

Norsk porfyriregister

Årsrapport for 2015 med plan for forbedringstiltak

JØRILD HAUGEN VILLANGER, MAJA EIRIN HJELLE STRAND, EGIL STØLE,
AASNE AARSAND OG SVERRE SANDBERG

*Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS),
Haukeland Universitetssykehus, Helse Bergen HF, Bergen*

20. september 2016

Innhold

I [Årsrapport](#)

1 [Sammendrag/Summary](#)

2 [Registerbeskrivelse](#)

2.1 [Bakgrunn og formål](#)

2.1.1 [Bakgrunn for registeret](#)

2.1.2 [Registerets formål](#)

2.2 [Juridisk hjemmelsgrunnlag](#)

2.3 [Faglig ledelse og databehandlingsansvar](#)

2.3.1 [Aktivitet i](#)

[fagråd/referansegruppe](#)

3 [Resultater](#)

4 [Metoder for fangst av data](#)

5 [Metodisk kvalitet](#)

5.1 [Antall registreringer](#)

5.2 [Metode for beregning av dekningsgrad](#)

5.3 [Tilslutning](#)

5.4 [Dekningsgrad](#)

5.5 [Prosedyrer for intern sikring av datakvalitet](#)

5.6 [Metode for validering av data i registeret](#)

5.7 [Vurdering av datakvalitet](#)

6 [Fagutvikling og klinisk kvalitetsforbedring](#)

6.1 [Pasientgruppe som omfattes av registeret](#)

6.2 Registerets spesifikke kvalitetsindikatorer

6.3 Pasientrapporterte resultat- og erfaringsmål (PROM og PREM)

6.4 Sosiale og demografiske ulikheter i helse

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

6.6 Etterlevelse av nasjonale retningslinjer

6.7 Identifisering av kliniske forbedringsområder

6.8 Tiltak for klinisk kvalitetsforbedring initiert av registeret

6.9 Evaluering av tiltak for klinisk kvalitetsforbedring (endret praksis)

6.10 Pasientsikkerhet

7 Formidling av resultater

7.1 Resultater tilbake til deltakende fagmiljø

7.2 Resultater til administrasjon og ledelse

7.3 Resultater til pasienter

7.4 Publisering av resultater på institusjonsnivå

8 Samarbeid og forskning

8.1 Samarbeid med andre helse- og kvalitetsregistre

8.2 Vitenskapelige arbeider

II Plan for forbedringstiltak

9 Forbedringstiltak

III Stadievurdering

10 Referanser til vurdering av stadium

Del I

Årsrapport

Figurliste

Figur 1.	Pasientenes diagnoseår fordelt på 10-års perioder	12
Figur 2.	Median diagnostisk forsinkelse relatert til tidspunkt for diagnose (5-års intervaller).....	13
Figur 3.	Andel nydiagnostiserte PCT-pasienter som fikk startet behandling innen 2 måneder	15
Figur 4.	Tid til oppstart av behandling hos nydiagnostiserte PCT-pasienter	15
Figur 5.	Andelen AIP-pasienter som gikk til poliklinisk kontroll i perioden 2005-2015	16
Figur 6.	AIP - Utførte undersøkelser ved poliklinisk kontroll i perioden 2005-2015	17
Figur 7.	Andelen aktiv AIP og PCT som sendte inn kontrollurinprøver til NAPOS i perioden 2013 - 2015.....	18
Figur 8.	Grad av fornøydhhet med oppfølgingen blant AIP-pasienter som hadde vært til poliklinisk kontroll (data fra 2015).....	19
Figur 9.	Andel AIP-pasienter ≥ 50 år som har fått utført billedundersøkelse av lever, blant de som har hatt sykdommen i minst 4 år	19
Figur 10.	AIP - Legemiddelbruk blant de som har hatt sykdommen i minst 2 år	20

Tabelliste

Tabell 1.	Median diagnostisk forsinkelse (år)	13
Tabell 2.	Median diagnostisk forsinkelse ved PCT (måneder).....	14
Tabell 3.	Oversikt over alle pasienter inkludert i registeret fordelt på diagnose, alder og kjønn per 31.12.2015	21
Tabell 4.	Deltagelse i registeret i forhold til folketall («prevalens») fordelt på fylke per 31.12.2015	21
Tabell 5.	Antall nyregistrerte pasienter i Norsk porfyriregister i 2015 og totalt i perioden 2002 til og med 2015.....	24
Tabell 6.	Antall mottatte årlige pasientoppfølgingsskjema	24
Tabell 7.	Antall mottatte biobankprøver fra deltagere i 2015, og totalt i perioden 2002 til og med 2015	25
Tabell 8.	Antall registrerte pasienter (alle porfyridiagnoser) i Norsk porfyriregister i perioden 2002 til og med 2015 fordelt på fylke og helseregion	25
Tabell 9.	Svarprosent Norsk porfyriregister for rapporteringsåret 2015	26
Tabell 10.	Svarprosent Norsk porfyriregister for perioden 2002-2015.....	26
Tabell 11.	Fylkesvis oversikt over antall inviterte i perioden 2002 til og med 2015 og andel av disse som er registrert i Norsk porfyriregister	27

Kapittel 1

Sammendrag

Norsk porfyriregister ble opprettet i 2002, og er lokalisert ved Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS), Laboratorium for klinisk biokjemi (LKB), Haukeland universitetssjukehus. Det er samtykkebasert og har konsesjon fra Datatilsynet. Helse Bergen HF er databehandlingsansvarlig.

Registeret inkluderer diagnosene akutt intermitterende porfyri (AIP), porphyria variegata (PV), arvet koproporfyri (HCP), porphyria cutanea tarda (PCT) og erythropoietisk protoporfyri (EPP). Det samles inn opplysninger fra pasienter med nåværende eller tidligere symptomatisk porfyrisykdom og fra pasienter som ved prediktiv test har fått påvist genetisk disposisjon for AIP, PV eller HCP. Registerets mål er at registeropplysningene skal bidra til fortløpende læring og forbedring av kvaliteten på helsetjenester denne pasientgruppen mottar, med fokus på diagnostikk/utredning, behandling, oppfølging og forebygging av sykdom.

Registeret presenterer i år for første gang resultater basert på data fra årlige pasientskjemaer, og for mange av kvalitetsindikatorene vil derfor datagrunnlag fra før og etter 2015 være forskjellig. På grunn av omleggingen av rapporteringsrutiner ble det i 2015 mottatt få oppfølgingsskjemaer fra pasienter med PCT, og resultater for kvalitetsindikatorer som baserer seg på data fra disse skjemaene presenteres derfor kun for AIP. Fremtidige rapporteringer vil derfor omfatte flere kvalitetsindikatorer enn i år. Totalt er det per 31.12.2015 registrert 815 deltagere (pasienter). I 2015 fikk registeret 51 nye deltagere. Det ble mottatt årlig pasientskjema fra 139 deltagere med AIP.

Andelen AIP-pasienter som gikk til poliklinisk kontroll for sin porfyrisykdom i 2015 (76 %) er høyere enn sist dette ble evaluert (2013), men det er færre som har fått utført alle relevante undersøkelser. Analyse av porfyriener og porfyriforstadier i urin er viktige markører for sykdomsaktivitet, og anbefales utført årlig for pasienter med PCT og symptomatisk AIP. NAPOS mottok i 2015 urinprøve fra 33 % av PCT-pasientene (n = 393) og 31 % av AIP-pasientene (n = 130), hvilket er en bedring for AIP-deltagerne sammenlignet med 2014. Andelen er imidlertid fremdeles for lav. Det er på denne bakgrunn i 2015 gjort endringer for datainnsamlingen som innebærer at pasientene får tilsendt skjema årlig, inkludert et legekontrollskjema som skal fylles ut av legen i forbindelse med årlig kontroll. I dette skjemaet er det beskrevet hvilke undersøkelser som skal utføres. Av pasientene som hadde vært til poliklinisk kontroll, var to tredjedeler av pasientene i stor eller svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen de fikk.

Pasienter med akutte porfyrisykdommer har økt risiko for primær leverkreft og billedundersøkelse av lever er anbefalt årlig etter fylte 50 år. 57 % av pasienter med AIP over 50 år rapporterte at de hadde fått utført dette.

Blant AIP-deltagerne som har hatt diagnosen i minst 2 år, og som rapporterte til registeret i 2015 (n=137), oppgav 23 % at de hadde hatt anfall med varighet over 12 timer de siste 12 måneder. Sju prosent oppgav at de hadde vært innlagt på sykehus og 9 % at de hadde oppsøkt fastlege/legevakt på grunn av akutte porfyrianfall.

Mange vanlige legemidler kan utløse alvorlige akutte anfall hos pasienter med AIP. Legemidler som regnes som utrygge var blitt brukt av 29 % av deltagerne, over halvparten av disse var legemidler som ikke var klassifisert. NAPOS arbeider med å få klassifisert flest mulige nye legemidler, slik at man unngår å bruke legemidler som kan utløse alvorlige akutte anfall.

For pasienter som hadde fått diagnosen PCT ble behandling startet opp innen to måneder for 91 % av pasientene som rapporterte i 2015 (n=22), og alle hadde fått påbegynt behandling innen 4 måneder.

Norsk porfyriregister er inne i en omfattende endringsprosess. Årlig innhenting av data fra både pasienter og helsepersonell er igangsatt, noe som vil forbedre datagrunnlaget til kvalitetsindikatorerne i Norsk porfyriregister betraktelig. Data som innhentes fra helsepersonell vil i tillegg inngå i Det europeiske porfyriregisteret (EPR), som også driftes av NAPOS. Det er utviklet en ny elektronisk registreringsløsning i Medisinsk registreringssystem (MRS) for AIP-skjemaene, og PCT-skjemaene står for tur. I denne forbindelsen revideres og oppdateres registerets kodebøker.

Kapittel 2

Registerbeskrivelse

Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS) ble etablert i 1999 og er lagt til Laboratorium for klinisk biokjemi (LKB) ved Haukeland universitetssykehus, Helse Bergen HF. Senteret er ett av ni nasjonale kompetansesentre for sjeldne diagnoser i Norge, som er samlet under Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) ved Oslo universitetssykehus. NAPOS har som mål at personer med porfyrisykdom skal bli diagnostisert, behandlet og fulgt opp på en optimal måte og i samsvar med pasientenes behov. NAPOS vil oppnå dette ved å holde seg faglig oppdatert, samle erfaringer fra brukere og helsepersonell, spre kunnskap til helsepersonell, pasienter og pårørende og å drive med forskning og utvikling.

Porfyri er en samlebetegnelse på en gruppe sjeldne, metabolske sykdommer som i hovedsak er arvelige. Porfyrisykdommer er vanskelige å diagnostisere, og kalles ofte imitatorsykdommer fordi pasientens symptomer kan likne dem man finner ved en rekke andre sykdommer. I Norsk porfyriregister er pasienter med de fem hyppigst forekommende porfyridiagnosene i Norge inkludert. Dette omfatter de akutte porfyrisykdommene akutt intermitterende porfyri (AIP), porphyria variegata (PV) og hereditær koproporfyri (HCP) og de ikke-akutte porfyrisykdommene porphyria cutanea tarda (PCT) og erythropoietisk protoporfyri (EPP).

Akutte porfyrisykdommer

AIP, PV og HCP er karakterisert av akutte, potensielt livstruende, anfall, som vanligvis arter seg i form av sterke, opioid-krevende magesmerter og et varierende spekter av psykiske og nevrologiske symptomer samt elektrolyttforstyrrelser. Akutte anfall utløses bl.a. av mange vanlige legemidler («porfyrinogene» legemidler), hormonelle endringer, lavt karbohydratinntak samt psykisk og fysisk stress. Behandling innebærer vanligvis smertestillende, intravenøs glukose og/eller hemearginat ved det lokale sykehuset. Ved PV og HCP forekommer også hudsymptomer (samme type som ved PCT). Pasienter med akutte porfyrisykdommer har i tillegg økt risiko for senkomplikasjoner som høyt blodtrykk, nyresvikt og primær leverkreft. Da ikke alle som har arvet en genfeil som disponerer for AIP, PV eller HCP får symptomer (aktiv sykdom), skiller registeret mellom to sykdomsstatuser:

1. pasienter med tidligere eller pågående symptomatisk akutt porfyrisykdom, heretter kalt **aktiv AIP, aktiv HCP eller aktiv PV**, hvor diagnosen er stilt basert på standardiserte biokjemiske kriterier og/eller DNA-analyse.
2. personer som ved prediktiv DNA-testing er vist å være genetisk disponert for en akutt porfyrisykdom, men som ikke har hatt symptomer, heretter kalt **genetisk disponert for AIP, genetisk disponert for HCP eller genetisk disponert for PV**.

Ikke-akutte porfyrisykdommer

PCT gir blemmer og sårbar hud på lyseksponte hudområder, og behandles med gjentatte blodtappinger og/eller klorokin i tablettform. Pasientene har jernoverskudd og vanlige utløsende faktorer for sykdommen er hemokromatose, leversykdom (bl.a. hepatitt), høyt alkoholforbruk og østrogen. Pasientene diagnostiseres vanligvis av hudlege.

