

Norsk porfyriregister

Årsrapport for 2014 med plan for forbedringstiltak

Åshild Rostad Enes, Jørild Haugen Villanger, Aasne Aarsand, Egil Støle, Janne Thomsen og Sverre Sandberg

21.09.2015

Innhold

Innhold.....	2
Figurliste	4
Tabelliste.....	5
Del I - Årsrapport	6
1 Sammendrag.....	6
2 Registerbeskrivelse.....	8
2.1 Bakgrunn og formål.....	9
2.1.1 Bakgrunn for registeret.....	9
2.1.2 Registerets formål.....	9
2.2 Juridisk hjemmelsgrunnlag.....	9
2.3 Faglig ledelse og databehandlingsansvar.....	10
2.3.1 Aktivitet i styringsgruppe/referansegruppe	10
3 Resultater	12
3.1 Diagnostisk forsinkelse.....	13
3.1.1 Diagnoseår	13
3.1.2 Diagnostisk forsinkelse - tid fra symptomdebut til diagnose.....	13
3.1.3 Pasient-assosiert og helsepersonell-assosiert diagnostisk forsinkelse ved PCT	14
3.2 Poliklinisk kontroll	16
3.2.1 Forekomst og frekvens av poliklinisk kontroll.....	16
3.2.2 Utførte undersøkelser ved poliklinisk kontroll.....	17
3.2.3 Forekomst og frekvens av billedundersøkelse av lever hos pasienter etter fylte 50 år	18
3.2.4 Grad av fornøydhet med oppfølgingen ved poliklinisk kontroll	19
3.2.5 Andel som sender inn urinprøve til monitorering av sykdomsaktivitet (aktiv AIP og PCT)	20
3.3 Behandling av PCT	21
3.3.1 Behandlingsoppstart innen 2 måneder hos nydiagnostiserte pasienter med PCT	21
3.3.2 Årsaker til nylig gjennomgått/pågående behandling hos pasienter med PCT	23
3.4 Nye episoder med symptomer ved PCT (residiv).....	24
3.4.1 Forekomst av residiv ved PCT	24
3.4.2 Bekymring for utvikling av nye hudsymptomer (residiv) ved PCT	25
3.5 Legemiddelbruk hos pasienter med AIP	26
3.6 Demografisk oversikt over pasientgruppen i Norsk porfyriregister	27
4 Metoder for fangst av data	29
5 Metodisk kvalitet.....	30
5.1 Antall registreringer	30
5.2 Metode for beregning av dekningsgrad.....	31
5.3 Dekningsgrad på institusjonsnivå.....	32
5.4 Dekningsgrad på individnivå	32
5.5 Metoder for intern sikring av datakvalitet.....	34
5.6 Metode for validering av data i registeret	34

5.7	Vurdering av datakvalitet	34
6	Fagutvikling og klinisk kvalitetsforbedring	35
6.1	Pasientgruppe som omfattes av registeret	35
6.2	Registerets spesifikke kvalitetsmål	35
6.2.1	Diagnostisk forsinkelse	35
6.2.2	Poliklinisk kontroll	36
6.2.3	Legemiddelbruk hos pasienter med AIP	37
6.2.4	Behandling av PCT	38
6.2.5	Nye episoder med symptomer ved PCT (residiv)	39
6.3	Pasientrapporterte resultat- og erfaringsmål (PROM og PREM)	40
6.4	Sosiale og demografiske ulikheter i helse	40
6.5	Bidrag til utvikling av nasjonale retningslinjer, nasjonale kvalitetsindikatorer o.l.	40
6.6	Etterlevelse av nasjonale retningslinjer	40
6.7	Identifisering av kliniske forbedringsområder	40
6.8	Tiltak for klinisk kvalitetsforbedring initiert av registeret	40
6.9	Evaluerings tiltak for klinisk kvalitetsforbedring (endret praksis)	41
6.10	Pasientsikkerhet	41
7	Formidling av resultater	42
7.1	Resultater tilbake til deltakende fagmiljø	42
7.2	Resultater til administrasjon og ledelse	42
7.3	Resultater til pasienter	42
7.4	Offentliggjøring av resultater på institusjonsnivå	42
8	Samarbeid og forskning	43
8.1	Samarbeid med andre helse- og kvalitetsregistre	43
8.2	Vitenskapelige arbeider	43
	Del II - Plan for forbedringstiltak	44
9	Forbedringstiltak	44
	Del III - Stadietvurdering	45
10	Referanser til vurdering av stadium	45

Figurliste

Figur 1.	Pasientenes diagnoseår fordelt på 10-års perioder	13
Figur 2.	Median diagnostisk forsinkelse plottet mot diagnoseår (5-års intervaller).....	14
Figur 3.	Andelen PCT-pasienter som gikk til poliklinisk kontroll i perioden 2005-2014, basert på data fra pasienter som har hatt sykdommen i minst 4 år	16
Figur 4.	PCT – Utførte undersøkelser ved poliklinisk kontroll i perioden 2006-2014.....	17
Figur 5.	PCT - Andel pasienter \geq 50 år som har fått utført billedundersøkelse av lever, blant de som har hatt sykdommen i minst 4 år	18
Figur 6.	Grad av fornøydhet med oppfølgingen blant PCT-pasienter som hadde vært til poliklinisk kontroll (data fra 2014)	19
Figur 7.	Andelen aktiv AIP og PCT som sendte inn kontrollurinprøver til NAPOS i 2013 og 2014	20
Figur 8.	Andel nydiagnostiserte PCT-pasienter som fikk startet behandling innen 2 måneder	21
Figur 9.	Tid til oppstart av behandling hos nydiagnostiserte PCT-pasienter	22
Figur 10.	Årsak til pågående/nylig behandling hos PCT.....	23
Figur 11.	Andel PCT-pasienter som har rapportert symptomer siden utfylling av forrige oppfølgingskjema	24
Figur 12.	Symptomer ved residiv hos PCT-pasienter	25
Figur 13.	Bekymring for nye hudsymptomer hos PCT-pasienter.....	25

Tabelliste

Tabell 1. Median diagnostisk forsinkelse (år)	13
Tabell 2. Pasient-assosiert og helsepersonell-assosiert diagnostisk forsinkelse ved PCT (n=26)	15
Tabell 3. Oversikt over alle pasienter inkludert i registeret fordelt på diagnose, alder og kjønn per 31.12.2014	27
Tabell 4. Deltagelse i registeret i forhold til folketall («prevalens») fordelt på fylke per 31.12.2014	27
Tabell 5. Antall nyregistrerte pasienter i Norsk porfyriregister i 2014 og totalt i perioden 2002 til og med 2014	30
Tabell 6. Antall mottatte oppfølgings skjemaer ved registeret i 2014, og totalt i perioden 2002 til og med 2014	30
Tabell 7. Antall mottatte biobankprøver fra deltagere i 2014, og totalt i perioden 2002 til og med 2014	31
Tabell 8. Antall registrerte pasienter (alle porfyridiagnoser) i Norsk porfyriregister i perioden 2002 til og med 2014 fordelt på fylke og helseregion.....	31
Tabell 9. Deltagelse for rapporteringsåret 2014	32
Tabell 10. Deltagelse for perioden 2002-2014	33
Tabell 11. Fylkesvis oversikt over antall inviterte i perioden 2002 til og med 2014 og andel av disse som er registrert i Norsk porfyriregister	33
Tabell 12. Klassifisering av legemidler	38

1 Sammendrag

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

Registeret inkluderer diagnosene akutt intermitterende porfyri (AIP), porphyria variegata (PV), hereditær 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 er 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. Totalt er det per 31.12.2014 registrert 764 deltagere (pasienter). I 2014 fikk registeret 34 nye deltagere, og det ble mottatt oppfølgingskjema fra 128 deltagere med PCT og 15 med AIP. Da det på grunn av omlegging av registreringsrutiner i 2014 ikke har vært utsending av oppfølgingskjema for AIP, presenteres resultater for de fleste kvalitetsindikatorer kun for PCT. Årets rapport inneholder flere nye kvalitetsindikatorer, deriblant data på diagnostisk forsinkelse, residiv, bekymring for utvikling av symptomer samt grad av fornøydhets ved oppfølging.

Median diagnostisk forsinkelse var størst for diagnosene EPP (15 år, n=39), HCP (11 år, n=4) og AIP (5 år, n=114), og hos enkeltpasienter rapporteres ekstremt lang forsinkelse. Resultatene er bedre for den vanligste hudporfyrisykdommen PCT, som hadde median forsinkelse på 1 år (n=435). Alle de nydiagnostiserte PCT-pasientene som rapporterte til registeret i 2014 (n=15) hadde fått startet med behandling innen 2 måneder etter diagnosetidspunktet. Denne andelen har holdt seg høy de siste tre årene.

Andelen PCT-pasienter som gikk til poliklinisk kontroll for porfyrisykdommen (76 %) i 2014 ser ut til å holde seg stabil sammenlignet med tidligere år. De fleste (91 %) fikk tatt blodprøver i forbindelse med kontrollen, men bare halvparten rapporterte at urinprøve ble tatt. NAPOS har i 2014 mottatt urinprøve fra 27 % av PCT-pasientene (n = 375) og 18 % av AIP-pasientene (n =132). Denne andelen er lav. Resultatene kan tyde på at informasjon rundt poliklinisk kontroll bør tydeliggjøres mer. Årlig urinprøve vil ved PCT kunne påvise om pasienten er i remisjon eller trenger forebyggende behandling og unngå utvikling til symptomatisk sykdom. De aller fleste PCT-pasientene (78 %) rapporterte at de i 2014 var i stor eller svært stor grad fornøyd med den oppfølgingen de fikk for sin PCT.

