



Norsk register for arvelige og medfødte nevrologiske sykdommer

Hjemmeside:
www.muskelregisteret.no
E-post: muskelregistert@unn.no

Postadresse:
Nevromuskulært kompetansesenter
Postboks 33
9038 Universitetssykehuset Nord-Norge

Norsk register for arvelige og medfødte nevrologiske sykdommer

Årsrapport 2011

12.10.12

Innledning

Norsk register for arvelige og medfødte nevrologiske sykdommer (Muskelregisteret) ble etablert i 2008, og er et nasjonalt medisinsk kvalitetsregister. Det registreres opplysninger om utredningsgrunnlaget for diagnosen, diagnostiske undergrupper, arvelighet og tid fra symptomdebut til diagnosen stilles. Videre kartlegges funksjonsnivå i forhold til gangfunksjon, respirasjonsstøtte og kognitiv svikt. Det naturlige forløpet av tilstandene varierer og kartlegging av endringer av funksjon over tid kan gi oversikt over sykdomsutviklingen. Sykdomsgruppen er heterogen slik at forskning på de enkelte sykdommer må baseres på konkrete prosjekter med undersøkelser og innhenting av ytterligere data utover registerdataene. Personer med nevrologiske sykdommer tilhører en pasientgruppe som er viet lite oppmerksomhet og registeret kan muliggjøre forskning på områder som hittil har hatt mangelfullt kunnskapsgrunnlag.

De sykdomsgruppene som registeret omfatter er arvelige og medfødte muskelsykdommer, polynevropatier og spinal muskelatrofi. Dette omfatter følgende ICD 10 hoveddiagnoser (undergruppe spesifiseres i registreringsskjemaet):

Diagnose ICD 10

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

Undergruppe/Fritekst

(f.eks. limb-girdle muskeldystrofi, type 2b eller Charcot-Marie-Tooth, type 1a)

Registeret er samtykkebasert, og personer som skal registreres må signere en samtykkeerklæring. Opplysningene i registeret behandles konfidensielt og ingen personidentifiserbare opplysninger vil komme fram i rapporter eller forskningsresultater fra registeret. Den nasjonale styringsgruppen må godkjenne alle forskningsprosjekter.

Organisatoriske forhold

En nasjonal styringsgruppe bestående av fagpersoner fra hele landet har det faglige ansvaret for registeret. Styringsgruppen består av overlege Eva Stensland (leder), Habiliteringsavdelingen, Universitetssykehuset i Nord-Norge (UNN), overlege Magnhild Rasmussen, Barneavdelingen, Rikshospitalet, Prof. Jan Aasly, Nevrologisk avd., St. Olavs hospital, Prof. Laurence Bindoff, Nevrologisk avd., Haukeland Universitetssykehus, og overlege Kjell Arne Arntzen, Nevrologisk og nevrofysiologisk avdeling, UNN. Registeret eies av Helse Nord som også er databehandlingsansvarlig. Den daglige driften av registeret foregår ved Nevrologisk og nevrofysiologisk avdeling og Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) ved UNN. Overlege Kjell Arne Arntzen ved Nevrologisk og nevrofysiologisk avdeling, UNN, har vært faglig leder for registeret siden september 2010.

Anna Kirsti Kvitnes er ansatt som konsulent ved Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) ved UNN i 50 % stilling og jobber spesielt med den daglige driften av Muskelregisteret. Hun tar i mot registrerings skjema og samtykkeerklæringer og legger disse inn i vår database.

På grunn av at flere medlemmer av styringsgruppen har hatt lengre permisjoner, ble det ikke avholdt møte i styringsgruppen i 2011. Det er avtalt nytt møte i styringsgruppen 24.02.12, og det vil bli lagt fram ønske om en mer strukturert møteplan med mulighet for å ha vararepresentanter.

