



Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære 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 nevromuskulære sykdommer

Årsrapport 2012

Plan for forbedringstiltak 2013

Kjell Arne Arntzen

Faglig leder Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer

Universitetssykehuset Nord-Norge HF

15.10.2013

Innhold

I Årsrapport

1 Sammendrag	3
2 Registerbeskrivelse	4
2.1 Bakgrunn og formål.....	4
2.1.1 Bakgrunn for registeret	4
2.1.2 Registerets formål.....	5
2.2 Juridisk hjemmelsgrunnlag.....	5
2.3 Faglig ledelse og databehandlingsansvar.....	5
2.3.1 Aktivitet i styringsgruppe/referansegruppe.....	5
3 Metoder for fangst av data	5
4 Datakvalitet	5
5 Dekningsgrad	6
5.1 Antall registreringer	6
5.2 Metode for beregning av dekningsgrad.....	6
5.3 Dekningsgrad på institusjonsnivå.....	7
5.4 Dekningsgrad på individnivå.....	7
6 Fagutvikling og kvalitetsforbedring av tjenesten	8
6.1 Registerets spesikke kvalitetsmål	8
6.2 Bidrag til utvikling av nasjonale retningslinjer og handlingsplaner/-program...9	
6.3 Bruk av nasjonale retningslinjer.....	9
6.4 Kvalitetsforbedrende tiltak initiert av registeret.....	9
7 Formidling av resultater	10
8 Samarbeid og forskning	10
9 Pasientrapportering, demografi og sosiale forhold	10
9.1 Pasientrapporterte resultatmål.....	10
9.2 Demografiske ulikheter.....	10
9.3 Sosiale ulikheter.....	10
10 Resultater (tradisjonell årsrapport/-statistikk)	11
II Plan for forbedringstiltak	11
11.1 Økning av dekningsgraden	11
11.2 Nye variabler og nettbasert registrering fra 01.01.13	12

Del I

Årsrapport

Kapittel 1

Sammendrag

Kunnskapen om sjeldne arvelige muskelsykdommer og nevropatier er mangelfull. De genetiske årsakene er ikke kartlagt for mange av tilstandene. Mange av sykdommene er svært sjeldne og krever spesialkompetanse på området for utredning og behandling. Det naturlige forløpet av tilstandene varierer og kartlegging av endringer av funksjon over tid kan gi oversikt over sykdomsutviklingen. Det finnes så langt ingen kausal behandling av tilstandene, men støtte- og symptomlindrende behandling og hjelpemidler benyttes. Norsk register for arvelige og medfødte nevro-muskulære sykdommer (Muskelregisteret) ble opprettet i 2008 for å få oversikt over spekteret og det naturlige forløp av arvelige nevro-muskulære sykdommer i Norge, og bidra til å forbedre kvaliteten på diagnostikk og behandling av disse tilstandene. De sykdomsgruppene som registeret omfatter er arvelige og medfødte muskelsykdommer, polynevropatier og spinal muskelatrofi.

Det har vært en jevn økning av pasienter til registeret fra oppstarten. Det ble registrert 78 personer i registeret i 2012, og ved utgangen av året var det totalt 312 pasienter i registeret, 183 med primær muskelsykdom, 100 med nevropatier, 25 med spinal muskelatrofi og 4 med hypokalemisk periodisk paralyse. Ut ifra våre dekningsgradsanalyser, basert på tall fra NPR, gir dette en dekningsgrad på 9 %, hvilket er en økning på 3,5 % fra året før. Totalt 15 sykehus i de ulike helseregionene rapporterte inn pasienter til registeret, de fleste fra Helse Nord, etterfulgt av Helse Sør-Øst.

På grunn av lav dekningsgrad har vi ikke formidlet resultater fra registeret i 2012, men fokusert arbeidet med å forbedre kvaliteten og tilgjengeligheten av registeret med nye variabler og utvikling av nettregistrering, og ulike tiltak for å bedre dekningsgraden. Dette har gitt resultater og vi vil presentere de første resultatene fra registeret i løpet av 2013.