43 % av deltagerne som rapporterte til registeret i 2014 og som har hatt diagnosen i minst 4 år (n=110), hadde hatt symptomer siden de fylte ut forrige spørreskjema. Blant dem som hadde fått behandling siden forrige utfylling (n=59), svarte 29 % at årsak til behandlingen var at de hadde fått symptomer på sykdommen. Rundt halvparten av PCT-pasientene (n=102) rapporterte at de i liten eller i noen grad var bekymret for å få nye PCT-symptomer.

I 2014 ble det undersøkt om de diagnosespesifikke anbefalingene for kontroll og oppfølging som ble utarbeidet og sendt ut i 2010, hadde ført til endringer i antall pasienter som rapporterte å gå til kontroll for sykdommen. Resultater fra registeret viser at hos pasienter med aktiv eller genetisk disposisjon for AIP gikk flere til kontroll etter at anbefalingene ble sendt ut (53,5 %, n = 54), enn tidligere (35,6 %, n = 36; $p < 0.001$).

Norsk porfyriregister er inne i en omfattende endringsprosess. Det arbeides med en ny elektronisk rapporteringsløsning i Medisinsk registreringssystem (MRS), og i denne forbindelsen revideres og oppdateres registerets kodebøker. Årlig innhenting av data fra både pasienter og helsepersonell er også 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.

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 vanskelig 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 potensielt livstruende, akutte 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 pasienter som har arvet en genfeil som disponerer for AIP, PV eller HCP blir syke (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 hudsymptomer i form av blemmer og sårbar hud på solesponerte områder og behandles med gjentatte blodtappinger og/eller klorokin i tablettform.

Pasientene diagnostiseres vanligvis av hudlege.

EPP gir fra tidlige barneår intense smerter etter kort tids soleksponering. Pasientene må forebygge symptomer ved å beskytte seg mot sollys og lite spesifikk behandling finnes. En undergruppe av pasientene har risiko 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 i dag mangler svar på en rekke sentrale spørsmål knyttet til porfyrisykdommer, både når det gjelder naturlig forløp av de forskjellige sykdommene, risikofaktorer for utløsning av symptomatisk sykdom/langtidskomplikasjoner samt optimal behandling og oppfølging. Mye av dagens kunnskap er basert på små datamaterialer/ usystematiske studier. Et register kan være 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 styringsgruppe/referansegruppe

NAPOS har en egen registerfaggruppe som avholder jevnlig møter. De viktigste sakene som ble behandlet i 2014 omhandlet revisjon av pasientrapporterte spørreskjema, utarbeidelse av kravspesifikasjon for ny teknisk innrapporteringsløsning (MRS) og utarbeidning av spørreskjema til innhenting av opplysninger fra helsepersonell.

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 brukerorganisasjoner og representanter fra relevante medisinske spesialiteter fra hele landet. I 2014 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 |
| Inger Mathilde Lofterød | ○ Hudlege, Hudavdelingen, Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet (Helse Sør-Øst RHF) |
| Wivi-Ann Westgård | ○ Leder, Norsk porfyriforening |
| Per Anders Nygaard | ○ Leder, Porfyriforeningen i Nordland |
| 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) |

Senterrådet hadde ett møte i oktober 2014. Senterrådet behandler også NAPOS sin årsrapport og virksomhetsplan som sendes inn til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) samt gir innspill på aktuelle saker dersom de sendes på høring.

3 Resultater

Invitasjon og spørreskjema til Norsk porfyriregister sendes ut sammen med diagnose spesifikk informasjonsmateriell til pasientens behandlende lege når diagnosen stilles. Rekvirerende lege informerer pasienten om diagnosen og overbringer materialet til pasienten.

Registeret sender deretter ut oppfølgingsspørreskjema til deltagerne (pasienter) med PCT og AIP, det første henholdsvis 1,5 år og 2 år etter at deltagerne har besvart første spørreskjema. Videre har deltagerne med PCT og AIP mottatt oppfølgingsspørreskjema hvert fjerde år. Se også kapittel 5.1.

Resultatene for 2014 er basert på opplysninger fra spørreskjemaer som er mottatt i 2014, tilsvarende er resultatene for 2013 opplysninger fra spørreskjema mottatt i 2013 osv.

I 2014 hadde registeret ingen stor utsendelse av oppfølgingsskjema til diagnosegruppen AIP på grunn av omlegging av rapporteringsrutiner til registeret. Kun første oppfølgingsskjema, samt noen oppfølgingsskjema utsendt tidligere år ble mottatt (totalt 15 stk.). Resultater for AIP presenteres derfor ikke for kvalitetsindikatorer som baserer seg på data fra oppfølgingsskjema.

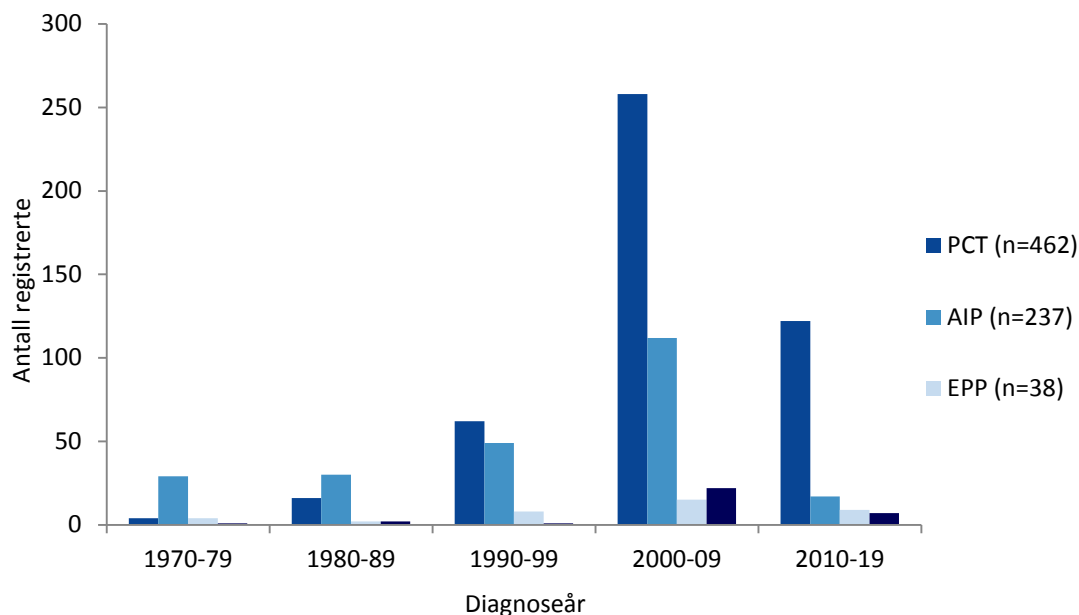
Da porfyrisykdommer er sjeldne sykdommer, presenteres som hovedregel ikke data på sykehusnivå eller fylkesnivå i de årlige rapporteringene.

3.1 Diagnostisk forsinkelse

3.1.1 Diagnoseår

Eldste diagnoseåret oppgitt til Norsk porfyriregister er 1954. Nedenfor presenteres tall fra 1970 og frem til i dag, da det bare er registrert diagnoseår for 14 pasienter fra før 1970.

Figur 1. Pasientenes diagnoseår fordelt på 10-års perioder



Kommentar: Figuren viser at en stor andel av pasientene som er inkludert i Norsk porfyriregister ble diagnostisert på 2000-tallet. Nasjonalt kompetansesenter for porfyri sykdommer (NAPOS) ble opprettet i 1999. I de første årene jobbet senteret mye med å kartlegge tidligere diagnostiserte pasienter og å tilby informasjon til samt 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.

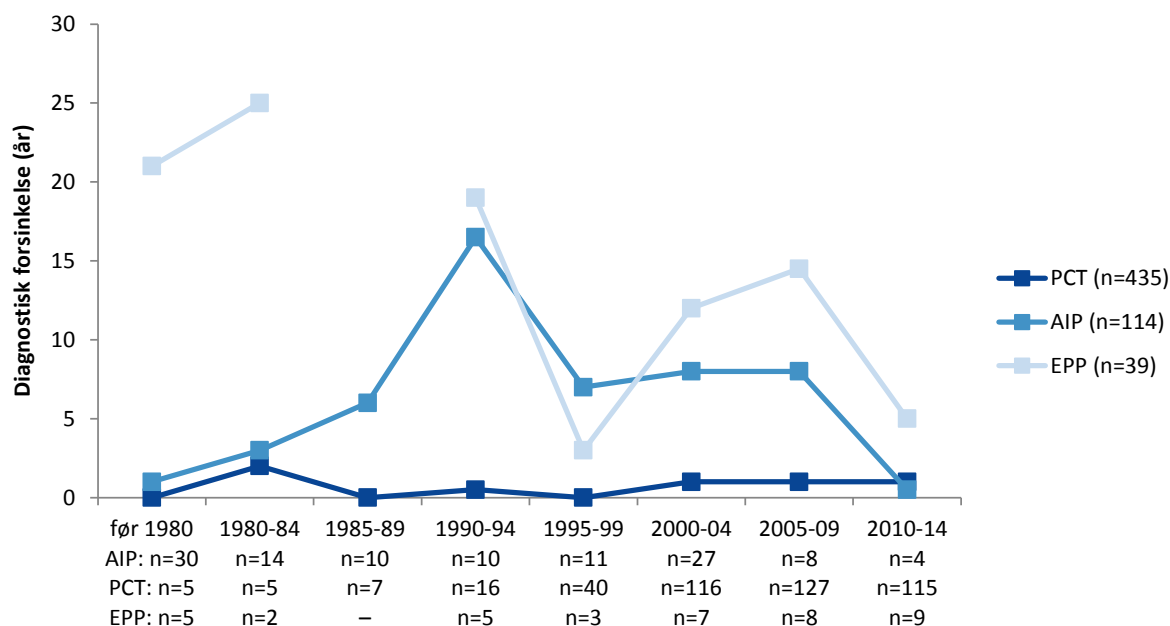
3.1.2 Diagnostisk forsinkelse - tid fra symptomdebut til diagnose

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

Tabell 1. Median diagnostisk forsinkelse (år)

Diagnose	Median	Spredning	Antall
PCT	1	0 - 57	435
AIP	5	0 - 49	114
EPP	13	1 - 66	39
PV	3	0 - 10	9
HCP	11	1 - 58	4
Totalt			601

Figur 2. Median diagnostisk forsinkelse plottet mot diagnoseår (5-års intervaller)



Kommentar: Gjennomgående har PCT kortest diagnostisk forsinkelse, mens pasienter med EPP venter mange år på riktig diagnose. Også for noen pasienter med AIP er diagnostisk forsinkelse stor. 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, ellers vil pasienten fortsatt gå uten å få riktig diagnose. PCT gir relativt typiske kliniske funn som mange hudleger vil være kjent med, slik at den diagnostiske forsinkelsen for PCT sannsynlig i stor grad er betinget i den tiden det tar å få time/bli vurdert av hudlege med kjennskap til disse sykdommene. Grunnet lav n for mange av intervallene må man være forsiktig med å tolke endringer over tid.