EPP gir fra tidlige barneår intense smerter i huden etter kort tids soleksponering. Pasientene må

forebygge symptomer ved å beskytte seg mot sollys og lite spesifikk behandling finnes. Pasienter har økt risiko for gallestein og for å utvikle akutt alvorlig leversvikt.

For mer informasjon om de ulike porfyrisykdommene, se www.napos.no.

2.1 Bakgrunn og formål

2.1.1 Bakgrunn for registeret

Norsk porfyriregister ble opprettet i 2002. Registeret er lokalisert ved Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS), Laboratorium for klinisk biokjemi (LKB), Haukeland universitetssykehus. Bakgrunnen for opprettelsen av registeret er at vi mangler svar på en rekke sentrale spørsmål knyttet til porfyrisykdommer, både når det gjelder naturlig forløp, risikofaktorer for utvikling av symptomatisk sykdom hos genetisk disponerte, langtidskomplikasjoner samt optimal behandling og oppfølging. Mye av dagens kunnskap er basert på små datamaterialer/ usystematiske studier. Et register kan være et spesielt nyttig verktøy for å samle kvalitetsdata for sjeldne sykdommer hvor en liten gruppe pasienter er spredt over store geografiske områder. Videre er en av de store utfordringene for pasienter med sjeldne diagnoser som porfyrisykdommene, mangel på kunnskap om sykdommene hos helsepersonell og i andre deler av tjeneste- og behandlingsapparatet. Dette fører til store ulikheter i oppfølging og behandling av pasienter med porfyrisykdom. NAPOS mener det er et stort potensial for kvalitetsforbedring når det gjelder dette, og at Norsk porfyriregister er et viktig verktøy både i arbeidet med kvalitetsutvikling og forskning innen fagområdet. Det finnes per i dag ikke tilsvarende registre i andre land.

2.1.2 Registerets formål

Det overordnede målet for Norsk porfyriregister er å bidra til å bedre diagnostikk/utredning, behandling, oppfølging og forebygging av sykdom hos pasienter med porfyrisykdom eller personer som er genetisk disponert for porfyrisykdom. Registeret vil oppnå dette ved å registrere data kontinuerlig og prospektivt. Gjennom å registrere informasjon om sykdommen samt hvilken behandling og oppfølging pasientene mottar, er målet at registeropplysningene skal bidra til fortløpende læring og forbedring av kvaliteten på helsetjenester denne pasientgruppen mottar. Kvalitetsforbedringen tilstrebes ved å gi direkte tilbakemelding til behandlende leger og enkeltpasienter, samt gjennom publisering av funn fra registeret via ulike informasjonsformer ment for fagmiljø og registerdeltagere. Da porfyrisykdommene er sjeldne sykdommer, er et register et viktig hjelpemiddel for å samle et tilstrekkelig datamateriale.

2.2 Juridisk hjemmelsgrunnlag

Norsk porfyriregister er samtykkebasert og har konsesjon fra Datatilsynet, i henhold til Helseregisterloven § 5, jf. Personopplysningsloven § 33, jf. § 34 (konsesjonsbrev fra Datatilsynet datert 03.06.2002 – konsesjonsnr. 2001/4238-4). Alle forskningsprosjekter som benytter data fra registeret skal godkjennes av Regional komité for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk (REK).

2.3 Faglig ledelse og databehandlingsansvar

Helse Bergen HF er databehandlingsansvarlig for Norsk porfyriregister, mens leder av Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS) har det daglige driftsansvaret for registeret. Dette

omfatter ansvar for autorisering av brukere og at disse oppfyller kravet om taushetsplikt for helsepersonell, samt ansvar for at sikkerhetsrutiner og sikkerhetsstrategi blir fulgt.

2.3.1 Aktivitet i fagråd/referansegruppe

NAPOS har en egen registerfaggruppe som avholder jevnlige møter. De viktigste sakene som ble behandlet i 2015 omhandlet arbeid med utvikling av ny teknisk innrapporteringsløsning (MRS), revisjon av pasientrapporterte spørreskjema, utsending av årlige pasientskjema for AIP og PCT og innføring av RAND12 i dialog med Fagsenter for pasientrapporterte data i Helse Vest.

Videre har NAPOS et eget senterråd som gir innspill til arbeidet som gjøres ved NAPOS. Gruppen fungerer også som referansegruppe for Norsk porfyriregister. Den er bredt fundert og har representanter fra brukerorganisasjoner og fra relevante medisinske spesialiteter fra hele landet. I 2015 bestod referansegruppen av:

- Geir Tollåli ○ Gastroenterolog, fagdirektør Helse Nord RHF
- Arne Sandvik ○ Gastroenterolog, professor/overlege Avdeling for fordøyelses- og leversykdommer, Medisinsk klinikk, St. Olavs Hospital (Helse Midt-Norge RHF)
- Olav Sandstad ○ Gastroenterolog, overlege Gastromedisinsk avdeling, Oslo universitetssykehus, Ullevål (Helse Sør-Øst RHF)
- Arne Hjemmen ○ Allmennlege
- Wivi-Ann Westgård ○ Leder, Norsk porfyriforening
- Per Anders Nygaard ○ Representant for Porfyriforeningen i Nordland
- Øyvind Skadberg ○ Overlege Avdeling for medisinsk biokjemi, Stavanger universitetssykehus
- Aasne Karine Aarsand ○ Spesialist i medisinsk biokjemi, overlege Laboratorium for klinisk biokjemi, Haukeland universitetssykehus (Helse Vest RHF), tilknyttet NAPOS
- Sverre Sandberg ○ Leder av NAPOS, professor/overlege, Haukeland universitetssykehus (Helse Vest RHF)

Kapittel 3

Resultater

Invitasjon og spørreskjema til Norsk porfyriregister sendes ut sammen med relevant informasjonsmateriell når diagnosen stilles. Pasientene fyller ut og returnerer spørreskjema dersom de er villige til å delta. Deltagere med PCT får tilsendt et første oppfølgingsskjema med spørsmål om behandlingen 1,5 år etter første spørreskjema ble sendt ut.

Fra 2015 for AIP og 2016 for PCT har deltagerne hvert år fått tilsendt to skjema; ett de selv skal fylle ut (pasientskjema) og et skjema deres lege skal fylle (legekontrollskjema). Tilsvarende planlegges også innført for de tre siste diagnosene. Tidligere var rutinen at oppfølgingsspørreskjema ble sendt til deltagere med PCT og AIP henholdsvis 1,5 år og 2 år etter at deltagerne hadde besvart første spørreskjema, og deretter hvert fjerde år. For mange av kvalitetsindikatorerne vil derfor datagrunnlaget være forskjellig før og etter denne endringen. På grunn av omleggingen i utsendingsrutinen ble det i 2015 mottatt få oppfølgingsskjemaer fra pasienter med PCT, og resultater for kvalitetsindikatorer som baserer seg på data fra disse skjemaene presenteres derfor kun for AIP.

Resultatene for 2015 er basert på opplysninger fra spørreskjemaer som er mottatt i 2015, tilsvarende er resultatene for 2014 opplysninger fra spørreskjema mottatt i 2014 osv.

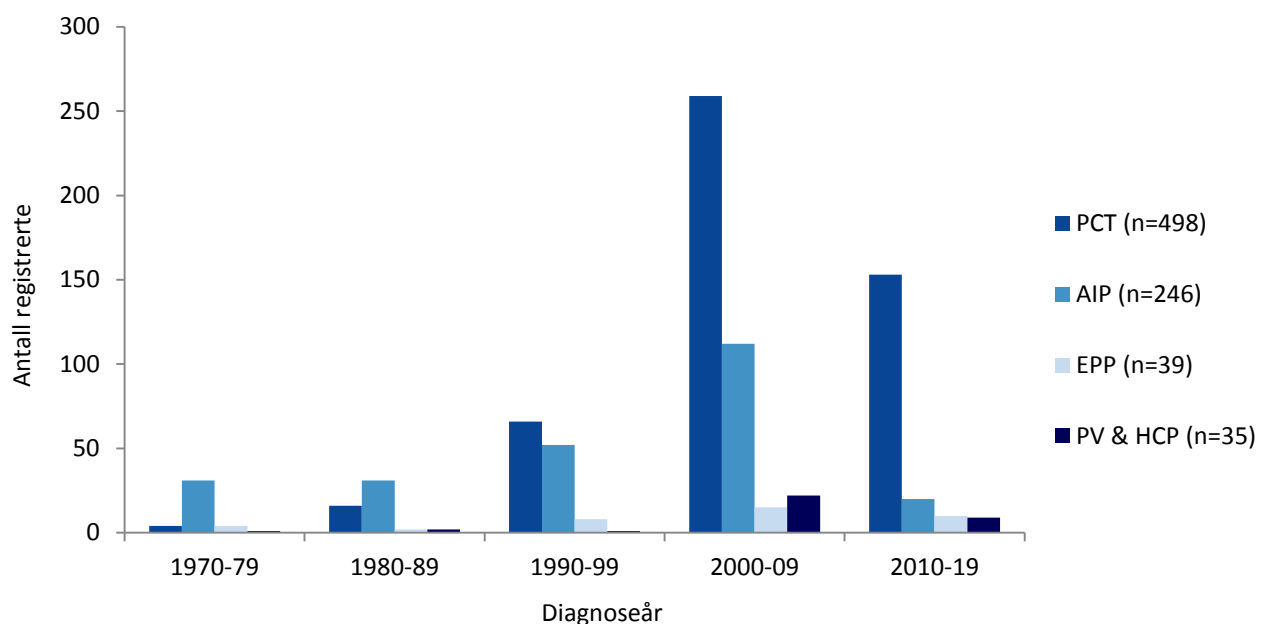
Da porfyrisykdommer er sjeldne sykdommer, presenteres som hovedregel ikke data på sykehusnivå eller fylkesnivå i årsrapporten.

Diagnostisk forsinkelse

Diagnoseår

I figur 1 presenteres diagnoseår oppgitt fra perioden 1970 og frem til i dag, da det bare er registrert diagnoseår for 15 pasienter fra før 1970. Eldste diagnoseår oppgitt til Norsk porfyriregister er 1950.

Figur 1. Pasientenes diagnoseår fordelt på 10-års perioder



En stor andel av pasientene som er inkludert i Norsk porfyriregister ble diagnostisert på 2000-tallet. Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS) ble opprettet i 1999. I de første årene jobbet senteret mye med å kartlegge tidligere diagnostiserte pasienter og å tilby informasjon og utredning av slektninger med risiko for sykdom. I tillegg ble nye metoder tatt i bruk, hvilket førte til at flere pasienter fikk korrekte diagnoser og at diagnoser som tidligere ikke var kjent i Norge, ble påvist.

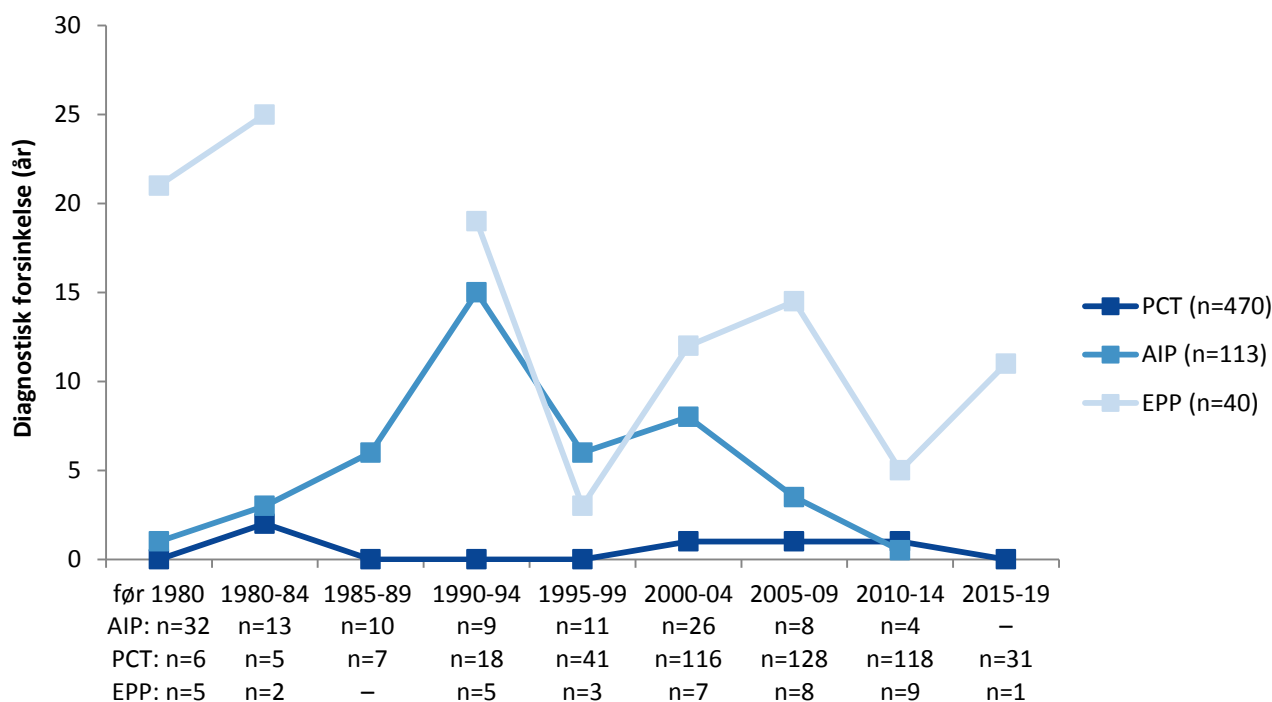
Diagnostisk forsinkelse – tid fra symptomdebut til diagnose

Diagnostisk forsinkelse er beregnet ut fra alder ved første symptomer og årstall for når diagnosen ble stilt.