Kapittel 2

Registerbeskrivelse

2.1 Bakgrunn og formål

2.1.1 Bakgrunn for registeret

Kunnskapen om sjeldne arvelige muskelsykdommer og nevropatier er mangelfull. De genetiske årsakene er ikke kartlagt for mange av tilstandene. Mange av sykdommene er svært sjeldne og krever spesialkompetanse på området for utredning og behandling. I forbindelse med at Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) ble opprettet ved Universitetssykehuset Nord-Norge (UNN) ble det på oppdrag fra Helsedirektoratet bedt om å etablere et nasjonalt kvalitetsregister for dette feltet. Norsk register for arvelige og medfødte nevro-muskulære sykdommer (Muskelregisteret) ble opprettet i 2008. Pasienter med genetisk betinget muskelsykdom, spinal muskelatrofi og polyneuropati kan registreres i registeret. Det registreres opplysninger om diagnostiske undergrupper, grunnlaget for diagnosen, 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. Personer med nevro-muskulære sykdommer tilhører en pasientgruppe som er viet lite oppmerksomhet og registeret kan muliggjøre forskning på områder som hittil har hatt et mangelfullt kunnskapsgrunnlag. Sykdomsgruppen er heterogen slik at forskning på de enkelte sykdommer må baseres på konkrete prosjekter med undersøkelser og innhenting av ytterligere data utover registerdataene.

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

Diagnose ICD 10

- G71.0 Muskeldystrofi
- G71.1 Myotone lidelser
- G71.2 Medfødte myopati
- G71.3 Mitokondriemyopati
- G71.8 Andre spesifiserte primære muskelsykdommer
- G71.9 Uspesifisert primær muskelsykdom
- G72.3 Periodisk paralyse
- G73.6 Myopati ved metabolske sykdommer
- G12.0 Infantil spinal muskelatrofi type 1 (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

2.1.2 Registerets formål

Registeret har som hovedformål å få oversikt over spekteret og det naturlige forløp av arvelige nevrologiske sykdommer i Norge, og bidra til å forbedre kvaliteten på diagnostikk og behandling av disse tilstandene.

2.2 Juridisk hjemmelsgrunnlag

Registeret har konsesjon fra Datatilsynet fra 06.08.2007 til å behandle helseopplysninger. REK Nord har også i brev fra 09.06.2008 godkjent registeret.

2.3 Faglig ledelse og databehandlingsansvar

Helse Nord RHF har vært databehandlingsansvarlig for registeret fram til 30.10.12. UNN HF overtok fra denne datoen databehandlingsansvaret.

Den daglige driften av registeret er lagt til Nevrologisk avdeling ved UNN, hvor også sekretariatet for Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) er lokalisert. Overlege, Kjell Arne Arntzen ved Nevrologisk avdeling, UNN, er faglig leder for registeret. Anna Kirsti Kvitnes var i 2012 ansatt som konsulent ved NMK i 50 % stilling og har jobbet spesielt med den daglige driften av Muskelregisteret.

En nasjonal styringsgruppe bestående av fagpersoner fra de fire RHF har det faglige ansvaret for registeret. Styringsgruppen har i 2012 bestått av Eva Stensland (leder), overlege, Habiliteringsavdelingen, UNN (Helse Nord), overlege, Magnhild Rasmussen, Barneavdelingen, Rikshospitalet, (Helse Sør-Øst), Prof. Jan Aasly, nevrologisk avd., St. Olavs hospital (Helse Midt-Norge), Prof. Laurence Bindoff, nevrologisk avd., Haukeland Universitetssykehus (Helse Vest).

2.3.1 Aktivitet i styringsgruppe/referansegruppe

Det ble i februar 2012 avholdt møte i styringsgruppen for registeret. I tillegg har det vært noe kontakt på e-post.

Kapittel 3

Metoder for fangst av data

Pasientene utredes og behandles ved alle landets barneavdelinger og nevrologiske avdelinger. I tillegg utredes og behandles en del ved habiliterings- og rehabiliteringsavdelinger og ved offentlige og private nevrologiske og pediatrike poliklinikker. Utredning og behandling foregår i alle landets fylker og helseforetak. Det er i hovedsak de leger (barneleger/nevrologer/rehabiliteringsleger) som diagnostiserer og behandler denne pasientgruppen som registrerer pasientene. På grunn av lav dekningsgrad åpnet vi i 2012 for at også pasientene selv kunne sende inn samtykkeerklæring. På bakgrunn av denne vil vi be behandlende lege om å registrere pasienten, eller oversende journalnotat slik at vi kan registrere pasienten sentralt. Det ble mot slutten av 2012 satt i gang et prosjekt hvor de ansvarlige for lokale registrer ved Rikshospitalet, Haukeland Universitetssykehus og UNN har forespurt sine pasienter om samtykke til registrering i det nasjonale registeret. De som har samtykket vil bli registrert i 2013. Registreringskjemaet forelå i 2012 kun i papirversjon, men det ble mot slutten av året utarbeidet en elektronisk versjon som var klar til bruk 01.01.13.

