



NORSK PORFYRIREGISTER

Årsrapport for 2018 med plan for
forbedringstiltak

Åshild Rostad Enes, Jørild Haugen Villanger, Maja Eirin Hjelle Strand,
Egil Støle, Aasne Karine Aarsand & Sverre Sandberg

Haukeland universitetssjukehus,

27. september 2019

INNHold

Del I Årsrapport	3
Kapittel 1 Sammendrag/Summary	4
Kapittel 2 Registerbeskrivelse	9
2.1 Bakgrunn og formål.....	9
2.1.1 Bakgrunn for registeret.....	9
2.1.2 Registerets formål.....	9
2.1.3 Analyser som belyser registerets formål	10
2.2 Juridisk hjemmelsgrunnlag.....	12
2.3 Faglig ledelse og dataansvar	12
2.3.1 Aktivitet i fagråd/referansegruppe	12
Kapittel 3 Resultater	14
3.1 Kvalitetsindikatorer og PROM/PREM.....	14
A – Poliklinisk kontroll.....	14
B – Kontroll av lever.....	29
C – Behandling av nydiagnostisert PCT.....	32
D – Symptomer og behandling ved kjent PCT	34
E – Bekymring for symptomer (PROM)	37
F – Legemiddelbruk hos pasienter med AIP, PV og HCP.....	38
G – Diagnostisk forsinkelse	39
3.2 Andre analyser	42
Andre resultater – A - Poliklinisk kontroll.....	42
Andre resultater – D – Symptomer og behandling ved kjent PCT.....	46
Andre resultater – F – Legemiddelbruk hos pasienter med AIP, PV og HCP	48
Andre resultater - G – Diagnostisk forsinkelse	49
Andre resultater – H – Anfall og behandling av pasienter med akutte porfyrisykdommer	50
Andre resultater – I – Behandling og forebygging Ved EPP.....	51
Andre resultater – J – Demografisk oversikt over pasientgruppen i Norsk porfyriregister	52
Kapittel 4 Metoder for fangst av data	53
Kapittel 5 Datakvalitet.....	54
5.1 Antall registreringer	54
5.2 Metode for beregning av dekningsgrad.....	55
5.3 Tilslutning.....	56
5.4 Dekningsgrad.....	56
5.4.1 Dekningsgrad i registeret.....	56
5.4.2 Svarprosent for årlige skjema	59
5.5 Prosedyrer for intern sikring av datakvalitet	61
5.6 Metoder for vurdering av datakvalitet	61
5.6.1 Kompletthet.....	61
5.6.2 Korrekthet.....	62
5.7 Vurdering av datakvalitet.....	62
5.7.1 Kompletthet.....	63
5.7.2 Korrekthet.....	64
Kapittel 6 Fagutvikling og pasientrettet kvalitetsforbedring.....	66
6.1 Pasientgruppe som omfattes av registeret.....	66

6.2 Registerets variabler og spesifikke kvalitetsindikatorer	66
A-Poliklinisk kontroll	66
B-Leverovervåking for risikogrupper	70
C-Behandling av nydiagnostisert PCT	71
D-Symptomer og behandling ved kjent PCT	71
E-Bekymring for symptomer	73
F-Legemiddelbruk hos pasienter med AIP, PV og HCP	73
G-Diagnostisk forsinkelse	75
H-Anfall og behandling av pasienter med akutte porfyrisykdommer	77
6.3 Pasientrapporterte resultat- og erfaringsmål (PROM og PREM)	77
6.4 Sosiale og demografiske ulikheter i helse	78
6.5 Bidrag til utvikling av nasjonale retningslinjer, nasjonale kvalitetsindikatorer o.l.	79
6.6 Etterlevelse av faglige retningslinjer	79
6.7 Identifisering av pasientrettede forbedringsområder	80
6.8 Tiltak for pasientrettet kvalitetsforbedring	80
6.9 Evaluering av tiltak for pasientrettet kvalitetsforbedring (endret praksis)	81
6.10 Pasientsikkerhet	82
Kapittel 7 Formidling av resultater	83
7.1 Resultater tilbake til deltakende fagmiljø	83
7.2 Resultater til administrasjon og ledelse	83
7.3 Resultater til pasienter	83
7.4 Publisering av resultater på kvalitetsregistre.no	84
Kapittel 8 Samarbeid og forskning	85
8.1 Samarbeid med andre helse- og kvalitetsregistre	85
8.2 Vitenskapelige arbeider	85
Del II Plan for forbedringstiltak	88
Kapittel 9 Videre utvikling av registeret	89
Del III Stadietvurdering	91
Kapittel 10 Referanser til vurdering av stadium	92

DEL I

ÅRSRAPPORT

Forord

Vi vil takke alle pasienter med porfyrisykdom, personer med genetisk disposisjon for porfyrisykdom og rapporterende leger som har bidratt med opplysninger til Norsk porfyriregister. Da porfyrisykdommene er sjeldne, er registeret et viktig hjelpemiddel for å samle kunnskap om disse sykdommene. Pasientene og legenes verdifulle bidrag øker kunnskapen om de ulike porfyrisykdommene, hvordan det er å leve med sykdommen og hvilken oppfølgingen pasientene mottar. Kunnskapen legger grunnlag for å bedre fremtidens helsetjenestetilbud for pasienter med porfyrisykdom. Tusen takk!

KAPITTEL 1

SAMMENDRAG/SUMMARY

Bakgrunn

Norsk porfyriregister ble opprettet i 2002 og er samlokalisert med Nasjonalt kompetansesenter for porfyri sykdommer (NAPOS), Avdeling for medisinsk biokjemi og farmakologi (MBF), Haukeland universitetssjukehus. NAPOS er godkjent deltaker i European Reference Networks (ERN) og er et av ni kompetansesentre i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD). Norsk porfyriregister er samtykkebasert, og Helse Bergen HF er databehandlingsansvarlig. Registeret inkluderer diagnosene akutt intermitterende porfyri (AIP), porphyria variegata (PV), arvet koproporfyri (HCP), porphyria cutanea tarda (PCT) og erythropoietisk protoporfyri (EPP). Det samles inn opplysninger fra pasienter med nåværende eller tidligere symptomatisk porfyri sykdom (aktiv sykdom) og fra pasienter som ved prediktiv test har fått påvist genetisk disposisjon for AIP, PV eller HCP (latent sykdom). I tillegg samles det inn opplysninger fra leger som følger opp pasientene. Registeret har som mål å bidra til fortløpende læring og forbedring av kvaliteten på helsetjenester for denne pasientgruppen, med fokus på diagnostikk/utredning, behandling, oppfølging og forebygging av sykdom. Kvalitetsindikatorerne i registeret bidrar til å overvåke status med hensyn til registerets formål.

Nytt i årets rapport

Rapporten for 2018 inkluderer resultater for totalt 17 kvalitetsindikatorer, flere av disse presenteres for første gang i årets rapport, og det presenteres også ikke tidligere rapporterte resultater fra leger. Alle relevante resultater presenteres i tillegg på helseregionnivå. Årsrapporten rapporterer for første gang variabelkompletheten for sentrale kvalitetsindikatorer og total utfyllingsgrad av de ulike spørreskjemaene. Videre presenteres en oversikt over andel ikke-besvarte verdier (missings) som er korrigert etter at disse er sjekket opp mot kildedata (spørreskjema). I 2016 ble oppstart av årlig registerpakke innført for pasienter med PCT. Evalueringen av dette tiltaket mht. om flere PCT-pasienter nå blir undersøkt for risiko for residiv og behov for behandling, er presentert i rapporten. På bakgrunn av resultater fra kobling mellom Norsk porfyriregister og Kreftregisteret, endret NAPOS, i samråd med NAPOS senterråd, Fagråd for Norsk porfyriregister og Norsk gastroenterologisk forening, anbefalingen om bildeundersøkelse av lever fra en gang i året til to ganger per år for pasienter med AIP/PV/HCP over 50 år.

Videreutvikling av registeret

Norsk porfyriregister har gjennomgått en omfattende revisjon de siste årene, med utvikling og implementering av nye variabelsett og skjema for alle diagnosene, samt omlegging til innhenting av årlige data fra både pasienter og leger. I 2018 fikk pasienter med EPP tilsendt årlige skjema for første gang. EPP-utsendelsen var en pilotutsendelse, og resultater fra

kvalitetsindikatorerne presenteres der antallet rapporterende pasienter og leger er tilstrekkelig. Elektronisk innregistreringsløsning i Medisinsk Registreringssystem (MRS) er blitt utviklet og ble tatt i bruk for AIP i juni 2016, og for PV, HCP og PCT i mai 2018. Per i dag er innregistreringsløsningen for EPP under testing, før den forventes å produseres rundt årsskiftet. Registeret jobber aktivt for å forsøke å få på plass ePROM-løsning. I 2019 fikk registeret ajourført etterslepet av årlig PCT-pasient- og legekrollskjema som har ventet på innregistreringsløsning, og tall fra 2016 er derfor inkludert for første gang i resultatene, i tillegg til nye 2018-tall.

Deltagelse og dekningsgrad

I 2018 var det totalt registrert 952 deltagere i Norsk porfyriregister, hvorav 48 var nye i 2018. Denne årsrapporten baserer seg på opplysninger fra årlige skjema innsendt i 2018, som var totalt 486 pasientskjema og 222 legekrollskjema fordelt på diagnosene PCT, AIP, PV, HCP og EPP. Den totale dekningsgraden for alle porfyridiagnosene i registeret er 71 %. Svarprosenten i 2018 for årlig pasientskjema var 68 %, og for legekrollskjema 31 %. En vil ikke forvente 100 % svarprosent for legekrollskjema i noe tilfelle, da dette fylles ut i forbindelse med kontroll hos legen, og personer med latent sykdom anbefales kontroll kun hvert 3. – 5. år.

Datakvalitet

I årets rapport er variabelkomplektheten vurdert, og det er sett på korrekthet i forhold til manglende verdier. Generelt er utfyllingsgraden stor, og komplektheten god for mange av de viktigste indikatorene. Noen resultat/indikatorer har imidlertid lavere komplekthet og må tolkes med varsomhet. Dekningsgraden i registeret vurderes som forholdsvis god, gitt at registeret er basert på skriftlig samtykke. Svarprosenten på de årlige skjemaene er akseptabel, men det er ønskelig at den kunne vært høyere. Andelen manglende verdier som skyldtes mangelfull innregistrering er lav (3 %), men registeret vil jobbe for å minke denne ytterligere. En valideringsstudie av sentrale data i registeret er under planlegging sammen med Fagsenter for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest.

Pasientrettet kvalitetsforbedringsarbeid

Tidligere resultater fra Norsk porfyriregister har vist at andelen pasienter som gikk til årlig kontroll og fikk utført anbefalte undersøkelser var lav. Som et tiltak for å sikre at flere porfyri-pasienter følges opp i henhold til retningslinjer, utviklet registeret i 2015 en informasjons- og spørreskjemapakke. Denne sendes ut årlig til alle deltagerne i Norsk porfyriregister, og er fra og med 2018 implementert for alle inkluderte diagnoser. Registerpakken inneholder brev med påminning å gå til årlig kontroll, et skjema deltageren selv skal fylle ut, og et legekrollskjema som de blir bedt om å ta med seg til legen. Legekrollskjemaet er utformet slik at det fungerer som et verktøy ved oppfølging av pasienter med porfyri-sykdom, og inneholder informasjon om hvilke undersøkelser som bør inngå i kontrollen. Legene får sammen med legekrollskjemaet også NAPOS' sjekkliste for

kontroll for den aktuelle diagnosen, informasjon om prøvetaking og forsendelse samt rekvisisjonsskjema for innsending av porfyriprøver. På denne måten kan registerpakken som sendes ut fra Norsk porfyriregister bidra til at flere pasienter går til kontroll og at de undersøkelsene som er anbefalt, blir utført, på en hensiktsmessig måte.

Hovedfunn i 2018

Årlig kontroll: Andelen pasienter med AIP/PV/HCP som oppgir å gå til årlig kontroll har økt noe sammenlignet med i fjor, der nå 67 % (n=96) av de som sendte inn årlig pasientskjema oppgir å gå til årlig kontroll (indikator A-1). For PCT er andelen stabil fra i fjor, og 69 % (n=302) går til kontroll. Målgrensene for AIP/PV/HCP og PCT er satt til at henholdsvis 75 % og 80 % av pasientene bør gå til årlig kontroll, innen 5 år etter at registerpakken for første gang ble sendt ut (dvs. 2020 for AIP/PV/HCP og innen 2021 for PCT). 54 % (n=13) av EPP pasientene rapporterte at de går til årlig kontroll (målgrense 80 % innen 2023). Resultatene er også presentert for de ulike helseregionene, men sammenligninger må gjøres med varsomhet grunnet lavt antall pasienter i noen av regionene.

Innrapportering fra leger: I 2018 mottok registeret utfylte legekontrollskjema fra 60 % av legene til PCT-pasientene som oppgav å gå til årlig kontroll (n=209), og 56 % av legene til AIP/PV/HCP pasienter som oppga å gå til årlig kontroll (n=48) (Indikator A-2). Målgrensen er satt til 75 % og målet skal oppnås i løpet av en 5 års periode etter at registerpakkeutsending ble initiert.

Oppfyllelse av minstestandard: En minstestandard (viktigste undersøkelsene) for hva en porfyrikontroll bør inneholde ble utført av 87 % av legene til PCT-pasientene (n=158), og henholdsvis 93 % (n=44) og 83 % (n=12) av legene til aktiv og latent AIP/PV/HCP (indikator A-3). Geografisk var det små forskjeller, og de fleste helseregioner oppfylte målgrensen om at 90 % av legene som rapporterte til registeret skulle ha utført de viktigste undersøkelsene ved kontroll (PCT: range 83-100 %, AIP/PV/HCP: range 86-100 %). Over 80 % av pasientene med AIP, PV og HCP oppgir at de går til kontroll hos fastlege, mens blant PCT-pasienter oppgir 55 % at kontroll utføres av fastleger, mens resten følges opp av hudspesialist (figur 39). I 2018 hadde 83 % (n=136) benyttet NAPOS sine sjekklister (spredning for helseregioner for 1) PCT: 74-100 % og 2) AIP/PV/HCP: 72-100 %) (indikator A-6). Det er et mål at 90 % av legene som fyller ut legekontrollskjema rapporterer at de benytter NAPOS sine retningslinjer for årlig kontroll (sjekklister). Dette er viktig da legen ved sjeldne sykdommer kan ha liten kunnskap om hvilke undersøkelser og prosedyrer som er anbefalt å utføre.

Behandlingsoppstart innen frist: 77 % av pasientene diagnostisert med PCT (n=22) hadde fått igangsatt behandling innen to måneder etter at de hadde fått diagnosen (indikator C-1) Målet er at 90 % av pasientene rapporterer at de får startet behandling innen 2 måneder etter at diagnosen er stilt.

PREM: I 2018 var 80 % av PCT-pasientene (n=220) og 68 % av AIP/PV/HCP-pasientene (n=60) i stor eller i svært stor grad fornøyd med oppfølgingen de hadde fått i forbindelse med siste kontroll (indikator A-5). For EPP-pasientene er bildet noe annerledes, der bare 27 % (n=11) var i stor eller i svært stor grad fornøyd. Resultatene er imidlertid basert på lavt antall deltagere.

Forekomst av residiv: Deltagere med PCT som får tilsendt årlig pasientskjema har hatt diagnosen i minst to år, og kan dermed forventes å ha fått behandling og å ha blitt symptomfri før de for første gang fyller ut årlig pasientskjema. 25 % av PCT pasientene (n = 313) rapporterte likevel på årlig skjema at de hadde hatt blemmer og/eller sår/ skjør hud de siste 12 månedene (indikator D-1) noe som kan tyde på at en stor andel pasienter får residiv av sykdommen, noe som kan unngås ved riktig oppfølging. Hos 19 % av de som hadde blitt behandlet siste 12 måneder, var årsaken til dette nye PCT symptomer (n = 102) (indikator D-2). De fleste var blitt behandlet med blodtapping (91 %), og for de fleste ble blodtappingen utført ved en sykehusavdeling (78 %), mens 22 % rapporterte at den ble utført ved lokalt helsesenter/fastlege. Det er et mål at 90 % av rapporterende leger benytter behandlingsretningslinjene for PCT, og dette oppfylles i de fleste helseregionene (range 82-100 %) (indikator D-3).

PROM: Majoriteten av pasientene med PCT og AIP bekymrer seg lite for nye anfall/episoder med symptomer (indikator E-1), mens blant EPP-pasienter er bekymringer for symptomer større. At bekymringen er større blant pasienter med EPP, er som forventet basert på sykdommens naturlige historie og forløp.

Diagnostisk forsinkelse: For PCT har registeret satt som mål at 80 % bør få diagnose innen 6 måneder etter symptomdebut. Denne andelen var på 48 % i 2018 (n=33) (indikator G-2).

Evaluering av kvalitetsforbedringstiltak

Innsending av kontrollprøve til analyse av porfyriner i urin er spesielt viktig for PCT fordi dette kan gi indikasjon på om pasienten bør starte opp med behandling for å unngå nye episoder med symptomatisk sykdom eller om f.eks. hyppigere kontroller er indisert. Halvparten av PCT-pasientene i registeret (n=470) sendte inn kontrollprøve i 2018, og andelen PCT-pasienter som sender inn kontrollprøve ved NAPOS fortsetter å øke (Indikator A-4). Registerdeltagerne med PCT fikk i 2016 tilsendt registerpakken for første gang. Ved å følge hver enkelt pasient (n=316) i perioden før oppstart av årlig registerpakke (2013-15) og i perioden etter oppstart (2016-18), fant vi at 57 % av pasientene hadde sendt inn minst en kontrollprøve etter at årlig registerpakke var initiert, sammenlignet med kun 36 % før oppstarten. Økningen var signifikant ($p < 0.001$), og resultatene tyder på at utsending av registerpakken fører til at flere pasienter blir undersøkt med tanke på risiko for residiv og behov for behandling, enn tidligere. For AIP/PV/HCP er det viktig å ha analyseresultater fra tidligere år dersom pasienten skulle få symptomer, da mange pasienter spesielt med AIP har

forhøyede verdier også når de er i klinisk remisjon. Sammenligning med tidligere analyseresultater gir derfor en bedre vurdering av mulige symptomer samt risiko for langtidskomplikasjoner. Resultatene fra 2018 viser at noen færre pasienter med aktiv AIP fikk analysert kontrollprøver sammenlignet med 2017 (henholdsvis 28 % (n=137) og 37 % (n=134)), og en studie for å se på effekten av utsending av den årlige registerpakken også for AIP er under planlegging.

Bruk av registerdata til forskning og oppdatering av faglige retningslinjer

Resultater fra registeret har inngått i flere vitenskapelige studier som belyser både livskvalitet, risiko for langtidskomplikasjoner, mortalitet og dødsårsaker samt forekomst av sykemelding og uføretrygd. Resultater fra registeret har ført til endrede anbefalinger om hyppighet av leverovervåkning, da en nylig publisert studie som har koblet data fra Norsk porfyriregister, Kreftregisteret og Dødsårsaksregisteret har vist at pasienter med AIP/PV/HCP over 50 år har over 100 ganger økt risiko for primær leverkreft sammenlignet med den generelle befolkningen (Baravelli et al, 2017). For personer som har høy risiko for leverkreft, anbefaler European Association for Liver Study (EASL) og European Organisation for Research and Treatment of Cancer (EORTC) ultralydsundersøkelse av lever hver sjette måned. På bakgrunn av resultatene fra Norsk porfyriregister, og i samråd med NAPOS senterråd, Fagråd for Norsk porfyriregister og Norsk gastroenterologisk forening, endret NAPOS i november 2018 anbefalinger om bildeundersøkelse av lever fra en gang i året til to ganger per år for pasienter med AIP/PV/HCP over 50 år. I årets rapport presenteres resultater fra før den nye anbefalingen ble implementert, og data foreligger dermed i forhold til bildeundersøkelse av lever en gang årlig. Blant de som rapporterte til registeret i 2018 var det 61 % (n=77) og 33 % (n=36) av pasientene over 50 år med aktiv AIP/PV/HCP og latent AIP/PV/HCP, som hadde fått utført årlig bildeundersøkelse av leveren (indikator B-1) (målgrense 75 %). I årsrapporten for 2019 vil resultater for implementering av den nye anbefalingen med undersøkelse to ganger årlig presenteres.

Tilbakerapportering

Informasjonsspredning til både helsepersonell og pasienter er svært viktig for sjeldne sykdommer. Sentrale resultater fra registeret og assosierte kvalitetsindikatorer formidles årlig via NAPOSTEN; en nyhetsavis til alle deltagere i Norsk porfyriregister samt deres oppfølgende leger. Her sammenlignes årets resultat med NAPOS sine anbefalinger om behandling og oppfølging av de ulike porfyrisykdommene, og det fokuseres på forbedringsområder. Man håper at en slik tilbakeføring av resultater til både pasienter og leger kan være med å bevisstgjøre rundt både forebygging, oppfølging og behandling av porfyrisykdommene. Sentrale funn blir også inkludert i nyhetssaker på www.napos.no, inkludert i nyhetsvarsling til abonnementene av dette, samt presentert i forskjellige relevante fora.