Tabell 1. Median diagnostisk forsinkelse (år)

Diagnose	Median	Spredning		Antall
		min - maks	10- - 90-persentil	
PCT	1	0 - 57	0 - 6	470
AIP	4	0 - 49	0 - 28	113
EPP	13	1 - 66	2 - 34	40
PV	3	0 - 10	1 - 6	10
HCP	11	1 - 58	-	4
Totalt				637

Figur 2. Median diagnostisk forsinkelse relatert til tidspunkt for diagnose (5-års intervaller)



Generelt er den diagnostiske forsinkelsen kortest ved PCT og lengst ved EPP. Også en del pasienter med AIP opplever at det tar lang tid før de får diagnose. Lang diagnostisk forsinkelse, spesielt for EPP, er også beskrevet i andre populasjoner og kan forklares av at behandlende lege ikke tenker på porfyrisykdom som mulig årsak til pasientens plager. I tillegg er det essensielt at korrekte prøver

sendes til analyse, da diagnosene stilles på biokjemiske analyser av urin, blod og feces. PCT gir relativt typiske kliniske funn som mange hudleger er kjent med, slik at den diagnostiske forsinkelsen for PCT sannsynligvis i stor grad er betinget i den tiden det tar å få time/bli vurdert av hudlege med kjennskap til disse sykdommene.

Beregningene er basert på når pasienten selv mener de første symptomene oppstod. Grunnet lave antall for mange av intervallene må man være forsiktig med å vurdere endringer over tid.

Pasient-assosiert og helsepersonell-assosiert diagnostisk forsinkelse ved PCT

For PCT registreres måned og årstall for symptomdebut og for tidspunktet pasienten oppsøkte lege første gang. Diagnostisk forsinkelse kan da beregnes i antall måneder og deles i:

- pasient-assosiert = tid fra symptomdebut til oppsøkt lege
- helsepersonell-assosiert = tid fra lege er oppsøkt til diagnosen er stilt

Tid fra symptomdebut til lege ble oppsøkt varierte i 2015 fra 0 til 39 måneder, og tid fra lege ble oppsøkt første gang til diagnosen ble stilt varierte fra 1 til 93 måneder. Den samlede diagnostiske forsinkelsen var fra 1 til 106 måneder (tabell 2).

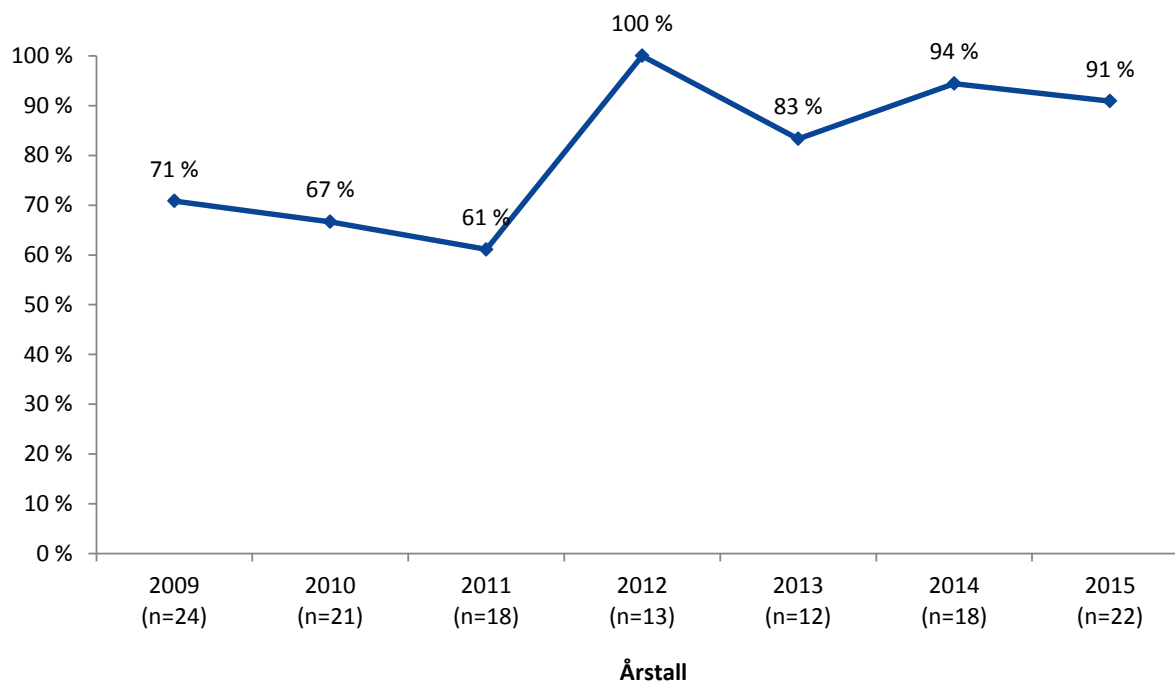
Tabell 2. Median diagnostisk forsinkelse ved PCT (måneder)

Tid i måneder	2015 (n=27)		2014 (n=28)		2013 (n=6)	
	median	spredning	median	spredning	median	spredning
Tid fra symptomdebut til oppsøkt lege	2.0	0 - 39	3.0	0 - 120	1.0	0 - 4
Tid fra til oppsøkt lege til diagnose	2.0	1 - 93	5.5	1 - 68	2.5	1 - 4
Total tid fra symptomdebut til diagnose	5.0	1 - 106	8.5	2 - 126	3.5	3 - 8

Behandlingsoppstart innen 2 måneder hos nydiagnostiserte pasienter med PCT

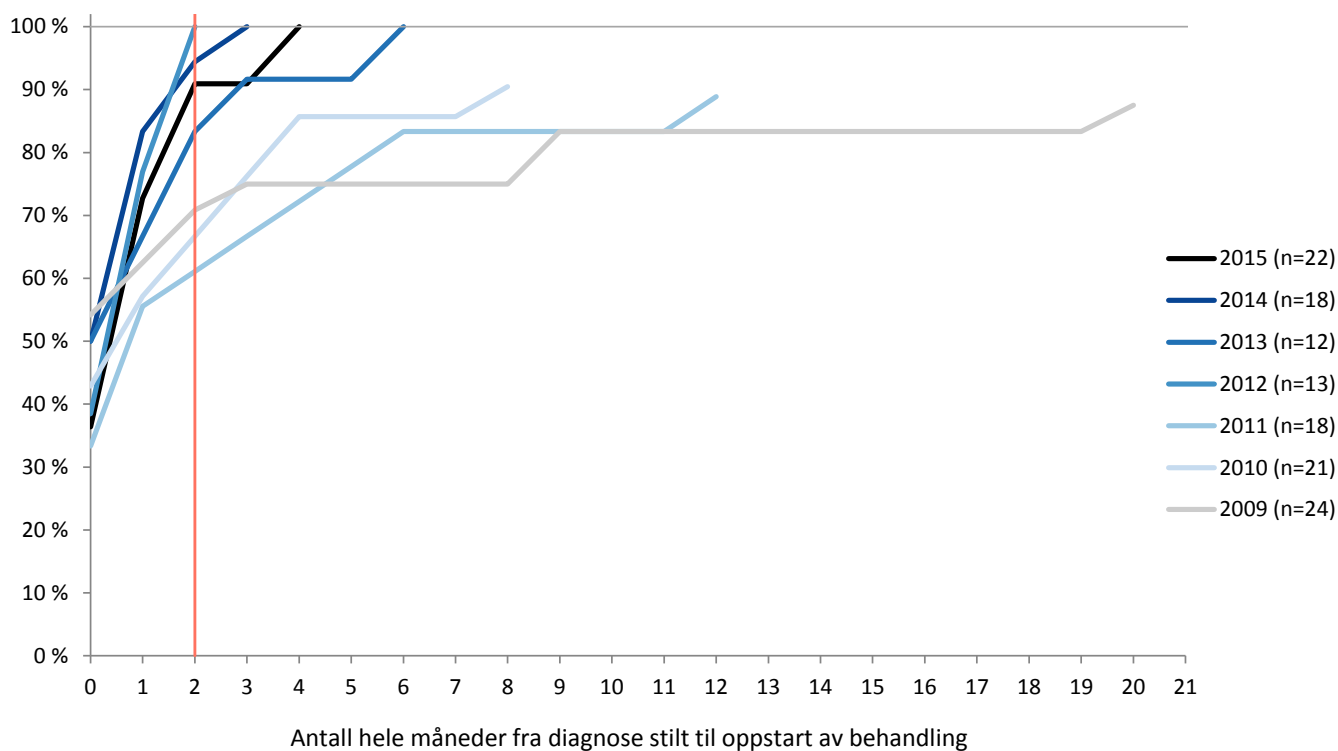
Denne indikatoren har tidligere vært basert på data fra 1,5-årsskjema, men har i år blitt endret til også å inkludere deltagere som har oppgitt oppstartstidspunkt på førsteskjema. Figur 3 er oppdatert med tilsvarende beregnede resultater for alle år.

Figur 3. Andel nydiagnostiserte PCT-pasienter som fikk startet behandling innen 2 måneder



Pasienter som ikke har opplyst om når de har startet behandling er ekskludert fra beregningene. Det er et mål at alle nydiagnostiserte pasienter med PCT har fått startet behandling for sykdommen i løpet av 2 måneder etter at diagnosen er stilt (figur 3).

Figur 4. Tid til oppstart av behandling hos nydiagnostiserte PCT-pasienter



Figur 4 viser andelen av pasienter som hadde fått startet behandling relatert til antall måneder som har

gått etter at diagnosen ble stilt.

I perioden 2009–2011 tok det for enkelte pasienter svært lang tid før de fikk første behandling. Figuren viser også at det var noen som enda ikke hadde fått behandling da de sendte inn skjema 1,5 – 2 år etter diagnosetidspunktet.

Poliklinisk kontroll

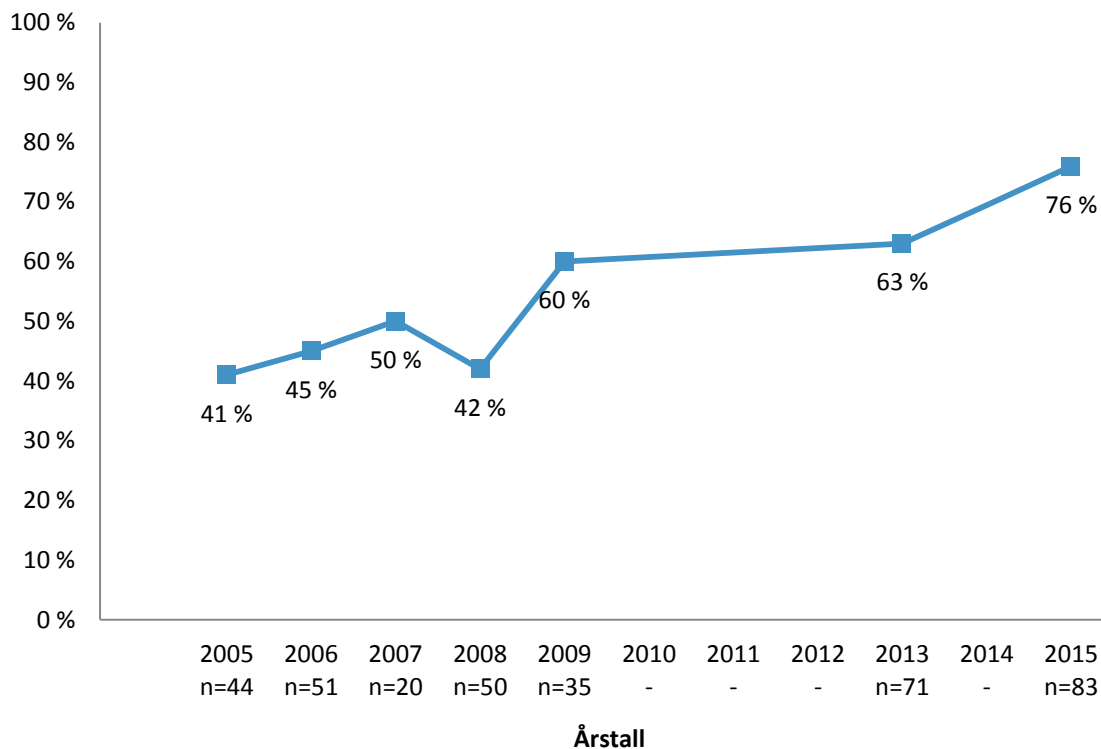
Data til kvalitetsindikatorene relatert til poliklinisk kontroll ble fram til 2014 hentet fra oppfølgingsskjema som ble sendt til registerdeltagerne hvert fjerde år. Fra 2015 hentes disse dataene fra årlig pasientskjema, og deltagerne bes om å rapportere for de siste 12 måneder, mens de tidligere rapporterte siden forrige innsending av skjema. Resultater for poliklinisk kontroll foreligger i 2015 bare for AIP (jfr side 11).