Kapittel 4

Datakvalitet

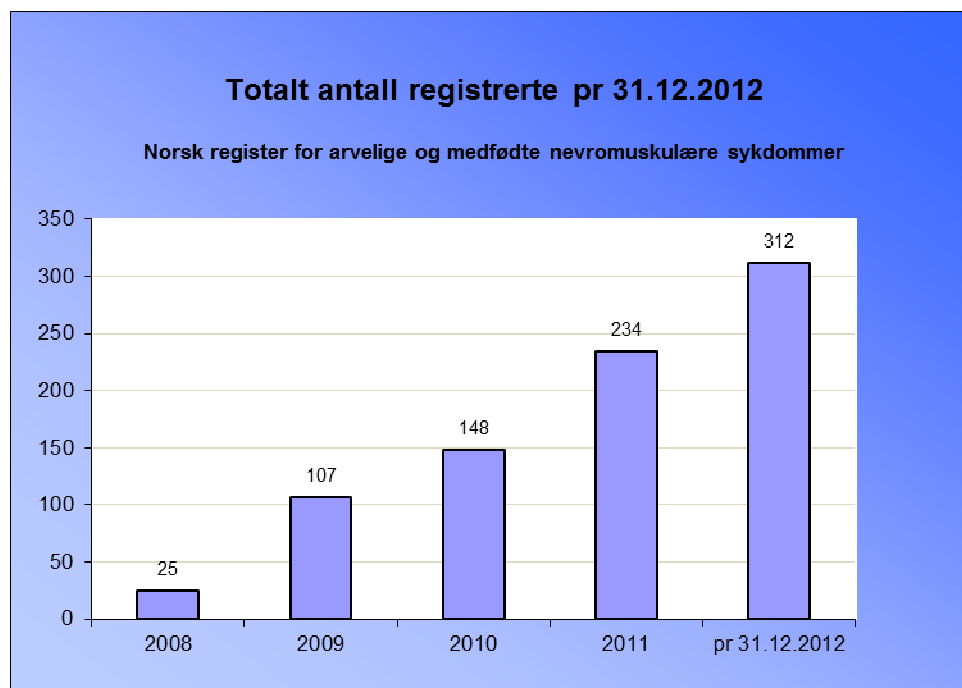
Det ble i 2012 ikke foretatt noen vurdering av validiteten av data i registeret.

Kapittel 5

Dekningsgrad

5.1 Antall registreringer

Det har vært en jevn økning av pasienter til registeret fra oppstarten. Det ble registrert 78 personer i registeret i 2012, og ved utgangen av året var det totalt 312 pasienter i registeret (figur 1).