Regnskap 2011

Prosjekt	Prosjekt (T)	Koststed	Art	Art (T)	Beløp	Budsjett	Restbudsjett
118	NMK SKDE	3200	5090	Periodiseringskonto Lønn	500 000	500 000	0
			5090	Periodiseringskonto Lønn	500 000	500 000	0
118	NMK SKDE	3200	6910	Porto	0	5 000	5 000
			6910	Porto	0	5 000	5 000
118	NMK SKDE	3200	7140	Reisekostnader ikke oppg.plikt	0	10 000	10 000
			7140	Reisekostnader ikke oppg.plikt	0	10 000	10 000
118	NMK SKDE	3200	7150	Oppgavepliktig diett	0	1 000	1 000
			7150	Oppgavepliktig diett	0	1 000	1 000
					500 000	516 000	16 000

Antall registrerte/ Dekningsgrad

Det ble registrert 86 personer i registeret i 2011, og ved utgangen av året var det totalt 234 pasienter i registeret. De fleste som ble registrert i 2011 er bosatt i Helse Sør-Øst, etterfulgt av Helse Nord, Helse Midt og HelseVest (fig.1). Det ble registrert pasienter fra sykehus i alle helseregioner i 2011 (totalt 8 sykehus), men flest fra Helse Nord (fig.2). Mange pasienter som utredes ved NMK ved UNN er bosatt i Helse Sør-Øst og dette kan forklare hvorfor flest pasienter ble registrert i Helse Nord, mens de fleste er bosatt i Helse Sør-Øst. Det har vært en relativt jevn økning av antall registrerte personer fra åpningen i 2008, og dette vises kumulativt per år i figur 3.

Det finnes ikke gode epidemiologiske studier som kan gi et sikkert estimat over det totale antall personer med arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer i Norge. Ut ifra

prevalensstudier gjort i Norge og andre land kan man anslå at det er omlag 4000 pasienter med nevrologisk sykdom i Norge. For å komme nærmere et estimat av hvor mange som kan være tilgjengelig for registrering fra spesialisthelsetjenesten har vi foretatt et søk i Norsk pasientregister (NPR) for perioden 2008-2010. I løpet av disse tre årene var det 3875 personer registrert med en av de aktuelle diagnosene som hoveddiagnose. Hvis man også inkluderer bidiagnosene var tallet på 4680. Det er imidlertid noen usikkerhetsmomenter når man skal anvende disse tallene til å estimere antall pasienter som kan være tilgjengelig for registrering. Det ene er at noen pasienter er i en stabil fase av sin kroniske sykdom, og derfor ikke har hatt behov for tjenester fra spesialisthelsetjenesten i de tre årene som ble registrert. Dette kan vi finne ut av ved å gjøre et tilsvarende søk om noen år. Det andre er at diagnosene fra NPR ikke er kvalitetssikret. Blant annet på grunn av dette, har vi ved UNN laget et lokalt register for arvelige og medfødte nevrologiske sykdommer hvor vi har hatt mulighet til å kvalitetssikre diagnosene og således kunne si noe om antall feilkodinger. Diagnoser fra journalsystemet DIPS de siste 10 årene ble tatt ut og diagnosene kvalitetssikret. For 500 pasienter med de aktuelle diagnosene (og som fortsatt var i livet) var 146 feilkodet (29,2%), dvs. at disse pasientene enten hadde en annen muskelsykdom eller ingen muskelsykdom. Hvis dette tallet er representativt for hele landet, vil det totale antallet tilgjengelig for registrering i løpet av 3 år være 3313 hvis man går ut ifra hoveddiagnoser og bidiagnoser (4680 minus 29,2 %). Tallet vil sannsynligvis være noe høyere når man registrerer over mer enn tre år, sannsynligvis rundt 3500, men mulig opp mot 4000. Vi mener at det ut ifra disse tallene vil være rimelig å bruke et estimat på 3500 pasienter som er tilgjengelig for registrering fra spesialisthelsetjenesten når man skal beregne dekningsgraden til registeret. Ut ifra dette kan man anslå at registeret per 31.12.11 hadde en dekningsgrad på 6-7%.