KAPITTEL 2

REGISTERBESKRIVELSE

2.1 BAKGRUNN OG FORMÅL

2.1.1 BAKGRUNN FOR REGISTERET

Norsk porfyriregister ble opprettet i 2002. Registeret er samlokalisert med NAPOS, Avdeling for medisinsk biokjemi og farmakologi (MBF), Haukeland universitetssjukehus. NAPOS er godkjent medlem i European Reference Networks (ERN) og er et av ni kompetansesenter i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser. Bakgrunnen for opprettelsen av registeret er manglende svar på en rekke sentrale spørsmål knyttet til porfyri sykdommer, både når det gjelder naturlig forløp, risikofaktorer for utvikling av symptomatisk sykdom hos genetisk disponerte, langtidskomplikasjoner samt optimal behandling og oppfølging. Mye av dagens kunnskap er basert på små datamaterialer/usystematiske studier. Et register kan være et spesielt nyttig verktøy for å samle kvalitetsdata for sjeldne sykdommer hvor en liten gruppe pasienter er spredt over store geografiske områder. Videre er en av de store utfordringene for pasienter med sjeldne diagnoser som porfyri sykdommene, 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 porfyri sykdom. 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 personer med porfyri sykdom eller personer som er genetisk disponert for porfyri sykdom. 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, ved tiltak rettet mot områder der behandling eller oppfølging ikke er optimal, samt gjennom publisering av funn fra registeret via ulike informasjonsformer ment for fagmiljø og registerdeltagere. Da porfyri sykdommene er sjeldne sykdommer, er et register et viktig hjelpemiddel for å samle et tilstrekkelig datamateriale.

2.1.3 ANALYSER SOM BELYSER REGISTERETS FORMÅL

God oppfølging av pasienter med porfyrisykdom er viktig for å redusere symptomer og alvorlighetsgrad av disse samt å unngå symptomatisk sykdom/forlenge tid i remisjon og å forebygge samt oppdage langtidskomplikasjoner. For å kunne bidra til bedre oppfølging og forebygging av sykdom hos pasienter med porfyrisykdom, bes både lege og pasient rapportere om deltagere har vært til kontroll og om relevante undersøkelser er blitt utført i henhold til retningslinjer. Resultater og beregninger er presentert i kapittel 3.1 og 6.2 for kvalitetsindikatorerne:

- A-1 Årlig kontroll (prosessindikator)
- A-3 Viktigste undersøkelser ved kontroll (prosessindikator)
- A-4 Mottatte kontrollprøver (prosessindikator)
- A-5 Fornøydhet med oppfølgingen ved siste kontroll (PREM)
- B-1 Årlig bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV og HCP (prosessindikator)
- B-2 Bildeundersøkelse av lever hos PCT-pasienter over 50 år med risikofaktor tilstede (prosessindikator)

I 2016 startet registeret med utsendelse av årlig registerpakke som fungerer som påminning om årlig kontroll og hvor informasjonsmateriale til legen er inkludert, til alle registerdeltagere med PCT. I 2019 ble datauttrekk gjort for å undersøke om utsending av årlig registerpakke førte til at flere pasienter fikk sendt inn urinprøve til analyse av porfyriner, noe som er nødvendig for å påvise biokjemisk residiv og/eller vurdere behov for behandling. treårsperiodene 2013-15 og 2016-18. Årlig kontroll av porfyriner i urin bør utføres minst årlig for å påvise et biokjemisk residiv slik at pasienten kan starte med forebyggende behandling før sykdommen blir symptomatisk. Resultater for sammenligning av treårsperiodene 2013-15 og 2016-18 viste at signifikant flere deltagere sendte inn prøve til årlig kontroll etter at årlig registerpakke ble initiert, se kapittel 6.9.

Legekontrollskjemaet i Norsk porfyriregister er utformet slik at det fungerer som et verktøy for legene med hensyn til hvilke undersøkelser som skal utføres ved kontroll. Det beregnes derfor andel innsendte legeskjema for pasientene som opplyser at de går til kontroll for sykdommen. I tillegg beregnes andelen leger som rapporterer at de benytter *sjekklisten for årlig kontroll* for de ulike porfyrisykdommene. Resultat og beregninger er presentert i kapittel 3.1 og 6.2 for kvalitetsindikatorerne:

- A-2 Mottatte legekontrollskjema for pasienter som oppgir å gå til årlig kontroll (prosessindikator)
- A-6 Bruk av sjekkliste for kontroll av porfyrisykdommen (prosessindikator)

PCT kan vanligvis behandles med blodtapping (venesection) for å redusere jernlagre i kroppen og/eller lavdose hydroksylorokinofosfat (tabletter) for å mobilisere porfyrinene fra lever og dermed øke utskillelsen av porfyriner i urin. Med hensyn til å overvåke om nydiagnostiserte

PCT-pasienter får startet opp med behandling så fort som mulig gjøres det beregninger som er beskrevet i kapittel 6.2 med tilhørende resultat i kapittel 3.1 for kvalitetsindikator:

- C-1 Behandlingsoppstart ved PCT (prosessindikator)

Biokjemisk tilbakefall av PCT i kan oppdages før sykdommen gir symptomer og dermed unngås dersom man undersøker sykdomsmarkør (porfyriner i urin). Det er ønskelig at andelen pasienter med tilbakefall er lavest mulig og det innhentes data både på forekomst av tilbakefall og årsaker til nylig gjennomgått behandling (for eksempel at pasienten fikk symptomer på nytt, kontrollprøver viste at pasienten måtte starte behandling etc, får jevnlig behandling.). Resultat og tilhørende beskrivelse av beregninger er presentert i kapittel 3.1 og 3.2 for følgende kvalitetsindikator:

- D-1 Forekomst av tilbakefall ved PCT (resultatindikator)
- D-2 Årsaker til nylig gjennomgått behandling hos pasienter med PCT

NAPOS har utviklet behandlingsretningslinjer for PCT, disse sendes til alle leger som behandler PCT og er også tilgjengelig via hjemmesiden. Målet med retningslinjene er å sikre god og likeverdig behandling av pasientene. Blant legene som rapporterer til registeret beregnes derfor andelen som benytter retningslinjene. Resultat og beregninger er presentert i kapittel 3.1 og 6.2 for kvalitetsindikatoren:

- D-3 Bruk av behandlingsretningslinjer for PCT (prosessindikator)

For å kunne gi pasientene god oppfølging er det viktig å få kunnskap om hvordan det er å leve med de ulike diagnosene. Det presenteres derfor resultat om hvilken grad de bekymrer seg for å få symptomer på porfyrisykdommen. Resultat og beskrivelse av beregninger er presentert i kapittel 3.1 og 6.2 for kvalitetsindikatoren:

- E-1 Bekymring for symptomer (PROM)

En rekke vanlige legemidler kan utløse alvorlige akutte porfyrianfall ved de akutte porfyrisykdommene (AIP, PV og HCP). Det er ønskelig at andelen som kun bruker trygge legemidler skal være størst mulig. Samtidig vil det i enkelte situasjoner være nødvendig å bruke ett eller flere utrygge legemidler på grunn av annen alvorlig behandlingstrengende sykdom. Derfor overvåkes andelen pasienter som rapporterer å bruke trygge medisiner. Resultat og beskrivelse av beregninger er presentert i kapittel 3.1 og 6.2 for kvalitetsindikatoren:

- F-1 Bruk av trygge og utrygge legemidler hos pasienter med akutte porfyrisykdommer

For sjeldne og lite kjente diagnoser kan det gå lang tid med utredning før pasienten får stilt rett diagnose. Diagnostisk forsinkelse er derfor en viktig indikator å følge. Beregninger og resultat er presentert i kapittel 3.1 og 6.1 for kvalitetsindikatoren:

- G-1 Diagnose innen ett år (AIP, PV, HCP, EPP) (prosessindikator)
- G-2 Diagnose innen 6 måneder (PCT) (prosessindikator)

- G-3 Pasient-assosiert og helsepersonell-assosiert diagnostisk forsinkelse ved PCT (prosessindikator)

2.2 JURIDISK HJEMMELSGRUNNLAG

Norsk porfyriregister er samtykkebasert og har opprinnelig konsesjon fra Datatilsynet, i henhold til Helseregisterloven § 5, jf. Personopplysningsloven § 33, jf. § 34 (konsesjonsbrev fra Datatilsynet datert 03.06.2002 - konsesjonsnr. 2001/4238-4). Fra 20.07.2018 drives registeret i henhold til ny Personopplysningslov samt EUs Personvernforordning (GDPR). Alle forskningsprosjekter som benytter data fra registeret godkjennes av Regional komité for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk (REK) før utlevering av data.

2.3 FAGLIG LEDELSE OG DATAANSVAR

Helse Bergen HF er databehandlingsansvarlig for Norsk porfyriregister, mens leder av NAPOS har det daglige driftsansvaret for registeret. Dette omfatter ansvar for autorisering av brukere og at disse oppfyller kravet om taushetsplikt for helsepersonell, samt ansvar for at sikkerhetsrutiner og sikkerhetsstrategi blir fulgt.

2.3.1 AKTIVITET I FAGRÅD/REFERANSEGRUPPE

Fagrådet for Norsk porfyriregister er bredt sammensatt og består av representanter fra forskjellige medisinske spesialiteter og helseregioner samt brukerrepresentanter (se liste under). Fagrådet fungerer også som Senterråd for NAPOS og gir innspill til arbeidet ved NAPOS. I 2018 fikk fagrådet tilsendt utkast til årsrapporten for registeret og ble bedt om å komme med innspill. Innspillene ble diskutert på møtet dato 2018. Vedtektene for registeret ble også diskutert på fagrådsmøtet i 2018. I 2018 bestod fagrådet av:

Geir Tollåli (leder fagråd)	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)
Øyvinn Kristiansen	Kommunelege/fastlege, Saltdal Helsesenter, Rognan, Nordland
Guro Sunniva Bjørnevaagen	Hudlege, Hudavdelingen, Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet (Helse Sør-Øst RHF)
Øyvind Skadberg	Overlege, Avdeling for medisinsk biokjemi, Stavanger universitetssykehus

Kristoffer Aavik	Leder, Norsk porfyriforening
Bente Corneliussen	Representant, Norsk porfyriforening
Merete Johansen	Leder, Porfyriforeningen i Nordland

KAPITTEL 3

RESULTATER

Norsk porfyriregister har i løpet av perioden 2015-2018 blitt fullstendig revidert og nye spørreskjema, med tilhørende variabler, er blitt utviklet og implementert.

Alle registerdeltagerne får i dag tilsendt to skjema årlig; ett de selv skal fylle ut (pasientskjema) og ett skjema deres lege skal fylle ut (legekontrollskjema). Årlige skjema ble innført i 2015 for AIP, i 2016 for PCT, i 2017 for PV og HCP, og i 2018 for EPP. Utsendelsen til EPP i 2018 var en pilotutsendelse. Grunnet pilotutsendelsen kombinert med sykdommens sjeldenhet, vil det kun presenteres resultat fra EPP der antall pasienter/leger er høy nok. Ordinær utsendelse til pasienter med EPP startet opp i 2019.

I løpet av våren 2016 ble innregistreringsløsning i MRS for AIP satt i produksjon, mens det for PCT, PV og HCP ble satt i produksjon våren 2018. På grunn av produksjonssetting av MRS-løsning for PCT i mai 2018, hadde registeret et etterslep av PCT-skjema som ventet på innregistrering og i fjorårets årets rapport ble det derfor kun presentert resultater fra 2017. Våren 2019 var registeret ajour med innregistrering av alle PCT-skjemaer, og i årets rapport er dermed også resultatet for de årlige skjemaene fra 2016 for PCT inkludert. Det arbeides per i dag med MRS-løsning for EPP.

Resultatkapittelet er delt inn etter tema (A-J), der de viktigste resultatene innenfor hvert tema presenteres først, andre analyser fra de ulike temaene presenteres i kapittel 3.2.

Da porfyrisykdommer er sjeldne sykdommer, presenteres data på helseregionnivå der dette er mulig, og ikke på sykehusnivå eller fylkesnivå i da det ikke er tilstrekkelig antall rapporteringer for dette. For enkelte av kvalitetsindikatorer er resultatene presentert samlet for flere diagnoser pga. få pasienter.

Informasjon om dekningsgrad og svarprosent finnes i kapittel 5.4. Ved hvert indikatorresultat presenteres variabelkompletheten for 2018, se mer informasjon i kapittel 5.7.

3.1 KVALITETSINDIKATORER OG PROM/PREM

A – POLIKLINISK KONTROLL

NAPOS anbefaler pasienter med PCT, EPP og aktiv AIP, PV og HCP å gå til årlig kontroll for porfyrisykdommen hos lege. Pasienter som kun er genetisk disponert for AIP, PV eller HCP (latent sykdom) anbefales å gå til kontroll hvert 3.- til 5. år.

Registerdeltagerne får hvert år tilsendt et pasientskjema og et legekrollskjema, og de blir bedt om å ta med seg legekrollskjemaet når de neste gang skal til lege for kontroll av porfyrisykdommen. I tillegg til å være en kilde for datainnnsamling, er legekrollskjemaet utarbeidet slik at det fungerer som et verktøy ved oppfølging av pasienter med porfyrisykdommer. I skjemaet er de anbefalte undersøkelsene og prosedyrer som bør utføres ved kontroll, listet opp for legen.

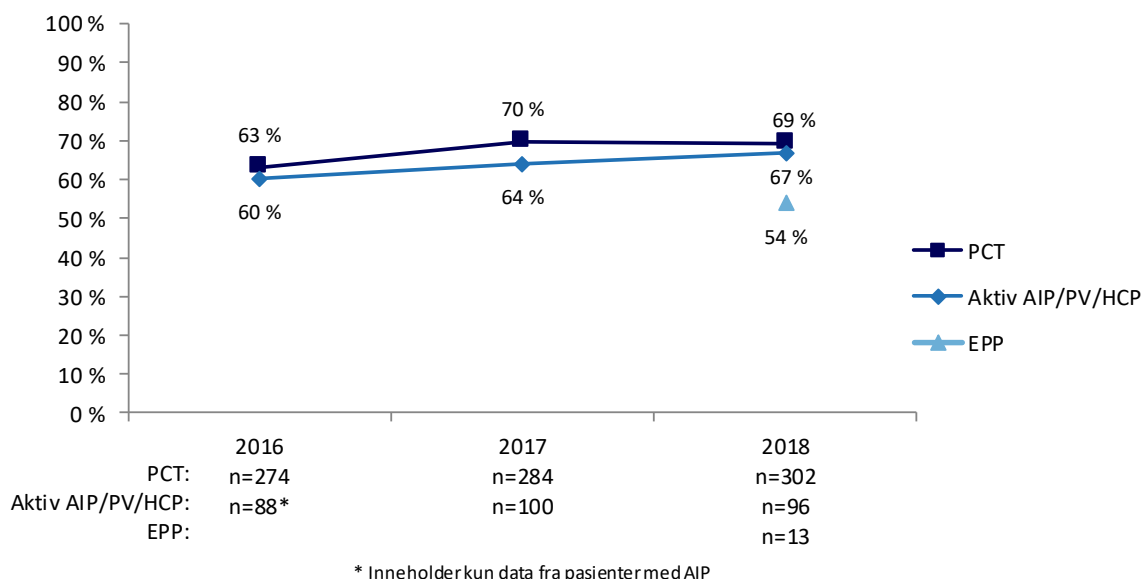
For poliklinisk kontroll presenteres både pasientrapporterte og legerapporterte data fra årlige skjema, samt data om kontrollprøver mottatt ved NAPOS.

A-1 Årlig kontroll (pasientrapportert)

Figur 1 viser andelen som oppgir å gå til kontroll årlig eller hyppigere fordelt på de ulike diagnosegruppene. For pasienter med aktiv AIP/PV/HCP fortsetter andelen å øke. Målet er at innen 5 år etter at årlig registerpakke ble innført, skal 75 % gå til årlig kontroll. For PCT er andelen 69 %, og registeret har satt som mål at minst 80 % av PCT-pasientene skal gå til årlig kontroll innen 2021. Halvparten av EPP-pasientene går til årlig kontroll (mål 80 %, innen 2023). Inndeling på helseregionnivå for 2018 (figur 2 og 4) og for siste tre år (figur 3 og 5) er også presentert. Geografisk inndeling er ikke presentert for EPP-pasientene grunnet lavt antall pasienter.

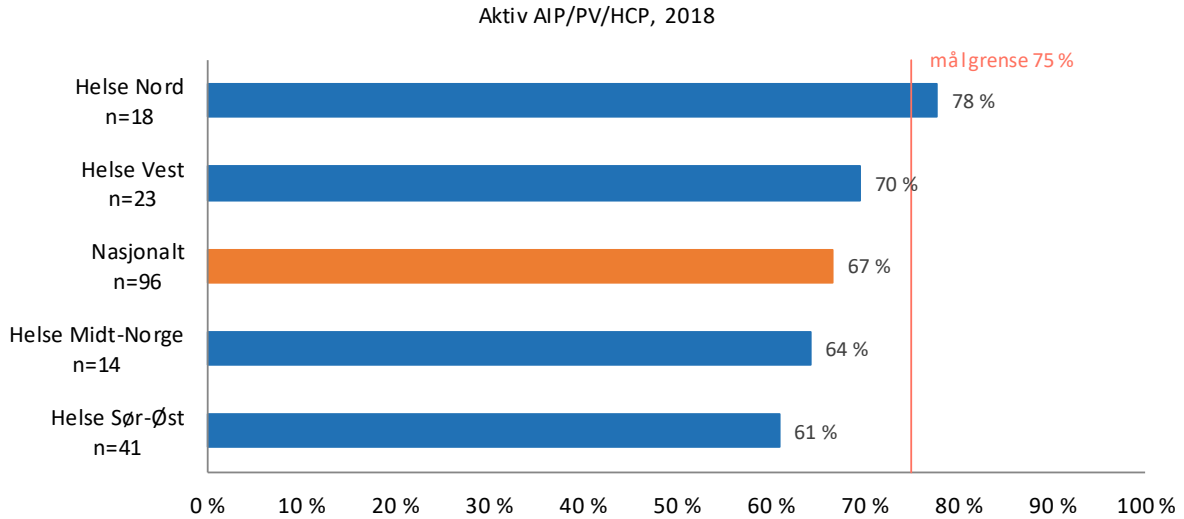
For personer med latent AIP/PV/HCP var andelen som oppga at de går til kontroll årlig 27 % (n=59, ikke inkludert i figuren). For denne gruppen anbefales kontroll hvert 3.- 5. år, men fra 50 års alder anbefales bildeundersøkelse av lever årlig også for denne gruppen. Dette er presentert i prosessindikatoren om årlig bildeundersøkelse av lever (B-1).

Figur 1. Andel pasienter som går til årlig kontroll blant de som sendte inn årlig pasientskjema

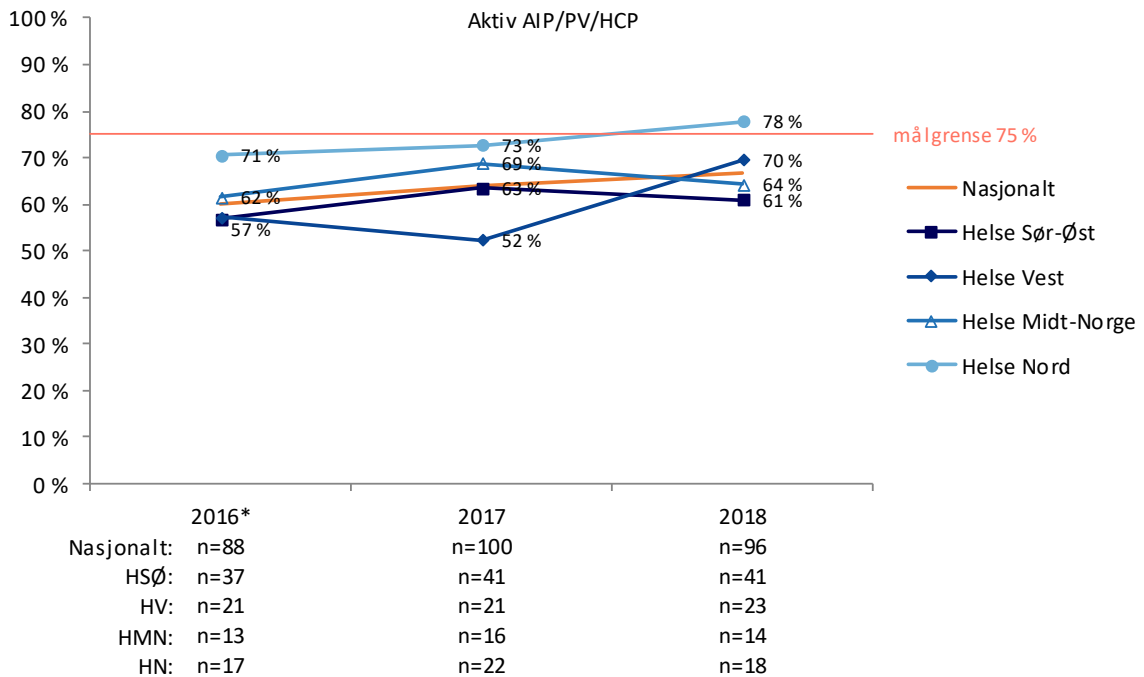


Kommentar: Variabelkompletthet i 2018 var 96 % (12 ikke-besvart) for PCT, 97 % (3 ikke-besvart) for aktiv AIP/PV/HCP og 100 % for EPP.