Figur 1. Kumulativt antall registrerte pasienter

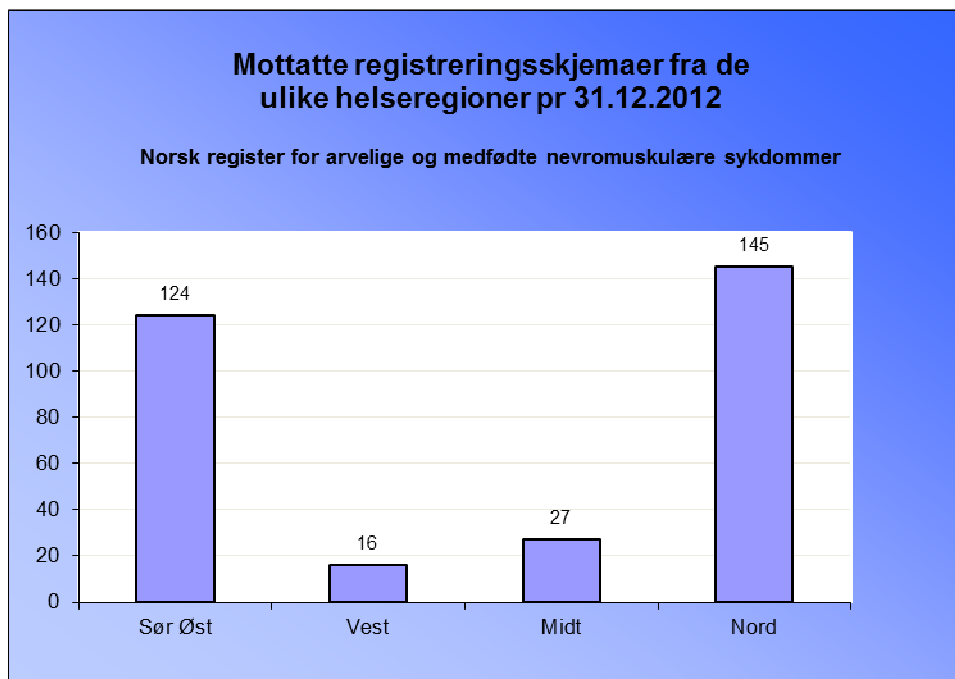
5.2 Metode for beregning av dekningsgrad

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 nevromuskulær sykdom i Norge. For å komme nærmere et estimat av hvor mange som kan være tilgjengelig for registrering fra spesialisthelsetjenesten har vi foretatt et søkt 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, opprettet vi ved UNN et lokalt register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer hvor vi har hatt mulighet til å kvalitetssikre diagnosene og således kunne si noe om antall feilkodinger. Diagnoser fra journalsystemet DIPS i 10 års perioden f.o.m 2002 t.o.m. 2011 ble gjennomgått. 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 ikke-genetisk 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.

5.3 Dekningsgrad

Per 31.12.12 var det 312 registrerte pasienter av en antatt pasientpopulasjon på 3500 som er tilgjengelig for registrering, og dette gir en dekningsgrad på 9 %, hvilket er en økning på 3,5 % fra året før.

De fleste som er registrert i registeret er registrert fra Helse Nord, etterfulgt av Helse Sør-Øst. Få pasienter har blitt registrert fra sykehus i Helse Vest og Helse Midt-Norge (figur 2). Totalt 15 sykehus i de ulike regionene rapporterte inn pasienter til registeret, hvor UNN, OUS og SUS stod for de fleste registreringene (figur 3). Mange pasienter som ble utredet ved NMK ved UNN var imidlertid henvist fra andre helseregioner. På grunn av den totale dekningsgraden fortsatt er lav har vi ikke foretatt dekningsgradsanalyser på sykehus- eller RHF-nivå i 2012, men dette vurderes for 2013.



Figur 2. Oversikt over hvilke helseregioner som har registrert pasienter



Figur 3 viser en oversikt over hvilke sykehus som har rapportert til registeret i 2012 og totalt.

Kapittel 6

Fagutvikling og kvalitetsforbedring av tjenesten

6.1 Registerets spesifikke kvalitetsmål

Registeret skiller seg fra mange av de andre kvalitetsregistrene ved at det omfatter mange ulike sykdommer og at det per i dag ikke finnes kausal behandling av tilstandene. Mange av variablene er derfor ikke ment å brukes som kvalitetsmål, men gir deskriptive data som egner seg til å få oversikt over diagnostiske undergrupper, arvegang, det naturlige forløp av sykdommene, funksjonsnedsettelse og hjelpebehov. Vi ønsker imidlertid å måle kvaliteten av diagnostikk og behandling med utgangspunkt i flere av variablene i registeret:

Genetisk verifisert diagnose

Et mål i diagnostikken av denne pasientgruppen er at alle skal få en genetisk verifisert diagnose. Dette vil ha betydning for å kunne vurdere prognose og det naturlige forløp av ulike undergrupper av de ulike diagnosene, og vil også være en absolutt forutsetning for framtidige studier og behandling med genterapi. Hvor mange som per i dag kan få en genetisk verifisert diagnose avhenger av hvilken diagnose det gjelder, kvaliteten på diagnostikken og den medisinske utviklingen. For mange av diagnosene er ikke den genetiske årsaken avdekket enda.

