Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer

Årsrapport for 2016 med plan for forbedringstiltak

Fagrådet for registeret

Synnøve Magnhild Jensen [1]
Laurence Bindoff [2]
Magnhild Rasmussen [3]
Kristin Ørstavik [4]
Kjell Arne Arntzen [5]
Eiliv Brenner [6]
Annie Aune [7]

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

[2]Nevrologisk avd.
Haukeland Universitetssykehus

[3]Barneavdeling for nevrofag
Oslo Universitetssykehus

[4]Nevrologisk avd.
Oslo Universitetssykehus

[6]Nevrologisk avd.
St Olavs hospital

[7]Brukerrepresentant
FFM

30. september 2017

Innhold

Del I Årsrapport 3
1. Sammendrag 3
2. Registerbeskrivelse 5
2.1 Bakgrunn og formål 5
2.2 Juridisk hjemmelsgrunnlag 5
2.3 Faglig ledelse og databehandlingsansvar 6
3. Resultater 7
4. Metoder for innhenting av data 30
5. Metodisk kvalitet 31
5.1 Antall registreringer 31
5.2 Metode for beregning av dekningsgrad 31
5.3 Tilslutning 31
5.4 Dekningsgrad Jfr. kap. 3.1 31
5.5 Prosedyrer for intern sikring av datakvalitet 31
5.6 Metode for validering av data i registeret 32
5.7 Vurdering av datakvalitet 32
6. Fagutvikling og klinisk kvalitetsforbedring 35
6.1 Pasientgruppe som omfattes av registeret 35
6.2 Registerets spesifikke kvalitetsindikatorer 35
6.3 Pasientrapporterte resultat- og erfaringsmål (PROM og PREM) 36
6.4 Sosiale og demografiske ulikheter i helse 36
6.5 Bidrag til utvikling av nasjonale retningslinjer, nasjonale kvalitetsindikatorer o.l. 37
6.6 Etterlevelse av nasjonale retningslinjer 37
6.7 Identifisering av kliniske forbedringsområder 37
6.8 Tiltak for klinisk kvalitetsforbedring initiert av registeret 37
6.9 Evaluering av tiltak for klinisk kvalitetsforbedring (endret praksis) 37
6.10 Pasientsikkerhet 37
7. Formidling av resultater 38
7.1 Resultater tilbake til deltakende fagmiljø 38
7.2 Resultater til administrasjon og ledelse 38
7.3 Resultater til pasienter 38
7.4 Publisering av resultater på institusjonsnivå 38
8. Samarbeid og forskning 39
8.1 Samarbeid med andre helse- og kvalitetsregistre 39
8.2 Vitenskapelige arbeider 39
Del II Plan for forbedringstiltak 40
9. Forbedringstiltak 40
Del III Stadievurdering 43
10. Referanser til vurdering av stadium 43

Del I Årsrapport

1. Sammendrag

Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer (Muskelregisteret) er et nasjonalt kvalitetsregister med hovedformål å bidra til å forbedre kvaliteten på diagnostikk, behandling og oppfølging av pasienter med nevromuskulære sykdommer. Videre ønsker vi å kartlegge fysisk, psykisk og sosial helse hos denne pasientgruppen, samt studere sykdomsforløp, sykdomsforekomst og sykdomsspekter i Norge. Vi belyser også deler av den kommunale helsetjenesten, ettersom den spiller en sentral rolle i den tverrfaglige oppfølgingen. På sikt ønsker vi også å bidra til internasjonalt samarbeid, kunnskapsdeling og forskning.

Vedrørende diagnostikk:
Dette er genetiske sykdommer, og ettersom mange genetiske årsaker ennå ikke er kartlagt, er det ikke mulig å påvise mutasjon hos alle. En høy andel får likevel en spesifikk klinisk diagnose (f.eks. muskeldystrofi, evt. mer spesifikk: f.eks. limb-girdle muskeldystrofi) basert på familieanamnese, klinisk nevrologisk undersøkelse, nevrofysiologi, biokjemi og eventuelt muskelbiopsi. 50-70% av de med spesifikk diagnose har fått påvist genetisk årsak. Kjent mutasjon sikrer diagnosen og gir muligheter for foster-/preimplantasjonsdiagnostikk, spesifikk behandling og tilbud om screening for familiemedlemmer etter genetisk veiledning.
Et annet mål er å stille diagnosen tidlig i forløpet. Registerdata viser at det har tatt opptil flere tiår fra symptomstart til en spesifikk diagnose stilles. Dette kan indikere manglende kunnskap i befolkningen og kommunehelsetjenesten, og/eller faglige eller strukturelle hindringer i spesialisthelsetjenesten. Det er spesielt genetikkens fremmarsj som gir potensiale for raskere og bedre diagnostikk.

Vedrørende behandling og oppfølgning:
Spesifikk behandling er foreløpig for unntakene og med begrenset effekt. Støttende behandling vil fortsatt spille en avgjørende rolle i overskuelig fremtid. Tilbudet idag består av tverrfaglig oppfølging i spesialist- og kommunehelsetjenesten, tekniske hjelpemidler, tilpasninger i skole og arbeidsliv, samt sosiale støtteordninger. Ved å sammenlikne uførestatistikk får vi, for eksempel, mistanke om at den relativt store diagnosegruppen Dystrophia myotonica kommer dårlig ut. Dette er en pasientgruppe som har særskilt behov for tverrfaglig oppfølging på grunn av psykiske og kognitive tilleggssymptomer, og fordi de ofte ikke oppsøker hjelp selv. Helsetjenesten må også fange opp disse.

Vedrørende kvalitetsforbedring:
Det er så langt ikke identifisert noe klinisk forbedringsområde innenfor spesialisthelsetjenesten, fordi det har vært vanskelig å dra sikre konklusjoner ut ifra analysene av registerdata. Vi avventer resultat av datainnsamling på nye og justerte variabler.

2. Registerbeskrivelse

2.1 Bakgrunn og formål

2.1.1 Bakgrunn for registeret

Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer (Muskelregisteret) ble opprettet av Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) i 2008 etter oppdrag fra Helsedirektoratet. Bakgrunnen er at personer med arvelige nevromuskulære sykdommer tilhører en pasientgruppe som har fått lite oppmerksomhet, og at kunnskapen om disse sykdommene og pasientene er mangelfull. Muskelregisteret omfatter mange diagnoser og underdiagnoser, og det er store kliniske variasjoner. Fellestrekkene er at de er arvelige, sjeldne sykdommer som medfører symptomer/svakhet i musklene. Pasientene gjennomgår stort sett samme utredning og har mange av de samme oppfølgingsbehovene. Det er nyttig å samle dem i et felles register, fordi de hver for seg er få, men sammen utgjør en stor pasientgruppe.

2.1.2 Registerets formål

- Bidra til god og likeverdig kvalitet på diagnostikk, behandling og oppfølging i spesialisthelsetjenesten.
- Få oversikt over forekomst og spekteret av arvelige nevromuskulære sykdommer i Norge.
- Studere sykdomsforløp.
- Kartlegge pasientgruppens fysiske, psykiske og sosiale helse.
- Identifisere og kvantifisere pasienter tilgjengelig for behandling.
- Nå ut med viktig informasjon til spesifikke pasientgrupper.
- Bidra til forskning og internasjonalt samarbeid

2.2 Juridisk hjemmelsgrunnlag

Behandling av personopplysninger i Muskelregisteret drives i henhold til konsesjon fra Datatilsynet datert 06.08.2007 og bestemmelsene i helseregisterloven. REK Nord har også i brev fra 09.06.2008 godkjent registeret.

2.3 Faglig ledelse og databehandlingsansvar

Universitetssykehuset Nord-Norge (UNN) ivaretar databehandlingsansvaret og den daglige driften av registeret. Registerenheten ved UNN er sekretariat og har konsulentfunksjon.

- Faglig leder: overlege Synnøve Magnhild Jensen, Nevro-, hud og reumatologisk avdeling (Nehr) og Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) ved UNN
- Lederen i fagrådet: professor Laurence Bindoff, Nevrologisk avd., Haukeland Universitetssykehus
- Overlege Kjell Arne Arntzen, Nehr og NMK, UNN
- Overlege Magnhild Rasmussen, Barneavdeling for nevrofag, OUS
- Overlege Kristin Ørstavik, Nevrologisk avd., OUS
- Overlege Eiliv Brenner, Nevrologisk avdeling, St. Olavs hospital
- Annie Aune, brukerrepresentant, Foreningen for muskelsyke (FFM)

2.3.1 Aktivitet i fagråd/referansegruppe

Fagrådet er i jevnlig mailkontakt, samt at det ble avholdt fagrådsmøte 9/2016. Vi godkjente datautlevering til et forskningsprosjekt, inkluderte nye diagnoser i registeret, justerte variabler, og vi besluttet å implementere nye variabler, samt Orpha-koder etter forespørsel fra NKSD (Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser). Videre ble det drøftet strategier for å få opp dekningsgrad (kap. 9), mulige kvalitetsforbedringsområder (kap. 6.8) og implementering av pasientrapporterte data (kap. 6.3). Fagrådet tok også initiativ til å rekruttere pasienter til Global FKRP Registry (kap 8.1).

3. Resultater

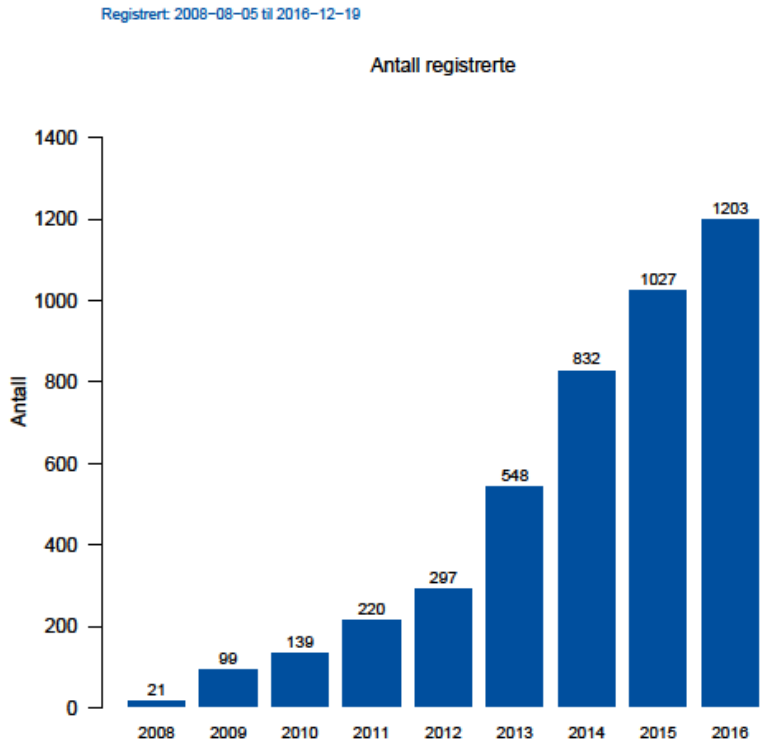
Deskriptive mål

1. **Dekningsgrad på individ-, fylkes og institusjonsnivå**

Figur 1 viser kumulativt antall registrerte år for år siden oppstart i 2008. Vi regner med at det er ca. 4000 i Norge som er tilgjengelige for registrering, jfr. kap. 5.2. Ved utgangen av 2016 hadde vi 1154 levende individer registrerte (Ifølge NPR 1145, se tabell 1, men statistiker ved SKDE mener at de ekstra 9 kan ha tilkommet etter at NPR ble tilsendt tallene). Dette gir en estimert dekningsgrad på 28,9 % på individnivå.

Tabell 1 viser dekningsgrad på fylkesnivå, gitt at NPR-tallet er rett. Imidlertid har en studie ved UNN tydet på at det egentlige tallet er nesten 30% lavere når vi korrigerer for feilkoding i epikriser, jfr. kap. 5.2. De reelle dekningsgradene er derfor sannsynligvis høyere enn tabellen angir.

Tabell 2 viser dekningsgrad på institusjonsnivå år for år siste 5 år. Av helseforetakene var det 11 av 19 som registrerte, hvilket gir en dekningsgrad på 58%.



Figur 1: Kumulativ vekst i registeret. Pr. 31.12.16 er antall levende 1154.

Bostedsfylke	Muskelregisteret	NPR	Dekningsgrad (%)
Troms	148	213	69.5
Finnmark	43	70	61.4
Nordland	123	373	33.0
Oslo	135	577	23.4
Østfold	48	209	23.0
Aust-Agder	22	100	22.0
Akershus	119	596	20.0
Nord-Trøndelag	28	141	19.9
Buskerud	44	230	19.1
Vest-Agder	28	153	18.3
Oppland	40	223	17.9
Sør-Trøndelag	45	268	16.8
Rogaland	61	388	15.7
Vestfold	43	295	14.6
Møre og Romsdal	48	333	14.4
Hordaland	97	683	14.2
Hedmark	31	243	12.8
Telemark	24	257	9.3
Sogn og Fjordane	13	171	7.6
Ukjent	5	6	
Totalt	1145	5529	20.7

Tabell 1: Antallet registrert i Muskelreisteret og i NPR per 31.12.2016 etter bostedsfylke

	2012	2013	2014	2015	2016	Alle år
Universitetssykehuset Nord-Norge HF	42	177	127	71	40	544
Oslo universitetssykehus HF	8	20	64	87	80	324
Helse Bergen HF	2	32	54	10	2	101
Nordlandssykehuset HF	1	1	1	2	18	31
Helse Møre og Romsdal HF	3	2	3	3	5	29
St. Olavs Hospital HF	1	1	6	4	3	24
Sykehuset Østfold HF	1	3	1	0	0	23
Helse Stavanger HF	9	2	3	2	0	18
Sørlandet sykehus HF	0	4	7	2	2	17
Akershus universitetssykehus HF	3	1	0	0	3	11
Vestre Viken HF	1	2	1	1	3	10
Sykehuset i Vestfold HF	0	1	4	0	0	7
Sykehuset Innlandet HF	0	2	2	1	0	6
Helgelandssykehuset HF	2	1	1	0	0	5
Helse Fonna HF	2	0	2	0	0	4
Sykehuset Telemark HF	0	1	3	0	0	4
Helse Førde HF	0	0	0	0	2	2
Helse Nord-Trøndelag HF	0	0	0	1	1	2
Sunnaas sykehus HF	0	0	0	0	0	2
Rehabiliteringssenter	0	0	1	10	16	27
Legekontor	1	1	2	0	1	8
Privat spesialistsenter	1	0	2	1	0	4
Totalt	77	251	284	195	176	1203

Tabell 2: Antall basisregistreringer etter registrerende institusjon

2. 5-årsoppfølgninger

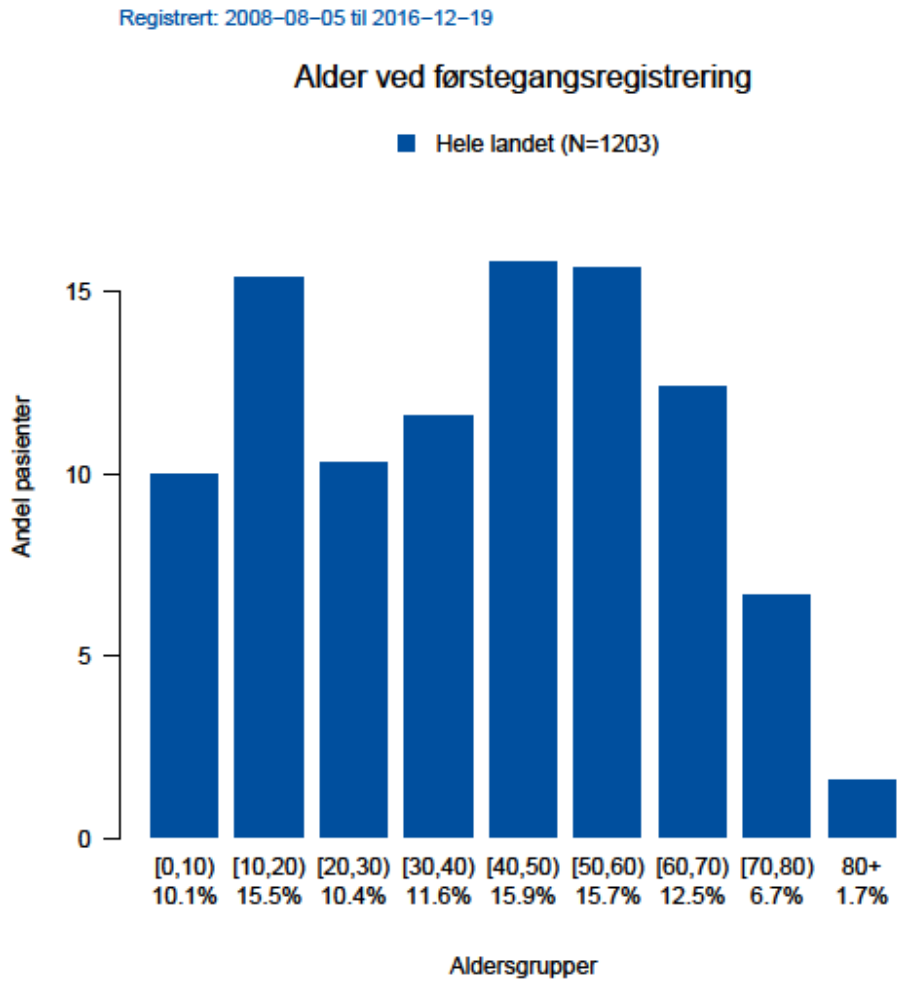
Registerenheten sender ut skjema til de registrerte hvert 5.år fra de ble registrert første gangen (elektronisk løsning planlagt innført i 2017). Dette for å kunne følge sykdomsforløpet, samt fange opp nye opplysninger om diagnose. Blant annet er det en del som får endret sin diagnose, eller får den genetisk bekreftet. Av tabell 3 ser vi god svarrespons.

	2014	2015	2016
Oppfølgingsprosent	83.1	92.2	92.8

Tabell 3: Andel 5-årsoppfølginger etter år. Andelen er kummulativ i betydning at tallet for et gitt år er beregnet som andelen med basisregistrering 5 år eller tidligere som har fått oppfølging i det gitte året eller tidligere

3. Aldersfordeling

Figur 2 viser at pasienter i alle aldersgrupper registreres, hvilket gjenspeiler det kroniske forløpet av disse sykdommene.



Figur 2

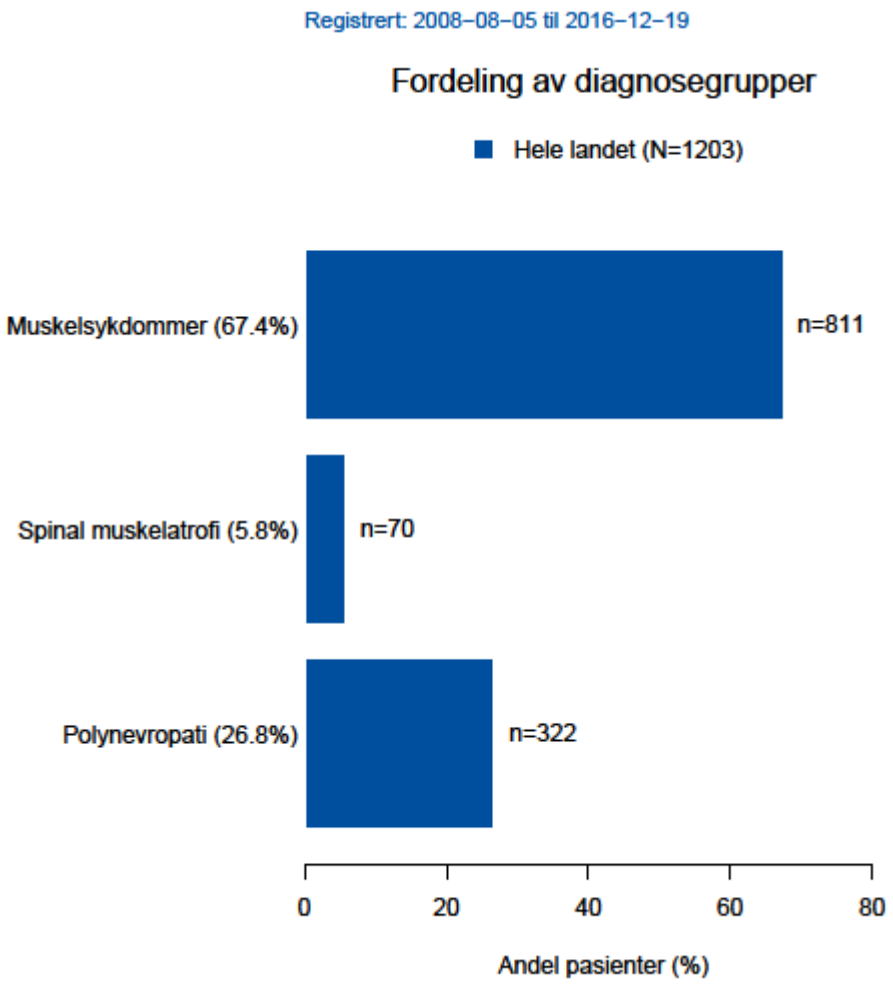
4. Fordeling av diagnosegrupper, ICD 10-koder og utvalgte undergrupper

Figur 3 viser de tre hovedkategoriene av arvelige nevromuskulære sykdommer. Det er overvekt av muskelsykdommer i registeret, mens en utifra epidemiologiske studier ville forventet at det var omtrent like mange med arvelig polynevropati. Vi tror derfor polynevropatiene er underregistrerte.

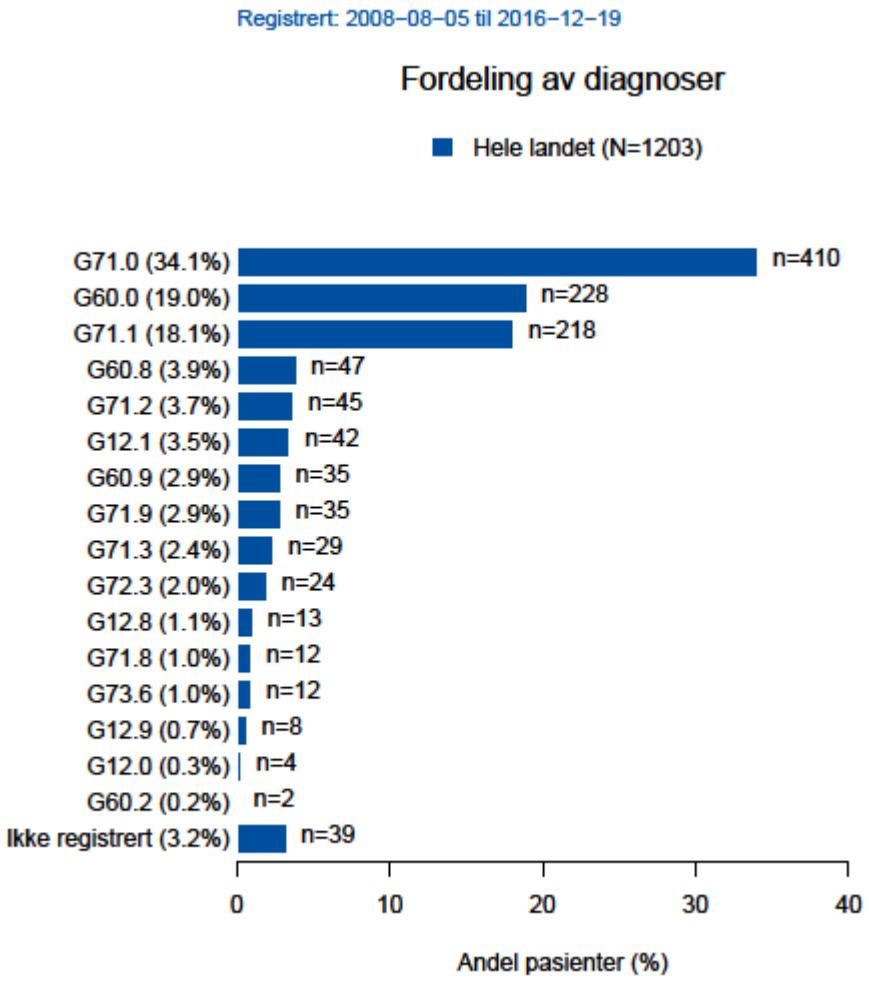
Figur 4 viser antall registrerte med de ulike ICD 10-kodene.

Figur 5-8 viser undergrupper av Charcot Marie Tooth polynevropati, spinal muskelatrofi, muskeldystrofier og Limb-girdle muskeldystrofi.

Tabell 4 viser på fylkesnivå demografisk fordeling av registrerte med henholdsvis Dystrophia myotonica type 1, Dystrophia myotonica type 2, og Limb-girdle type 2I. Sistnevnte er det spesielt høy forekomst av i Norge/Skandinavia og er derfor særlig interessant. Pga. lav dekningsgrad og skjev dekningsgrad på HF-nivå, representerer den pr. dags dato ikke reell demografisk fordeling, men den viser muligheten for å benytte Muskelregisteret til epidemiologisk forskning, og kan indikere hvor disse pasientene er underregistrerte.



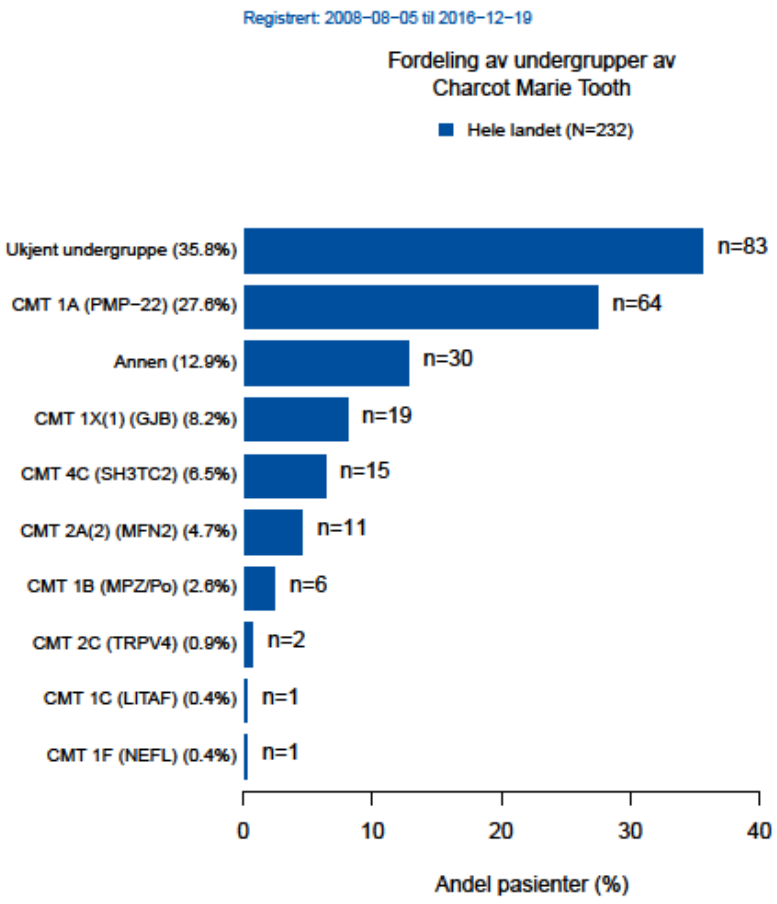
Figur 3 De 3 hoveddiagnosegruppene av arvelige nevromuskulære sykdommer.



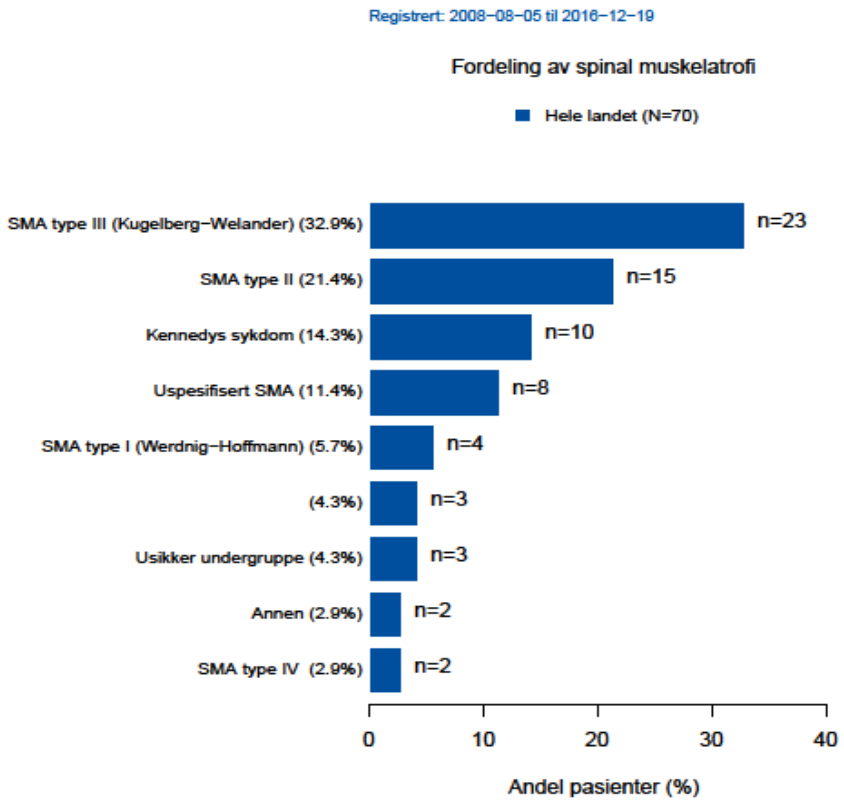
Figur 4 Antall registrerte for ICD10 diagnosene som er inkludert i Muskelregisteret. G60.1 Refsums sykdom har null registrerte pr. 19.12.2016, derfor ikke med i tabellen.

ICD 10-diagnoser (Rekkefølge korrelerer med tabellen):

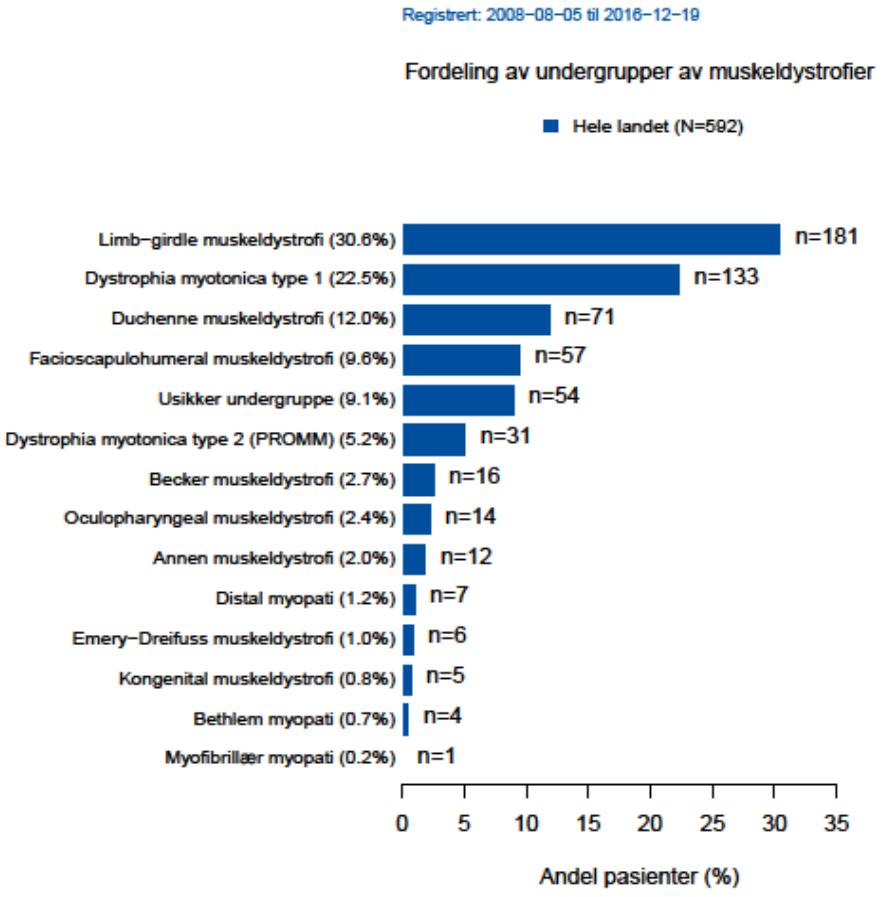
G71.0 Muskeldystrofi
G60.0 Arvelig motorisk og sensorisk nevropati
G71.1 Myotone lidelser
G60.8 Annen spesifisert arvelig og idiopatisk nevropati
G71.2 Medfødte myopatier
G12.1 Annen arvelig spinal muskelatrofi
G60.9 Uspesifisert arvelig idiopatisk nevropati
G71.9 Uspesifisert primær muskelsykdom
G71.3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



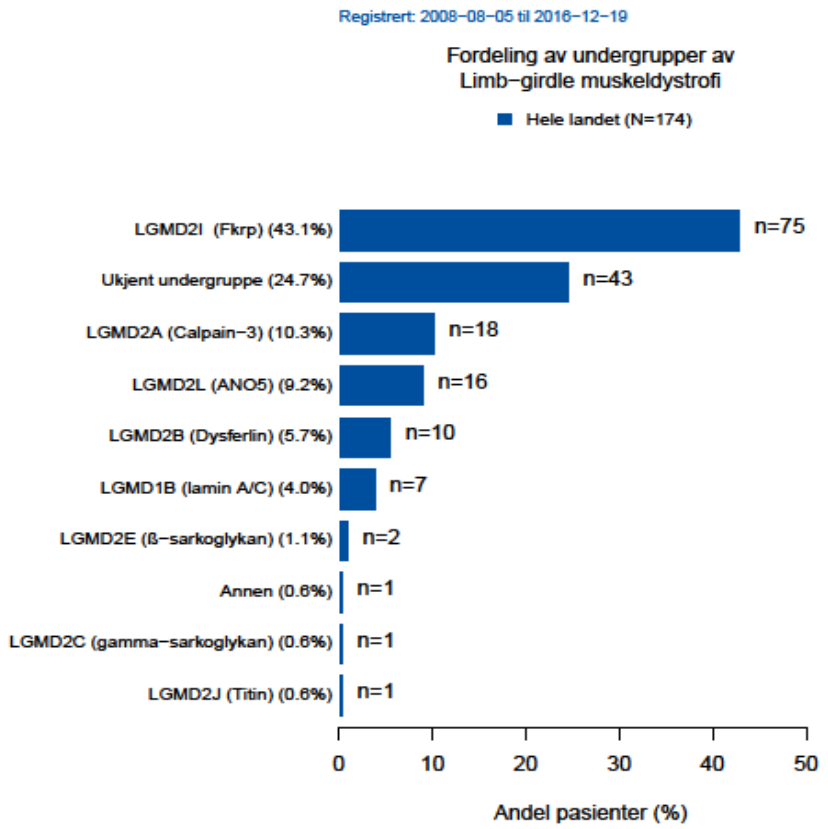
Figur 5 Charcot Marie Tooth (CMT) på subgruppenivå (mutasjonsnivå). Mutasjonstype oppgitt i parentes.



Figur 6 Undergrupper av spinal muskelatrofi.



Figur 7



Figur 8 Undergrupper av limb-girdle muskeldystrofi på mutasjonsnivå. Mutasjonstype oppgitt i parentes.

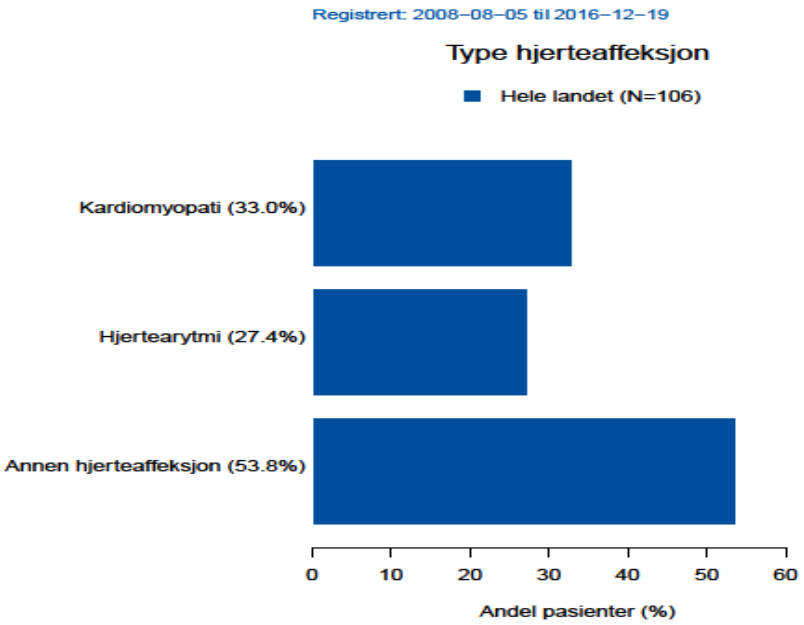
Fylke	Innbyggere	DM1	DM2	LGMD 2I
Oslo	658390	16	1	9
Akershus	594533	13	0	13
Hordaland	516497	21	3	1
Rogaland	470175	4	1	3
Sør-Trøndelag	313370	4	1	3
Østfold	289867	5	0	2
Buskerud	277684	7	0	2
Møre og Romsdal	265290	4	0	7
Vestfold	244967	4	5	5
Nordland	241906	20	2	11
Hedmark	195356	1	0	1
Oppland	188953	8	1	1
Vest-Agder	182701	2	2	0
Telemark	172494	2	0	4
Troms	164330	15	10	6
Nord-Trøndelag	136399	2	0	2
Aust-Agder	115785	1	0	2
Sogn og Fjordane	109530	0	0	1
Finnmark	75758	0	3	0
Ukjent		1	2	2
Total	5213985	130	31	75

Tabell 4: Antall per fylke med Dystrophia myotonica type 1 (DM1), Dystrophia myotonica type 2 (PROMM) (DM2) og LGMD2I (Fkrp) per 31.desember 2016

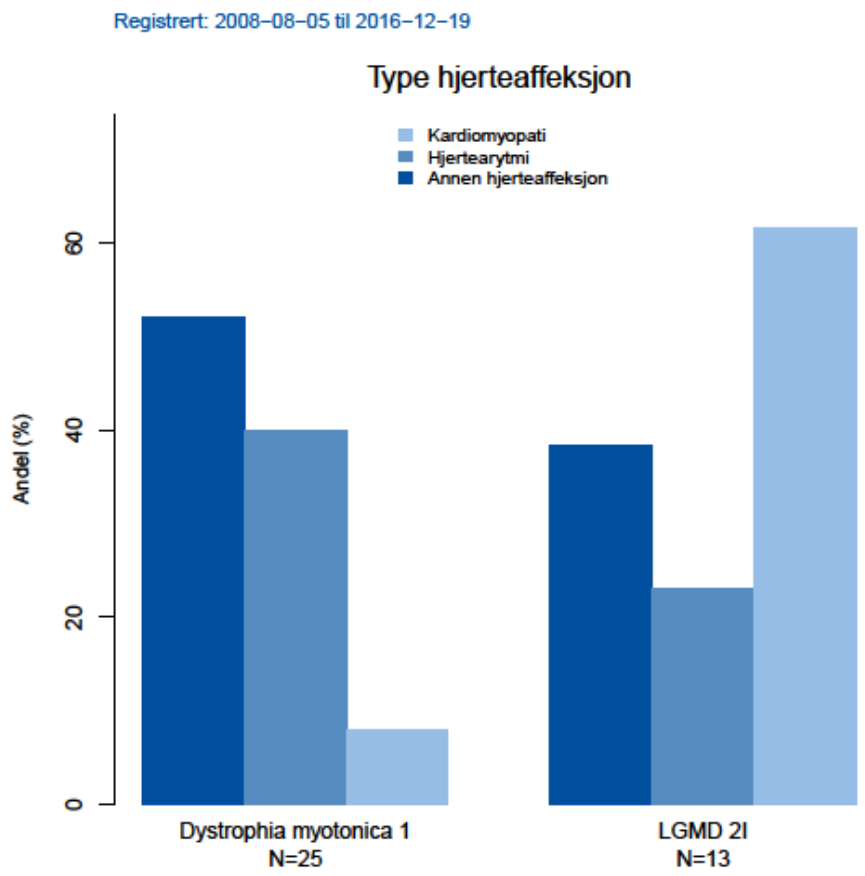
5.

6. Risiko for hjertepåvirkning

Hjertefeil er velkjent ved noen av muskelsykdommene, enten pga. påvirkning av hjertemuskulaturen (kardiomyopati), eller det elektriske systemet som kan gi hjerterytmeforstyrrelse (arytmi). Dette gjelder blant andre Dystrophia myotonica 1 og 2, Emery-Dreifuss muskeldystrofi, og noen undergrupper av limb-girdle muskeldystrofi. Vi ønsker å kartlegge risiko for hjerteaffeksjon og type hjerteaffeksjon hos de aktuelle diagnosegruppene. Kunnskap om dette er viktig for å sikre god oppfølging.



