



NORNMD

NORSK REGISTER FOR ARVELIGE NEVROMUSKULÆRE DIAGNOSER

Årsrapport 2022

RESULTATER OG FORBEDRINGSTILTAK

Norsk register for medfødte og arvelige nevrologiske sykdommer

Faglig ledelse for registeret

Andreas Lahelle ¹⁾

Fagrådet for registeret

Petter Sanaker, leder ²⁾

Kjell Arne Arntzen ¹⁾

Magnhild Rasmusen ³⁾

Sean Ciaran Wallace (ny 2022) ³⁾

Kristin Ørstavik ⁴⁾

Rune Østern ⁵⁾

Jon Magnus Dahl ⁶⁾

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

2) Nevrologisk avdeling – Haukeland Universitetssykehus

3) Barneavdelingen, Enhet for medfødte og arvelige nevrologiske tilstander – Oslo Universitetssykehus

4) Nevrologisk avdeling, Enhet for medfødte og arvelige nevrologiske tilstander – Oslo Universitetssykehus

5) Medisinsk genetisk avdeling – St. Olavs Hospital

6) Brukerrepresentant – FFM

Juni 2023



Kontaktinformasjon

Registerrådgiver, daglig ledelse

Anders Pedersen Årnes, Anders.Pedersen.Arnes@unn.no

Registerrådgiver

Cathrine Ramberg, Cathrine.Ramberg@unn.no

Registersekretær

Elin Golde, muskelregisteret@unn.no

Postadresse

NORNMD, Postboks 20, Universitetssykehuset Nord Norge, 9038 Tromsø

www.kvalitetsregistre.no/register/nervesystemet/norsk-register-arvelige-og-medfodte-nevromuskulaere-sykdommer
www.muskelregisteret.no

Innhold

DEL I ÅRSRAPPORT 2022	6
Kapittel 1 Sammendrag	7
Kapittel 2 Registerbeskrivelse – Muskelregisteret og NORNMD	9
2.1.1 Bakgrunn for registeret	9
2.1.2 Tidligere - Muskelregisterets formål	9
2.1.3 Formål NORNMD	10
2.1.4 Analyser som belyser registerets formål	11
2.2 Juridisk hjemmelsgrunnlag	13
2.3 Faglig ledelse og dataansvar	13
2.3.1 Aktivitet i fagråd/referansegruppe	13
Kapittel 3 Resultater	14
3.1 Kvalitetsindikatorer og PROM/PREM	14
3.1.1 Utredningstid	14
3.1.2 Andel pasienter med molekylærgenetisk bekreftet diagnose	15
3.1.3 Genetisk veiledning	16
3.1.4 Oppfølging hos nevrolog/barnelege	17
3.1.5 Hjerteroppfølging	19
3.1.6 Andel pasienter med fysioterapi	20
3.1.7 Pasient rapporterte resultatmål og pasienterfaringer (PROMs og PREMs)	22
Kapittel 4 Metoder for fangst av data	23
4.1 Muskelregisteret – fram til overgang ny registerløsning:	23
4.2 Ny struktur - NORNMD:	23
Kapittel 5 Datakvalitet	25
5.1 Antall registreringer	25
5.2 Metode for beregning av dekningsgrad	25

5.3 Tilslutning.....	26
5.4 Dekningsgrad.....	27
5.5 Prosedyrer for intern sikring av datakvalitet.....	28
5.6 Metoder for vurdering av datakvalitet.....	28
5.7 Vurdering av datakvalitet.....	28
Kapittel 6 Fagutvikling og pasientrettet kvalitetsforbedring.....	29
6.1 Pasientgruppe som omfattes av registeret.....	29
6.2 Registerets variabler og spesifikke kvalitetsindikatorer.....	30
6.2.1 Kvalitetsindikatorer Muskelregisteret.....	30
6.2.2 Kvalitetsindikatorer NORNMD Se vedlegg 2 for en detaljert gjennomgang av kvalitetsindikatorerne som vil inngå i ny registerløsning under nevnte overordnede kategorier:.....	31
6.3 Pasientrapporterte resultat- og erfaringsmål (PROM og PREM).....	32
6.4 Sosiale og demografiske ulikheter i helse.....	32
6.5 Bidrag til utvikling av nasjonale retningslinjer, nasjonale kvalitetsindikatorer o.l.....	33
6.6 Etterlevelse av faglige retningslinjer.....	33
6.7 Pasientrettet kvalitetsforbedring.....	33
6.8 Pasientsikkerhet.....	34
Kapittel 7 Formidling av resultater.....	35
7.1 Resultater tilbake til deltakende fagmiljø.....	35
7.2 Resultater til administrasjon og ledelse.....	35
7.3 Resultater til pasienter.....	35
7.4 Publisering av resultater på kvalitetsregistre.no.....	35
7.5 Populærvitenskapelig formidling / Media.....	36
7.6 Kommunikasjonsplan NORNMD.....	36
Kapittel 8 Samarbeid og forskning.....	37
8.1 Samarbeid med andre helse- og kvalitetsregistre.....	37
8.2 Vitenskapelige arbeider og industrisamarbeid.....	37
8.3 Brukermedvirkning.....	38
DEL II PLAN FOR FORBEDRINGSTILTAK.....	39

Kapittel 9 Videre utvikling av registeret	40
9.1 Bakgrunn for omorganiseringen fra Muskelregisteret til NORNMD:	40
9.2 Nye inklusjonskriterier + nytt diagnoseomfang = nytt navn:	41
9.3 Ny stillingsstruktur:	42
9.4 Ny datastruktur i NORNMD:.....	42
9.4.1 Arbeidspakker i utvikling av ny registerstruktur:	43
9.4.2 Omfang Arbeidspakke 1	43
9.4.3 Omfang Arbeidspakke 2 og 3	44
9.5 Bemerkninger om ny funksjonalitet i NORNMDs datastruktur:	45
9.6 Oppsummering og avsluttende bemerkninger:	47
 DEL III STADIEVURDERING	 49
 Kapittel 10 Referanser til vurdering av stadium	 50
10.1 Vurderingspunkter	50
10.2 Registerets oppfølging av fjorårets vurdering fra ekspertgruppen.....	51

DEL I

Årsrapport 2022

Kapittel 1

Sammendrag

Muskelregisteret:

I 2022 ble måltallene for Muskelregisteret oppnådd for andel pasienter med molekulærgenetisk bekreftet diagnose (muskelsykdommer og polynevropatier), andel barn som får oppfølging hos barnelege og andel pasienter med Duchenne muskeldystrofi som får hjerteroppfølging. Registeret identifiserer fra resultatene for 2022 ulike områder for forbedring, for eksempel er andelen som mottar hjerteroppfølging for utvalgte diagnoser lavere enn ønsket måltall. I tillegg viser resultatene fra Muskelregisteret at det er forholdsvis mange pasienter med behov for fysioterapi som ikke mottar tilbud.

Året 2022 ble for Muskelregisteret tydelig preget av at registerressurser ble prioritert brukt på omorganiseringsprosessen registeret er inne i. Dette medførte mindre tid brukt på oppfølging av registerkontakter og medfølgende fall i antall nye registreringer, sammenlignet med 2021. Ved å nå omstrukturere registeret og lage nye og oppdaterte kvalitetsindikatorer med forbedret datakvalitet ønsker registeret å fremover kunne bedre monitorere kvalitet og likeverdighet i helsetjenestene pasientgruppen mottar og behøver i et livsløpsperspektiv.

Omorganisering av forhenværende Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer (Muskelregisteret):

I 2021 søkte registeret ved daværende faglig leder Andreas Lahelle om handlingsrom til å igangsette en omfattende omstrukturingsprosess for å imøtekomme de tilbakemeldingene registeret hadde fått fra Ekspertgruppen. Året 2022 har for registeret omfattet igangsettelse av denne omstruktureringen, som i hovedsak innebærer oppbygning av en helt ny registerstruktur: nye inklusjonskriterier, nye kvalitetsindikatorer med dertil nye variabelstrukturer, og nye metoder for fangst av data. I forbindelse med dette arbeidet ble det sendt en anbefaling fra registeret til fagrådet å endre navnet på registeret til Norsk Register for Arvelige Nevromuskulære Diagnoser (NORNMD). Dette ble vedtatt på fagrådsmøte 23.11.2022. Registeret vil i resten av denne rapporten derfor benevnes ved sitt nye navn.

Resultater fra omorganiseringen nevnes fortløpende i årsrapporten der dette er relevant, og presenteres i helhet i kapittel 9: «Videre utvikling av registeret».

Året 2022 ble i hovedsak brukt på å identifisere svakheter med gammel registerstruktur og hvordan disse vanskeliggjorde imøtekommelse av formålet til nasjonale kvalitetsregistre. Flere sentrale momenter la grunnlaget for utarbeidelse av ny struktur for NORNMD:

- Hva er det nye registerets formål
- Hvilke pasientgrupper skal inkluderes etter hvilke kriterier
- Hvordan skal disse inkluderes og registreres
- Hvordan kan de motta informasjon og kunne reservere seg

- Hvilke kvalitetsindikatorer og øvrige analyser utgjør kjerneanalyser for å oppfylle registerets formål, og hvilken faglig konsensus er det mulig å bygge dette ut ifra
- Hvilke data skal registreres for hver enkelt diagnosegruppe, når, og av hvem; hvilke datakilder kan benyttes til dette; hvilket teknologisk mulighetsrom eksisterer og hvor, og hva kan evt. forventes utviklet og når
- Hvilke andre formål og funksjoner må ny registerstruktur imøtekomme
- Hvordan kan den nye strukturen implementeres i teknisk løsning og blant brukere
- Hvordan skal registeret og dets personalressurser organiseres for å forvalte ny løsning.

Årsrapporten beskriver arbeidet med disse momentene og den plan og de tiltak som dette arbeidet har munnet ut i.

Kapittel 2

Registerbeskrivelse – Muskelregisteret og NORNMD

2.1.1 Bakgrunn for registeret

Norsk register for arvelige nevromuskulære diagnoser (NORNMD, fhv. «Muskelregisteret») ble etter oppdrag fra Helsedirektoratet opprinnelig opprettet av Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) ved Universitetssykehuset Nord Norge HF (UNN) i 2008, og innledet i 2021 en omfattende restruktureringsprosess.

Arvelige nevromuskulære diagnoser er en differensiert gruppe med sjeldne diagnoser (prevalens <1:2000) som omfatter arvelige tilstander som rammer muskulaturen, de perifere nervene og de motoriske cellene i ryggmargen. Dette medfører tap av funksjon pga. muskelsvakhet og muskelsvinn. Noen pasienter har også påvirkning av respirasjons- og/eller hjertemuskelatur, samt andre organer. Kunnskapen om disse sykdommene er mangelfull, noe som kan resultere i ulik oppfølging i helsevesenet. Videre er usikkerhet angående strategier for diagnostisering og kvaliteten på tilbudet om oppfølging og behandling i de forskjellige nivåene i helsetjenestene 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 behandling og rekruttering til forskning på fremtidige behandlingsmetoder, samt stimulere til internasjonalt samarbeid og kunnskapsspredning.

2.1.2 Tidligere - Muskelregisterets 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 rekruttering til forskning, kliniske studier og internasjonale/globalt registre.
- 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 Formål NORNMD

I forbindelse med omorganiseringsprosessen inkl. utfasing av Muskelregisteret og overgangen til ny registerløsning, har registerets formål og omfang blitt oppdatert. Mandatet til Norsk register for arvelige nevromuskulære diagnoser (NORNMD) er å:

- 1) Øke kunnskapen om følgende sjeldne, arvelige, nevromuskulære sykdommers naturlige forløp:
 - a. Spinal muskelatrofi (SMA) etter gjeldende klassifisering typer I-IV.
 - b. Duchenne og Becker muskeldystrofi (DMD, BMD).
 - c. Dystrofia Myotonica (DM) type 1 og 2.
 - d. Fascioscapulohumeral muskeldystrofi (FSHD).
 - e. Limb-girdle muskeldystrofi (LGMD).
- 2) Kartlegge forekomst og sykdomsspekteret i Norge, helt ned på mutasjonsnivå der dette er relevant. Dette gir grunnlag for epidemiologisk forskning, og mulighet for kvantifisering av pasienter tilgjengelig for spesifikk behandling, som genterapi.
- 3) Bidra til god kvalitet og likeverdig tilgang på utredning, behandling og oppfølging av pasienter med nevromuskulære sykdommer gjennom løpende dokumentering av resultater fra helsehjelp med utgangspunkt i livslange individuelle behandlingsforløp og definerte kvalitetskriterier:
 - a. Kartlegge tiden fra henvisning til genetisk bekreftet diagnose. Vi ønsker tidlig diagnose for å kunne sette inn aktuelle tiltak (behandling/tilrettelegging/oppfølging) så tidlig som mulig.
 - b. Sikre genetisk avklaring. Dette er viktig for å bekrefte diagnosen, kartlegge sykdomsaffiserte/bærere i familien, prognostikk, risikovurdering for andre organmanifestasjoner, risikovurdering ved narkose, spesifikk terapi.
 - c. Overvåke at internasjonal/nasjonal konsensus og/eller retningslinjer vedrørende utredning, oppfølging og behandling følges.
 - d. Bidra til god livskvalitet gjennom kartlegging av pasientrapporterte erfaringer og utfallsmål og studere disse i forhold til objektive parametere på fysisk og sosialt funksjonsnivå (for eksempel arbeidsevne) og behandling/oppfølging.
- 4) Identifisere pasienter tilgjengelig for behandling med nye terapier.
- 5) Muliggjøre nødvendig oppfølging av nye medikamenter/metoder for de aktuelle pasientgruppene. Med inntog av nye terapiformer er det aktuelt å benytte registerstrukturen til monitorering av effekt av disse for aktuelle pasientgrupper.
- 6) Kunne nå ut til spesifikke diagnosegrupper med viktig informasjon.
- 7) Rekruttere pasienter til forskningsprosjekter som bidrar til å øke kunnskapen om disse sykdommene eller denne pasientgruppen.
- 8) Være samarbeidspartner for andre internasjonalt tilstøtende registre, f.eks. FKR global registry, EURO-NMD.