Flere tiltak ble gjort i 2011 for å øke registreringen og kunnskapen om registeret. Det ble i april 2011 for første gang sendt ut statusrapport for registeret med oppfordring til å øke registreringen til alle samarbeidende sykehusavdelinger og spesialister i Norge. Det ble holdt et plenumsforedrag på landsmøtet for Foreningen for muskelsyke i Trondheim i mai og på en nasjonal rehabiliteringskonferanse i Tromsø i september. Det ble også holdt et plenumsforedrag for hele det nevrologiske miljøet i Norge under den nevrologiske Fagkonferansen i oktober. Vi hadde et 2-siders oppslag i medlemsbladet (Muskelnytt) for Foreningen for muskelsyke i juni, og det ble informert om registeret og om hvordan man som pasient kunne samtykke til registrering. Det ble i 2011 startet opp med fortløpende utsendelse av informasjon om registeret og oppfordring til å registrere pasienter til alle leger som rekvirerer genetiske prøver ved Avd. for medisinsk genetikk, UNN, på pasienter med sannsynlig genetisk årsak til nevrologisk sykdom. Avd. for medisinsk genetikk ved UNN analyserer flest genetiske prøver for nevrologisk sykdom i Norge. Det er håp om at disse tiltakene vil bidra til økt dekningsgrad for registeret videre framover.

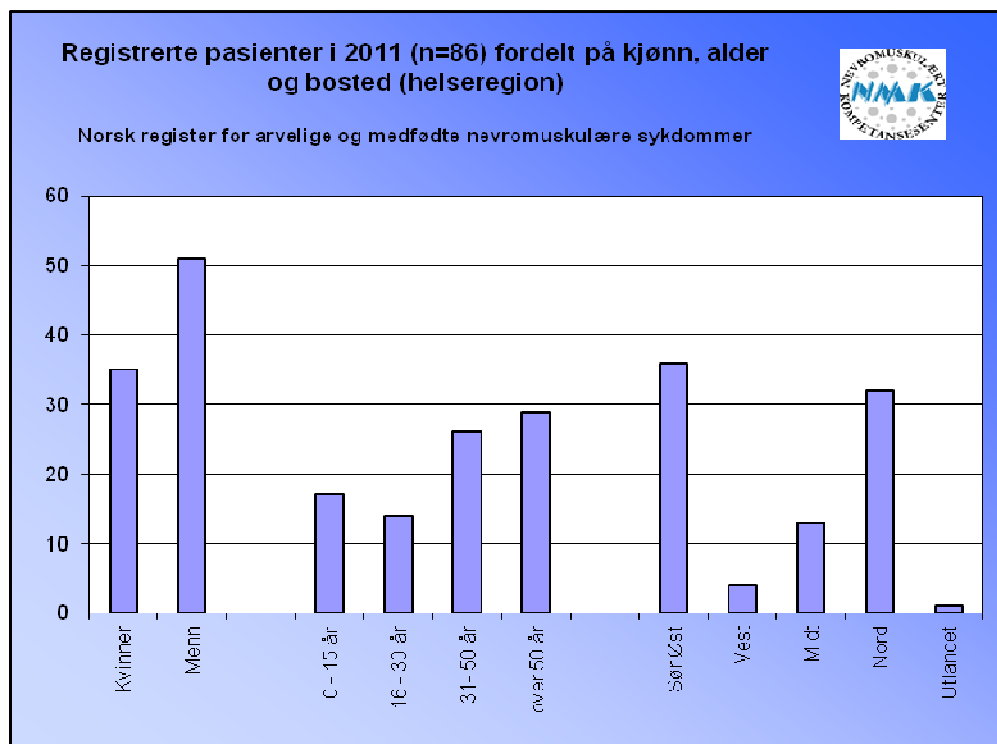


Fig. 1. I alt 86 pasienter ble innmeldt i registeret i 2011. Figuren viser fordeling på kjønn, alder og bosted.



Fig 2. Figuren viser at sykehus i Helse Nord er de som meldte flest (antall) inn til registeret, etterfulgt av Helse Sør Øst.