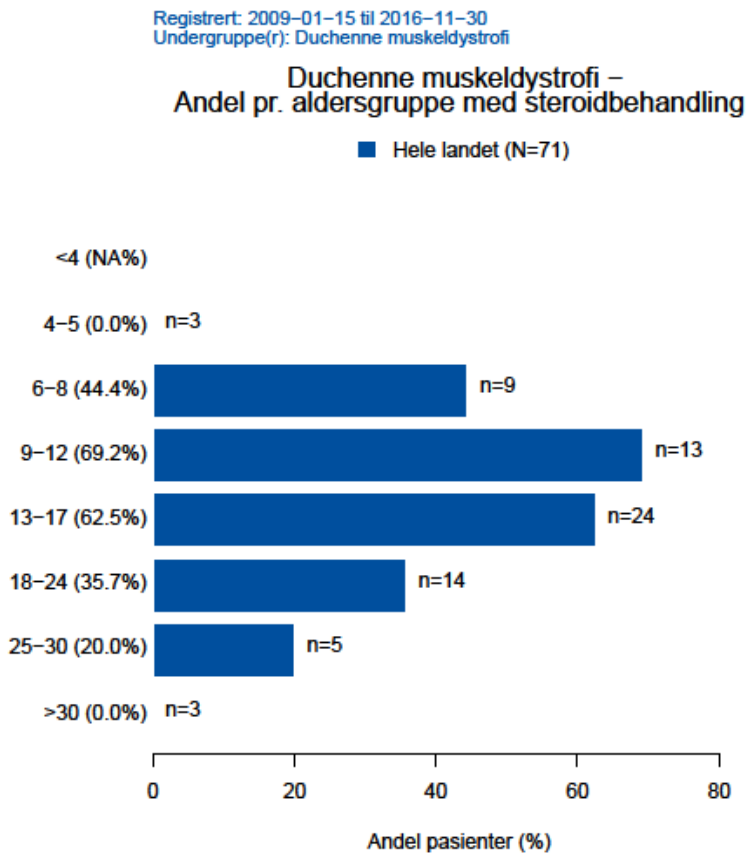
Figur 9 N=antall i registeret med hjerteaffeksjon. Søylene viser andelen av hjerteaffiserte som har henholdsvis kardiomyopati, arytmi, samt annen hjerteaffeksjon. (Man kan krysse av for ett eller flere alternativer i registerskjema). Under "annen" finner man i fritekstform i registerdata bl.a. coronarsykdom, AV-blokk og pacemaker. Dette viser at det er behov for å forbedre variabelen, slik at bare sykdomsrelatert hjertefeil registreres, og at vi definerer om arytmi skal inkludere ledningsforstyrrelser som AV-blokk/grenblokk/forlenget QT-tid. Det kan også diskuteres å dele inn kardiomyopatiene og arytmiene i undergrupper. Dette vil bli drøftet på neste fagrådsmøte i 2017.



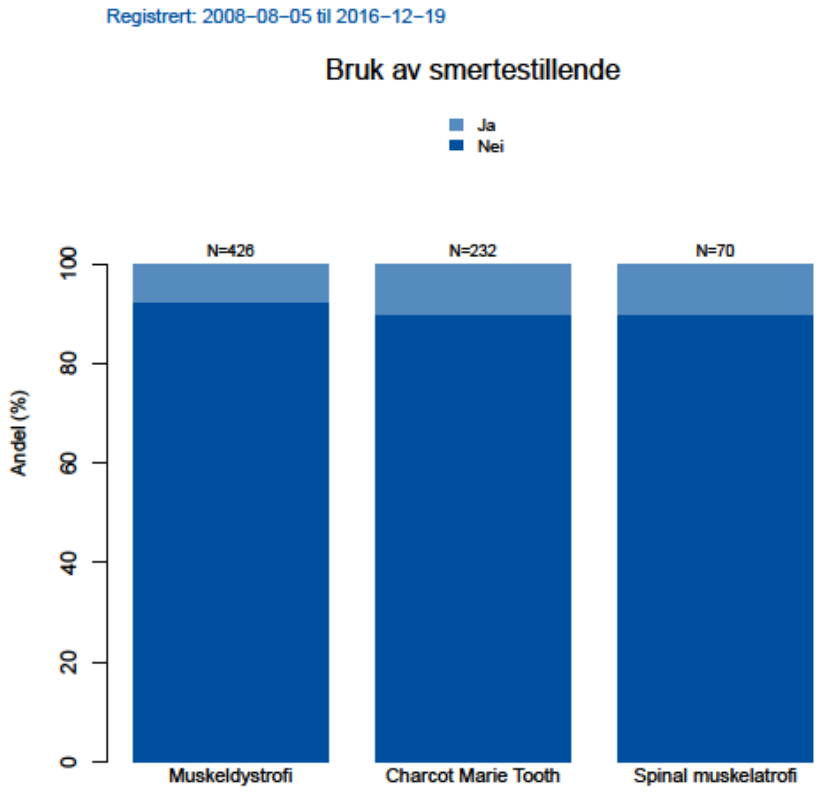
Figur 10 Type hjerteaffeksjon hos registrerte med Dystrophia myotonica 1 og Limb-girdle muskeldystrofi type 2I.

7. Behandling

Spesifikk behandling på dette sykdomsfeltet gjelder så langt bare få personer i Norge. Det er imidlertid mye forskning på feltet, og nye medisiner på vei. Foreløpig er det støttende behandling som kan tilbys, inkludert medisiner som steroider til pasienter med Duchenne (figur 11), og smertestillende (figur 12). Hjertemedisiner er ikke tatt med her.



Figur 11 Bruk av steroider ved Duchenne muskeldystrofi.



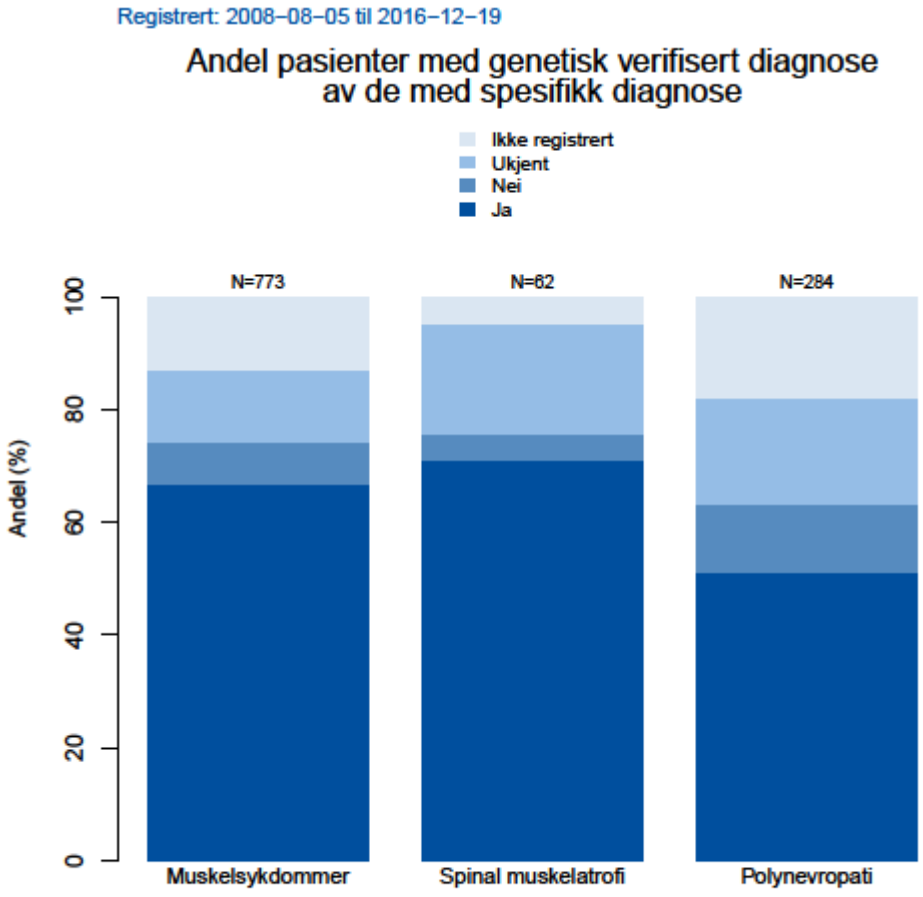
Figur 12 Bruk av smertestillende medisiner.

Kvalitetsmål

Andel med genetisk bekreftet diagnose av de med spesifikk diagnose

Andelen er ca. 50% for polynevropatier, ca. 65% for muskelsykdommer, og ca. 70% for spinal muskelatrofi. Dette er tilfredsstillende når vi sammenlikner med andre land[1]. Genteknologien og genforskningen går imidlertid fremover, og det forventes økning av andel med genetisk bekreftet diagnose i fremtiden. Vi vil kunne overvåke om Norge følger med i utviklingen.

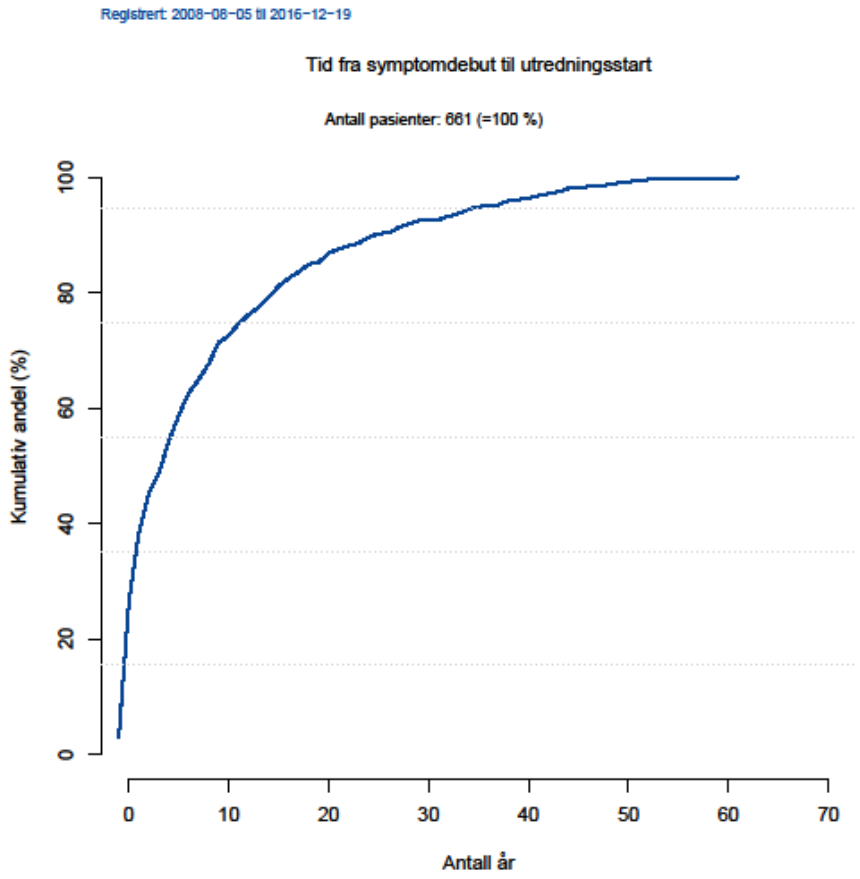
1.Prevalence of genetic muscle disease in Northern England: in-depth analysis of a muscle clinic population. Norwood FL1, Harling C, Chinnery PF, Eagle M, Bushby K, Straub V. Brain, 2009 Nov;132/Pt 11):3175-86)



Figur 13

Tid fra symptomdebut til utredningsstart

For å sikre optimal oppfølging, er det viktig at symptomene fanges opp tidlig. Figuren viser at halvparten får utredning innen 5 år etter symptomstart, for noen tar det over 50 år. Dette er lang tid. En del kan dels skyldes variasjon i alvorlighetsgraden, men funnet kan gi mistanke om manglende kunnskap om nevromuskulære sykdommer i befolkningen, på helsestasjoner og hos fastleger.



Figur 14

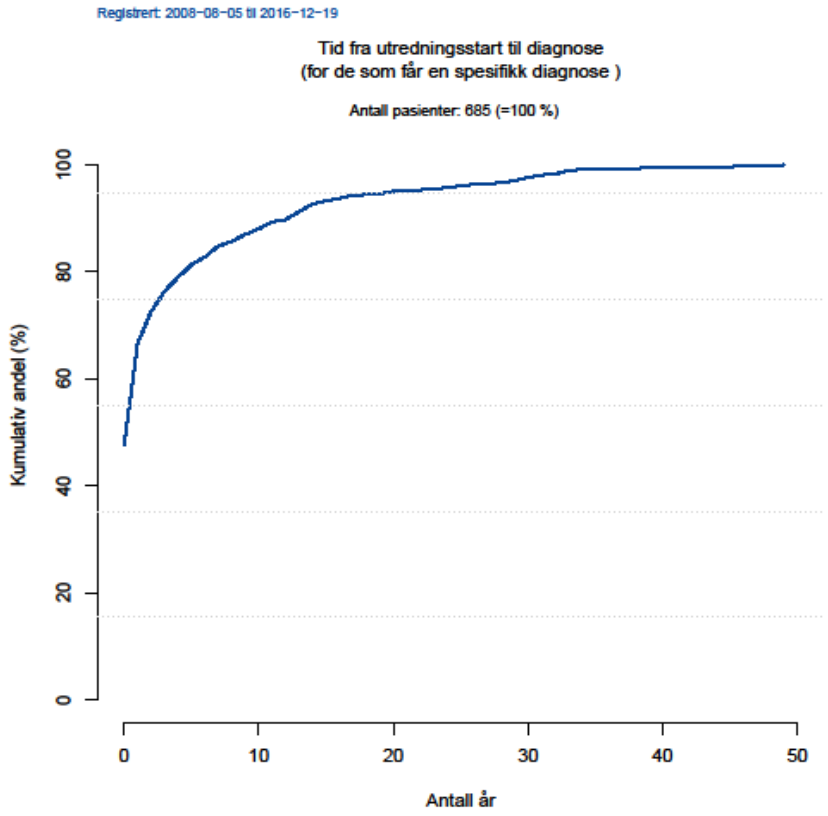
Tid fra utredningsstart til diagnose av de som får spesifikk diagnose

Utredningen foregår i all vesentlighet i spesialisthelsetjenesten, ofte er utredning ved universitetssykehus nødvendig. Effektiv og målrettet utredning forutsetter korte ventetider og henvisning til kompetent instans. Både muskelbiopsier og nevrofysiologisk undersøkelse kan ha flere måneders ventetid, og de mest omfattende genetiske undersøkelsene kan det ta opptil 6 måneder å analysere.