3.1.3 Pasient-assosiert og helsepersonell-assosiert diagnostisk forsinkelse ved PCT

For PCT registreres måned og årstall for symptomdebut og for tidspunkt 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

I registeret var det 29 deltagere som hadde diagnoseår 2014, av disse hadde 26 oppgitt opplysninger om symptomdebut og tidspunkt for når de oppsøkte lege første gang for symptomene. Total tid fra symptomdebut til diagnose varierte fra 2 til 126 måneder (Tabell 2).

Tabell 2. Pasient-assosiert og helsepersonell-assosiert diagnostisk forsinkelse ved PCT (n=26)

Tid i måneder	Median	Spredning
Pasient-assosiert	2,5	0 - 120
Helsepersonell-assosiert	4,5	1 - 68
Total diagnostisk forsinkelse	7,5	2 - 126

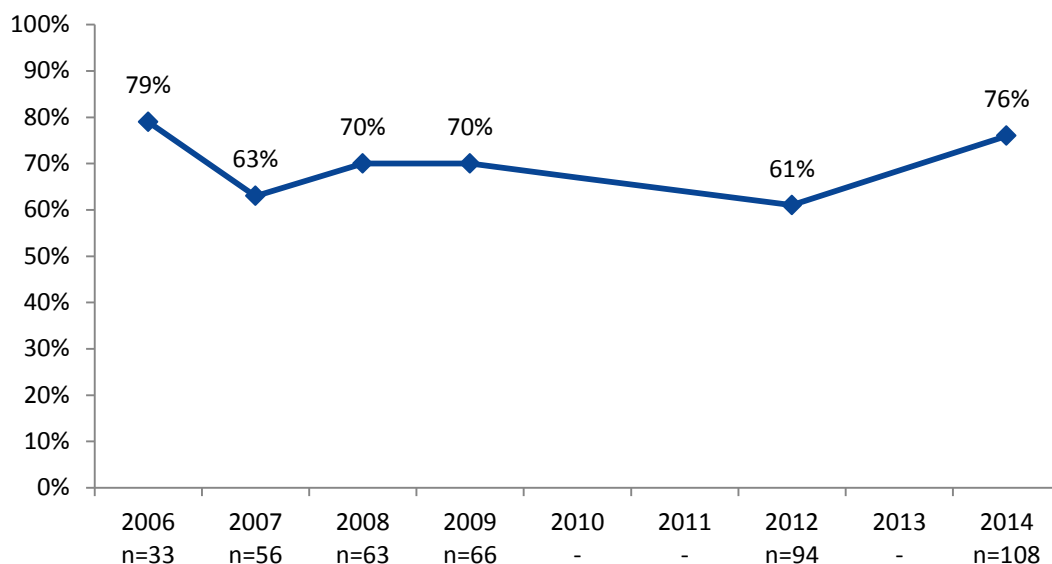
23 av pasientene hadde en total diagnostisk forsinkelse på 4 måneder eller mer. For 14 av disse utgjorde helsepersonell-assosiert diagnostisk forsinkelse mesteparten av tiden (median 8,5 måneder).

3.2 Poliklinisk kontroll

Data til kvalitetsindikatorerne angående poliklinisk kontroll hentes fra oppfølgingsspørreskjema som sendes registerdeltagerne hvert fjerde år. Resultater på poliklinisk kontroll foreligger i 2014 bare for PCT (se side 12).

3.2.1 Forekomst og frekvens av poliklinisk kontroll

Figur 3. Andelen PCT-pasienter som gikk til poliklinisk kontroll i perioden 2005-2014, basert på data fra pasienter som har hatt sykdommen i minst 4 år

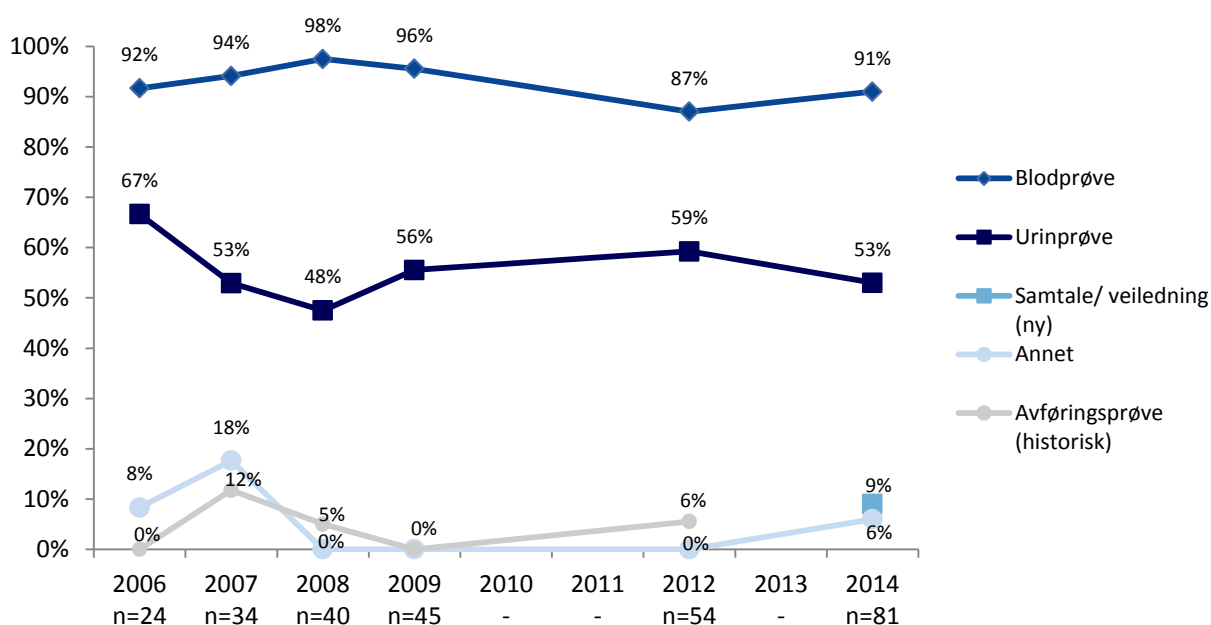


Kommentar: Rundt 75 % av PCT pasientene gikk til poliklinisk kontroll for sin porfyrisykdom i 2014. Av disse rapporterte 88 % at de gjorde dette hvert år eller hyppigere. I årene hvor det mangler datapunkt ble det ikke sendt ut oppfølgingsskjema fra registeret.

3.2.2 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). NAPOS anbefaler at alle undersøkelsene som ikke er merket historiske i figur 4, blir utført ved årlig kontroll av porfyrisykdommen.

Figur 4. PCT – Utførte undersøkelser ved poliklinisk kontroll i perioden 2006-2014

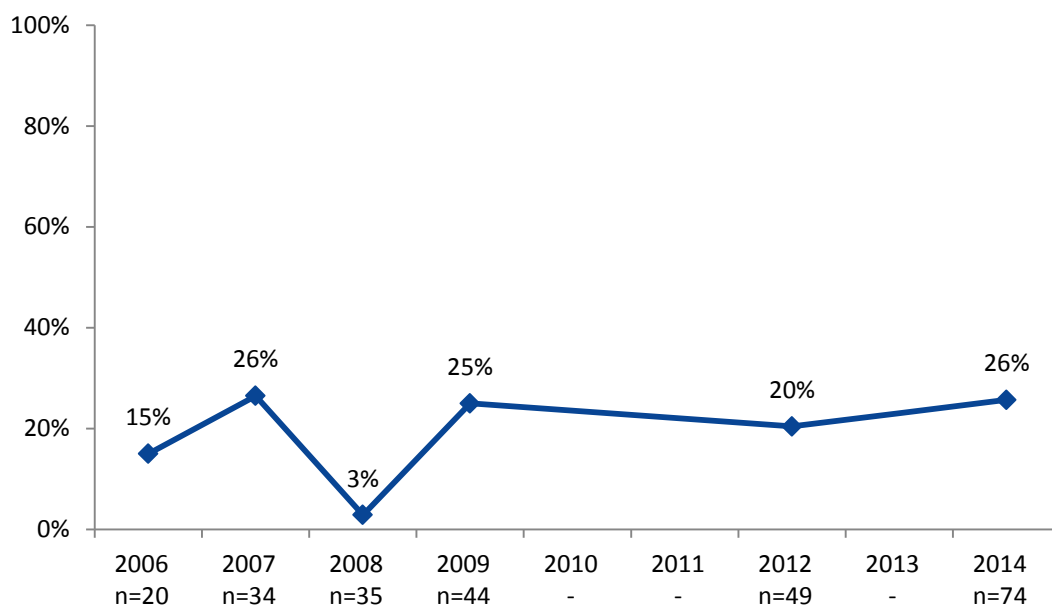


Kommentar: De fleste pasientene fikk tatt blodprøver da de var til kontroll, mens urinprøve ble tatt for rundt halvparten. Vi har ikke data på hvilken type analyser som blir rekvirert i blodprøvene, men det er sannsynlig at mange leger følger pasientens ferritin-nivå (markør for jernstatus) og leverparametre som indikasjon på om pasientene trenger oppfølging og behandling. Vurdering av hvorvidt pasienten har nådd behandlingsmål/er i remisjon krever imidlertid urinprøve (analyse av porfyriner i urin). Det er laget nye retningslinjer om dette. En ser samtidig at svært få pasienter rapporterte at de har hatt samtale og veiledning om risikofaktorer og forebygging i 2014. For en del pasienter kan dette imidlertid forventes da pasientene har hatt sykdommen i minst 4 år eller mer og dermed har god kjennskap til og kunnskap om sykdommen. Variasjonen fra år til år som vises i figuren må tolkes med varsomhet, ettersom antallet (n) varierer.