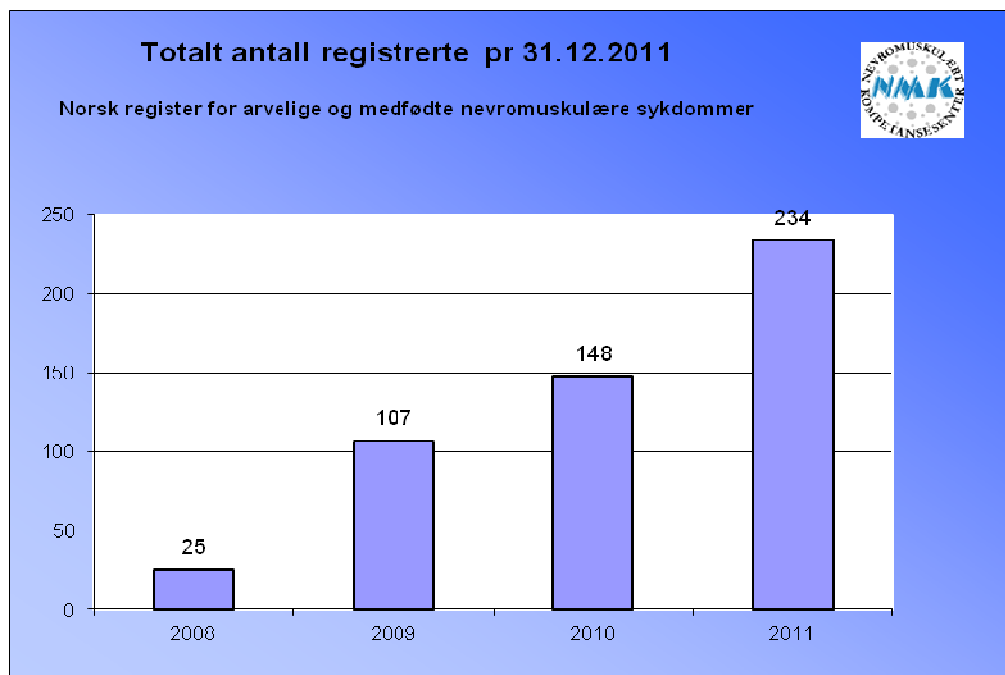


Fig 3. Totalt antall (kumulativt) registrerte pasienter per 31.12.2011.

Rapporter

Demografiske data angående antall registrerte i de ulike helseregioner og aldersfordelingen ble første gang rapportert på våre hjemmesider www.muskelregisteret.no 5. januar 2011, og utdrag fra årsrapporten vil bli publisert på samme sted. Figur 4 viser fordelingen mellom de tre hovedkategorier av diagnoser som i 2011 er registrert i registeret.

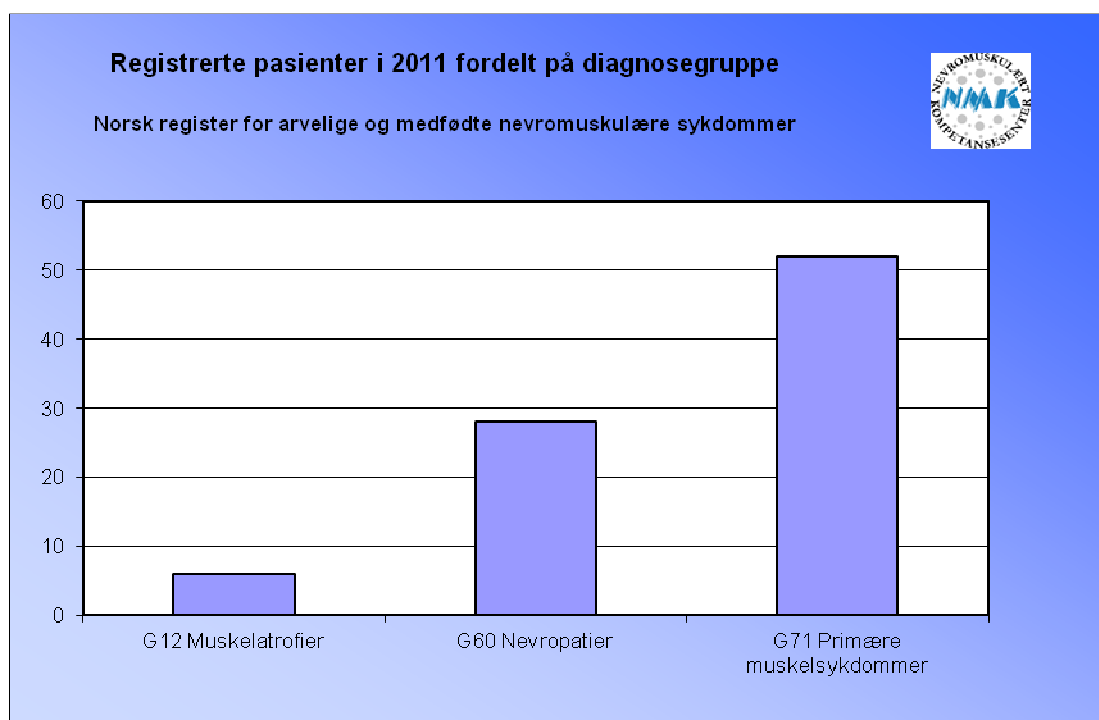


Fig 4. Registrerte pasienter i 2011 fordelt på diagnosegrupper.

