved UNN og EMAN ved OUS følger opp mange pasienter i Helse Sør-Øst. Det er derfor naturlig at disse sykehusene registrerer flest pasienter. Frambu tilbyr rehabiliteringstilbud for pasientgruppen og har i den forbindelse registrert et betydelig antall pasienter. Terskelen for registrering i Muskelregisteret er blitt betydelig lavere etter at samtykkekravet ble frafalt i februar 2020. Registeret har våren 2020 hatt individuell digital opplæring for flere enheter og antall registreringer har økt betydelig fra 2019 til 2020 (Figur 7). Registeret vil iverksette ytterligere tiltak for å øke registreringen, med hovedfokus på de store sykehusene.

**Figur 8:** Antall registrerte pasienter ved sykehus som har registrert >10 pasienter i 2020



Figur 8 viser tydelig at EMAN ved OUS (som registrerer pasienter fra hele Østlandet) og NMK ved UNN (som registrer pasienter fra Finnmarkssykehuset HF, UNN HF, Nordlandssykehuset HF og Helgelandssykehuset HF) har stått for størsteparten av registreringene. Både helseforetak med god tilslutning, og de som ikke har hatt optimal tilslutning har skriftlig forpliktet seg til samarbeid og støtte opp om Muskelregisteret.

## 5.4 Prosedyrer for intern sikring av datakvalitet

De fleste som registrerer benytter elektronisk skjema. Registeret har mottatt kun 13 papirskjema i 2020. Elektronisk skjema gir mindre sannsynlighet for feil, mindre fritekst og mindre «missing data». Elektronisk spørreskjema har også hjelpebokser som veileder under utfyllingen. Dette gir bedre registerkvalitet. Behandlere som mangler tilgang til Muskelregisteret kan skrive ut papirskjema fra Muskelregisteret.no. Registersekretær innhenter tilleggsopplysninger ved uklar utfylling.

## 5.5 Metoder for vurdering av datakvalitet

I forbindelse med prevalensstudiene i Nord-Norge og Hordaland (Müller KI et.al. Brain Behav 2021; Husebye SA et.al. Neuromuscul Disord 2020) ble alle diagnoser verifisert. Vi planlegger å utføre et valideringsprosjekt for registreringer foretatt ved alle HF i Nord Norge (9 % av befolkningsgrunnlaget i Norge).

## 5.6 Vurdering av datakvalitet

Det er flere forhold som påvirker datakvaliteten i Muskelregisteret. Størsteparten av registreringene baserer seg på opplysninger hentet fra pasientjournalen utenom konsultasjonen, ofte av personer som ikke har kjennskap til pasienten. Spesielt opplysninger om genetiske prøvesvar og tilbud om genetisk veiledning er ofte vanskelige å finne, noe som resulterer i andel «missing data» opp mot 30 %. I tillegg har enkelte variabler blitt endret/lagt til ved oppdateringer av registreringsskjemaet, for eksempel oppfølging hos nevrolog/barnelege, hjertespesialist og fysioterapeut. Ved etterregistrering av sosioøkonomiske data kan det antas at de ikke er oppdaterte. Vi er avhengig av jevnlig pasientrapporterte opplysninger for å kunne opprettholde god datakvalitet.

# Kapittel 6

## Fagutvikling og pasientrettet kvalitetsforbedring

### 6.1 Pasientgruppe som omfattes av registeret

Målpopulasjonen for registeret er pasienter med arvelige nevromuskulære sykdommer.

**Følgende ICD-10 diagnoser inngikk i registeret i 2020. Diagnosekodene merket i grått vil bli satt på vent fra 01.01.2021.**

G70.2 Kongenitalt myasteni syndrom (=> kanalopatier)

G71.0 Muskeldystrofi

G71.1 Myotone lidelser

G71.2 Medfødte myopatii

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 (Werdning-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\*

T88.3 Malign hypertermi som skyldes anestesi

\*Kun arvelige tilstander. Idiopatiske er ikke inkludert.

### 6.2 Registerets variabler og spesifikke kvalitetsindikatorer

#### Dekningsgrad

Hensikt: For å kunne måle kvalitet forutsettes god dekningsgrad av målpopulasjonen.

Mål: Hele sykdomspopulasjonen samlet: Dekningsgrad > 60 %. Diagnosenivå: Dekningsgrad >80 % for diagnosene Duchenne muskeldystrofi, Dystrophia myotonica type 1 og arvelig spinal muskelatrofi type 1-3.

#### Tid fra utredningsstart til spesifikk klinisk diagnose

Hensikt: Tiden fra utredningsstart til diagnose er viktig for å sikre optimal oppfølging og kan være avgjørende for tilgang til kausal behandling når dette er tilgjengelig. Tidlig avklaring vil også være viktig for å iverksette sosiale støtteordninger og inkludering i kliniske studier.

Mål: >80 % innen 1 år. Kort tid er uttrykk for et kvalifisert og målrettet utredningsforløp og korte ventetider. Fordi utredningen er kompleks og ofte innebærer utredning både lokalt og deretter videre henvisning til universitetssykehus og/eller nevromuskulær kompetansesenter (NMK/EMAN), er parameteren ikke vel egnet til å sammenlikne regioner innad i landet.