Vi kan måle hvor stor andel som har fått genetisk verifisert diagnose for de ulike kliniske diagnosene eller for de ulike diagnostiske hovedgruppene (muskelsykdom, polyneuropati, spinal muskeltrofi). Dette målet egner seg best for å se på utvikling over tid, da det ikke bare er avhengig av kvaliteten på diagnostikken, men av den medisinske utviklingen og forekomst av ulike genetiske tilstander i ulike

geografiske områder. Med dette tatt i betraktning, tror vi at man for noen undergrupper likevel vil kunne si noe om kvaliteten på diagnostikk ved å sammenligne ulike helseregioner og også med resultater fra utlandet. Et eksempel kan være hvor stor andel av pasienter med limb-girdle muskeldystrofi som får en genetisk verifisert diagnose. Dette kvalitetsmålet er imidlertid avhengig av høyere dekningsgrad for å sikre representative data, og er ikke mulig å presentere per i dag.

Tid fra symptomdebut til utredningsstart og spesifikk diagnose

Det er ønskelig at pasientene skal komme raskt til utredning og få en mest mulig spesifikk diagnose. Spørsmålene i registeret om alder for symptomdebut, utredningsstart og diagnoseår er egnet til å si noe om hvor lang tid det tar fra pasientene får symptomer til utredningen starter og hvor lang tid utredningen tar. Diagnoseår er her definert som det året hvor den mest spesifikke diagnosen ble satt. Hvis for eksempel en klinisk diagnose ble satt i 2003 og den ble genetisk bekreftet i 2009, vil 2009 være diagnoseåret. Utredningsstart er det året hvor utredningen av pasienten startet. Tiden fra symptomdebut til utredningsstart er avhengig av pasientens eller pasientens foreldres/foresattes oppfattelse/kunnskap om symptomenes alvorlighet og årsak, og deres vurdering av når symptomene bør utredes i helsevesenet. Tiden fra utredningsstart til diagnoseår er avhengig av kvaliteten på utredningen og den medisinske utviklingen. Tiden det tar fra symptomdebut og fram til endelig diagnose er derfor avhengig av flere faktorer og variabelen må tolkes for de ulike diagnostiske undergrupper. Tolkningen er derfor avhengig av god dekningsgrad og høyere svarprosent for å gi representative tall, og er ikke mulig å presentere for de ulike diagnostiske undergrupper per i dag.

Regelmessig fysioterapi

Mange av sykdommene som registeret omfatter medfører muskelsvinn, svakhet og dårlig balanse og en del plages med smerter i nerver, ledd og muskulatur. De fleste av disse vil ha symptombedring med regelmessig fysioterapibehandling. Vi kartlegger hvor mange som får regelmessig fysioterapi og hvor mange som ikke har behov for dette. Denne variabelen kan kobles mot andre variabler, som for eksempel om pasientene er avhengige av hjelpemidler til forflytning, da denne gruppen alltid vil ha nytte av fysioterapi. Gode analyser for de ulike diagnostiske undergruppene forutsetter høyere dekningsgrad, og kan ikke gis per i dag.

6.2 Bidrag til utvikling av nasjonale retningslinjer og handlingsplaner/-program

Data fra registeret har så langt ikke blitt brukt til dette formålet.

6.3 Bruk av nasjonale retningslinjer

Det foreligger få nasjonale retningslinjer for disse sykdomsgruppene. Disse retningslinjene gjelder for Duchenne muskeldystrofi, dystrofia myotonica og spinal muskelatrofi. Pga. av lav dekningsgrad har det ikke vært mulig å vurdere om retningslinjer har blitt fulgt ut ifra registerdata.

6.4 Kvalitetsforbedrende tiltak initiert av registeret

Vi har i løpet av 2012 sett at en del av variablene i registeret var lite hensiktsmessige å ha med i et kvalitetsregister og vi har derfor arbeidet med å bytte ut en del variabler mer andre som måler kvalitet i diagnostikk og behandling bedre. Dette arbeidet ble ferdigstilt i 2012, og en ny versjon av registrerings skjemaet ble lansert 01.01.13 samtidig med at en nettbasert registreringsløsning ble tatt i bruk. Vi har i dette arbeidet hatt fokus på å få registrert genetisk diagnose og etablert variabler angående symptomatisk behandling og sosioøkonomiske forhold. Dette vil bli presentert i neste årsrapport.

Kapittel 7

Formidling av resultater

På grunn av lav dekningsgrad har vi ikke formidlet resultater fra registeret i 2012, men fokusert arbeidet mot å forbedre kvaliteten og tilgjengeligheten av registeret (nye variabler og nettregring) og ulike tiltak for å bedre dekningsgraden. Dette har gitt resultater og resultater fra registeret vil bli offentliggjort i løpet av 2013.

Kapittel 8

Samarbeid og forskning

Registeret egner seg meget godt som utgangspunkt for forskningsprosjekter. Så langt har det ikke vært forskningsprosjekter som har benyttet data fra registeret. Vi har samarbeidet med Treat-NMD (Neuromuscular diseases), som er et EU finansiert prosjekt for å bedre forskning på nevromuskulære sykdommer, om å utarbeide en norsk oversettelse av et globalt register for personer med FKRP mutasjoner (muskeldystrofier). Dette registeret er helt uavhengig av det norske Muskelregisteret, men erfaringsoverføring har vært viktig for å utarbeide en norsk oversettelse.

Kapittel 9

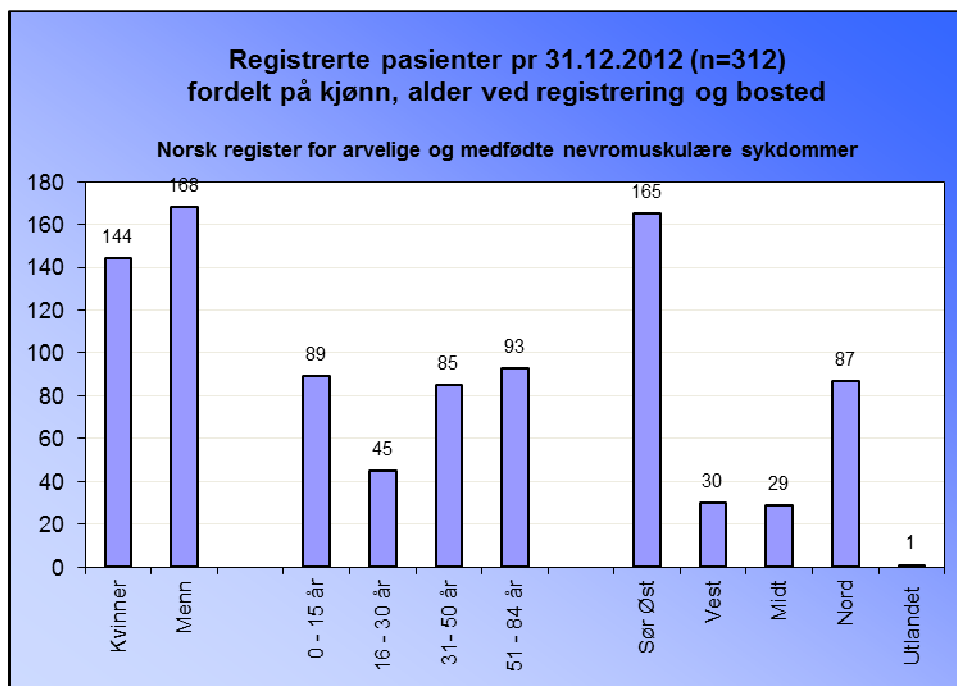
Pasientrapportering, demografi og sosiale forhold

9.1 Pasientrapporterte resultatmål

Pasientrapporterte resultatmål er ikke benyttet.

9.2 Demografiske ulikheter

Figur 4 viser fordelingen av alder, kjønn og bosted i registeret. Kjønnfordelingen er relativ lik som forventet. Når det gjelder aldersfordelingen vil man forvente at flere blir registrert i yngre alder, og dette tror vi er et uttrykk for lav dekningsgrad.



Figur 4. Registrerte pasienter per 31.12.2012 fordelt på kjønn, alder og bosted

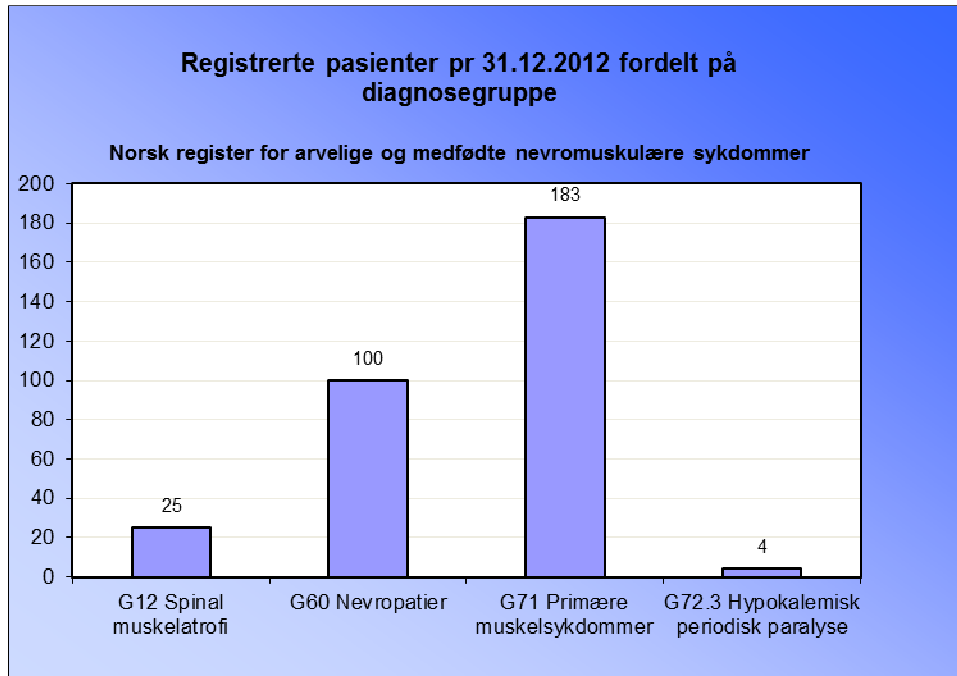
9.3 Sosiale ulikheter

Sosioøkonomiske variabler var ikke tilgjengelig i registeret i 2012, men vil være tilgjengelig fra 2013.

Kapittel 10

Resultater (tradisjonell årsrapport/-statistikk)

Per 31.12.12 var det totalt 312 personer registrert i registret, 183 med primær muskelsykdom, 100 med nevropatier, 25 med spinal muskelatrofi og 4 med hypokalemisk periodisk paralyse (figur 5).



Figur 5. Registrerte pasienter per 31.12.12 fordelt på diagnosegrupper.

Vi har vurdert det slik at det på grunn av lav dekningsgrad ikke er meningsfylt å presentere analytiske kvalitetsdata fra registeret på det grunnlaget man hadde per 31.12.12. Med økende dekningsgrad vil det i 2013 vil de første analysene fra registeret bli levert 1. sept 2013, og vil bli tilgjengelige på våre hjemmesider www.muskelregisteret.no en gang i løpet av høsten 2013.

II Plan for forbedringstiltak

11.1 Økning av dekningsgraden

En stor utfordring med dette registeret når det gjelder dekningsgrad er at det omfatter mange ulike diagnoser. Disse pasientene diagnostiseres ved de fleste sykehus i landet av både barneleger og nevrologer. Det er derfor en utfordring å nå ut til alle fagfolkene, og spesielt å få de som ser få pasienter til å registrere disse. Vi har derfor hatt hovedfokus på å få de sykehus som ser mange pasienter til å få på plass gode rutiner for registrering. I mai 2012 ble det avholdt et møte ved Rikshospitalet (RH) for å bedre registreringsrutinene. Det ble holdt et innlegg om registeret ved en nasjonal nevrologikonferanse i mars 2012 (Nevrodagene). Deskriptive data og informasjon om registeret har vært presentert på våre hjemmesider på internett. Det ble i 2011 startet opp med fortløpende utsendelse av informasjon om registeret og oppfordring til å registrere pasienter med sannsynlig genetisk årsak til nevrologisk sykdom til alle leger som rekvirerer genetiske prøver ved

avdeling for medisinsk genetikk, UNN. Avdeling for medisinsk genetikk ved UNN analyserer flest genetiske prøver for nevro-muskulære sykdommer i Norge.

Det finnes et lokalt register over pasienter med arvelige muskelsykdommer ved Rikshospitalet (RH). En liknende oversikt finnes også over pasienter som har vært til utredning og behandling ved Haukeland Universitetssykehus. Ved UNN opprettet vi i 2012 et lokalt register over pasienter med de aktuelle diagnosene i en 10 års periode f.o.m 2002 t.o.m. 2011. Dette ble opprettet med tanke på å kvalitetssikre tall fra Norsk pasientregister angående dekningsgrad og feildiagnostisering, og for å få oversikt over pasienter som har vært utredet og behandlet ved UNN som kunne være aktuelle for registrering i det nasjonale Muskelregisteret. Med utgangspunkt i alle pasientene registrert ved de lokale registrene ved UNN (ca 300 pasienter) og Haukeland (ca 200 pasienter) og barn registrert ved registret ved RH (ca 55pasieneter), ble det ved slutten av 2012 sendt ut forespørsel til disse pasientene eller deres pårørende om samtykke til registrering i det nasjonale registret. Vi har fått god respons på dette prosjektet i 2013 og vi håper å få de fleste av de som har samtykket registret inn i registeret i løpet av 2013. Dette vil beskrives nærmere i neste års rapport. Det vil bli jobbet videre med oppfølging av fagmiljøene for å øke registreringen.

11.2 Nye variabler og nettbasert registrering fra 01.01.13

Økt dekningsgrad er avhengig av det skal være enkelt å registrere og at dette føles meningsfylt. Vi har derfor høsten 2012 arbeidet med å forbedre variablene i registeret og samtidig presentere mulighet for en nettbasert registrering. Det ble utviklet en ny versjon med nye variabler og web-basert registreringsløsning ved hjelp fra Helse Nord IKT som ble tilgjengelig for registrering fra 01.01.13. Dette presenteres nærmere i årsrapport for 2013.

Nye og mer spesifikke variabler angående diagnosen vil gjøre det mulig å rapportere data om forekomst av de ulike diagnostiske undergruppene som er omtalt i innledningen ned til gen-nivå, og om hvor og hvordan diagnosen ble stilt. Vi kan måle hvor stor andel som har fått genetisk verifisert diagnose for de ulike kliniske diagnosene eller for de ulike diagnostiske hovedgruppene (muskelsykdom, polyneuropati, spinal muskelatrofi). 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. Spørsmålene i registeret om alder for symptomdebut, utredningsstart og diagnoseår er egnet til å si noe om hvor lang tid det tar fra pasientene får symptomer til utredningen starter og hvor lang tid utredningen tar. Mange av sykdommene som registeret omfatter medfører muskelsvinn, svakhet og dårlig balanse og en del plages med smerter i nerver, ledd og muskulatur. De fleste av disse vil ha symptombedring med regelmessig fysioterapi-behandling. Vi kartlegger hvor mange som får regelmessig fysioterapi og hvor mange som ikke har behov for dette. Data vedrørende gangfunksjon, hjerteaffeksjon, kognitiv svikt og behov for respirasjonsstøtte kan rapporteres. Symptomatisk medikamentell behandling vil også bli registrert. Sosioøkonomiske forhold vedrørende sivilstatus, utdanningsnivå, arbeid og uførhet vil bli registrert i den nye versjonen. Se fullstendig oversikt over rapporteringsvariabler i den nye versjonen 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 i 2013:

1. Pasientdata Navn, personnummer, kjønn, alder ved registrering
2. Diagnoserregistrering ICD-10 koder, undergruppe, genetisk diagnose
Debutalder, diagnoseår, diagnosen stilt ved (institusjon)
Diagnosen bygger på (anamnese, CK-verdi, EMG/nevrografi, muskelbiopsi,

genetikk)

- | | |
|----------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 3. Arv | Tilsvarende sykdom/symptom i familien. Arvegang. |
| 4. Funksjonsstatus | Dato for funksjonsstatus, gangfunksjon (med/uten hjelpemidler), alder ved tap av gangfunksjon, kognitiv svikt, respirasjonsstøtte |
| 5. Behandling | Medikamentell behandling, fysioterapi, ergoterapi |
| 6. Sosioøkonomiske forhold | Arbeid/utdanning, Uføregrad, sivil status, utdanningslengde |
| 7. Om utfyllingen | Dato, samtykkeerklæring utfylt, hvem fylte ut skjema, sykehus/institusjon |

Utdrag fra årsrapporten vil bli publisert på våre hjemmesider www.muskelregisteret.no.