Kurven viser at over halvparten av de som får en spesifikk diagnose får den innen få år. Kurven er en refleksjon av hele registerpopulasjonen, og for en del har det tatt svært lang tid å få en spesifikk diagnose. Det kan blant annet skyldes at noen kan ha startet utredning for mange år siden, men at gentesting ikke har vært tilgjengelig før de siste årene.

For å måle hvor raskt utredningen går i dag, må vi se på de som startet utredning og fikk en spesifikk diagnose i løpet av de siste årene, for eksempel siste 5 år. Det har vi foreløpig ikke gjort pga. lav dekningsgrad og lav prevalens.

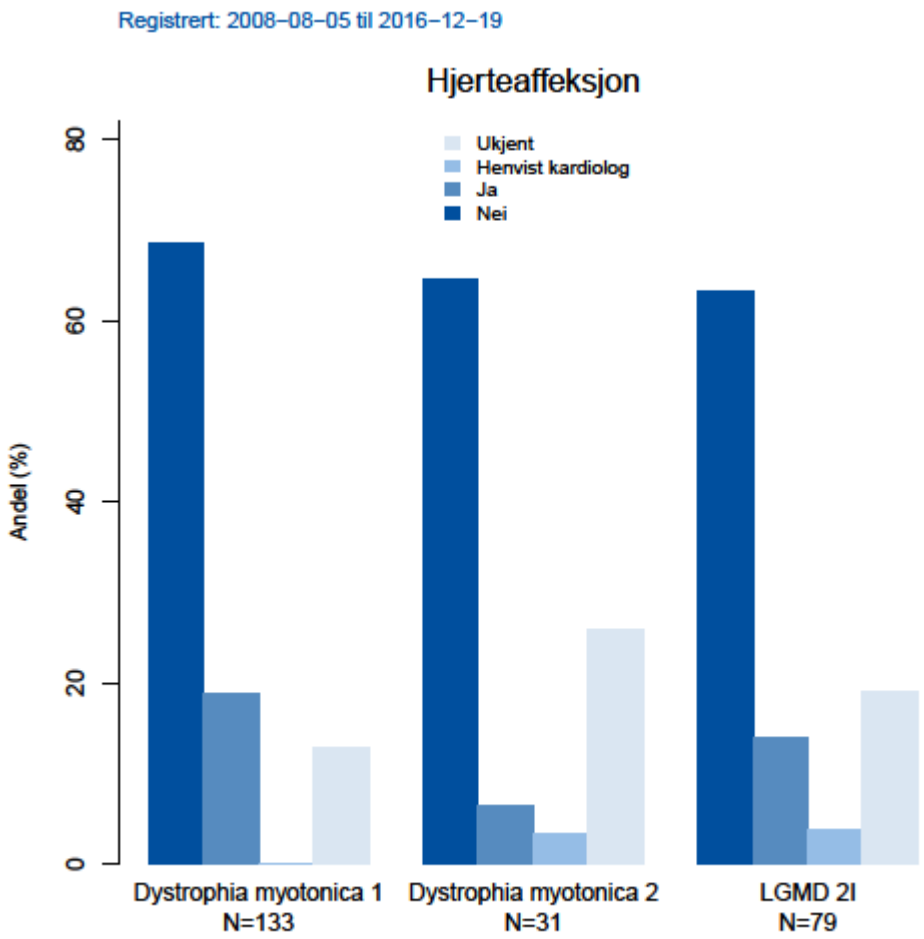
En feilkilde kan være at tidspunkt for diagnose kan tolkes ulikt. Noen bruker tidspunkt for klinisk diagnose, andre for genetisk diagnose. Vi har derfor justert registerskjemaet i 2017, slik at vi har spesifisert at med «diagnose» menes klinisk diagnose.



Figur 15

Andelen som får hjerteutredning hos aktuelle sykdomsgrupper

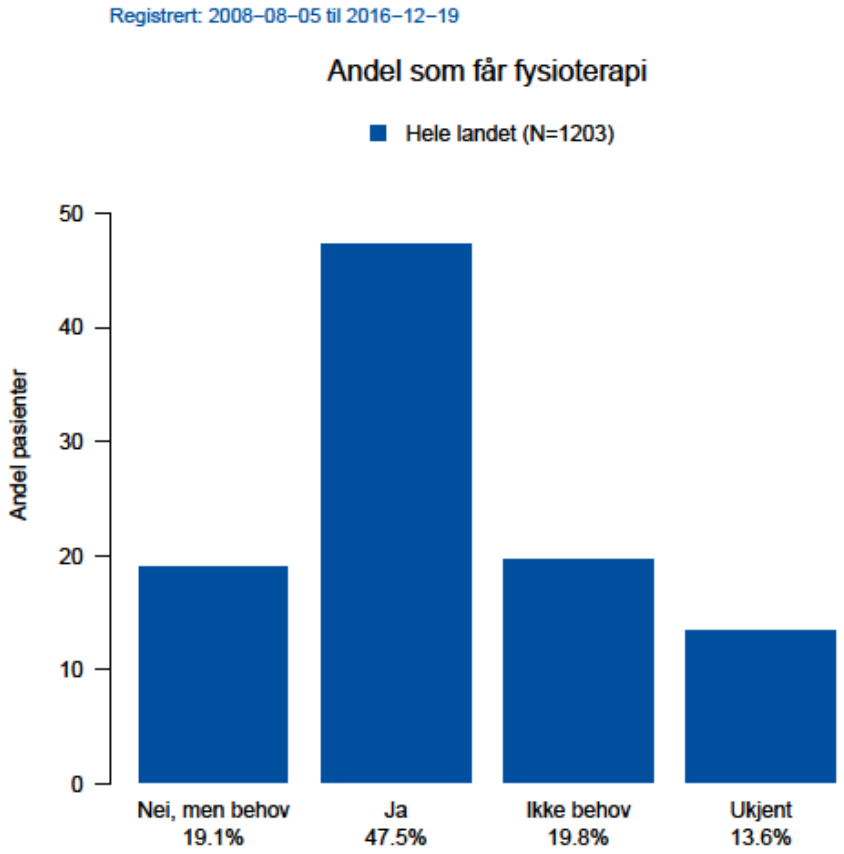
Det er et mål at alle pasienter med risiko for hjertepåvirkning utredes med tanke på dette. I figur 16 ser vi på 3 slike risikodiagnoser. Man er enten avklart (affeksjon eller ikke), venter hjerteutredning, eller det er ukjent både om hjerteaffeksjon foreligger og om pasienten venter utredning. Ukjentandelen bør være null, men det er sannsynlig at en del skyldes at den som registrerer er en annen enn behandleren og ikke har tilgang til journal. Dersom det er behandleren som ikke vet og ikke har henvist pasienten til hjerteutredning, er det en svikt. I løpet av 2017 forsøker vi å innhente nærmere data på hjerteoppfølgingen.



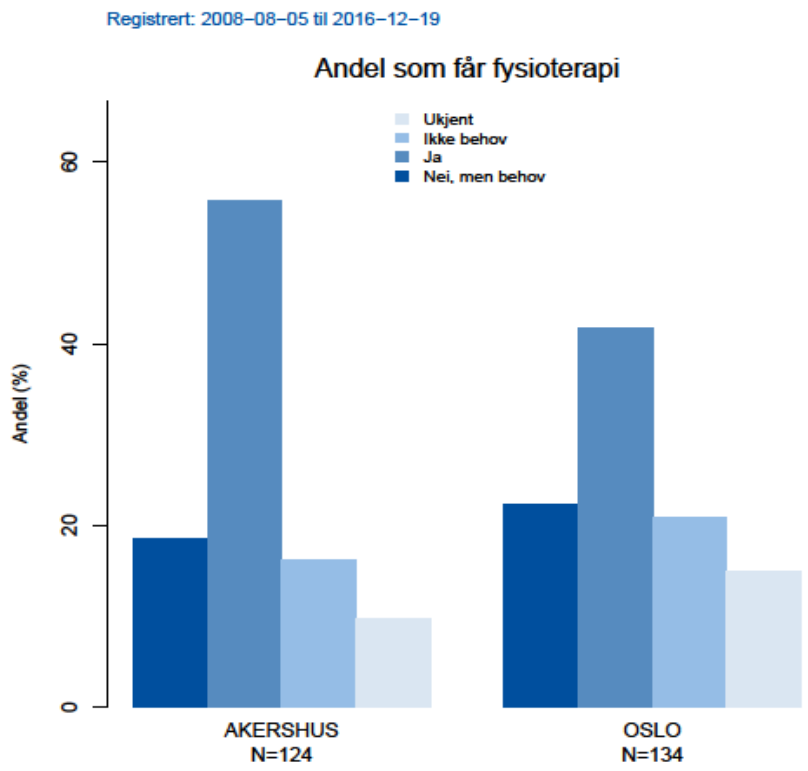
Figur 16

Andel som får fysioterapi versus andel som ikke har fysioterapi til tross for behov

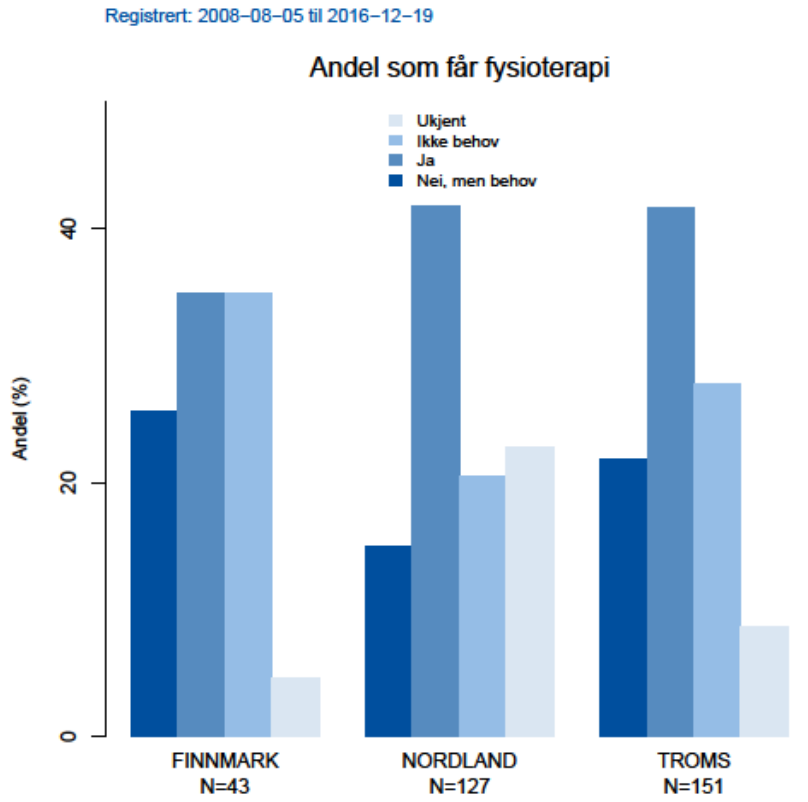
Fysioterapi er en viktig behandling for denne pasientgruppen. Den kan bidra til økt funksjonsnivå og smertelindring. **Figur 17** viser at på landsbasis får mer enn 45% regelmessig kommunal fysioterapi, men at nesten 20% ikke går til fysioterapeut til tross for behov. Vi har også sammenliknet 3 fylker i nord og 2 fylker i sør (**figur 18-19**), der Finnmark kommer litt dårligere ut når vi ser på andelen som har behov for fysioterapi, men ikke har det. Det er imidlertid ikke store regionale ulikheter. Vi har påbegynt kartlegging av årsaker til at en del ikke har fysioterapi til tross for behov (**figur 20**), datainnsamling pågår.



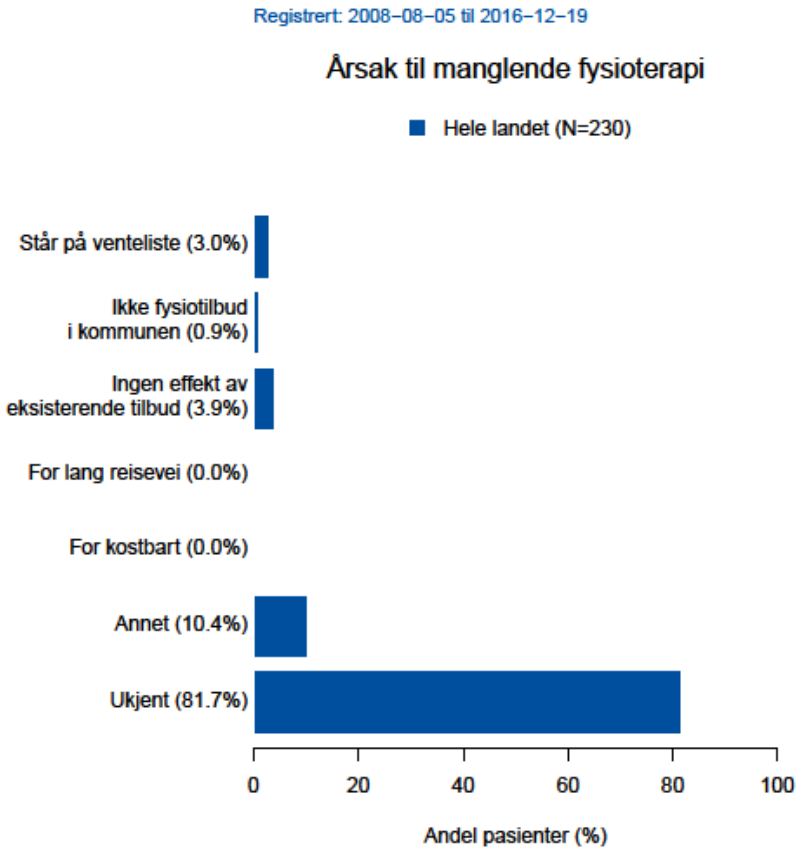
Figur 17



Figur 18



Figur 19


Registrert: 2008–08–05 til 2016–12–19
Årsak til manglende fysioterapi
Hele landet (N=230)
Står på venteliste (3.0%)
Ikke fysiotilbud i kommunen (0.9%)
Ingen effekt av eksisterende tilbud (3.9%)
For lang reisevei (0.0%)
For kostbart (0.0%)
Annet (10.4%)
Ukjent (81.7%)
0
20
40
60
80
100
Andel pasienter (%)

Figur 20

Sosioøkonomiske forhold

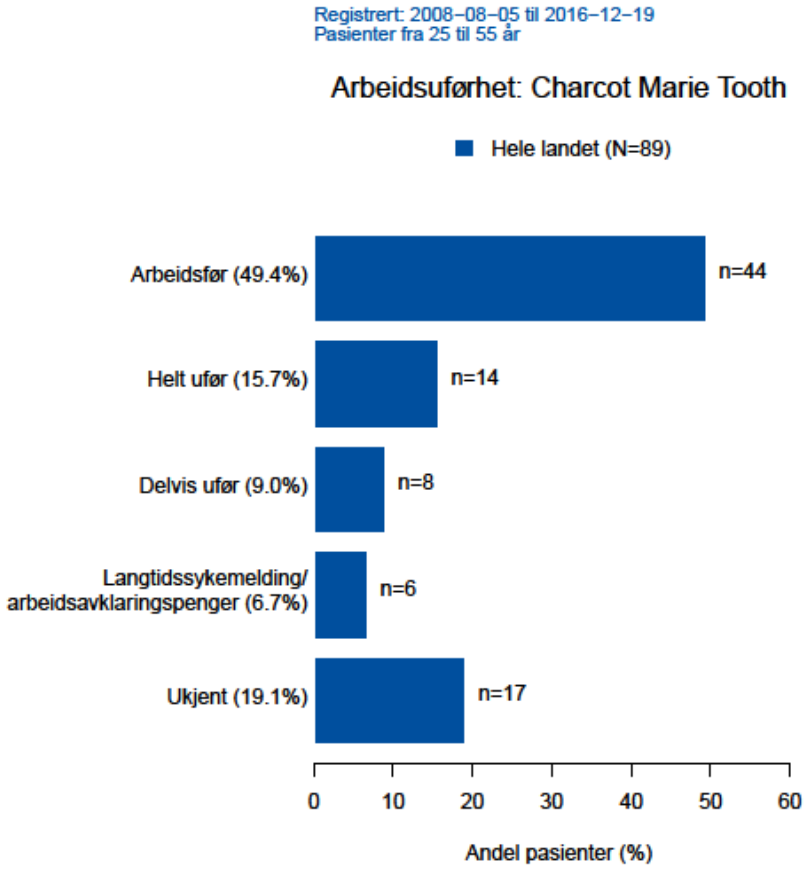
Nevromuskulære sykdommer kan medføre store funksjonsinnskrenkninger, både fysisk, psykisk og sosialt. Helsetjenesten kan bidra med god tverrfaglig oppfølging, og tekniske hjelpemidler, for å optimalisere funksjonsnivået. Arbeidsevnen reflekterer det totale funksjonsnivået. Høy andel delvis uføre i forhold til helt uføre er et kvalitetstegn, da det tyder på inklusjon i arbeidsliv og samtidig tilpasning. Det er derfor interessant å studere både andel helt uføre og andel delvis uføre, og se disse i sammenheng med sykdommenes karakter og pasientenes oppfølging.

Vi har her sett på tre store diagnosegrupper: Charcot Marie Tooth polynevropati (CMT), Limb-girdle muskeldystrofi (LGMD), og Dystrophia myotonica type 1 (DM1). Registrerte i alderen 25-55 år er inkludert. Figur 21-23 viser for CMT at ca. 50% er helt arbeidsføre, 16% er helt uføre, 9% delvis uføre. Tilsvarende tall for LGMD er 39% /24%/18%, og for DM1 24%/47%/7%.

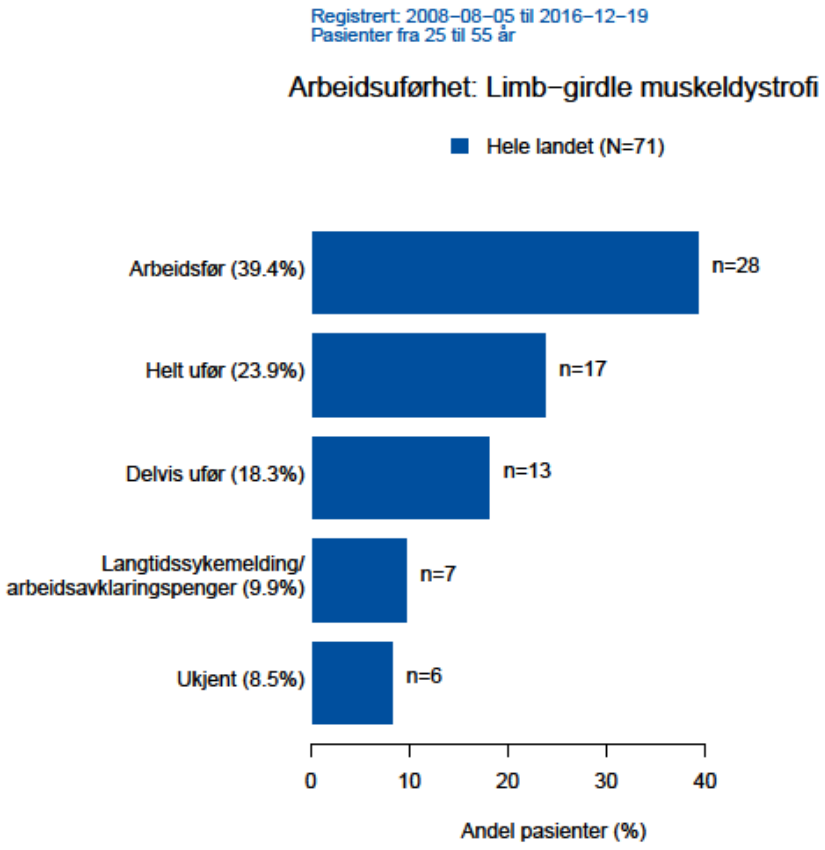
Gitt at det er omtrent samme aldersfordeling mellom diagnosegruppene, ser vi at DM1 kommer dårligst ut med lav arbeidsevne (kun 1/4 jobber 100%), og en høy andel (ca. halvparten) er helt ufør. Dette er grunn til å kartlegge nærmere. Vi har sett på andre variabler (**figur 24 og tabell 5**). Av disse fremkommer at DM1-gruppen har lavest utdanningsnivå og høyest andel kognitiv svikt, mens de kommer best ut på de fysiske målene, som gangfunksjon, behov for rullestol, bruk av smertestillende, samtidig som de er best ivaretatt når det gjelder fysioterapi (lavest andel som ikke har fysioterapi til tross for behov).

Det er kjent at personer med DM1 i tillegg til fysiske funksjonstap typisk får kognitiv/intellektuell svikt og psykiske symptomer som apati, innadvendthet og sosial isolasjon. Disse har derfor mer omfattende oppfølgingsbehov, inkludert psykisk helsetjeneste, og de krever en helsetjeneste som også fanger opp syke som ikke tar initiativ selv. Pasientrapporterte data (PROM/PREM) vil kunne bli nyttig for nærmere kartlegging, og vi regner med implementering i 2018, jfr. Kap 6.3.

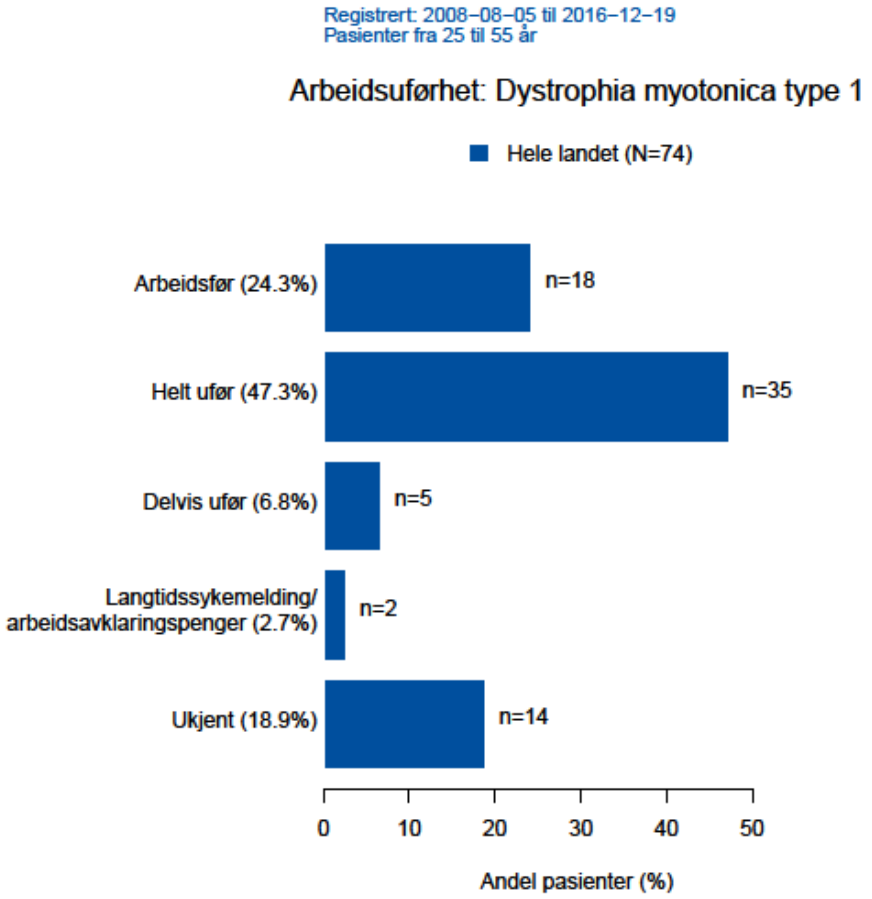
Om vi sammenlikner med landsgjennomsnittet, finner vi av arkivet på NAV sine nettsider, at pr. 31.12.2016 var andelen 100% uføretrygdete i aldersgruppen 18-29 år 5,2%, i aldersgruppen 50-54 år 14,2%, og det var gradvis økning mellom disse aldersgruppene. Det vil si at andelen i aldersgruppen 25-55 år, som vi har inkludert her, skulle forventes å ligge et sted mellom 5,2 og 14,2%. Både LGMD og DM1 ligger langt over dette, spesielt DM1.



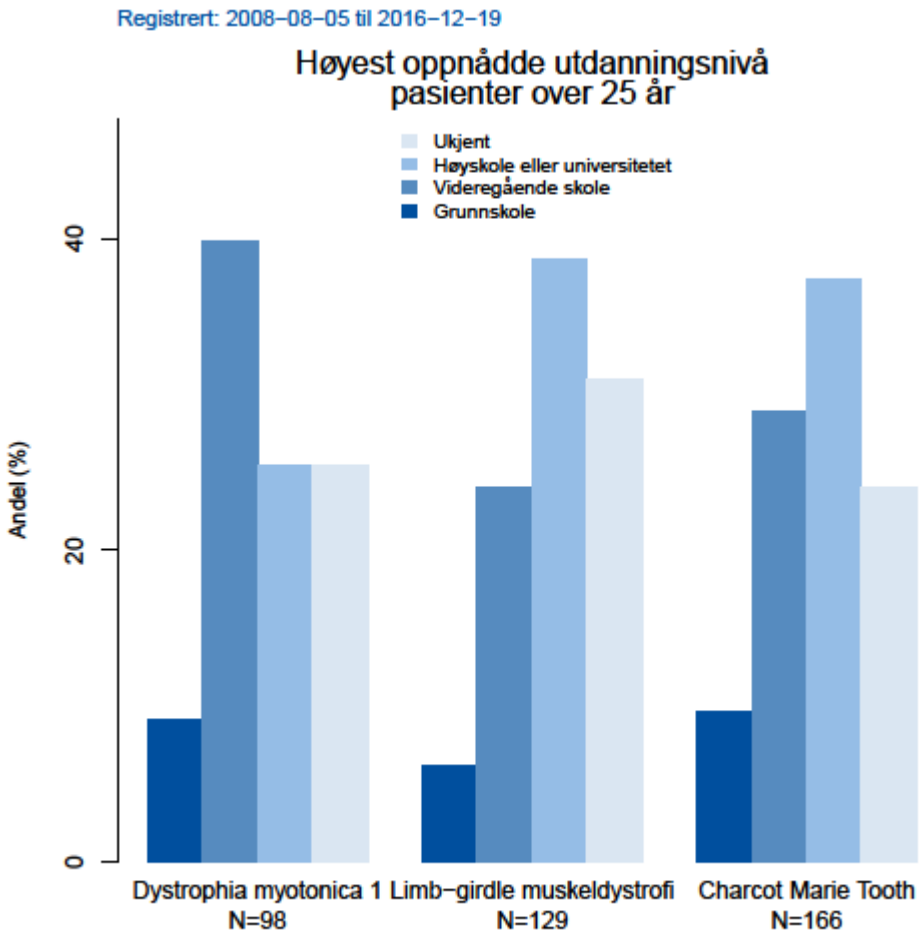
Figur 21



Figur 22


Registrert: 2008–08–05 til 2016–12–19
Pasienter fra 25 til 55 år
Arbeidsuførhet: Dystrophia myotonica type 1
Hele landet (N=74)
Arbeidsfør (24.3%)
n=18
Helt ufør (47.3%)
n=35
Delvis ufør (6.8%)
n=5
Langtidssykemelding/
arbeidsavklaringspenger (2.7%)
n=2
Ukjent (18.9%)
n=14
0
10
20
30
40
50
Andel pasienter (%)

Figur 23



Figur 24

Høyeste utdanningsnivå. Høy andel ukjent (25-30%), og ikke avgrenset øvre alder, gjør at vi bare kan gjøre en grov sammenlikning med normalbefolkningen: I SSB finner vi at andelen som tar høyere utdanning er høyest i aldersgruppen 25-49 år, og den er 42,3-47,5%. I aldersgruppen 60-66 år er den 30%, og blant personer over 67 år er den 21%. Om en ser bort ifra de ukjente, kommer limb-girdle muskeldystrofi og Charcot Marie Tooth godt ut (ca. 40% har tatt høyere utdanning) mens Dystrophia myotonica (ca. 25% har tatt høyere utdanning) relativ dårlig ut. Vi antar at det er omtrent samme aldersfordeling i diagnosegruppene.

	DM1 (N=88)	LGMD (N=87)	CMT (N=107)
Andel som går uten hjelpemidler	87.5 % (100 %)	64.4 % (100 %)	80.2 % (99.1 %)
Andel med rullestol	2.3 % (100 %)	18.4 % (100 %)	7.5 % (99.1 %)
Andel med kognitiv svikt	23.2 % (93.2 %)	1.2 % (98.9 %)	4 % (94.4 %)
Andel som har fysio	62.7 % (85.2 %)	55.1 % (89.7 %)	58 % (82.2 %)
Andel som mangler fysio, men har behov	21.7 % (85.2 %)	32.8 % (89.7 %)	32 % (82.2 %)
Andel som bruker smertestillende	1.1 % (100 %)	11.5 % (100 %)	7.5 % (100 %)

Tabell 5: Ukjent er ikke med i nevneren ved beregning av andeler. Tall i parantes angir andelen kjent.

4. Metoder for innhenting av data

Registreringen foregår ved nevrologiske avdelinger, barneavdelinger, rehabiliteringsintitusjoner, private spesialistsentre og fastleger. Utredning og behandling av arvelige nevromuskulære sykdommer er en spesialistoppgave, slik at det stort sett er sykehusene som registrerer. Fastlegene har ofte ikke komplette opplysninger i epikriser, og rehabiliteringsinstitusjoner har ikke journaltilgang. Pasientene er ofte innom flere sykehus under utredning og oppfølgning, og en del blir registrert flere ganger, enten fordi man ikke vet om pasienten er registrert fra før, eller fordi man har nye opplysninger, for eksempel om diagnose.

Det er i hovedsak leger som registrerer på sykehusene, men ikke nødvendigvis en lege som har hatt kontakt med pasienten. Noen benytter fysioterapeuter som har klinisk kontakt med den aktuelle sykdomsgruppen, og journaltilgang. Registersekretærene ved registerenheten bidrar også med registreringsarbeid: Dersom registerenheten kun mottar samtykkeerklæring fra pasienten, vil de pr brev anmode behandler/fastlege om registrering eller om å sende relevant journalutdrag. I sistnevnte tilfelle vil registersekretær registrere på vegne av behandlende helseforetak. Faglig leder konfereres ved behov. Registersekretærer har også bidratt i etterregistrering.

Registrering foregår manuelt, enten i elektronisk portal eller på papir. Muskelregisteret fikk elektronisk registreringsløsning for sykehus d. 01.01.2013. Vi har beholdt papirskjemaet for dem som ikke har norsk helsenett, det vil si fastleger, rehabiliteringsinstitusjoner og private spesialister. Opplysningene på papirskjemaene punches inn av registersekretær. Ved mangelfull utfylling innhentes opplysninger fra pasient/behandler.
Vi har ikke selvregistrering for pasientene ved basisregistrering, da en del av spørsmålene krever fagkunnskap om de skal være pålitelige. Dette gjelder spesielt diagnostikken. 5-årsoppfølgingene fyller imidlertid pasientene ut selv (elektronisk løsning planlegges gjennomført i 2017), men der det fremkommer viktige medisinske endringer, innhentes ved behov supplerende opplysninger fra behandler.

Se forøvrig kap. 9 under “datainnhenting”.

5. Metodisk kvalitet

5.1 Antall registreringer

Jfr. kap 3.1

5.2 Metode for beregning av dekningsgrad

Det finnes ikke gode epidemiologiske studier gjort i europeiske land som kan gi et estimat over det totale antall personer med arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer i Norge. Ut ifra prevalensstudier gjort i Norge og andre land kan man anslå at det er 4000 levende individer med diagnostisert arvelig nevromuskulær sykdom i Norge. For å komme nærmere et estimat av hvor mange som kan være tilgjengelig for registrering i spesialisthelsetjenesten, gjennomførte vi i 2015 et søk i Norsk pasientregister (NPR) for 5-års perioden 2009-2014. Det ble registrert 5226 pasienter med de aktuelle diagnosene som hoveddiagnose. Imidlertid har vi utført en kvalitetssikring av diagnoser sendt til NPR fra UNN i perioden 2002-2011, og fant da at 146 av 500 pasienter (29,2 %) var feilkodet og i virkeligheten ikke hadde en diagnose innenfor det arvelige nevromuskulære spekteret. Gitt at denne andelen er representativ for hele landet, vil det totale antallet tilgjengelig for registrering i en 5-årsperiode være 3700. Vi mener derfor at ca. 4000 pasienter vil være et mer riktig anslag enn 5226 for hvor mange som kan være tilgjengelig for registrering.

5.3 Tilslutning

Jfr. kap. 3.1

5.4 Dekningsgrad

Jfr. kap. 3.1.

5.5 Prosedyrer for intern sikring av datakvalitet

1. I elektronisk skjema har hoveddiagnosene nedtrekksmenyer for underdiagnoser. På papirskjema er det bare plass til hoveddiagnosene (ICD10-diagnoser), slik at en eventuell subdiagnose må skrives i fritekst. Det kan føre til feil når sekretær skal finne tilsvarende subdiagnose i det elektroniske skjemaet ved punching, om ikke teksten er helt lik. Vi oppfordrer sykehus til å benytte elektronisk skjema.

2. I elektronisk skjema er de fleste felt obligatoriske, altså lite «missing data».
3. Elektronisk skjema har hjelpebokser som veileder under utfyllingen.
4. Registersekretær konfererer faglig leder ved spørsmål under registrering/punching av data.
5. Registersekretær innhenter tilleggsopplysninger ved mangelfullt utfylt papirskjema.
6. Når det oppdages svakheter i skjemaet, korrigeres dette ved neste oppgradering, og det vurderes om det medfører behov for ny datainnsamling.

5.6 Metode for validering av data i registeret

Så langt er det ikke utført noen valideringsstudie der man kontrollerer registerdata opp mot journal.

5.7 Vurdering av datakvalitet

Valideringsanalyse er ikke utført, slik at utbredelsen av feil er ukjent, men vi kan likevel peke på noen utfordringer:

- Registreringstidspunkt: Der det er stor avstand i tid mellom diagnosetidspunkt og registreringstidspunkt, kan det hende at informasjon om utredning ikke er tilgjengelig for den som registrerer, for eksempel dersom utredning ble gjort før elektronisk journal ble innført, eller dersom journalen er spredt på flere sykehus og en ikke lykkes å hente inn komplette opplysninger.

- Kilden til registeropplysninger: Noen baserer seg kun på pasientopplysninger (f.eks. rehabiliteringsinstitusjoner), andre kun på journal (etterregistrering/registrering for kollega), mens behandler har både journal og pasient som kilde, hvilket er det optimale.
  Det er ikke alltid lett å ekstrahere opplysninger fra journalen, og kvaliteten på journalen begrenser også kvaliteten på registerdata: Journalen er ofte uoversiktlig, slik at en ikke alltid finner svarene. Data kan være variable eller unøyaktige, for eksempel symptomstart kan være oppgitt som “fra barneårene”, og det er da ikke gitt hvilken alder en skal sette i registerskjemaet.
  Det forekommer også feil, for eksempel har vi sett forveksling mellom diagnosene Dystrophia myotonica (DM) og Myotonia congenita, hvilket resulterte i at det ble rekruttert en pasient med Myotonia congenita til et forskningsprosjekt på DM1. Det viste seg at det stod feil i journalen, og feilen fulgte med inn i registeret.

Spørsmål vedrørende sosioøkonomiske forhold, hjelpemidler og kommunal oppfølgning er ikke alltid opplyst i journal, men dette kan pasienten oftest svare på. Vi forsøker å innhente pasient-/journalopplysninger der vi oppdager ufullstendig utfylling på papirskjemaene, mens de elektroniske skjemaene kan leveres med mange "ukjent" uten at det fanges opp.

- Hvem som registrerer: Det optimale må være at dette gjøres av behandleren, som har total oversikt over utredning og oppfølgning og kunnskap om sykdommen, eller annet helsepersonell som har klinisk kontakt med pasienten og tilgang til sykehusjournal. Fastlegene kan ofte mangle opplysninger som vedrører diagnostikken, for eksempel genetisk prøvesvar.

- Diagnostikkens begrensninger: Påvist genetisk årsak sikrer diagnosen. Det er sannsynlig at en del som ikke har fått genetisk bekreftet diagnose er feildiagnostisert. Blant øvrige er det sannsynlig at en del seiler under feil diagnose. Det kan variere mellom behandlere hvor sikre de vil være på arvelig årsak til sykdommen før de velger å registrere pasienten.

- Feilregistrert diagnose: Noen diagnoser har liknende navn, og det kan oppstå forveksling. Vi har også en del som er registrert med flere diagnoser. Den siste blir automatisk satt som gjeldende, men vi bør gå igjennom disse og finne ut hvilken som stemmer i hvert enkelt tilfelle.

- Tilfeldig feil ved punching av data fra papirskjema til elektronisk portal.

- Tvetydige variabler. For eksempel variabelen "undersøkelser diagnosen er basert på". Noen oppfatter at man skal krysse av for alle som er utført, andre bare de som fører til diagnostisk avklaring. I 2017 har vi presisert på registerskjemaet er det skal avkrysses for utførte undersøkelser uavhengig av funn. Spesielt ønsker vi å se hvem som får genetisk utredning og /eller muskelbiopsi. Ny datainnsamling er derfor nødvendig, og dette pågår.

Graden av kompletthet for sentrale variabler:

	Andel registreringer (%)
Debutalder	82
Alder tap av gange	70.9
Alder respirasjonsstøtte	69
Hjerteaffeksjon fra alder	57.8
Trygd fra alder	67.1
Avdød dato	20.3
Utredningsstart	54.9
Diagnoseår	89.6
Kognitiv svikt	97.2
Hjerteaffeksjon	97.2
Fysioterapi	97.2
Sivilstatus	75.2
Utdanning	75.2
Uforetrygd	75.2
Arbeidsstatus	75.2

Tabell 4: Andel besvarte av ikke-obligatoriske (og noen obligatoriske) variabler

6. Fagutvikling og klinisk kvalitetsforbedring

6.1 Pasientgruppe som omfattes av registeret

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

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

6.2 Registerets spesifikke kvalitetsindikatorer

1. Andel med genetisk verifisert diagnose.

Genetisk verifisering er viktig av flere grunner:
- bekrefte diagnose
- spesifikk behandling (for eksempel genterapi)
- muligheter for å kartlegge familiemedlemmer (bærere/ affiserte)
- foster-/preimplantasjonsdiagnostikk
- identifisere og følge opp risikoområder (hjerte -og lungeaffeksjon, narkosekomplikasjoner etc.)

studere fenotype-genotypevariasjon for å forstå sykdomsmekanismer

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

tilgjengelighet.

2. Tid fra symptomdebut til utredningsstart og til diagnose
Det er et mål med tidlig diagnose for å sikre optimal oppfølgning. Det betyr at symptomene må fanges opp tidlig hos pasient/pårørende og i kommunehelsetjenesten, slik at utredning kan iverksettes, og at det skal tilstrebes et kvalifisert og målrettet utredningsforløp i spesialisthelsetjenesten.

3. Hjerteoppfølging
Det er flere av muskeldystrofiene som er assosiert med hjertesykdom. Vi ønsker å overvåke at disse pasientene får hjerteoppfølgning og i tråd med nasjonale retningslinjer, der slike foreligger (Duchenne, Dystrophia myotonica, Emery Dreifuss).

4. Regelmessig fysioterapi
Mange av sykdommene som registeret omfatter medfører svakhet, dårlig balanse og smerter. De fleste av disse vil ha symptom- og funksjonsbedring med regelmessig fysioterapi. Vi ønsker å måle andelen som får fysioterapi regelmessig, og andel som oppgir å ha behov, men ikke har, samt identifisere årsaker til dette.

5. Arbeidsevne og tilpasning i arbeidsliv
Det er et mål at flest mulig inkluderes i arbeidslivet, men med tilpasning. Relativt høy andel gradert uføretrygd og lav andel 100% uføretrygd kan være et uttrykk for dette. Arbeidsevne avhenger av fysisk, psykisk og sosial helse, som skal ivaretas gjennom tverrfaglig oppfølgning. Arbeidsevne kan derfor være med på å belyse om det tverrfaglige oppfølgingstilbudet er godt nok for alle.

Nye kvalitetsindikatorer, se kap. 9.

6.3 Pasientrapporterte resultat- og erfaringsmål (PROM og PREM)

Vi er ennå på planleggingsstadiet, se kap. 9.

6.4 Sosiale og demografiske ulikheter i helse

På grunn av lav dekningsgrad er det ikke mulig ennå å angi demografiske ulikheter i helse. Når det gjelder sosiale ulikheter har vi sett på arbeidsevnen hos ulike diagnosegrupper.

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

Så langt ingen bidrag til dette.

6.6 Etterlevelse av nasjonale retningslinjer

Når det gjelder arvelige nevromuskulære sykdommer finnes kun nasjonale retningslinjer for spinal muskelatrofi (SMA), Duchenne og Dystrophia myotonica (DM). Av disse har vi ved hjelp av registeret muligheten til å overvåke hjerteoppfølgingen for Duchenne og DM (ikke relevant for SMA), samt behandling med ACE-hemmer og steroider ved Duchenne. Dette forutsetter imidlertid god registerkvalitet og høy dekningsgrad.

6.7 Identifisering av kliniske forbedringsområder

Vi har ikke identifisert forbedringsområder i spesialisthelsetjenesten ennå, se kap. 9.

6.8 Tiltak for klinisk kvalitetsforbedring initiert av registeret

Først må det identifiseres forbedringsområder.

6.9 Evaluering av tiltak for klinisk kvalitetsforbedring (endret praksis)

Ingen tiltak så langt.

6.10 Pasientsikkerhet

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

7. Formidling av resultater

7.1 Resultater tilbake til deltakende fagmiljø

Resultater fra registeret ble publisert offentlig per 1. oktober 2016, som var felles publiseringsdato for alle nasjonale kvalitetsregistre på www.kvalitetsregistre.no. Resultater ble også presentert muntlig på fagkonferanse for brukere og fagfolk i Tromsø 9/2016, nasjonal nevromuskulær videokonferanse, møte for styrings-og interessegruppe for arvelige nevromuskulære sykdommer, internt for nevrologene på UNN Tromsø, og på fellesmøte for hele UNN (inkludert Harstad og Narvik gjennom videooverføring). Dessuten en kort presentasjon i en artikkel om NMK-samarbeidet i Tidsskriftet 8/2016.

7.2 Resultater til administrasjon og ledelse

Årsrapport blir sendt til Helse Nord RHF, UNN HF ved registerenheten, nevromuskulært kompetansesenter (NMK) og Nevro-, hud og reumatologisk avdeling ved UNN.

7.3 Resultater til pasienter

De viktigste resultater fra årsrapporten legges ut for publikum på www.kvalitetsregistre.no. Når dekningsgrad og datakvalitet blir god nok vil vi gå bredere ut med resultater til pasientforeninger.

7.4 Publisering av resultater på institusjonsnivå

De fleste institusjoner har for få registrerte til at det er meningsfullt å gjøre kvalitative analyser på institusjonsnivå. Det kan bli aktuelt på universitetssykehusnivå eller helseregionnivå når vi oppnår høy dekningsgrad.

8. Samarbeid og forskning

8.1 Samarbeid med andre helse- og kvalitetsregistre

Vi har ikke koplet opp mot andre nasjonale registre, men hjertesviktregisteret, dødsårsaksregisteret, reseptregisteret kan tenkes å bli relevante.

Det er et mål å bidra til internasjonalt samarbeid og forskning. Vi har i overgangen 2016/2017 bidratt til rekruttering av norske pasienter med en type limb-girdle muskeldystrofi (forårsaket av mutasjon i FKRP-genet) til et internasjonalt register, Global FKRP Registry. Vi har spesielt høy andel av denne mutasjonen i Norge, slik at vi har gjensidig interesse av samarbeid. Pasientene fikk informasjon om registeret og muligheten til å registrere seg der, hvilket mange gjorde, ifølge tilbakemeldingen fra Global FKRP Registry. Pasientene får muligheten til å holde seg oppdatert på pågående forskning og eventuelt ta del i internasjonale forskningsprosjekter.

8.2 Vitenskapelige arbeider

Muskelregisteret er lite spesifikt, da det inkluderer mange diagnoser og få variabler. Det er derfor ikke myntet på forskning basert på registerdata alene, men vil i hovedsak benyttes til pasientrekruttering, eventuelt med noen enkeltvariabler, for eksempel vedrørende diagnose. I 2016 ble Muskelregisteret benyttet til et Dystrophia myotonica 1-prosjekt (kun pasientrekruttering), og i 2017 til et forskningsprosjekt på Charcot Marie Tooth og Limb-girdle muskeldystrofi (hovedsaklig rekruttering).

Del II Plan for forbedringstiltak

9. Forbedringstiltak

Datainnsamling
Omtalt i kap. 4.
For å unngå dobbeltregistrering, ordnet vi i 2016 at det ble mulig å se i den elektroniske portalen om pasienten er registrert fra før, uansett om registreringen ble utført ved en annen institusjon. Man har imidlertid ikke tilgang til å se registeropplysningene fra andre institusjoner, da lovverket ikke tillater dette. En kan opprette en ny registrering (ad hoc registrering) dersom en gjør viktige nye funn hos pasienten, som at det påvises mutasjon, ny diagnose, hjerteaffeksjon etc. Ellers forventes det at slikt fanges opp av 5-årskontrollene.

Det ble gjennomført etterregistrering ved Nordlandssykehuset i 2016, og ved Helse Møre og Romsdal HF 2017. Det ble da registrert kun basert på journal, og vi har erfart at dette gir høy andel "ukjent"- svar på flere av variablene.

Frambu, som tilbyr diagnosespesifikke opphold for flere av våre diagnosegrupper, har begynt å informere om Muskelregisteret og tilby registrering for dem som ønsker. Imidlertid blir registrering utført uten tilgang til journal, slik at det ofte blir behov for å innhente tilleggsopplysninger.

Forslag til forbedringstiltak:
1. Vedrørende etterregistrering: Fremover kommer vi til å sende registerskjema til pasienten samtidig som vi innhenter samtykke, og be pasienten fylle ut det hun/han kan. Deretter kan den som registrerer elektronisk basere seg på både pasientopplysninger og journal.
2. Vedrørende mangelfulle skjemaer: Sondere muligheten for at pasienten kan gi tilleggsopplysninger elektronisk, dersom registerenheten sender forespørsel til pasienten pr mail.

Dekningsgrad
Gjennomførte tiltak 2016:
- Etterregistrering ved Nordlandssykehuset
- Presentasjoner, se kap. 7.1

Gjennomførte tiltak så langt i 2017:
- Etterregistrering ved Helse Møre og Romsdal HF.
- Nyhetsbrev til registerkontakter og andre som registrerer, samt avdelingsledere dersom viktig informasjon som dekningsgrad.

- Kontaktet avdelingsledere på samtlige barneavdelinger og nevrologiske avdelinger og på den måten etablert flere registerkontakter.
- Muntlig presentasjon på Nevrodagene og barnelegekonferanse.
- Hentet ut NPR-rapport på antall nydiagnostiserte pr helseforetak i 2016. Sammen med oversikt over antall registrerte pr helseforetak i 2016 for sammenlikning, skal denne videreformidles til helseforetakene.
- Sjeldenskolen har laget animasjonsfilm om Muskelregisteret. Denne legges ut på nettsider og distribueres til pasientforening og gjennom nyhetsbrev til registerkontakter og avdelingsledere.
- Ny demografisk variabel er fylke. Med den kan vi presentere dekningsgrad på fylkesnivå. Denne sier noe om registreringspotensialet i det aktuelle fylket og kan virke motiverende for det helseforetaket.

Mulige forbedringstiltak:

1. Komme i gang med Rapporteket (elektronisk resultattjeneste). Gjennom å levere resultater tilbake til registrerende enheter, blir registeret mer dynamisk og interessant. Dette har blitt utsatt flere ganger på grunn av andre prioriteringer, som oppgradering i helseregisterportalen høsten 2016 til våren 2017.
2. Kople opp mot journalsystemet DIPS Arena (når denne kommer i bruk): Aktuelle ICD10-koder kan trigge forespørsel om å registrere, samt linke til registreringsportal.
3. Artikler i Muskelnytt, som er en kanal til pasientene.
4. Etterregistrering på flere sykehus.

Intern kvalitetssikring

Omtalt i kap. 5.5 og 5.7.

Mulige forbedringstiltak

1. Bruke mer ressurser på å innhente opplysninger der de er mangelfulle.
2. Gjennomgang av diagnoser

- blant dem som er registrert med flere diagnoser.
- blant dem som bør være genetisk verifisert for å stilles (DM1, DM2, myotonia congenita etc). Sjekke at mutasjon stemmer med diagnose, og forsøke å innhente genetisk prøvesvar dersom mutasjon ikke er oppgitt.

Ekstern validitet

Det blir aktuelt å sammenlikne funn med andre land når dekningsgraden er høy, og intern validitet og kvalitet tilfredsstillende.

Fagutvikling og kvalitetsforbedring av tjenesten

Registeret har blitt benyttet til to forskningsprosjekter.
Vi har så langt ikke identifisert noen kvalitetsforbedringsområder, fordi analysene er for usikre. Vi har justert variabler og lagt til nye variabler, det pågår datainnsamling, og vi avventer resultatet av denne.

Nye kvalitetsindikatorer
(Gamle kvalitetsindikatorer, se kap. 6.2)
Fra 2017 gjennomført endringer på registerskjema som kan gi opphav til nye kvalitetsindikatorer:

1. Andel som får genetisk utredning. Tidligere var teksten tvetydig: Noen krysset av for genetisk utredning om den bekreftet diagnosen, andre krysset av om genetisk utredning var gjort, uavhengig av resultatet.
2. Nye variabler for oppfølgning: Hjerteoppfølgning med mulighet for å overvåke etterlevelse av nasjonale retningslinjer for Duchenne og Dystrophia myotonica, samt at vi har implementert flere elementer i den tverrfaglige oppfølgningen, både i kommunehelsetjenesten og spesialisthelsetjenesten.

Pasientrapporterte data
PROM (patient-reported outcome measures)-instrumenter har vært drøftet ved flere anledninger. Vi planlegger i første omgang å bruke et generisk skjema, RAND-12, RAND-36 eller EQ-5D, men det finnes et spesifikt skjema, InQoL, som kan bli aktuelt når det er oversatt til norsk og validert. Vi besluttet på fagrådsmøtet 9/2016 å bruke PROM-instrument ved førstegangsregistrering og på 5-årsoppfølgningene, og at barnet skal være minst 12 år. Det blir sannsynligvis drøftet på nytt på neste fagrådsmøte i 11/2017.

Pasienttilfredshet, PREM (patient-reported experience measures) er foreløpig utsatt. Det kunne vært relevant å måle pasientens tilfredshet med for eksempel handikaptilpasning i offentlige bygg og transportmidler, tilrettelegging på skole og arbeid, oppfølgning i helsetjenesten, brukermedvirkning.

Nye demografiske variabler
I 2017 introduseres bostedsfylke i registeret.

Formidling av resultater
Vi vil fortsette med årlig rapportering av resultater i årsrapport og på www.kvalitetsregistre.no, presentasjon på relevante konferanser, og artikler i pasienttidsskriftet Muskelnytt.

Del III Stadievurdering

10. Referanser til vurdering av stadium

Tabell 10.1: Vurderingspunkter for stadium *Registeret for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer («Muskelregisteret»)*

Nr	Beskrivelse	Kapittel	Ja	Nei	Ikke aktuell
	Stadium 2				
1	Er i drift og samler data fra HF i alle helseregioner	3, 5.3	X	□	□
2	Presenterer resultater på nasjonalt nivå	3	X	□	□
3	Har en konkret plan for gjennomføring av dekningsgradsanalyser	5.2	X	□	□
4	Har en konkret plan for gjennomføring av analyser og løpende rapportering av resultater på sykehusnivå tilbake til deltakende enheter	7.1, 7.2	X	□	□
5	Har en oppdatert plan for videre utvikling av registeret	Del II	X	□	□
	Stadium 3				
6	Kan redegjøre for registerets datakvalitet	5.5	X		□
7	Har beregnet dekningsgrad mot uavhengig datakilde	5.2, 5.3, 5.4	X	□	□
8	Har dekningsgrad over 60 %	5.4	□	X	□
9	Registrerende enheter kan få utlevert egne aggregerte og nasjonale resultater	7.1, 7.2	□	X	□
10	Presenterer deltakende enheters etterlevelse av de viktigste nasjonale retningslinjer der disse finnes	6.6	□	X	□

11	Har identifisert kliniske forbedringsområder basert på analyser fra registeret	6.7	□	X	□
12	Brukes til klinisk kvalitetsforbedringsarbeid	6.8, 6.9	□	X	□
13	Resultater anvendes vitenskapelig	8.2	□	X	□
14	Presenterer resultater for PROM/PREM	6.3	□	X	□
15	Har en oppdatert plan for videre utvikling av registeret	Del II	X	□	□

Stadium 4

16	Kan dokumentere registerets datakvalitet gjennom valideringsanalyser	5.6, 5.7		X	□
17	Presenterer oppdatert dekningsgradsanalyse hvert 2. år	5.2, 5.3, 5.4	□	X	□
18	Har dekningsgrad over 80%	5.4	□	X	□
19	Registrerende enheter har løpende (on-line) tilgang til oppdaterte egne og nasjonale resultater	7.1	□	X	□
20	Resultater fra registeret er tilpasset og tilgjengelig for pasienter	7.3	X		□
21	Kunne dokumentere at registeret har ført til kvalitetsforbedring/endret klinisk praksis	6.9	□	X	□