### **Andel pasienter med genetisk bekreftet diagnose**

Hensikt: Genetisk avklaring er viktig for den enkelte for å få bekreftet diagnosen, for å få tilgang til genetisk veiledning, eventuell kausal behandling og kliniske studier/forsøk, og for å få en mer nøyaktig prognose. Høy andel genetisk avklarte er viktig for å kunne studere sykdommene på mutasjonsnivå, både forekomst og naturlig sykdomsforløp. Kunnskap om sykdomsforløp er en forutsetning for å kunne gjøre kliniske forsøk og dermed for å utvikle medisinsk behandling. For mange av diagnosene er ikke den genetiske årsaken avdekket ennå. Dette målet egner seg best for å se på utvikling over tid og til å sammenlikne oss med utlandet der slike studier foreligger. Det er mindre egnet til å sammenlikne geografiske regioner innad i landet, da dekningsgraden foreløpig er begrenset og ujevn, og da forekomst av ulike genetiske tilstander varierer.

Mål: Arvelige myopatier >70 %, Charcot-Marie Tooth >40 %, spinal muskeltrofi type 1-3 >90 %

### **Andel som har fått tilbud om genetisk veiledning**

Hensikt: At pasient og pårørende får informasjon om sykdoms- og mutasjonsprevalens i befolkningen, variasjon i sykdomsforløp, arvegang, risiko for sykdom eller bærerskap hos andre familiemedlemmer og hos eventuelle barn, og om foster-/preimplantasjonsdiagnostikk. Dessuten tilby genetisk utredning av familiemedlemmer der dette er aktuelt.

Mål: > 90 % av pasienter der det er kjent genetisk årsak.

### **Andel pasienter med oppfølging hos barnelege/nevrolog**

Pasienter med arvelig nevromuskulær sykdom har komplekse oppfølgingsbehov der barnelege/nevrolog har en sentral rolle i oppfølgingen i spesialisthelsetjenesten. Denne har kunnskap om grunnsykdommen, retningslinjer og sykdommens mulige komplikasjoner, og kan henvise til rette instanser.

Mål: >80 % av voksne, >90 % av barn

### **Hjerteoppfølging**

Hensikt: Overvåke at de største muskeldystrofigruppene med kjent hjerterisiko får hjerteoppfølging

Mål: >90 % av pasienter med Dystrophia myotonica type 1, Duchenne/Becker muskeldystrofi, Limb girdle muskeldystrofi type R9 (21)

### **Andel pasienter med fysioterapi**

Hensikt: Pasienter med arvelig nevromuskulær sykdom har ofte fysisk funksjonsnedsettelse i varierende grad. For å stimulere til best mulig funksjon er fysioterapi sentral støttebehandling.

Mål: >90 % av de som har behov

## **6.3 Pasientrapporterte resultat- og erfaringsmål (PROM og PREM)**

Modulen for RAND-36/SF-36 spørreskjema for måling av helsereelatert livskvalitet ble tilgjengelig i registeret i juni 2020. Skjemaet ble sendt i papirformat til pasienter med diagnosen muskeldystrofi. Svarene ble punchet av registersekretær. Det har dessverre ikke

vært mulig å få laget en elektronisk RAND-36 modul i registeret. Resultater er presentert i 3.1.7.

## **6.4 Sosiale og demografiske ulikheter i helse**

For å vurdere dette har vi behov for jevnlig oppdatering i form av pasientrapporterte data.

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

I 2020 har ikke Muskelregisteret bidratt i utvikling av nasjonale retningslinjer.

## **6.6 Etterlevelse av faglige retningslinjer**

Muskelregisteret inneholder svært mange diagnoser, der flere har både nasjonale og internasjonale retningslinjer. Variablene under kategori «5. Sykdomsrelatert behandling» i Muskelregisterets basisskjema kan evalueres med tanke på etterlevelse av disse retningslinjene: *Genetisk diagnose, Diagnosen bygger på, Medikamentell behandling, Følges opp hos barnelege/nevrolog, Fått tilbud om genetisk veiledning, Ansvarsgruppe/individuell plan, Brukerstyrt personlig assistent (BPA), Psykisk helsetjeneste, Fått tilbud om kostveiledning, Hatt/venter opphold på rehabiliteringsinstitusjon, Kostveiledning, Hjerteoppfølging, Regelmessig fysioterapi, Vurdering av ergoterapeut.*

## **6.7 Identifisering av pasientrettede forbedringsområder**

Aktuelle forbedringsområder:

- Overgang fra barn til voksen. Ved HUS møter pasienten voksennevrolog i.f.m. siste oppfølging hos barnelege
- Tilbud om genetisk veiledning til alle som er diagnostisert med arvelig sykdom med kjent genetisk årsak.
- Tilgang til kommunal fysioterapi og med kompetanse på nevromuskulær sykdom.

## **6.8 Tiltak for pasientrettet kvalitetsforbedring**

Muskelregisteret har ikke gjennomført arbeid med pasientrettet kvalitetsforbedring i 2020. Muskelregisteret har fokusert på å øke dekningsgrad.

## **6.9 Evaluering av tiltak for pasientrettet kvalitetsforbedring (endret praksis)**

Det har ikke vært iverksatt tiltak for pasientrettet kvalitetsforbedring i 2020.

## **6.10 Pasientsikkerhet**

Komplikasjoner og/eller uønskede hendelser er ikke blant variablene i Muskelregisteret.

# Kapittel 7

## Formidling av resultater

### 7.1 Resultater tilbake til deltakende fagmiljø

Muskelregisteret bruker resultattjenesten Rapporteket. Alle registrerende HF har her tilgang til egne oppdaterte tall målt mot et landsgjennomsnitt. Tall og resultater presenteres i interaktive figurer og tabeller, og kan sorteres med en rekke tilvalgsmenyer.