Forekomst og frekvens av poliklinisk kontroll

Figur 5 viser at rundt tre fjerdedeler av AIP pasientene gikk til poliklinisk kontroll for sin porfyrisykdom. Av disse rapporterte 79 % at de gjorde dette hvert år eller hyppigere.

I årene hvor det mangler datapunkt ble det ikke sendt ut oppfølgingsskjema fra registeret. Fra og med 2015 ble årlige pasientskjema tatt i bruk og spørsmålene oppdatert og justert.

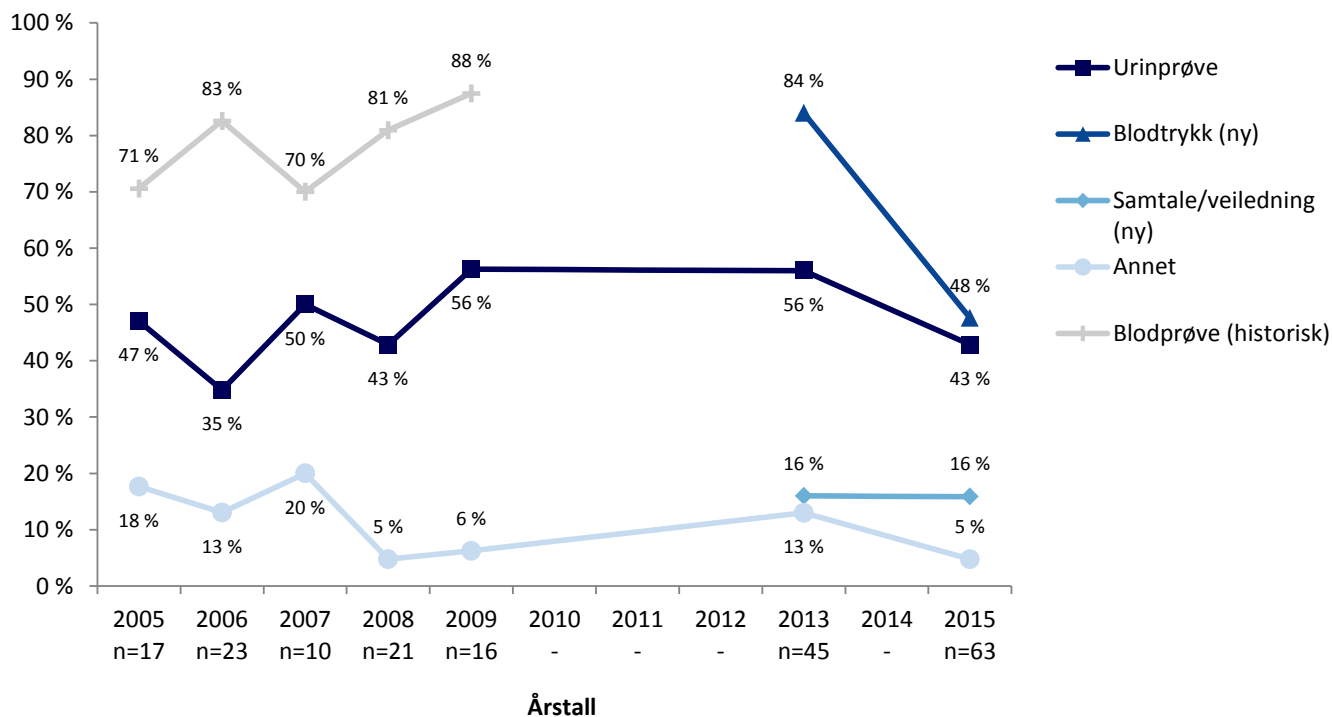
Figur 5. Andelen AIP-pasienter som gikk til poliklinisk kontroll i perioden 2005–2015



Utførte undersøkelser ved poliklinisk kontroll

I 2013/2014 ble spørsmålet om hvilke undersøkelser som utføres ved kontroll revidert. En del av spørsmålene er videreført i spørreskjemaene, mens andre er kommet til (merket ny) og noen er tatt ut (merket historiske).

Figur 6. AIP – Utførte undersøkelser ved poliklinisk kontroll i perioden 2005–2015



NAPOS anbefaler at veiledningssamtale, blodtrykk og innsending av urinprøve til analyse av porfyrinforstadier for å vurdere sykdomsaktivitet blir utført ved årlig kontroll for AIP (dvs. undersøkelsene som ikke er merket historiske i figur 6). I underkant av halvparten av pasientene som gikk til kontroll i 2015 rapporterte at det ble målt blodtrykk og tatt urinprøve da de var til kontroll, noe som er en klar nedgang sammenlignet med foregående år. Det er imidlertid sannsynlig at overgang til årlig rapportering er en av årsakene til den observerte endringen.

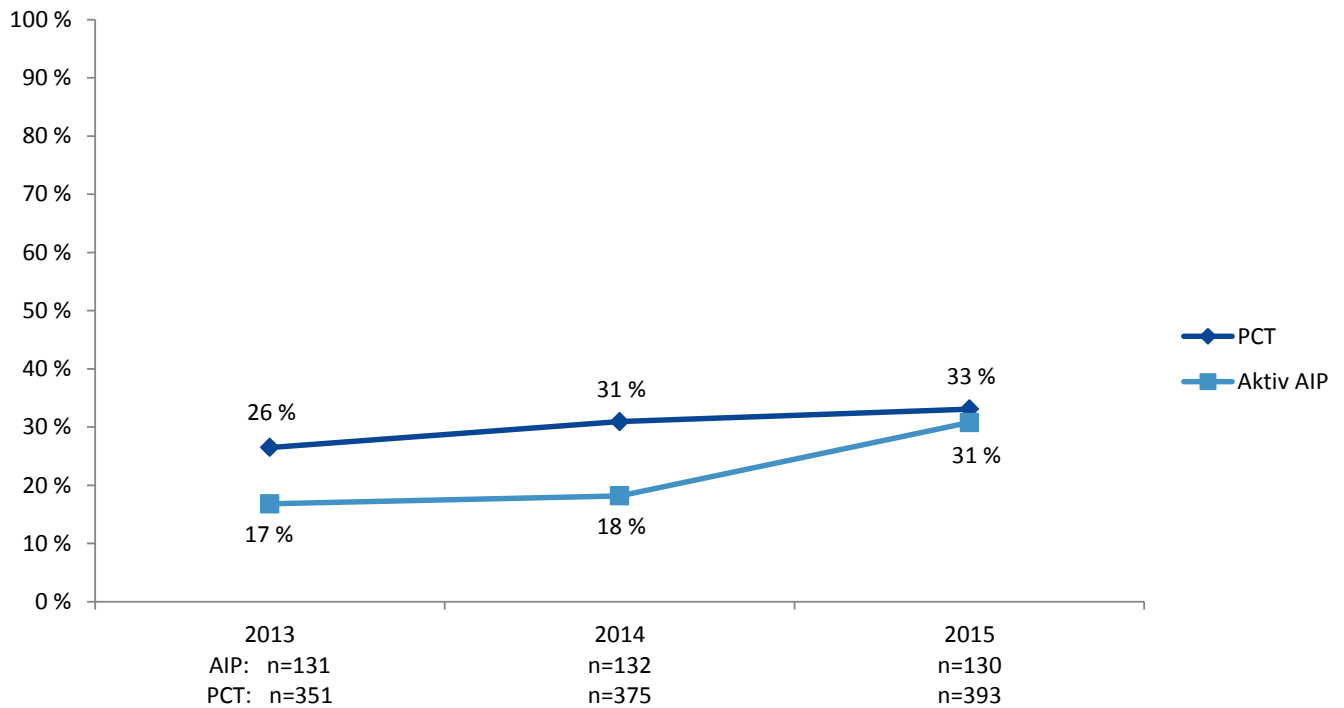
Andelen som rapporterte at de har hatt samtale og veiledning om anfallsutløsende faktorer er 16 % og lik som i 2013. Mange av pasientene har hatt sykdommen lenge og har dermed god kjennskap til og kunnskap om sykdommen. Variasjonen fra år til år som vises i figuren må tolkes med varsomhet, ettersom antallet (n) varierer.

Andel som sender inn urinprøve til monitorering av sykdomsaktivitet (aktiv AIP og PCT)

NAPOS anbefaler alle med aktiv AIP eller PCT å sende inn årlig urinprøve til NAPOS via sin lege for å monitorere henholdsvis mengden porfyrinforstadier og mengden porfyriner i urin. Andelen pasienter som sendte inn kontrollurinprøve til NAPOS i 2015 er derfor lavere enn forventet (figur 7). Dette gjelder spesielt PCT, hvor vurdering av nivået av porfyriner i urin er nødvendig for å påvise hvorvidt pasienten er i remisjon eller om han/hun trenger behandling. For pasienter med AIP er innsending av årlige urinprøver nødvendig for å vurdere sykdomsaktivitet. I tillegg er det viktig å ha et mål på nivået

av ALA og PBG i urin i ikke-symptomatisk situasjon som utgangspunkt for vurdering av endringer dersom pasienten får et akutt anfall.

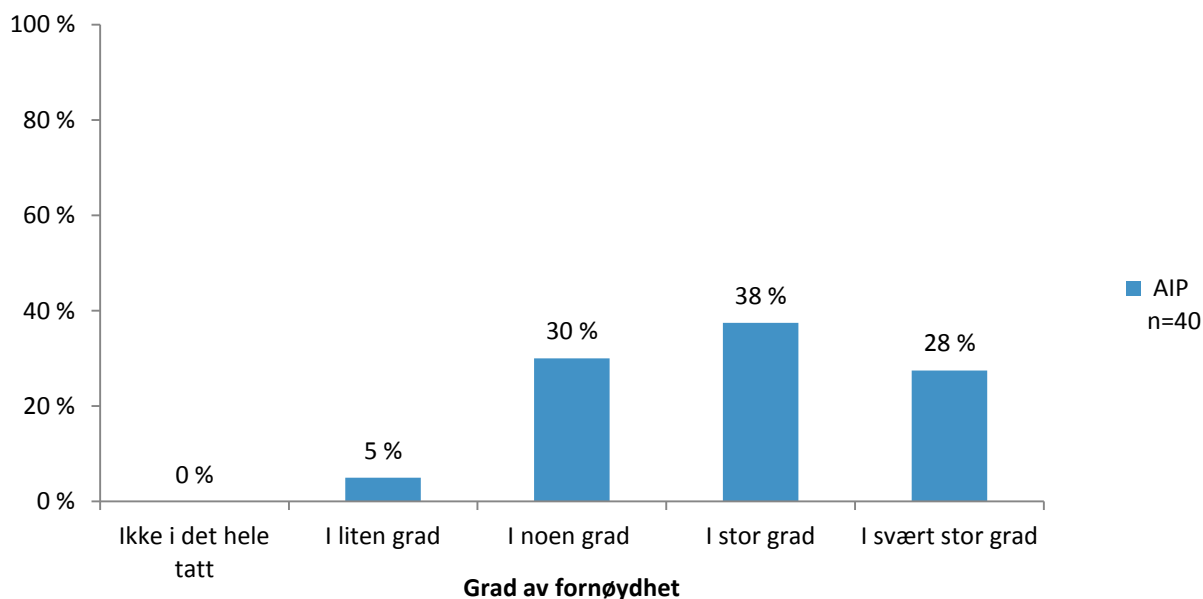
Figur 7. Andelen aktiv AIP og PCT som sendte inn kontrollurinprøver til NAPOS i perioden 2013 – 2015



Grad av fornøydhhet med oppfølgingen ved poliklinisk kontroll

Figur 8 viser at to tredjedeler av pasientene i stor eller svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen de fikk ved forrige kontroll.