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

For pasienter med PCT anbefaler NAPOS årlig ultralydundersøkelse (eventuelt annen billedundersøkelse) av lever etter fylte 50 år dersom tilleggsrisikofaktorer som høyt alkoholforbruk eller leversykdom er tilstede.

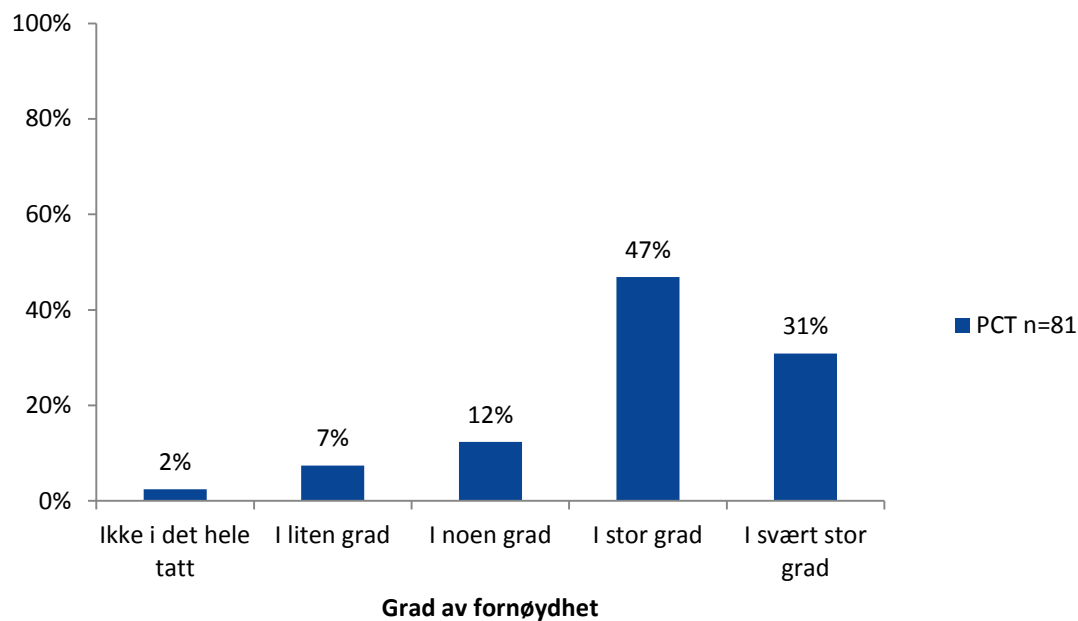
Figur 5. PCT - Andel pasienter ≥ 50 år som har fått utført billedundersøkelse av lever, blant de som har hatt sykdommen i minst 4 år



Kommentar: Figuren viser at det er en generelt lav andel PCT-pasienter over 50 år som fikk utført billedundersøkelse av lever, noe som er forventet da en slik undersøkelse bare anbefales ved tilleggsrisikofaktorer hos pasienten. Det er ikke mulig å si noe om andelen er lav eller høy i forhold til hva som er anbefalt, da beregningene ikke er justert for forekomst av tilleggsrisikofaktorer (leversykdom, høyt alkoholinntak).

3.2.4 Grad av fornøydhet med oppfølgingen ved poliklinisk kontroll

Figur 6. Grad av fornøydhet med oppfølgingen blant PCT-pasienter som hadde vært til poliklinisk kontroll (data fra 2014)

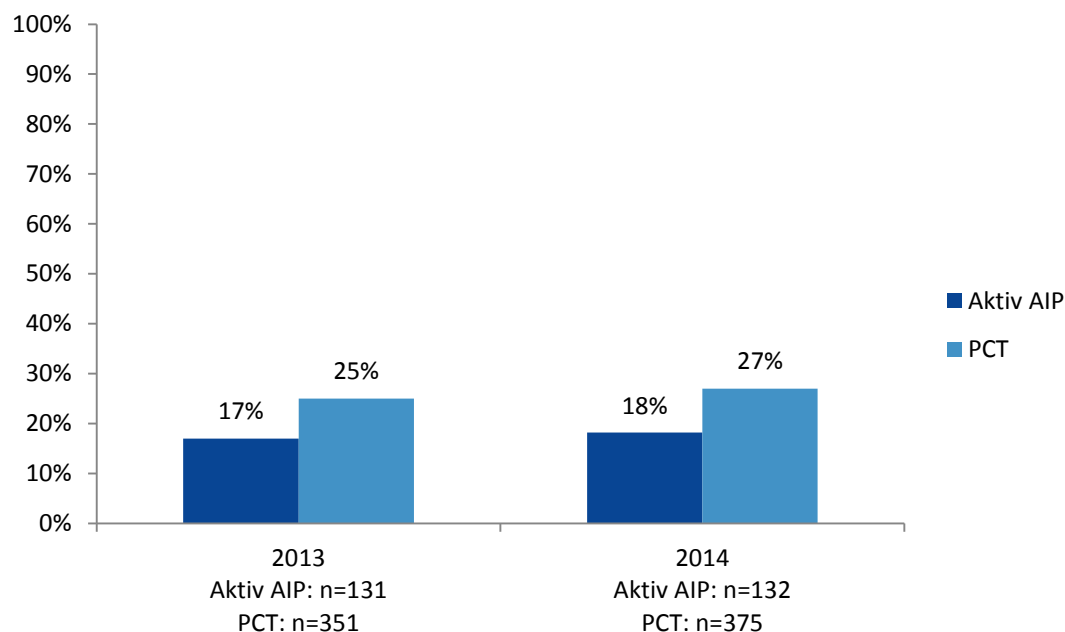


Kommentar: Figuren viser at de fleste pasientene som gikk til poliklinisk kontroll var godt fornøyd med den oppfølgingen de fikk for PCT-sykdommen.

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

Data til sammenligning foreligger kun for 2013.

Figur 7. Andelen aktiv AIP og PCT som sendte inn kontrollurinprøver til NAPOS i 2013 og 2014



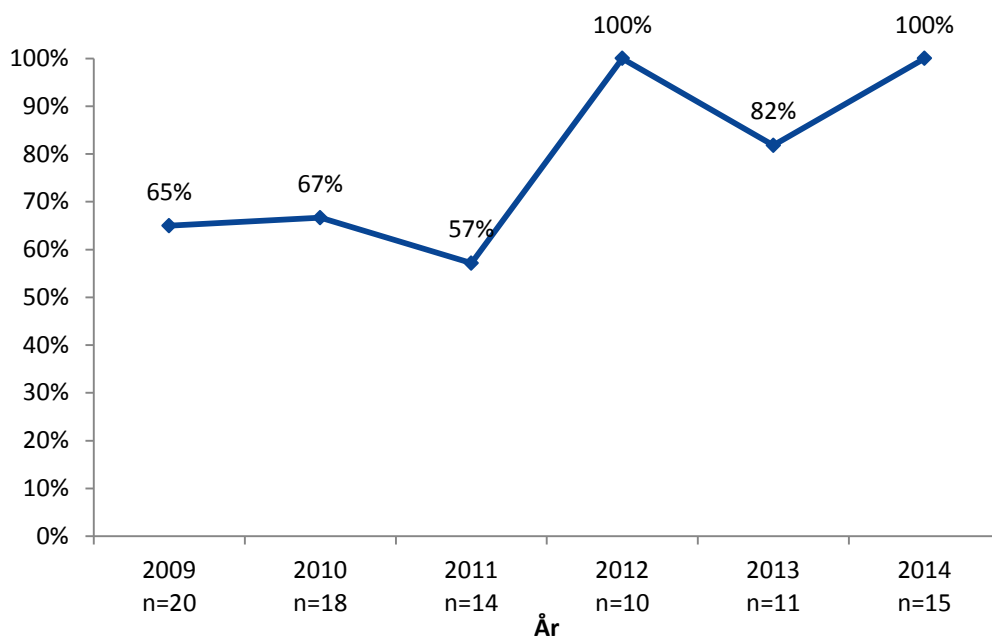
Kommentar: NAPOS anbefaler alle med aktiv AIP eller PCT å sende inn årlig urinprøve til NAPOS via sin lege for å monitorere henholdsvis mengden porfyrinforstadier og mengden porfyriner i urin. Andelen pasienter som sendte inn kontrollurinprøve til NAPOS i 2014 er derfor betydelig lavere enn forventet. Dette gjelder spesielt PCT, hvor analyse av porfyriner i urin er nødvendig for å påvise hvorvidt pasienten er i remisjon eller om han/hun trenger behandling. NAPOS har nylig publisert retningslinjer for behandling og oppfølging for pasienter med PCT. Disse sendes til alle leger som har/får pasienter med PCT, med hensikt å gi bedre behandling og oppfølging for denne gruppen pasienter. For pasienter med AIP er innsending av årlige urinprøver nødvendig for å monitorere sykdomsaktivitet samt for å ha nivå av porfyrinforstadier som utgangspunkt for vurdering av endringer når pasienten eventuelt får et akutt anfall.

3.3 Behandling av PCT

3.3.1 Behandlingsoppstart innen 2 måneder hos nydiagnostiserte pasienter med PCT

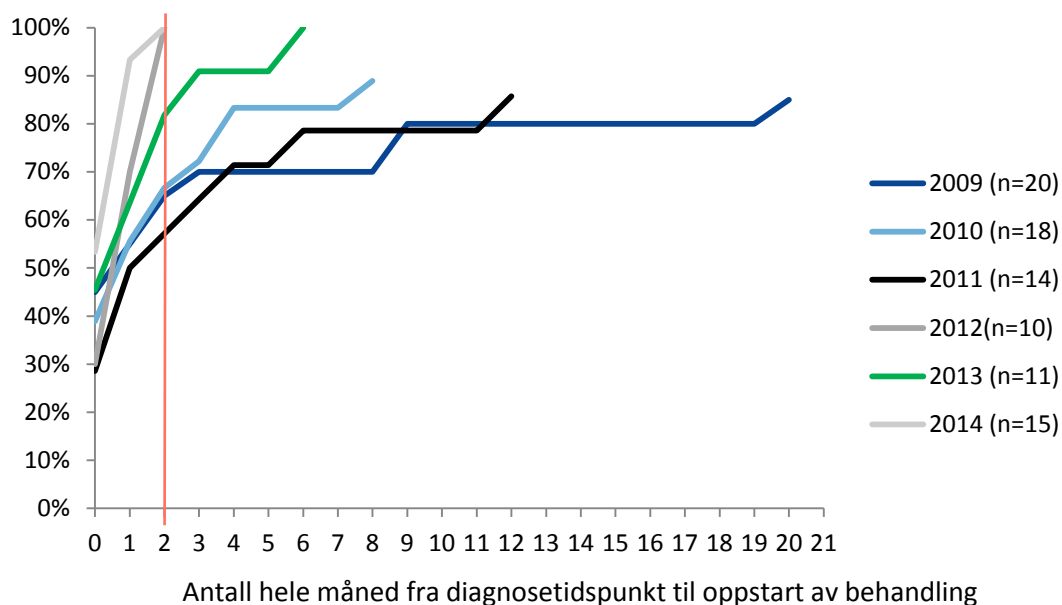
Pasienter som ikke har opplyst om når de har startet behandling er ekskludert fra beregningen. Dette var henholdsvis 1, 2, 1, 4 og 1 pasienter i årene 2009, 2010, 2011, 2012 og 2013.

Figur 8. Andel nydiagnostiserte PCT-pasienter som fikk startet behandling innen 2 måneder



Kommentar: 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. Alle som sendte inn første oppfølgingsskjema i 2014, rapporterte at de hadde fått startet med behandling i løpet av 2 måneder. Variasjonen fra år til år som vises i figuren må tolkes med varsomhet, ettersom antallet (n) er lavt.

Figur 9. Tid til oppstart av behandling hos nydiagnostiserte PCT-pasienter



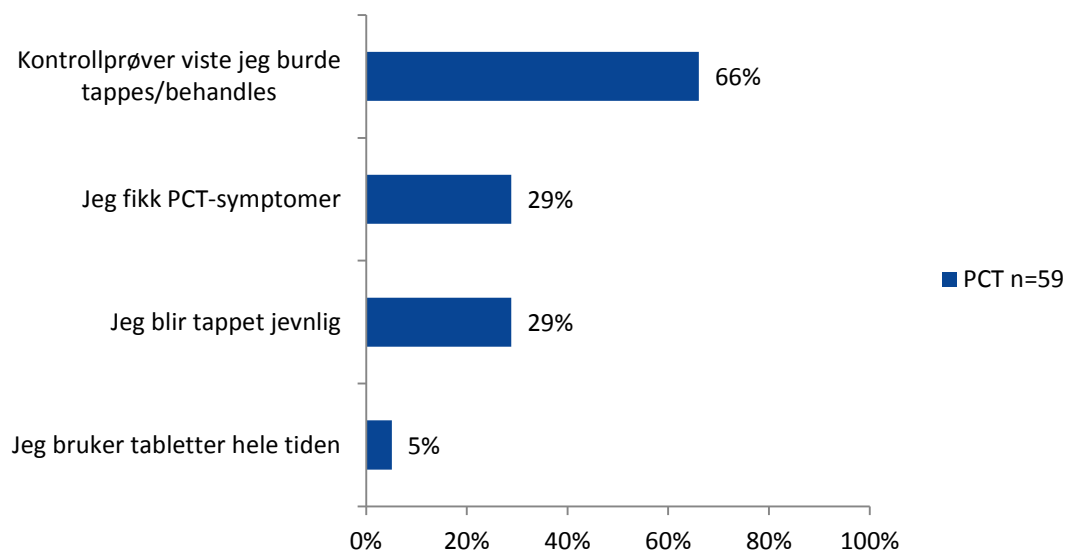
Kommentar: Figuren viser andelen av pasienter som hadde fått startet behandling plottet mot antall måneder siden diagnosetidspunkt.

I perioden 2009-2011 tok det for enkelte pasienter svært lang tid før de fikk første behandling. Den viser også at det var noen som enda ikke hadde fått behandling da de sendte inn skjema 1,5-2 år etter diagnosetidspunkt. I 2014 rapporterte alle nydiagnostiserte deltagere at de hadde fått startet behandling innen 2 måneder. Dette viser dermed en tydelig forbedring.

3.3.2 Årsaker til nylig gjennomgått/pågående behandling hos pasienter med PCT

Femti av 108 PCT-pasienter svarte at de hadde fått behandling for PCT siden utfylling av forrige skjema. Disse ble spurt om å oppgi årsak til at de hadde fått behandling. Det var mulig å oppgi flere årsaker.

Figur 10. Årsak til pågående/nylig behandling hos PCT



Kommentar: Beregninger er gjort for pasienter som har hatt diagnosen i minst fire år. Det er derfor sannsynlig at de fleste av dem som rapporterer pågående/nylig behandling, har fått dette som følge av nye hendelser, eventuelt at de får jevnlig forebyggende vedlikeholdsbehandling. Tallene viser at oppfølging og behandling hos pasienter med PCT ikke er optimal, da rundt 30 % rapporterte at behandling skyltes nye symptomer. Hos pasienter som følges i henhold til retningslinjer bør det bare unntaksvis være slik at pasienten får symptomatisk sykdom, da monitorering vil påvise reaktivering av sykdommen lenge før den blir symptomatisk.

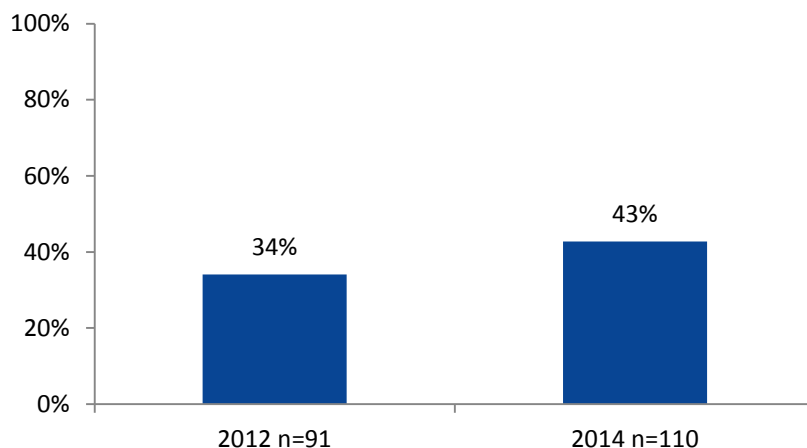
3.4 Nye episoder med symptomer ved PCT (residiv)

Resultatene i kapittelet er fra pasienter som har hatt PCT i minst 4 år.

3.4.1 Forekomst av residiv ved PCT

Data til sammenligning foreligger kun for 2012.

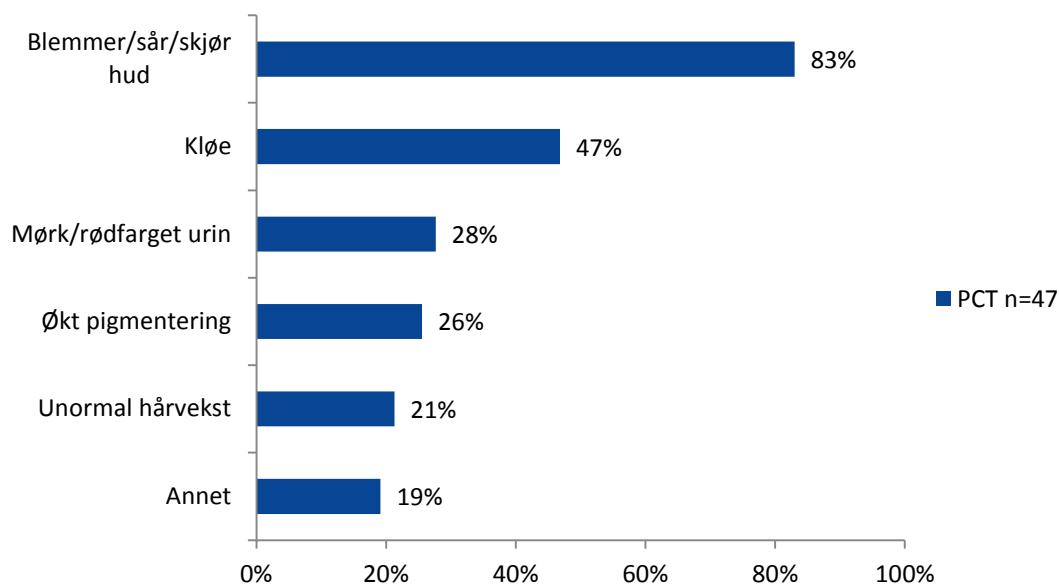
Figur 11. Andel PCT-pasienter som har rapportert symptomer siden utfylling av forrige oppfølgingsskjema



Kommentar: Rundt halvparten av pasientene som sendte inn oppfølgingsskjema i 2014 rapporterte å ha hatt symptomer siden utfylling av forrige oppfølgingsskjema. Hos et fåtall kan de beskrive symptomene være de pasienten hadde ved diagnosetidspunkt. Utvikling av nye episoder/residiv av symptomatisk PCT-sykdom kan forebygges ved årlig kontroll av porfyrinnivå i urin og eventuelt påvisning av biokjemisk residiv. Ved oppfølging som anbefalt, bør det bare helt unntaksvis være pasienter som utvikler nye episoder med symptomer (klinisk residiv). Av de som oppga å ha hatt symptomer, oppga 70 % at de hadde fått behandling.