Per 31.12.11 er totalt 234 personer registrert i registret, 144 med muskelsykdom, 69 med nevropatier og 21 med spinal muskelatrofi. Det er flere menn (58,1 %), enn kvinner registrert (41,9 %). Om lag 1/3 av de registrerte er barn(<16år). Det tar i gjennomsnitt 10,7 år fra debutsymptom til diagnosen stilles (n=182). Foreløpig er det et fåtall av pasienter med arvelig nevro-muskulær sykdom i Norge som er registrert i registeret, og dette vanskeliggjør analyser av registerdata. På grunn av lav dekningsgrad er det foreløpig ikke levert noen nasjonale analyser eller rapporter angående andre kvalitetsdata fra registeret. Når vi oppnår høyere dekningsgrad, vil det være aktuelt å rapportere data om registreringsgrad av de ulike diagnostiske undergruppene som er omtalt i innledningen, og om hvor og hvordan diagnosen ble stilt. Vi vil kunne rapportere om eventuelle forskjeller i de ulike helseregionene angående registrering og diagnostikk, og registeret kan gi data om arvegang, alder ved symptomdebut og alder ved diagnose. Data vedrørende gangfunksjon, kognitiv svikt og behov for respirasjonsstøtte kan rapporteres. Se fullstendig oversikt over rapporteringsvariabler i tabellen under. Oppfølgingsdata vil kunne gi viktig informasjon om det naturlige forløpet av mange av disse sykdommene, da det foreløpig ikke finnes noen kurativ behandling av disse.

Rapporteringsvariabler

Variabler som kan rapporteres:

1. Pasientdata Navn, personnummer, kjønn, alder ved registrering
2. Diagnoserregistrering ICD-10 koder (evt. undergruppe)
Debutalder, diagnoseår, diagnosen stilt ved (institusjon)
Diagnosen bygger på (anamnese, CK-verdi, EMG/nevrografi, muskelbiopsi, DNA-us, annet)
Opplysninger om muskelbiopsi (lysmikroskopi, immunhistokjemi, EM, Western Blot, annet, diagnostisert ved hvilket laboratorium)
3. Arv Tilsvarende sykdom/symptom i familien? Er familiemedlem innmeldt i registeret?
4. Funksjonsstatus Dato for funksjonsstatus, gangfunksjon (med/uten hjelpemidler), alder ved tap av gangfunksjon, kognitiv svikt, respirasjonsstøtte.
5. Om utfyllingen Dato, samtykkeerklæring utfylt, hvem fylte ut skjema, sykehus/institusjon

Forskning

Registeret egner seg meget godt som utgangspunkt for forskningsprosjekter. Så langt har det ikke vært forskningsprosjekter som har benyttet data fra registeret.

Videre framdrift

Helse Nord har bedt om en plan for hvordan registeret skal oppnå akseptabel dekningsgrad og hvordan resultatformidling skal foregå. Det stilles krav om at det ved neste årsrapport (2012) kan publiseres analyser og resultater fra registerdata basert på en vesentlig høyere dekningsgrad. En slik plan ble utarbeidet og presentert for styringsgruppen i registeret i februar 2012, og tilbakemelding ble gitt til Helse Nord. Det vil bli jobbet videre med oppfølging av fagmiljøene for å øke registreringen.

Det vurderes en revisjon av variabler til i registreringskjemaet (spesielt med tanke økt fokus på genetisk diagnostikk og behandling). Det er også startet et samarbeid med Helse Nord IKT med tanke på en elektronisk løsning for registeret, og det forventes at denne er på plass i løpet av 2012. Fagansvarlig utreder mulighetene for å etablere en forskningsbiobank tilknyttet registeret med tanke på framtidige forskningsprosjekt.

Kjell Arne Arntzen
Overlege, faglig leder
Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer