

# Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer

## Årsrapport for 2018 med plan for forbedringstiltak

---

Fagrådet for registeret  
Synnøve Magnhild Jensen<sup>1</sup>  
Kai Ivar Müller<sup>2</sup>  
Kjell Arne Arntzen<sup>3</sup>  
Magnhild Rasmussen<sup>4</sup>  
Kristin Ørstavik<sup>5</sup>  
Petter Sanaker<sup>6</sup>  
Rune Østern<sup>7</sup>  
Jon Magnus Dahl<sup>8</sup>

*1-3 Nevro-, hud og revmatologisk avdeling Nevromuskulært kompetansesenter Universitetssykehuset Nord-Norge*

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

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

*6 Nevrologisk avd., Haukeland Universitetssykehus*

*7 Medisinsk genetisk avdeling, St. Olavs Hospital*

*8 Brukerrepresentant, FFM*

30. september 2019

## Innhold

Del I Årsrapport.....	4
Kapittel 1 Sammendrag.....	5
Kapittel 2 Registerbeskrivelse.....	8
2.1 Bakgrunn og formål .....	8
2.1.1 Bakgrunn for registeret .....	8
2.1.2 Registerets formål.....	8
2.1.3 Analyser som belyser registerets formål.....	8
2.2 Juridisk hjemmelsgrunnlag.....	9
2.3 Faglig ledelse og dataansvar.....	9
2.3.1 Aktivitet i fagråd/referansegruppe .....	9
Kapittel 3 Resultater .....	11
3.1 Kvalitetsindikatorer og PROM/PREM.....	17
3.2 Deskriptive analyser.....	26
Kapittel 4 Metoder for fangst av data .....	31
Kapittel 5 Datakvalitet .....	32
5.1 Antall registreringer .....	32
5.2 Metode for beregning av dekningsgrad.....	32
5.3 Tilslutning .....	32
5.4 Dekningsgrad.....	32
5.5 Prosedyrer for intern sikring av datakvalitet .....	33
5.6 Metoder for vurdering av datakvalitet.....	34
5.7 Vurdering av datakvalitet.....	34
Kapittel 6 Fagutvikling og pasientrettet kvalitetsforbedring .....	35
6.1 Pasientgruppe som omfattes av registeret.....	35
6.2 Registerets variabler og spesifikke kvalitetsindikatorer .....	35
6.3 Pasientrapporterte resultat- og erfaringsmål (PROM og PREM).....	37
6.4 Sosiale og demografiske ulikheter i helse.....	37
6.5 Bidrag til utvikling av nasjonale retningslinjer, nasjonale kvalitetsindikatorer o.l. ....	37
6.6 Etterlevelse av faglige retningslinjer .....	37
6.7 Identifisering av pasientrettede forbedringsområder .....	38

6.8 Tiltak for pasientrettet kvalitetsforbedring.....	38
6.9 Evaluering av tiltak for pasientrettet kvalitetsforbedring (endret praksis) .....	38
Kapittel 7 Formidling av resultater .....	39
7.1 Resultater tilbake til deltakende fagmiljø.....	39
7.2 Resultater til administrasjon og ledelse .....	39
7.3 Resultater til pasienter .....	39
7.4 Publisering av resultater på kvalitetsregistre.no .....	39
Kapittel 8 Samarbeid og forskning.....	40
8.1 Samarbeid med andre helse- og kvalitetsregistre.....	40
8.2 Vitenskapelige arbeider .....	40
Del II Plan for forbedringstiltak.....	41
Kapittel 9 Videre utvikling av registeret .....	42
Del III Stadievurdering.....	45
Kapittel 10 Referanser til vurdering av stadium.....	46

# **Del I**

# **Årsrapport**

# Kapittel 1

## Sammendrag

Arvelige nevromuskulære sykdommer er et sykdomsspekter der klinisk forløp, arvegang og genetisk årsak varierer. De inndeles i hovedgruppene arvelige myopatii, nevropatier og spinal muskelatrofi (SMA). De har til felles at de er arvelige og medfører u økende muskelsvikt. Noen rammer også andre systemer eller organer.

Formålet med Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære 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.

### Dekningsgrad

Muskelregisteret inkluderer 19 ICD-diagnoser. Innenfor disse er det over 70 ulike diagnoser med undergrupper. ICD 10-kodeverket er grovmasket, og noen av ICD 10-kodene i Muskelregisteret inkluderer også ikke-arvelige tilstander. Dette gjør at Norsk pasientregister (NPR) ikke er velegnet i dekningsgradsanalyser for Muskelregisteret (kap 5.2). Basert på epidemiologiske studier har registeret estimert at det er minst 4000 individer i Norge med arvelig nevromuskulær sykdom og som derfor er tilgjengelige for registeret, og at halvparten av disse utgjør muskelsykdom/spinal muskelatrofi, den andre halvparten nevropatier. Ved utgangen av 2018 har registeret da en samlet dekningsgrad på 39,2%. Videre er det estimert en dekningsgrad på over 60% for SMA og for flere av muskeldystrofiene, mens bare 18,3% for nevropati som utgjør en høy andel (400 av 1169 registrerte) og derfor bidrar betydelig til å trekke ned den samlede dekningsgraden. Underrapporteringen av nevropatier kan skyldes minst 2 forhold: 1) Nevropatii er generelt mindre alvorlige og pasientgruppen har mindre oppfølgingsbehov i spesialisthelsetjenesten, hvor registreringen til Muskelregisteret foregår. 2) Underdiagnostisering/lav grad av bekreftet arvelig årsak. Nevropatiutredning gjøres i stor grad utenfor spesialiserte avdelinger slik at det mange ikke får full genetisk utredning. I tillegg er ikke alle genetiske årsaker kartlagt, bare ca. 50% lar seg genetisk bekrefte pr i dag. Det er tallrike årsaker til nevropatier, 90% forblir uavklart (idiopatisk nevropati). Det er sannsynlig at mange arvelige nevropatier havner i denne kategorien.

På fylkesbasis er det bare i fylkene i Nord-Norge at dekningsgraden er over 60%.

### Tilslutning:

I 2018 rapporterte 14 av 19 HF til Muskelregisteret, men som forventet er det få HF som registrerer mange. Fordi sykdomspopulasjonen er fordelt på mange avdelinger (barneavdelinger, habiliteringsavdelinger, nevrologiske avdelinger) er det en utfordring å oppnå og vedlikeholde gode registreringsrutiner på samtlige aktuelle avdelinger. Spesielt vanskelig er dette på avdelinger med lav årlig frekvens av denne pasientgruppen. Da arvelige nevromuskulære sykdommer er et fagområde som krever spesialkompetanse, henvises disse pasientene ofte til universitetssykehusene, til Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) ved Universitetssykehuset Nord-Norge (UNN) og til Enhet for medfødte og arvelige

nevromuskulære sykdommer (EMAN) ved Oslo universitetssykehus (OUS) og registreres der i stedet. Muskelregisteret fokuserer derfor på de institusjonene som behandler majoriteten av denne pasientgruppen.

### **Kvalitetsmålinger:**

Vi har flere ulike kvalitetsmålinger i dette registeret. Analyser vanskeliggjøres av at dette er sjeldne sykdommer og av at dekningsgraden er begrenset og ujevn i landet, men det meningsfullt å måle på diagnosenivå for de største diagnosegruppene, og nasjonalt.

**Tid fra utredningsstart til diagnose.** Blant de som har fått en spesifikk diagnose og startet utredning i perioden 2013-2018 har ca. 85% (mål >80%) fått en diagnose innen 1 år.

**Andel genetisk avklarte.** Nødvendig for naturlige forløpsstudier, tilgang til kliniske forsøk/ evt kausal behandling og for preimplantasjons/fosterdiagnostikk pga risiko for nedarving av sykdom. I registeret er andelen genetisk bekreftet 71,8% for de spesifiserte myopatiene (mål: >70%), og 51% (mål: >40%) for Charcot-Marie-Tooth nevropati nevropati (CMT). Dersom det er en relativ underreportering av de ikke genetisk verifiserte, kan de reelle tallene være lavere. Det vil vi få mer kunnskap om når dekningsgraden blir høyere.

**Genetisk veiledning.** Nødvendig for å påvise sykdom og bærerskap blant familiemedlemmer og gi kunnskap om risiko for å få syke barn og mulighet for prenatal/preimplantasjonsdiagnostikk. 71,7% (mål >90%) blant dystrophia myotonica type 1, 81,7 % (mål>90%) blant pasienter med Duchenne muskeldystrofi og 66,1% (mål >90%) blant øvrige arvelige nevromuskulære sykdommer der genetisk årsak er kjent har fått tilbud om genetisk veiledning. Dette er sannsynligvis et forbedringsområde.

**Hjerteoppfølging.** >95% har oppfølging blant de vanligste muskeldystrofiene med kjent hjerterisiko. (Mål >90%). Imidlertid bare ca 60% kompletthet på denne variabelen som skyldes at denne ble introdusert først i 2017 og bare én datainnsamling er utført på denne. Denne datainnsamling ble gjort ekstraordinært. Det har vært en teknisk svikt ved IKT som gjør at vi mangler oppfølgingsdata etter 2016. Dette er nå i ferd med å bli løst.

**Andel med fysioterapi.** Fysioterapi er et viktig støttetiltak for å optimalisere funksjonsnivå. Hver 4 pasient har ikke fysioterapi til tross for behov (mål: <10%). Manglende effekt av eksisterende tilbud er hyppigste årsak som rapporteres. Dette skyldes sannsynligvis manglende kompetanse hos kommunale fysioterapeuter på nevromuskulær sykdom.

**Oppfølging hos nevrolog/barnelege.** 2/3 av den voksne registerpopulasjonen og 3/4 av voksne med Dystrophia myotonica type 1 har oppfølging hos nevrolog. 96,8% av barn følges opp av barnelege. Mål: >80% av voksne/ >90% av barn bør ha oppfølging hos nevrolog/barnelege. Tallene indikerer at nevrologer bør ta mer initiativ til aktiv oppfølging av de voksne.

### **Kvalitetsforbedringstiltak**

Flere tiltak for å spre og bygge kompetanse på nevromuskulær sykdom blant fysioterapeuter, samt på hjertesykdom og hjerteoppfølgingsbehov ved arvelige

muskeldystrofier (kap 6.8).

### **Viktigste registeraktiviteter 2018/2019 (kap 9)**

- 1) Dekningsgradsarbeid
- 2) Muskelregisteret fikk i 2018 resultattjenesten Rapporteket som gir registrerende enheter tilgang til oppdaterte resultater til enhver tid. Sykehusene kan nå sammenlikne sin kvalitet med resten av landet og evt. gjennomføre forbedringstiltak. Det er foreløpig ikke mulig å sende ut rapporter automatisk.
- 3) Plan om nye kvalitetsvariabler (bl.a. lungeoppfølging og diagnosespesifikk modul for Duchenne muskeldystrofi, spinal muskelatrofi og Dystrophia myotonica type 1)
- 4) Diskusjon rundt implementering av Spinrazaregisteret i Muskelregisteret. UNN vil anbefale dette om Ekspertgruppen anbefaler at registeret får fortsette. Det vurderes pr 30.09.19 som aktuelt å bruke det globale Treat-NMD\*-oppsettet, som bl.a. er implementert i det korresponderende svenske nasjonale kvalitetsregisteret. Dette åpner for registersamarbeid over landegrensene som er av stor verdi på sjeldenfeltet og et mål for Muskelregisteret. Et Treat-NMD oppsett for Duchenne muskeldystrofi (DMD) er nå også under utvikling.

\*Globalt nevromuskulært nettverk som skal fasilitere samarbeid mellom industri, forskere og klinikere for å fremskynde behandling, samt etablere best-practice care for pasientgruppen

- 5) Det er søkt om fritak fra krav om samtykke i henhold til ny forskrift for medisinsk kvalitetsregistre som trådte i kraft 01.09.2019.

### **Planer for kvalitetsforbedring pr. 30.09.2019:**

- Innhente oppfølgingsdata på kvalitetsindikatorer for å identifisere kvalitetsforbedringsområder, for eksempel hjerteoppfølging og årsaker til manglende fysioterapi
- Når Spinraza-saken er avklart og registerskjema oppdater skal det innhentes data på nye variabler for å avdekke kvalitetsforbedringsområder, for eksempel lungeoppfølging ved muskeldystrofi og multidisiplinær oppfølging for pasienter med Dystrophia Myotonica type 1 og Duchenne muskeldystrofi i henhold til retningslinjer.
- Implementering av pasientrapporterte måleinstrumenter (PROM) vil kunne bidra til å avdekke kvalitetsforbedringsområder i tjenestene i alle nivåer. Muskelregisteret har en konkret plan på dette. Registeret har så langt avventet elektronisk PROM-løsning, men vil vurdere papirløsning om ikke denne kommer snart.

# 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 i Tromsø 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.

#### 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
2. Tid fra utredningsstart til spesifikk klinisk diagnose
3. Andel pasienter med genetisk bekreftet diagnose
4. Andel pasienter med oppfølging hos barnelege/nevrolog



5. Andel pasienter med hjerteoppfølging (blant relevante diagnosegrupper)
6. Andel pasienter med fysioterapi

Kvalitetsindikatorene er nærmere beskrevet under punkt 6.2.

## 2.2 Juridisk hjemmelsgrunnlag

Personopplysninger i Muskelregisteret er ivaretatt i henhold til konsesjon fra Datatilsynet datert 6.8.2007 og bestemmelsene i Helseregisterloven. REK Nord har i brev fra 9.6.2008 godkjent registeret. Det registreres fortløpende elektronisk i [www.helseregister.no](http://www.helseregister.no) via Norsk Helsenett. All pålogging til registeret skjer med en to-faktorautentisering av brukerne. Ved iverksettelse av ny personopplysningslov og EU's personvernforordning f.o.m. 20.07.18 oppphørte konsesjonsordningen. Forordningen krever at all behandling av personopplysninger har rettslig grunnlag i forordningen og eventuelt i norsk lov. Registeret er samtykkebasert og har dermed behandlingsgrunnlag direkte i forordningen artikkel 6 nr.1 bokstav a og artikkel 9 nr. 2 bokstav a.

## 2.3 Faglig ledelse og dataansvar

Synnøve Magnhild Jensen, Neuro-, hud og reumatologisk avdeling (NEHR) og Nevromuskulært Kompetansesenter (NMK) ved Universitetssykehuset Nord-Norge (UNN) var faglig leder i 2018. Universitetssykehuset Nord-Norge (UNN) har ansvaret for data.

Fagrådet bestod i 2018 av

- Faglig leder: overlege Synnøve Magnhild Jensen, Neuro-, hud og reumatologisk avdeling (Nehr) og NMK ved Universitetssykehuset Nord-Norge (UNN)
- Lederen i Fagrådet: Avd.overlege Petter Sanaker, neurologisk avdeling, Haukeland universitetssykehus (HUS)
- Overlege Kjell Arne Arntzen (Nehr/NMK, UNN)
- Overlege Magnhild Rasmussen, Barneavdeling for nevrofag/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
- Annie Aune, brukerrepresentant, Foreningen for muskelsyke (FFM).  
Jon Magnus Dahl har i 2019 overtatt som brukerrepresentant. Forøvrig er fagråd pr september 2019 det samme.

### 2.3.1 Aktivitet i fagråd/referansegruppe

Fagrådsmøter ble avholdt 14.3.18, 6.9.18 og 24.9.18. Hovedfokus :

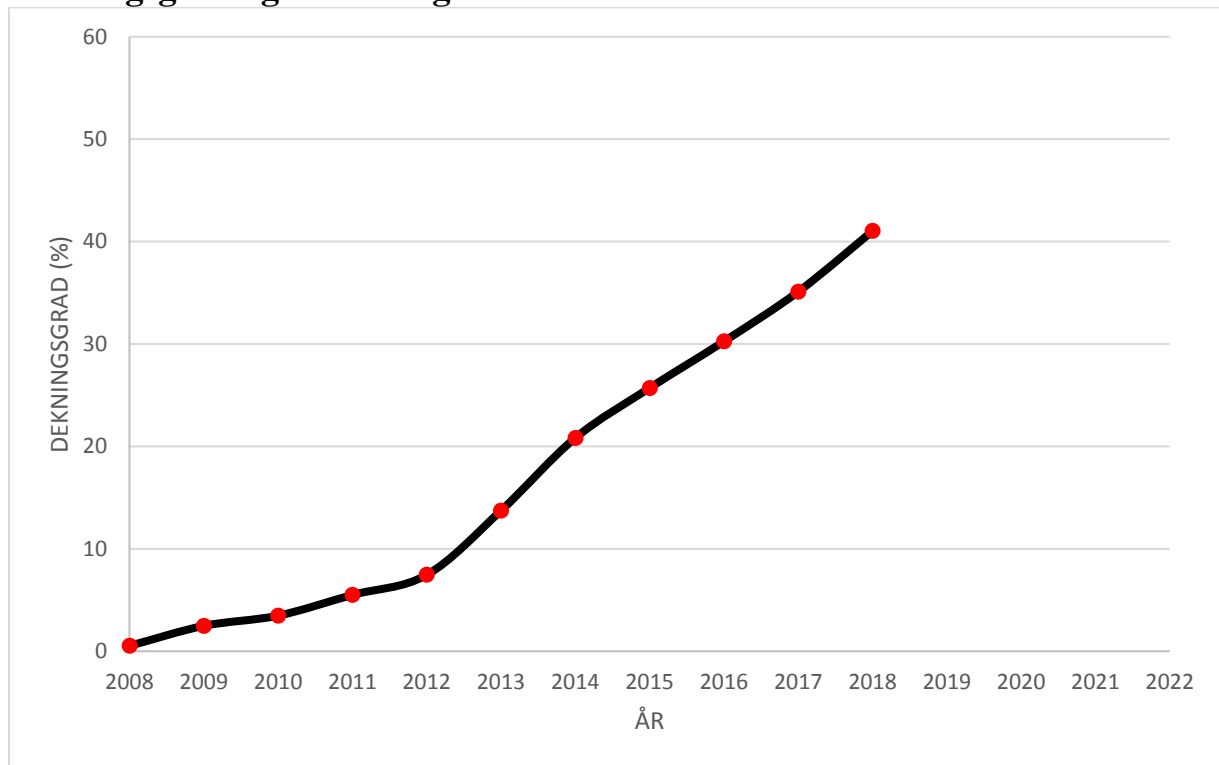
1) Dekningsgradsarbeid: bl.a. artikkelskriving i tidsskrift både for pasientgruppen ("Muskelnytt") og leger ("Tidsskrift for Den Norske legeforening") (7), en rekke muntlige presentasjoner på fagkonferanser og videomøter, nyhetsbrev/mailer til registerkontakter og avdelingsledere, invitasjon av registerkontakter til de nasjonale nevromuskulære videomøtene, henvendelse til brukerforeningen (Foreningen for Muskelsyke, FFM) for

bistand, samt sykehusbesøk i hele Helse Sørøst og til Bodø.

2) Kvalitetsforbedring: Behov for å utvide skjema med diagnosespesifikke moduler og behandlingsmodul. Foreløpig satt på vent til det er avklart om Muskelregisteret skal få fortsette og om Spinraza-registeret skal implementeres i Muskelregisteret.

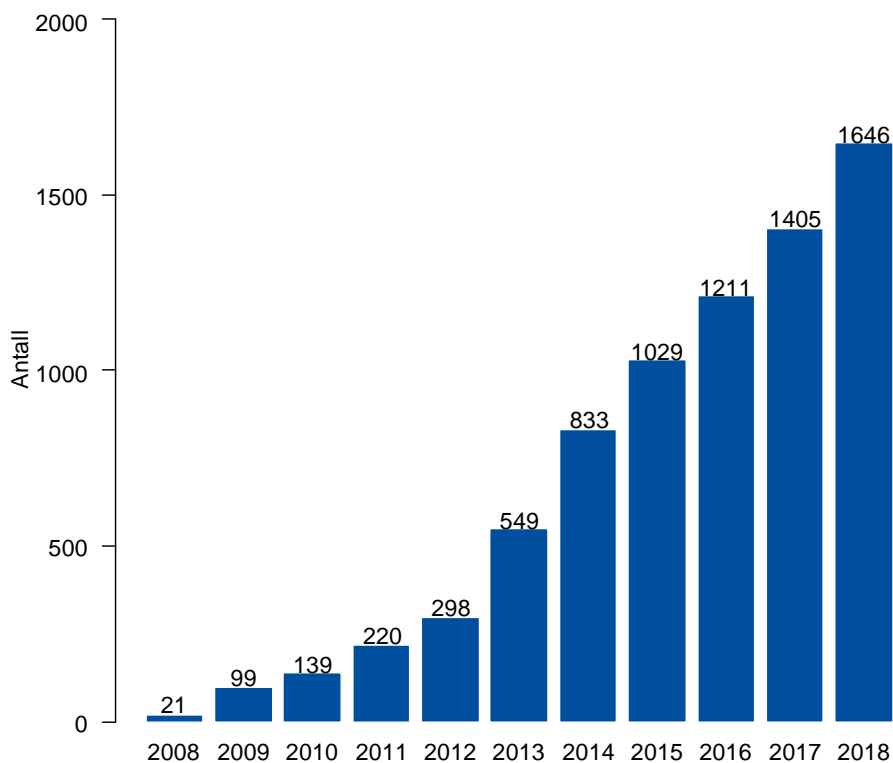
## Kapittel 3 Resultater

### Dekningsgrad og tilslutning



**Figur 1.** Kumulativ prosentvis økning i total dekningsgrad i Muskelregisteret fra 2008 til og med 2018. Registeret har estimert at det finnes 4000 pasienter med en arvelig nevromuskulær sykdom i Norge (kap. 5.2).

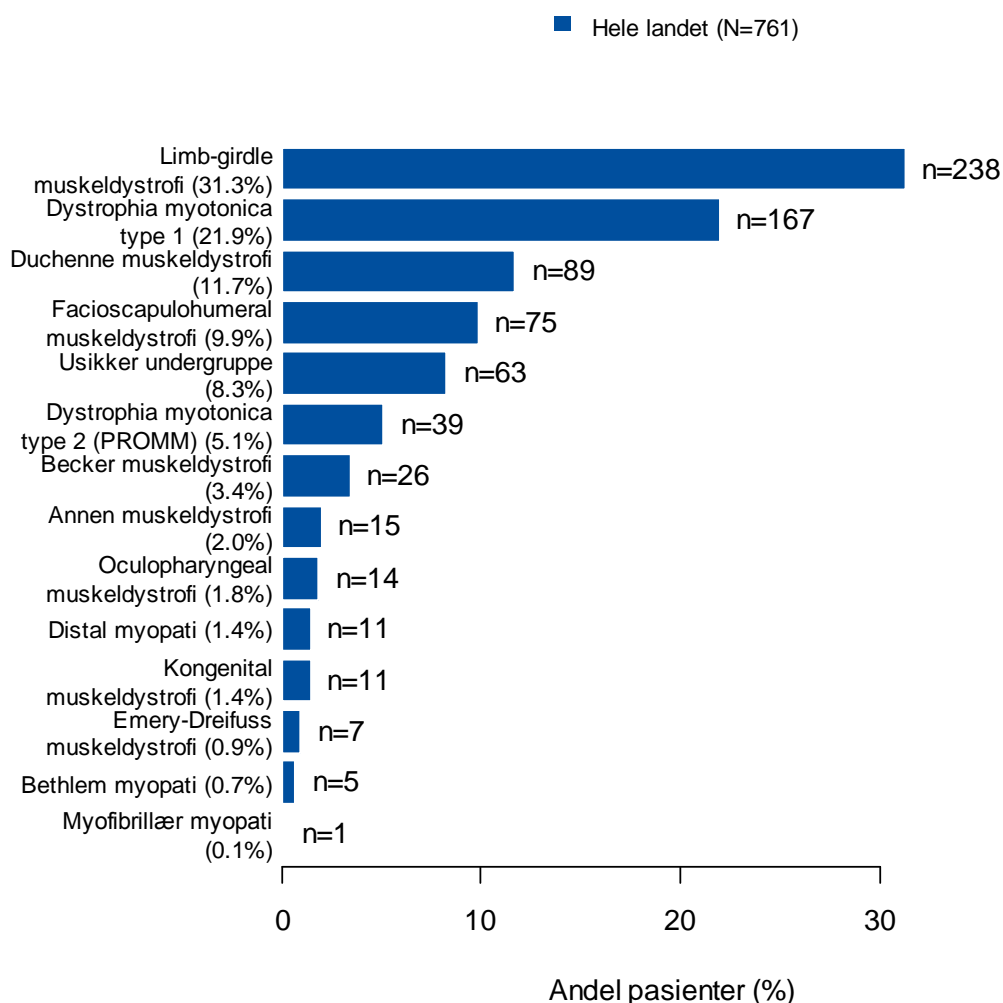
Registrert: 2008-08-05 til 2018-12-22



**Figur 2.** Kumulativ årlig vekst i Muskelregisteret. Av disse er 76 avdøde.

	2013	2014	2015	2016	2017	2018 ▼
Oslo universitetssykehus HF	20	64	87	84	42	97
UNN HF	177	127	73	40	20	36
Akershus universitetssykehus HF	1	0	0	3	4	25
Helse Bergen HF	32	54	10	2	29	23
Sykehuset i Vestfold HF	1	4	0	0	5	17
Helse Stavanger HF	2	3	2	0	7	8
Nordlandssykehuset HF	1	1	2	19	0	7
Helse Møre og Romsdal HF	2	3	3	5	58	6
St. Olavs Hospital HF	1	6	4	3	7	6
Vestre Viken HF	2	1	1	3	8	5
Sørlandet sykehus HF	4	7	2	2	0	4
Helse Nord-Trøndelag HF	0	0	1	1	0	2
Legekontor	1	2	0	1	1	2
Sykehuset Telemark HF	1	3	0	0	0	2
Sykehuset Innlandet HF	2	2	1	0	4	1
Finnmarkssykehuset HF	0	0	0	0	1	0
Helgelandssykehuset HF	1	1	0	0	0	0
Helse Fonna HF	0	2	0	0	2	0
Helse Førde HF	0	0	0	2	1	0
Privat spesialisenter	0	2	1	0	0	0
Rehabiliteringssenter	0	1	10	17	5	0
Sykehuset Østfold HF	3	1	0	0	0	0
Alle avdelinger	251	284	197	182	194	241

**Figur 3** Antall årlige basisregistreringer per enhet.



**Figur 4** Oversikt over muskeldystrofier i Muskelregisteret. Muskeldystrofier inkluderer både ICD10-kode G71.0 Muskeldystrofier og delvis G71.1 Myotonier: Dystrophia myotonica type 1 og 2, men ikke nondystrofiske myotonier som myotonia congenita. Limb-girdle muskeldystrofi har flere titalls undergrupper basert på genetisk årsak som ikke er tatt med her. Tabellen illustrerer Muskelregisterets potensiale til å gi klinisk relevant oversikt over forekomster, i motsetning til NPR som er basert på ICD-10-koder.

**Tabell 1** Nasjonal dekningsgrad med bakgrunn i ICD-10 diagnoser fra NPR i perioden 2008-2018

Kun Muskel	Kun NPR	Begge	Totalt	Dekningsgrad, Muskel	Dekningsgrad, NPR
109	6 535	1 458	8 102	19.3 %	98.7 %

**Tabell 2** Dekningsgrad per fylke med bakgrunn i ICD-10 diagnoser fra NPR i perioden 2008-2018

Fylke	Kun Muskel	Kun NPR	Begge	Totalt	Dekningsgrad, Muskel	Dekningsgrad, NPR
Akershus	3	692	175	870	20.5 %	99.7 %
Aust-Agder	0	115	25	140	17.9 %	100.0 %
Buskerud	4	271	55	330	17.9 %	98.8 %
Finnmark	6	71	51	128	44.5 %	95.3 %
Hedmark	1	303	45	349	13.2 %	99.7 %
Hordaland	7	814	130	951	14.4 %	99.3 %
Møre og Romsdal	11	398	104	513	22.4 %	97.9 %
Nordland	11	453	124	588	23.0 %	98.1 %
Oppland	3	284	41	328	13.4 %	99.1 %
Oslo	9	637	192	838	24.0 %	98.9 %
Rogaland	11	468	77	556	15.8 %	98.0 %
Sogn og Fjordane	1	216	15	232	6.9 %	99.6 %
Telemark	2	337	32	371	9.2 %	99.5 %
Troms	21	157	137	315	50.2 %	93.3 %
Trøndelag	6	512	86	604	15.2 %	99.0 %
Utlendinger/annet	3	8	4	15	46.7 %	80.0 %
Vest-Agder	3	184	39	226	18.6 %	98.7 %
Vestfold	3	348	70	421	17.3 %	99.3 %
Østfold	4	267	56	327	18.3 %	98.8 %
Totalt	109	6 535	1 458	8 102	19.3 %	98.7 %

**Tabell 3** Dekningsgrad per fylke med bakgrunn i ICD-10 diagnoser korrigert fra NPR i perioden 2008-2018. Se kap. 5.2 for fremgangsmåte.

<b>Fylke</b>	<b>Muskel</b>	<b>Totalt</b>	<b>Prosent dekning</b>
<b>Akershus</b>	178	641	27,8
<b>Aust-Agder</b>	25	81	30,8
<b>Buskerud</b>	59	197	30
<b>Finnmark</b>	57	74	<b>77</b>
<b>Hedmark</b>	46	175	26,3
<b>Hordaland</b>	137	565	24,3
<b>Møre og Romsdal</b>	115	279	41,3
<b>Nordland</b>	135	211	<b>64,1</b>
<b>Oppland</b>	44	157	28,1
<b>Oslo</b>	201	464,7	43,3
<b>Rogaland</b>	88	335	26,2
<b>Sogn og Fjordane</b>	18	104	15,4
<b>Telemark</b>	34	119	28,5
<b>Troms</b>	158	181	<b>87,1</b>
<b>Trøndelag</b>	92	321	28,6
<b>Vest-Agder</b>	42	127	33,2
<b>Vestfold</b>	73	226	32,3
<b>Østfold</b>	60	177	34

**Tabell 4** Oversikt over de 19 ICD-10 kodene som er inkludert i Muskelregisteret og som brukes til NPR-uttrekk

ICD-10-koder (hovedtilstandskoder)	
G12.0	Infantil spinal muskelatrofi, type I [Werdnig-Hoffmans 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 og idiopatisk nevropati
G70.2	Kongenitalt myastenisyndrom
G71.0	Muskeldystrofi
G71.1	Myotone lidelser
G71.2	Medfødte myopater
G71.3	Mitokondriemyopati, ikke klassifisert annet sted
G71.8	Andre spesifiserte primære muskelsykdommer
G71.9	Uspesifisert primær muskelsykdom
G72.3	Periodisk paralyse
G73.6	Myopati ved metabolske forstyrrelser
T88.3	Malign hypertermi som skyldes anestesi



**Tabell 5** Oversikt over estimert nasjonal dekningsgrad per 31.12.18 for ulike grupper arvelige nevromuskulære sykdommer

<b>Sykdom</b>	<b>Antall i registeret</b>	<b>Prevalens per 100000</b>	<b>Estimert dekningsgrad i Muskelregisteret registrert/total = %</b>
Arvelige Muskelsykdommer og spinal muskelatrofi	1169	37	1169/1971.4 = 59.3
<b>LGMD</b>	233	2.27 (1.7–2.8)	233/121 = 193 ( <b>100%</b> )
<b>SMA</b>	113	1.87 (1.4–2.4)	113/99.6 = 113 ( <b>100%</b> )
Duchenne MD	88	8.29 <sup>a</sup> (6.8–9.8)	88/217.1 = 40.5
Becker MD	27	7.29 <sup>a</sup> (5.9–8.7)	27/190.9 = 14.1
Dystrophia myotonica 1	167	10.4 (9.3–11.6)	167/554 = 30.1
<b>Dystrophia myotonica 2</b>	38	0.17	38/9.1 = 418 ( <b>100%</b> )
FSHD	74	3.95 (3.2–4.7)	79/210.5 = 37.5
Arvelige polyneuropatier	400	41	400/2184.6 = 18.3

- Basert på Muskelregisterets resultat tjeneste per 31.12.18 og befolkning i Norge per 1.1.19 iht. Statistisk sentralbyrå som var 5 328 212
- Prevalenstall fra studier (1-3, 10) Tallene er usikre mht norsk befolkning.
- <sup>a</sup>Kun hankjønn (diagnoser med X-bunden arvegang)

### 3.1 Kvalitetsindikatorer og PROM/PREM

Muskelregisteret har ikke pasientrapporterte livskvalitets-/tilfredshetskjemaer (PROM/PREM). Muskelregisteret har PROM-instrumentet RAND-36 i bestilling og venter på den elektroniske løsningen.

I 2018 besluttet Muskelregisteret å fokusere på Dystrophia myotonica type 1, Duchenne muskeldystrofi og spinal muskelatrofi på bakgrunn av forekomst og oppfølgingsbehov. Mange av analysene er derfor innrettet mot disse sykdommene.

Kvalitetsmålinger:

#### 3.11 Utredningstid (figur 13-15)

#### 3.12 Andel genetisk avklarte

### 3.13 Genetisk veiledning

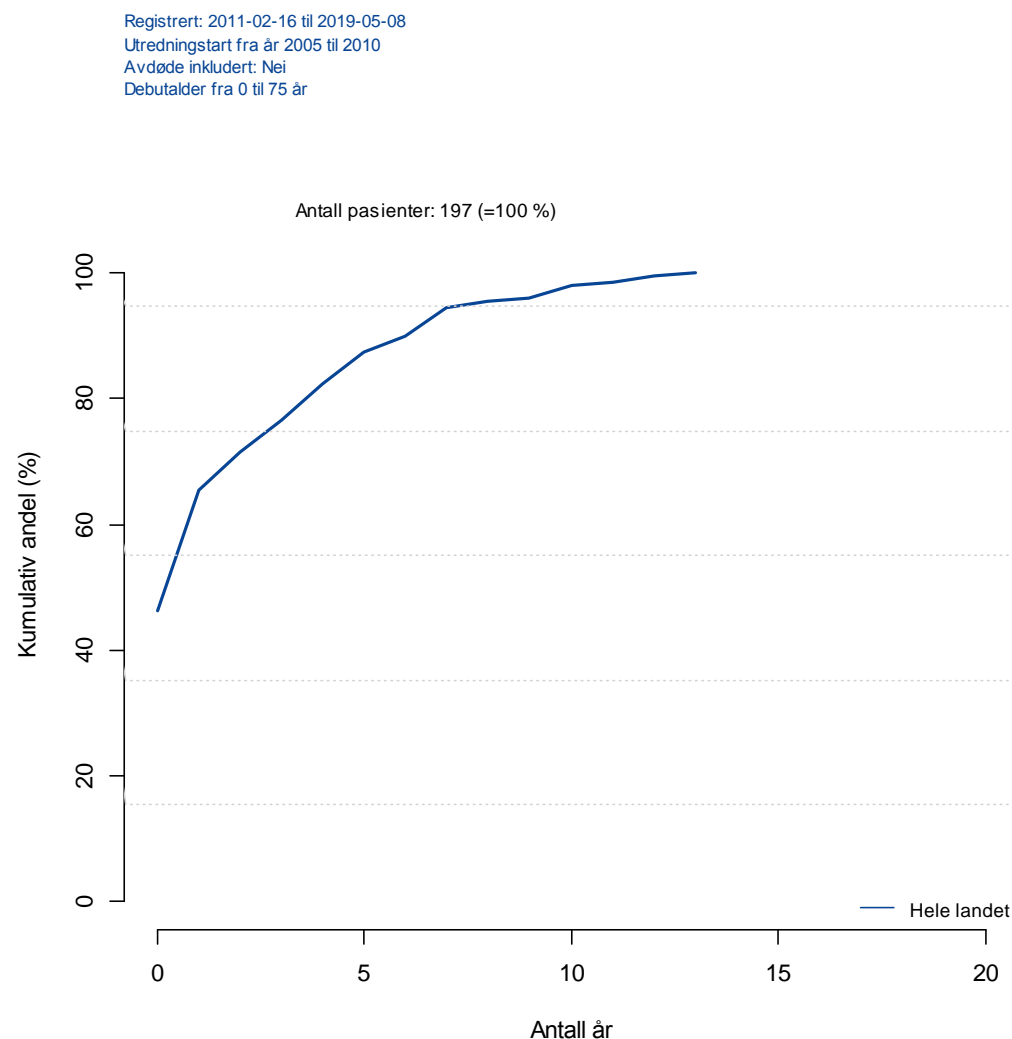
### 3.14 Hjerteoppfølging

### 3.15 Fysioterapi

### 3.16 Oppfølging hos nevrolog/barnelege

### 3.11 Utredningstid

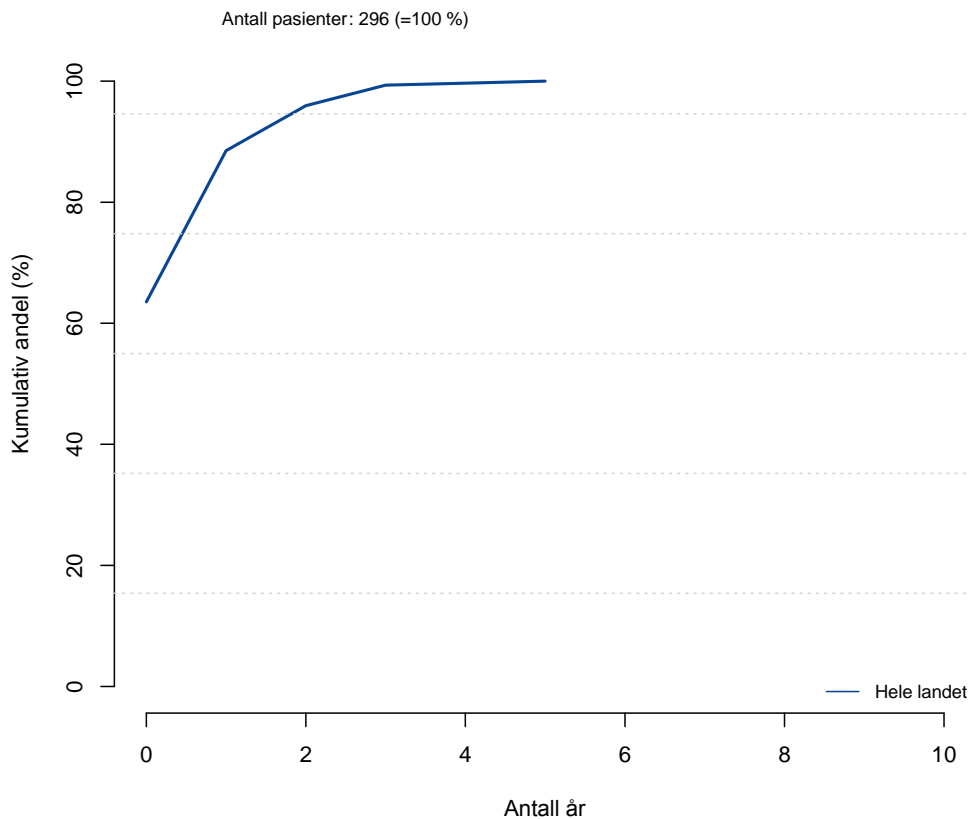
Da tiden fra symptomdebut til utredningsstart påvirkes av alvorligheten av symptomer, blir det mest relevant å bruke tiden fra utredningsstart til diagnose som kvalitetsmål. Figur 5-6 viser prosentvis andel av pasienter som får en spesifikk diagnose ved X antall år etter utredningsstart. Vi har sett på periodene med utredningsstart 2005-2010 og 2013-2018 og målt andelen som fikk diagnosen ila 1 år. Den var 60% i første periode og 85% i siste periode. Det indikerer at utredningen har blitt mer effektiv.



**Figur 5.**

Tid fra utredningsstart til spesifikk diagnose med utredningsstart i perioden 2005 til 2010

Registrert: 2013-04-19 til 2019-05-10  
Utredningstart fra år 2013 til 2018  
Avdøde inkludert: Nei  
Debutalder fra 0 til 70 år

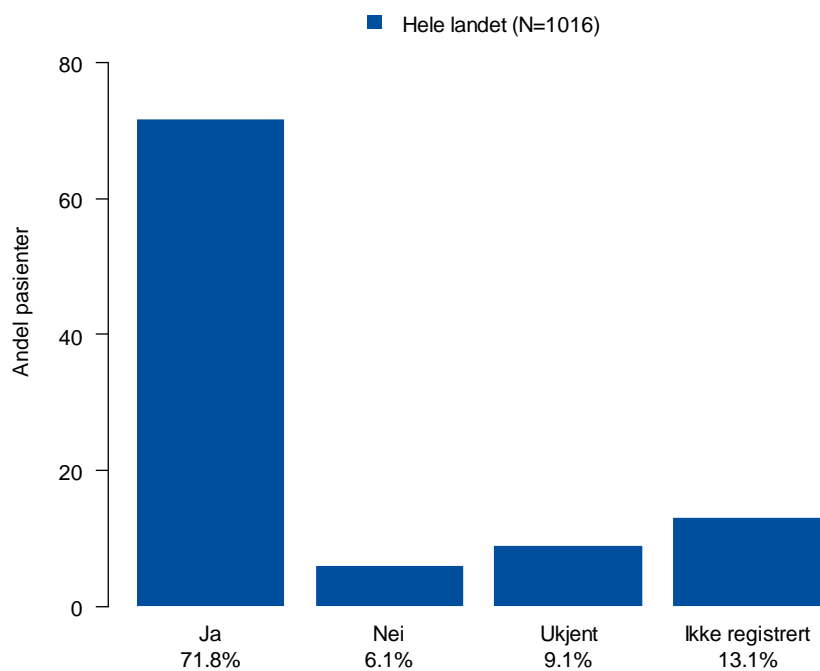


**Figur 6.** Tid fra utredningsstart til spesifikk diagnose med utredningsstart i perioden 2013 til 2018

### 3.12 Andel genetisk avklarte

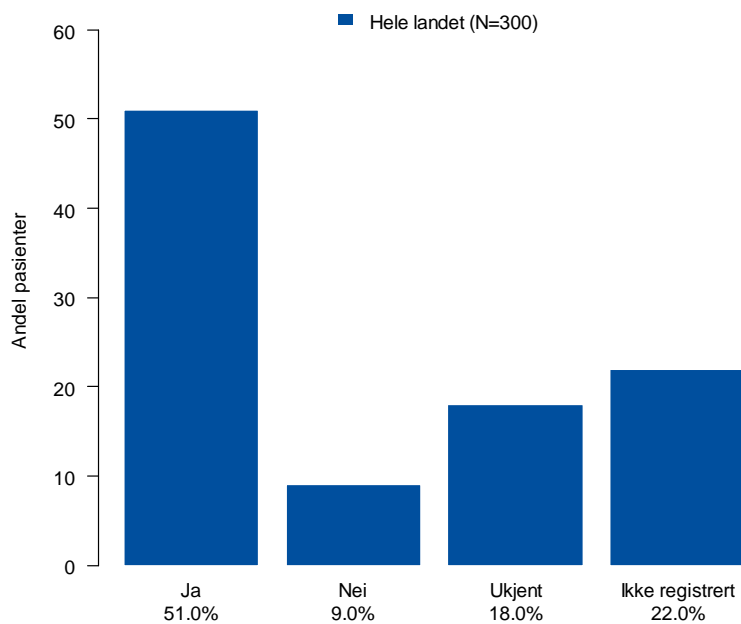
I en epidemiologisk studie fra Nord-England, som har høy anseelse på dette fagfeltet, er det rapportert 75,6 % bekreftede molekulære diagnoser for arvelige myuskelsykdommer (3) og 50-70% genetisk verifiserte for arvelig polynevropati (CMT) (4-6). I Muskelregisteret finner vi for myopatier 71,8 % genetisk bekreftede (figur 7). For CMT ligger andel genetisk verifiserte på 51% (figur 8), som er bra i internasjonal målestokk, men da andelen registrerte CMT i Muskelregisteret er lav, er tallet usikkert. Det er også sannsynlig at ikke-genetisk verifiserte CMT underrapporteres, fordi man da er usikker på om sykdommen skyldes genfeil eller har annen årsak.

Registrert: 2008-08-05 til 2018-12-22  
Avdøde inkludert: Nei  
Diagnosegruppe(r): Muskelsykdommer  
Diagnose(r): G71.0, G71.1, G71.2, G71.3, G71.8, G72.3, G73.6



**Figur 7.** Andel pasienter med genetisk bekreftet arvelig muskelsykdom

Registrert: 2008-09-22 til 2018-12-18  
Avdøde inkludert: Nei  
Diagnose(r): G60.0

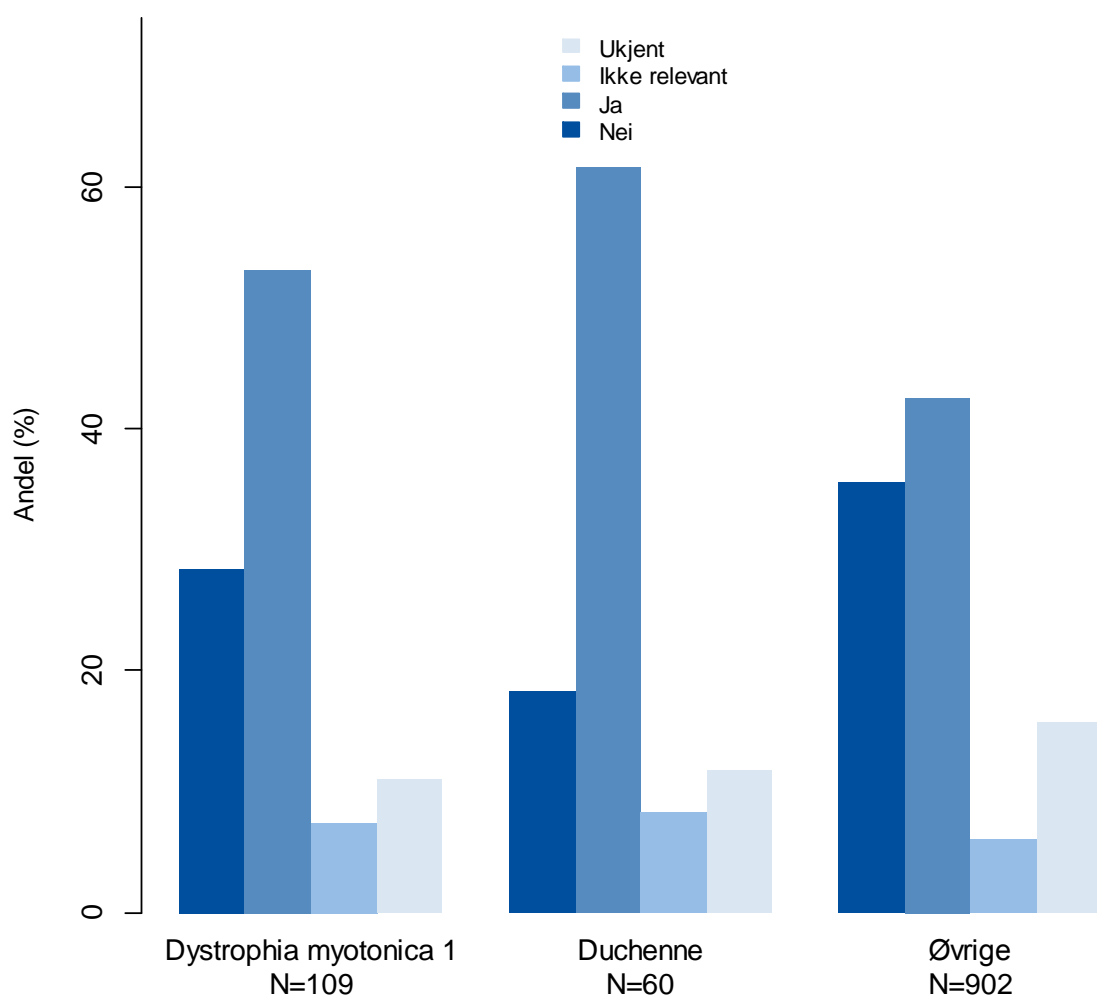


**Figur 8.** Andel pasienter med genetisk bekreftet arvelig polyneuropati

### 3.13 Genetisk veiledning

71,7% blant dystrophia myotonica type 1, 81,7 % blant pasienter med Duchenne muskeldystrofi og 66,1% blant øvrige arvelige nevromuskulære sykdommer der genetisk årsak er kjent, har fått tilbud om genetisk veiledning (figur 9). Dette er sannsynligvis et forbedringsområde.

Registrert: 2008-08-05 til 2018-12-22

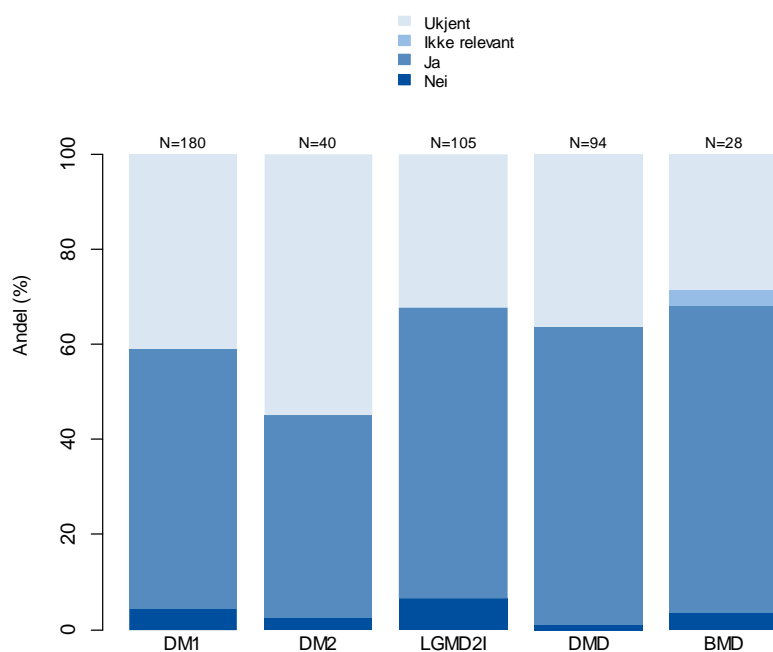


**Figur 9.** Oversikt over tilbud om genetisk veiledning hos pasienter med dystrophia myotonica type 1, Duchenne muskeldystrofi og annen arvelig nevromuskulær sykdom der genetisk årsak er kjent.

### 3.14 Hjerteoppfølging

Enkelte muskeldystrofier medfører risiko for hjertesykdom. Disse krever derfor hjerteoppfølging. Figur 10 viser at nesten alle får dette, men 40% ukjent. Det trengs bedre komplettethet for å konkludere sikkert med at hjerteoppfølgingen er ivaretatt.

Registrert: 2008-08-05 til 2018-12-22

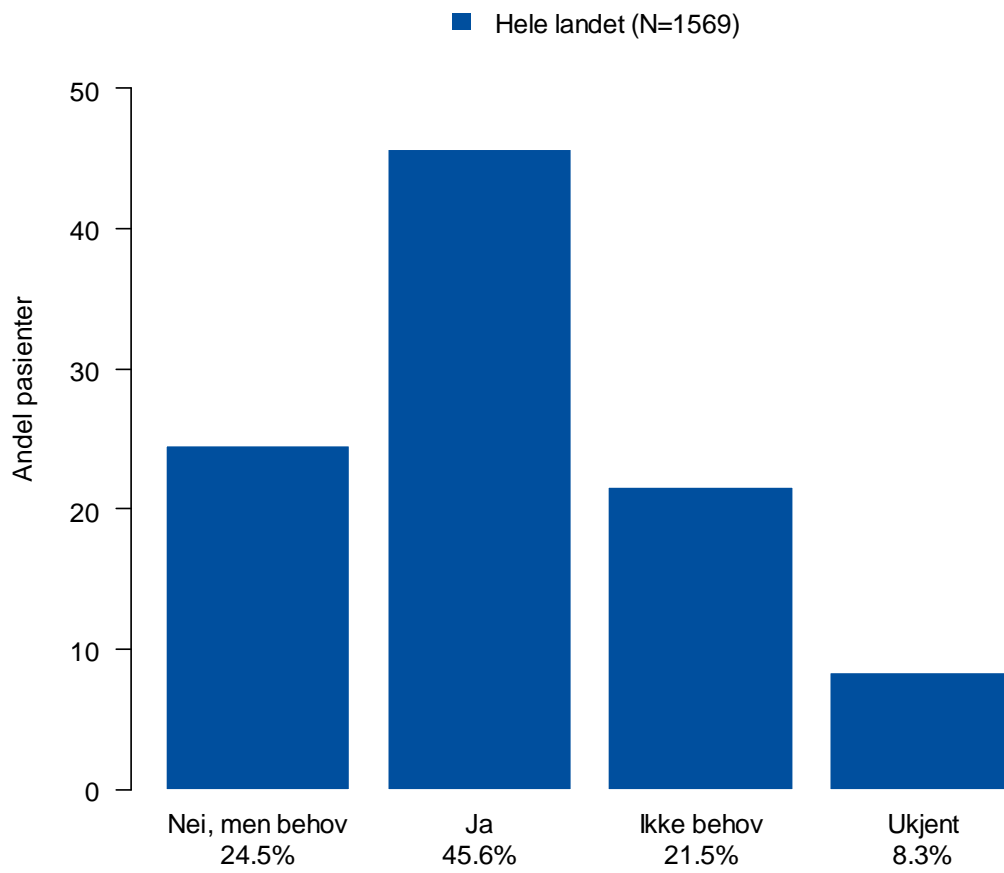


**Figur 10.** Figuren viser oversikt over andel som har hjerteoppfølging blant pasienter med de vanligste muskeldystrofiene med kjent hjarterisiko

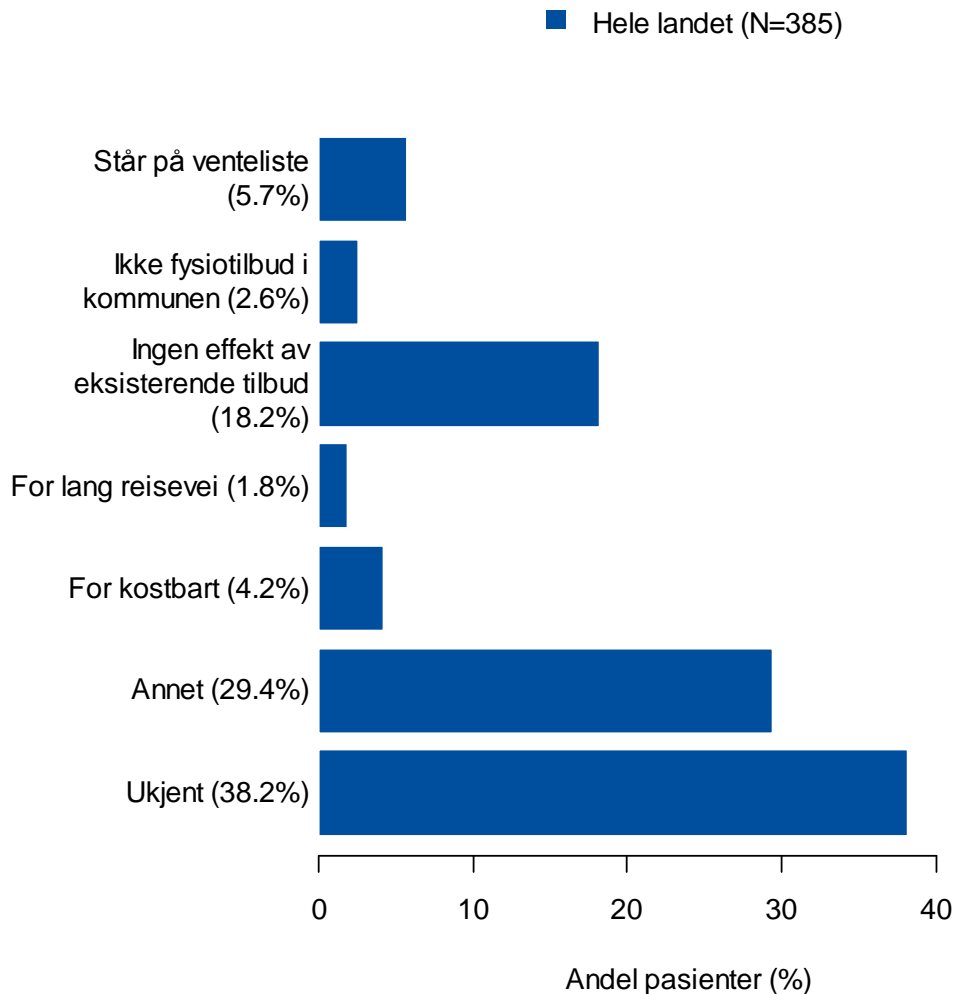
### 3.15 Fysioterapi

Fysioterapi er sentral støttebehandling for muskelsyke. Flest mulig bør få dette, og den må være tilpasset nevromuskulær sykdom. F.eks. må overbelastning av syk muskulatur unngås. Av figur 11 ser vi at hver 4 pasient ikke har fysioterapi til tross for behov. Manglende effekt av eksisterende tilbud er fremdeles den hyppigste årsaken til at pasienter ikke benytter tilbud på fysioterapi (figur 12).

Registrert: 2008-08-05 til 2018-12-22  
Avdøde inkludert: Nei



**Figur 11.** Fysioterapi blant registrerte

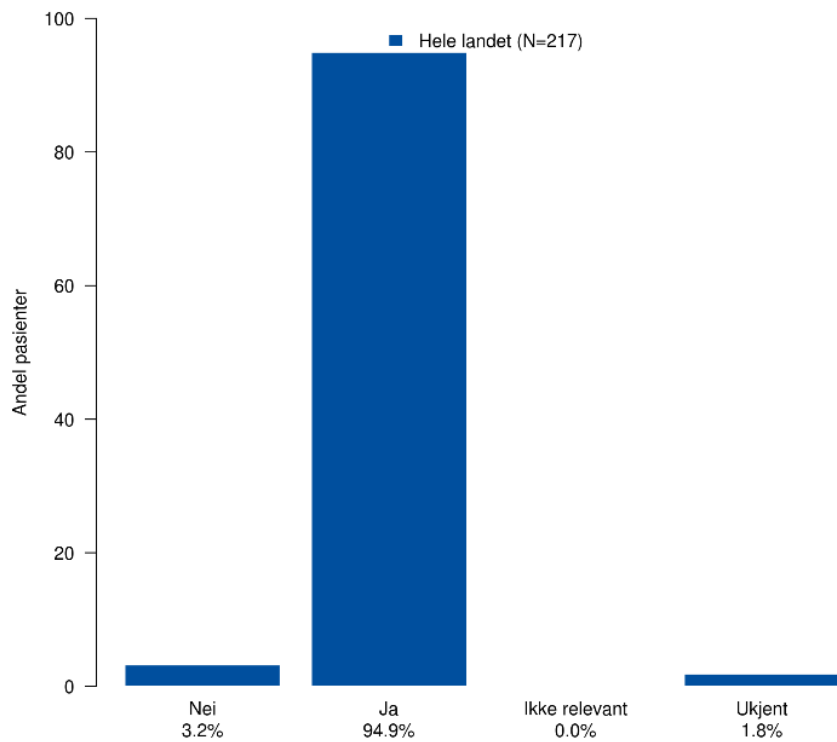


**Figur 12.** Oversikt over årsaken til manglende fysioterapi

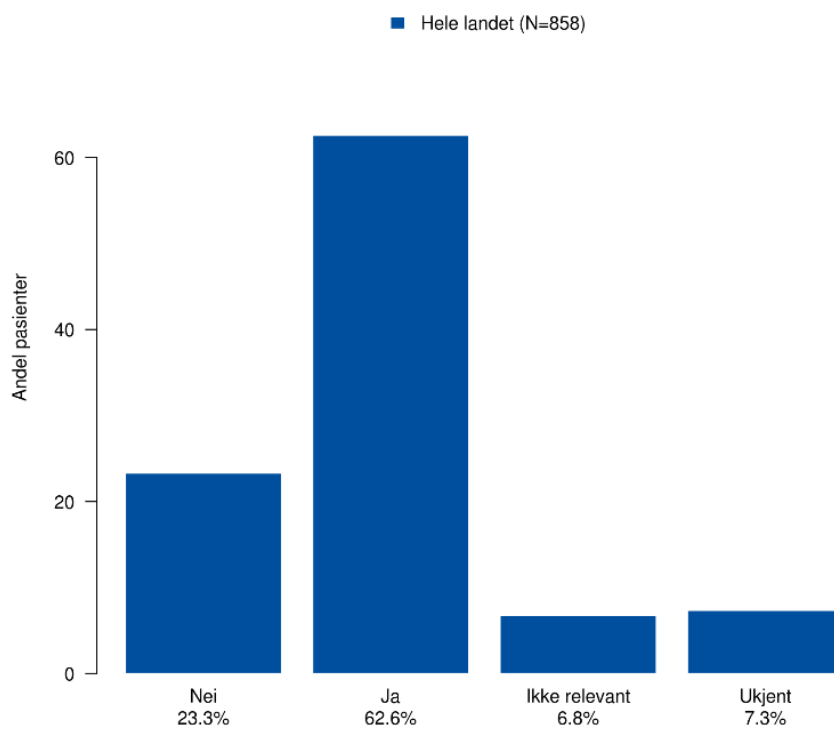
### 3.16 Oppfølging hos nevrolog/barnelege

Oppfølging hos nevrolog (voksne pasienter) eller barnelege er viktig kvalitetssikring fordi de kjenner grunnlidelsen og evt. komplikasjoner og kan sørge for relevant multidisiplinær oppfølging (genetiker, kardiolog, lungelege, endokrinolog, øyelege, ortoped etc.). Nærmest alle registrerte barn blir fulgt opp av barnelege (figur 13). Blant de over 18 år får ca. 2 av 3 oppfølging av nevrolog (figur 14). Blant voksne med Dystrophia myotonica type 1 har ca. 3 av 4 oppfølging hos nevrolog (figur 15).



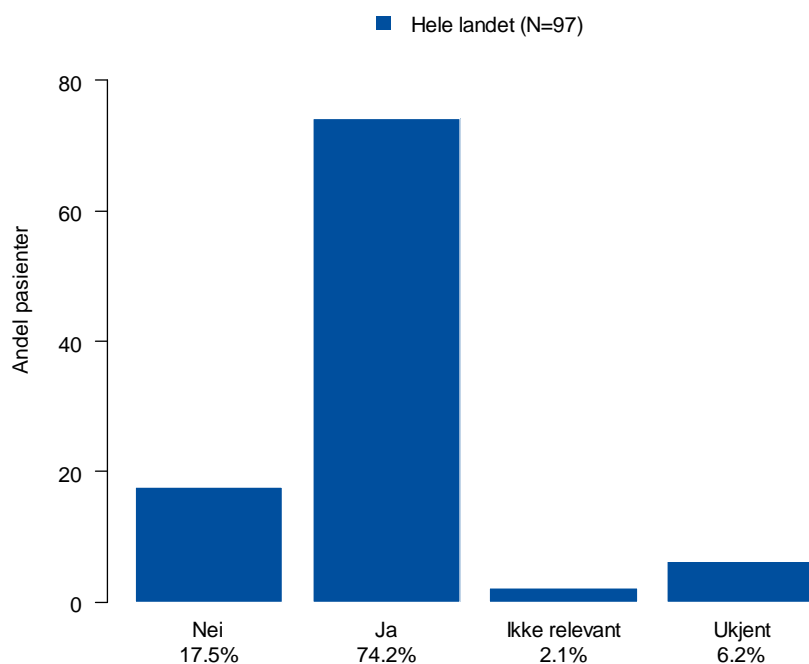


**Figur 13.** Oppfølging hos barnelege blant registrerte 0-18 år



**Figur 14.** Oppfølging hos nevrolog blant voksne registrerte (f.o.m. 18 års alder)

Registrert: 2008-08-05 til 2018-12-21  
Pasienter fra 18 til 88 år  
Avdøde inkludert: Nei  
Undergruppe(r): Dystrophia myotonica type 1



**Figur 15.** Oppfølging hos nevrolog blant voksne pasienter med dystrophia myotonica type 1.

### 3.2 Deskriptive analyser av registerpopulasjonen – sosiale forhold og funksjonsnivå

#### Oppsummering:

**Alder:** 1571 personer, hvorav 271 er under 18 år (figur 16 og 17)

**Sivilstatus > 18 år:** 20 % bor alene (17,1% ukjent) (18)

**Andel i stilling/utdanning >18 år:** 33,4% i 100% stilling/utdanning, 15,5 % ukjent) (figur 19)

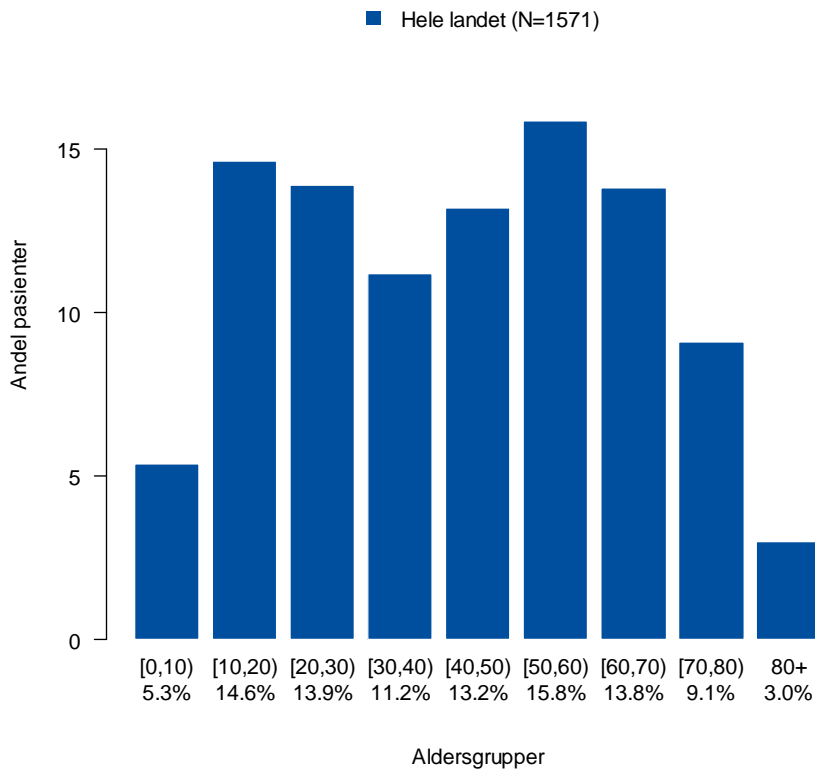
**Andel uføretrygdet >18 år:** 24,8% (17,1% ukjent) (figur 20)

**Ansvarsgruppe/IP:** 20,9% (9,3% ukjent) (figur 21)

**Gangfunksjon:** Rullestolavhengig 11,7%, andel som går med hjelpemidler 7,6 % (21,2 % ukjent) (figur 22)

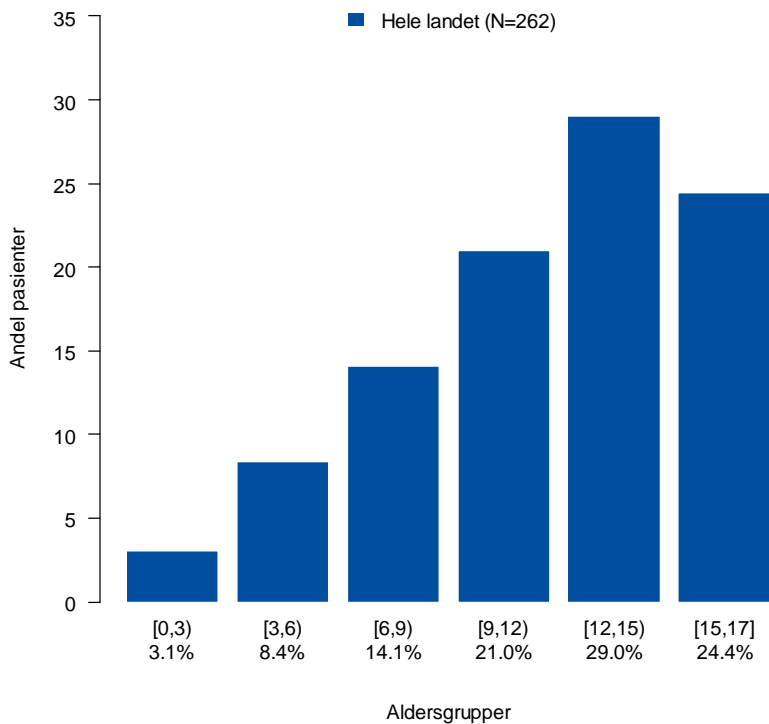
**Andel som bruker ventilasjonsstøtte:** 8,5 % (ukjent 23,2%) (figur 23)

Registrert: 2008-08-05 til 2018-12-22  
Avdøde inkludert: Nei



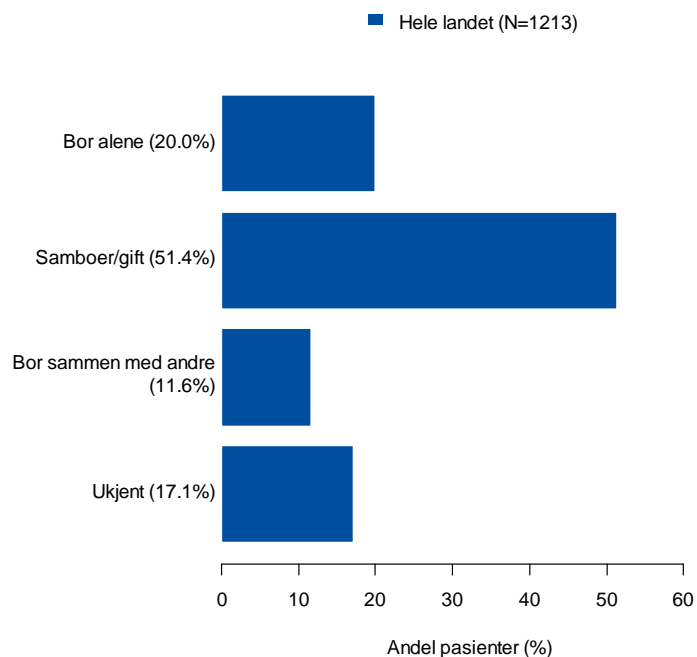
**Figur 16.** Alder i dag

Registrert: 2008-08-05 til 2018-12-22  
Avdøde inkludert: Nei



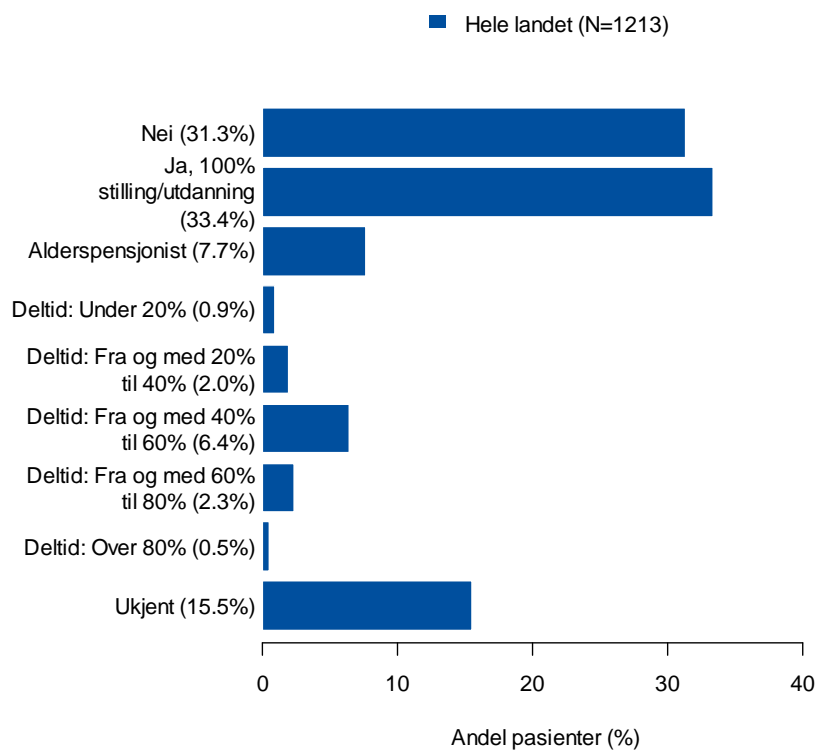
**Figur 17.** Aldersfordeling blant barn

Registrert: 2008-08-05 til 2018-12-21  
Pasienter fra 18 til 95 år  
Avdøde inkludert: Nei



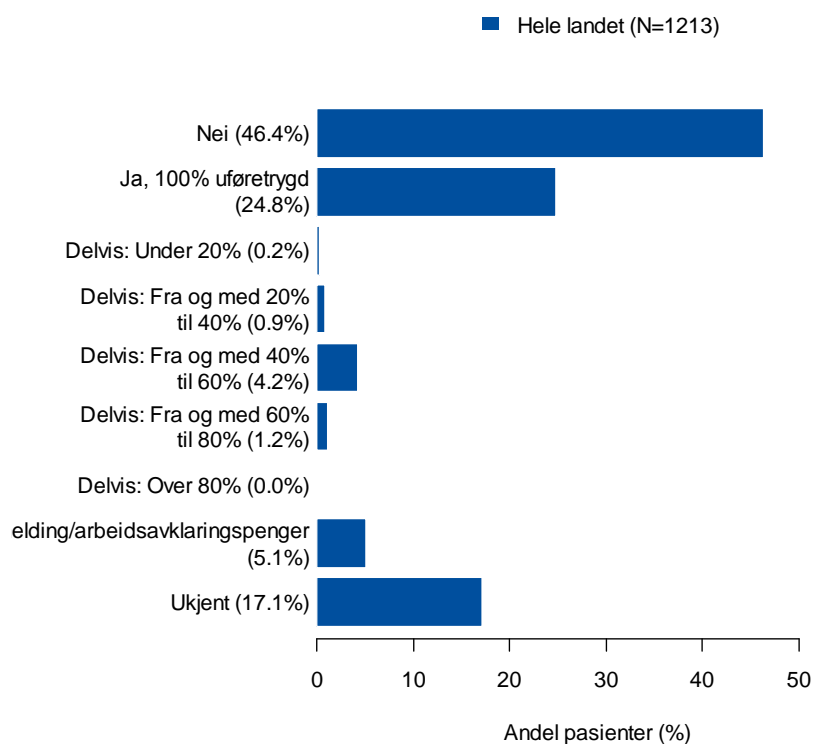
**Figur 18. Sivilstatus**

Registrert: 2008-08-05 til 2018-12-21  
Pasienter fra 18 til 95 år  
Avdøde inkludert: Nei



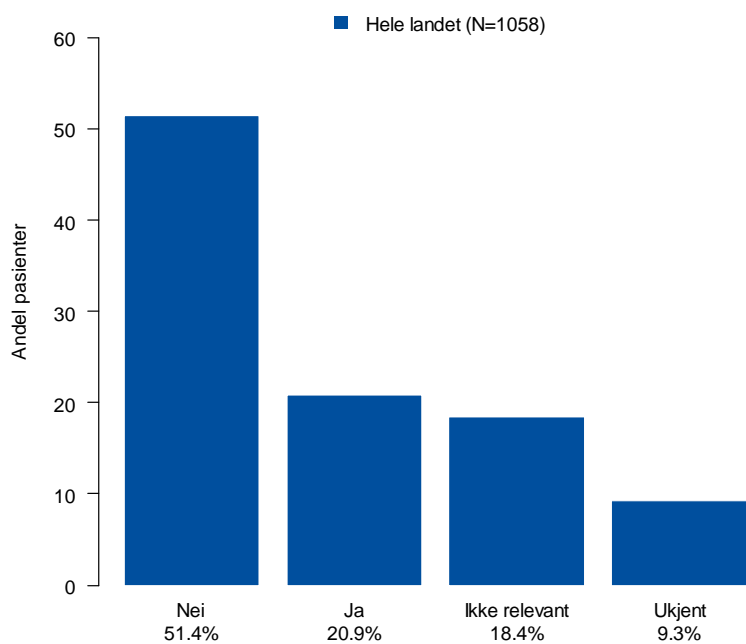
**Figur 19. I arbeid eller utdanning**

Registrert: 2008-08-05 til 2018-12-21  
Pasienter fra 18 til 95 år  
Avdøde inkludert: Nei



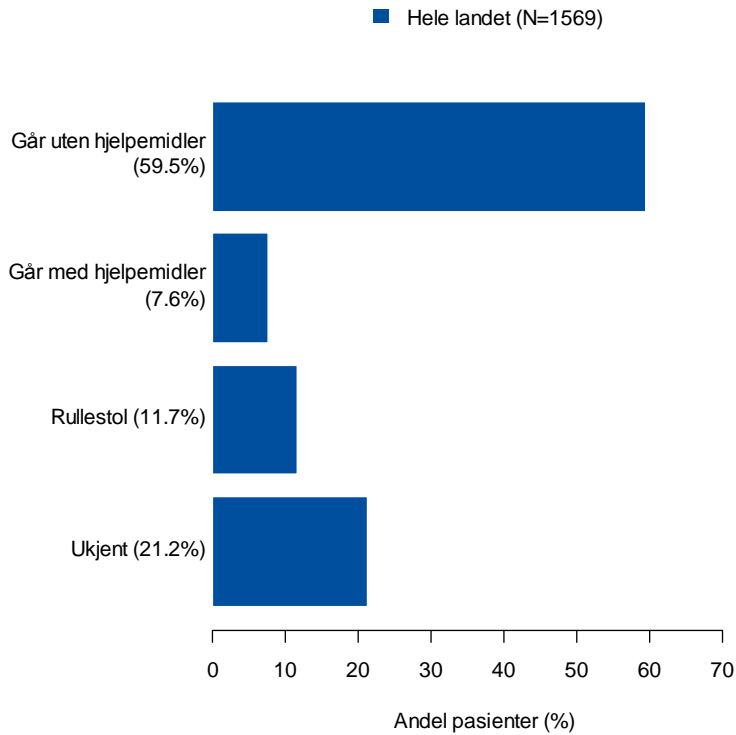
**Figur 20. Uføretrygdet**

Registrert: 2008-08-05 til 2018-12-22  
Avdøde inkludert: Nei



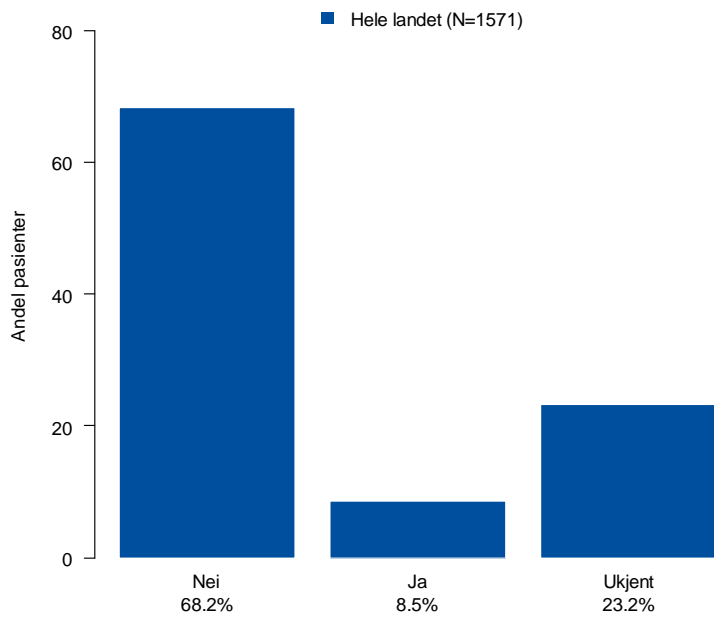
**Figur 21. Ansvarsgruppe/Individuell plan**

Registrert: 2008-08-05 til 2018-12-22  
Avdøde inkludert: Nei



**Figur 22.** Gangfunksjon

Registrert: 2008-08-05 til 2018-12-22  
Avdøde inkludert: Nei



**Figur 23.** Respirasjonsstøtte

## **Kapittel 4**

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

Det er krav om skriftlig informert samtykke.

Førstegangsregistrering gjøres av en fagperson (behandler, lege, fysioterapeut, sykepleier). Registeret har både elektronisk løsning (webportal på Norsk helsenett, fra 01.01.2013) og papirversjon. Fremdeles foretrekker mange papirversjon som ikke krever brukertilgang og pålogging. Opplysningene på papirskjemaene punches av registersekretær. Det er nødvendig med både journaltilgang og pasientopplysninger for komplett utfylling.

Pasienten kan sende samtykkeskjema og pasientskjema (kan printes ut fra Muskelregisterets hjemmeside) til UNN register. Det vil da bli sendt forespørsel til behandler om å fullføre registreringen.

5-årsoppfølgingene foretas av registeret gjennom å utsende spørreskjema til pasienten. Der det rapporteres viktige medisinske endringer som ny diagnose, funn av genetisk årsak eller at det påvises hjerteaffeksjon, kan det innhentes supplerende opplysninger fra behandler.

# Kapittel 5 Datakvalitet

## 5.1 Antall registreringer

Totalt antall registreringer i Muskelregisteret var i 182 i 2016, 194 i 2017 og 242 i 2018 (kap 3.1). Således økende årlig registrering siste årene.

## 5.2 Metode for beregning av dekningsgrad

Ny dekningsgradsanalyse med NPR-uttrekk 2009-2018 gir 8102 i nevner som er en stor økning fra tidligere NPR-tall (NPR-uttrekk 2009-2017: 6026 unike individer) og må derfor valideres. Sannsynlig årsak er at bidiagnoser ble inkludert i sistnevnte analyse og disse er mer usikre. Gjennom en kvalitetssikringsstudie på UNN i 2011 der man gikk igjennom Muskelregisterets ICD-10-diagnoser i journalen i årene 2002-2011 fant man at 29,2% ikke hadde en arvelig tilstand eller at de var feilkodet og ikke aktuell for Muskelregisteret. Dersom overestimeringen til NPR er uendret og lik i landet er nevneren  $8102 * 70,2\% = 5736$ . Registeret har i 2019 tatt en gjennomgang i UNN-journal siste 10 år av to ICD-10-diagnoser i Muskelregisteret som også inkluderer ikke-arvelige tilstander: **G12.9 Uspesifisert spinal muskel atrofi** og **G60.9 Uspesifisert arvelig nevropati**. Disse utgjør  $426 + 1741 = 2167$  individer i NPR. Man fant at 90 % av disse to diagnosegruppene ikke har arvelig nevro-muskulær sykdom og derved ikke skal inn i Muskelregisteret. Om vi trekker fra disse er nevneren i dekningsgraden 5935, men det er sannsynlig at det også er avvik blant øvrige ICD10-diagnosegrupper, slik at 5935 overveiende sannsynlig også er et overestimat. Kvalitetssikre epidemiologiske studier vil gi mer pålitelige estimater, og det er nå igangsatt en prevalensstudie i Nord-Norge (ca. 10 % av den norske befolkningen) ved NMK med dette formål. Inntil videre forholder vi oss som tidligere til estimat på 4000 tilgjengelige for registeret til enhver tid basert på studier:

- 1) En studie fra Nord England i et befolkningsgrunnlag på 2.9 millioner. Man estimerte prevalens på arvelige muskelsykdommer og spinal muskelatrofi på 37/100 000 (3).
- 2) Norsk epidemiologisk studie på arvelig polyneuropati fant en norsk polyneuropatiprevalens på 41/100 000 (1).

Til sammen vil dette utgjøre ca 4000 personer i Norge med arvelige nevro-muskulær sykdom. Dekningsgraden vil da bli (Antall registrerte minus avdøde)/4000.

## 5.3 Tilslutning

Nevromuskulær sykdom er et sjelden og et komplekst område. Utredning og oppfølging er derfor i stor grad sentralisert til de største helseforetakene. Fagrådet fokuserer derfor på disse. Dekningsgradsanalysen utført av NPR i 2019 bekrefter at majoriteten av pasientene følges opp ved de største helseforetakene. Figur 3 viser at 14 av 19 HF har registrert i 2018, men som forventet er det få som registrerer mange.

## 5.4 Dekningsgrad

Siste dekningsgradsanalyse ble utført våren 2019. Det vises til kapittel 3.

### Dekningsgrad og tilslutning



### **Tilslutning blant HF**

Av figur 1, 2 og 3 ser vi at antall registreringer i Muskelregisteret helt fra 2013 har ligget på omkring 200 pasienter per år. I 2018 ble 241 pasienter registrert totalt. 14 av 18 (78%) aktuelle helseforetak har registrert i 2018 (Finnmark mangler egen nevrologisk helsetjeneste, men serves fra UNN, Tromsø). Figur 3 viser at de største helseforetakene registrerer flest pasienter. Som tidligere har UNN og OUS et relativt høyt registreringsantall, fordi de har nevrologiske kompetansesentre og har pasienter fra hele landet til utredning, ofte i form av "second opinion", og UNN tilbyr dessuten treningsopphold. AHUS og sykehuset i Vestfold gjennomførte i 2018 etterregistrering. HUS og Møre og Romsdal har gjennomført etterregistrering tidligere. Nordland etterregistrerte i 2016, UNN i 2013-2014. "Rehabiliteringssenter" representerer hovedsakelig, om ikke 100% av Frambu, som er et kompetansesenter for sjeldne diagnoser og ble i 2015 en del av NMK-samarbeidet (NMK ved UNN, EMAN ved OUS, og Frambu).

### **Dekningsgrad på nasjonalt og HF nivå**

Registeret ble åpnet for registrering i midten av 2008. Som vist på figur 1 hadde registeret lav vekst og dekningsgrad de første årene. Fra 2012 har både kompetansetjenesten og de største foretakene en mer systematisk registrering. Vi har i mai 2019 gjennomført dekningsgradsanalyse i Norsk pasientregister (NPR) fra 2008 til 2018. Analysen viser totalt 8102 pasienter med arvelig nevrologisk sykdom i Norge. Som beskrevet under punkt 5.2. viser undersøkelser fra 2 helseregioner at ICD-10 kodesystemet i betydelig grad overestimerer antall med arvelig nevrologisk sykdom i Norge. Årsaken er en høy andel feilkoding (ICD-10 kodeverket) i epikriser. Ved bruk av NPR sine tall vil dekningsgraden ukorrigert bli på 19.4 % (Figur 4). Imidlertid har vi med bakgrunn i nevnte undersøkelser og prevalensstudier estimert at det er ca. 4000 pasienter med arvelig nevrologisk sykdom i Norge. Med 1646 registrerte hvorav 76 er avdøde blir estimat på den korrigerede dekningsgraden 39,2 %.

Ser vi på den ukorrigerte analysen fra NPR analysen fra mai 2019, ser vi at dekningsgraden varierer mellom bostedsfylke (Tabell 2). Den er spesielt lav i Sogn og Fjordane, Telemark og Hedmark, høyest i Troms og Finnmark (Tabell 2). Regionen Nord-Norge har en estimert dekningsgrad på litt over 80 %. Bosteds-HF vil ikke nødvendigvis tilsvare registrerende HF. Pasienter kan ha skiftet bosted eller blitt registrert annet sted. For eksempel registrerer UNN, OUS og Frambu fra hele landet.

### **Dekningsgrad for spesifikke tilstander**

Da Muskelregister-diagnosene med få unntak mangler korresponderende ICD-10 kode, kan ikke NPR benyttes til å estimere dekningsgrad på diagnosnivå. Til dette trengs epidemiologiske studier. Av tabell 5 ser vi at Muskelregisteret har høy dekningsgrad for gruppene Limb-girdle muskeldystrofi (LGMD) og spinal muskelatrofi (SMA), moderat for arvelige muskelsykdommer og lav for arvelige polynevropatier.

## **5.5 Prosedyrer for intern sikring av datakvalitet**

De fleste benytter elektronisk skjema. Elektronisk skjema gir mindre anledning til fritekst og "missing" data, samt innehar hjelpebokser som veileder under utfyllingen.

Dette gir bedre registerkvalitet. Vi har papirskjema for de som synes web-portalen er for tungvint eller mangler tilgang til norsk helsenett. Registersekretær konfererer faglig leder ved spørsmål under punching av papirregistreringer og innhenter tilleggsopplysninger ved mangelfull utfylling. Det gjøres datainnsamlinger ved behov for å øke komplettheten på utvalgte variabler.

## 5.6 Metoder for vurdering av datakvalitet

Valideringsprosjekt utsatt da registeret planlegger registerskjemaendringer og da det ennå er for lav dekningsgrad (<60%) til å måle kvalitet. Planen er å gå igjennom ca. 10% av registreringer på helst 2-3 HF og sammenligne med pasientjournal. Dette må utføres av personer ansatt på det aktuelle foretaket, ettersom registeret ikke skal ha journaltilgang. Det vil derfor være en ressursutfordring. Alternativet blir å validere kun registreringer ved UNN.

## 5.7 Vurdering av datakvalitet

Av tabellen nedenfor kan vi se at enkelte variabler som har en høy andel missing data. Spesielt er dette høyt for årstall for genetisk årsak (57.6 %), hjerteoppfølging (40 %), utredningsstart (32.3%) og alder for start respirasjonsstøtte (30%). Høy andel missing data kan skyldes lang tid fra diagnose til registreringstidspunkt, at den som registrerer ikke har tilgang til journal fra den aktuelle perioden, at pasienten har blitt registrert utenfor sykehus, og at det mangler oppfølgingsdata på de som ble registrert etter 2011 (teknisk problem ved IKT). Høy andel missing data på hjerteoppfølging skyldes at denne variabelen ble lagt til i 2017. Det ble gjort en datainnsamling på nye variabler, men uten full respons. Neste datainnsamling på variabler med lav kompletthet vil etter den planlagte registerskjemaoppdateringen.

Tabell: Andel ukjent/missing for utvalgte variabler 2018

Variabel	Antall ukjent/missing	N	Andel ukjent/missing
Debut alder	264	1400	18.9
Utredningsstart	509	1400	36.4
Diagnoseår	128	1400	9.1
Hjerteoppfølging	663	1400	47.4
AarstallGenAarsak	578	841	68.7
AlderTapGang	44	152	28.9
AlderRespStotte	30	113	26.5
HjerteAffAlder	37	160	23.1

Tabell 3: Andel ukjent/missing for utvalgte variabler. Per pasient, nyeste registrering benyttet (av basis og ad-hoc registreringene)

# Kapittel 6

## Fagutvikling og pasientrettet kvalitetsforbedring

### 6.1 Pasientgruppe som omfattes av registeret

Målpopulasjonen for registeret er pasienter med arvelige muskelsykdommer og sykdommer i perifere nerver. Pasienter med følgende ICD 10 hoveddiagnoser skal registreres i Muskelregisteret:

#### Diagnose ICD 10

G70.2 Kongenitalt myasteni syndrom  
G71.0 Muskeldystrofi  
G71.1 Myotone lidelser  
G71.2 Medfødte myopater  
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

#### 1. Dekningsgrad

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

Mål:

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

## **2. 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 viderehenvisning til universitetssykehus og/eller nevromuskulær kompetansesenter (NMK/EMAN), er parameteren ikke vel egnet til å sammenlikne regioner innad i landet.

## **3. 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-Merie Tooth >40%, spinal muskeltrofi type 1-3 >90%

## **4. Hjerteroppfølging**

Overvåke at de største muskeldystrofigruppene med kjent hjerterisiko får hjerteroppfølging

Mål: >90% av pasienter med Dystrophia myotonica type 1, Duchenne/Becker muskeldystrofi, Limb girdle muskeldystrofi type R9 (2I)

## **5. 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.

## **6. 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

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

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 henvise til rette instanser.

Mål: >80 % av voksne, >90% av barn

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

Registeret har ventet på elektronisk PROM-løsning i flere år og har pr. 31.09.2019 ennå ikke fått dette. Fagrådet har valgt det generiske PROM-instrumentet RAND-36 på bakgrunn av psykometriske egenskaper og relativt utbredt bruk innenfor nevrologiske sykdommer i internasjonale studier. Det foreligger ingen spesifikk PROM for nevrologiske sykdommer på norsk ennå, men NMK har et pågående oversettelses- og valideringsprosjekt på instrumentet Individualized Quality of Life (InQOL) som på sikt kan bli aktuell å ta i bruk. Det er ingen eksisterende PREM-skjemaer som er aktuelle for registerpopulasjonen.

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

Dette krever høyere dekningsgrad som minimum på regionalt nivå.

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

## **6.6 Etterlevelse av faglige retningslinjer**

Hjerteoppfølging for enkelte diagnoser. Dette ser tilfredsstillende ut basert på data som foreligger. Imidlertid må komplettheten forbedres. Det mangler oppfølgingsdata på pasienter registrert etter 2011 pga. tekniske problemer som IKT pr 31.09.2019 jobber med å løse.

## **6.7 Identifisering av pasientrettede forbedringsområder**

Sannsynlige forbedringsområder:

- Tilgang til kommunal fysioterapi og 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

## **6.8 Tiltak for pasientrettet kvalitetsforbedring**

Spesialfysioterapeuter i NMK-samarbeidet arbeider med kompetansespredning og -bygging blant kommunale fysioterapeuter. Det holdes kurs, arbeides med å produsere en instruksjonsvideo som vil bli tilgjengelig på nett, det er laget veiledningshefte (Treningsråd til voksne med muskelsykdom”, utgitt 2/2019), samt publisert artikkel i Tidsskriftet for legeforeningen (8).

I tidligere årsrapporter har det blitt reist spørsmål om mangelfull hjertekartlegging i relevante diagnosegrupper (nå er kvalitetsindikator endret til hjerteoppfølging). EMAN har i samarbeid med kardiologene ved OUS bidratt til økt fokus på hjertekartlegging og -oppfølging ved arvelige nevromuskulære sykdommer gjennom foredrag på Fagkonferansen for nevromuskulære sykdommer i Tromsø 9/2018, og publisert artikkel over dette emnet med diagnosespesifikke anbefalinger i Tidsskrift for Norsk legeforening (9).

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

## **6.10 Pasientsikkerhet**

# 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 Nevrodagene (nasjonale konferanse for nevrologer) og på nasjonal konferanse i Tromsø for fagpersoner og brukere, samt på et par nasjonale nevromuskulære videomøter. Dessuten ble det innsendt artikkel til tidsskrift både for pasientgruppen ("Muskelnytt") og leger ("Tidsskrift for Den Norske legeforening" (7)).

Resultater fra registeret blir publisert offentlig 1. oktober, som er felles publiseringsdato for alle nasjonale kvalitetsregistre på [www.kvalitetsregistre.no](http://www.kvalitetsregistre.no). Fire hovedkvalitetsindikatorer for registeret blir fortløpende oppdatert på Resultatportalen til kvalitetsregistre.no.

### 7.2 Resultater til administrasjon og ledelse

Årsrapport sendes til ledelsen ved alle sykehusene som registrerer inn i registeret. Det ble også sendt en henvendelse til avdelingsledere ved nevrologiske avdelinger og barne- og habiliteringsavdelinger med informasjon om registeret og anmodning om å bidra med registrering.

### 7.3 Resultater til pasienter

De viktigste resultatene legges ut for publikum på [www.kvalitetsregistre.no](http://www.kvalitetsregistre.no)

### 7.4 Publisering av resultater på kvalitetsregistre.no

Kvalitetsindikatorer som presenteres på kvalitetsregistre.no:

1. Tid fra utredningsstart til spesifikk diagnose
2. Andel med genetisk bekreftet diagnose
3. Andel pasienter som følges opp av barnelege eller nevrolog
4. Regelmessig fysioterapi

## **Kapittel 8**

### **Samarbeid og forskning**

#### **8.1 Samarbeid med andre helse- og kvalitetsregistre**

Årsskiftet 2016/2017 og våren 2018 har Muskelregisteret rekruttert pasienter til Global FKRP Registry. Norge har spesielt høy forekomst av FKRP-sykdommen Limb-girdle muskeldystrofi type R9 (tidligere type 2I) og er derfor aktuell samarbeidspartner for Global FKRP Registry som administreres fra Newcastle, England. Det utveksles erfaringer med det korresponderende svenske nasjonale kvalitetsregisteret som har implementert Treat-NMD sitt oppsett og de vil hjelpe oss om vi også går for denne løsningen.

#### **8.2 Vitenskapelige arbeider**

I 2016 og 2017 ble Muskelregisteret benyttet til rekruttering til norsk forskningsprosjekt på Dystrophia Myotonica type 1, Charcot-Marie-Tooth nevropati og Limb-girdle muskeldystrofi. Registerdata benyttes i pågående prevalensstudie ved NMK på arvelig nevro-muskulær sykdom i Nord-Norge.



# **Del II**

## **Plan for forbedringstiltak**

# Kapittel 9

## Videre utvikling av registeret

### Datafangst

#### 2018:

Det er laget pasientskjema som skal forenkle datafangst om pasienten registreres utenom konsultasjon (for eksempel ved etterregistrering). Registerskjema består både av variabler som behandler må svare på, og variabler som pasienten best svarer på selv.

#### 2019:

Registeret har søkt om fritak fra krav om samtykke. Ny forskrift for medisinske kvalitetsregistre som trådte i kraft 01.09.2019.

### Datakvalitet

**1) Kompletthet 2018/2019:** Det mangler oppfølgingsdata f.o.m. 2017 pga et langvarig teknisk problem ved IKT som det pr 30.09.19 jobbes med å løse. Det ble imidlertid gjort en ekstraordinær datainnsamling i 2017 på nye variabler. Når oppfølgingsdata foreligger kan komplettheten og behov for ytterligere datainnsamling vurderes.

### 2) Dekningsgrad:

#### 2018:

- EMAN (OUS) har foretatt sykehusbesøk til alle nevrologiske avdelinger i Helse Sørøst og Bodø for undervisning om arvelige nevrologiske sykdommer og det nasjonale registeret. Flere er planlagt. De har også deltatt på foreningsmøter hvor de har informert om bl.a. registeret, hatt med skjemaer og registrert.
- Frambu (kompetansesenter for sjeldne diagnoser) informerer og registrerer når de arrangerer opphold for pasienter med arvelige nevrologiske sykdommer.
- Innlegg i brukeravisen "Muskelnytt" og artikkel i "Tidsskrift for Den Norske legeforening" (7)
- Muntlig presentasjon på fagkonferanser: Nevrodagene v-2018, Fagkonferansen i Tromsø h-2018, flere nasjonale nevrologiske videokonferanser
- Egen videokonferanse med registerkontakter
- Jevnlige mailer til registerkontakter og invitasjon til de nasjonale videomøtene
- Varsel til alle avdelingsledere på nevrologiske avdelinger og barneavdelinger i landet om lav dekningsgrad som umuliggjør kvalitetsmålinger og oppfordring om å iverksette tiltak for å øke registreringsaktiviteten, evt. etterregistrere
- Foreningen for muskelsyke (FFM) (brukerforeningen): Informerer ved innregistrering, på brukermøter og på nettside.

- Med. gen avd. på UNN, som gjør de fleste genetiske utredningene på nevromuskulær sykdom i landet, informerer om registeret i prøvesvar dersom det påvises mutasjon, samt på genetisk veiledning.
- Spesialfysioterapeuter ved EMAN/NMK driver opplæring og kunnskapsspredning rundt om i landet for kommunale fysioterapeuter og på rehabiliteringsinstitusjoner og formidler samtidig om registeret både til pasienter og fagpersoner.

## **2019:**

- Frambu, NMK, EMAN, FFM, med. gen avd. UNN fortsetter arbeid med å spre informasjon om registeret.
- Fagrådsmedlemmer tar kontakt med aktuelle avdelinger på sine respektive HF (UNN, St. Olavs, OUS og HUS) for å øke registreringsaktiviteten.
- Innlegg på nasjonal videokonferanse for nevromuskulære sykdommer
- Besøk til nevrologisk avdeling i Stavanger (EMAN og faglig leder i Muskelregisteret)
- Etterregistrering:
  1. Flere sykehus har fått hjelp til igangsetting av etterregistrering. Det er gjennom diagnoseuttrekk fra sykehusjournal etterfulgt av sjekk opp mot journal at diagnosen stemmer så langt identifisert 166 uregistrerte pasienter tilhørende UNN, 142 pasienter tilhørende Nordlandssykehuset, 60 pasienter tilhørende Ålesund sykehus, 131 pasienter tilhørende Stavanger universitetssykehus og over 1000 pasienter tilhørende St. Olavs universitetssykehus (sistnevnte ikke sjekket opp mot journal og dobbeltregistreringer). UNN har gjort ny etterregistrering. OUS, HUS, sykehuset Innlandet, sykehuset Østfold og Sykehuset Telemark har gitt tilbakemelding om at de også vil gjøre diagnoseuttrekk og etterregistrere.
  2. NMK er i gang med prevalensstudie i Nord-Norge. Det vil samtidig bli samlet inn samtykke til registrering
  3. Frambu har i lokalt register identifisert over 900 brukere med arvelig nevromuskulær sykdom. Det vil bli sendt ut forespørsel om registrering til pasienter, arbeid påbegynnes 15.10.19.

## **Fagutvikling og kvalitetsforbedring**

### **1) Nye kvalitetsindikatorer (2018-2020):**

Registeret har forberedt en ny skjemaversjon med flere nye og viktige kvalitetsvariabler. Spesielt manglet lungeoppfølging som har stor betydning for morbiditet og mortalitet for flere av diagnosene. Det er laget tilleggsmoduler for Dystrophia myotonica type 1 (DM 1), Duchenne muskeldystrofi (DMD) og spinal muskelatrofi (SMA) da disse har særegne kvalitetsindikatorer og er relativt store pasientgrupper. I tillegg har man laget en behandlingsmodul der tidligere og pågående behandling skal registreres. Dette kan videreutvikles dersom registeret skal benyttes til å overvåke behandling. Oversikt over

behandling er relevant uansett ved rekruttering til kliniske forsøk og når man benytter registerdata vitenskapelig til å studere sykdomsforløpet. Det er behov for først å avklare om Spinrazaregisteret skal integreres i Muskelregisteret. Det diskuteres å benytte oppsettet til Treat-NMD\* for Spinraza-monitorering, slik for eksempel Sverige har gjort. Samkjøring mellom ulike lands registre er et mål det arbeides for på sjeldenfeltet. Det vil da for eksempel være lettere å summere opp resultater av behandling. Treat-NMD er også i gang med å utvikle et oppsett for Duchenne muskeldystrofi, der det også har kommet behandlingstilbud for undergrupper.

\*Globalt nevromuskulært nettverk som skal fasilitere samarbeid mellom industri, forskere og klinikere for å fremskynde behandling, samt etablere best-practice care for pasientgruppen

## **2) Måleinstrumenter for pasientrapporterte data (PROM):**

Registeret har avventet elektronisk løsning for pasientrapporterte data (RAND-36) pga lovnad om dette. Papirløsning blir et alternativ i 2020 om ikke den elektroniske løsningen kommer på plass. PROM vil kunne bidra til å avdekke kvalitetsforbedringsområder i tjenestene i alle nivåer.

## **3) Pasientrettet kvalitetsforbedringstiltak**

**2018/2019:** se kap 6.2

**2020:** Det er behov for å forbedre datakvalitet på hjerteoppfølging og årsaker til manglende fysioterapi, samt innhente data på nye variabler etter oppdatering av hhv. registerskjema og PROM-implementering. Resultatene benyttes til å identifisere eventuelle kvalitetsforbedringsområder og deretter initiere forbedringstiltak. Det kan bli aktuelt å lage 1-2 studentoppgaver, for eksempel en på datakvalitet og validering, og en på funnene fra registeret.

## **Formidling av resultater**

**2018:** Muskelregisteret har fått resultattjeneste (Rapporteket) som gjør det lett å hente ut resultater. Resultater har blitt formidlet og diskutert muntlig i fagmiljøet. Viktigste forum for dette har vært de nasjonale nevromuskulære videokonferansene. Det er ikke publisert resultater på kvalitetsindikatorer, da datakvaliteten først skal forbedres.

**2020:** Rapporteket skal oppgraderes og vil da kunne sende ut automatiske rapporter jevnlig til registrerende enheter. Slik kan resultatene formidles direkte til avdelingsledere. Foreløpig må enhetene aktivt logge seg inn i Rapporteket og hente ut rapporter

## **Registerdata i vitenskapelig arbeid**

Ingen forskning på registerdata i 2018. Ved NMK pågår pr 30.09.19 epidemiologisk studie på arvelig nevromuskulær sykdom i Nord-Norge der også registerdata inngår.

# **Del III**

## **Stadievurdering**

# Kapittel 10

## Referanser til vurdering av stadium

Tabell 10.1: Vurderingspunkter for stadium for Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer

Nr	Beskrivelse	Kapittel	Ja	Nei	Ikke aktuell
<b>Stadium 2</b>					
1	Er i drift og samler data fra HF i alle helseregioner	<a href="#">3</a> , <a href="#">5.3</a>	X	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2	Presenterer resultater på nasjonalt nivå	<a href="#">3</a>	X	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3	Har en konkret plan for gjennomføring av dekningsgradsanalyser	<a href="#">5.2</a>	X	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4	Har en konkret plan for gjennomføring av analyser og løpende rapportering av resultater på sykehusnivå tilbake til deltakende enheter	<a href="#">7.1</a> , <a href="#">7.2</a>	X	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5	Har en oppdatert plan for videre utvikling av registeret	Del <a href="#">II</a>	X	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>Stadium 3</b>					
6	Kan redegjøre for registerets datakvalitet	<a href="#">5.5</a>	<input type="checkbox"/>	X	<input type="checkbox"/>
7	Har beregnet dekningsgrad mot uavhengig datakilde	<a href="#">5.2</a> , <a href="#">5.3</a> , <a href="#">5.4</a>	X	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8	Har dekningsgrad over 60 %	<a href="#">5.4</a>	<input type="checkbox"/>	X	<input type="checkbox"/>
9	Registrerende enheter kan få utlevert egne aggregerte og nasjonale resultater	<a href="#">7.1</a> , <a href="#">7.2</a>	X	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

10	Presenterer deltakende enheters etterlevelse av de viktigste nasjonale retningslinjer der disse finnes	<a href="#">6.6</a>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
11	Har identifisert pasientrettede forbedringsområder basert på analyser fra registeret	<a href="#">6.7</a>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12	Brukes til pasientrettet kvalitetsforbedringsarbeid	<a href="#">6.8, 6.9</a>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
13	Resultater anvendes vitenskapelig	<a href="#">8.2</a>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
14	Presenterer resultater for PROM/PREM	<a href="#">6.3</a>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
15	Har en oppdatert plan for videre utvikling av registeret	Del <a href="#">II</a>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

#### Stadium 4

16	Kan dokumentere registerets datakvalitet gjennom valideringsanalyser	<a href="#">5.6, 5.7</a>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
17	Presenterer oppdatert dekningsgradsanalyse hvert 2. år	<a href="#">5.2, 5.3, 5.4</a>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
18	Har dekningsgrad over 80%	<a href="#">5.4</a>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
19	Registrerende enheter har løpende (on-line) tilgang til oppdaterte egne og nasjonale resultater	<a href="#">7.1</a>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
20	Kan dokumentere at registeret har ført til kvalitetsforbedring/endret klinisk praksis	<a href="#">6.9</a>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

#### Referanser

1. Arntzen KA, Hoyer H, Orstavik K, Tallaksen C, Vedeler C, Ostern R, et al. Charcot-Marie-Tooth disease type 4C in Norway: Clinical characteristics, mutation spectrum and minimum prevalence. *Neuromuscular disorders : NMD*. 2018;28(8):639-45.
2. Darin N, Tulinius M. Neuromuscular disorders in childhood: a descriptive epidemiological study from western Sweden. *Neuromuscular disorders : NMD*. 2000;10(1):1-9.
3. Norwood FL, Harling C, Chinnery PF, Eagle M, Bushby K, Straub V. Prevalence of genetic muscle disease in Northern England: in-depth analysis of a muscle clinic population. *Brain : a journal of neurology*. 2009;132(Pt 11):3175-86.

4. Azzedine H, Senderek J, Rivolta C, Chrast R. Molecular genetics of charcot-marie-tooth disease: from genes to genomes. *Molecular syndromology*. 2012;3(5):204-14.
5. Murphy SM, Laura M, Fawcett K, Pandraud A, Liu YT, Davidson GL, et al. Charcot-Marie-Tooth disease: frequency of genetic subtypes and guidelines for genetic testing. *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry*. 2012;83(7):706-10.
6. Saporta AS, Sottile SL, Miller LJ, Feely SM, Siskind CE, Shy ME. Charcot-Marie-Tooth disease subtypes and genetic testing strategies. *Annals of neurology*. 2011;69(1):22-33. *Tidsskr Nor Legeforen* 2018
7. Jensen SM, Arntzen KA, Ørstavik K, Rasmussen M, Bindoff LA. Fells løft for pasienter med nevromuskulære tilstander, doi: 10.4045/tidsskr.18.0630
8. Fossmo HL Fysisk trening hos voksne med arvelig muskelsykdom, *Tidsskr Nor Legeforen* 2018, doi: 10.4045/tidsskr.17.1024
9. Hasselberg NE, Kardiomyopati ved arvelig skjelettmuskeldystrofi, *Tidsskr Nor Legeforen* 2018  
doi: 10.4045/tidsskr.16.0683
10. Rasmussen M, Neuromuscular disorders in children in South-East Norway, *Journal of Pediatric Neurology*, 10 (2012) 95-100, doi: 10.3233/JPN-2012-0542