Figur 2. Andel pasienter med aktiv AIP/PV/HCP som oppga å ha vært til årlig kontroll i 2018 fordelt på helseregion

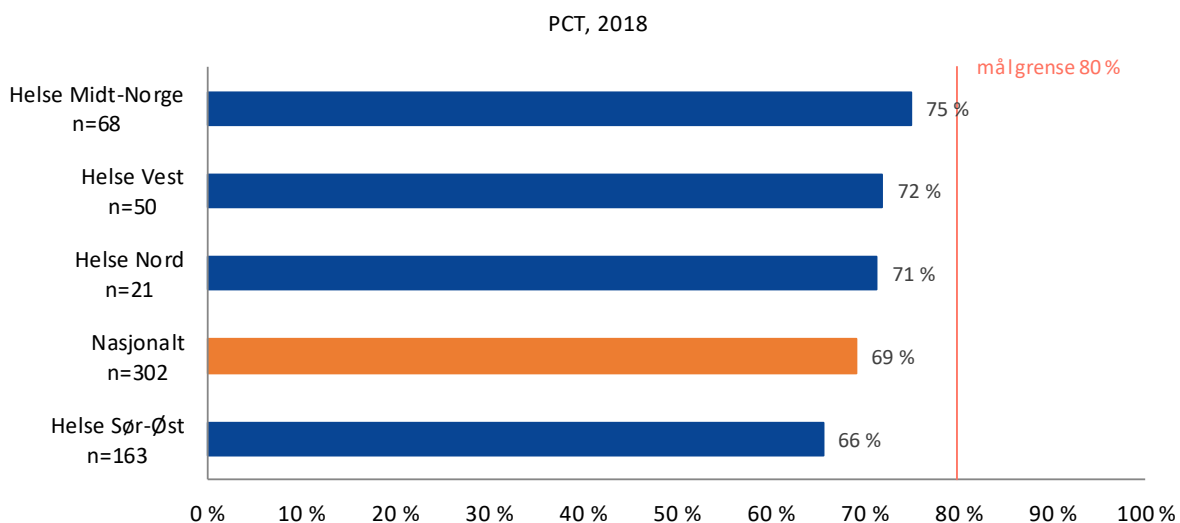


Figur 3. Andel pasienter med aktiv AIP/PV/HCP som går til årlig kontroll, fordelt på helseregion de siste tre år.

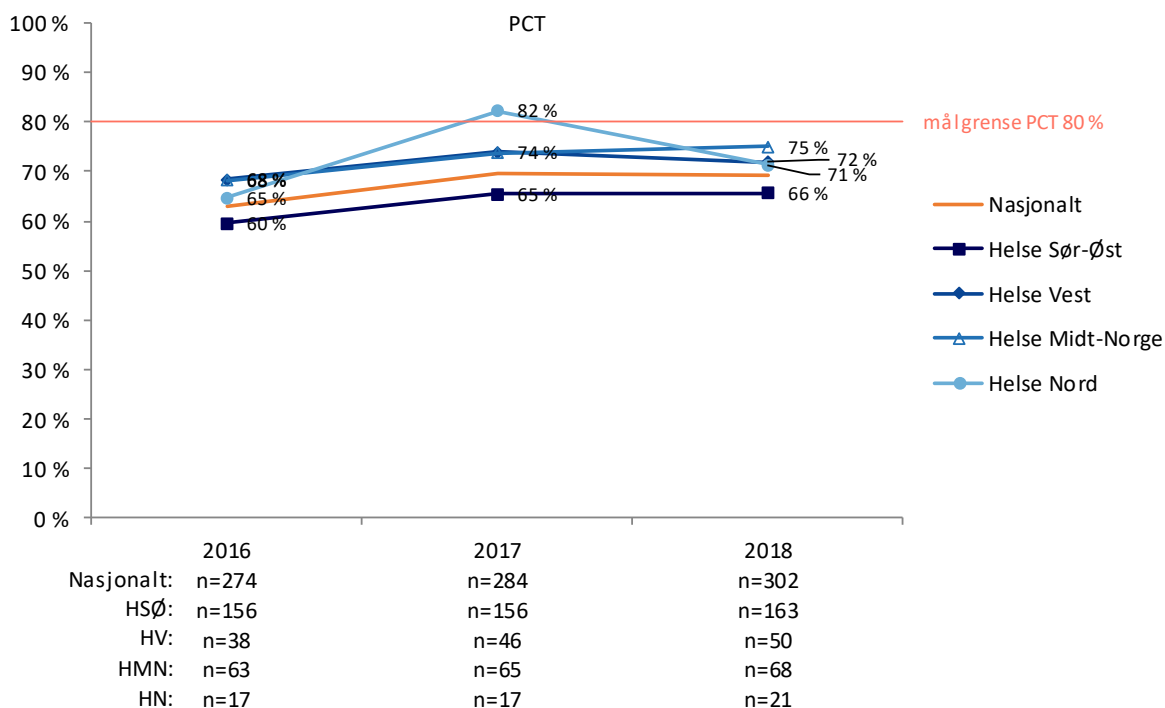


*inneholder kun data fra pasienter med AIP

Figur 4. Andel pasienter med PCT som oppga å ha vært til årlig kontroll fordelt på helseregion i 2018.



Figur 5. Andel pasienter med PCT som går til årlig kontroll, fordelt på helseregion de siste tre år

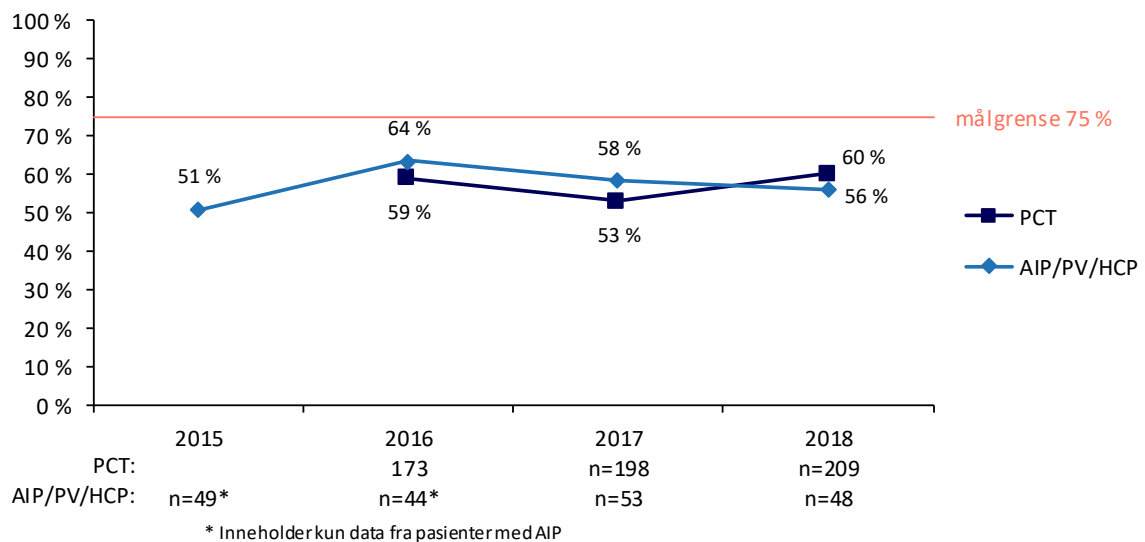


A-2 Mottatte legekontrollskjema for pasienter som oppgir å gå til årlig kontroll

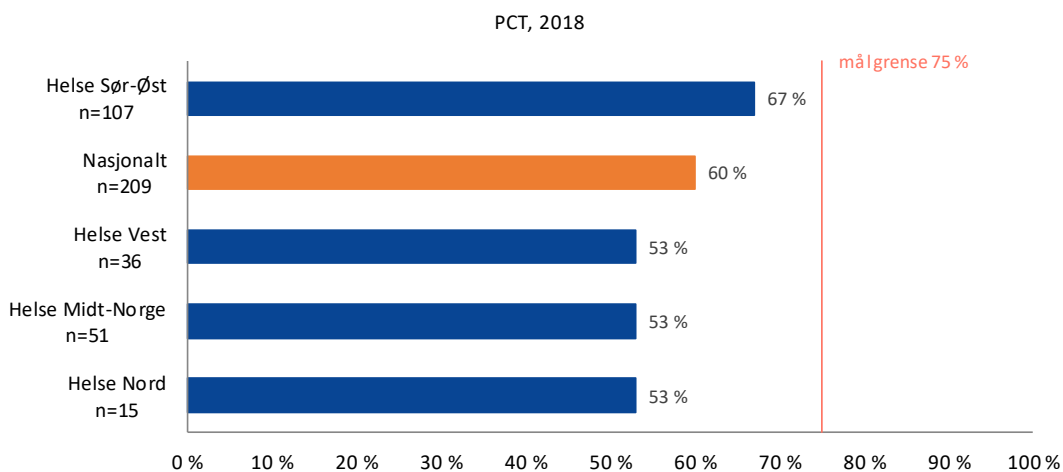
Blant registerdeltagere som oppga å gå til årlig kontroll, mottok registeret i 2018 legekontrollskjema for 60 % av de med PCT og 56 % av de med AIP/PV/HCP (figur 6). Blant de med aktiv og latent AIP/PV/HCP mottok registeret legekontrollskjema fra henholdsvis 58 %

(n=43) og 40 % (n=5) av deltagerne (ikke vist i figur). Det presenteres ikke tall for EPP grunnet lav n. Registeret har nå i oppstartsfasen som mål at legek kontrollskjema skal bli sendt inn fra 50 % av årlig kontroller. Det er videre satt som mål at innen 5 år etter at årlig registerpakke ble innført (dvs. 2020 for AIP, 2021 for PCT, 2022 for PV/HCP 2023 for EPP) skal legek kontrollskjema bli sendt inn for 75 % av de årlige kontrollene.

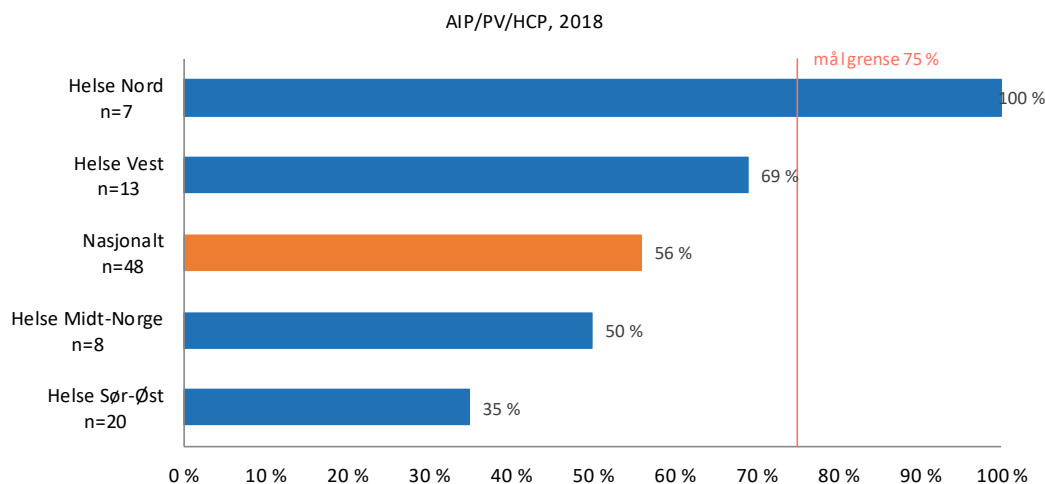
Figur 6. Andel mottatte legek kontrollskjema for pasienter som oppgir at de går til årlig kontroll



Figur 7. Andel mottatte legek kontrollskjema i 2018 for PCT-pasienter som oppgir at de går til årlig kontroll, fordelt på helseregion



Figur 8. Andel mottatte legekontrollskjema i 2018 for pasienter med akutt porfyrisykdom som oppgir at de går til årlig kontroll, fordelt på helseregion



Kommentar: Resultatene i de ulike helseregionene må tolkes med varsomhet, grunnet lave antall.

A-3 Viktigste undersøkelser ved kontroll (minstestandard, lege- og pasientrapportert)

NAPOS har utarbeidet diagnosespesifikke anbefalinger for kontroll (sjekklister), og undersøkelsene som anbefales avhenger av hvilken diagnose pasienten har. I denne indikatoren har vi valgt å fokusere på de viktigste undersøkelsene (minstestandard), for å se hvor stor andel som får utført disse ved kontroll, og for å kunne si noe om fastlegenes oppfølging av pasientene med porfyrisykdom.

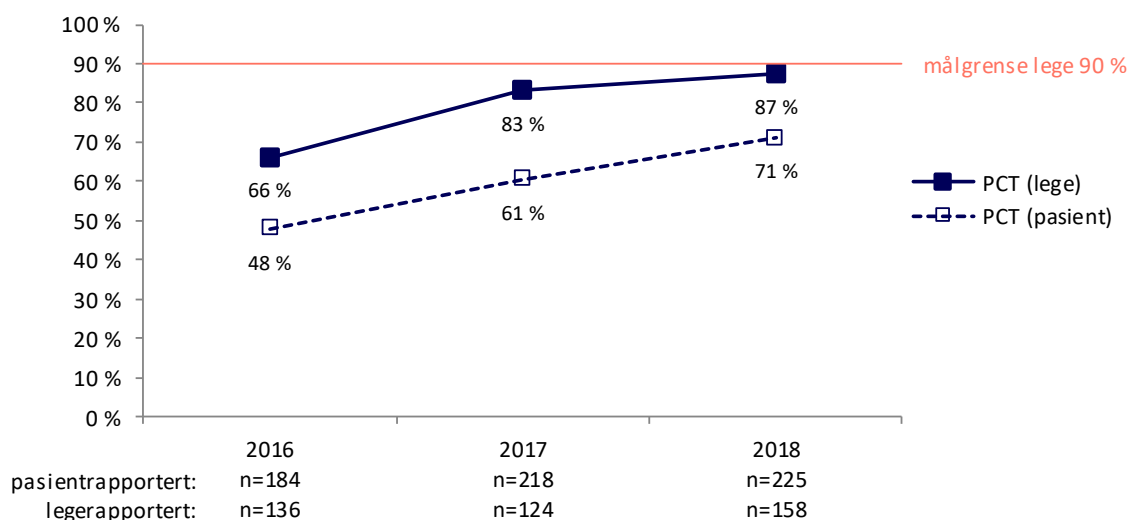
For personer med PCT er prøve til analyse av porfyriener i urin nødvendig for å vurdere om pasienten er i remisjon eller har økende nivå av porfyriener som bør kontrolleres/følges opp og/eller bør føre til behandling. Analyse av porfyriener i urin er derfor definert som minstestandard ved PCT kontroll. 87 % av legene rapporterte at dette ble utført i forbindelse med årlig kontroll (figur 9). I to av de fire helseregionene hadde over 90 % utført de viktigste undersøkelsene ved kontroll av porfyrisykdommen (figur 10). Noen helseregioner hadde imidlertid lavt antall rapporterende leger, og resultatet må tolkes med forsiktighet.

For pasienter med AIP/PV/HCP er det viktigst å kontrollere blodtrykk og nyrefunksjon, pga. økt risiko for utvikling av høyt blodtrykk og nyresvikt ved disse sykdommene. Undersøkelse av blodtrykk og s-kreatinin/estimert GFR er derfor satt som minstestandard. Blant pasientene med aktiv AIP/PV/HCP rapporterte 69 % at begge undersøkelsene hadde vært utført, mens dette ble rapportert på 93 % av legekontrollskjemaene (figur 11, øvre del). For pasienter med latent AIP/PV/HCP var andelen lavere, særlig andelen som ble rapportert av pasientene selv (figur 11, nedre del). Inndeling i helseregion for legerapporterte resultater er presentert samlet for aktiv og latent AIP/PV/HCP i figur 12 og i de fleste helseregionene oppfylte over 90 % av legene minstestandard og hadde utført de viktigste undersøkelsene.

EPP gir risiko for raskt utviklende alvorlig leversvikt. For EPP er de viktigste undersøkelsene derfor å få utført analyser som kan påvise leverpåvirkning og minstestandard er definert som utførelse av måling av protoporfyrin i blod (erytrocytt protoporfyrin) og leverfunksjon (ALAT, γ -GT og PT-INR). Tre av de tolv pasientene som gikk til kontroll oppgav at de viktigste undersøkelsene ble utført ved kontrollen, mens dette ble rapportert på tre av de fire mottatte legekontrollskjemaene (ikke vist i figur).

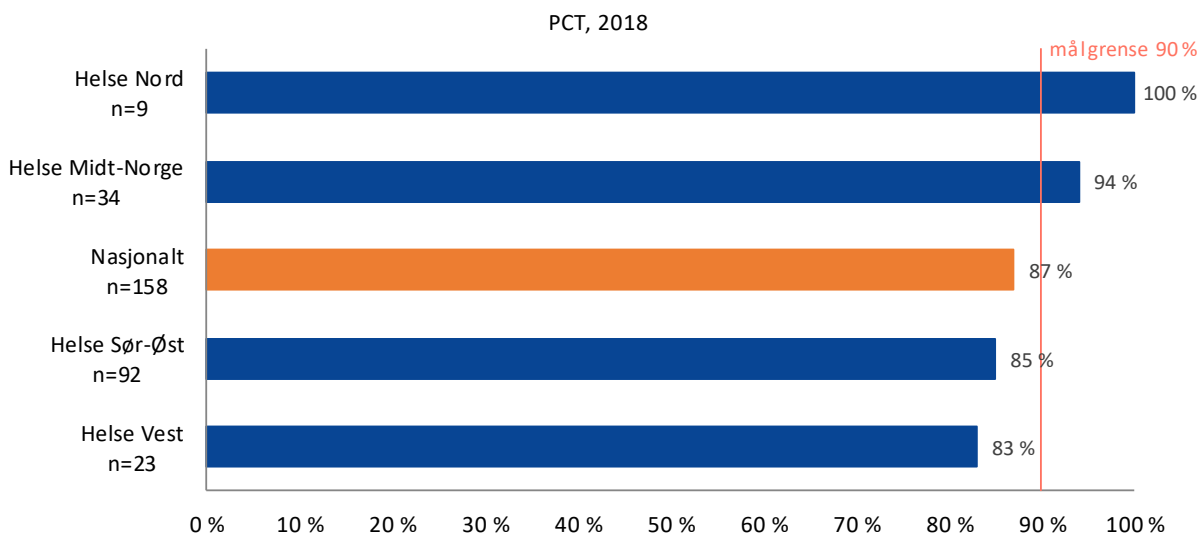
Resultatene fra legekontrollskjema for flere utførte undersøkelser er presentert i figur 41 i kapittel 3.2 andre analyser.

Figur 9. Andel som får utført minstestandard ved kontroll av PCT (analyse av porfyriner i urin)

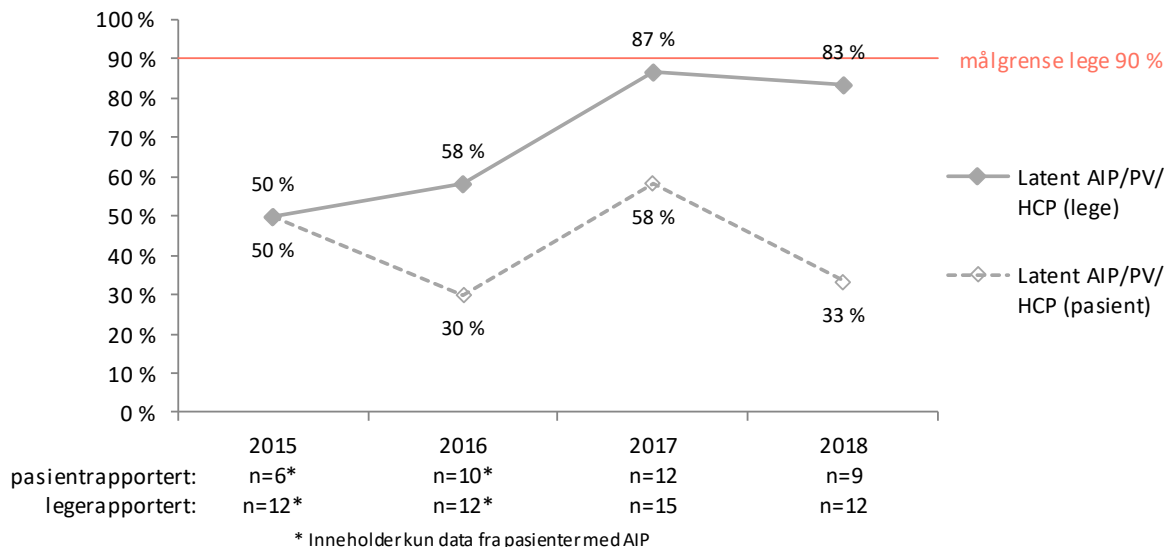
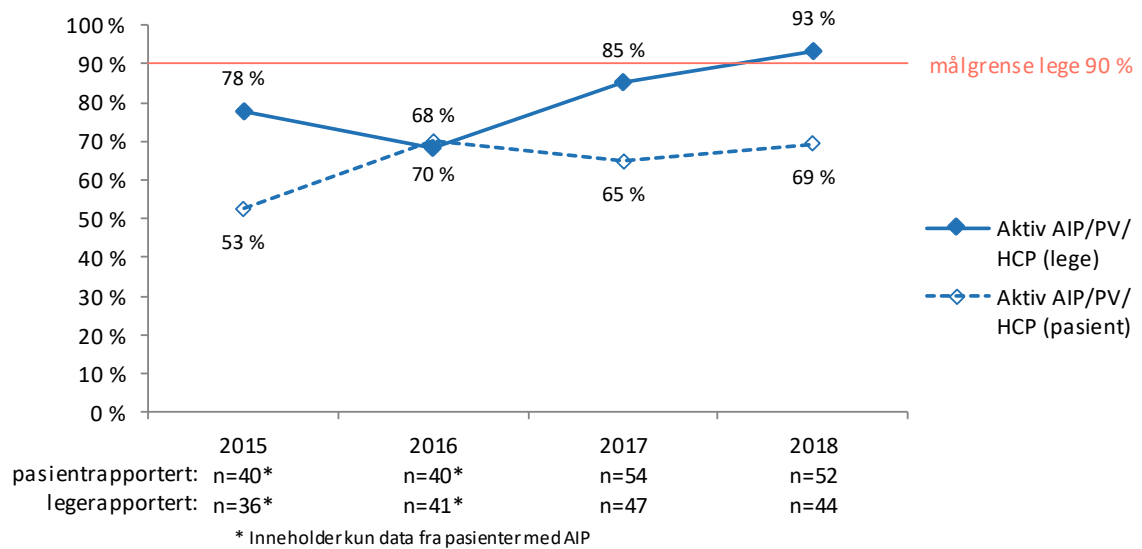


Kommentar: variabelkompletthet for legerapporterte data var 99 % i 2018 (1 ikke-besvart) og for pasientrapporterte data 97 % (8 ikke-besvart). Forskjell i pasient og legerapporterte resultater kan skyldes at pasientene ikke vet eksakt hvilke undersøkelser som blir utført, at skjemaene fylles ut på forskjellige tidspunkt og at spørsmålene ikke har identisk ordlyd.

Figur 10. Andel som får utført minstestandard ved kontroll av PCT (analyse av porfyriner i urin). Resultater fra legekontrollskjema i 2018, fordelt på helseregion.

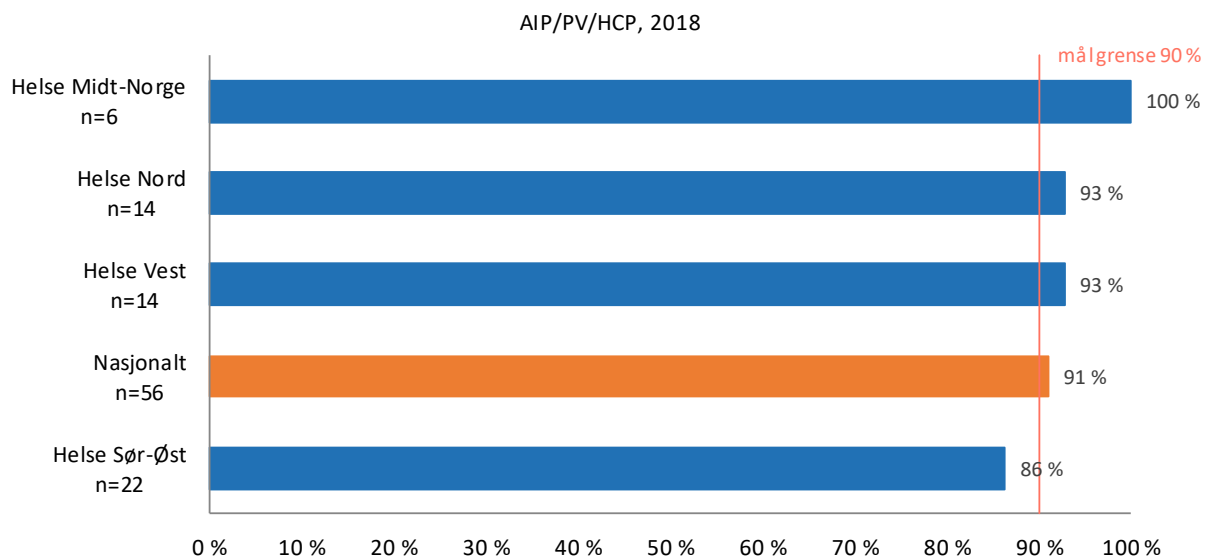


Figur 11. Andel som får utført minstestandard ved kontroll av AIP/PV/HCP (blodtrykk og nyrefunksjon i form av serum kreatinin og estimert GFR)



Kommentar: Variabelkompletthet for henholdsvis lege- og pasientrapporterte data i 2018 var 98 % (1 ikke-besvart) og 96 % (2 ikke-besvart) for aktiv AIP/PV/HCP og for latent AIP/PV/HCP 92 % (1 ikke-besvart) og 100 % (ingen ikke-besvart). Forskjell i pasient og legerapporterte resultater kan skyldes at pasientene ikke vet eksakt hvilke undersøkelser som blir utført, at skjemaene fylles ut på forskjellige tidspunkt og at spørsmålene ikke har identisk ordlyd.

Figur 12. Andel som får utført minstestandard ved kontroll av aktiv AIP/PV/HCP (blodtrykk og nyrefunksjon i form av serum kreatinin og estimert GFR). Resultater fra legekontrollskjema i 2018, fordelt på helseregion.



A-4 Analyserte kontrollprøver (laboratorie-data)

NAPOS anbefaler pasienter med PCT, EPP og aktiv AIP, PV og HCP å sende inn årlig kontrollprøve til NAPOS via sin lege, for å monitorere mengden porfyriner og porfyrinforstadier i kroppen. Dette er viktig for å vurdere risiko for symptomer/alvorlighetsgrad samt behandling og oppfølging. Den årlige registerpakken inneholder påminning om at årlig kontrollprøve skal sendes inn og informasjon om prøvetaking, behandling og forsendelse er inkludert (både til pasient og lege). Antall registerdeltagere som har sendt inn kontrollprøve hentes fra laboratorieinformasjonssystemet på Haukeland universitetssykehus, og data foreligger dermed her fra alle deltagerne i registeret. Prøver som er analysert ved andre sykehus, og der registeret har mottatt kopi er også inkludert i tallene fra 2018.

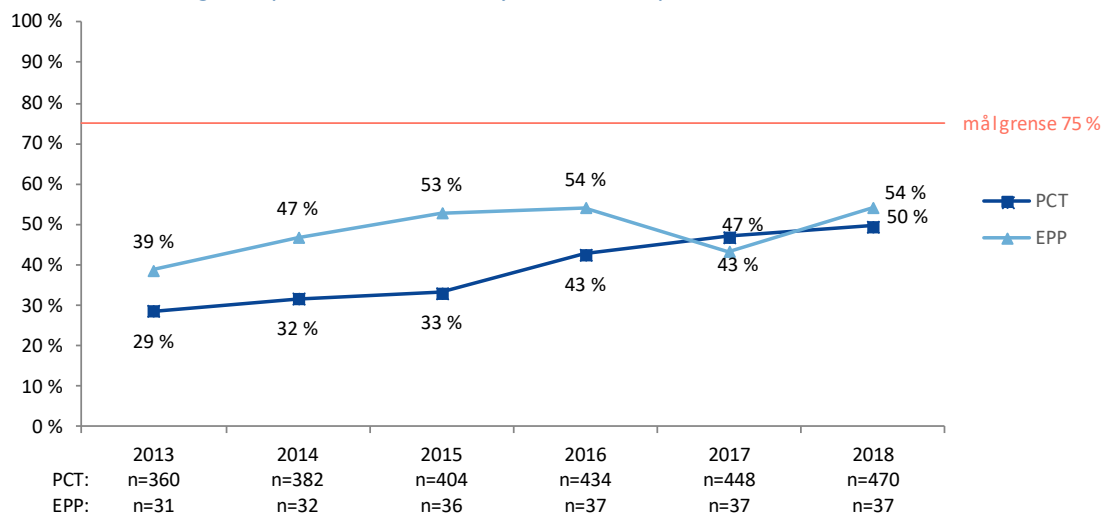
Andelen pasienter som har fått analysert kontrollprøve ved NAPOS i 2018 har økt for alle diagnoser, med unntak av pasienter med aktiv AIP, sammenlignet med foregående år (figur 13 og 14).

For PCT ble årlige skjema sendt ut for første gang i 2016, for PV og HCP i 2017, og for EPP i 2018. Figur 13 og 14 viser at økningen var størst det første året registeret begynte å sende ut årlige skjemaer til de ulike diagnosene. Utsending av årlig registerpakke for EPP i 2018 var en pilotutsending, og det blir interessant å følge andelen som sender inn kontrollprøve når registerpakke fast blir sendt ut årlig til alle EPP-deltagere i registeret. Selv om det har vært en økning i andelen som har fått sendt inn og analysert kontrollprøver etter oppstart av årlige skjema og påminnelse om å gå til årlig kontroll, er det likevel et stykke igjen til målgrensene for de ulike diagnosene er oppfylt. Fortsatt fokus på dette ovenfor pasienter og oppfølgende helsepersonell er derfor nødvendig.

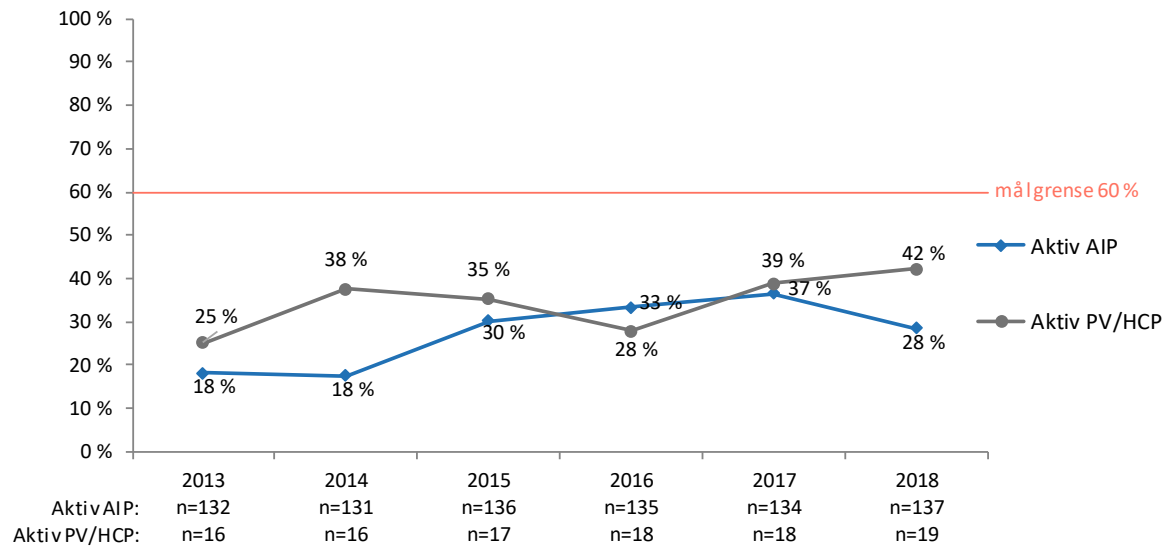
Figur 15 viser andel PCT-pasienter med analysert kontrollprøve i 2018, fordelt på helseregion. Videre viser figur 16 at økningen i andel pasienter med analysert kontrollprøve fra 2017-2018, skyldes i hovedsak en økning i Helse Midt Norge. Andelen i de andre regionene har vært stabile fra 2017.

For AIP sendte registeret for første gang ut årlig registerpakke i 2015, og denne diagnosen var første gruppe som fikk tilsendt en slik pakke med årlige pasient- og legekontrollskjema. Siden resultatene fra 2018 viser en nedgang i andel innsendte og analyserte kontrollprøver sammenlignet med fjoråret, kan det tenkes at effekten av utsendelse av årlig registerpakke nå er redusert, men dette kan også være tilfeldig variasjon. Påfølgende års resultater vil kunne bekrefte/avkrefte dette. For AIP/PV/HCP er det viktig å ha analyseresultater fra tidligere år dersom pasienten skulle få symptomer forenlig med et akutt porfyrianfall, da sammenligning med tidligere analyseresultater kan være viktig i den kliniske vurderingen. Figur 17 viser resultatene fra 2018 på helseregionnivå, og figur 18 på neste side viser at i alle helseregioner var det færre pasienter med aktiv AIP som i 2018 sendte inn kontrollprøver.

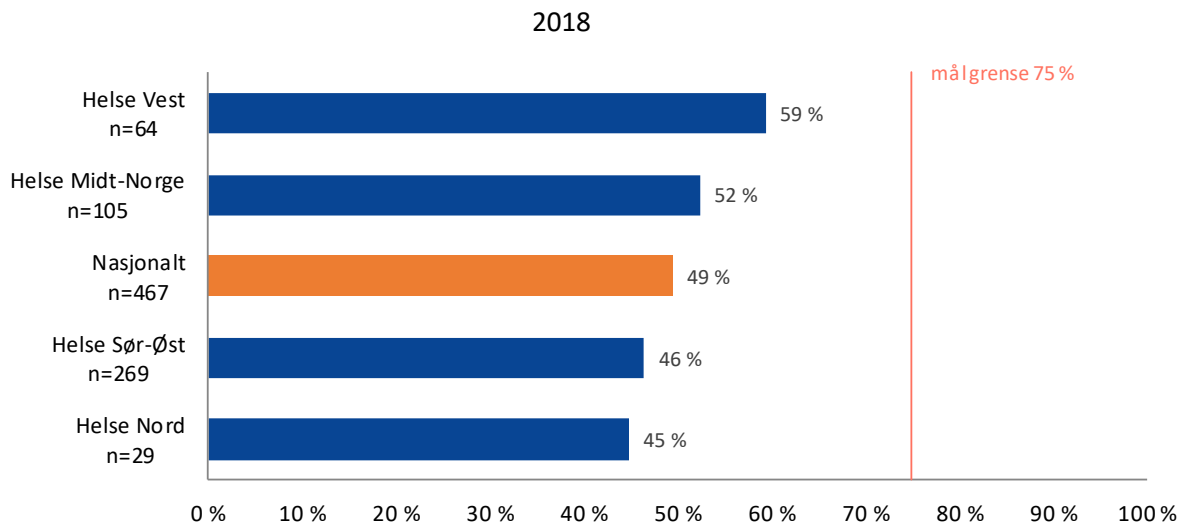
Figur 13. Andel EPP- og PCT-pasienter med analysert kontrollprøve ved NAPOS/HUS



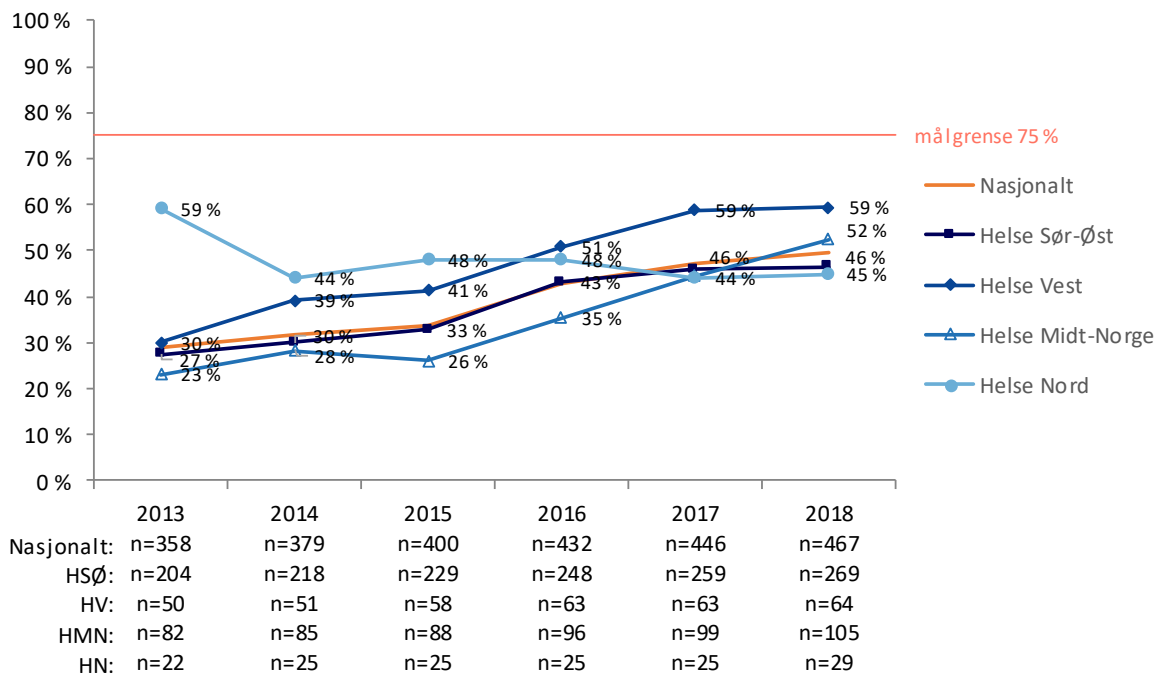
Figur 14. Andel aktiv AIP, PV og HCP-pasienter med analysert kontrollprøve ved NAPOS/HUS



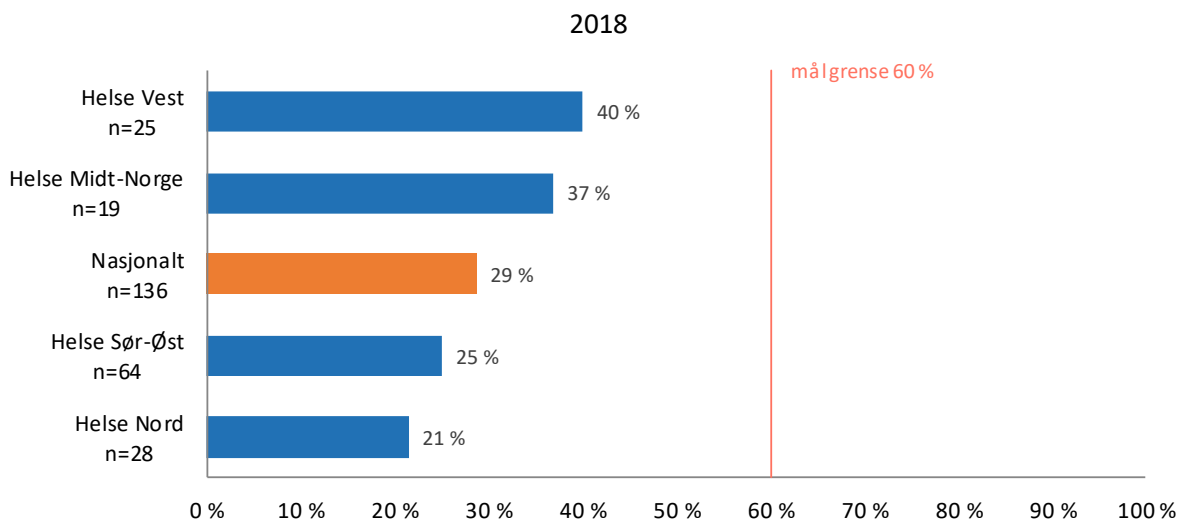
Figur 15. Andel PCT-pasienter med analysert kontrollprøve i 2018 fordelt på helseregion



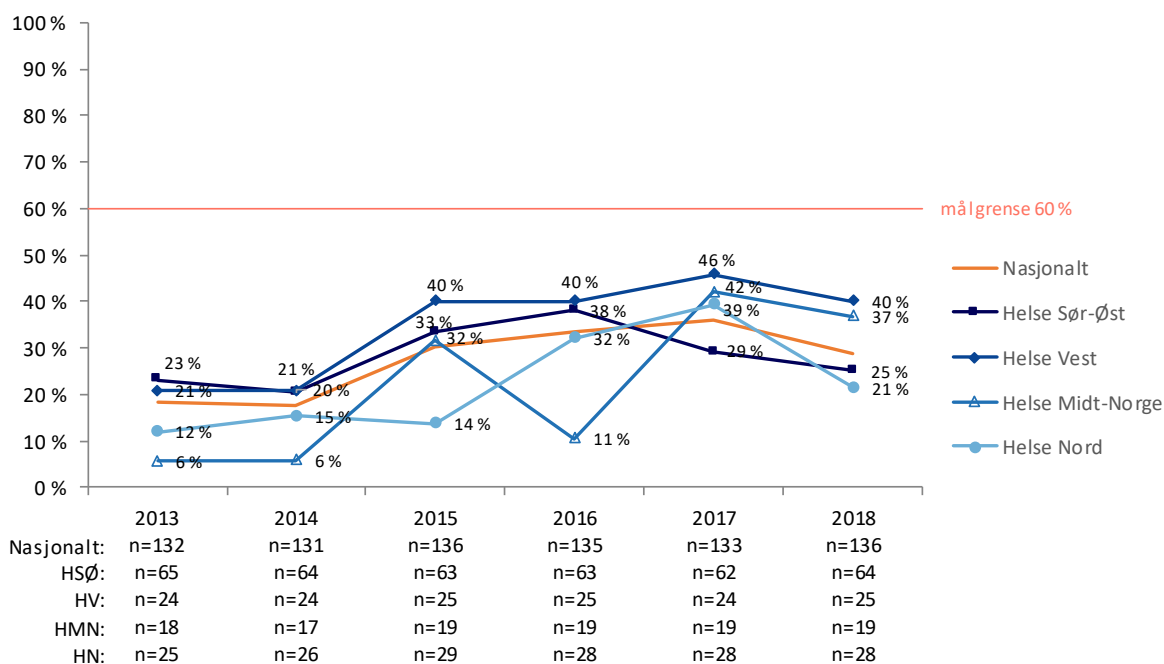
Figur 16. Oversikt over analyserte kontrollprøver for PCT-pasienter siste seks år



Figur 17. Andel aktiv AIP-pasienter med analysert kontrollprøve i 2018, fordelt på helseregion



Figur 18. Oversikt over analyserte kontrollprøver fra pasienter med aktiv AIP siste seks år

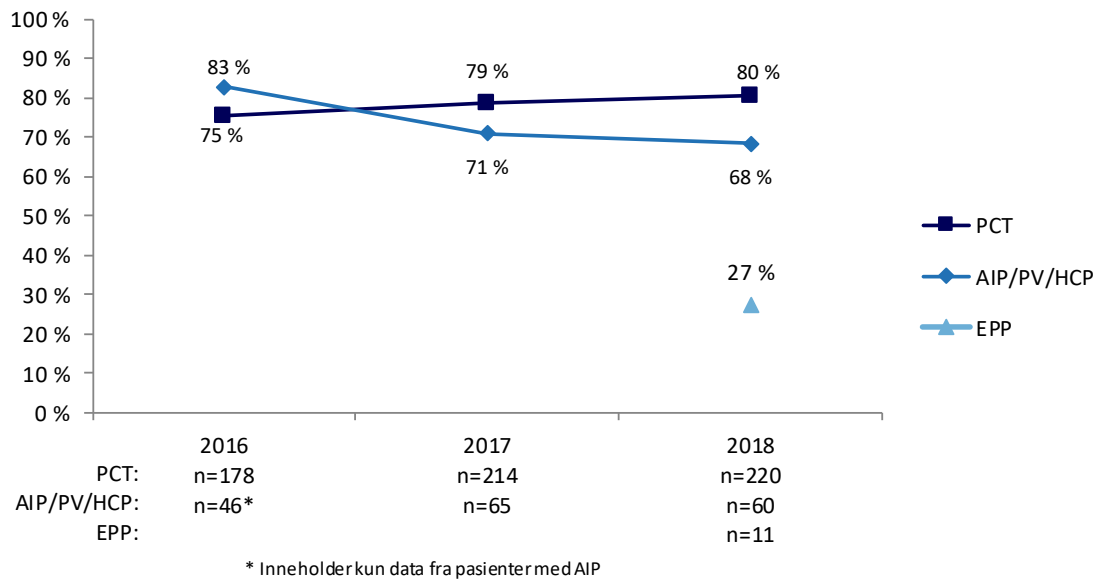


Kommentar: Figur 15-18 viser andelen pasienter inndelt etter hvilken helseregion de tilhører, og hvor kontrollprøve er blitt analysert ved NAPOS. Mottatte kontrollprøver som av ulike årsaker ikke har blitt analysert er ikke tatt med i beregningene, i tillegg er én pasient med aktiv AIP og tre pasienter med PCT ekskludert grunnet manglende opplysninger om bosted. Det er også mulig at noen få kontrollprøver kan ha blitt sendt til analysering ved andre laboratorier, uten at vi har fått kopi av disse resultatene. For aktiv PV/HCP og EPP er det ikke presentert data på helseregionnivå grunnet lavt antall pasienter.

A-5 Fornøydhets med oppfølgingen ved siste kontroll (PREM)

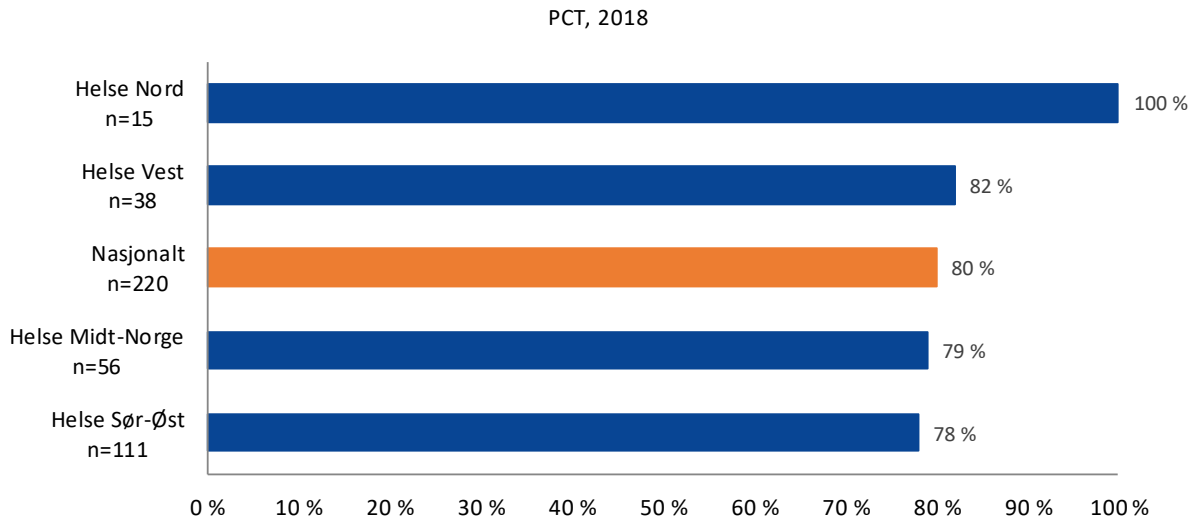
Totalt sett var pasientene med PCT og AIP/PV/HCP fornøyde; 80 % av PCT og 68 % med aktiv AIP/PV/HCP oppgav at de var i stor grad eller svært stor grad fornøyde med oppfølgingen de fikk i forbindelse siste kontroll (figur 19). Dersom man delte AIP/PV/HCP i aktiv og latent sykdom, var henholdsvis 69 % og 63 % i stor eller svært stor grad fornøyde, men antall deltagere med latent AIP, PV og HCP er svært lav (n = 8). Pasienter med EPP er imidlertid ikke like fornøyd med oppfølgingen. Geografisk inndeling for 2018 er vist i figur 20 og 21, for henholdsvis PCT og AIP/PV/HCP. For EPP er antallet for lavt til å fordeles på helseregion.

Figur 19. Andel pasienter som i stor eller i svært stor grad er fornøyd med oppfølgingen ved sist kontroll

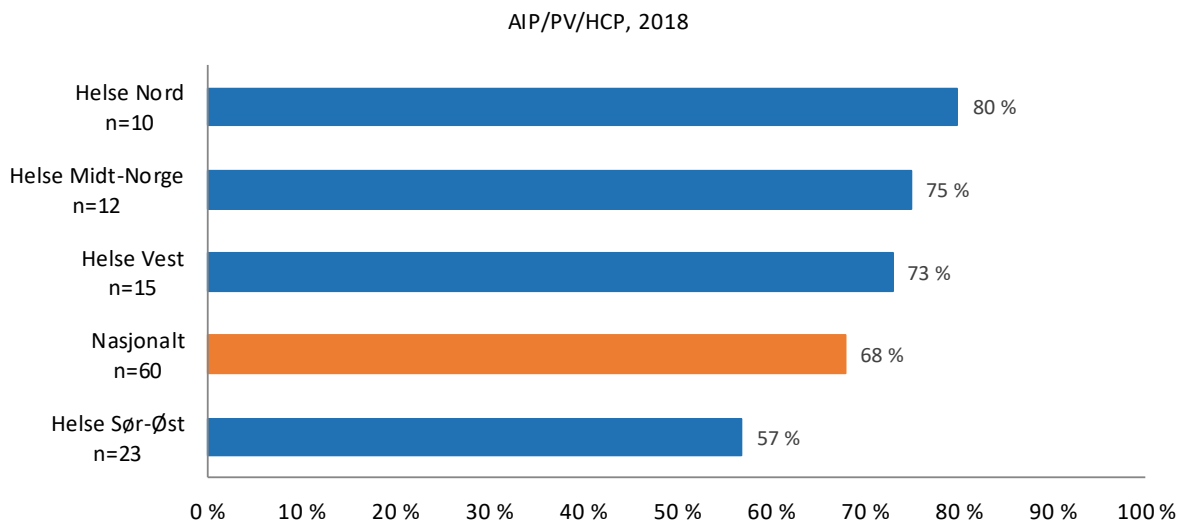


Kommentar: Variabelkomplettheten i 2018 var 94 % (13 ikke-besvart) for PCT, 95 % for AIP/PV/HCP (3 ikke-besvart), og 92 % (1 ikke-besvart) for EPP.

Figur 20. Grad av fornøydhet (i stor eller i svært stor grad) med oppfølgingen ved sist PCT-kontroll fordelt på helseregion i 2018



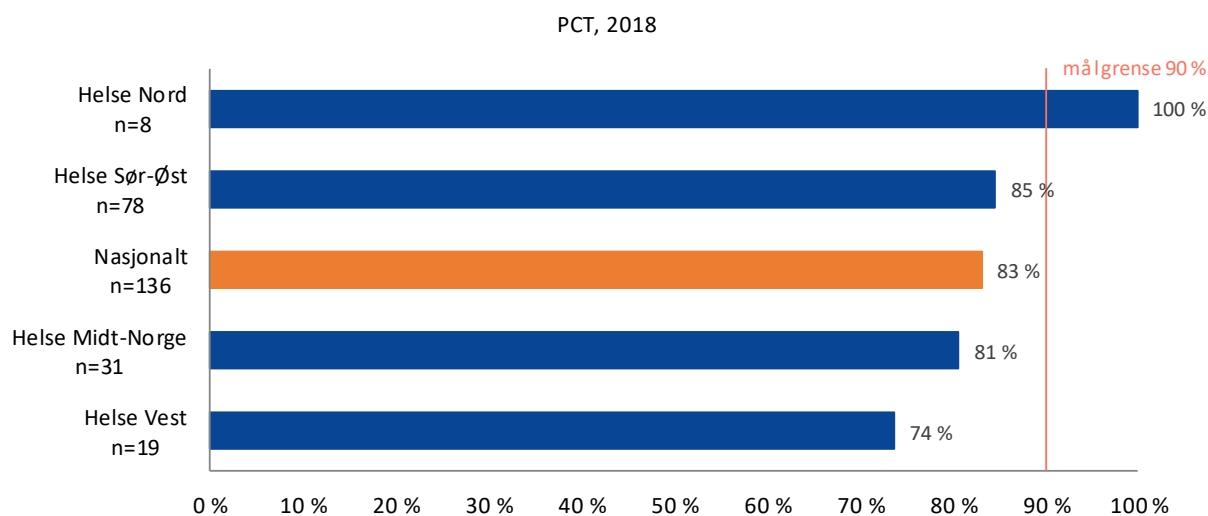
Figur 21. Grad av fornøydhets (i stor eller i svært stor grad) med oppfølgingen ved sist AIP/PV/HCP-kontroll fordelt på helseregion i 2018



A-6 Bruk av sjekklister for kontroll av porfyrisykdommen (legerapportert)

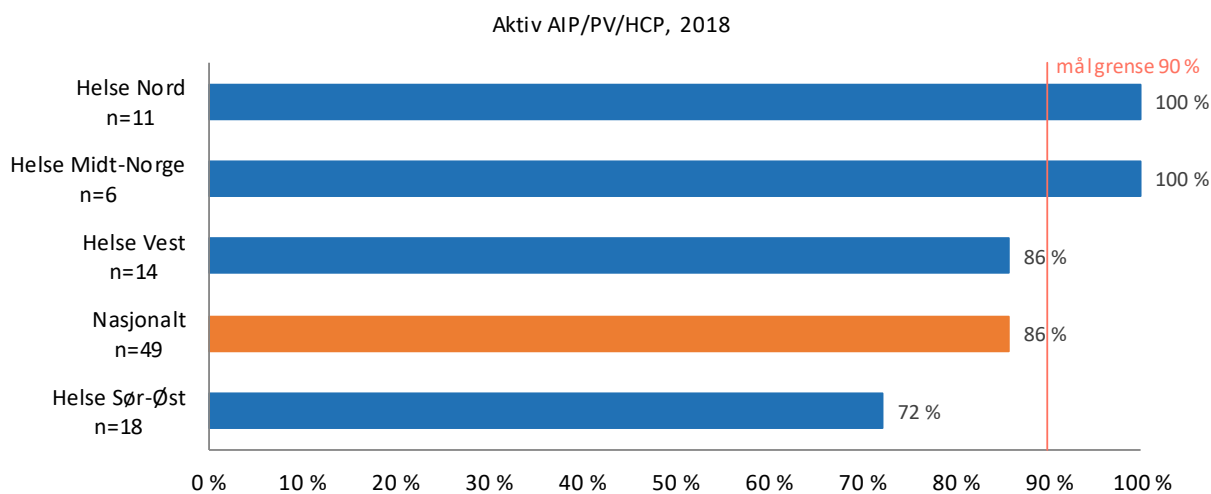
Da porfyrisykdommene er sjeldne og lite kjente diagnoser, vil legene ofte ikke være kjent med hvilke undersøkelser som anbefales og hvor hyppig det er anbefalt å gå til kontroll. NAPOS har derfor utarbeidet sjekklister med anbefalinger for oppfølging og kontroll av de forskjellige porfyrisykdommene. Sjekklisten er vedlagt legekontrollskjemaet fra Norsk porfyriregister som legen skal fylle ut ved kontroll av pasienten. Indikatoren presenteres for første gang i årets rapport og baserer seg på hvor stor andel av legene som har sendt inn legekontrollskjema som også rapporterer at de benytter sjekklisten ved oppfølging av pasienten. Nedenfor presenteres resultat fra leger som har fulgt opp pasienter med PCT (figur 22) og AIP/PV/HCP (figur 23). Det presenteres ikke resultat fra EPP i årets rapport da det ble mottatt få legekontrollskjema i 2018 (n=4). Det er et mål at 90 % av legene benytter sjekklisten for kontroll.

Figur 22. Andel leger som benytter NAPOS sin sjekkliste for kontroll av PCT fordelt på helseregion i 2018



Kommentar: Variabelkomplettheten var 87 % (20 ikke-besvart). Vær oppmerksom på lavt antall leger (n) i noen av regionene.

Figur 23. Andel leger som benytter NAPOS sin sjekkliste for kontroll av AIP/PV/HCP fordelt på helseregion i 2018



Kommentar: Variabelkomplettheten var 86 % (8 ikke-besvart). Vær oppmerksom på lavt antall leger (n) er lav i regionene.

B – KONTROLL AV LEVER

Frem til og med 2018 anbefaltes årlig kontroll av lever etter fylte 50 år for både pasienter med aktiv AIP, PV eller HCP og personer som er genetisk disponert for AIP, PV eller HCP. En ny studie fra registeret og NAPOS bekrefter betydelig økt risiko for primær leverkreft hos personer med AIP, PV og HCP over 50 år (Baravelli et al., 2017). På bakgrunn av dette ble det i november 2018 utarbeidet nye retningslinjer der NAPOS anbefaler kontroll av lever to

ganger årlig for de som har fylt 50 år. Da resultatene i denne rapporten baseres på 2018-tall, presenteres data for den gamle anbefalingen om årlig bildeundersøkelse, mens i neste årsrapport vil man overvåke etterlevelsen av den nye anbefalingen om bildeundersøkelse av lever to ganger årlig.

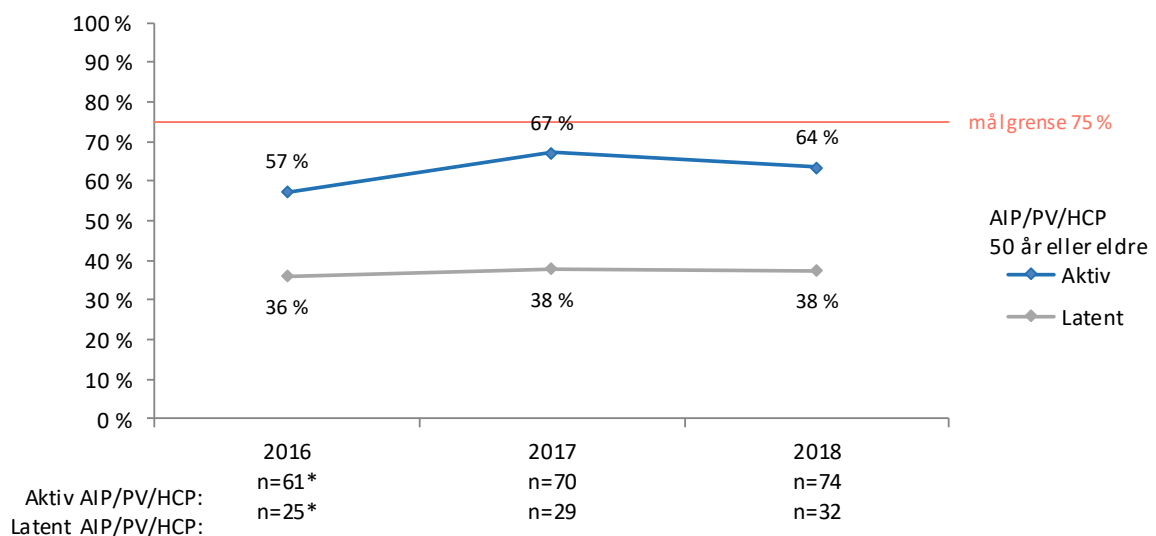
For PCT anbefales årlig bildeundersøkelse av lever etter fylte 50 år, dersom risikofaktorer som høyt alkoholforbruk eller leversykdom er tilstede.

B-1 Årlig bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV og HCP (pasientrapportert)

Figur 24 viser andel pasienter med AIP, PV eller HCP over 50 år som oppgir at de får utført bildeundersøkelse av leveren minst en gang i året, basert på opplysninger i pasientskjema. De tre akutte diagnosene rapporteres samlet da antallet rapporterende over 50 år med PV og HCP var lavt (henholdsvis 13 og 7 personer i 2018). Andel som fikk utført leverundersøkelse var lavere blant personer med latent AIP/PV/HCP enn blant de med aktiv AIP/PV/HCP. Dette kan skyldes at de som kun er disponerte for sykdommen sjeldnere går til kontroll og har mindre fokus på at de har risiko for leverkreft.

Andel pasienter med AIP, PV og HCP som fikk utført bildeundersøkelse av lever i 2018 var stabil i de fleste helseregionene sammenlignet med forutgående år. Det kan se ut til at det er forskjeller mellom helseregionene når det gjelder leverovervåking, men grunnet lavt antall pasienter i de ulike helseregionene, må resultatet tolkes med varsomhet (figur 25 og 26).

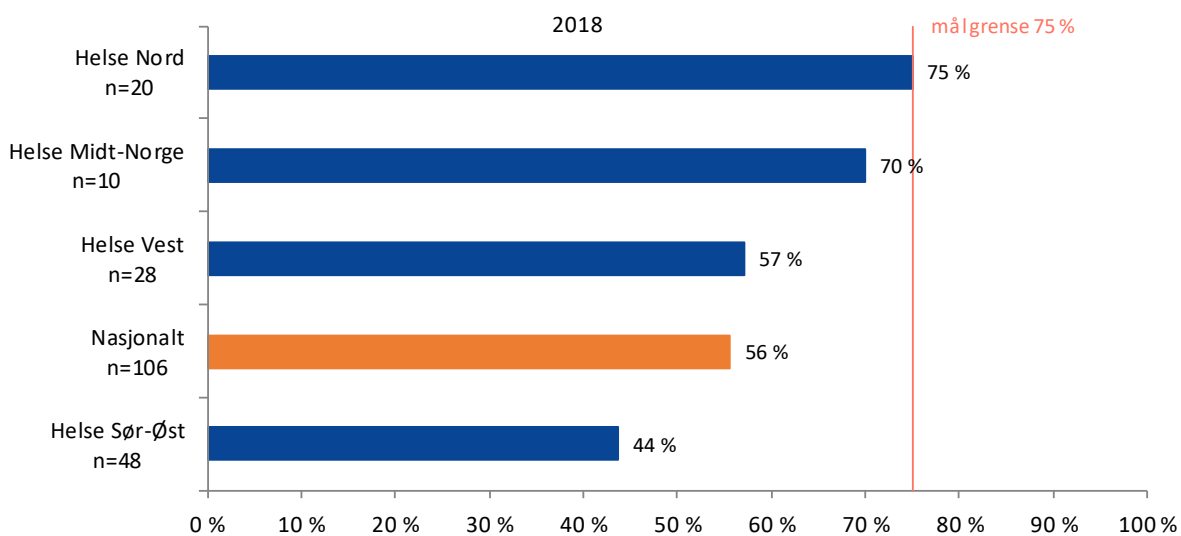
Figur 24. Andel pasienter over 50 år med AIP/PV/HCP som får utført årlig bildeundersøkelse av lever (pasientrapportert)



* Inneholder kun data fra pasienter med AIP

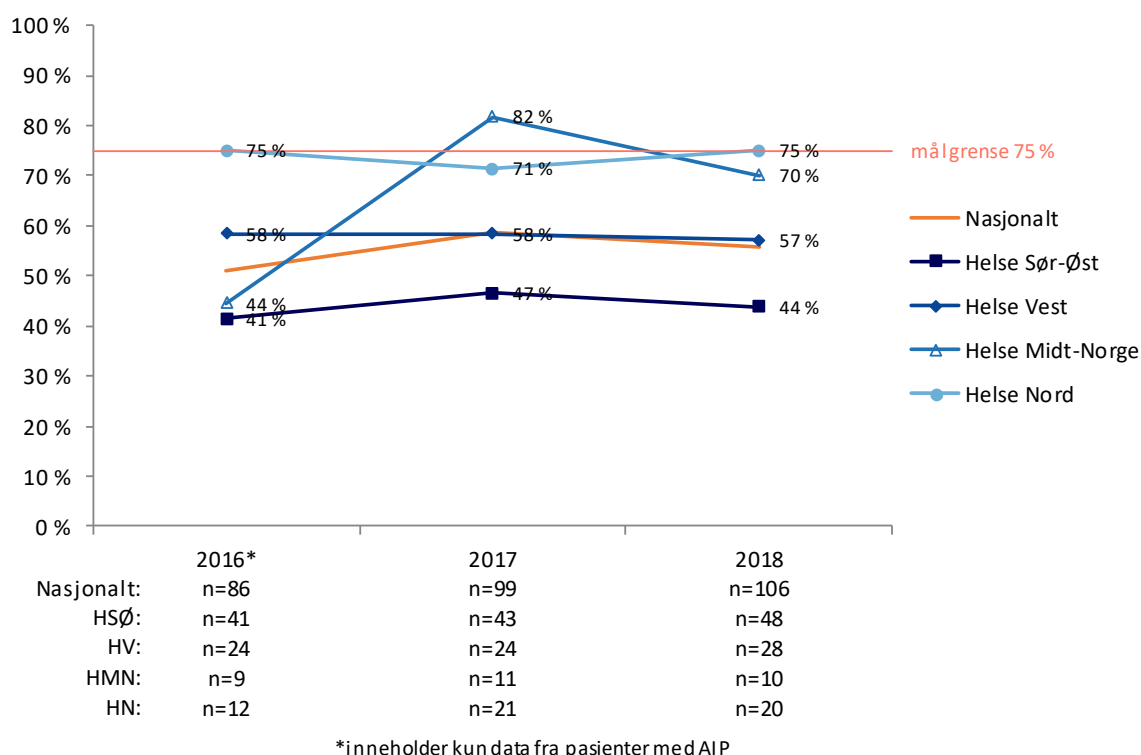
Kommentar: Variabelkompletthet for 2018 var 96 % (3 ikke-besvart) for aktiv AIP/PV/HCP, 89 % for latent AIP/PV/HCP (4 ikke-besvart).

Figur 25. Andel pasienter over 50 år med AIP/PV/HCP som får utført årlig bildeundersøkelse av lever (pasientrapportert) fordelt på helseregion i 2018



Kommentar: Grunnet få pasienter differensieres det ikke mellom personer med aktiv porfyrisykdom og latente i de ulike helseregionene.

Figur 26. Andel pasienter over 50 år med AIP/PV/HCP som får utført årlig bildeundersøkelse av lever (pasientrapportert) fordelt på helseregion de siste tre år



B-2 Bildeundersøkelse av lever hos PCT-pasienter over 50 år med risikofaktor tilstede (legerapportert)

Blant 149 PCT-pasienter over 50 år som registeret mottok legekrollskjema for i 2018, var det 7 som i tillegg hadde minst en av risikofaktorene høyt alkoholforbruk eller leversykdom. Seks av disse 7 (86 %) var henvist til leverundersøkelse.

De legerapporterte dataene viste også at 39 % av de andre PCT-pasientene over 50 år ble henvist til leverundersøkelse (n=142). Dette viser at mange som det opplyses ikke har de aktuelle risikofaktorene, likevel henvises til leverundersøkelse, muligens av andre årsaker.

C – BEHANDLING AV NYDIAGNOSTISERT PCT

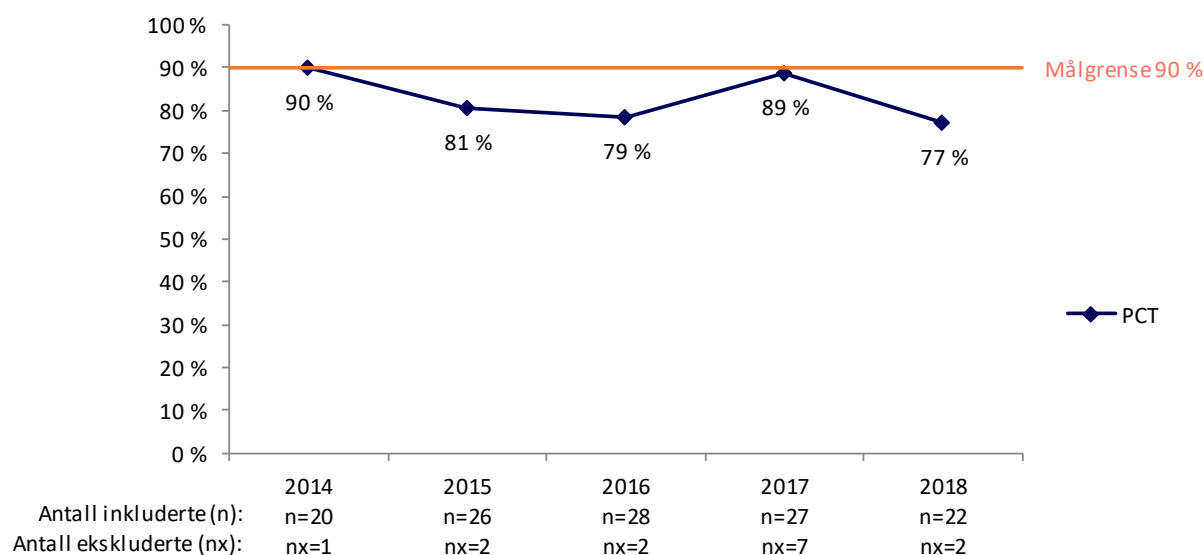
PCT kan behandles med blodtappinger og/eller tabletter (lavdose hydroksyklorokinfosfat). Fra behandlingen starter tar det som regel minst 3-9 måneder før symptomene bedres eller forsvinner, mens det tar mange måneder før nivået av porfyriner i kroppen blir normalt, og pasienten er i remisjon fra sykdommen.

Registeret har satt som mål at 90 % av nydiagnostiserte PCT-pasienter bør få startet behandling av sykdommen innen 2 måneder etter at diagnosen er stilt.

C-1 Behandlingsoppstart ved PCT

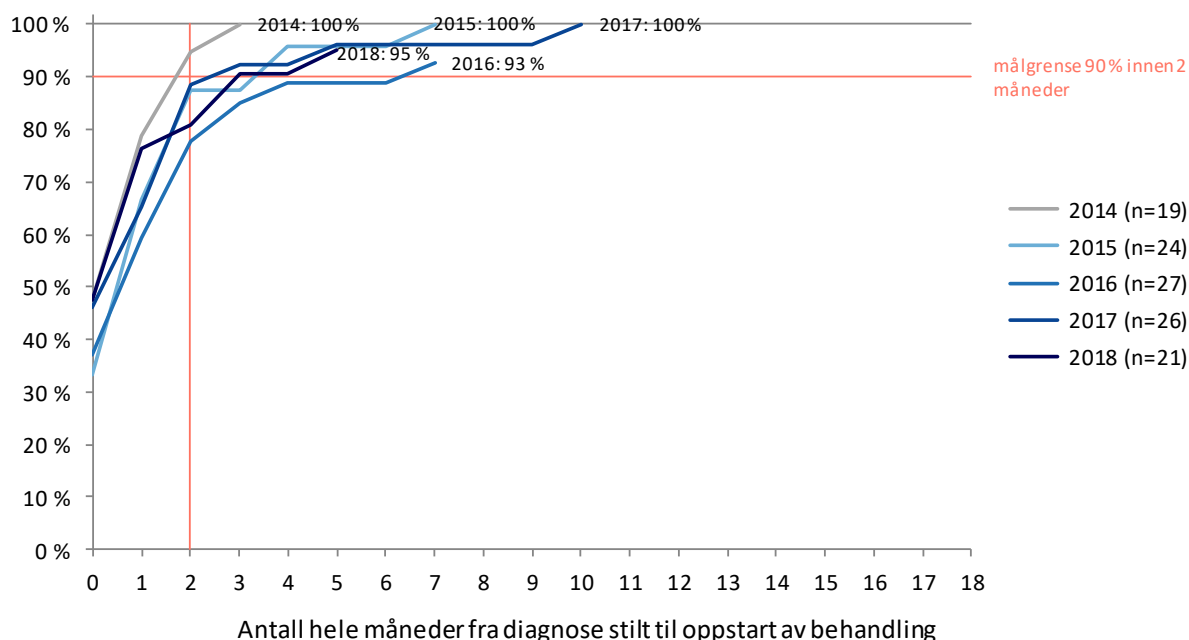
Andel PCT-pasienter som hadde fått startet behandling innen 2 måneder etter diagnosen var 77 % i 2018 (figur 27). Etter 3 måneder hadde 90 % (19 av 21) fått startet behandling, mens en pasient rapporterte at vedkommende ikke hadde fått startet behandling ved innsending av behandlingsskjema ca. 1,5 år etter diagnosetidspunktet (figur 28). Slike tilfeller følges opp ved at registeret tar kontakt med deltageren eller deltagerens lege.

Figur 27. Andel nydiagnostiserte PCT-pasienter som fikk startet behandling innen 2 måneder



Kommentar: Beregningen er basert på måned for oppstart av behandlingen (pasientrapportert) og tidspunkt for utsendelse av informasjonspakke om diagnosen fra NAPOS. I tallene for 2018 inngår de som fikk diagnosen høsten 2016 eller våren 2017. Deltagere som ikke har rapportert om de har fått behandling eller tidspunkt for oppstart av behandlingen, er ekskludert fra beregningen (nx). Variabelkompletheten for 2018 var 92 %.

Figur 28. Tid til oppstart av behandling ved nydiagnostisert PCT (pasientrapportert)



Kommentar: Figuren viser tid til behandlingsoppstart for PCT-pasienter. Det er satt som mål at 90 % bør ha fått startet behandling innen 2 måneder (røde linjer). Variabelkompletheten for 2018 var 88 %.

D – SYMPTOMER OG BEHANDLING VED KJENT PCT

En PCT-pasient som har fått riktig behandling, vil bli symptomfri og kan unngå å få flere episoder med symptomer (residiv) så lenge han/hun følges riktig opp. NAPOS anbefaler at alle pasienter med PCT tar urinprøve (minst) en gang i året for å kontrollere porfyrinnivåene i urin. Reaktivering av sykdommen kan oppdages før symptomer utvikles, og behandling kan igangsettes slik at pasienten slipper å få nye episoder med symptomer og langvarig behandling. Målet er at færrest mulig pasienter med PCT får tilbakefall av symptomatisk sykdom.

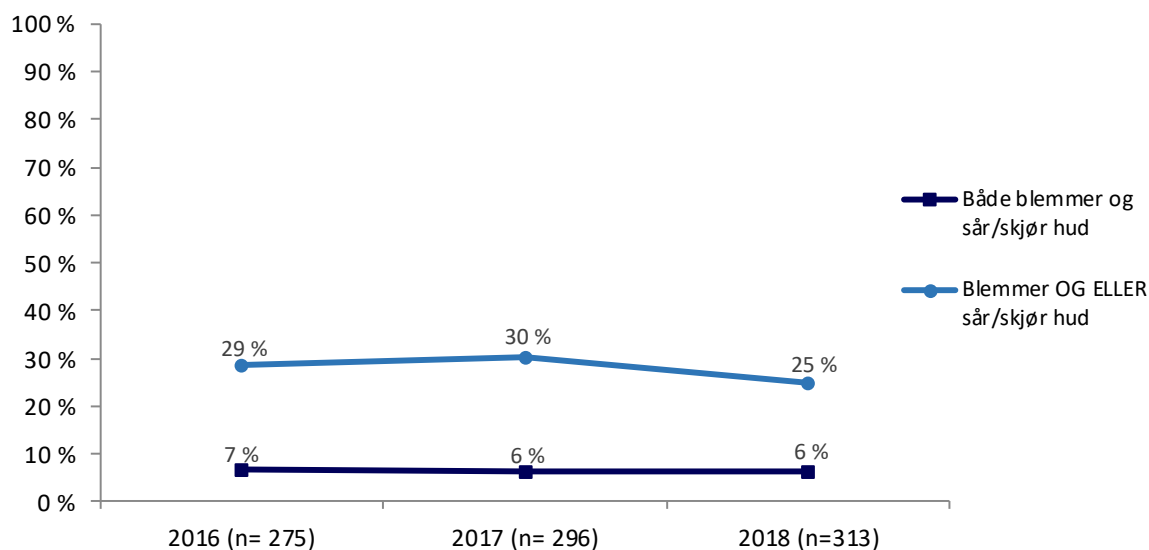
D-1 Forekomst av tilbakefall ved PCT (pasientrapportert)

Symptomer ved PCT er blemmer, sår i huden/skjør hud, økt pigmentering, unormal hårvekst og kløe på lyseksponeerte hudområder. Blemmer og sår/skjør hud regnes som de mest typiske symptomene. 25 % (n=313) rapporterte å ha hatt blemmer og/eller sår/skjør hud, mens 6 % rapporterte at de hadde både blemmer og sår/skjør hud de siste 12 måneder (figur 29).

At så mange som 1 av 4 rapporterte symptomer som kan være forenlig med tilbakefall av PCT-sykdommen, er høyt når nye episoder med symptomer kan forebygges med årlig oppfølging. Opplysningene om symptomer er imidlertid pasientrapporterte og opplevd skjør hud kan sannsynligvis også skyldes andre årsaker enn PCT. Det er ønskelig at andelen som får tilbakefall er lavest mulig.

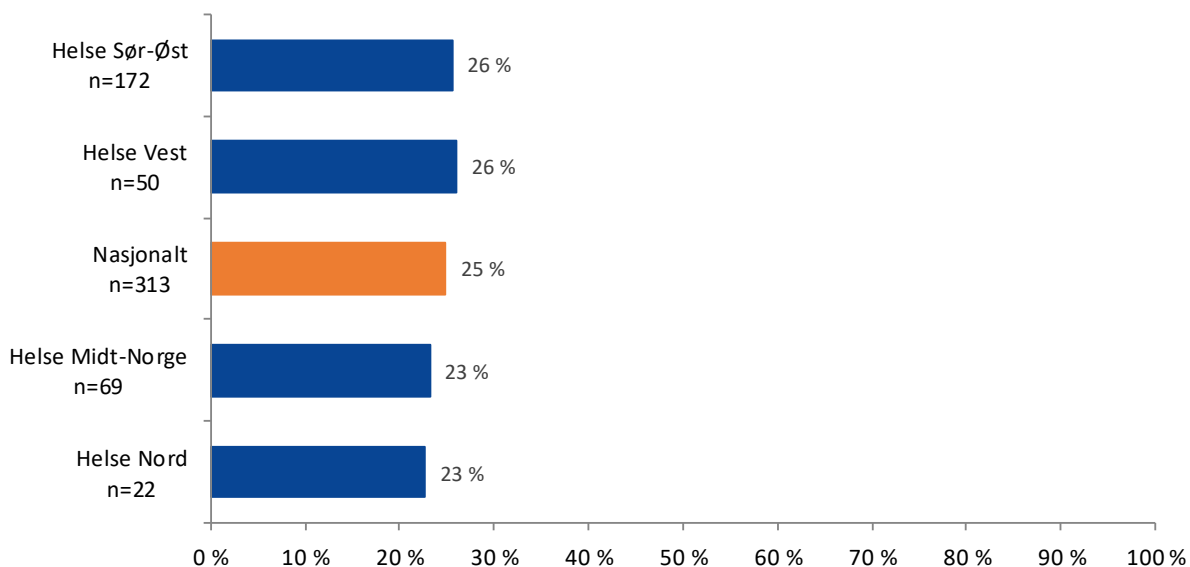
Figur 30 viser at andelen som rapporterte symptomer i 2018 var jevnt fordelt i de ulike helseregionene.

Figur 29. Forekomst av typiske PCT symptomer siste 12 måneder (pasientrapportert)



Kommentar: Variabelkomplettheten i 2018 var ~100 % (1 ikke-besvart).

Figur 30. Forekomst av typiske PCT-symptomer (blommer og/eller sår skjør hud) siste 12 måneder fordelt på helseregion i 2018 (pasientrapportert)



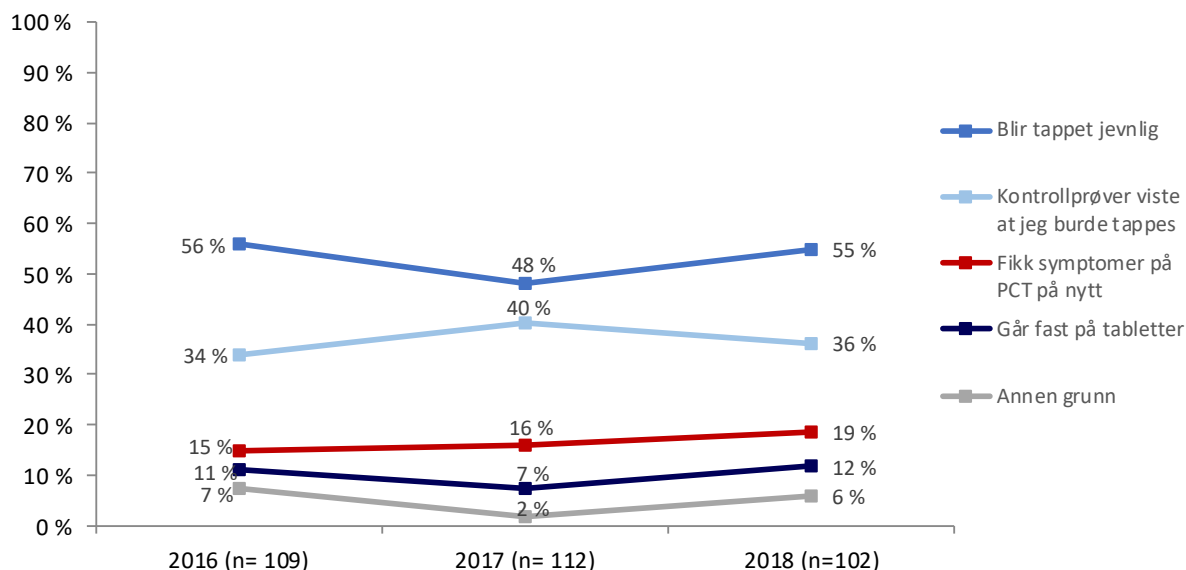
En oversikt alle symptomene pasientene har oppgitt av pasientene, samt en oversikt over hvor mange av pasientene som hadde symptomer samme dag de var til legekontroll, er presentert i kapittel 3.2 andre analyser.

D-2 Årsaker til nylig gjennomgått behandling hos pasienter med PCT (pasientrapportet)

Blant de som sendte inn årlig pasientskjema, oppgav 102 å ha mottatt behandling for PCT de siste 12 måneder. Blant disse svarte 19 % at de ble behandlet fordi de fikk symptomer på nytt (residiv) (figur 31). Det er ønskelig at denne andelen er lavest mulig, da kontroll av porfyriner i urin kan brukes til å oppdage residiv før den blir symptomatisk og dermed forebygge nye runder med symptomer, men kan også indikere at aktiv behandling ikke er nødvendig. 55 % oppgav at de ble tappet jevnlig for å unngå nye episoder med symptomer, og det er naturlig å anta at mange av disse tappes jevnlig for å holde jernlageret lavt. 36 % oppgav at kontrollprøve viste at de trengte (forebyggende) behandling.

For å unngå å få tilbakefall av PCT-symptomer anbefales årlig urinprøve for analyse av porfyrinnivåer i urin. En slik prøve kan avdekke forhøyede porfyrinnivåer før symptomer inntre, og forebyggende behandling kan ev. startes. Andelen pasienter med et forhøyet prøveresultat er presentert i kapittel 3.2 del D.

Figur 31. Årsaker til nylig gjennomgått behandling hos pasienter med PCT.

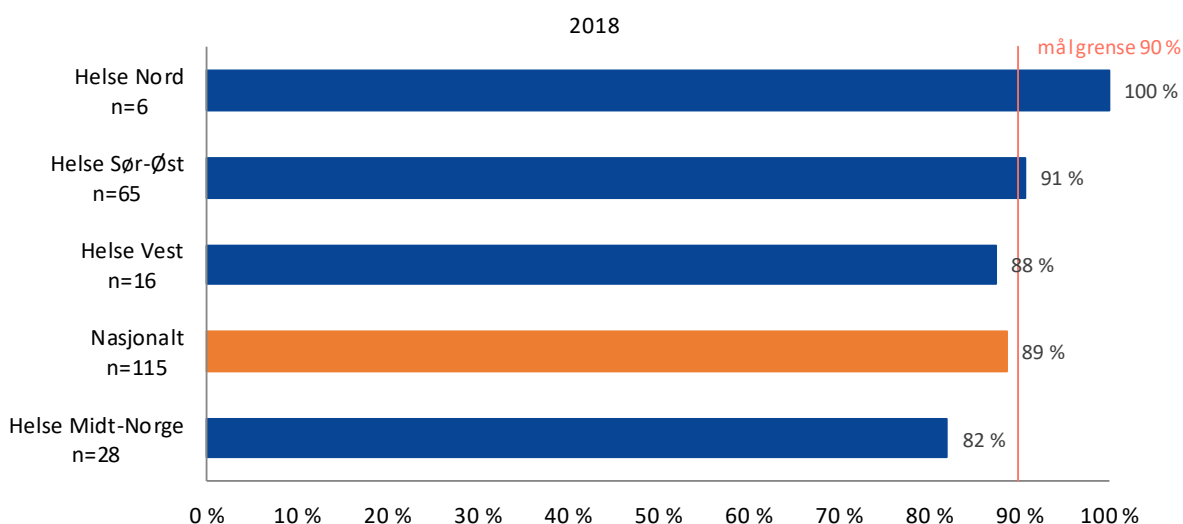


Kommentar: På dette spørsmålet er det mulig å oppgi flere årsaker, og i 2018 har 25 personer har oppgitt mer enn én årsak. Variabelkompletheten for 2018 var 96 % (4 ikke-besvart).

D-3 Bruk av Behandlingsretningslinjer for PCT

Målet med behandlingsretningslinjene for PCT er å sikre at det gis god og riktig behandling og oppfølging uavhengig av hvor i landet man bor og hvem man følges opp av. Indikatoren presenteres for første gang i årets rapport og baserer seg på hvor stor andel av legene som rapporterer at de benytter behandlingsretningslinjene for pasienter med PCT. Det er et mål at 90 % av legene rapporterer at de benytter behandlingsretningslinjene for PCT (figur 32).

Figur 32. Andel leger som benytter NAPOS sine behandlingsretningslinjer for PCT



Kommentar: Variabelkompletheten var 78 % (33 ikke-besvart). Vær oppmerksom på lavt antall leger (n) i flere av regionene.

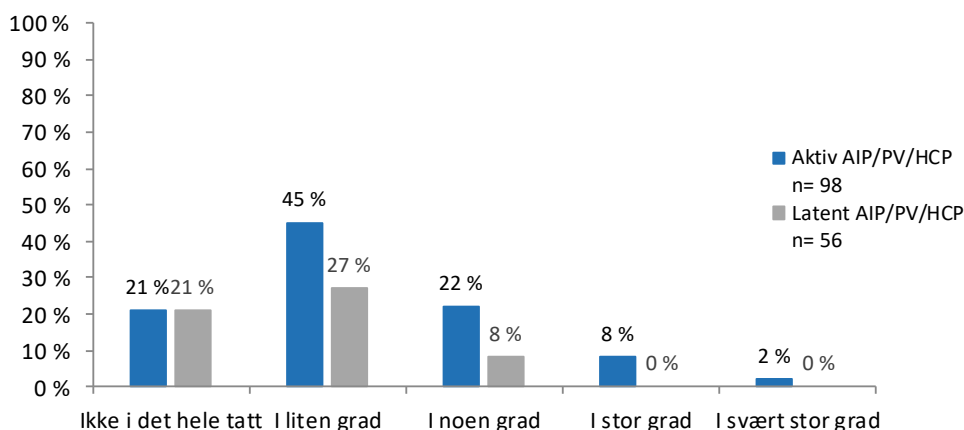
E – BEKYMRING FOR SYMPTOMER (PROM)

For alle porfyridiagnoser kartlegges det i de årlige pasientskjemaene i hvilken grad de bekymrer seg for å få symptomer på porfyrisykdommen.

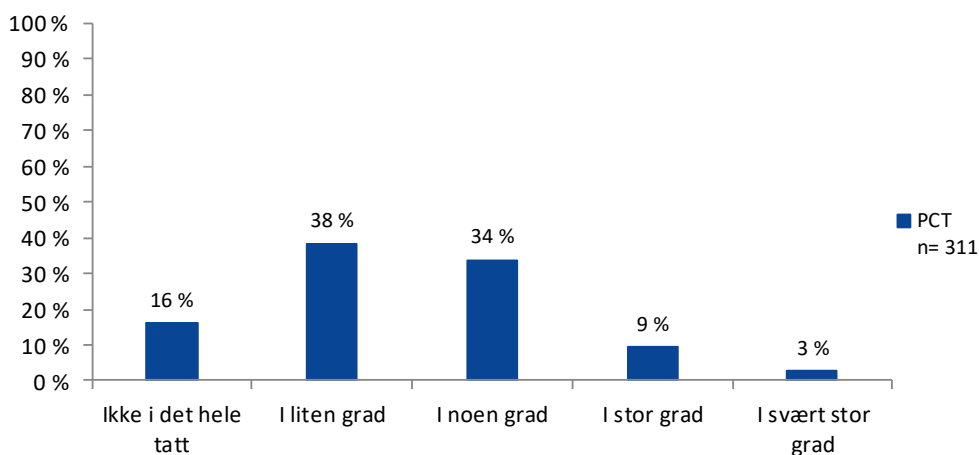
E-1 Bekymring for symptomer (PROM)

For pasienter med AIP, PV og HCP kartlegges det i hvilken grad de bekymrer seg for å få akutte anfall. Resultatene viser at de fleste svarer at de bekymrer seg i liten grad eller ikke i det hele tatt (figur 33A). De som har latent sykdom (har aldri hatt akutt anfall) oppgir generelt noe lavere grad av bekymring enn de som har hatt anfall. Pasienter med PCT og EPP får spørsmål om i hvilken grad de bekymrer seg for å få nye episoder med hudsymptomer. De fleste med PCT bekymrer seg i liten grad eller ikke i det hele tatt (figur 33B). PCT er en sykdom som kan behandles og forebygges ved riktig oppfølging. EPP er derimot en livslang sykdom med få eller ingen behandlingsmuligheter. De fleste pasienter med EPP rapporterer at de er fra noe til i svært stor grad bekymret (figur 33C). For stor lyseksponering gir sterke, for noen invalidiserende, smerter i huden, vanligvis av mange dagers varighet.

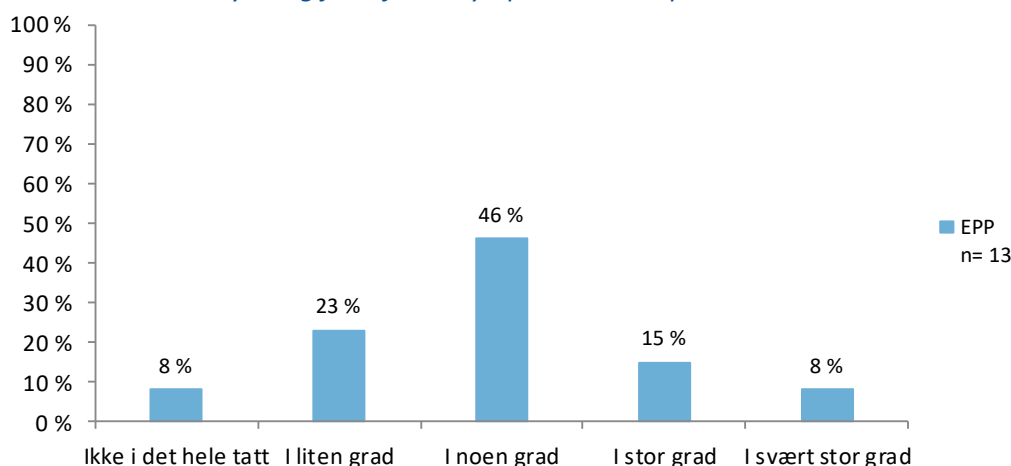
Figur 33A. Grad av bekymring for å få akutte porfyrianfall blant personer med aktiv og latent AIP, PV og HCP i 2018



Figur 33B. Grad av bekymring for å få hudsymptomer blant personer med PCT i 2018



Figur 33C. Grad av bekymring for å få hudsymptomer blant personer med EPP i 2018



Kommentar: Variabelkomplettheten var henholdsvis 99 % og 95 % for aktiv og latent AIP/PV/HCP, 99 % for PCT og 100 for EPP i 2018. Utsendelsen av årlig pasientskjema til pasienter med EPP var i 2018 en pilotutsending. Antall rapporterende pasienter var derfor lavt, og resultatet må tolkes med varsomhet.

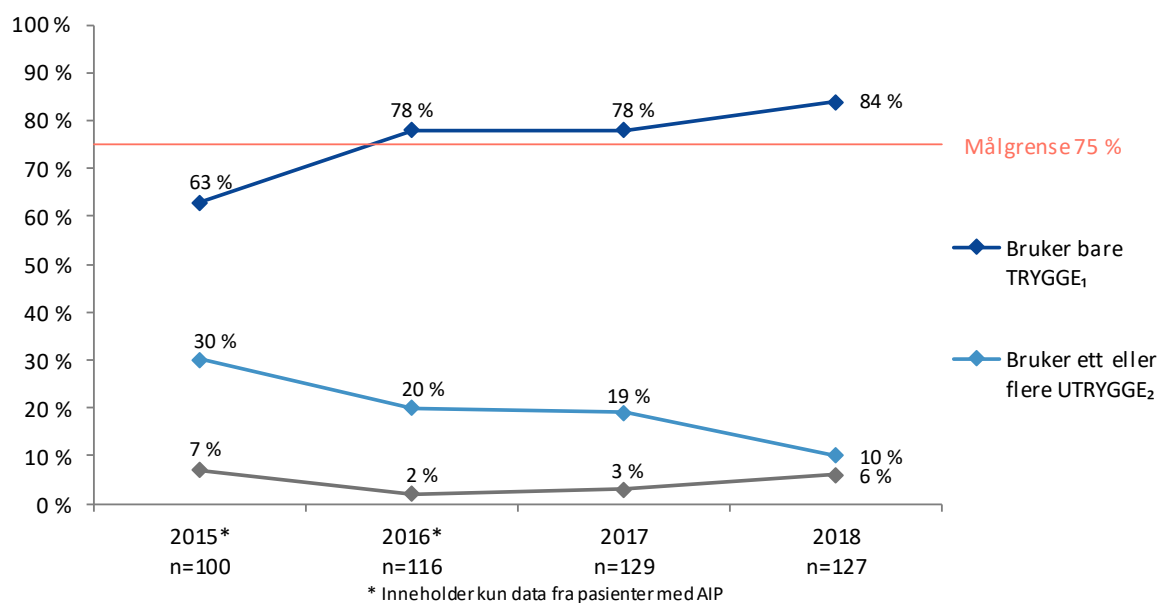
F – LEGEMIDDELBRUK HOS PASIENTER MED AIP, PV OG HCP

F-1 Bruk av trygge og utrygge legemidler hos pasienter med akutte porfyrisykdommer

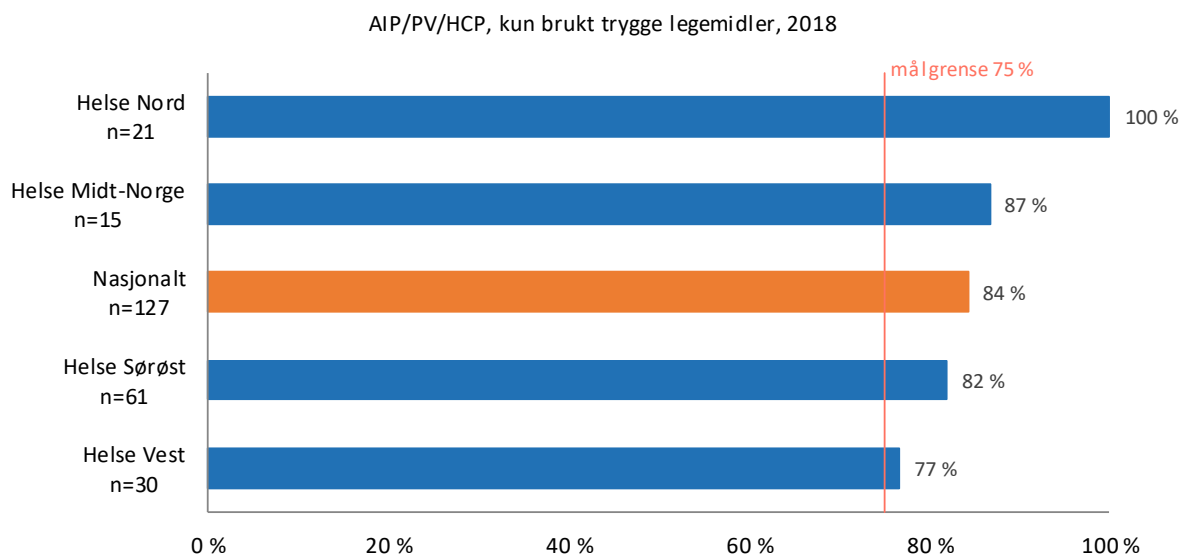
En rekke vanlige legemidler kan utløse alvorlige akutte porfyrianfall. I NAPOS sin legemiddeldatabase (www.drugs-porphyrria.org) klassifiseres legemidler i 5 kategorier. Det er ønskelig at andelen som kun bruker trygge legemidler skal være størst mulig. Samtidig vil det i enkelte situasjoner være nødvendig å bruke ett eller flere utrygge legemidler på grunn av annen alvorlig behandlingstrengende sykdom. NAPOS har samme legemiddel anbefalinger til alle med akutte porfyrisykdommer, både for de med aktiv og latent sykdom. Det er et mål at 75 % av pasientene kun skal bruke trygge legemidler.

Andelen som kun bruker trygge legemidler har økt noe til sammenlignet med de to forrige årene (figur 34). Resultatene for 2018 fordelt på helseregion er vist i figur 35. Av de som rapporterte medikamentbruk i 2018 hadde 65 % av pasientene aktiv sykdom, mens 35 % av pasientene var latente. Blant de aktive (n=83) brukte 87 % av pasientene kun medikamenter som var klassifisert som trygge, sammenlignet med 80 % blant de latente (n=44) (ikke vist i figur).

Figur 34. Legemiddelbruk hos pasienter med akutte porfyrisykdommer (pasientrapportert)



Figur 35. Legemiddelbruk hos pasienter med akutte porfyrisykdommer (pasientrapportert) inndelt i helseregion i 2018



G – DIAGNOSTISK FORSINKELSE

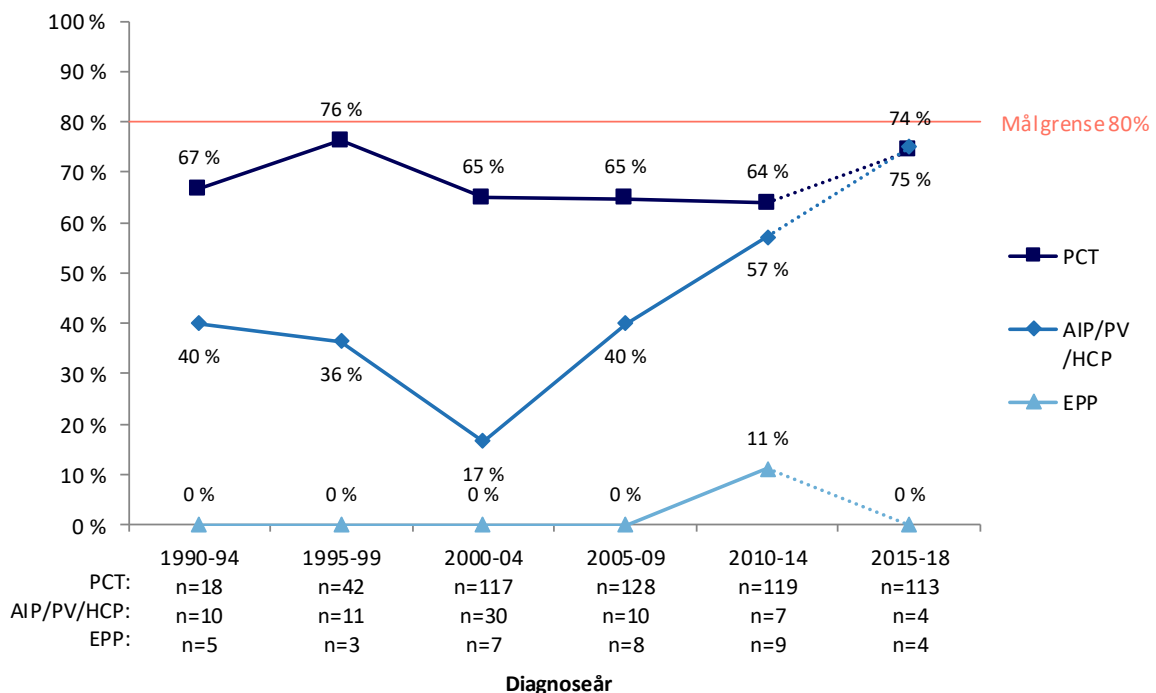
For sjeldne og lite kjente diagnoser kan det gå lang tid med utredning før pasienten får stilt rett diagnose. Diagnostisk forsinkelse er derfor en viktig indikator å følge. Norsk porfyriregister inkluderer pasientrapporterte opplysninger om diagnoseår og symptomdebut.

G-1 Diagnose innen ett år for AIP, PV, HCP, EPP (pasientrapportert)

Diagnostisk forsinkelse, dvs. tid fra pasientrapportert symptomdebut til diagnosetidspunkt, beregnes i antall hele år ut fra alder/tidspunkt ved første symptomer og årstall for når diagnosen ble stilt. Resultatene presenteres for 5 -års perioder fordi det er lave antall for mange av diagnosene. Av samme grunn er PV og HCP inkludert med AIP (akutte porfyrisykdommer). Registeret har satt som mål at for diagnosene AIP, PV, HCP og EPP bør 80 % av pasientene få stilt korrekt diagnose innen 1 år.

PCT er den hyppigste porfyrisykdommen, og majoriteten av pasienter får diagnosen innen 1 år. For EPP og AIP/PV/HCP er det mye færre pasienter som har blitt diagnostisert med symptomatisk sykdom siden 2010. For EPP-pasienter er det sjeldent diagnosen blir stilt innen ett år fra symptomdebut. EPP har symptomdebut vanligvis ved første eksponering for sollys, dvs. i småbarnsalder. For AIP/PV/HCP blir mange slektninger prediktivt testet slik at symptomatisk sykdom eventuelt oppstår etter at det er påvist at man har arvet genet som kan føre til porfyrisykdom. For de 4 som i inneværende 5-årsperiode er blitt direkte diagnostisert med symptomatisk sykdom, har 3 fått diagnosen innen ett år fra symptomdebut.

Figur 36. Andel som fikk diagnose innen 1 år fra symptomdebut samlet i 5 -års perioder



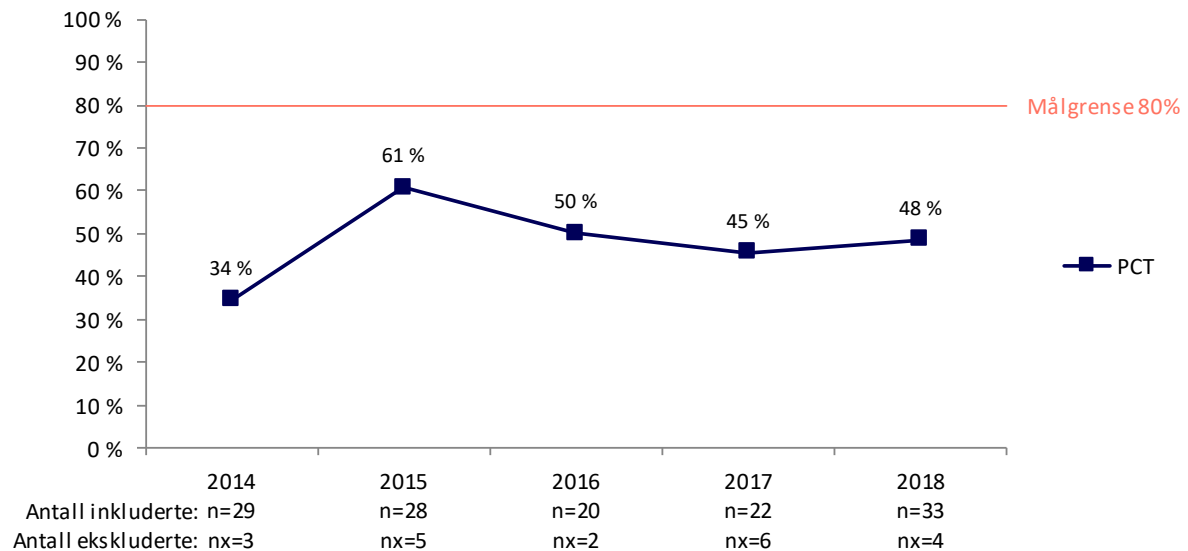
G-2 Diagnose innen 6 måneder (PCT)

PCT er den minst sjeldne av porfyrisykdommene, og hudsymptomene gjør at pasientene ofte henvises til en hudlege som bør ha kjennskap til diagnosen.

For PCT kan diagnostisk forsinkelse, dvs. tid fra pasientrapportert symptomdebut til diagnosetidspunkt, beregnes ut måned og årstall for første symptomer og tidspunkt for når

diagnosen ble stilt. Registeret har satt som mål at 80 % av PCT-pasientene skal få diagnosen innen 6 måneder.

Figur 37. Andel PCT-pasienter som fikk diagnosen innen 6 måneder etter symptomdebut (pasientrapportert)



G-3 Pasient-assosiert og helsepersonell-assosiert diagnostisk forsinkelse ved PCT

For PCT kan diagnostiske forsinkelsen i antall måneder, fordeles på tid fra symptomdebut til lege oppsøkes (pasient-assosiert forsinkelse) og tid fra lege oppsøkes til diagnose blir stilt (helsepersonell-assosiert forsinkelse).

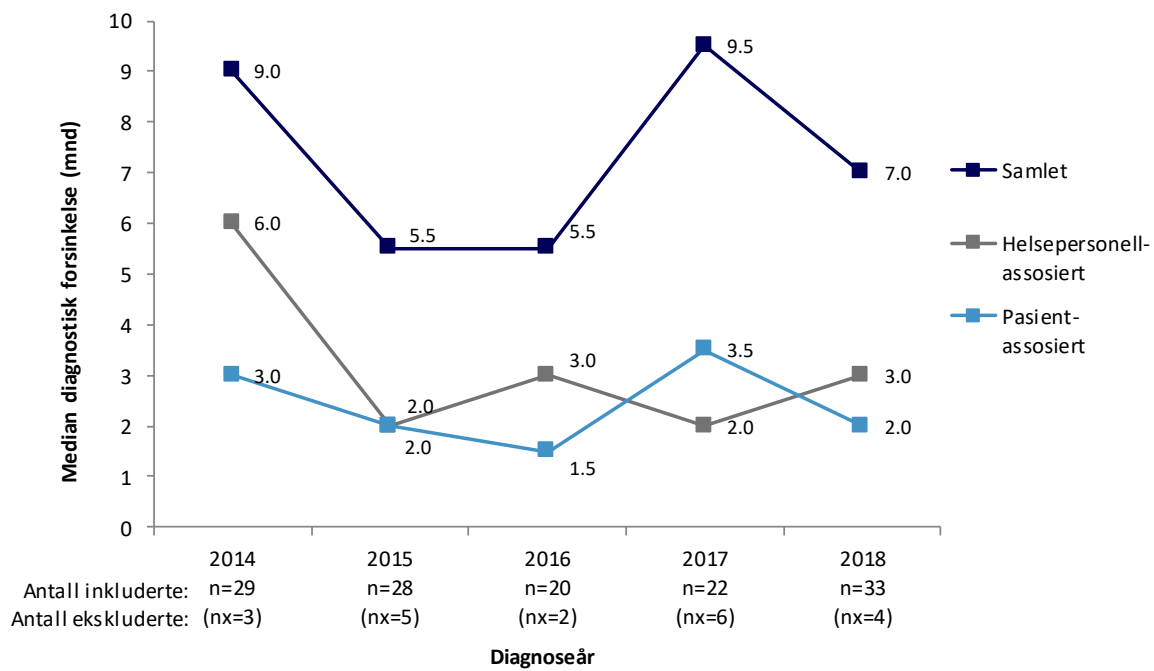
For noen pasienter med PCT kan det ta tid før de skjønner at hudsymptomene ikke dukker opp tilfeldig, og de kan dermed gå med symptomene i lengre tid før de oppsøker lege. For andre kan det gå lengre tid med utprøving av forskjellig behandling av hudplagene før de får korrekt diagnose.