Det ble holdt innlegg på Nasjonal videokonferanse for nevromuskulære sykdommer der oppdatert informasjon om Muskelregisteret ble presentert.

Resultater fra registeret blir oppdatert på [www.kvalitetsregistre.no](http://www.kvalitetsregistre.no) en gang i året.

### 7.2 Resultater til administrasjon og ledelse

Årsrapport sendes til ledere ved registrerende enheter og til ledelsen ved alle sykehusene som registrerer inn i registeret.

### 7.3 Resultater til pasienter

De viktigste resultatene gjøres offentlig tilgjengelig på [www.kvalitetsregistre.no](http://www.kvalitetsregistre.no). Årsrapport og annen informasjon legges ut på Muskelregisterets hjemmeside [www.muskelregisteret.no](http://www.muskelregisteret.no).

Muskelregisteret publiserte også en informasjonsartikkel om overgang til reservasjonsrett i Muskelnytt nr. 3 2020.

### 7.4 Publisering av resultater på kvalitetsregistre.no

Kvalitetsindikatorer publisert på [kvalitetsregistre.no](http://kvalitetsregistre.no) for 2020 er:

- Andel pasienter med fastsatt diagnose innen ett år etter utredningsstart
- Andel pasienter som får genetisk bekreftet diagnose for arvelige myopatier
- Andel pasienter som får hjerteoppfølging
- Andel pasienter som får oppfølging hos barnelege eller nevrolog

Oppdateringsfrekvensen på resultatene er årlig.

# Kapittel 8

## Samarbeid og forskning

### 8.1 Samarbeid med andre helse- og kvalitetsregistre

Registeret har fra desember 2019 hatt dialog og møter med TREAT-NMD; et globalt akademisk nettverk og register for arvelige nevromuskulære sykdommer som fokuserer på å harmonisere oppfølging og forskning på nevromuskulære lidelser internasjonalt. I 2020 har personer med DMD svart på spørreskjema som brukes til oppdatering av Muskelregisteret, samtidig som det gir mulighet for innrapportering til TREAT-NMD.

### 8.2 Vitenskapelige arbeider

Muskelregisteret har bidratt med rekruttering til et forskningsprosjekt om søvn og smerter ved sjeldne diagnoser – RareSleep. Mer informasjon om prosjektet finnes her:

<https://frambu.no/raresleep/>

I 2020 er det publisert to artikler i anerkjente internasjonale tidsskrifter med data fra Muskelregisteret:

- Aristomo Andries, Marleen R. van Walsem, Jan C. Frich: Self-reported physical activity in people with limb-girdle muscular dystrophy and Charcot-Marie-Tooth disease in Norway. BMC Musculoskeletal Disorders (2020) 21:235  
<https://doi.org/10.1186/s12891-020-03246-w>
- Kai Ivar Müller, Marijke Van Ghelue, Irene Lund, Christoffer Jonsrud, Kjell Arne Arntzen: B The prevalence of hereditary neuromuscular disorders in Northern Norway Brain Behav. 2021 Jan;11(1):e01948. doi: 10.1002/brb3.1948. Epub 2020 Nov 13.

# **Del II**

## **Plan for forbedringstiltak**



## Kapittel 9

### Videre utvikling av registeret

Registeret har i 2020 startet et samarbeid med TREAT-NMD. Vi har utviklet og fått godkjent et oppfølgings skjema for personer med Duchennes muskeldystrofi som legger til rette for bruk av data både i registeret og til aidentifisert rapportering i TREAT-NMD. Dermed har vi et grunnlag for å sammenligne Muskelregisterets data med en stor internasjonal database.

Oppdaterings skjemaet ble sendt til 85 (foresatte til) personer med Duchennes muskeldystrofi i september 2020. Skjemaet ble sendt i elektronisk format til 13 personer som foretrakk det.

Planen er å lage tilsvarende moduler for personer med SMA (overlapping med «Spinraza registeret» ved OUS) og DM1.

Muskelregisteret har utarbeidet følgende handlingsplan for videre utvikling:

<p><b>Dokumentere kompletthet av kvalitetsindikatorer</b></p>	<p>1. Vurdere kompletthet av følgende variabler i løpet av 2021-22:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- tid fra utredning til (genetisk) diagnose.</li> <li>- andel med genetisk diagnose, utredningstid.</li> <li>- Identifisere pasienter uten genetisk verifisert diagnose som bør få tilbud om retesting.</li> </ul> <p>Spørsmål fra Fagrådet om dette er lov. Vi tenker omvendt, dvs. at alle pasienter har rett til vurdering og informasjon.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Oppfølging hos nevrolog/barnelege</li> <li>- Genetisk veiledning</li> <li>- Hjerteroppfølging</li> <li>- Fysioterapi</li> </ul> <p>2. Igangsette valideringsprosjekt av diagnosene i registeret opp mot pasientjournal i 2021 og fullføre i løpet av 2022.</p>
<p><b>Oppnå dekningsgrad på minst 80 %</b></p>	<p>Fortsette tett samarbeid med registrerende enheter. Registeret har pliktig registrering og incentivordning fra januar 2019, og er reservasjonsbasert fra mai 2020. I NMK samarbeidet igangsette nasjonal prevalensstudie for CMT polyneuropati i 2021 som fullføres i 2023.</p>
<p><b>Presentere deltagende enheters etterlevelse av de viktigste faglige retningslinjer</b></p>	<p>Fagrådet vil i løpet av 2022 presentere deltagende enheters etterlevelse av de internasjonale retningslinjene (finnes per i dag for Duchenne muskeldystrofi).</p>
<p><b>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.</b></p>	<p>Det vises til de 4 planlagte kvalitetsforbedringstiltak under punkt 3. Klinisk rettet pasientforbedring. Følgende prosjekt vil bli startet i 2021 og evaluert i desember 2022:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Forbedre hjerteroppfølging for pasienter med muskeldystrofi</li> <li>Gi tilbakemelding til beslutningstakere om at andel og kvalitet av fysikalsk behandling bør økes.</li> <li>Øke andel med genetisk verifisert diagnose.</li> <li>Forbedre og standardisere behandling av pasienter med Duchennes muskeldystrofi.</li> </ul>

	Samtidig arbeides det med å innhente informasjon om bruk av medikamenter. Registeret vil utarbeide medikament-moduler for nye årsaksrettede behandlinger i samarbeid med «Nye metoder» Første møte har funnet sted.
<b>Sikre lik behandling av pasienter med Duchenne muskeldystrofi i Norge</b>	Muskelregisteret har en egen modul for Duchenne muskeldystrofi som kan oppdateres av behandler og pasient. Vi har innhentet en pasientrapportert oppdatering i 2020, og vil gjenta dette årlig (opplysninger om steroidbruk/bivirkninger, informasjon om gangfunksjon/tap av gangfunksjon, behov for ventilasjonsstøtte og bruk av hjertemedisin).  Gi tilbakemelding til behandlere og utarbeide kvalitetsforbedringsprosjekter.
<b>Øke andelen med genetisk bekreftet diagnose</b>	Registeret vil identifisere pasienter som kan ha nytte av videre genetisk utredning, og henvende seg til aktuelle foretak med tilbud om opplæring/ nettverkstiltak for å øke andelen med for genetisk bekreftet diagnose til over 80 % og opp mot 90 % i gruppen muskelsykdommer.
<b>Diagnosespesifikke tilleggsmoduler</b>	Det synes mest hensiktsmessig å bruke et begrenset sett med standardvariabler og diagnosespesifikke tilleggsmoduler som bl.a. legger til rette for rapportering til TREAT-NMD. Vi har et sterkt ønske om å ta i bruk elektroniske skjema så snart det er teknisk mulig: nedtrekksmenyer vil begrense tiden pasienten bruker på å lese og besvare spørsmål som ikke er relevante for vedkommende. Samtidig vil datakvaliteten bedres ved å unngå fritekst (diagnose, betegnelse av familiemedlemmer, medikamentnavn, navn på behandlingssted).

# **Del III**

## **Stadievurdering**

# Kapittel 10

## Referanser til vurdering av stadium

### 10.1 Vurderingspunkter

Tabell 10.1: Vurderingspunkter for stadium Muskelregisteret og registerets egen evaluering.

Nr	Beskrivelse	Kapittel	Egen vurdering [årstall]	
			Ja	Nei
<b>Stadium 2</b>				
1	Samler data fra alle aktuelle helseregioner	<a href="#">3, 5.3</a>	✓	<input type="checkbox"/>
2	Presenterer kvalitetsindikatorene på nasjonalt nivå	<a href="#">3</a>	✓	<input type="checkbox"/>
3	Har en konkret plan for gjennomføring av dekningsgradsanalyser	<a href="#">5.2</a>	✓	<input type="checkbox"/>
4	Har en konkret plan for gjennomføring av analyser og jevnlig rapportering av resultater på enhetsnivå tilbake til deltakende enheter	<a href="#">7.1, 7.2</a>	✓	<input type="checkbox"/>
5	Har en oppdatert plan for videre utvikling	Del <a href="#">II, 9</a>	✓	<input type="checkbox"/>
<b>Stadium 3</b>				
6	Kan dokumentere kompletthet av kvalitetsindikatorer	<a href="#">5.7</a>	<input type="checkbox"/>	✓
7	Kan dokumentere dekningsgrad på minst 60 % i løpet av siste to år	<a href="#">5.2, 5.4</a>	✓	<input type="checkbox"/>
8	Registeret skal minimum årlig presentere kvalitetsindikatorresultater interaktivt på nettsiden kvalitetsregistre.no	<a href="#">7.4</a>	✓	<input type="checkbox"/>
9	Registrerende enheter kan få utlevert eller tilgjengeliggjort egne aggregerte og nasjonale resultater	<a href="#">7.1, 7.2</a>	✓	<input type="checkbox"/>
10	Presenterer deltakende enheters etterlevelse av de viktigste faglige retningslinjer	<a href="#">3, 6.6</a>	✓	<input type="checkbox"/>
11	Har en oppdatert plan for videre utvikling av registeret	Del <a href="#">II, 9</a>	✓	<input type="checkbox"/>

#### Stadium 4

- |    |  |   |                          |                          |
|----|--|---|--------------------------|--------------------------|
| 12 | Har i løpet av de siste 5 år dokumentert at innsamlede data er korrekte og reliable                                | <a href="#">5.6</a> , <a href="#">5.7</a> | <input type="checkbox"/> | ✓                        |
| 13 | Kan dokumentere dekningsgrad på minst 80% i løpet av siste to år   | <a href="#">5.2</a> , <a href="#">5.4</a> | <input type="checkbox"/> | ✓                        |
| 14 | Registrerende enheter har tilgang til oppdaterte egne personentydige resultater og aggregerte nasjonale resultater | <a href="#">7.1</a>                       | ✓                        | <input type="checkbox"/> |
| 15 | Registerets data anvendes vitenskapelig  | <a href="#">8.2</a>                       | ✓                        | <input type="checkbox"/> |
| 16 | Presenterer resultater for PROM/PREM (der dette er mulig)  | <a href="#">3.1</a>                       | <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 | <a href="#">6.9</a> | <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 | <a href="#">6.7</a> , <a href="#">6.8</a> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
|----|--|---|--------------------------|--------------------------|

#### Nivå C

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

---

## 10.2 Registerets oppfølging av fjorårets vurdering fra ekspertgruppen

I fjorårets vurdering fra ekspertgruppen ble det gitt forlenget frist for rapportering om manglende faglig utvikling. Registerledelsen og dataansvarlig ble bedt om å rapportere på følgende forbedringspunkter innen 15.10.2020. Utviklingen for 2020 i sin helhet er redegjort i denne årsrapporten i kapittel 3-9.

1. At registeret må vise at det er pågående systematisk datainnsamling ved alle enheter som har registrert til registeret tidligere.
2. At registeret må iverksette vesentlig mer aktivitet for å øke dekningsgraden.
3. At registeret må beskrive nærmere nye aktiviteter som må gjennomføres fremover for å øke dekningsgraden.

4. At det må vurderes om registeret bør endres vesentlig for å bedre tilslutningen.
5. At registeret må sannsynliggjøre at dekningsgrad på 60 % kan oppnås ved utgangen av 2022.
6. At registeret må avklare forhold til foreslått register for pasienter med Spinal muskelatrofi behandlet med Spinraza.
7. At registeret må beskrive konkrete tiltak for pasientrettet kvalitetsforbedring.
8. At registeret må ta stilling til om pasientgruppen med arvelige nevropatier skal bestå.
9. At registeret må vise at de har iverksatt personalmessige og organisatoriske grep for å fasilitere for økte ressurser til registerarbeid.

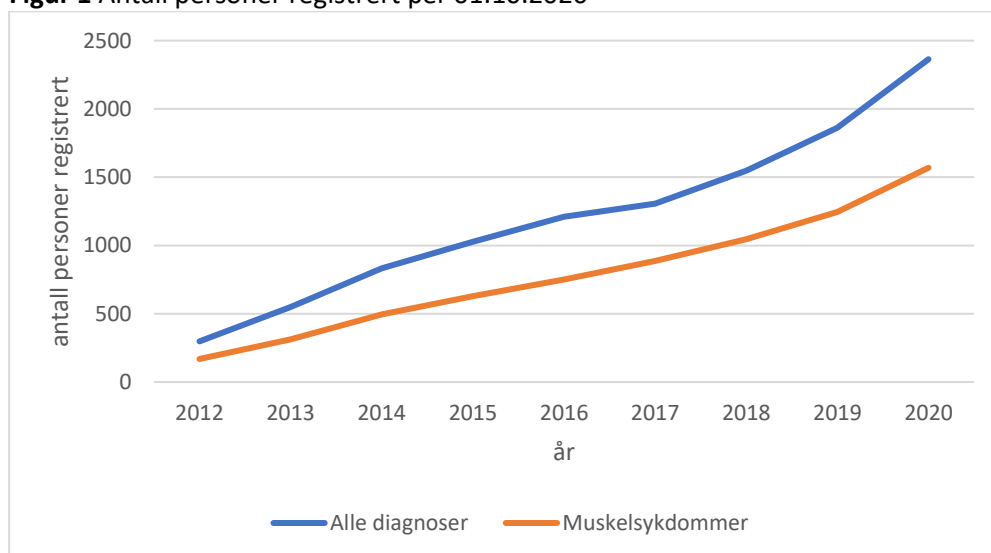
I det følgende vil det redegjøres for hvordan Muskelregisteret har fulgt opp disse punktene i 2020:

## FORBEDRINGSPUNKT 1-5: DEKNINGSGRAD OG TILSLUTNING

### Endringer i dekningsgrad og tilslutning i 2020:

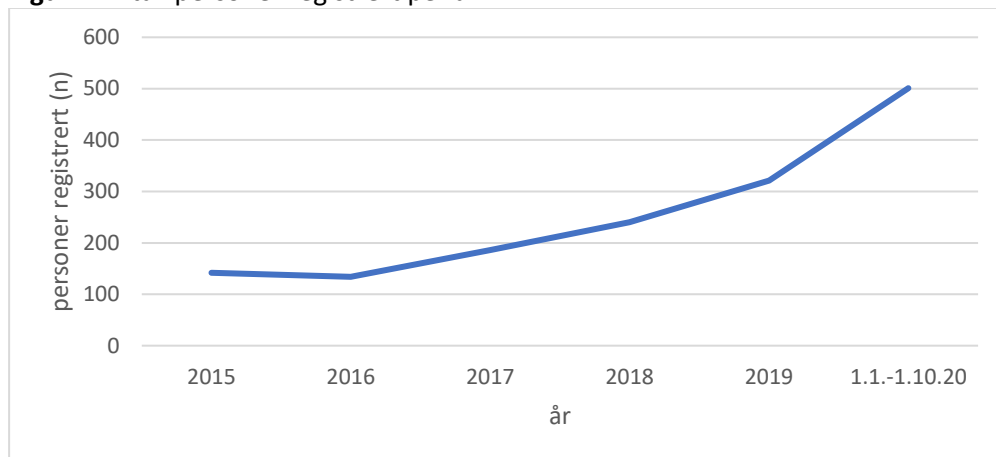
Antall registrerte pasienter har økt betydelig de første ni månedene i 2020 (figur 1). Hittil i 2020 er det registrert 500 nye pasienter, og vi forventer minst en dobling i forhold til 2019 (figur 2). Økningen var størst for personer med dystrofia myotonica type 1, der dekningsgraden har økt fra 31 % til 43 %. Dekningsgraden er 75 % for Duchennes muskeldystrofi, 64 % for spinal muskelatrofi og 52 % for Limb girdle muskeldystrofier (figur 3) (se årsrapport 2019, pkt. 3.1 for metode for dekningsgradsanalyse). Med den økte registreringsaktiviteten anser vi det som sannsynlig at dekningsgraden samlet for alle diagnosene vil være >60 % ved utgangen av 2022.