- 9) Være en pådriver og samarbeidspartner for nasjonale prosedyrer og retningslinjer i oppfølgingen av diagnosegruppene.
- 10) Bidra til økt oppmerksomhet, interesse og kunnskap om arvelig nevrologiske sykdommer i allmennheten og fagmiljøene.

2.1.4 Analyser som belyser registerets formål

Muskelregisteret:

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

Ny struktur - NORNMD:

Vedlegg 1 viser utviklingskartet for NORNMD som ble foreslått for og vedtatt av registerets fagråd 23.11.2022. Kartet viser registerstrukturen som skal oppfylle registerets formål. Utviklingskartet ble operasjonalisert i tre separate arbeidspakker, disse er beskrevet i detalj i vedlegg 2, men vil oppsummeres fortløpende gjennom årsrapporten og især kapittel 9.



Figur 1: Overordnede kategorier for ny kvalitetsindikatorstruktur NORNMD

Ny registerløsningen vil benytte følgende analyser for å belyse sitt formål:

Felles kvalitetsindikatorer:

1. Andel som har mottatt veiledning om overgangen fra barn til voksen.
2. Andel med oppført «medisinsk kritisk tilstand» i kjernejournal.
3. Andel pasienter som har mottatt genetisk veiledning.

Diagnostiske kvalitetsindikatorer:

4. Andel nyfødte diagnostiserte i perioden med genetisk verifisert diagnose innen 10 dager (SMA).
5. Andel med registrerte data om genvariant.
6. Antall måneder fra henvisning til spesialisthelsetjenesten for aktuell diagnose, til genetisk verifisert diagnose.

Kvalitetsindikatorer for utredning og oppfølging:

7. Andel med anbefalt hjerteoppfølging.
8. Andel med anbefalt lungeoppfølging.
9. Andel nydiagnostiserte forrige periode med mottatt hjerteutredning innen 12 mnd.
10. Andel med oppfølging av øyelege siste 12 mnd.
11. Andel med kontrollert HbA1c siste 12 mnd.
12. Tidsintervall for tilsyn hos nevrolog.

Kvalitetsindikatorer for behandling i rapporteringsperioden:

13. Tidsintervall rehabiliteringsopphold.
14. Andel med mottatt fysioterapi siste 12 mnd.
15. Andel med mottatt ergoterapi siste 12 mnd.
16. Andel som mottar ventilasjonsstøtte.
17. Andel med ICD/Pacemaker/CRT-D/Hjertetransplantasjon.
18. Andel døde i perioden med oppfølging av palliativt team.
19. Andel med ortopedisk kirurgi.
20. Andel med ny PEG/PICCLINE
21. Andel med kognitiv oppfølging siste 12 mnd.
22. Andel med psykisk oppfølging siste 12 mnd.
23. Andel med oppfølging av logoped siste 12 mnd.
- 24(-29). Medikamentforeskrivningshyppighet.
30. Andel med alvorlige bivirkninger SMA-medikamenter (SMA).
31. Andel nydiagnostiserte inkluderbare med mottatt Zolgensma <15 dager etter fødsel (SMA).

Kvalitetsindikatorer for pasientrapporterte erfaringsmål:

32. Andel med oppdatert PREMs i rapporteringsperioden.

Kvalitetsindikatorer for pasientrapporterte utfallsmål:

33. Andel med oppdatert PROMs i rapporteringsperioden: RAND-36, Graphical index of pain (GRIP), Individualized neuromuscular quality of life questionnaire (INQoL).

Hver enkelt kvalitetsindikatorer rasjonale og informasjonsinnhold er fullstendig beskrevet i vedlegg 2.

2.2 Juridisk hjemmelsgrunnlag

Personopplysninger i Muskelregisteret er ivaretatt i henhold til konsesjon fra Datatilsynet datert 6.8.2007 og bestemmelsene i Helseregisterlovens forskrift om nasjonale kvalitetsregistre. 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 reservasjonsbasert med hjemmel i den nye Forskriften om medisinske kvalitetsregistre av 2019. Dette ble godkjent av Personvernombudet ved Universitetssykehuset Nord-Norge HF.

2.3 Faglig ledelse og dataansvar

Faglig leder Andreas Lahelle (01.01.22 – 02.07.23), Nevro-, hud og reumatologisk avdeling (NEHR), Nevromuskulært kompetansesenter (NMK), Universitetssykehuset Nord-Norge (UNN). Daglig ledelse ved registerrådgiver Anders Pedersen Årnes, NMK, UNN. UNN er dataansvarlig for registeret.

2.3.1 Aktivitet i fagråd/referansegruppe

Fagrådet bestod i 2022 av

- Leder Fagråd: 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 nevro-muskulære tilstander (EMAN), Oslo universitetssykehus (OUS)
- Overlege Sean Ciaran Wallace, Barneavdelingen/Enhet for medfødte og arvelige nevro-muskulære 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)

Registerrådgivere Anders Pedersen Årnes og Cathrine Ramberg, og faglig leder Andreas Lahelle stilte med møterett men uten stemmerett.

Fagrådsmøter:

Individuelle møter: Det ble avholdt individuelle møter mellom registerleder og de enkelte fagrådsmedlemmene fortløpende høst 2022. Agenda var presentasjon av plan for utvikling av nytt register og diskusjon av ny kvalitetsindikatorstruktur.

Det ble avholdt fagrådsmøte den 23.11.2022. Viktige saker på dette møtet var:

- Vedtatt navneendring Norsk register for arvelige nevro-muskulære diagnoser (NORNMD).
- Presentasjon av omorganiseringens forløp så langt.
- Presentasjon av planlagt nytt registeromfang, med ny diagnoseorganisering og kvalitetsindikatorstruktur. Diskusjon av dette.
- Presentasjon av tidslinje for videre utvikling av registeret, behov og utfordringer.

Fagrådet gav mandat til å fortsette med gjennomføringen av planen for omorganisering slik denne forelå på møtet.

Kapittel 3

Resultater

3.1 Kvalitetsindikatorer og PROM/PREM

3.1.1 Utredningstid

Nevromuskulære sykdommer utredes vanligvis ved universitetssykehusene. Utredningen omfatter ofte tidkrevende metodikk som molekylærgenetiske, nevrofysiologiske og histologiske metoder. I noen tilfeller kan det være nødvendig å se an forløpet før man stiller en endelig diagnose. En feil diagnose kan være belastende for pasienten.

I registeret beregnes tid fra utredningsstart til spesifikk diagnose ut i fra årstall uten dato, dermed er korteste utredningstid null år. **Målet er at > 80 % av pasientene skal diagnostiseres innen ett år.**

I 2022 var det 38 pasienter som fikk stilt diagnose. For 5 av disse pasientene har man ikke opplysninger om år for utredningsstart. Tabell 1 viser tid mål i år fra utredningsstart til diagnose stilt i 2022. For 25 av pasientene ble diagnosen stilt i 2022 (0 år) eller innenfor ett års utredningstid (1 år). Dette utgjør **76 %** av de som fikk stilt diagnose i 2022 med kjent utredningstid (n=33). Det betyr at måltallet for denne indikatoren ikke er møtt.

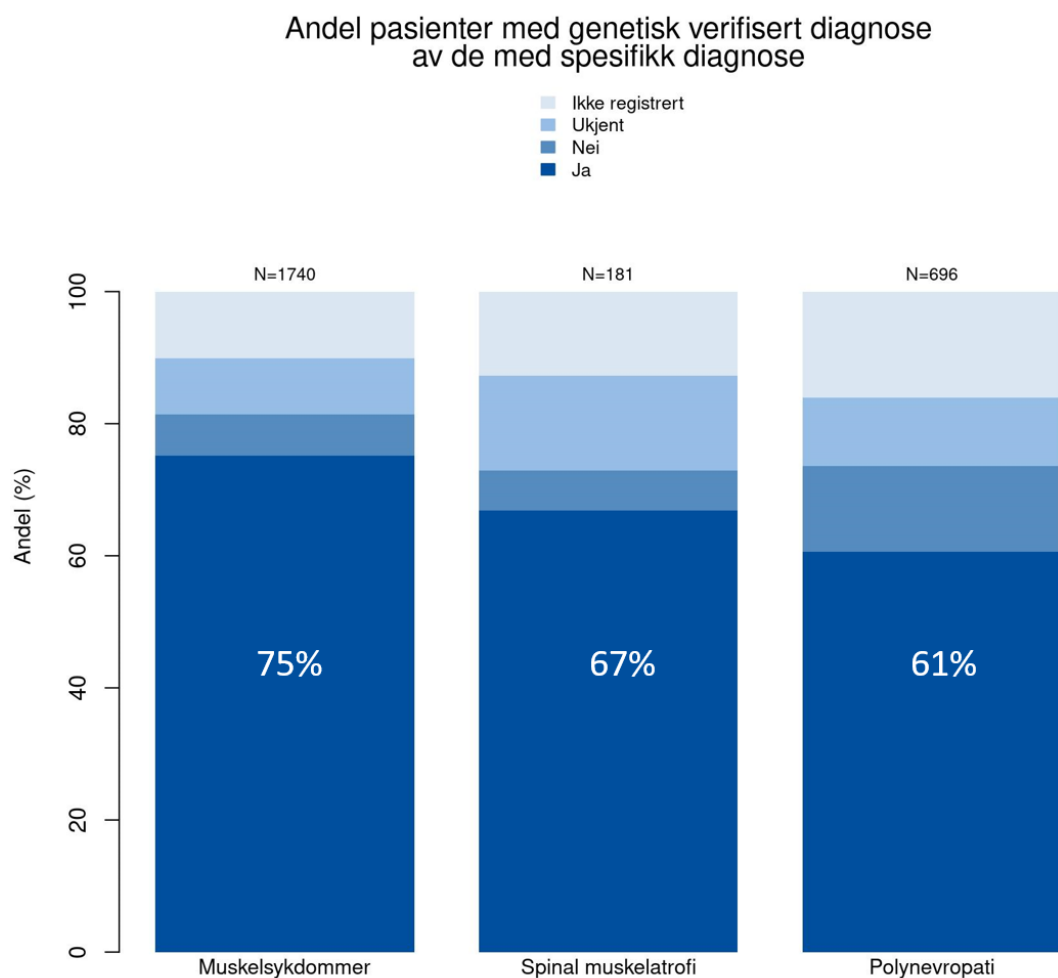
Tabell 1. Utredningstid for diagnoser stilt i 2022

Utredningstid (år)	Antall
0	13
1	12
2	2
3	2
5	1
6	1
10	1
24	1
Sum	33
Utredningsstart ikke kjent	5
Totalt antall diagnostiserte i 2022	38

3.1.2 Andel pasienter med molekylærgenetisk bekreftet diagnose

For 2022 er måltallene oppnådd for arvelige muskelsykdommer (**75 %**, måltall > 70 %) og arvelige polyneuropatier (**61 %**, måltall > 40 %). Av 181 personer med spinal muskelatrofi (SMA) type I-III er **67 %** registrert som molekylærgenetisk bekreftet, mens **måltallet er > 90 %**. Det høye antallet som er ukjent/ikke registrert kan forklares med at det ofte er vanskelig å finne svaret på den genetiske prøven ved etterregistrering.

Registrert: 2008-08-05 til 2022-12-29
Avdøde inkludert: Ja

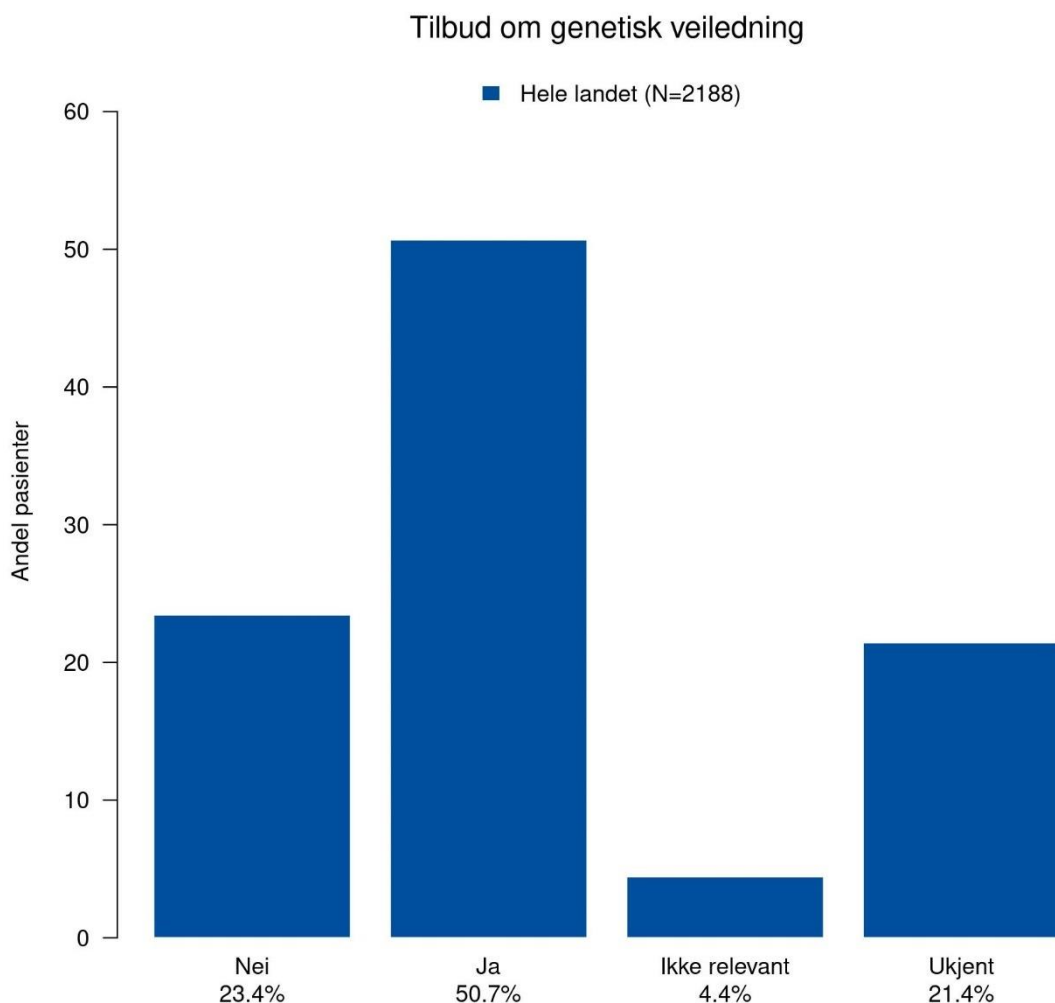


Figur 2. Andel pasienter med genetisk verifisert diagnose for gruppene «Muskelsykdommer», «Spinal muskelatrofi» og «Polyneuropati» registrert fra 2008 og frem til 29.12.2022.

3.1.3 Genetisk veiledning

Målet er at >90 % av pasienter som har en molekylærgenetisk bekreftet diagnose skal ha fått genetisk veiledning. Av pasientene registrert frem til 29.12.2022 har **51 %** fått tilbud om genetisk veiledning og måltallet er dermed ikke møtt for denne indikatoren. Fordelt på de ulike diagnosegruppene har 53 % av de med muskelsykdommer, 45 % av de med polyneuropatier og 51 % av de med spinal muskelatrofi blitt tilbudt genetisk veiledning.

Registrert: 2008-08-05 til 2022-12-29
Avdøde inkludert: Ja



Figur 3. Andel pasienter tilbudt genetisk veiledning registrert fra 2008 og frem til 29.12.2022.

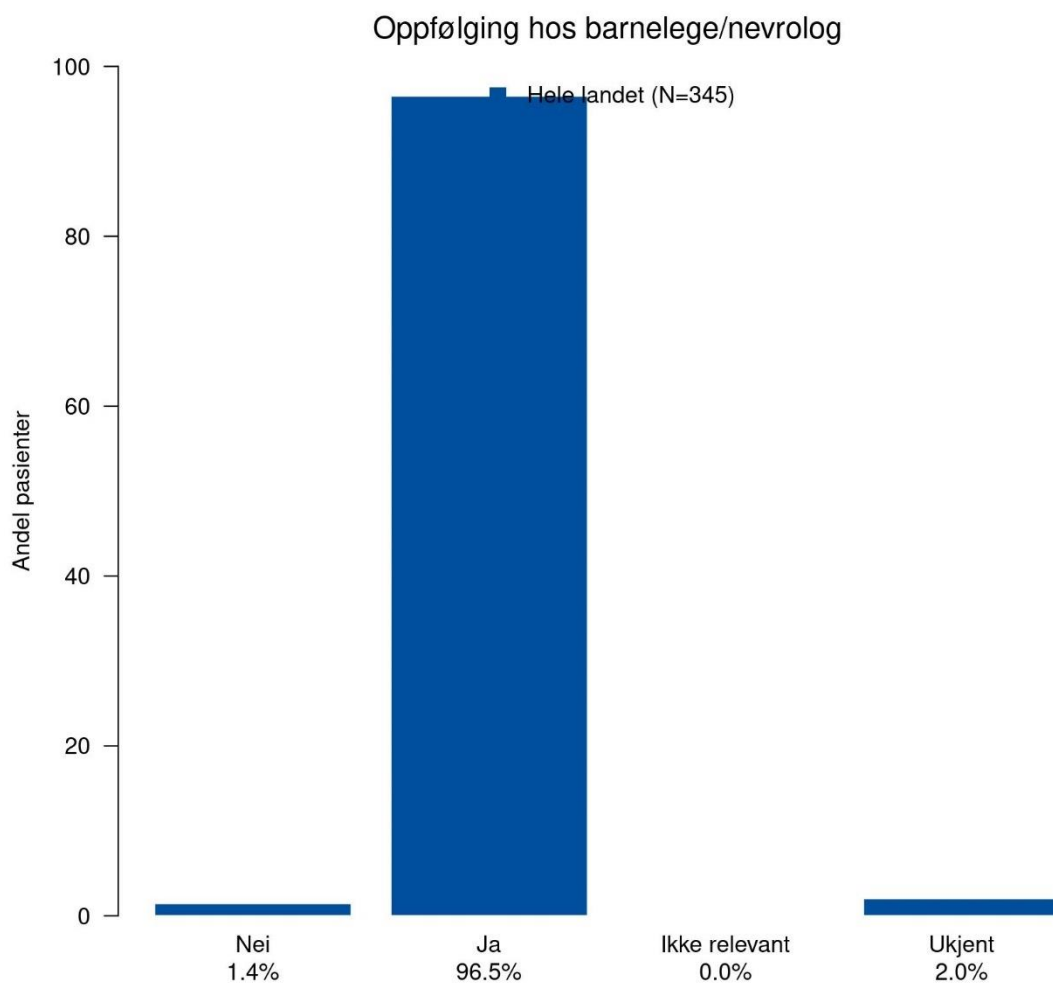
Opplysningene i registeret er ufullstendige for flere diagnoser da informasjon om genetisk veiledning ofte er vanskelig å finne i den elektroniske pasientjournalen ved etterregistrering. I tillegg kan man anta at genetisk veiledning ofte gjennomføres etter basisregistreringen er gjort. Da registeropplysninger ikke oppdateres kontinuerlig, vil denne informasjonen ikke fanges opp.

3.1.4 Oppfølging hos nevrolog/barnelege

71 % av pasienter med arvelig nevromuskulær sykdom følges opp hos barnelege eller nevrolog. For undergruppene fordeler oppfølgingen seg som følgende: 76 % for muskelsykdommer, 60 % for polyneuropatier og 79 % for spinal muskelatrofi.

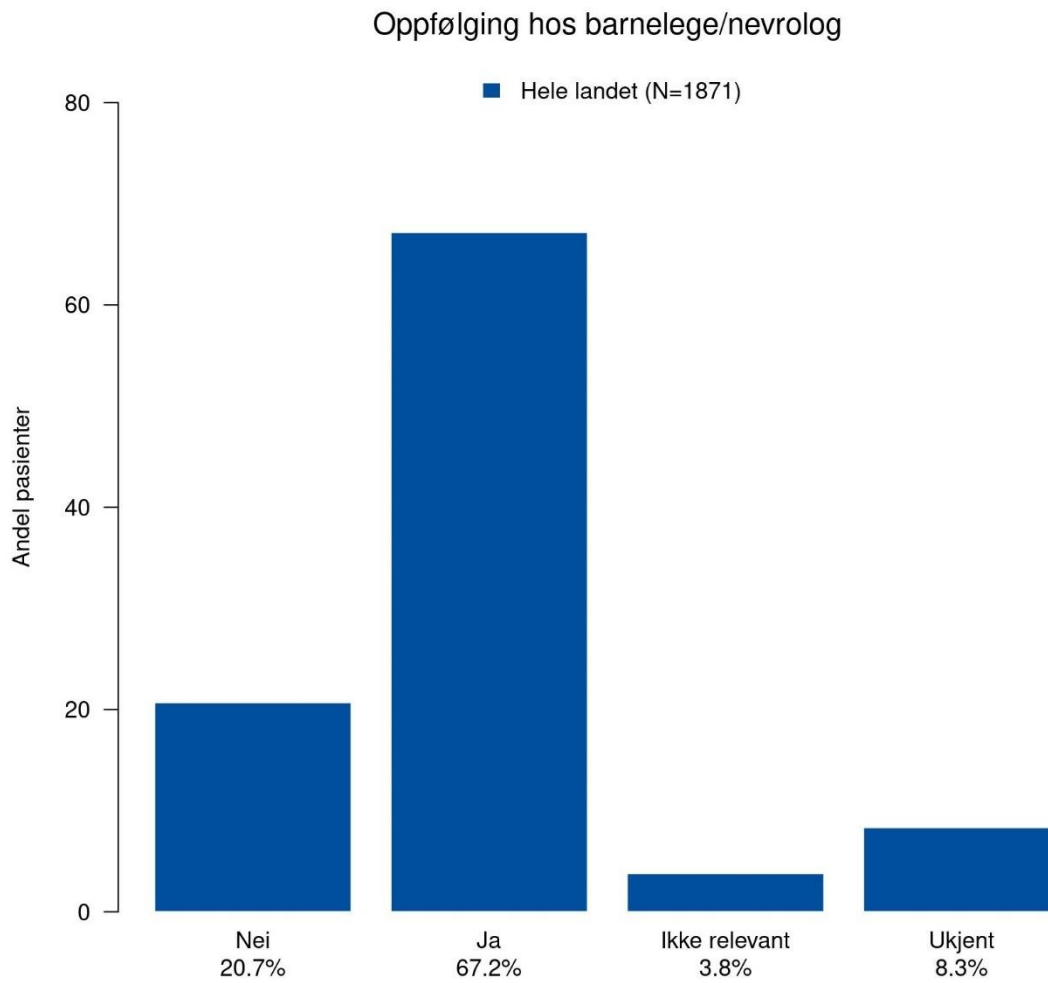
97% av barna (0-18 år) får oppfølging av barnelege (**måltall barn >90%**), mens **67%** av voksne (18+) følges opp av nevrolog (**måltallet voksne >80%**) (figur 4a og 4b).

Registrert: 2009-04-21 til 2022-12-29
Pasienter fra 1 til 18 år
Avdøde inkludert: Ja



Figur 4a. Andel pasienter 0-18 år som følges opp hos barnelege eller nevrolog registrert fra 2008 og frem til 29.12.2022.

Registrert: 2008-08-05 til 2022-12-28
Pasienter fra 18 til 99 år
Avdøde inkludert: Ja



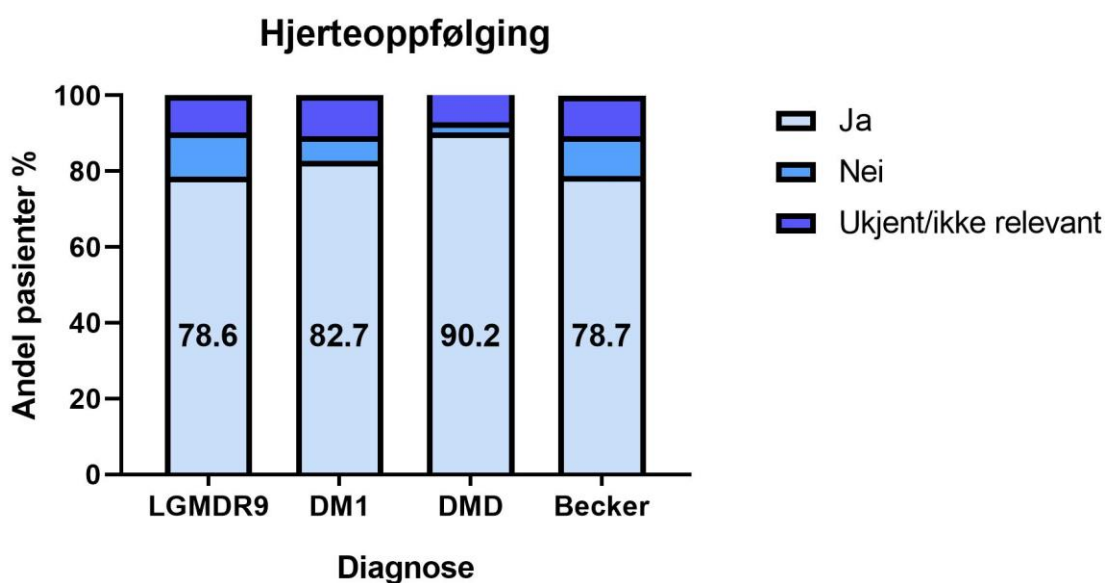
Figur 4b. Andel pasienter over 18 år som følges opp hos nevrolog registrert fra 2008 og frem til 28.12.2022.

3.1.5 Hjerteoppfølging

Blant alle pasienter med nevromuskulær sykdom har 42 % hjerteoppfølging hos kardiolog. Pasienter med DMD og DM1, i tillegg til en stor andel med LGMD har kjent økt risiko for kardiomyopati og hjerterytmeforstyrrelser og skal vurderes og følges opp av kardiolog.

Måltallene for hjerteoppfølging er **>90 % for pasienter med Dystrophia myotonica type 1, Duchenne/Becker muskeldystrofi og Limb girdle muskeldystrofi type R9 (21)**.

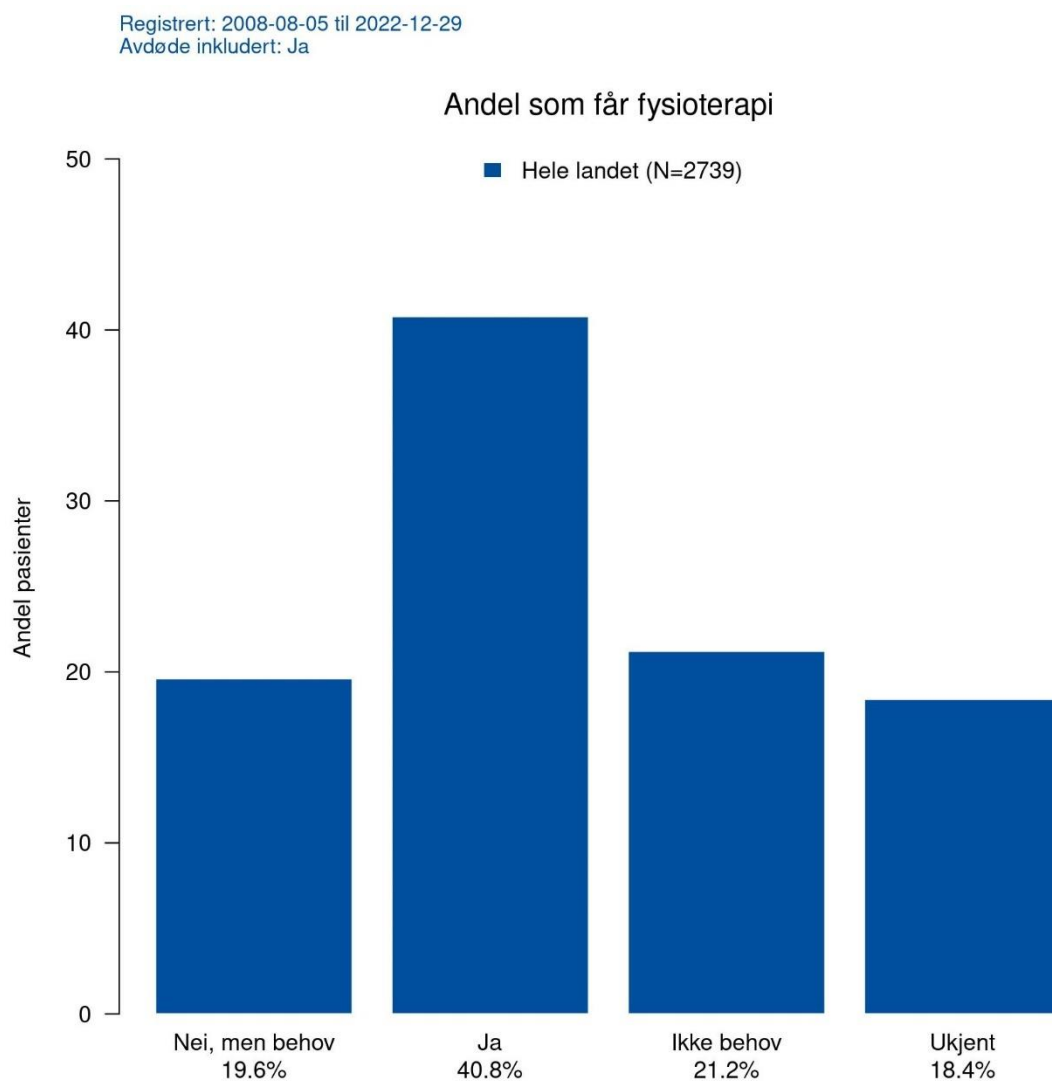
Figur 5 viser at måloppnåelsen er høyest hos personer med DMD (90%), som ofte får tett og høyspesialisert oppfølging. For DM1 følges 83 % opp av kardiolog, mens for LGMD R9 og Becker følges 79% av pasientene opp av kardiolog.



Figur 5. Andel pasienter (%) med hjerteoppfølging for diagnosene Limb-girdle muskeldystrofi type R9 (LGMDR9), Dystrophia myotonica type 1 (DM1) og Duchenne muskeldystrofi (DMD) og Becker muskeldystrofi, registrert fra 2008 og frem til 29.12.2022

3.1.6 Andel pasienter med fysioterapi

Målet er at > 90 % av pasientene som har behov for fysioterapi skal ha et tilbud. Figur 6a viser at 41 % av pasientene får fysioterapi, samt at 21 % rapporterer at de ikke har behov for fysioterapi. 20 % av pasientene har behov for fysioterapi, men har ikke tilbud. Måltallet for denne indikatoren er ikke møtt.

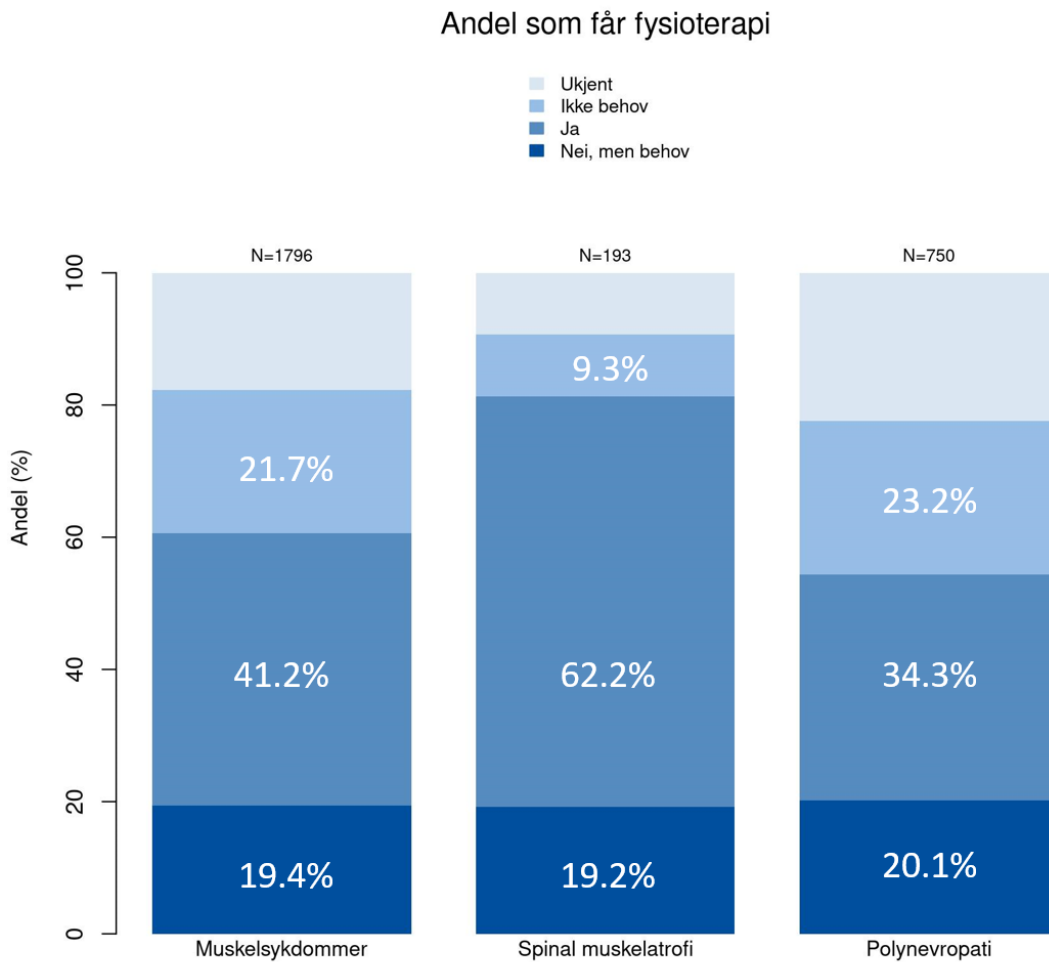


Figur 6a. Andel pasienter som får fysioterapi

Om vi ser spesifikt på de ulike diagnosegruppene er andelen pasienter som ikke får fysioterapi, men har behov lik for de tre gruppene (19-20 %) (Figur 6b). Andelen pasienter som får fysioterapi er høyest for spinal muskelatrofi (62 %), fulgt av muskelsykdommer (41 %) og polynevropati (34 %). 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 primærhelsetjenesten.

Registrert: 2008-08-05 til 2022-12-29
Avdøde inkludert: Ja



Figur 6b. Andel pasienter per diagnosegruppe som får fysioterapi.

3.1.7 Pasient rapporterte resultatmål og pasienterfaringer (PROMs og PREMs)

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. I 2020 ble det mottatt 50 % svar (én utsending; Duchennes muskeldystrofi (n=18), Beckers muskeldystrofi (n=8) og Limb-girdle muskeldystrofi (n=89)).

I 2022 ble det ikke mottatt flere skjema og denne indikatoren er dermed ikke oppdatert fra forrige årsrapport.

Kapittel 4

Metoder for fangst av data

4.1 Muskelregisteret – fram til overgang ny registerløsning:

Førstegangsregistrering gjøres av en fagperson (lege, fysioterapeut, sykepleier). Det registreres fortløpende elektronisk i 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.

Registeret har så langt hatt en enkeltutsendelse av PROM i form av RAND-36 i papirformat. Det ble sendt ut 228 stk. Rand-36 skjema i posten i 2020, det kom 115 svar som ble punchet inn manuelt.

4.2 Ny struktur - NORNMD:

Gammel registerstruktur gav store utfordringer med å oppnå løpende oppdaterte data på helsehjelp for pasientgrupper med kroniske tilstander og livslange hjelpebehov. Oppfølgingen pasientene mottar er for mangefasettert, og den medfølgende registreringsbyrden for stor, til at ansvarlig nevrolog eller annet tilknyttet klinisk personell har tilstrekkelig tid og oversikt til å sikre god kompletthet av data.

Den nye registerstrukturen søker å omgå denne utfordringen ved å basere seg i stor grad på metoder for fangst av data som er automatiserte. Dette gjøres ved gjenbruk av data fra andre sentrale registre, bruk av digitale selvrapporterte data (ePROMS og ePREMS), og på sikt direkte høsting av data fra elektronisk pasientjournalssystemer (EPJ). Dette er et satsningsområde i kvalitetsregisterfeltet og tydelig ønsket av forvaltningen (jfr. rapport «Nasjonale medisinske kvalitetsregistre – Status 2020», Nasjonalt servicemiljø for medisinske kvalitetsregistre).

Ny registerstruktur kommenteres utfyllende i kapittel 9: «Videre utvikling av registeret».

1. Førstegangsregistrering:

Førstegangsregistrering gjøres av nevrolog. Det registreres fortløpende elektronisk i 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 registerets hjemmeside og sende det til NORNMD. Det vil da bli sendt forespørsel til behandler om å fullføre registreringen.

En ny registrering i NORNMD vil utløse en melding via Helsenorge til inkluderte pasienter med varsel om inklusjonen og informasjon om elektronisk mulighet til reservasjon via Helsenorge. Denne løsningen er klar til produksjonssetting hos Helse Nord IKT (HNIKT) og Norsk Helsenett (NHN) høst 2023 og vil implementeres omgående.

2. Løpende opplysninger om helseytelser:

Det planlegges automatisk innrapportering av nøkkeldata fra sentrale registre for å svare ut informasjonsbehovet til sentrale kvalitetsindikatorer. I første utviklingstrinn (Arbeidspakke 1) omfatter dette data fra NPR i form av prosedyrekoder fra norsk klinisk prosedyrekodeverk (NKPK - se vedlegg 2). I påfølgende trinn (arbeidspakker 2 og 3) forbereder man kobling til kommunalt pasientregister (KPR), legemiddelregisteret, og register for langtids mekanisk ventilasjon (LTMV). Framdrift i koblingsarbeidet avhenger i stor grad av samarbeidende registre. SKDE assisterer i dette arbeidet.

3. e-PROMs og digital personvernkompont:

Registerets ePROM-løsning skal utvikles høsten 2023. NORNMD vil ha periodisk utsendelse av e-PROMs/PREMs digitalt via Helsenorge.no. Alle nyregistrerte vil få en PROM-utsendelse ved baseline, deretter årlig utsendelse.

Registrering i NORNMD utløser digital utsendelse av ePROM med informasjon om registerinkludering og reservasjonsmulighet på Helsenorge.no. Pasient kan deretter forvalte egne personverndata i tilvalget på Helsenorge.no som forvaltes av NHN. En registerkontakt med SC-bruker kan alternativt logge inn i registeret og reserverer pasienten mot deltakelse i NORNMD. Reservasjon utløser sletting av pasient og pasientens data fra databasen. Dette innebærer at NHN setter opp en løsning som HNIKT sender data mot, som håndterer reservasjon og sletting.

NORNMD og HNIKT utvikler en midlertidig papirbasert løsning. Digital løsning vil implementeres i utvikling av ny registerstruktur.

4. e-PREMs:

NORNMD planlegger å samle inn digitale periodiske PREM-data. Disse vil samle inn pasientrapporterte opplevelser av helsehjelp mottatt i sykehus og kommune etter modell av PasOPP-undersøkelsene til FHI. Produksjonsvinduet for ePREM-løsningen er berammet høsten 2025. ePREM-løsningen beskrives utfyllende i vedlegg 2.

5. SMA-modul – voksne:

Det er besluttet at kliniske oppfølgingsdata for pasienter som mottar nylig godkjente genterapier for SMA (Spinraza, evt. Evrysdi) skal registreres repetert og fortløpende elektronisk i eget skjema i NORNMD på www.helseregister.no. Registrering skal gjøres av helsepersonell som f.eks. fysioterapeut, nevrolog eller sykepleier. All pålogging til registeret skjer med en to-faktorautentisering av brukerne. Det registreres score for testene Hamersmith Functional Motor Scale Expanded (HFMSSE), Revised Upper Limb Module (RULM), 6-minute walk test (6MWT), Adult Test of Neuromuscular Disorders (ATEND). Det registreres antall timer BiPAP per dag, samt funksjonskategori «Walker, sitter, non-sitter». Skjemaløsning implementeres ved oppstart av behandling med Spinraza estimert til høsten 2023.

6. SMA-modul – barn:

NORNMD vil være databehandler for et lokalt kvalitets- og behandlingsregister ved OUS for barn som mottar genterapier for SMA (Zolgensma, Spinraza, Evrysdi). OUS vil være dataansvarlig, UNN ved HNIKT vil ha databehandlingsansvaret. Klinikere logger inn og registrerer i egen skjemaløsning på <https://falk.nhn.no/u/home>. Registerløsningen klargjøres for å opprettes som strukturert journalnotat direkte i EPJ ved OUS så snart teknisk løsning foreligger.

Data vil overføres automatisk og periodisk fra det lokale registeret til NORNMD sentralt. Lokale data vil brukes av OUS i påkrevd pasientoppfølging og til å forsterke journalføringen av kliniske data.

Kapittel 5

Datakvalitet

5.1 Antall registreringer

Etter sterk vekst i antall registreringer fra 2019 til 2020, har antall registrerte i registeret avtatt markant først i 2021, og så videre i 2022. Det var per 31.12.22 registrert inn 2760 pasienter totalt i registeret, hvorav 99 av disse var nye registreringer av 2022. Dette fallet i registrering tilskrives den omstrukturingsprosessen som registeret gikk inn i på nyåret -21. Endring fra foregående år per registrerende enhet kan sees i tabellen under kapittel 5.3.

5.2 Metode for beregning av dekningsgrad

Dekningsgradsanalysen fra 2020 med utgangspunkt i NPR-tall er også gjeldene i årsrapport for Muskelregisteret 2022.

Vi fikk den gang gode tall på grad av feilkoding i NPR av arvelige nevromuskulære sykdommer i Nord-Norge. Dette har utgangspunkt i en prevalensstudie av Müller et al.¹. Nedenfor har vi beregnet antall personer med arvelig nevromuskulær diagnose i Norge basert på en gjennomgang av alle arvelige nevromuskulære 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 av Husebye et al.¹.

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
G71.0	109/164	66.5	1053
G71.1	152/161	94.4	817
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
G60.0	149/185	80.5	1463
G60.8	21/53	39.6	164
Sum			4053

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 %.

Fremtidig dekningsgradsberegning for NORNMD:

Den nye registerløsningen vil i begynnelsen fortsatt ha basis-/nyregistreringer opprettet av klinikere ved tilsluttede enheter. Dekningsgradsberegningen vil derfor følge gammel metodikk helt til diagnosekoding på tilstrekkelig detaljnivå blir tilgjengelig for helseforetakene. Ved dette tidspunktet skal diagnosedata og dermed inklusjon fangstes fra EPJ eller NPR.

Dekningsgradsberegningen vil da bestå av en sammenligning av inkluderte pasienter opp mot NPR-data og gammel metodikk for å anslå om man har data som reflekterer NPR-data og om disse reflekterer anslått nasjonal prevalens.

NORNMD vil etter etablering av ny datastruktur gjennomføre kvalitetssikringsprosjekt av estimert dekning ved journalgjennomgang hos registrerende enheter for å estimere grad av feilkoding som registreres i NPR.

5.3 Tilslutning

Personer med arvelige nevromuskulære muskelsykdommer utredes i stor grad på universitetssykehusene men noen pasientgrupper har liten kontakt med sitt lokale helseforetak. UNN følger opp mange av de aktuelle pasientene i Helse Nord, 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 tidligere registrert inn flere pasienter. Terskelen for registrering i Muskelregisteret er blitt betydelig lavere etter at samtykkekravet ble frafalt i februar 2020, man har dog ikke sett den fulle effekten av dette grunnet de øvrige endringene registeret har gått inn i det siste året. Tabell 4 viser at 11/23 tidligere registrerende enheter også registrerte i 2022. De enhetene uten registreringer i 2022 hadde også svært få registreringer i 2021.

Tabell 4. Antall registrerte pasienter/pasientforløp per enhet i 2021, 2022 og sum fra 2008-2022.

	2021	2022	Sum alle år
Akershus universitetssykehus HF	3	4	59
Finnmarkssykehuset HF	0	0	2
Helgelandssykehuset HF	0	0	6
Helse Bergen HF	3	6	231
Helse Fonna HF	0	0	7
Helse Førde HF	0	0	3
Helse Møre og Romsdal HF	3	2	105
Helse Nord-Trøndelag HF	1	0	15
Helse Stavanger HF	19	30	116

Legekontor	0	0	15
Nordlandssykehuset HF	2	0	42
Oslo universitetssykehus HF	49	35	772
Privat spesialistsenter	0	0	4
Rehabiliteringssenter	0	0	132
St. Olavs Hospital HF	10	1	94
Sunnaas sykehus HF	0	0	2
Sykehuset i Vestfold HF	2	5	45
Sykehuset Innlandet HF	1	0	19
Sykehuset Telemark HF	1	6	36
Sykehuset Østfold HF	0	0	25
Sørlandet sykehus HF	2	3	55
UNN HF	17	6	904
Vestre Viken HF	5	1	71
Sum	118	99	2760

5.4 Dekningsgrad

Siste dekningsgradsanalyse ble utført i 2020. Muskelregisterets samlede dekningsgrad ble da ut fra prevalensstudier¹ beregnet til 60 % (tabell 1).

Tabell 1: Dekningsgrad i Muskelregisteret basert på prevalensstudier

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

¹ Norwood FL et.al. Brain 2009;132:3175-86; Stunnenberg BC et.al. Neuromuscul Disord 018;28:402-407, Müller KI et.al. Brain Behav 2021;11:e01948; Husebye SA et.al. Neuromuscul Disord 2020;30:181-185

5.5 Prosedyrer for intern sikring av datakvalitet

De fleste som registrerer benytter elektronisk skjema. 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.

5.6 Metoder for vurdering av datakvalitet

I forbindelse med prevalensstudiene i Nord-Norge og Hordaland¹ ble alle diagnoser verifisert. Vi planlegger å utføre et valideringsprosjekt for registreringer foretatt ved alle HF i Nord Norge (9 % av befolkningsgrunnlaget i Norge) når første utviklingstrinn i registeret er gjennomført for å vurdere kvaliteten på data som registreres og fanges av nye kilder.

5.7 Vurdering av datakvalitet

Muskelregisteret:

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 registreringskjemaet, 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.

NORNMD:

Den nye registerstrukturen legger opp til langt høyere gjenbruksgrad av data fra andre kilder enn pasientjournal. Den blir derfor mindre sårbar for «missing data» som følge av registrators manglende kjennskap til pasienten. Alle data som hentes fra andre kilder vil ha en kompletthet som følger kildens. Dette gjelder sentrale registre som NPR, KPR, Legemiddelregisteret, Folkeregisteret etc. Disse brukes i dag som gullstandard for kompletthet av data, og vil gi betydelig forbedring av datakvaliteten i NORNMD sammenlignet med Muskelregisteret. Utviklingskart i vedlegg 1 angir potensielle datakilder registeret ønsker brukt i informasjonsgrunnlaget til kvalitetsindikatorer som vil inngå i NORNMD. Kobling av datakilder vil også muliggjøre innhenting av historiske pasientdata, slik at en endring på variabeloppsettet i registeret ikke nødvendigvis medfører at man må bygge datagrunnlaget på nytt fra oppdateringstidspunktet.

Videre vil NORNMD benytte digitale, periodiske PROMs og PREMs på en mer systematisk måte enn Muskelregisteret. Disse vil gi løpende oppdaterte data på utfallsmål og pasientopplevelse i kontakt med helsevesenet, samtidig som de åpner muligheten for å løpende oppdatere pasientens demografiske og sosioøkonomiske informasjon.

Kapittel 6

Fagutvikling og pasientrettet kvalitetsforbedring

6.1 Pasientgruppe som omfattes av registeret

Målpopulasjonen for Muskelregisteret er pasienter med arvelige eller medfødte nevro-muskulære sykdommer.

Følgende ICD-10 diagnoser inngikk i registeret i 2022.

G70.2 Kongenitalt myasteni syndrom (=> kanalopatier)

G71.0 Muskeldystrofi

G71.1 Myotone lidelser

G71.2 Medfødte myopati

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 (Werdnig-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.

Målpopulasjonen til NORNMD er pasienter med genetisk verifisert:

- G12.0-G12.1 Spinal muskelatrofi (SMA) etter gjeldende klassifisering typer I-IV.
- G71.0 Duchenne og Becker muskeldystrofi (DMD, BMD).
- G71.0 Fascioscapulohumeral muskeldystrofi (FSHD).
- G71.0 Limb-girdle muskeldystrofi (LGMD) D1-5 og R1-24.
- G71.1 Dystrofia Myotonica (DM) type 1 og 2.

Øvrige diagnosegrupper fra Muskelregisteret planlegges overført til Sjeldenregisteret.

6.2 Registerets variabler og spesifikke kvalitetsindikatorer

6.2.1 Kvalitetsindikatorer Muskelregisteret

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 nevrologisk 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 myopatiser >70 %, Charcot-Marie Tooth >40 %, spinal muskelatrofi 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	
Hensikt	Pasienter med arvelig nevrologisk 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 henviser til rette instanser.
Mål	>80 % av voksne, >90 % av barn

Hjerteoppfølging	
Hensikt	Overvåke at de største muskeldystrofigruppene med kjent hjertorisiko får hjerteoppfølging
Mål	>90 % av pasienter med Dystrophia myotonica type 1, Duchenne/Becker muskeldystrofi, Limb girdle muskeldystrofi type R9 (2I)

Andel pasienter med fysioterapi	
Hensikt	Pasienter med arvelig nevrologisk 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

6.2.2 Kvalitetsindikatorer NORNMD

Se vedlegg 2 for en detaljert gjennomgang av kvalitetsindikatorerne som vil inngå i ny registerløsning under nevnte overordnede kategorier:



Figur 7: Kvalitetsindikatorstruktur NORNMD.

6.3 Pasientrapporterte resultat- og erfaringsmål (PROM og PREM)

Muskelregisteret:

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

NORNMD:

Ny registerløsning vil benytte de generiske PROM-verktøyene RAND-36 og Graphical index of pain (GRIP), og den sykdomsspesifikke Individualized neuromuscular quality of life questionnaire (INQoL). e-PROMs skal utvikles og implementeres i produksjonsvinduet hos Helse Nord IKT høsten 2023. Baseline skjema sendes ut omgående til alle inkluderte pasienter. Registeret har søkt og fått tildelt 100 000,- av Fagsenter for pasientrapporterte data for å gjennomføre denne utviklingen.

- RAND-36 er et gratis, mye anvendt og anerkjent PROM-verktøy som eksisterer i digitalt format og brukes av flere nasjonale kvalitetsregistre.
- De aller fleste diagnosegruppene og -undergruppene i NORNMD er forbundet med betydelig smerteproblematikk, men man mangler gode verktøy for å samle data om dette. GRIP er et digitalt kroppskart for selvrapportering av smertedata som ble utviklet av forskere fra Folkehelseinstituttet (FHI) og har blitt benyttet i flere store norske befolkningsundersøkelser.
FHI er i dialog med TSD/UiO å utvikle det slik at det lettere kan benyttes i klinikken i tillegg til forskningen. For øyeblikket prøves det ut koblinger via HelseNorge.no. Det ventes oppdatering om dette høsten 2023. Digitalt skjema eksisterer og vil bli implementert fortløpende i NORNMD. Det er fra FHI ikke planlagt bruksavgifter ved bruk av GRIP.
- Individualized neuromuscular quality of life questionnaire (INQoL) er et sykdomsspesifikt PROM-verktøy for å selvrapportere nevrologiske symptom-domener. Det er oversatt til norsk med tanke på bruk i NORNMD og finnes i e-versjon. Registeret har fått tillatelse fra MAPI-trust som forvalter skjema til å bruke det i registersammenheng avgiftsfritt.

e-PROM-prosjektet er beskrevet i helhet i vedlegg 2.

6.4 Sosiale og demografiske ulikheter i helse

Registrert data som kan gi grunnlag for å analysere sosiale og demografiske ulikheter i helse er: alder, kjønn, bosted, oppfølgingssykehus, utdannings-grad, yrkesstatus/sykemelding/uførhet og sivilstatus. Det er ikke blitt utført analyser om sosiale og demografiske ulikheter i helse i 2022.

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

Registeret har gjennom sin omstillingsprosess hatt flere møter med nasjonale faggrupper om hvordan man ønsker å måle kvalitet på pasientgruppene som inkluderes i NORNMD. Dette omfatter gjennomgang av internasjonale retningslinjer og konsensus og diskusjon av disse, og diskusjon om hvilken klinisk oppfølging de enkelte diagnosegruppene bør få i periodiske og ekstraordinære visitter. Dette har først og fremst munnet ut i den nye kvalitetsindikatorstrukturen.

6.6 Etterlevelse av faglige retningslinjer

NORNMDs har i samarbeid med den nasjonale faggruppen langsiktige planer om å være pådriver for å utvikle strukturerte journalnotater i EPJ for oppfølginger av de inkluderte pasientgruppene.

Dette vil komme registeret til gode gjennom tilrettelegging for automatisk datafangst fra EPJ, men et vel så viktig poeng er å være sjekkliste for klinikere i deres kontakt med og oppfølging av pasienten. Særlig på mindre foretak der man har mindre volum av disse sjeldne gruppene er det etterspurt av både pasientrepresentantene og klinikerne selv å ha et strukturert oppsett å forholde seg til. Dette vil være fundert i faglige retningslinjer og vil slik fungere som en klinisk rettesnor i møte med pasienten.

6.7 Pasientrettet kvalitetsforbedring

Registeret har i perioden identifisert flere områder for kvalitetsforbedring. Andel pasienter med tilbud om genetisk veiledning og andel voksne pasienter som følges opp av nevrolog er begge lavere enn måltallene for indikatorene. I tillegg har antallet nye registreringer gått ned fra 2021 til 2022. Dette er noe vi ønsker å forbedre i tiden fremover.

Det er en betydelig utfordring for kvalitetsarbeidet at Muskelregisteret har basert seg på ad hoc innregistreringer fra klinikere, ettersom dette har resultert i svært begrensede longitudinelle data per pasient. Dette medfører stor unøyaktighet i datamaterialet bak kvalitetsindikatorer som «andel pasienter som mottar fysioterapi» eller «andel pasienter med oppfølging av nevrolog». Få målepunkter reflekterer ikke at pasientgruppen har livslange og varierende behov for tjenester. Uten at man lykkes med å forskriftsmessig løpende dokumentere den helsehjelp som ytes pasientene vil grunnlaget for kvalitetsforbedringsarbeid forbli usikkert.

Den nye registerstrukturen vil kunne løse mange av utfordringene relatert til datakvalitet som Muskelregisteret har opplevd. Ett av de viktigste utviklingspunktene for å muliggjøre godt kvalitetsforbedringsarbeid er derfor å realisere en registerstruktur som henter løpende data fra andre kilder enn klinikere. For å bedre kunne vurdere kvaliteten på helsetjenestene som vår pasientgruppe mottar er det helt nødvendig å gjøre store endringer i registerstrukturen som omtalt i kapittel 9.

6.8 Pasientsikkerhet

Muskelregisteret registrerer per nå ikke data på komplikasjoner og uønskede hendelser i forbindelse med behandling. Med unntak av kun svært få spesifikke diagnoser, som for eksempel spinal muskelatrofi, finnes det i dag ingen årsaksrettet behandling for disse diagnosene. De nye medikamentmonitoreringsmodulene til NORNMD vil inneholde informasjon om uønskede hendelser i forbindelse med medikamentbehandling for SMA (barn og voksne) samt prosedyrer forbundet med disse.

Kapittel 7

Formidling av resultater

7.1 Resultater tilbake til deltakende fagmiljø

Muskelregisteret bruker resultattjenesten Rapporteket. Alle registrerende HF har 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.

NORNMD vil gi kvartalsvis rapportering til deltakende enheter. Resultater fra registeret skal også bli oppdatert på 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.

Registeret deltar sammen med SKDE på årlig oppfølgingsmøte med medisinsk fagsjef UNN, klinikk- og seksjonsleder for hhv. NOR og NEHR UNN, leder for registermiljøene UNN, og leder for Nevromuskulært kompetansesenter. Dette ble avholdt 08.04.2022.

7.3 Resultater til pasienter

De viktigste resultatene gjøres offentlig tilgjengelig på www.kvalitetsregistre.no. Årsrapport og annen informasjon legges ut på Muskelregisterets hjemmeside www.muskelregisteret.no.

Registeret deltok med presentasjon av registeret og omorganiseringen av dette på møte for Norsk nevromuskulært kompetansesamarbeid i Tromsø 29.09.2022. Her deltok også representanter fra Foreningen for muskelsyke (FFM) og deres ungdoms-/unge voksne-avdeling (FFMU). Disse deltok i diskusjon av registerløsningen etter presentasjonen.

FFM deltar også med representant i registerets fagråd og holdes slik løpende oppdatert på utvikling, utfordringer, og resultater gjennom registerets kontaktpunkter med fagrådet.

7.4 Publisering av resultater på kvalitetsregistre.no

Kvalitetsindikatorer publisert på kvalitetsregistre.no for er:

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

Oppdateringsfrekvensen på resultatene er i utgangspunktet årlig men har ikke vært oppdatert de siste par årene.

NORNMD vil endre kvalitetsindikatorene til å gjenspeile ny struktur, og oppdatere dem i sin helhet årlig på www.kvalitetsregistre.no .

7.5 Populærvitenskapelig formidling / Media

Sak om sentronukleær myopati – Avisa Lister24

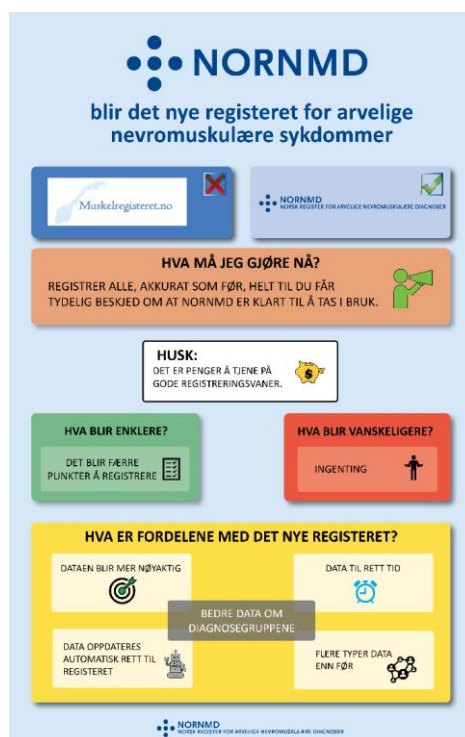
Lister24 kontaktet registeret august 2022 i forbindelse med en reportasje om en gutt med sentronukleær myopati. De ville i den sammenheng ha svar på hvor mange som har den sykdommen i Norge (gjerne også etter aldersgrupper).

Registeret bidro med generell informasjon om tilstanden og en beregning av forventet prevalens basert på egne data og øvrig forskning.

Link til saken: <https://www.lister24.no/reportasje/i/v54m0L/det-verste-med-sykdommen-er-at-ikke-alle-ser-den>

7.6 Kommunikasjonsplan NORNMD

Registeret har i samarbeid med NMKs kommunikasjonsrådgiver utviklet en kommunikasjonsstrategi som skal ivareta behovet for kommunikasjon angående det nye registerets navn, funksjon, opprettelse etc. Strategien identifiserer de forskjellige mottakerne, budskapene, foraene og kommunikasjonsmetodene som må dekkes. Strategien er tilgjengelig på forespørsel. Det utarbeides i samarbeid med kommunikasjonsrådgiver flyers, infographics o.l. om den nye registerløsningen for utsendelse til relevante parter.



Figur 8: Infographic til registerkontakter om endringsprosess i registeret.

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 nevrologiske sykdommer som fokuserer på å harmonisere oppfølging og forskning på nevrologiske 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.

I mai 2022 hadde registeret møte med Nawel Lalout i European Reference Network (ERN) for Neuromuscular Diseases (Euro-NMD) Registry hub. Der ble det initiert kontakt med siktemål å tilpasse NORNMDs struktur til den som forespørres i ERN'et slik at registeret er klargjort for datautveksling. Registeret fikk informasjon om oppsett og variabler (kodebok, term-liste osv.), og benytter dette aktivt i arbeidet med indikatorer og variabler.

8.2 Vitenskapelige arbeider og industrisamarbeid

I 2022 ble registeret benyttet til rekruttering i følgende forskningsprosjekt:

1. «*Kosthold og fysisk aktivitet hos personer med hypokalemisk periodisk paralyse*», ledet av Marianne Nordstrøm ved Frambu Kompetansesenter for sjeldne diagnoser. Link til informasjon om prosjektet:
https://frambu.no/forskning_hypokalemisk_periodisk_paralyse/

I 2022 ble det publisert en artikkel i et anerkjent internasjonalt tidsskrift med data fra registeret:

2. Jensen SM, Müller KI, Mellgren SI, Bindoff LA, Rasmussen M, Ørstavik K, Jonsrud C, Tveten K, Nilssen Ø, Van Ghelue M, Arntzen KA. **Epidemiology and natural history in 101 subjects with FKR-related limb-girdle muscular dystrophy R9. The Norwegian LGMDR9 cohort study (2020)**. *Neuromuscul Disord*. 2023 Feb;33(2):119-132. Epub 2022 Nov 25.

I tillegg ble flere henvendelser om anonymiserte opplysninger fra registeret svart ut på:

3. **Pompes sykdom**, antall registrerte, henvendelse fra en fylkeslege i Møre og Romsdal
4. **Dystrofia myotonika type 1 og 2**, antall registrerte, til studentoppgave i Master i Nevrologisk Fysioterapi, UiT Norges Arktiske Universitet
5. **Samarbeidsmøter om SMA-medikamenter for voksne – Roche**
Registeret ble våren 2022 kontaktet av representanter for Roche. De ønsket diskusjon rundt muligheten for å bruke registerdata til monitorering og dataleveranse for prisberegning av Evrysdi for voksne. Registeret deltok i møte 13.05.2022 for å diskutere hvordan en registerløsning kan bidra i dette.
6. **Datautlevering for analyse av samfunnskostnader ved Duchenne MD – Oslo Economics**
Oslo Economics søkte på vegne av Pfizer om å få utlevert data på:
 - Antall pasienter med DMD (ICD-10 kode G71.0) (insidens og prevalens)
 - Alder

- Bosted / behandlingssted
- Arbeidsevne og utdanningsnivå

Fagrådet besluttet å levere ut følgende data:

- Tabeller for alder i 10-årsintervaller, og antall fordelt på fylker. Fylker med 1 pasient ble ikke oppgitt pga. teoretisk mulighet for bakveisidentifisering, i tillegg til noen det mangler opplysning om fylke på.
- Opplysninger om arbeidsevne og utdanningsnivå ble vurdert til at ikke kunne gis ut da disse dataene i stor grad er mangelfulle og utdaterte.

7. **Datautleveringssamarbeid med Sykehusinnkjøp HF (SHI)**

SHI kontaktet desember 2022 NORNMD i forbindelse med saksbehandling for Beslutningsforum vedrørende innføring av Spinraza (og potensielt Evrysdi) for voksne. SHI ønsket å bruke NORNMD til å registrere og trekke ut anonyme test-scores til å beregne aggregerte effektscores som oversendes produsentene ved endte fem år og legger grunnlag for en prisberegningmodell.

SHI ønsket å få utviklet en egen skjemaløsning hvor kliniker fyller ut skår av kliniske tester ved baseline, og fortløpende over 5 års oppfølging. Det ønskes utlevert data på:

- Hammersmith Functional Motor Scale – Expanded (HFMSE)
- Revised upper limb module for spinal muscular atrophy (RULM)
- Six Minute Walk Test (6MWT)
- Adapted Test of Neuromuscular Disorders (ATEND)
- Antall timer med BiPAP per døgn
- Funksjonskategori: non-sitter, sitter, walker
- Det fylles inn ett skjema for hvert legemiddel (Evrysdi og Spinraza)

Siste tilgjengelige måling før Data lock for de aktuelle testene utgjør endepunktet. Data lock er etter om lag 5 år. Sykehusinnkjøp mottar: dato for baselinemåling og dato for siste måling (ca 5 år etter oppstart). SHI gjør deretter beregninger ihht. avtale med leverandørene.

Registeret vedtok å innlede et samarbeid med SHI om dette og bruke egen registerplattform til å utvikle den forespurte skjemaløsningen.

8.3 Brukermedvirkning

Registeret avholdt workshop 20.05.2022 med pasientrepresentanter for å danne et utgangspunkt for en prosess der registeret, fagrådet, det nasjonale fagmiljøet og brukermiljøet sammen kunne komme frem til gode kvalitetsindikatorer for diagnostikk, oppfølging og behandling av personer med arvelige nevrologiske sykdommer. Man redegjorde også for planen for utvikling av nye kvalitetsindikatorer og tilhørende variabler og strukturer.

DEL II

Plan for forbedringstiltak

Kapittel 9

Videre utvikling av registeret

9.1 Bakgrunn for omorganiseringen fra Muskelregisteret til NORNMD:

Norsk register for medfødte- og arvelige nevromuskulære sykdommer har over flere år hatt betydelige faglige- og organisatoriske utfordringer som har medført utilstrekkelig kvalitet for å oppfylle kravene som stilles for nasjonale medisinske kvalitetsregistre. Dette har resultert i liten bruk av registerdata til pasientrettet kvalitetsforbedring og forskning.

Det var et åpenbart behov for å prioritere tid og ressurser til omfattende endringer for å unngå tap av nasjonal status og utvikling av registeret.

Registeret tok opp disse problemstillingene med ledelsen i Universitetssykehuset Nord-Norge (UNN) i møte 08.09.2021. Helseforetaket konkluderte med at et velfungerende kvalitetsregister for personer med arvelige, nevromuskulære sykdommer er svært viktig, og en sentral oppgave for helseforetaket. Dette er i tråd med Helse- og omsorgsdepartementets Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser, der registre er ett av fem hovedsatsningsområder, samt en utvetydig forventning fra pasientorganisasjonen Foreningen for muskelsyke. Forutsetninger for et velfungerende register ble drøftet, og det ble kort tid etter møtet sendt et brev til Ekspertgruppen med forespørsel om handlingsrom for total omstrukturering av registeret. Et slik handlingsrom innebar at registeret beholdt nasjonal status (økonomiske midler og støttefunksjoner), samt at status for fremgang i omorganiseringsarbeidet skulle vektlegges fremfor fastsatte punkter i registerets årsrapport for 2021 og 2022. Sammen med brevet ble det lagt ved en handlingsplan, der det ble skissert at et nytt og omorganisert register skal settes i produksjon våren 2023. Ekspertgruppen behandlet forespørselen om handlingsrom i sitt møte 29.-30.09 2021, og konkluderer enstemmig:

Ekspertgruppen vurderer at registeret har plan for omstrukturering av registeret i tråd med de punkter de har fått i varsel og med dette oppfyller krav fra det interregionale fagdirektørmøtet. Ekspertgruppen anbefaler at registeret får den omsøkte tiden til å arbeide med omstrukturering av registeret i 2022, men ber om at det leveres årsrapport for 2021 der status for arbeidet inngår. Det forventes at arbeidet med omstruktureringen rapporteres ferdigstilt i årsrapport for 2022.

Saken ble behandlet i Interregional arbeidsgruppe 20.10.21, som støtter ekspertgruppens vurdering. Det ble i svarbrevet den gang stipulert flere punkter registeret ble bedt om å svare ut i en endringsprosess:

- «• vise at det er pågående systematisk datainnsamling ved alle enheter som har registrert til registeret tidligere
- iverksette vesentlig mer aktivitet for å øke dekningsgraden
- beskrive nærmere nye aktiviteter som må gjennomføres fremover for å øke dekningsgraden
- vurdere om registeret bør endres vesentlig for å bedre tilslutningen

- Sannsynliggjøre at dekningsgrad på 60% kan oppnås ved utgangen av 2022
- Avklare forhold til foreslått register for pasienter med Spinal muskelatrofi behandlet med Spinraza.
- Beskrive konkrete tiltak for pasientrettet kvalitetsforbedring
- Ta stilling til om pasientgruppen med arvelige nevropatier skal forbli i registeret
- Vise at registeret har iverksatt personalmessige og organisatoriske grep for å fasilitere for økte ressurser til registerarbeid»

Årsrapporten, inkludert dette kapittelet og vedleggene, viser hvordan registeret har jobbet for å belyse punktene skissert over. Ut over de konkrete avklaringene og beslutningene som er gjort, er registerets konklusjon at det trengs en annen tilnærming til å drive registerarbeid for denne typen pasientgrupper for å oppnå god tilslutning, dekningsgrad, og kvalitet på data. Denne tilnærmingen oppsummeres godt i Arbeidsgruppens punkt om å «vurdere om registeret bør endres vesentlig for å bedre tilslutningen». Registerets konklusjon er ja, og at disse endringene også vil ha avgjørende implikasjoner for flere av de andre punktene.

Registeret startet omorganiseringsprosessen umiddelbart. Ved utgangen av 2021 som oppsummert i årsrapporten da, hadde registeret hatt begrenset tid til å rapportere om gjennomførte endringer, men hadde rukket å lyse ut en rådgiverstilling som skulle dedikeres til omstillingsprosessen.

Nedenfor beskrives endringsprosessen og de refleksjoner som er gjort i forbindelse med denne. Nytt informasjonsgrunnlag og metodikk for datainnsamling beskrives i vedlegg 2.

9.2 Nye inklusjonskriterier + nytt diagnoseomfang = nytt navn:

Fagrådet til registeret vedtok i fagrådsmøtet november 2022 følgende inklusjonskriterier:

- Registeret inkluderer alle pasienter med genetisk verifisert:
 - f. Spinal muskelatrofi (SMA) etter gjeldende klassifisering typer I-IV.
 - g. Duchenne og Becker muskeldystrofi (DMD, BMD).
 - h. Dystrofia Myotonica (DM) type 1 og 2.
 - i. Fascioscapulohumeral muskeldystrofi (FSHD).
 - j. Limb-girdle muskeldystrofi (LGMD).

Dette er utvalgte, avgrensede, genetisk verifiserbare tilstander som mottar betydelig tjenesteytelse fra spesialisthelsetjenesten i et livsløpsperspektiv. Diagnosene har definerbare kvalitetsutfordringer og et tilstrekkelig aggregert pasientgrunnlag. Diagnosegruppene med undergrupper er tabulert i vedlegg 3.

I samme fagrådsmøte ble det derfor også foreslått og vedtatt å omdøpe registeret fra Norsk register for medfødte og arvelige nevro-muskulære sykdommer (Muskelregisteret) til Norsk register for arvelige nevro-muskulære diagnoser (NORNMD). Dette beskriver bedre inkluderte pasienter, og følger samme mal som andre tilsvarende registre internasjonalt slik at det er lettere gjenkjennelig. Navneendringen ble drøftet med jurist ved SKDE og vil bli kommunisert til pasienter og brukere/registratorer iht. implementeringsplanen og kommunikasjonsstrategien.

9.3 Ny stillingsstruktur:

- Muskelregisteret har tidligere år hatt én overlege i nevrologi i delt rolle som faglig leder og daglig leder/koordinator i 50 % stilling. Denne nevrologen har i tillegg hatt klinisk stilling.
- NORNMD ønsket å omdisponere personalressurser for å unngå at registeret blir en bigeskjeft ved siden av klinisk virke i helseforetaket slik at man ikke havner i samtidigetskonflikter med andre presserende kliniske funksjoner.

Ved årsskiftet 2021/-22 fikk man gjennomført utlysning og ansettelse av Anders Pedersen Årnes (fysioterapeut, MPH, PhD (ferdigstilles høst 2023)) i en 50% rådgiverstilling med ansvar for omorganiseringsprosessen og uten klinisk virksomhet. Denne ble finansiert av registerets rammeoverføringer. Rådgiver tiltrådte stillingen februar 2022. Ansvar for registerets daglige ledelse ble gradvis tillagt denne stillingen.

NMK stilte også inntil 50% av Andreas Lahelles stilling til disposisjon som faglig leder i registeret i en ekstraordinær satsning i forbindelse med omorganiseringen. Denne ble trappet ned til 10% fra august 2022, med planlagt fratredelse sommer 2023. NMK vil skrive ny avtale med nevrologisk seksjon ved UNN hvor faglig ledelse av NORNMD er et inkludert ansvarsområde for frikjøpte nevrologressurser.

I april 2022 ansatte Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) ved UNN Cathrine Ramberg (MSc, PhD) som ny forsknings- og utviklingsansvarlig og stilte deler av hennes stillingsprosent til disposisjon som rådgiver for registeret i forbindelse med omorganiseringen.

NORNMD hadde dermed kun 1.1 stilling til disposisjon i store deler av 2022, men forventes ut fra gjeldende fordelingsnøkkel å ha betydelig mindre ressurser i første halvår 2023.

9.4 Ny datastruktur i NORNMD:

Registerets nye kvalitetsindikatorstruktur har blitt belyst i kapittel 2.1.4. Vedlegg 1 og 2 beskriver denne i detalj.

Felles for feltet sjeldne nevrologiske diagnoser er at konsensus og retningslinjer kan være manglende eller mangelfulle. Pasientgruppens kontakt med spesialisthelsetjenesten vil ofte bestå av livslang oppfølging, monitorering, og behandlingsbehov. For mange registerets indikatorer på kvalitet i oppfølging og behandling er det ikke mulig å sette måltall i proporsjon eller antall. Her er det mer relevant å sammenligne tjenesteytelser på tvers av regioner, behandlingenheter, sykdomsgrupper m.m. for å avdekke uønsket variasjon i kvalitet, klinisk praksis, tjenesteytelser o.l. Dette fordi variasjonen innad i en diagnosegruppe er stor og det er vanskelig å skulle sette absolutte måltall på hvor stor andel som skal ha for eksempel pustestøtte.

9.4.1 Arbeidspakker i utvikling av ny registerstruktur:

Omstruktureringsarbeidet er omfattende og anbefales derfor inndelt i arbeidspakker etter hvilken prioritet man tenker de ulike delementene skal ha. Prioritering foreslås etter følgende kriterier:

1. *Viktighet*: hvor sentralt er oppfølgingsbehovet for å sikre pasientene jevnbyrdig tilgang på tjenester som er potensielt livreddende eller av sentral art for helseutfall, og hvor mye haster det å utvikle en gitt komponent.
2. *Gjennomførbarhet*: hvor trolig er det at kvalitetsindikatoren vil la seg fange med data som er presise og pålitelige, og som vil kunne samles inn med den hyppighet det er behov for.
3. *Tilgjengelighet*: hvor tilgjengelige er data, fra hvilke kilder kan de hentes, og er det flere kvalitetsindikatorer som har samme underliggende type funksjonalitet og derfor bør utvikles samtidig.

Det er planlagt totalt 3 arbeidspakker for å realisere veikartet i vedlegg 1. Innholdet i AP1 foreslås fordi det framstår som særlig aktuelt og/eller haster, har et relativt oversiktlig underliggende informasjonsbehov som kan la seg samle inn periodisk og systematisk, måler tjenester som kan ha stor betydning for pasientenes liv og helse, behandling, og oppfølging, og/eller har felles datakildegrunnlag – i AP1 er det særlig koblingen til NPR som er ønskelig og prioritert.

9.4.2 Omfang Arbeidspakke 1

Arbeidspakke 1 vil omfatte kvalitetsindikatorene:

Diagnostiske kvalitetsindikatorer:

4. Andel nyfødte diagnostiserte i perioden med genetisk verifisert diagnose innen 10 dager (SMA).
5. Andel med registrerte data om genvariant.
6. Mnd. Fra henvisning til spesialisthelsetjenesten for aktuell diagnose, til genetisk verifisert diagnose.

Kvalitetsindikatorer for utredning og oppfølging:

7. Andel med anbefalt hjerteoppfølging.
8. Andel med anbefalt lungeoppfølging.
9. Andel nydiagnostiserte forrige periode med mottatt hjerteutredning innen 12 mnd.

Kvalitetsindikatorer for behandling i rapporteringsperioden:

16. Andel som mottar ventilasjonsstøtte.
17. Andel med ICD/Pacemaker/CRT-D/Hjertetransplantasjon.
20. Andel med ny PEG/PICCLINE
31. Andel nydiagnostiserte inkluderbare med mottatt Zolgensma <15 dager etter fødsel (SMA).

Kvalitetsindikatorer for pasientrapporterte utfallsmål:

33. Andel med oppdatert PROMs i rapporteringsperioden: RAND-36, Graphical index of pain (GRIP), Individualized neuromuscular quality of life questionnaire (INQoL).

Ytterligere omfang:

- ePROM-løsningen og digital personvernkomponent.
- SMA-modul for voksne (SHI).
- SMA-modul for barn (OUS).

Arbeidspakken produksjonssettes vår og høst 2023 – det forventes fortløpende testing gjennom andre halvdel av 2023 og oppstart av datainnsamling så snart minimum viable product foreligger.

Detaljert informasjonsinnhold i Arbeidspakke 1 kan leses i vedlegg 2.

9.4.3 Omfang Arbeidspakke 2 og 3

Arbeidspakke 2 og 3 vil omfatte kvalitetsindikatorene:

Felles kvalitetsindikatorer:

1. Andel som har mottatt veiledning om overgangen fra barn til voksen.
2. Andel med oppført «medisinsk kritisk tilstand» i kjernejournal.
3. Andel pasienter som har mottatt genetisk veiledning.

Kvalitetsindikatorer for utredning og oppfølging:

10. Andel med oppfølging av øyelege siste 12 mnd.
11. Andel med kontrollert HbA1c siste 12 mnd.
12. Tidsintervall for tilsyn hos nevrolog.

Kvalitetsindikatorer for behandling i rapporteringsperioden:

13. Tidsintervall rehabiliteringsopphold.
14. Andel med mottatt fysioterapi siste 12 mnd.
15. Andel med mottatt ergoterapi siste 12 mnd.
18. Andel døde i perioden med oppfølging av palliativt team.
19. Andel med ortopedisk kirurgi.
21. Andel med kognitiv oppfølging siste 12 mnd.
22. Andel med psykisk oppfølging siste 12 mnd.
23. Andel med oppfølging av logoped siste 12 mnd.
- 24(-29). Medikamentforeskrivningshyppighet.
30. Andel med alvorlige bivirkninger SMA-medikamenter (SMA).

Kvalitetsindikatorer for pasientrapporterte erfaringsmål:

32. Andel med oppdatert PREMs i rapporteringsperioden.

Ytterligere omfang:

- ePREM-løsningen.

Intensjonen er å produksjonssette Arbeidspakke 2 høst 2024 når man har etablert en fungerende struktur for Arbeidspakke 1. Det er sannsynlig at Arbeidspakke 3 ikke vil kunne utvikles før tidligst høst 2025.

Detaljert fordeling av informasjonsinnhold i arbeidspakkene kan sees i vedlegg 2.

9.5 Bemerkninger om ny funksjonalitet i NORNMDs

datastruktur:

Under følger utdypelse av metoder for fangst av data som må implementeres for at ny registerløsning skal fungere etter formålet.

1. Førstegangsregistrering/Basisregistrering:

Førstegangsregistrering vil omfatte diagnosekoder (ICD-10, ORPHA Hoved- og underdiagnosegruppe), dato for henvisning og diagnostikk, registrering av genetisk variant, arvegang, symptomdebut, funksjonsundersøkelse, øvrig diagnostikk, administrative variabler tilknyttet pasientforløpet, og øvrige variabler til bruk i internasjonalt registersamarbeid.

Skjema for førstegangsregistrering er planlagt og prosjektert for utvikling høsten 2023. Det planlegges at førstegangsregistreringen utgjør det totale omfanget av klinikerregistrering i ny løsning.

Registeret ser behovet for ORPHA e.l. kodesystem i EPJ for å kunne inkludere pasienter automatisk med tilstrekkelig presisjon. Automatisk inklusjon av pasienter er mulig gjort av reservasjonsbasert registerhjemmel. Utredning av bruken av kodeverk for sjeldne tilstander er en del av nasjonal strategi for sjeldentjenesten og inngår i en større nasjonal prosess med mål om å utvide muligheten for å kode sjeldne tilstander på tilstrekkelig detaljnivå i EPJ. Dette er i dag implementert på Helseplattformen i form av koblingsverk mellom ORPHA og Snomed CT. Regional journalsystemforvaltning i Helse Nord (FRESK) mener man i forlengelsen av dette må innføre kodeverk for sjeldne diagnoser uniformt i alle helseforetak og ønsker løfte saken til dette nivået. NORNMD er påkoblet prosessen og bidrar inn i denne.

Automatisk inklusjon av nye diagnostiserte er et satsningsområde for NORNMD. Dette vil gjøre inklusjonen langt mindre avhengig av klinikerens kjennskap til registerets diagnoseomfang, og vil kunne løfte komplettheten i inklusjonen betydelig. Inkluderte diagnoser på ICD-10, ORPHA-nivå 1 og ORPHA-nivå 2 er beskrevet i årsrapportens vedlegg 3.

2. SMA-modul – voksne:

NORNMD ble november 2022 forespurt av Sykehusinnkjøp HF (SHI) å levere en skjema-løsning for registrering av effektmål ifb. prissettingsmodell for SMA-medikament (Spinraza) for voksne dersom disse skulle bli innført. Vedtaket fra Beslutningsforum april 2023 presiserte at data for prisberegning skal registreres i NORNMD, og stipulerte en løpetid på 5 år før prisberegningssdata skal overføres fra NORNMD til SHI for prisbeslutning. SHI vil da beregne effekt av medikament ut fra baseline vs. siste oppfølgingsmåling av funksjonstest-data i SMA-modul for voksne. Dette er en ny modell for prissetting og upløyd mark mtp. bruk av kvalitetsregisterdata. Dersom Evrysdi skulle bli godkjent på senere tidspunkt er det ønskelig fra SHI at lignende skjema-løsning implementeres for dette.

Registeret har utarbeidet en arbeidsskisse for løsningen samt gjennomført en risiko- og sårbarhetsanalyse av datautleveringsmodellen i samarbeid med SHI og SKDE.

HN-IKT begynte skjema-utvikling mai -2023 i samarbeid med NORNMD og SHI. Testing og implementering forventes fullført før forventet oppstart av behandling høsten 2023.

Et samlet nasjonalt fagmiljø sendte i slutten av mai 2023 en omfattende finansieringssøknad til KlinBeForsk. NORNMD har utviklet en egen arbeidspakke i denne

søknaden hvor det søkes om 6.5 mill. over 5 år til personalkostnader, opprettelse og drift av en utvidet behandlingsmodul for voksne med SMA etter samme modell som SMA-register for barn.

3. SMA-modul – barn:

Bakgrunn:

I sitt varslingsbrev fra 05.11.2021 stilte Interregional arbeidsgruppe for medisinske kvalitetsregistre krav om at registeret skulle:

«Avklare forhold til foreslått register for pasienter med Spinal muskelatrofi behandlet med Spinraza.»

Oslo Universitetssykehus har siden oppstart av Zolgensma, Spinraza, og Evrysdi for barn med SMA registrert kliniske oppfølgingsdata i lokal kvalitetsregisterløsning. Denne medfører høy grad av dobbeltregistrering og mangler funksjonalitet for uttrekk av data til bruk i individuell pasientoppfølging i forbindelse med nasjonale faggruppевurderinger.

Modell:

NORNMD har anbefalt en modell tilsvarende den som benyttes av MS-registeret, en såkalt 'Blomstermodell' med et lokalt behandlings- og kvalitetsregister som er forankret i ledelse på OUS inkl. eget databehandlingsansvar. NORNMD v/HN-IKT blir databehandler for dette registeret, og det lages en databehandlingsavtale med OUS. Relevante data vil overføres periodisk og automatisk fra registeret til NORNMD. Det utvikles i samarbeid med SKDE en egen Rapporteket-løsning for periodiske automatiske rapporter med ønsket tabulering og visualisering av individuell pasientforløpsdata for oppfølgende klinikere ved OUS. Det utredes også mulighet for å generere oppsummerende dokument fra registrering som kan anvendes i journalføring for å minimere mengden dobbeltregistrering.

Status:

NORNMD har i 2022 jobbet med variabeloppsettet til denne registerløsningen. I samarbeid med OUS v. overlege barnenevrologi Sean Ciaran Wallace har registeret kartlagt nødvendige endringer i informasjonsgrunnlaget i løsningen samt utredet hvilken registermodell som vil være hensiktsmessig. Det har i 2022 og vår 2023 blitt utarbeidet et oppdatert utkast på skjemastruktur for oppfølging fordelt på de tre medikamentforløpene. Denne produksjonssettes hos HN-IKT dersom det er kapasitet til dette i utviklingsvindu høsten 2023, alternativt fortløpende. Barnemodulen beskrives mer utfyllende i vedlegg 2.

Framtidig perspektiv - Høsting av data fra EPJ:

Både OUS og NORNMD ønsker strukturerte skjema-løsninger for tilrettelegging av automatisert datafangst direkte fra EPJ (DIPS+Helseplattformen) for hele SMA-barn-modulen. Dette forventes å tilnærmet eliminere behovet for dobbeltregistrering, og vil tilføre kvalitet i oppfølgingen av pasientgruppen ved å synliggjøre nødvendig oppfølging for behandlende klinikere gjennom strukturen i skjemaet.

NORNMD har et langsiktig perspektiv på utviklingen av denne løsningen og har samtidig gjennom størstedelen av 2022 hatt ukentlige arbeidsmøter med Direktoratet for e-Helse sin programgruppe for kodeverk og terminologi (PKT) for å tilpasse og klargjøre variabelstrukturen for kobling til Snomed CT. Ved å bruke denne strukturen på skjema-løsningen som implementeres på kort sikt, blir overgangen til et strukturert skjema i EPJ mindre og store deler av jobben med å klargjøre variabelstrukturen for automatisk fangst utført. Veien til fangst fra Helseplattformen i Helse Midt blir også forkortet. PKT har oversendt formelt forslag på leveranse til NORNMD, denne tilpasses i samarbeid med ønsket skjemastruktur fra OUS og skal deretter kvalitetssikres.

NORNMD observerer med interesse at utviklere i Helse Vest IKT er langt fremme med utvikling av strukturerte skjema i DIPS, og anmoder at forvaltningen tilrettelegger for at det dras nytte av slik funksjonalitet på nasjonalt nivå.

9.6 Oppsummering og avsluttende bemerkninger:

NORNMD har i løpet av 2022 gjennomført omfattende personalendringer, endring av arbeidsstruktur, samt utredning av innhold, organisasjon, og datastruktur. Det har blitt identifisert viktige utfordringer for god registerdrift og hindre for god datakvalitet, og man har produsert et forslag til en svært omfattende ny registerløsning og skaffet den faglige forankringen som forutsettes for å lykkes med en slik omorganisering.

En viktig del av denne prosessen har vært i opprette flere parallelle prosjekter for å innhente nye data på en god måte: samarbeid med OUS om SMA-modul for barn, samarbeid med Sykehusinnkjøp HF for bruk av effektmonitoreringsmodul i registeret for SMA-medikamenter for voksne, samarbeid med PROM-senteret for utvikling av ePROMs, samarbeid med dir. for e-Helse for klargjøring for automatisk datafangst fra EPJ, samarbeid med Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) og FRESK-programmet for samhandling mellom journalsystemer for utredning av bruk av ORPHA-koding i norsk helsevesen, og ikke minst et omfattende samarbeid med det nasjonale fagmiljøet for å skaffe oversikt over faglige anbefalinger og konsensus og bygge felles konsensus rundt en ny kvalitetsindikatorstruktur. Arbeidet har medført omfattende møtevirkosomhet.

NORNMD anser det som svært utfordrende å oppnå høyere datakvalitet ved å i hovedsak basere seg på klinikerregistreringer, med mindre man er villige til å allokere betydelige personalressurser til dette hos hver enkelt av de 23 registrerende enhetene. Hjelpet behovet hos pasientgruppen er for komplekst og langvarig til å lykkes med dette over tid. Kvalitetsregistre som i hovedsak baserer sine data på dobbeltregistreringer utført av klinisk personell framstår ikke forenlig med hverken nåtidens eller framtidens ressursituasjon i norsk helsevesen.

Derfor er det helt avgjørende å lykkes med en langt større grad av automatisering for å bedre utnytte eksisterende kilder til data. Dette vil også gjøre NORNMD til et foregangsregister både nasjonalt og internasjonalt, med et informasjonsbehov fra kliniker som i hovedsak omfatter en enkeltregistrering av diagnose-, arvelighets- og genetisk informasjon, og øvrig struktur som baserer seg utelukkende på helautomatisk kobling av data til andre kilder. Registeret har også prosjekter i pipeline som vil øke automatiseringen ytterligere, bl.a. ved automatisk inklusjon av diagnostiserte pasienter v/ORPHA-koding. Utnyttelse av eksisterende kilder til strukturerte data vil også muliggjøre fangst av historiske data på inkluderte pasienter.

Utviklingen av disse prosjektene og de tilhørende tekniske løsningene er tid- og ressurskrevende, og gjør registerets framdrift avhengig av en rekke andre organisasjoner og prosesser. All tidligere erfaring tilsier likevel at dette er nødvendige endringer dersom man skal oppnå høy dekningsgrad og løpende, komplette data av høy kvalitet for pasientgrupper med sjeldne, kroniske, livslange forløp og tjenesteytelser. Å fortsette i samme spor som før vil ikke være hensiktsmessig for å oppnå bedre resultater, og heller ikke være i henhold til nasjonale strategier og intensjoner om økt gjenbruk av data og minimert belastning på klinikere.

NORNMD anerkjenner at registerutviklingen ligger bak skjema stipulert i ekspertgruppens vedtak om handlingsrom, noe som ikke er helt uventet gitt prosjektets omfang. Begrunnelsen for

dette er belyst over, og må settes i kontekst med at registeret ikke disponerer større ressurser enn én 50% stilling gjennom rammeoverføringene – resten gjøres på dugnad fra NMK. Dette til tross produksjonssettes SMA-modul for voksne vår 2023, og Arbeidspakke 1 høst 2023, og det forventes at datainnsamling fra disse utviklingstrinnene tiltar høst 2023. På bakgrunn av arbeidet som har vært gjort, produksjon som er igangsatt og prosjektert, og vedtaket angående dataleveranse til Sykehusinnkjøp HF ber registeret om å få beholde nasjonal status og fortsette den påbegynte endringsprosessen.

DEL III

Stadievurdering

Kapittel 10

Referanser til vurdering av stadium

10.1 Vurderingspunkter

[Veiledning – SLETTES VED UTFYLLING: Oversikt over vurderingspunkter som legges til grunn for stadieneinndeling av registre med referanser til relevant informasjon gitt i årsrapporten. Denne delen fylles ut og er ment som en hjelp til registeret og ekspertgruppen i vurdering av registeret. Stadium 1 er oppfylt når registeret har status som nasjonalt.]

Tabell 10.1: Vurderingspunkter for stadium Norsk register for medfødte og arvelige nevromuskulære sykdommer og registerets egen evaluering.

Nr	Beskrivelse	Kapittel	Egen vurdering 2021	
			Ja	Nei
Stadium 2				
1	Samler data fra alle aktuelle helseregioner	3 , 5.3	✓	<input type="checkbox"/>
2	Presenterer kvalitetsindikatorene på nasjonalt nivå	3	✓	<input type="checkbox"/>
3	Har en konkret plan for gjennomføring av dekningsgradsanalyser	5.2	✓	<input type="checkbox"/>
4	Har en konkret plan for gjennomføring av analyser og jevnlig rapportering av resultater på enhetsnivå tilbake til deltakende enheter	7.1 , 7.2	✓	<input type="checkbox"/>
5	Har en oppdatert plan for videre utvikling	Del II, 9	✓	<input type="checkbox"/>
Stadium 3				
6	Kan dokumentere kompletthet av kvalitetsindikatorer	5.7	<input type="checkbox"/>	✗
7	Kan dokumentere dekningsgrad på minst 60 % i løpet av siste to år	5.2 , 5.4	✓	<input type="checkbox"/>
8	Registeret skal minimum årlig presentere kvalitetsindikatorresultater interaktivt på nettsiden kvalitetsregistre.no	7.4	<input type="checkbox"/>	✗
9	Registrerende enheter kan få utlevert eller tilgjengeliggjort egne aggregerte og nasjonale resultater	7.1 , 7.2	✓	<input type="checkbox"/>
10	Presenterer deltakende enheters etterlevelse av de viktigste faglige retningslinjer	3 , 6.6	✓	<input type="checkbox"/>
11	Har en oppdatert plan for videre utvikling av registeret	Del II, 9	✓	<input type="checkbox"/>
Stadium 4				
12	Har i løpet av de siste 5 år dokumentert at innsamlede data er korrekte og reliable	5.6 , 5.7	<input type="checkbox"/>	✗
13	Kan dokumentere dekningsgrad på minst 80% i løpet av siste to år	5.2 , 5.4	<input type="checkbox"/>	✗
14	Registrerende enheter har on-line tilgang til oppdaterte data for pasienter de selv har registrert inn samt nasjonale aggregerte data.	7.1	✓	<input type="checkbox"/>
15	Registerets data anvendes vitenskapelig	8.2	✓	<input type="checkbox"/>
16	Presenterer resultater på enhetsnivå for PROM/PREM (der dette er mulig)	3.1	<input type="checkbox"/>	✗
Nivå A, B eller C Sett ett kryss for aktuelt nivå registeret oppfyller			Ja	
Nivå A				

17	Registeret kan dokumentere resultater fra kvalitetsforbedrende tiltak som har vært igangsatt i løpet av de siste tre år. Tiltakene skal være basert på kunnskap fra registeret	6.7	<input type="checkbox"/>
Nivå B			
18	Registeret kan dokumentere at det i rapporteringsåret har identifisert forbedringsområder, og at det er igangsatt eller kontinuert/videreført pasientrettet kvalitetsforbedringsarbeid	6.7	<input type="checkbox"/>
Nivå C			
19	Oppfyller ikke krav til nivå B		✓

10.2 Registerets oppfølging av fjorårets vurdering fra ekspertgruppen

Se rapport for omorganiseringsprosess kapittel 9 + vedlegg.