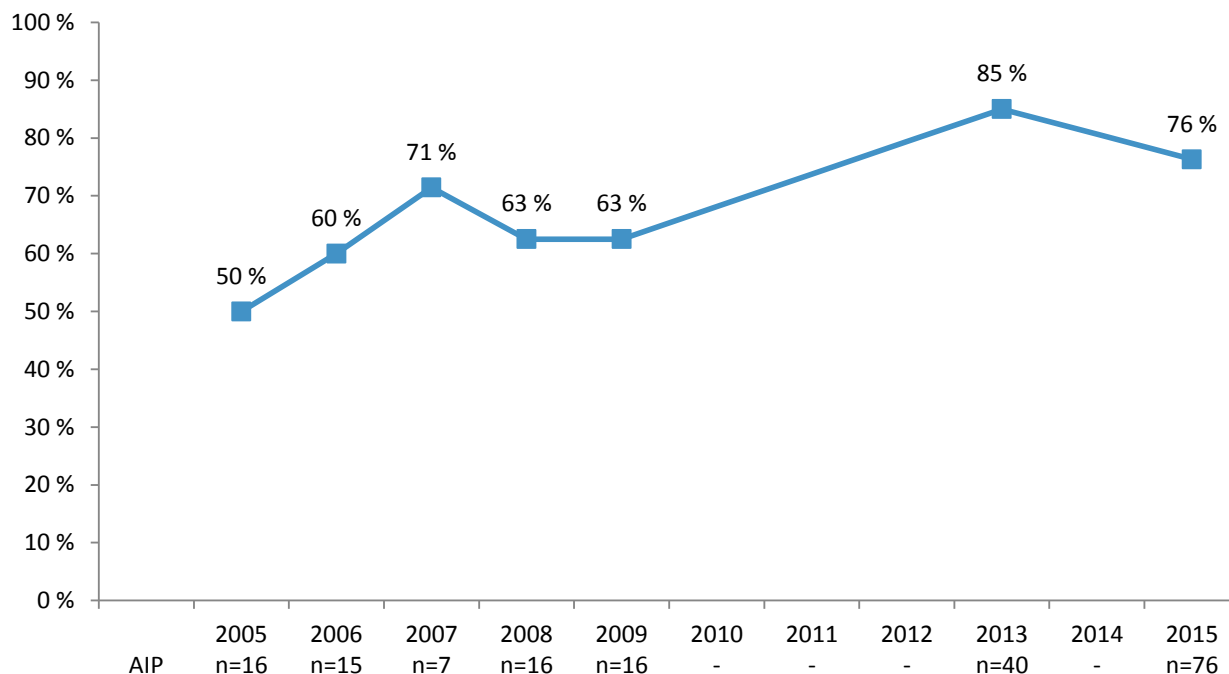
Figur 8. Grad av fornøydhet med oppfølgingen blant AIP-pasienter som hadde vært til poliklinisk kontroll (data fra 2015)



Forekomst og frekvens av billedundersøkelse av lever hos pasienter etter fylte 50 år

Det anbefales at alle med en akutt porfyrisykdom, inklusiv de som er genetisk disponerte uten å ha hatt symptomatisk sykdom, får utført billedundersøkelse av lever årlig etter fylte 50 år.

Figur 9. Andel AIP-pasienter ≥ 50 år som har fått utført billedundersøkelse av lever, blant de som har hatt sykdommen i minst 4 år



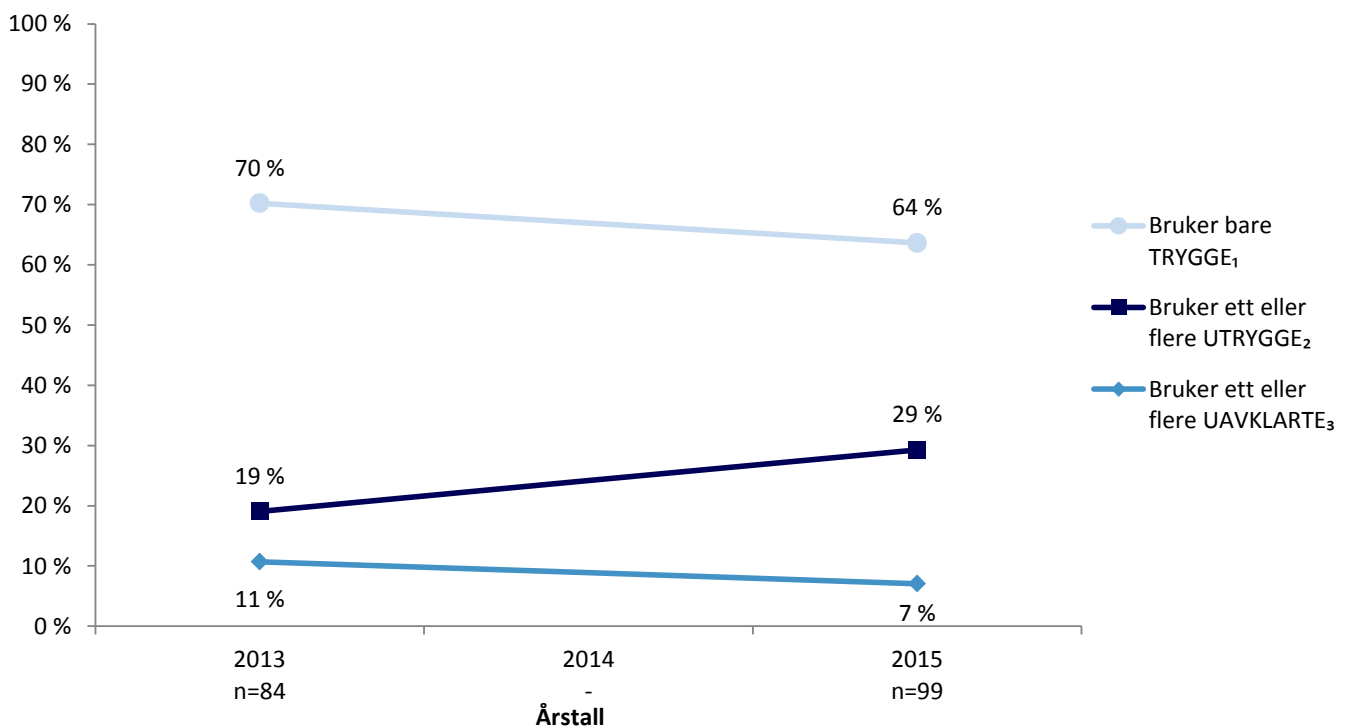
Blant de som var 50 år eller eldre, rapporterte 58 personer (76 %) at de regelmessig får utført billedundersøkelse av lever (figur 9). Blant disse var det litt over halvparten (57 %) som rapporterte at de fikk utført undersøkelsen årlig.

Legemiddelbruk hos pasienter med AIP

Resultater for denne kvalitetsindikatoren ble første gang presentert i 2013. Data ble da hentet fra oppfølgingsspørreskjema som ble sendt til registerdeltagerne hvert fjerde år. Fra 2015 hentes disse dataene fra årlig pasientskjema, og deltagerne bes om å rapportere for de siste 12 måneder, mens de tidligere rapporterte siden innsending av forrige skjema.

Alle med akutt porfyrisykdom, inklusiv de som er genetisk disponerte uten å ha hatt symptomatisk sykdom, kan få utløst akutte porfyrianfall av en rekke vanlige legemidler. Legemidler som forskrives må derfor sjekkes opp mot NAPOS sin legemiddeldatabase (www.drugs-porphyrria.org), hvor legemidler klassifiseres i 5 kategorier: porfyrinogent, sannsynlig porfyrinogent, mulig porfyrinogent, sannsynlig ikke porfyrinogent, og ikke porfyrinogent. Legemidler som ennå ikke er klassifisert er merket ikke-klassifisert.

Figur 10. AIP – Legemiddelbruk blant de som har hatt sykdommen i minst 2 år



¹ Trygge legemidler er legemidler klassifisert som «ikke porfyrinogent» eller «sannsynlig ikke porfyrinogent»

² Utrygge legemidler er legemidler klassifisert som «porfyrinogent» og «sannsynlig porfyrinogent», samt «ikke-klassifisert»

³ Uavklarte legemidler er legemidler klassifisert som «mulig porfyrinogent»

Det er ønskelig at andelen som kun bruker trygge legemidler skal være størst mulig. Samtidig vil det i enkelte situasjoner være nødvendig å bruke ett eller flere utrygge legemiddel på grunn av annen alvorlig behandlingstrengende sykdom. Nesten 60 % av de som bruker et utrygt legemiddel, har brukt et legemiddel som ikke er klassifisert.

Forekomst av akutte anfall hos pasienter med AIP

Med det nye årlige pasientskjemaet som ble tatt i bruk i 2015 har registeret fått muligheten til å følge andelen av deltagerne med AIP som får akutte anfall og er i kontakt med helsevesenet.

Registeret mottok i 2015 årlig pasientskjema fra 137 personer som har hatt AIP i minst 2 år (hvorav 52

personer var genetisk disponerte for AIP uten å ha hatt symptomatisk sykdom). Blant disse oppgav 23 % at de hadde hatt porfyrianfall med varighet mer enn 12 timer de siste 12 måneder. Sju prosent oppgav at de hadde vært innlagt på sykehus og 9 % at de hadde oppsøkt fastlege/legevakt på grunn av akutte porfyrianfall de siste 12 måneder.

Demografisk oversikt over pasientgruppen i Norsk porfyriregister

Tabell 3. Oversikt over alle pasienter inkludert i registeret fordelt på diagnose, alder og kjønn per 31.12.2015

Diagnose	Antall personer registrert (n)*	Kvinner (n)	Menn (n)	Medianalder (år) per 2015
PCT	412	215	197	66 år
AIP	232	134	98	50 år
EPP	38	22	16	33 år
PV	23	15	8	57 år
HCP	9	6	3	56 år
Totalt	714	392	322	61 år

* Døde pasienter er ekskludert (n=101)

Tabell 4. Deltagelse i registeret i forhold til folketall («prevalens») fordelt på fylke per 31.12.2015

Fylke	Folketall SSB per 1. januar 2016	Antall pasienter (PCT, AIP, EPP, PV, HCP)*	Deltagelse per 100 000 innbyggere
Østfold	289867	30	10,3
Akershus	594533	57	9,6
Oslo	658390	65	9,9
Hedmark	195356	22	11,3
Oppland	188953	21	11,1
Buskerud	277684	37	13,3
Vestfold	244967	43	17,6
Telemark	172494	32	18,6
Aust-Agder	115785	45	38,9
Vest-Agder	182701	26	14,2
Rogaland	470175	53	11,3
Hordaland	516497	64	12,4
Sogn og Fjordane	109530	12	11,0
Møre og Romsdal	265290	50	18,8
Sør-Trøndelag	313370	44	14,0
Nord-Trøndelag	136399	29	21,3
Nordland	241906	43	17,8
Troms	164330	24	14,6
Finnmark	75758	9	11,9
Hele landet	5213985	706	13,5

* Døde pasienter (n=101) samt pasienter uten registrert adresse i Folkeregisteret (n=8) er ekskludert

Den noe høyere prevalensen kan i noen fylker forklares av at porfyrisykdommer er arvelige sykdommer med geografisk opphopning i enkelte områder.

Kapittel 4

Metoder for fangst av data

Datainnsamlingen består av papirbaserte spørreskjema som pasienten selv fyller ut og fra 2015, spørreskjema fylt ut av lege, samt resultater fra laboratorieanalyser. Totalt inneholder Norsk porfyriregister omtrent 1000 variabler, relatert til diagnose, behandling, sykdomsrelaterte problemer og arvelighet, laboratoriesvar, samt andre helseopplysninger, sosiodemografiske variabler og levevaner. Variablene som registreres i Norsk porfyriregister er et resultat av mangeårig arbeid innen porfyrifeltet både nasjonalt og internasjonalt.

Pasienter med porfyrisykdommene AIP, PV, HCP, PCT og EPP får tilsendt sitt første spørreskjema i forbindelse med at diagnosen blir stilt. Deltagere med PCT får tilsendt et første oppfølgingskjema med spørsmål om behandlingen 1,5 år etter første spørreskjema ble sendt ut. I 2015 tok registeret i bruk årlige skjemaer for AIP, og i 2016 ble dette tatt i bruk for PCT. Deltagerne får hvert år fått tilsendt to skjema; ett de selv skal fylle ut (pasientskjema) og et skjema deres lege skal fylle (legekontrollskjema). Tidligere var rutinen at oppfølgingsspørreskjema ble sendt til deltagerne med PCT og AIP henholdsvis 1,5 år og 2 år etter at deltagerne hadde besvart første spørreskjema, og deretter hvert fjerde år.

Innregistreringen av opplysningene gjøres manuelt av ansatte ved Norsk porfyriregister. Databaseprogrammet Microsoft Access blir benyttet til registrering, lagring og uttrekk av registeropplysninger. En MRS-løsning for Norsk porfyriregister har nå blitt utviklet, og data fra deltagerne med AIP registreres her. Det arbeides for at MRS-løsningen skal videreutvikles slik at også resultater fra deltagerne med de øvrige diagnosene skal kunne innregistreres her.

Norsk porfyriregister har en egen forskningsbiobank som består av urinprøver som samles inn i forbindelse med innsending av oppfølgingskjemaene. Per i dag etterspørres det kun biobankprøve i forbindelse med det første PCT-oppfølgingskjema. Prøvene blir undersøkt for relevante porfyri-relaterte metabolitter, og analyseresultatene lagres i databasen til Norsk porfyriregister.

Kapittel 5

Metodisk kvalitet

5.1 Antall registreringer

I første spørreskjema innsamles opplysninger fra pasienter med symptomatisk EPP, PCT, AIP, HCP, PV og fra pasienter som ved prediktiv test er påvist genetisk disponert for AIP, PV eller HCP.

Tabell 5. *Antall nyregistrerte pasienter i Norsk porfyriregister i 2015 og totalt i perioden 2002 til og med 2015*

Diagnose	Registrerte i 2015*	Registrerte totalt**
PCT	32	483
AIP	13	256
EPP	3	41
PV	3	25
HCP	0	10
Totalt	51	815

* Antall nye pasienter som har sendt inn spørreskjema til Norsk porfyriregister i perioden 1.1.2015 til 31.12.2015

** Antall pasienter som har sendt inn spørreskjema til Norsk porfyriregister innen 31.12.2015

Registeret mottok i tillegg første oppfølgingsskjema PCT (1,5-års skjema) fra 21 pasienter med PCT i 2015. Dette er et skjema hvor det samles inn utfyllende opplysninger etter at første behandling er gitt.