**Figur 1** Antall personer registrert per 01.10.2020



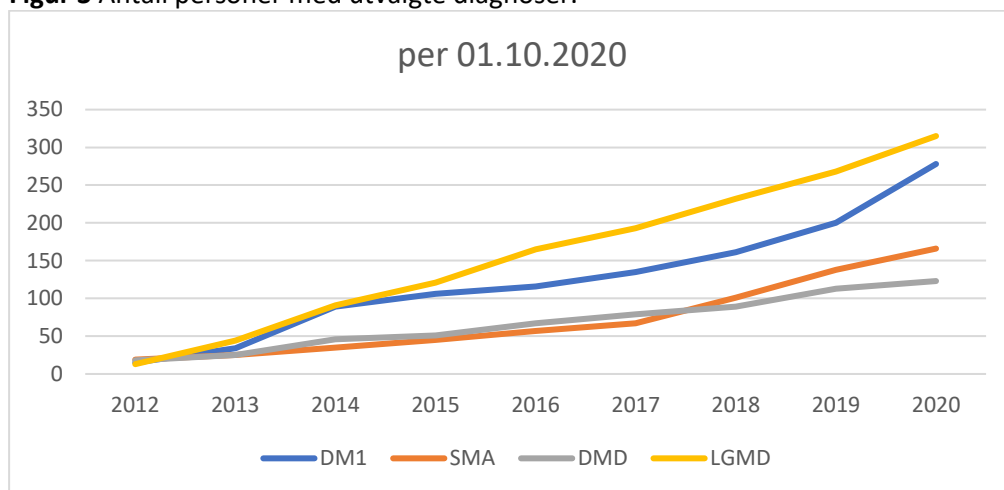
Antall personer registrert i Muskelregisteret har økt med 27 % siden 01.01.2020.

**Figur 2** Antall personer registrert per år



Ut fra antall registrerte pasienter hittil i 2020 forventes en dobling i forhold til 2019.

**Figur 3** Antall personer med utvalgte diagnoser.



Dekningsgraden har økt for DM1, SMA, DMD og LGMD

## **Følgende tiltak er i 2020 iverksatt for å øke dekningsgrad og tilslutning:**

### **Kurs og opplæring**

For å øke tilslutning og dekningsgrad har vi arrangert kurs og opplæring for registrerende enheter. På grunn av restriksjoner i forbindelsen med koronapandemien har vi våren 2020 i stedet for fysiske kurs gjennomført åtte virtuelle kurs i registrering av 30-45 minutters varighet. Tidspunktet ble tilpasset deltagerne. Barneleger og nevrologer fra Vestre Viken, SUS, St.Olavs, Sørlandet sykehus, Nordlandssykehuset og Sykehuset Innlandet har deltatt og gitt uttrykk for at det har vært nyttig.

### **Registreringsplikt og reservasjonsrett**

I februar 2020 fikk Muskelregisiteret godkjenning fra Personvernombudet ved Universitetssykehuset Nord-Norge om fritak fra samtykkekrav og overgang til reservasjonsrett. Denne overgangen har hjemmel i den nye Forskriften om medisinske kvalitetsregistre av 2019. Vi vurderer at denne overgangen sammen med registreringsplikt fra 01.09.2019 og incentivordning fra 01.01.2019 har gjort det enklere å motivere for

registrering. Vi har informert om endringene i e-poster til registratorer, registerkontakter og enhetsledere og i nevromuskulært videomøte 14.5.2020. I tillegg har disse ordningene vært tema på kurs og opplæring vi har arrangert for registrerende enheter. Det er gjort en betydelig innsats på de aktuelle avdelingene, og vi ser hittil i 2020 at avdelinger som tidligere ikke har registrert (for eksempel St.Olavs), nå har registrert et betydelig antall pasienter. Vi vurderer derfor at tiltakene våre har hatt positiv effekt for både tilslutning og dekningsgrad.

### **Fra etterregistrering til fortløpende registrering**

Vi forventer at registreringsplikt og incentivordning øker ledelsefokus på registrering. Våren 2020 har registeret sendt gjentatte oppfordringer om etterregistrering innen 01.10.2020 til registratorer, registerkontakter og enhetsledere. Enhetsledere som ikke har svart på e-poster er blitt kontaktet på telefon.

### **Oppgradering av Rapporteket**

Resultattjenesten *Rapporteket* ble oppgradert og modernisert for Muskelregisteret ved årsskiftet 2019-2020. Den nye løsningen har godt brukergrensesnitt, og flere personer fra de registrerende enhetene rundt om i landet har kommet med tilbakemeldinger om at de synes det er motiverende å bruke Rapporteket for å sammenligne egen avdeling med landet for øvrig. Vi mener moderniseringen har bidratt til å øke motivasjonen for registrering i Muskelregisteret.

### **Samarbeid med pasientforening**

Muskelregisteret har støtte fra pasientforeningen Foreningen for muskelsyke (FFM) (se vedlegg 1). FFM informerer sine medlemmer fortløpende om endringer og nyheter i registeret, og oppfordrer medlemmer til å undersøke om de er registrert. Muskelregisteret skrev også en artikkel i Muskelnytt (foreningens medlemsblad) nr.3 2020 der vi informerte generelt om registeret, og spesielt om endringen angående fritak fra krav om samtykke. Vi ønsker å øke bidragene til Muskelnytt i fremtiden. Vi ser også for oss at interesserte pasienter og registerkontakter kan abonnere på et elektronisk nyhetsbrev med bl.a. informasjon om aktuelle kurs og møter. Varamedlem i FFM er inkludert som brukerrepresentant i Fagrådet for Muskelregisteret, noe vi vurderer er nyttig for oppslutning om registrert blant pasientene. FFM har flere ganger uttrykt støtte og viktigheten av at registeret opprettholder nasjonal status (vedlegg 1 og 2).

### **Informasjon om Muskelregisteret på genetiske prøvesvar**

De genetiske laboratoriene ved STHF Skien, HUS og UNN gjør oppmerksom på registreringsplikten i genetikksvar. Henvissende lege har ansvar for at pasienter som diagnostiseres med ICD 10 kodene G12.0/1/8/9, G60.0/1/8/9, G71.0/1/2/3/8/9, T88.3 eller G72.3 blir registrert i Muskelregisteret, jamfør Forskrift om medisinske kvalitetsregistre. Registeret har reservasjonsrett, hvilket innebærer at det ikke er nødvendig å innhente samtykke fra pasienten. Dersom avdelingen ikke har registerkontakt kan nødvendige skjema hentes på [www.muskelregisteret.no](http://www.muskelregisteret.no). Vi vil kontakte de øvrige laboratoriene innen utgangen av 2020.



## **FORBEDRINGSPUNKT 6: SMA-MODUL**

Det har dessverre ikke lyktes å følge opp avtalen mellom OUS og UNN om å inkludere Spinraza-registeret for SMA-pasienter som en egen modul i Muskelregisteret.

Muskelregisteret har lav prioritet hos Helse Nord IKT. Av den grunn vil det ikke være hensiktsmessig å bruke ressurser på en sammenslåing per nå. Derfor fortsetter overvåkingen av Spinraza-behandlingen ved OUS-registeret. Dersom vi blir prioritert hos Helse Nord IKT i fremtiden, vil vi jobbe videre med en slik modul.

## **FORBEDRINGSPUNKT 7: PASIENTRETTET KVALITETSFORBEDRING**

Muskelregisteret har tidligere identifisert sannsynlige forbedringsområder hva gjelder pasientrettet kvalitetsforbedring:

- Tilgang til kommunal fysioterapi med kompetanse på nevromuskulær sykdom
- Tilbud om genetisk veiledning til alle som er diagnostisert med arvelig sykdom med kjent genetisk årsak
- Oppfølging hos nevrolog blant voksne pasienter

Ekspertgruppen har påpekt at de ikke finner konkrete beskrivelser for tiltak på disse punktene i årsrapport for 2018. Muskelregisteret har dessverre heller ikke fulgt opp disse punktene i 2019 da vi har brukt ressursene på å øke tilslutning og dekningsgrad. I tillegg har vi behov for prospektiv registrering og bedre datakvalitet for å sikkert kunne avdekke aktuelle forbedringsområder og eventuelle endringer etter tiltak.

### **Muskelregisteret har planlagt følgende kvalitetsforbedring av registeret:**

#### **RAND-36**

I forbindelse med utsending av RAND-36 livskvalitetsskjema i mai 2020 har vi i tillegg spurt om personer med muskeldystrofier følges opp av barnelege/nevrolog og om de får regelmessig fysioterapi. Skjemaet ble den 04.06.2020 sendt til personer > 15 år (n=228 født før 01.01.2006 som har samtykket til registrering innen 01.01.2020). Vi har mottatt svar fra personer med Duchennes muskeldystrofi (n=18), Beckers muskeldystrofi (n=8) og Limb-girdle muskeldystrofi (n=89).

Modul for RAND-36 ble tilgjengelig i registeret 25.06.2020. Vi la også til tre spørsmål (gangfunksjon og oppfølging hos (barnelege/nevrolog/fysioterapeut) som vi vil bruke til å oppdatere Muskelregisteret. RAND-36 svar vil kun være synlig i *system coordinator*-rollen. Av 228 personer som spørreskjemaet ble sendt til har 115 svart. Dataene har blitt punchet sommeren 2020, og vi har mottatt dataene den 30.09.2020.

#### **Oppfølging 5 år etter registrering**

Det er ønskelig at registeret oppdateres ved hver kontakt med behandler. I tillegg hadde registeret 5-årsoppfølginger frem til 2017. På grunn av en datateknisk feil har disse oppfølgningene uteblitt siden 2017, og det tok tid før dette ble rettet opp fordi Muskelregisteret har vært prioritert etter andre registre ved UNN. Vi har fra juni 2020 fått rettet datafeilen. Oppdatering hvert femte år synes hensiktsmessig for de fleste diagnosegrupper. Enkelte muskeldystrofier bør følges tettere, noe vi vil få på plass i fremtiden.

## **Rapportering til TREAT-NMD**

Registeret har gjort en avtale om rapportering av Core data-settet til TREAT-NMD (det europeiske faglige nettverket og registeret for arvelige nevromuskulære sykdommer) den 26.03.2020. Vi har utviklet og fått godkjent et oppfølgings skjema for personer med Duchennes muskeldystrofi som legger til rette for bruk av data både i registeret og til rapportering i TREAT-NMD. Skjemaet finnes også i elektronisk format (REDCap). Det ble sendt informasjon om muligheten for elektronisk spørreskjema (e-post invitasjon med link til HN-server) til aktuelle deltagere den 16.07.2020. Oppdateringsskjemaet ble sendt til 85 (foresatte til) personer med Duchennes muskeldystrofi i september 2020. Det elektroniske skjemaet er sendt til 13 personer som foretrakk det. Planen blir deretter å utvide rapporteringen med diagnosene spinal muskelatrofi (SMA) og dystrofia myotonika type 1.

## **Behov for «natural history» data**

Etter hvert som flere spesifikke behandlingsmuligheter blir tilgjengelig, øker betydningen av «natural history» data av høy kvalitet (Mercuri E, Sansone V. Lancet Neurol. 2020;19(4):283-284). Muskelregisteret har i slutten av september sendt ut de første oppfølgings skjemaene til personer med Duchennes muskeldystrofi. Fremover planlegger vi å innhente regelmessige oppdateringer fra relevante diagnosegrupper.

## **FORBEDRINGSPUNKT 8: ARVELIGE NEVROPATIER**

På møtet med Interregional styringsgruppe den 04.12.2019 ble det skissert at arvelige nevropatier skulle tas ut av registeret for å forbedre dekningsgraden. I løpet av 2020 har Fagrådet for Muskelregisteret vurdert at dette likevel ikke er hensiktsmessig.

Vi finner ikke faglige grunner til at registerets gyldighet forbedres ved å fjerne arvelige nevropatier, selv om den samlede dekningsgraden vil øke. Dekningsgraden i Muskelregisteret bør vurderes diagnosespesifikt, da vi har mange diagnoser vi dekker. Når det gjelder arvelige nevropatier er det sannsynlig at dekningsgraden er lav fordi mange pasienter har lite symptomer, og dermed lavt behov for kontakt med helsetjenestene.

Vi mener det er viktig at personer med arvelige nevropatier forblir i registeret. Flere av pasientene har utfordringer som har behov for bistand fra helsetjenestene. Det er viktig å ha mulighet til å monitorere at oppfølgingen av pasientgruppen er i tråd med rådende praksis, og at kvaliteten på oppfølging er lik på forskjellige steder i landet. Uten denne informasjonen har vi ikke mulighet til å iverksette pasientrettet kvalitetsforbedring. Det er også essensielt å ha denne oversikten når fremtidige behandlingalternativer kommer.

Foreningen for muskelsyke (FFM) er informert om situasjonen, og stiller seg svært kritisk til at personer med arvelige nevropatier vurderes tatt ut av registeret. Mange av deres medlemmer tilhører den aktuelle pasientgruppen, og det vil være uheldig dersom registeret ikke kan bidra med å ivareta interessene til disse personene

Det er per i dag vanskelig å se for seg et godt registeralternativ for pasientgruppen. Én fremtidig mulighet kan være Norsk register for sjeldne diagnoser, men dette registeret er kun et telleregister der navn, fødselsnummer, adresse og diagnose registreres. Hittil i 2020 ser vi at Muskelregisterets forbedringer hva gjelder dekningsgrad også har medført sterk økning i antall registrerte med arvelige nevropatier. Fra oktober 2019 til oktober 2020 er det registrert 192 nye personer med arvelige nevropatier, mens det gjennomsnittlige årlige antallet nye registreringer fra 2012-2018 er 50 pasienter. Det synes

derfor sannsynlig at disse forbedringene vil gi registeret en samlet dekningsgrad på > 60 % ved utgangen av 2022.

## **FORBERDINGSPUNKT 9: ØKTE RESSURSER**

Ressurser avsatt til registerarbeid har vært en utfordring for Muskelregisteret over tid. På møtet med Interregional styringsgruppe i desember 2019 skisserte daværende registerleder Synnøve Jensen tiltak for å bedre situasjonen. Følgende er gjennomført i 2020:

- Kai Ivar Müller er ny leder i registeret og har 20 % av arbeidstiden sin i Muskelregisteret.
- Margitta T. Kampman er ny medarbeider i registeret, og har 50 % av arbeidstiden sin i registeret.
- Andreas F. Lahelle er ny medarbeider i registeret, og har 20 % av arbeidstiden sin i registeret.
- Arbeidsplaner for lederen og de to medarbeiderne er skjermet fra andre oppgaver. Dette utarbeidet i samarbeid med seksjonsoverlege på Nevrologisk avdeling ved UNN.

Disse personalmessige og organisatoriske grepene medfører økning i ressursene tilgjengelig for registerarbeid. Vi opplever en ny positivitet og arbeidslyst forbundet med endringer og forbedringer av Muskelregisteret.