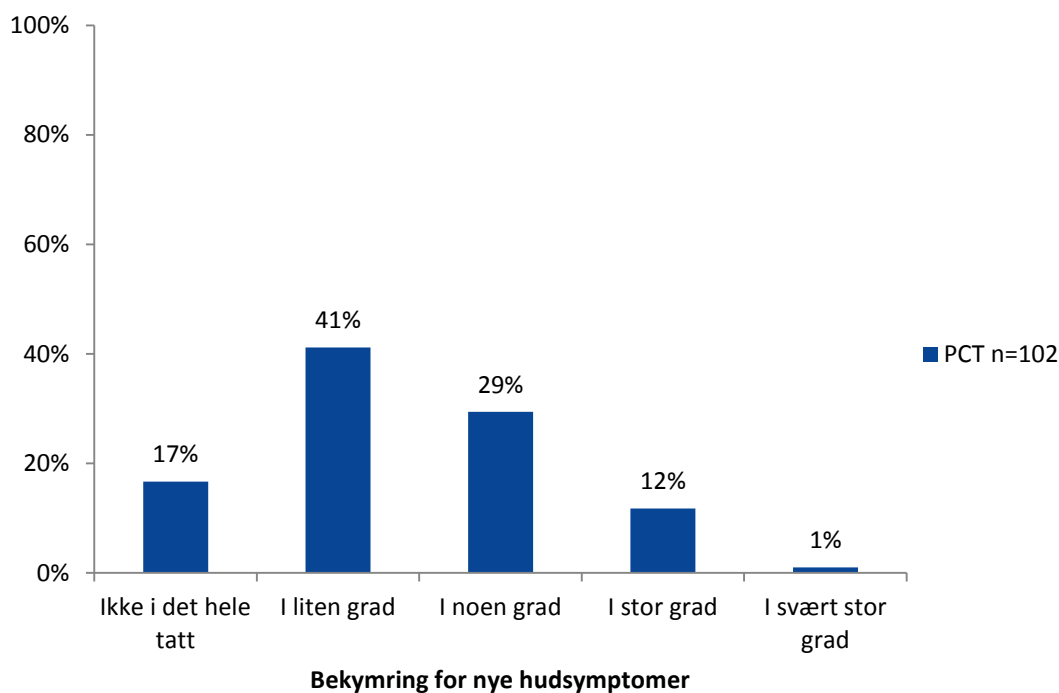
Av de 43 % som rapporterte å ha symptomer, viser figur 12 (neste side) en oversikt over hvilke symptomer pasientene rapporterte at de hadde hatt. Hver deltager kunne oppgi flere symptomer.

Figur 12. Symptomer ved residiv hos PCT-pasienter



3.4.2 Bekymring for utvikling av nye hudsymptomer (residiv) ved PCT

Figur 13. Bekymring for nye hudsymptomer hos PCT-pasienter



Kommentar: Symptomer og funn ved PCT er blemmer, skjør hud, økt pigmentering og unormal hårvekst. Et flertall av pasientene som har hatt PCT i minst 4 år var enten i liten grad eller i noen grad bekymret for å få nye symptomer. En mindre andel rapporterte at de bekymret seg i stor eller svært stor grad for nye episoder med symptomer. Påvirkning av livskvalitet og hvordan man opplever sykdommen varierer sannsynligvis betydelig fra person til person.

3.5 Legemiddelbruk hos pasienter med AIP

Da registeret mottok få spørreskjema fra pasienter med AIP i 2014 (totalt 15 stk.), publiseres ikke data fra 2014 på disse kvalitetsindikatorerne i denne rapporten, jfr. innledning kapittel 3.

3.6 Demografisk oversikt over pasientgruppen i Norsk porfyriregister

Tabell 3. Oversikt over alle pasienter inkludert i registeret fordelt på diagnose, alder og kjønn per 31.12.2014

Diagnose	Antall personer registrert (n)*	Kvinner (n)	Menn (n)	Medianalder (år) per 2014
PCT	402	208	194	65 år
AIP	223	125	98	49 år
EPP	36	21	15	31 år
PV	20	14	6	57 år
HCP	9	6	3	54 år
Totalt	690	374	316	61 år

* Døde pasienter er ekskludert (n=74)

Tabell 4. Deltagelse i registeret i forhold til folketall («prevalens») fordelt på fylke per 31.12.2014

Fylke	Folketall SSB per 1. januar 2015	Antall pasienter (PCT, AIP, EPP, PV, HCP)*	Deltagelse per 100 000 innbyggere
Østfold	287198	31	10,8
Akershus	584899	56	9,6
Oslo	647676	60	9,3
Hedmark	195153	20	10,2
Oppland	188807	20	10,6
Buskerud	274737	38	13,8
Vestfold	242662	41	16,9
Telemark	171953	30	17,4
Aust-Agder	114767	46	40,1
Vest-Agder	180877	26	14,4
Rogaland	466302	46	9,9
Hordaland	511357	61	11,9
Sogn og Fjordane	109170	10	9,2
Møre og Romsdal	263719	49	18,6
Sør-Trøndelag	310047	43	13,9
Nord-Trøndelag	135738	30	22,1
Nordland	241682	42	17,4
Troms	163453	23	14,1
Finnmark	75605	8	10,6
Hele landet	5165802	680	13,2

* Døde pasienter (n=74) samt pasienter uten registrert adresse i Folkeregisteret (n=10) er ekskludert

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

4 Metoder for fangst av data

Datainnsamlingen består av papirbaserte spørreskjema som pasienten selv fyller ut. 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. Etter 1-2 år får pasienter med AIP og PCT tilsendt første oppfølgingsskjema og deretter oppfølgingsskjema hvert 4. år. Norsk porfyriregister er per 2015 i en stor endringsprosess, hvor fremtidige innsamlingsrutiner endres, jamfør kapittel 9, forbedringstiltak.

Innregistreringen av opplysningene gjøres manuelt av ansatte ved Norsk porfyriregister. Databaseprogrammet Microsoft Access benyttes til registrering, lagring og uttrekk av registeropplysninger. Dataene er lagret i en databaseløsning som er isolert fra internett. En MRS-løsning er under utvikling.

Norsk porfyriregister har en egen forskningsbiobank som består av urinprøver som samles inn i forbindelse med innsending av oppfølgingsskjemaene. Prøvene blir kun undersøkt for relevante porfyri-relaterte metabolitter, og analyseresultatene lagres i databasen til Norsk porfyriregister.

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 2014 og totalt i perioden 2002 til og med 2014

Diagnose	Registrerte i 2014*	Registrerte totalt*
PCT	27	451
AIP	3	243
EPP	4	38
PV	0	22
HCP	0	10
Totalt	34	764

* Antall som har sendt inn første spørreskjema til Norsk porfyriregister innen 31.12.2014

Per 2014 ble oppfølgingsopplysninger fra pasienter i registeret bare samlet inn fra deltagere med AIP eller PCT. Deltagerne fikk i 2014 tilsendt første oppfølgingsspørreskjema 1,5 år (PCT) og 2 år (AIP) etter første tilsendte spørreskjema, deretter har de fått tilsendt oppfølgingsspørreskjemaer hvert fjerde år.

Tabell 6. Antall mottatte oppfølgingsskjemaer ved registeret i 2014, og totalt i perioden 2002 til og med 2014

Diagnose	Oppfølgingsskjemaer mottatt i 2014*	Oppfølgingsskjemaer mottatt totalt*
PCT	128	672
AIP	15	499
Totalt	143	1171

*Antall som har sendt inn oppfølgingsspørreskjema til Norsk porfyriregister innen 31.12.2014

Sammen med oppfølgingsskjemaene får pasientene forespørsel om å sende inn urinprøve til biobanken (se tabell 7 neste side).

Tabell 7. Antall mottatte biobankprøver fra deltagere i 2014, og totalt i perioden 2002 til og med 2014

Diagnose	Biobankprøver mottatt i 2014	Biobankprøver mottatt totalt
PCT	105	536
AIP	15	367
Totalt	120	903

Tabell 8. Antall registrerte pasienter (alle porfyridiagnoser) i Norsk porfyriregister i perioden 2002 til og med 2014 fordelt på fylke og helseregion

Fylke	Antall registrerte i 2002-2014*
Østfold	33
Akershus	62
Oslo	69
Hedmark	23
Oppland	23
Buskerud	42
Vestfold	47
Telemark	36
Aust - Agder	48
Vest-Agder	28
Totalt Helse Sør-øst	411
Rogaland	50
Hordaland	66
Sogn og Fjordane	11
Totalt Helse Vest	127
Møre og Romsdal	50
Sør-Trøndelag	51
Nord-Trøndelag	32
Totalt Helse-Midt	133
Nordland	43
Troms	26
Finnmark	11
Totalt Helse Nord	80
Totalt	751

* Antall som har sendt inn spørreskjema til Norsk porfyriregister innen 31.12.2014. Tretten 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 var i 2014 basert på pasientrapporterte data. Mange av pasientene følges opp av fastlege. Dette gjør at dekningsgradsanalyser målt opp mot tall fra Norsk pasientregister (NPR) mindre relevant for registeret.

NAPOS har nasjonalt ansvar for utredning og diagnostikk av porfyri pasienter, 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. Kji-kvadrat test ble benyttet for å undersøke om det var en statistisk signifikant assosiasjon mellom hvilket fylke pasientene var bosatt i, og om de valgte å bli registrert i Norsk porfyriregister eller ikke.

5.3 Dekningsgrad på institusjonsnivå

I 2014 var Norsk porfyriregister basert på pasientrapporterte data, og mottok ingen opplysninger direkte fra helseinstitusjoner. Mange pasienter følges opp av fastlege og flertallet er ikke innlagt på sykehus.

5.4 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 spørreskjema og invitasjon til å bli med i Norsk porfyriregister. For beregning av deltagelsesprosent for inneværende rapporteringsår, inkluderes alle som er registrert i registeret innen 1.juli året etter.

Tabell 9. Deltagelse for rapporteringsåret 2014

Diagnose	Antall inviterte	Antall registrerte*	Deltagelse 2014 (%)
PCT	48	30	63 %
AIP	7	3	43 %
EPP	5	4	80 %
PV	2	1	50 %
HCP	0	-	-
Totalt	62	38	61 %

*Antall som ble invitert i perioden 01.01. - 31.12.2014, og som sendte inn spørreskjema innen 01.07.2015.

Tabell 10. Deltagelse for perioden 2002-2014

Diagnose	Antall inviterte	Antall registrerte*	Deltagelse 2002-2014 (%)
PCT	658	460	70 %
AIP	356	246	69 %
EPP	45	39	87 %
PV	33	23	70 %
HCP	13	10	77 %
Totalt	1105	778	70 %

* Antall som ble invitert innen 31.12.2014, og som sendte inn spørreskjema innen 01.07.2015.

Tabell 11. Fylkesvis oversikt over antall inviterte i perioden 2002 til og med 2014 og andel av disse som er registrert i Norsk porfyriregister

Fylke	Antall inviterte pr. 31.12.2014	Antall registrerte*	Deltagelse
Østfold	49	34	69 %
Akershus	90	63	70 %
Oslo	104	69	66 %
Hedmark	33	24	73 %
Oppland	30	24	80 %
Buskerud	56	43	77 %
Vestfold	62	48	77 %
Telemark	62	37	60 %
Aust - Agder	70	48	69 %
Vest-Agder	38	28	74 %
Totalt Helse Sør-Øst	594	418	70 %
Rogaland	80	51	64 %
Hordaland	89	67	75 %
Sogn og Fjordane	15	11	73 %
Totalt Helse Vest	184	129	70 %
Møre og Romsdal	76	52	68 %
Sør-Trøndelag	84	53	63 %
Nord-Trøndelag	40	32	80 %
Totalt Helse Midt-Norge	200	137	69 %
Nordland	61	44	72 %
Troms	37	26	70 %
Finnmark	12	11	92 %
Totalt Helse Nord	110	81	74 %
Hele landet	1088	765	70 %

*Antall invitert innen 31.12.2014 (17 personer med ukjent bosted ekskludert) som har sendt inn spørreskjema innen 01.07.2015. Døde er inkludert med sist kjente adresse i Folkeregisteret.

Beregning av fylkesvis deltagelse i Norsk porfyriregister for perioden 2002 - 2014

viser at deltagelsen på individnivå er god rundt om i landet. Det var ikke en statistisk signifikant assosiasjon mellom hvilket fylke pasientene bodde i, og om de valgte å bli registrert i Norsk porfyriregister eller ikke ($\chi^2(18) = 18.05$). Opplysninger fra det sentrale Folkeregisteret er brukt for å verifisere bostedsadressene.

5.5 Metoder 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 innleggelses årlig grunnet de akutte porfyrisykdommene. For mange av porfyripatientene 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

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 porfyrisykdømmene:
 - akutt intermitterende porfyri (E.80.2)
 - porphyria variegata (E.80.2)
 - hereditær koproporfyri (E80.2)
- Alle som har en bekreftet diagnose med en av porfyrisykdømmene:
 - porphyria cutanea tarda (E.80.1)
 - erythropoetisk protoporfyri (E80.0)

6.2 Registerets spesifikke kvalitetsmål

6.2.1 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 hadde 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 og årstall for når diagnosen blir stilt. Begge deler rapporteres av pasientene selv. 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. 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.

Blant pasientene som hadde en total diagnostisk forsinkelse på 4 måneder eller mer, scores det om 50 % av forsinkelsen var før eller etter pasienten oppsøkte lege.

6.2.2 Poliklinisk kontroll

Kvalitetsindikator: Forekomst og frekvens av poliklinisk kontroll

Utførte undersøkelser ved poliklinisk kontroll

Pasientrapporterte data på poliklinisk kontroll hos lege benyttes for å se om pasienter med porfyrisykdommer følges opp i henhold til anbefalinger utarbeidet 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. 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 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.

Kvalitetsindikatorerne 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. Opplysningene er derfor basert på oppfølgings spørreskjema nummer to eller senere oppfølgingsskjema. Pasienter som kun er genetisk disponert (aldri hatt porfyrisyptomer) for en porfyrisykdom er ikke inkludert, da det ikke er anbefalt årlig kontroll hos disse. I registeret samles det kun oppfølgingsopplysninger fra pasienter med AIP og PCT. Det er dermed disse diagnosene kvalitetsindikatoren p.t. måler.

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

Personer med porfyrisykdommene AIP, PV eller HCP eller som er påvist genetisk disponert for disse har økt risiko for å utvikle primær leverkreft. Ved å utføre årlig billedundersøkelse, kan eventuelle tidlige stadier av leverkreft fanges opp og gi bedre behandlingsprognoser. 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 hatt sykdommen i minst 4 år, eller 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.

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

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, rekvirert av lege. NAPOS sender ut diagnose-spesifikke anbefalinger om kontroll ved alle nye diagnoser 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 porfyriner, 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 lav n 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 (rekvirert av lege) for analyse av porfyrinnivå- og porfyrinforstadier fra alle deltagerne i registeret.

6.2.3 Legemiddelbruk hos pasienter med AIP

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

Akutte anfall utløst av legemidler 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-porphyrin.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 neste side):

Tabell 12. Klassifisering av legemidler

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 utrygt
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.	

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).

I tillegg følges andelen som har fått utløst akutte porfyrianfall p.g.a. legemiddelbruk. Det er ønskelig at denne andelen er lavest mulig. 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 hatt aktiv AIP i minst to år eller 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.

6.2.4 Behandling av PCT

Kvalitetsindikator: Behandlingsoppstart innen 2 måneder hos nydiagnostiserte pasienter med PCT

PCT kan som regel enkelt behandles med veneseccio for å redusere jernlagre i kroppen og/eller lavdose hydroxyklorokinofosfat (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.

Invitasjon til registeret og det første spørreskjemaet 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 dette første skjemaet eller i det første oppfølgingskjemaet, utsendt 1,5 år etter diagnose. Da indikatoren baserer seg på retrospektive data på inntil 1,5 år, kan validiteten på indikatoren være svekket.

Kvalitetsindikatoren måler andelen PCT-pasienter som rapporterer at de har fått startet behandling i løpet av to måneder etter diagnosebrev er sendt ut. Det monitoreres også hvor lang tid det tar før pasientene får startet opp med behandling.

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

Kvalitetsindikator: Årsaker til nylig gjennomgått/pågående behandling hos pasienter med PCT

Indikasjon for behandling vil være både klinisk og biokjemisk residiv, samt dersom enkeltpasienter har svært høye jernlagre. Alle pasientene som oppgir at de har fått behandling for PCT siden utfylling av forrige oppfølgingskjema, uavhengig av om de har symptomer eller ikke, blir spurt om hva som var indikasjon for behandling.

6.2.5 Nye episoder med symptomer ved PCT (residiv)

Kvalitetsindikator: Forekomst av residiv ved PCT

Behandling inntil full remisjon kan ta opp til 2 år. Kvalitetsindikatoren inkluderer derfor pasienter som har hatt PCT i minst 4 år, og en antar da at majoriteten skal ha vært i remisjon etter diagnosetidspunktet. Kvalitetsindikatoren følger andel PCT-pasienter som oppgir at de har hatt symptomer siden forrige utfylling av oppfølgings spørreskjema. Det er imidlertid en mulighet for at et fåtall av pasientene kan rapportere tilbake til symptomene de hadde ved diagnosetidspunkt. Det er ønskelig at andelen skal synke over tid, da en ved PCT ofte kan forebygge nyutvikling av symptomer ved årlig kontroll av nivået av porfyriner og porfyrinforstadier i urin, og starte med behandling før pasienten utvikler symptomatisk sykdom.

Data på hvilke symptomer pasientene oppgir å ha presenteres også. En pasient kan oppgi flere ulike symptomer. Til slutt presenteres andel av pasientene som har fått behandling for symptomene.

Kvalitetsindikator: Bekymring for utvikling av nye hudsymptomer (residiv) ved PCT

PCT-pasienter blir spurt om de bekymrer seg for å få nye episoder med PCT-hudsymptomer (blemmer, skjør hud, økt pigmentering og unormal hårvekst). Indikatoren følges over tid hos pasienter som har hatt sykdommen i minst 4 år.

6.3 Pasientrapporterte resultat- og erfaringsmål (PROM og PREM)

Kvalitetsindikator: Grad av fornøydhet 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 likertskala. Indikatoren inkluderer pasienter som har hatt sykdommen i minst 4 år.

SF-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. Det er p.t. ikke utført analyser fra instrumentet.

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

Andelen som går til poliklinisk kontroll av PCT-pasienter, ser ut til å være stabil i 2014 sammenlignet med tidligere år. Data for 2014 viste at majoriteten av PCT-pasientene tar blodprøve ved kontrollen, men bare halvparten tar urinprøve. Ved PCT er det økte mengder porfyrin i huden, som fører til symptomer, og nivået av porfyriner i kroppen monitoreres ved hjelp av analyse av porfyriner i urin. Resultatet i kapittel 3 tyder derfor på at informasjon og anbefalinger om hvilke analyser som må utføres ved kontroll må tydeliggjøres mer.

Andelen av registerdeltagerne som sendte inn kontrollurinprøve rekvirert av lege var 27 % for PCT-pasientene og 18 % for pasientene med aktiv AIP. For PCT-pasienter som er i remisjon, kan nye episoder med PCT-symptomer i stor grad unngås dersom pasienten årlig får kontrollert porfyrinnivåene i urin. AIP-pasienter bør kontrollere utskillelsesnivå av porfyriner da dette kan gi viktig sammenligningsgrunnlag ved eventuelle fremtidige akutte anfall. Spesielt for pasienter med PCT må andelen som følges årlig, økes, ved hjelp av å tydeliggjøre anbefalinger om poliklinisk kontroll hos både lege og pasient.

6.8 Tiltak for klinisk kvalitetsforbedring initiert av registeret

Ved sjeldne sykdommer vet ofte pasienten mer om sin sykdom enn fastlegen. Å sikre god informasjon både til pasienter og leger er derfor svært sentralt. Tidligere undersøkelser av data fra registeret 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. Anbefalingene sendes også til alle nydiagnostiserte pasienter og deres fastlege. I tillegg er anbefalingene tilgjengelig på NAPOS sin nettside www.napos.no. Resultat fra Norsk porfyriregister vedrørende poliklinisk kontroll ble også presentert på pasientkurs arrangert av NAPOS i oktober 2014. Hvert år sendes det også ut et årlig nyhetsbrev fra registeret med informasjon om bl.a. oppfølging og kontroll av sykdommen, forebygging av symptomer, samt behandling, med utgangspunkt i data rapportert til registeret. Nyhetsbrevet sendes alle registerdeltagere samt deres registrerte fastleger og evt. behandlende leger.

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 vil ved behov gi 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)

I 2014 ble det undersøkt om de diagnosespesifikke anbefalingene for poliklinisk kontroll som ble utarbeidet og sendt ut i 2010, hadde ført til endringer i oppfølgingen av pasienter med porfyrisykdom. Resultater fra registeret viste at hos pasienter med aktiv eller genetisk disposisjon for AIP gikk flere (53,5 %, n = 54) til kontroll etter at anbefalingene ble sendt ut enn tidligere (35,6 %, n=36; $p < 0.001$). Hos PCT-pasienter var det ingen signifikant endring ($p = 0.711$) i prosentandelen (68,3 %, n=71) som gikk til kontroll etter at retningslinjene ble tatt i bruk sammenlignet med før (71,2 %, n=74).

6.10 Pasientsikkerhet

7 Formidling av resultater

7.1 Resultater tilbake til deltakende fagmiljø

Norsk porfyriregister inkluderer per 2014 kun pasientrapporterte data, i tillegg til biobankdata. 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 årlige 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 ble det i 2014 presentert resultater fra registeret på årlig pasientkurs arrangert av NAPOS.

7.4 Offentliggjøring av resultater på institusjonsnivå

Norsk porfyriregister var per 2014 bare basert på pasientrapporterte data, og mottok ingen opplysninger direkte fra helseinstitusjoner, jamfør kapittel 5.3.

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 drevet med 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 vil bli gjort samtidig med innsamling av data fra helsepersonell til Norsk porfyriregister.

8.2 Vitenskapelige arbeider

Vitenskapelige artikler for rapporteringsåret 2014:

Mykletun, M. et al. (2014). Porfyrisykdommer i Norge. Tidsskrift for Den norske legeforening, 2014(134), 831-835. doi: 10.4045/tidsskr.13.0649

Doktorgradsstipendiater i rapporteringsåret 2014:

- Janice Andersen - Psykososial helse og livskvalitet ved akutt intermitterende porfyri og porphyria cutanea tarda. Planlagt innlevering 2015
- Helene Bustad Johannessen - Phenotypic outcome and novel therapies in acute intermittent porphyria. Planlagt innlevering 2016

Ferdigstilte mastergrader i rapporteringsåret 2014:

- Carl Baravelli - Malignancies and mortality in patients with porphyria – A comparison with the general Norwegian population

Del II - Plan for forbedringstiltak

9 Forbedringstiltak

Norsk porfyriregister er inne i en omfattende endringsprosess.

I 2014 arbeidet registeret med å planlegge årlig innsamling av registerdata fra pasientene, samt innhenting av opplysninger fra helsepersonell i forbindelse med kontroll og oppfølging av sykdommen. Det ble utarbeidet et kortfattet pasientspørreskjema som årlig skal sendes deltagerne i registeret, og et legekontrollskjema som skal fylles ut av lege når pasientene er til kontroll/oppfølging for porfyrisykdommen. Det er også planlagt datainnsamling fra sykehus dersom pasienten oppgir sykehusinnleggelse pga. porfyrianfall.

De årlige skjemaene ble for første gang sendt ut til deltagere i 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 legekontrollskjemaet er utarbeidet slik at det kan være et hjelpemiddel for pasientens lege i forhold til hvilke undersøkelser som anbefales ved kontroll og oppfølging.

Fra januar 2016 vil registeret starte 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 vil gi registeret et bedre datagrunnlag for beregning av kvalitetsindikatorer, både de eksisterende og noen nye.

PREM-målet vedrørende pasientenes fornøydhet med oppfølgingen ved legekontroll/oppfølging, ble for første gang presentert i denne årsrapporten, og er en indikator som vil bli fulgt over tid i registeret.

I 2014 arbeidet registeret med en ny elektronisk rapporteringsløsning i Medisinsk registreringsystem (MRS), et tidkrevende arbeid som pågår i 2015 og som vil fortsette i 2016. I denne forbindelsen revideres og oppdateres registerets kodebøker og rutiner for kvalitetssikring av data gjennomgås.

Del III - Stadievurdering

10 Referanser til vurdering av stadium

Tabell 10.1: Vurderingspunkter for stadium Norsk porfyriregister

Nr	Beskrivelse	Kapittel	Ja	Nei
Stadium 2				
1	Er i drift og samler data fra HF i alle helseregioner	3	X	<input type="checkbox"/>
2	Presenterer resultater på nasjonalt nivå	3	X	<input type="checkbox"/>
3	Har en konkret plan for gjennomføring av dekningsgradsanalyser			
	<p>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 dermed beregne andelen som deltar i registeret jfr. kapittel 5.6. En dekningsgradsanalyse mot NPR har lite for seg fordi ikke alle disse pasientene innlegges i sykehus.</p>	5.2	X	<input type="checkbox"/>
4	Har en konkret plan for gjennomføring av analyser og løpende rapportering av resultater på sykehusnivå tilbake til deltakende enheter	7.1	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	<p>Kommentar: Ikke aktuelt. Ingen sykehusenheter registrerer til registeret.</p>			
5	Har en oppdatert plan for videre utvikling av registeret	Del II	X	<input type="checkbox"/>
Stadium 3				
6	Kan redegjøre for registerets datakvalitet	5.5 , 5.6 , 5.7	<input type="checkbox"/>	X

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"/>
8	Registrerende enheter kan få utlevert egne aggregerte og nasjonale resultater Kommentar: Ikke aktuelt. Ingen sykehusenheter registrerer til registeret.	7.1	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9	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"/>
10	Har identifisert kliniske forbedringsområder basert på analyser fra registeret	6.7	X	<input type="checkbox"/>
11	Brukes til klinisk kvalitetsforbedringsarbeid	6.8 , 6.9	X	<input type="checkbox"/>
12	Resultater anvendes vitenskapelig	8.2	X	<input type="checkbox"/>
13	Presenterer resultater for PROM/PREM	6.3	X	<input type="checkbox"/>
14	Har en oppdatert plan for videre utvikling av registeret	Del II	X	<input type="checkbox"/>
 Stadium 4				
15	Kan dokumentere registerets datakvalitet gjennom valideringsanalyser	5.7	<input type="checkbox"/>	X
16	Presenterer oppdatert dekningsgradsanalyse hvert 2. år Kommentar: NAPOS har oversikt over alle pasienter med porfyrisykdom i Norge og 70 % av disse deltar i registeret. Tradisjonell dekningsgradsanalyse (med validering mot NPR) har ingen hensikt for dette registeret da dette er pasientrapporterte data på pasienter som oftest ikke er innlagt i sykehus jfr. også kapittel 5.6	5.2 , 5.3 , 5.4	X	<input type="checkbox"/>

17	Har dekningsgrad over 80 %	5.4	<input type="checkbox"/>	X
18	Registrerende enheter har løpende (online) tilgang til oppdaterte egne og nasjonale resultater	7.1 , 7.4	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	<i>Kommentar: Ikke aktuelt. Ingen sykehusenheter registrerer til registeret.</i>			
19	Presentere resultater på sosial ulikhet i helse	6.4	<input type="checkbox"/>	X
20	Resultater fra registeret er tilpasset og tilgjengelig for pasienter	7.3	X	<input type="checkbox"/>
21	Kunne dokumentere at registeret har ført til kvalitetsforbedring/endret klinisk praksis	6.9	X	<input type="checkbox"/>