I 2015 startet registeret med årlig innsamling av registerdata fra pasienter, samt innhenting av opplysninger fra helsepersonell i forbindelse med kontroll og oppfølging av sykdommen. Det ble tatt i bruk et pasientskjema som årlig sendes deltagerne i registeret, og et legekontrollskjema som skal fylles ut av lege når pasientene er til kontroll/oppfølging for porfyrisykdommen. De årlige pasientskjemaene og legekontrollskjemaene ble for første gang sendt ut til deltagere med AIP våren 2015.

Tabell 6. *Antall mottatte årlige pasientoppfølgingsskjema*

Diagnose	Årlige pasientskjemaer mottatt i 2015*	Årlige pasientskjemaer mottatt totalt**
PCT	0	0
AIP	139	139
Totalt	139	139

* Antall pasienter som har sendt inn årlig pasientskjema til Norsk porfyriregister i perioden 1.1.2015 til 31.12.2015

** Antall pasienter som har sendt inn årlig pasientskjema til Norsk porfyriregister innen 31.12.2015

I 2015 ble det i tillegg mottatt oppfølgingsskjema PCT (4-års skjema) fra 11 pasienter. Det lave antallet skyldes at dette var siste innsamling av slike data hvert fjerde år for PCT-deltagerne, da utsending av årlige pasient- og legekontrollskjema ble implementert for denne diagnosen våren 2016.

PCT-deltagere får forespørsel om å sende inn biobankprøve i forbindelse innsending av 1,5 års skjema

(tabell 7).

Tabell 7. Antall mottatte biobankprøver fra deltagere i 2015, og totalt i perioden 2002 til og med 2015

Diagnose	Biobankprøver mottatt i 2015	Biobankprøver mottatt totalt
PCT	29	565
AIP	1	368
Totalt	30	933

Tabell 8. Antall registrerte pasienter (alle porfyridiagnoser) i Norsk porfyriregister i perioden 2002 til og med 2015 fordelt på fylke og helseregion

Fylke	Antall registrerte i 2002–2015*
Østfold	33
Akershus	67
Oslo	76
Hedmark	25
Oppland	24
Buskerud	41
Vestfold	50
Telemark	39
Aust-Agder	48
Vest-Agder	29
Totalt Helse Sør-øst	432
Rogaland	59
Hordaland	72
Sogn og Fjordane	14
Totalt Helse Vest	145
Møre og Romsdal	54
Sør-Trøndelag	53
Nord-Trøndelag	31
Totalt Helse-Midt	138
Nordland	49
Troms	27
Finnmark	12
Totalt Helse Nord	88
Totalt	803

* Antall som har sendt inn spørreskjema til Norsk porfyriregister innen 31.12.2015. Tolv pasienter uten registrert nåværende adresse i Folkeregisteret er ekskludert. Døde er inkludert med sist kjente adresse i Folkeregisteret.

5.2 Metode for beregning av dekningsgrad

Norsk porfyriregister er hovedsakelig basert på pasientrapporterte data. Mange av pasientene følges opp av fastlege. Dette gjør dekningsgradsanalyser målt opp mot tall fra Norsk pasientregister (NPR) mindre relevant for registeret.

NAPOS har i samarbeid med Laboratorium for klinisk biokjemi ved Haukeland universitetssjukehus ansvar for diagnostikk av porfyrisykdommer, og har derfor oversikt over tilnærmet alle pasienter med porfyridiagnose i Norge. Alle pasienter som blir diagnostisert ved NAPOS inviteres til deltagelse i Norsk porfyriregister. NAPOS kan dermed beregne andelen som deltar i registeret.

Beregning av deltagelse er basert på antall registrerte pasienter i Norsk porfyriregister og antall inviterte pasienter med de respektive diagnosene. Beregning av fylkesvis deltagelse basert på nåværende bosted er vist i tabell 11.

5.3 Tilslutning

Norsk porfyriregister samler data fra alle landets fylker og helseregioner. Registeret er hovedsakelig basert på pasientrapporterte data, og ingen sykehus/avdelinger sender systematisk eller rutinemessig data til registeret. Mange porfyripasienter følges opp av fastlege, og flertallet er ikke innlagt på sykehus.

5.4 Dekningsgrad

Dekningsgrad på individnivå

Alle pasienter som er registrert hos NAPOS med symptomatisk PCT, AIP, EPP, PV eller HCP, eller genetisk disponert for AIP, PV eller HCP får tilsendt invitasjon til å bli med i Norsk porfyriregister og et første spørreskjema. For beregning av deltagelsesprosent for inneværende rapporteringsår, inkluderes alle som har sendt inn første spørreskjema til registeret innen 1.juli året etter.

Tabell 9. Svarprosent Norsk porfyriregister for rapporteringsåret 2015

Diagnose	Antall inviterte	Antall registrerte*	Deltagelse 2015 (%)
PCT	47	34	72 %
AIP	13	3	23 %
EPP	2	2	100 %
PV	3	2	67 %
HCP	1	–	–
Totalt	69	41	62 %

*Antall nye pasienter som ble invitert til delta i perioden 1.1. – 31.12.2015, og som sendte inn spørreskjema innen 1.7.2016.

Svarprosenten er lavest hos AIP-deltagerne. En mulig forklaring på dette kan være at de fleste av disse er prediktivt testede unge voksne uten symptomer, som anbefales å gå til kontroll hvert 3–5 år.

Tabell 10. Svarprosent Norsk porfyriregister for perioden 2002–2015

Diagnose	Antall inviterte	Antall registrerte*	Deltagelse 2002–2015 (%)
----------	------------------	---------------------	--------------------------

PCT	705	503	71 %
AIP	372	257	69 %
EPP	47	41	87 %
PV	36	25	69 %
HCP	14	10	71 %
Totalt	1174	836	71 %

* Antall som ble invitert innen 31.12.2015, og som sendte inn spørreskjema innen 1.7.2016.

Tabell 11. Fylkesvis oversikt over antall inviterte i perioden 2002 til og med 2015 og andel av disse som er registrert i Norsk porfyregister

Fylke	Antall inviterte pr. 31.12.2015*	Antall registrerte**	Deltagelse
Østfold	51	35	69 %
Akershus	95	67	71 %
Oslo	113	77	68 %
Hedmark	34	25	74 %
Oppland	31	24	77 %
Buskerud	54	41	76 %
Vestfold	66	54	82 %
Telemark	67	40	60 %
Aust-Agder	69	49	71 %
Vest-Agder	40	29	73 %
Totalt Helse Sør-Øst	620	441	71 %
Rogaland	89	59	66 %
Hordaland	98	74	76 %
Sogn og Fjordane	20	14	70 %
Totalt Helse Vest	207	147	71 %
Møre og Romsdal	82	60	73 %
Sør-Trøndelag	88	55	63 %
Nord-Trøndelag	40	31	78 %
Totalt Helse Midt-Norge	210	146	70 %
Nordland	68	50	74 %
Troms	40	28	70 %
Finnmark	12	12	100 %
Totalt Helse Nord	120	90	75 %
Hele landet	1157	824	71 %

*Antall inviterte til registerdeltagelse innen 31.12.2015 (17 personer med ukjent bosted ekskludert). Døde er inkludert med sist kjente adresse i Folkeregisteret.

**Antall inviterte innen 31.12.2015 som har sendt inn spørreskjema innen 1.7.2016 (12 personer med ukjent bosted ekskludert). Døde er inkludert med sist kjente adresse i Folkeregisteret.

Beregning av fylkesvis deltagelse i Norsk porfyriregister for perioden 2002 – 2015 viser at deltagelsen på individnivå er god rundt om i landet. Opplysninger fra det sentrale Folkeregisteret er brukt for å verifisere bostedsadressene.

5.5 Prosedyrer for intern sikring av datakvalitet

Registeret har etablerte retningslinjer for tolking og innlegging av data fra spørreskjemaene for å unngå registrering av inkonsistente data og logiske feil. Data registreres mest mulig standardisert og ferdig tolket, men dersom det er usikkerhet rundt hvordan data skal tolkes og/eller registreres, noteres problemstillingen. Slike problemstillinger diskuteres deretter i registerfaggruppe og retningslinjene oppdateres dersom relevant.

Som et ledd for å sikre datakvaliteten har registeret kategoriske variabler med forhåndsdefinerte svarkategorier. Pasientene får tilbud om å ringe NAPOS dersom de trenger hjelp til utfylling av spørreskjemaet, i tillegg har variablene hjelpetekster der hvor pasienten kan krysse av på flere svarkategorier. Ved innlegging av opplysningene i databasen benyttes en rekke valideringsregler for å sikre kvaliteten på opplysningene, bl.a. sperregrenser slik at det ikke kan plottes data utenfor de tillatte verdiene.

5.6 Metode for validering av data i registeret

Personopplysninger fra det sentrale Folkeregisteret brukes for å kvalitetssikre demografiske opplysninger i registeret. Norsk porfyriregister oppdateres med opplysninger fra det sentrale Folkeregisteret fire ganger per år (februar, mai, august, november).

Norsk porfyriregister har undersøkt mulighet for å få validert dekningsgrad mot Norsk pasientregister (NPR). Frem til og med 2014 har Norsk porfyriregister samlet inn opplysninger direkte fra pasientene og ikke fra helseinstitusjoner, i tillegg er det svært få innleggelser årlig grunnet de akutte porfyrisykdommene. For mange av porfyripasientene er det fastlegen som følger de opp, noe som ikke er registrert i NPR. Av disse årsakene har det ikke vært relevant å utføre dekningsgradsanalyse validert mot NPR.

5.7 Vurdering av datakvalitet

Kapittel 6

Fagutvikling og klinisk kvalitetsforbedring

6.1 Pasientgruppe som omfattes av registeret

Norsk porfyriregister har følgende inklusjonskriterier:

- Alle som har en bekreftet diagnose eller ved prediktiv test har fått påvist genetisk disposisjon for en av porfyrisykdommene:
 - akutt intermitterende porfyri (E.80.2)
 - porphyria variegata (E.80.2)
 - hereditær koproporfyri (E80.2)
- Alle som har en bekreftet diagnose med en av porfyrisykdommene:
 - porphyria cutanea tarda (E.80.1)
 - erytropoietisk protoporfyri (E80.0)

6.2 Registerets spesifikke kvalitetsindikatorer

Diagnostisk forsinkelse

Flesteparten av pasientene som er registrert i Norsk porfyriregister har fått diagnosen etter at Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS) ble opprettet i 1999. Men også en del pasienter som har fått diagnosen før dette, er registrert.

Kvalitetsindikator: Diagnostisk forsinkelse – tid fra symptomdebut til diagnose

Diagnostisk forsinkelse beregnes i antall hele år ut fra alder ved første symptomer eller årstall for første symptomer og årstall for når diagnosen blir stilt. En del av pasientene har gjennom genetisk testing fått påvist å ha arvet mutasjon for porfyri, uten at de har hatt symptomer. Siden disse har fått påvist arveanlegg før de eventuelt får de første symptomene inkluderes de ikke i beregningene av diagnostisk forsinkelse. Diagnostisk forsinkelse for hele pasientgruppen beregnes for diagnosene PCT, AIP, EPP, PV og HCP til og med rapporteringsåret. For PCT, AIP og EPP beregnes også diagnostisk forsinkelse i undergrupper basert på diagnoseår (5-års intervaller).

Kvalitetsindikator: Pasient-assosiert og helsepersonell-assosiert diagnostisk forsinkelse ved PCT

Fra september 2013 har registeret registrert måned og årstall for når pasienten fikk de første PCT-symptomene (symptomdebut) og når pasienten oppsøkte lege første gang. Diagnostisk forsinkelse kan da beregnes i antall måneder og deles inn i:

- tid fra symptomdebut til oppsøkt lege
- tid fra lege er oppsøkt til diagnosen er stilt

Median og spredning angis for disse tidsintervallene.

Behandling av nydiagnostisert PCT

Kvalitetsindikator: Behandlingsoppstart innen 2 måneder hos nydiagnostiserte pasienter med PCT

PCT kan vanligvis enkelt behandles med venesectio for å redusere jernlagre i kroppen og/eller lavdose hydroxyklorokinfosfat (tabletter) for å øke utskillelsen av porfyriner i urin. Det tar som regel 3 –9 måneder før symptomene forsvinner, mens tid til remisjon (normalisert utskillelse av porfyriner i urin) tar betydelig lengre tid.

Spørreskjema og invitasjon til registeret sendes ut sammen med diagnosebrev til rekvirerende lege, som så overbringer dette til pasient. Denne utsendelsesdatoen brukes som diagnosetidspunkt i beregningen. Deltagerne rapporterer måned og årstall for oppstart av behandling enten i det første skjemaet eller i første oppfølgingsskjema, utsendt 1,5 år etter diagnose.

Kvalitetsindikatoren måler andelen PCT-pasienter som rapporterer at de har fått startet behandling i løpet av andre måned etter at diagnosebrev ble sendt ut. Det monitoreres også hvor lang tid det tar før pasientene får startet opp med behandling. Pasienter som ikke har rapportert tidspunkt for oppstart av behandlingen er ikke inkludert i beregningene, inkludert pasienter som ikke sendte inn oppfølgingsskjema 1,5 år etter diagnosen. Siden indikatoren baserer seg på retrospektive data kan dette påvirke kvaliteten på dataene.

Det er et mål at pasienter med PCT får startet opp med behandling i løpet av to måneder.

Poliklinisk kontroll

Kvalitetsindikator: Forekomst og frekvens av poliklinisk kontroll

Utførte undersøkelser ved poliklinisk kontroll

Pasientrapporterte data om poliklinisk kontroll hos lege benyttes for å se om pasienter med porfyrisykdommer følges opp i henhold til anbefalinger utarbeidet av NAPOS. NAPOS anbefaler årlig kontroll for alle som har aktiv porfyrisykdom. Da porfyrisykdommene er sjeldne og lite kjent, vil legene ofte ikke være klar over hvilke undersøkelser som anbefales og hvor hyppig det er anbefalt å gå til kontroll. Det er et mål at alle pasienter følges opp i henhold til anbefalingene gitt av NAPOS.

Kvalitetsmålet monitorerer andelen pasienter som oppgir at de går til kontroll, om kontrollene utføres årlig, og hvilke undersøkelser som blir foretatt ved kontroll.

Kvalitetsindikatorene inkluderer opplysninger fra pasienter som har hatt aktiv sykdom i minst 4 år, slik at lege og pasient har hatt mulighet til å etablere faste kontrollrutiner og er kjent med anbefalte oppfølgingsrutiner. Pasienter som er genetisk disponert uten å ha hatt symptomatisk sykdom er ikke inkludert, da det ikke er anbefalt årlig kontroll for disse. I registeret samles det kun oppfølgingsopplysninger fra pasienter med AIP og PCT. Det er dermed disse diagnosene kvalitetsindikatoren p.t. måler.

Kvalitetsindikator: Andel som sender inn urinprøve til monitorering av sykdomsaktivitet

For pasienter med aktiv akutt porfyrisykdom (AIP, PV eller HCP) eller PCT er det viktig at det årlig blir innsendt urinprøver for undersøkelse av porfyriner og porfyrinforstadier i urin. NAPOS sender ut diagnose-spesifikke anbefalinger om kontroll til alle som får diagnose og informasjonen ligger også lett

tilgjengelig på vår hjemmeside. Ved PCT gir porfyrinnivået i prøven indikasjon på om pasienten bør starte opp med behandling for å forebygge utbrudd av symptomer. For personer som har akutt porfyrisykdom er det viktig å kjenne til den enkeltes utskillelsesnivå av porfyrinforstadier, da dette kan gi viktig sammenligningsgrunnlag ved eventuelle fremtidige akutte anfall, samt for å vurdere sykdomsaktivitet.

Urinprøver innsendt av pasienten selv til registerets forskningsbiobank inkluderes ikke i indikatoren. Biobankprøver erstatter ikke kontrollprøver, da biobankprøvene kun analyseres ved ledig kapasitet i laboratoriet. Men dersom resultatet av biobankprøven tilsier at pasienten bør følges opp videre, gir registeret tilbakemelding til pasient og/eller dennes lege om dette.

Kvalitetsindikatoren monitorerer andelen pasienter i Norsk porfyriregister som det er mottatt kontrollurinprøve fra. Inklusjonskriterium for indikatoren er at diagnosen er stilt senest kalenderåret forut for rapporteringsåret. Grunnet lavt antall for diagnosene PV og HCP presenteres kun data fra pasienter med PCT og aktiv AIP i denne rapporten.

Det er et mål at det mottas minimum én årlig urinprøve for analyse av porfyrinnivå- og porfyrinforstadier fra deltagere som har eller har hatt symptomatisk sykdom.

Kvalitetsindikator: Forekomst og frekvens av billedundersøkelse av lever hos pasienter etter fylte 50 år

Personer med porfyrisykdommene AIP, PV eller HCP, eller som har fått påvist genetisk disposisjon for en av disse sykdommene, har økt risiko for å utvikle primær leverkreft. Ved å utføre årlig billedundersøkelse kan eventuelle tidlige stadier av leverkreft fanges opp og gi bedre behandlingsprognose. NAPOS anbefaler alle pasienter over 50 år, både de som har aktiv akutt porfyrisykdom og de som er genetisk disponert for dette, å få utført årlig bildeundersøkelse av leveren.

For pasienter med PCT anbefaler NAPOS årlig ultralydundersøkelse av lever etter fylte 50 år dersom tilleggssikofaktorer som høyt alkoholforbruk eller leversykdom er tilstede.

Kvalitetsindikatoren inkluderer opplysninger fra pasienter som har aktiv AIP, som er genetisk disponert for AIP eller som har PCT. Som inklusjonskriterium må deltagerne ha hatt sykdommen i minst 4 år, eller ha blitt prediktivt testet for AIP for minst 4 år siden. Indikatoren måler andelen av pasientene over 50 år som har rapportert at de har fått utført leverundersøkelse (2005 – 2009) og ultralydundersøkelse av leveren, evt. annen billedundersøkelse (fra 2012) ved den årlige kontrollen.

Legemiddelbruk hos pasienter med AIP

Legemidler som påvirker produksjon og omsetning av hem i kroppen kan utløse alvorlige akutte anfall hos pasienter med akutte porfyrisykdommer. NAPOS drifter derfor en legemiddeldatabase (www.drugs-porphyrria.org) hvor helsepersonell kan søke opp legemidler for å finne ut om de er trygge å bruke. I databasen er legemidler klassifisert i fem kategorier ut fra en vurdering av risikoen for å utløse porfyrisyptomer (se tabell 12).

Kvalitetsindikatorer: Bruk av trygge og utrygge legemidler hos pasienter med AIP Akutte anfall utløst av legemidler hos pasienter med AIP

Kvalitetsindikatoren monitorerer andelen pasienter med akutte porfyrisykdommer (AIP) som *bare* bruker legemidler klassifisert som trygge (grønne), andelen som bruker *ett eller flere* legemidler klassifisert som utrygge (rød + oransje + grå), og andelen som bruker *ett eller flere* legemidler som er mulig utrygge (gul).

Det er ønskelig at andelen som bruker kun trygge legemidler skal være høy. Det er likevel ikke realistisk at alle pasienter i alle tilfeller bare skal bruke trygge legemidler, da det i enkelte situasjoner vil være nødvendig å bruke ett eller flere utrygge legemidler på grunn av annen alvorlig behandlingstrengende sykdom (f.eks. kreftbehandling).

Som inklusjonskriterium må pasientene ha hatt aktiv AIP i minst to år eller ha blitt prediktiv testet for AIP for minst to år siden, slik at de har hatt tid til å gjøre eventuelle nødvendige endringer i bruken av legemidler.

Kvalitetsindikatoren er et indirekte mål på om pasientenes leger har tilstrekkelig kunnskap om sykdommen og hvordan man kan forebygge akutte anfall.

Tabell 12. Klassifikasjon av legemidler og gruppering til kvalitetsindikatoren

Klassifikasjon av risiko	Anbefalinger for utskrivning	Gruppering til kvalitetsindikator
Ikke porfyrinogent (IP)	Førstehåndvalg.	Trygge legemidler
Sannsynlig ikke porfyrinogent (SIP)	Førstehåndvalg dersom det ikke finnes noe sikrere legemiddel.	
Mulig porfyrinogent (MP)	Kan velges dersom ingen sikrere legemidler finnes.	Mulig utrygge legemidler
Sannsynlig porfyrinogent (SP)	Ordineres bare ved klare indikasjoner og dersom ingen sikrere legemidler finnes.	Utrygge legemidler
Porfyrinogent (P)	Ordineres kun på svært sterke (tvingende) indikasjoner og dersom ingen sikrere legemidler finnes.	
Ikke klassifisert (IK)	Foreløpig ikke klassifisert mht risiko og bør derfor ikke utskrives.	

6.3 Pasientrapporterte resultat- og erfaringsmål (PROM og PREM)

Kvalitetsindikator: Grad av fornøydhhet med oppfølgingen ved poliklinisk kontroll

For alle som oppgir å ha vært til poliklinisk kontroll, undersøkes det hvor fornøyd pasientene er med oppfølgingen de får, angitt på en 5-trinns Likert-skala. Indikatoren inkluderer pasienter som har hatt sykdommen i minst 4 år.

SF12 og RAND-12

Det validerte PROM-instrumentet SF-12 som måler helserelatert livskvalitet ble inkludert i Norsk porfyriregister på AIP og PCT spørreskjemaer i henholdsvis 2013 og 2014. Fra 2014 ble SF-12

erstattet av RAND-12. Det er p.t. ikke utført analyser fra noen av instrumentene.

6.4 Sosiale og demografiske ulikheter i helse

Kjønnsfordeling og medianalder for de ulike porfyridiagnosene i Norsk porfyriregister er presentert i tabell 3. Fylkesvis deltagelse i Norsk porfyriregister i forhold til folketall for pasienter med porfyrisykdommer som er inkludert i registeret er presentert i tabell 4.

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

6.6 Etterlevelse av nasjonale retningslinjer

6.7 Identifisering av kliniske forbedringsområder

Resultatene i forhold til hvilke undersøkelser som ble utført ved kontroll i 2014 (PCT) og 2015 (AIP) viser at bare rundt halvparten rapporterte at urinprøve ble tatt og sendt til analyse av porfyriener/porfyriinforstadier. For PCT-pasienter som er i remisjon, kan nye episoder med PCT-symptomer i stor grad unngås dersom pasienten årlig får kontrollert porfyriinnivåene i urin, ved at behandling igangsettes i tide. AIP-pasienter bør kontrollere utskillelsesnivå av porfyriener da dette kan gi viktig sammenligningsgrunnlag ved eventuelle fremtidige akutte anfall samt som vurdering av sykdomsaktivitet. Andelen av registerdeltagerne som sendte inn kontrollurinprøve i 2015 var ca. 30 %. Dette er klart for lavt, og vi har igangsatt tiltak for å øke antallet som får utført undersøkelsene i henhold til anbefalte retningslinjer (se punkt 6.8).

Basert på resultater fra forskningsstudien om langtidskomplikasjoner ved porfyri fra doktorgradsprosjektet «Long-term clinical and socioeconomic consequences of porphyria» (C. Baravelli) vil det nå bli evaluert om man skal endre anbefalingene om hyppighet for leverscreening (til to ganger årlig).

6.8 Tiltak for klinisk kvalitetsforbedring initiert av registeret

Ved sjeldne sykdommer vil helsepersonell ofte ikke ha detaljert kunnskap om hva som er god oppfølging av de forskjellige sykdommene. Tidligere undersøkelser på registerdata viste at det var svært varierende hvordan pasienter ble fulgt opp med hensyn til sin porfyrisykdom. NAPOS utarbeidet derfor i 2010 detaljerte diagnosespesifikke anbefalinger for kontroll av de forskjellige porfyrisykdommene. Alle registerdeltagerne fikk tilsendt disse, og anbefalingene sendes til alle nydiagnostiserte pasienter og deres fastleger. I tillegg er anbefalingene tilgjengelige på NAPOS sin nettside www.napos.no, samt presentert på pasientkurs. Hvert år sendes det også ut et årlig nyhetsbrev fra registeret med informasjon om bl.a. oppfølging og kontroll av sykdommene, forebygging av symptomer, samt behandling, med utgangspunkt i data rapportert til registeret. Nyhetsbrevet sendes alle registerdeltagere samt deres registrerte fastleger og evt. behandlende leger.

Vi ser likevel at andelen som går til kontroll og som får utført de undersøkelsene som er indisert, er klart for lav. Som et ledd i dette har vi endret innrapporteringsrutinene til registeret. Pasientene får nå innsendt årlige skjema som de selv fyller ut, samt et legekontrollskjema. Pasienten bes om å ta med seg skjemaet til sin lege. Legekontrollskjemaet inneholder informasjon om hvilke undersøkelser som

bør inngå i kontrollen, og det følger også med rekvisisjonsskjema for innsending av prøver til analyse av porfyriner og porfyrinforstadier. På denne måten vil spørreskjemaene som sendes ut fra Norsk porfyriregister kunne bidra til at flere pasienter går til kontroll og at de undersøkelsene som skal utføres, blir gjort.

Fra og med 2015 er detaljerte behandlings- og oppfølgingsretningslinjer for PCT blitt sendt ut til alle landets hudleger samt alle øvrige leger som vi har registrert har pasienter med PCT. I tillegg sendes dette til behandlende lege ved diagnosetidspunkt.

Registeret undersøker fortløpende opplysninger om legemiddelbruk på spørreskjemaer som mottas fra pasienter med akutte porfyrisykdommer. Dersom pasienten bruker legemidler som kan utløse anfall blir dette vurdert av farmasøyt ved NAPOS. Farmasøyten gir ved behov en direkte tilbakemelding til pasienten og/eller pasientens lege slik at de kan vurdere å endre legemiddelbruken.

Norsk porfyriregister er tilknyttet en egen biobank. Dersom analyser av en biobankprøve tilsier at behandling og oppfølging bør vurderes, gis det en direkte tilbakemelding til pasienten og/eller pasientens lege.

6.9 Evaluering av tiltak for klinisk kvalitetsforbedring (endret praksis)

6.10 Pasientsikkerhet

Kapittel 7

Formidling av resultater

7.1 Resultater tilbake til deltakende fagmiljø

Norsk porfyriregister inkluderer per 2015 i hovedsak pasientrapporterte data, men også biobankdata og opplysninger fra lege og sykehus i forbindelse med kontroll og sykehusinnleggelse. En av de store utfordringene for sjeldne diagnoser som porfyrisykdommene, er mangel på kunnskap om sykdommene hos helsepersonell og i andre deler av tjeneste- og behandlingsapparatet. Å kunne bidra til kompetanseheving og kunnskapsbasert praksis, er derfor viktig for Norsk porfyriregister. NAPOSTEN er en årlig nyhetsavis som sendes ut til alle fastleger og behandlende leger som har pasienter registrert i Norsk porfyriregister. Her gis konkrete anbefalinger om bl.a. forebygging og behandling, med utgangspunkt i data rapportert til registeret. Det arrangeres kurs i porfyrisykdommer for leger hvor nye funn fra Norsk porfyriregister presenteres dersom relevant. NAPOS holder foredrag om porfyrisykdommer på ulike sykehus og for allmennpraktikere, hvor også resultater fra registeret blir presentert.

7.2 Resultater til administrasjon og ledelse

NAPOS sender årsrapport via Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) til Helse- og omsorgsdepartementet, der informasjon fra registeret er inkludert. Fra 2012 rapporterer Norsk porfyriregister også årlig til Helse Vest RHF via Fagsenter for medisinske registre i Helse Vest (denne rapporten) og til avdelingssjef Laboratorium for klinisk biokjemi og avdelingsdirektør for Laboratorieklinikken Haukeland universitetssykehus.

7.3 Resultater til pasienter

Den årlige nyhetsavisen, NAPOSTEN, sendes til alle pasienter registrert i Norsk porfyriregister, hvor det som nevnt gis konkrete anbefalinger om bl.a. oppfølging og kontroll av sykdommen, forebygging av symptomer, samt behandling, med utgangspunkt i data rapportert til registeret. Her presenteres også utvalgte resultater fra årsrapporten. I tillegg blir det presentert resultater fra registeret på de årlige pasientkursene som arrangeres av NAPOS.

7.4 Publisering av resultater på institusjonsnivå

Norsk porfyriregister er hovedsakelig basert på pasientrapporterte data, og ingen sykehus/avdelinger sender systematisk eller rutinemessig data til registeret. Mange porfyripasienter følges opp av fastlege og flertallet er ikke innlagt på sykehus, jfr. kapittel 5.3.

Kapittel 8

Samarbeid og forskning

8.1 Samarbeid med andre helse- og kvalitetsregistre

NAPOS har tett kontakt med porfyrifaglige miljøer rundt om i hele verden og sitter i styringsgruppen for European Porphyria Network (EPNET). EPNET er et nettverk av europeiske spesialist-porfyrisentre og har vært bygget opp ved hjelp av EU-midler. Europeisk porfyriregister (EPR) er et samarbeid mellom de europeiske spesialist-porfyrisentrene som er med i EPNET. Den overordnede målsettingen for EPR er å få mer kunnskap om det naturlige forløpet til porfyrisykdommene, vurdere effekten av behandlingen som gis ved de ulike sykdommene og undersøke klinisk praksis. NAPOS fikk konsesjon fra Datatilsynet i juni 2012 til å drifte EPR, og databasen er lokalisert ved Haukeland Universitetssykehus. Innsamling av norske data til EPR gjøres samtidig med innsamling av data fra helsepersonell til Norsk porfyriregister.

NAPOS har i 2015 samarbeidet med Fagsenter for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest, Helse Vest IKT og Helse Midt IKT (HEMIT) i forbindelse med utvikling av ny elektronisk registreringsløsning (MRS) for registeret. Registeret har i 2015 også hatt dialog med Fagsenter for pasientrapporterte data i Helse Vest, i forbindelse med valg av nytt validert PROM-instrument for registeret (RAND12).

8.2 Vitenskapelige arbeider

Baravelli, C.M., Tollånes, M.C., Bhowmik, J. og Sandberg, S. *Primary liver cancer and other malignancies associated with acute hepatic porphyria: A Norwegian population based cohort study*. Oral presentation, International Congress on Porphyrins and Porphyrias, Sept 14th - Sept 16th 2015, Düsseldorf, Germany

Enes, Å.R., Aarsand, A. K., Villanger, J. H., Støle, E., Baravelli, C. M. og Sandberg, S. *Routine follow-up in porphyria patients*. Poster presentation, International Congress on Porphyrins and Porphyrias, Sept 14th - Sept 16th 2015, Düsseldorf, Germany.

Duinker, I.L. (red.). *NAPOSten 2015* – årlig nyhetsbrev med presentasjon av data fra Norsk porfyriregister.

Mykletun, M., Aarsand, A.K., Støle, E., Villanger, J.H., Tollånes, M.C., Baravelli, C. et al. (2014). *Porfyrisykdommer i Norge*. Tidsskrift for Den norske legeförening, 2014(134), 831–835.

Baravelli, C. *Primary liver cancer and other malignancies associated with acute hepatic porphyria: A Norwegian population based cohort study*. Masteroppgave i Applied Statistics ved Swinburne University of Technology, Melbourne, Australia 2014. Veiledere: Tollånes, M.C., Bhowmik, J.B. & Sandberg, S.

Duinker, I.L. (red.). *NAPOSten 2014* – årlig nyhetsbrev med presentasjon av data fra Norsk porfyriregister.

Doktorgradsstipendiater:

- Janice Andersen – Psykososial helse og livskvalitet ved akutt intermitterende porfyri og porphyria cutanea tarda. Planlagt innlevering 2016

- Helene Bustad Johannessen – Phenotypic outcome and novel therapies in acute intermittent porphyria. Planlagt innlevering 2016
- Carl Baravelli – Long-term clinical and socioeconomic consequences of porphyria. Planlagt innlevering 2019

Del II

Plan for forbedringstiltak

Kapittel 9

Forbedringstiltak

Norsk porfyriregister har de siste årene vært gjennom en omfattende endringsprosess.

I 2015 startet registeret årlig innsamling av registerdata fra pasientene, samt innhenting av opplysninger fra helsepersonell i forbindelse med kontroll og oppfølging av sykdommen. Det ble tatt i bruk et kortfattet pasientspørreskjema som årlig skal sendes deltagerne i registeret, og et legekrollskjema som skal fylles ut av lege når pasientene er til kontroll/oppfølging for porfyrisykdommen. Datainnsamlingen omfatter også innhenting av opplysninger fra sykehus dersom pasienten oppgir sykehusinnleggelse pga. porfyrianfall.

De årlige skjemaene ble for første gang sendt ut til deltagere våren 2015. Første diagnosegruppe som fikk tilsendt skjemaene var deltagerne med AIP. I tillegg ble alle pasienter som tidligere ikke hadde blitt med i registeret, invitert på nytt. Dette ble gjort til dels for å prøve å øke deltagelsesprosenten på individnivå, og dels fordi legekrollskjemaet er utarbeidet slik at det skal være et hjelpemiddel for pasientens lege i forhold til hvilke undersøkelser som anbefales ved kontroll og oppfølging.

Våren 2016 startet registeret med første årlig datainnsamling fra deltagere med PCT og innsamling av data fra deres fastlege/behandlende lege. Registeret planlegger også utarbeidelse av årlige skjema for EPP, PV og HCP, for å styrke datagrunnlaget og bedre kunne følge disse pasientgruppene over tid. Endring av skjemaene og årlig innsamling av opplysninger fra både pasienter og leger gir registeret et bedre datagrunnlag for beregning av kvalitetsindikatorer, både de eksisterende og flere nye.

I ekspertgruppens vurdering av registerets årsrapport for 2014 fremgikk det at registeret burde arbeide for å øke dekningsgraden, og vurdere om metoden for invitasjon kan forbedres. I forbindelse med utsending av de årlige skjemaene, etablerte registeret i 2015 en rutine for å re-invitere pasienter som ikke sendte inn spørreskjema ved diagnosetidspunkt. I tillegg er det etablert en rutine om å sende ut to skriftlige påminnelser på årlige pasientskjemaer, mot tidligere kun en påminnelse. Målet med disse tiltakene er å øke svarprosenten til registeret.

PREM-målet vedrørende pasientenes fornøydhhet med oppfølgingen ved legekroll/oppfølging, ble for første gang presentert i fjorårets årsrapport, og er en indikator som vil bli fulgt over tid i registeret. Registeret vil også ta i bruk legerapporterte data for blant annet å kunne sammenligne pasientrapporterte og legerapporterte opplysninger angående kontrollrutiner.

I 2016 fikk registeret ferdigstilt en ny elektronisk rapporteringsløsning i Medisinsk registreringssystem (MRS) for pasienter med AIP, et tidkrevende arbeid som vil fortsette også i 2017. I denne forbindelsen revideres og oppdateres registerets kodebøker og rutiner for kvalitetssikring av data gjennomgå.

Del III

Stadievurdering

Kapittel 10

Referanser til vurdering av stadium

Tabell 10.1: Vurderingspunkter for stadium – Norsk porfyriregister

Nr	Beskrivelse	Kapittel	Ja	Nei	Ikke aktuell
Stadium 2					
1	Er i drift og samler data fra HF i alle helseregioner	3 , 5.3	<input type="checkbox"/> ✓	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2	Presenterer resultater på nasjonalt nivå	3	<input type="checkbox"/> ✓	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3	Har en konkret plan for gjennomføring av dekningsgradsanalyser Kommentar: NAPOS har oversikt over tilnærmet alle pasienter med porfyridiagnose i Norge. Alle pasienter som blir diagnostisert ved NAPOS inviteres til deltagelse i Norsk Porfyriregister og NAPOS kan beregne andelene som deltar i registeret jfr. kapittel 5.6. En dekningsgradsanalyse mot NPR har lite for seg fordi ikke alle disse pasientene innlegges i sykehus.	5.2	<input type="checkbox"/>	<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 Kommentar: Ikke aktuelt. Ingen sykehus/avdelinger sender systematisk eller rutinemessig data til registeret.	7.1 , 7.2	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> ✓
5	Har en oppdatert plan for videre utvikling av registeret	Del II	<input type="checkbox"/> ✓	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Stadium 3					
6	Kan redegjøre for registerets datakvalitet	5.5	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> ✓	<input type="checkbox"/>
7	Har beregnet dekningsgrad mot uavhengig datakilde Kommentar: Ikke aktuelt nå, jfr. kapittel 5.2 og 5.6	5.2 , 5.3 , 5.4	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> ✓
8	Har dekningsgrad over 60 %	5.4	<input type="checkbox"/> ✓	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9	Registrerende enheter kan få utlevert egne aggregerte og nasjonale resultater Kommentar: Ikke aktuelt. Ingen sykehus/avdelinger	7.1 , 7.2	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> ✓

sender systematisk eller rutinemessig data til registeret.

- | | | | | | |
|----|---|--------------------------|-------------------------------------|--------------------------|-------------------------------------|
| 10 | Presenterer deltakende enheters etterlevelse av de viktigste nasjonale retningslinjer der disse finnes
Kommentar: Ikke aktuelt. Finnes ingen nasjonale retningslinjer for sykdomsgruppen. NAPOS har laget egne anbefalinger basert på internasjonale anbefalinger. Disse formidles til deltakende pasienter og leger i registeret. | 6.6 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> |
| 11 | Har identifisert kliniske forbedringsområder basert på analyser fra registeret | 6.7 | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 12 | Brukes til klinisk kvalitetsforbedringsarbeid | 6.8, 6.9 | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 13 | Resultater anvendes vitenskapelig | 8.2 | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 14 | Presenterer resultater for PROM/PREM | 6.3 | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 15 | Har en oppdatert plan for videre utvikling av registeret | Del II | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

Stadium 4

- | | | | | | |
|----|---|-------------------------------|-------------------------------------|-------------------------------------|-------------------------------------|
| 16 | Kan dokumentere registerets datakvalitet gjennom valideringsanalyser
Kommentar: NAPOS har oversikt over alle pasienter med porfyrisykdom i Norge og 71 % av disse deltar i registeret. Tradisjonell dekningsgradsanalyse (med validering mot NPR) har ingen hensikt for dette registeret da dette hovedsakelig er pasientrapporterte data på pasienter som oftest ikke er innlagt i sykehus jfr. også kapittel 5.6 | 5.6, 5.7 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 17 | Presenterer oppdatert dekningsgradsanalyse hvert 2. år | 5.2, 5.3, 5.4 | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 18 | Har dekningsgrad over 80% | 5.4 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 19 | Registrerende enheter har løpende (on-line) tilgang til oppdaterte egne og nasjonale resultater
Kommentar: Ikke aktuelt. Ingen sykehus/avdelinger sender systematisk eller rutinemessig data til registeret. | 7.1 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> |
| 20 | Resultater fra registeret er tilpasset og tilgjengelig for pasienter | 7.3 | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 21 | Kunne dokumentere at registeret har ført til kvalitetsforbedring/endret klinisk praksis | 6.9 | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