Resultatene viser at for noen deltagere kan det gå mange år fra de får sine første hudsymptomer til de oppsøkte lege første gang, mens for andre er det tiden fra de oppsøkte lege til de fikk den korrekte diagnosen som er lengst.

Resultatene for de som fikk diagnose i 2018 ligger i samme område som tidligere år (median 7 måneder). Det er i år også inkludert en deltager med diagnoseår 2017, noe som gjør at samlet median diagnostisk forsinkelse for 2017 er blitt justert ned sammenlignet med det som ble rapportert i fjorårets rapport (fra 12 til 9,5 måneder).

Resultatene vil kunne variere fra år til år pga. få deltagere, og er avhengig av om den enkelte deltager har høy pasient-assosiert, lege-assosiert forsinkelse eller begge deler.

Figur 38. Median diagnostisk forsinkelse ved PCT (måned)



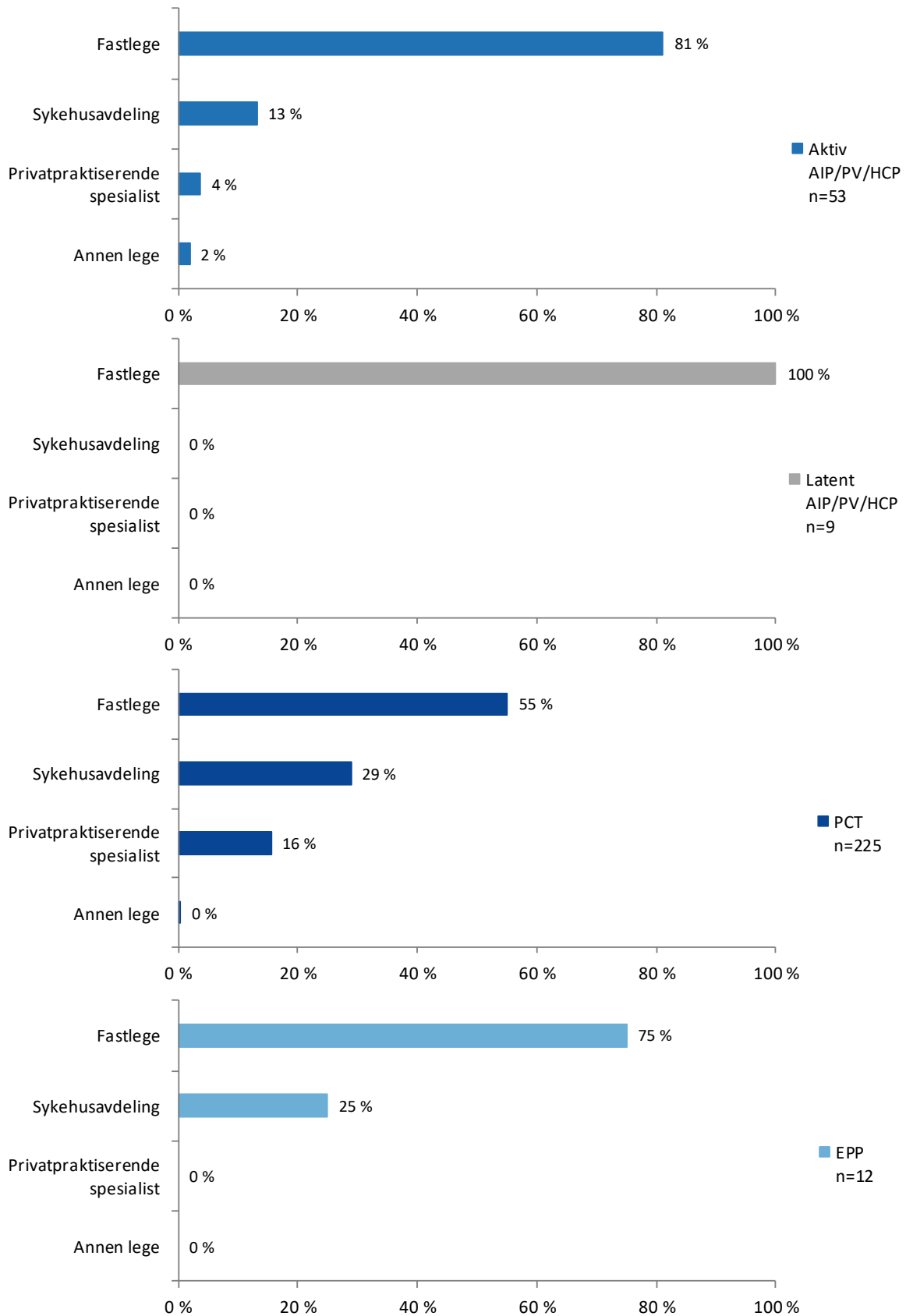
3.2 ANDRE ANALYSER

Her presenteres andre resultat, inndelt i samme tema som i kapittel 3.1.

ANDRE RESULTATER – A - POLIKLINISK KONTROLL

De aller fleste med akutt porfyrisykdom (AIP/PV/HCP) får utført den årlige kontrollen hos fastlegen. Blant PCT- og EPP-pasientene oppgir over halvparten å gå til kontroll hos fastlegen, og omtrent en fjerdedel oppgir at den årlige kontrollen blir utført på sykehusavdeling (figur 39).

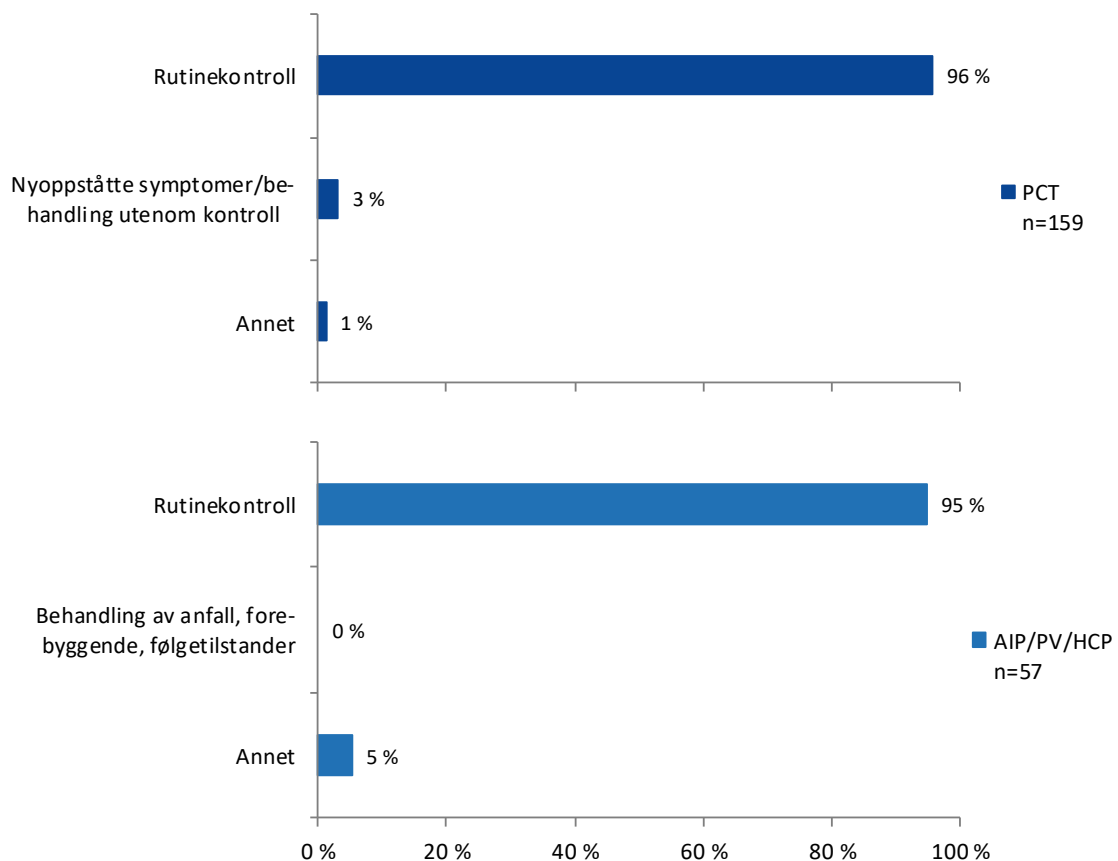
Figur 39. Hvor utføres årlig kontroll av porfyrisykdommer



Kommentar: Åtte av pasientene med PCT, en med aktiv AIP/PV/HCP og en med EPP hadde ikke oppgitt hvor årlig kontroll ble utført. Disse er ikke tatt med i beregningene.

De aller fleste legekontrollskjemaene er fylt ut i forbindelse med rutinekontroll av porfyrisykdommen, og noen få er fylt ut i forbindelse med symptomer. Flere av de som hadde krysset av for «annet» (figur 40) har oppgitt at årsak til legetimen var kontroll for annen sykdom eller helsesjekk, og at kontroll av porfyrisykdommen ble utført i forbindelse med dette. Det ble i 2018 mottatt 4 legekontrollskjema fra leger som fulgte opp EPP pasienter der årsaken til legetimen for alle disse kontrollene var rutinekontroll (ikke vist i figur under).

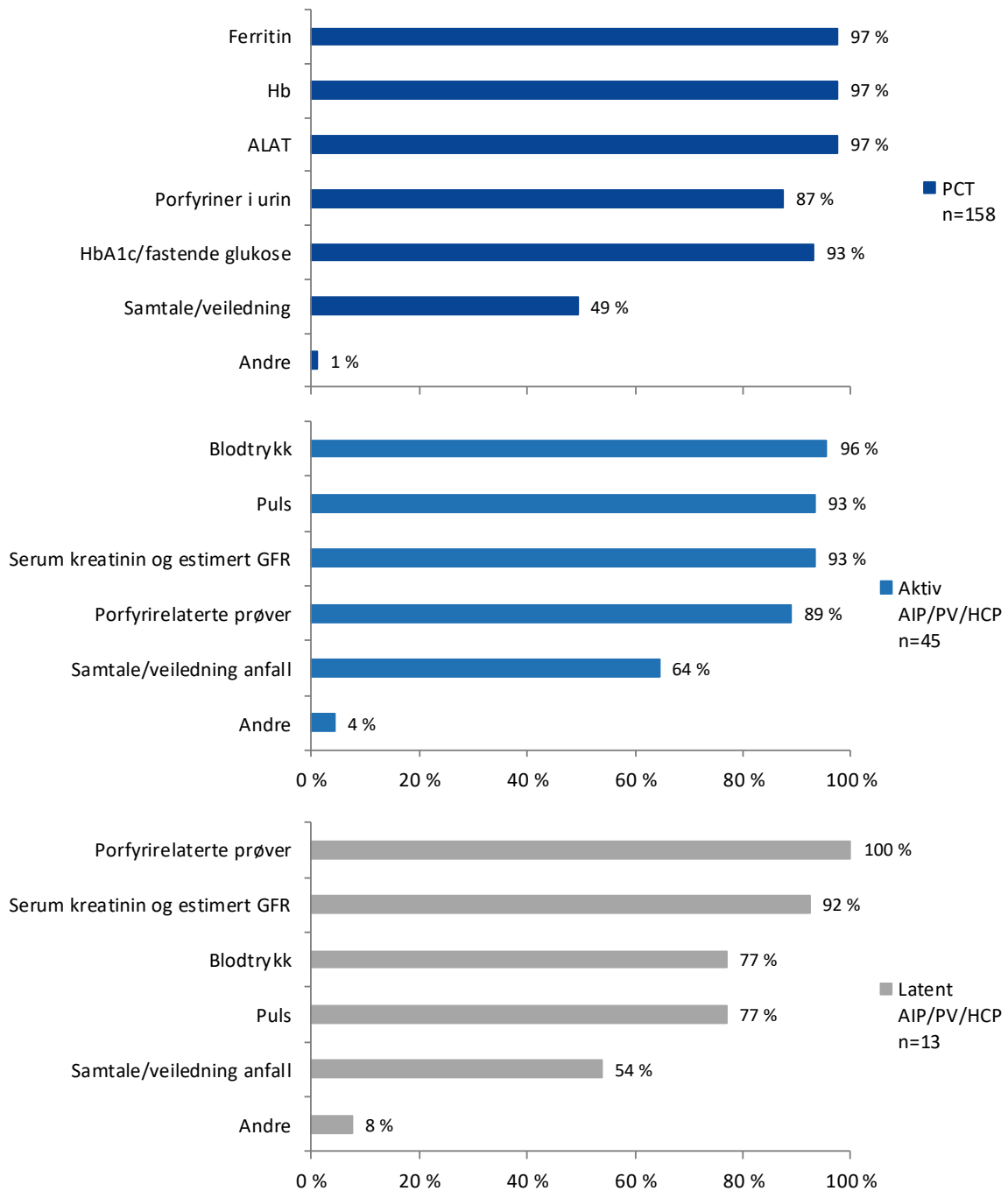
Figur 40. Årsak til legetime (legerapport)



Kommentar: Variabelkompletthet var 100 % for PCT og 98 % (1 ikke-besvart) for AIP/PV/HCP.

Andelen rapporterende leger som har utført minstestandard (de(n) viktigste undersøkelse(n)) ved kontroll av de ulike porfyrisykdommene er presentert i kapittel 3.1 indikator A-3 Viktigste undersøkelser ved kontroll (lege- og pasientrapportert). I figur 41 nedenfor presenteres resultater fra legekontrollskjema for alle de ulike undersøkelsene som bør utføres ved kontroll.

Figur 41. Undersøkelser utført ved kontroll (legerapportert)



Kommentar: For PCT var det ett skjema hvor undersøkelser ved kontroll ikke var oppgitt. Dette er ikke tatt med i beregningene.

ANDRE RESULTATER – D – SYMPTOMER OG BEHANDLING VED KJENT PCT

Tabellen under viser antall pasienter som har oppgitt å ha symptomer og/eller blitt behandlet for PCT siste 12 måneder.

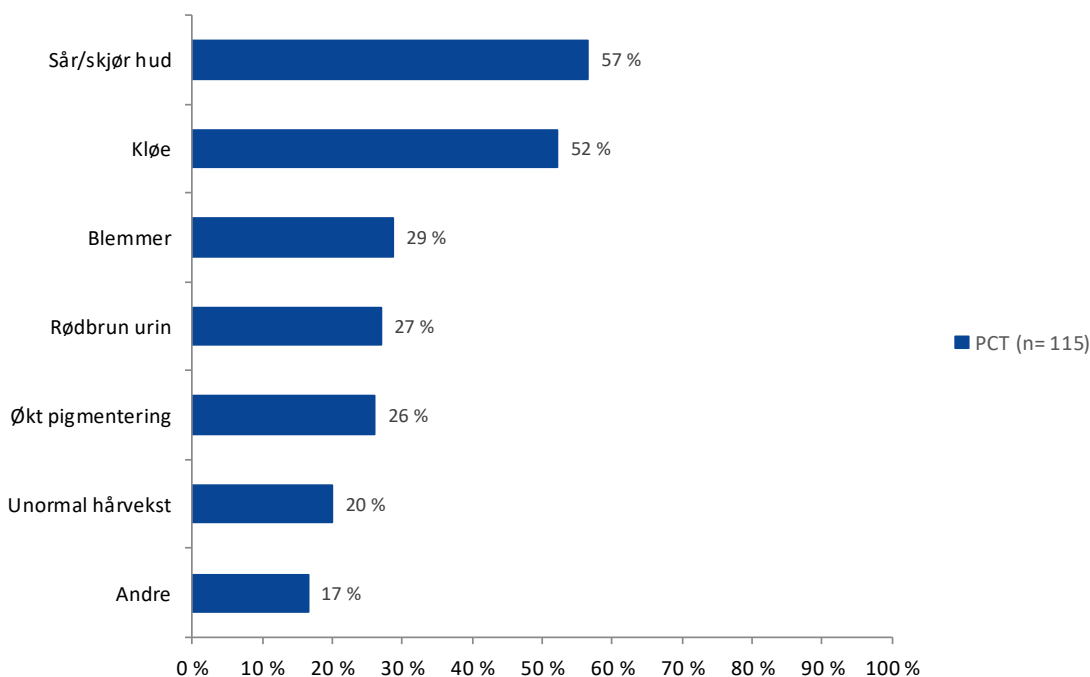
Tabell 1. Forekomst av symptomer og behandling (antall) ved kjent PCT i 2018 (pasientrapportert)

		Hatt symptomer siste 12 måneder			
		Ja	Nei	Ikke besvart	Totalt
Blitt behandlet siste 12 måneder	Ja	58	48	0	106
	Nei	55	144	1	200
	Ikke besvart	2	6	0	8
	Totalt	115	198	1	314

Symptomer

Blant de som hadde hatt symptomer var sår i huden/skjør hud og kløe de vanligste symptomene rapportert av pasientene (figur 42).

Figur 42. Type symptomer hos pasienter med kjent PCT som har oppgitt symptomer siste 12 måneder for 2018 (pasientrapportert)



Kommentar: Flere avkryssninger er mulig i dette spørsmålet, 41 personer oppga ett symptom og 74 personer oppga to eller flere.

Blant legene som hadde besvart legekontrollskjema i forbindelse med oppfølging av PCT-pasient i 2018 (n=152), viser tabell 2 andel pasienter som hadde de vanligste PCT-symptomene samme dag kontrollen fant sted.

Tabell 2. Forekomst av typiske PCT-symptomer på tidspunktet for legekontroll (legerapportert)

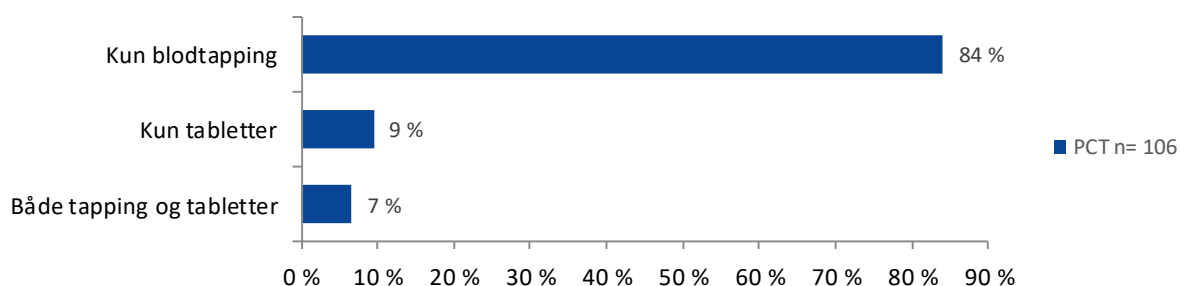
	2016 (n=131)	2017 (n=127)	2018 (n=152)
Blemmer i huden	8 (6 %)	4 (3 %)	6 (4 %)
Sår/skjør hud	18 (14 %)	23 (18 %)	18 (12 %)
Blemmer og/eller sår/skjør hud	21 (16 %)	25 (20 %)	22 (14 %)

Kommentar: Variabelkomplettheten i 2018 var 96 %. Flere avkryssninger er mulig i dette spørsmålet, for 17 pasienter var det oppgitt ett symptom, for 18 to eller flere.

Behandling

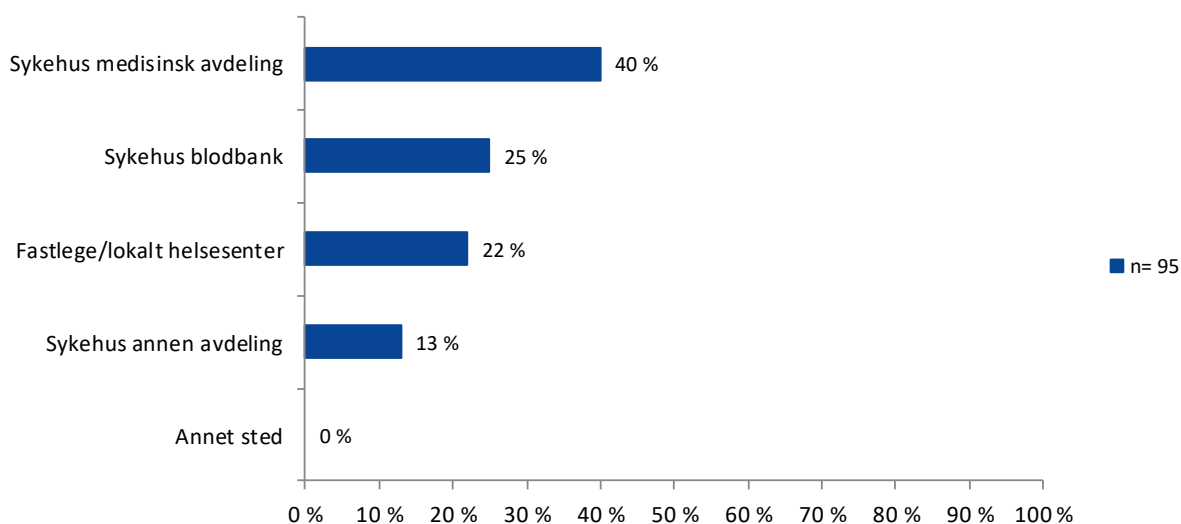
Blant dem som rapporterte at de hadde fått behandling for PCT de siste 12 måneder, oppgav 91 % (96 personer) at de ble behandlet med blodtapping (figur 43). To av fem (40 %) fikk blodtappingen utført ved medisinsk avdeling på sykehus og 25 % ved blodbank (figur 44). Det var 22 % som oppga å ha fått behandlingen ved lokalt helsesenter/fastlege.

Figur 43. Type behandling ved PCT siste 12 måneder for 2018 (pasientrapportert)



Kommentar: Variabelkomplettheten var 100 %.

Figur 44. Type behandlingsted for PCT-pasienter behandlet med blodtapping (pasientrapportert)



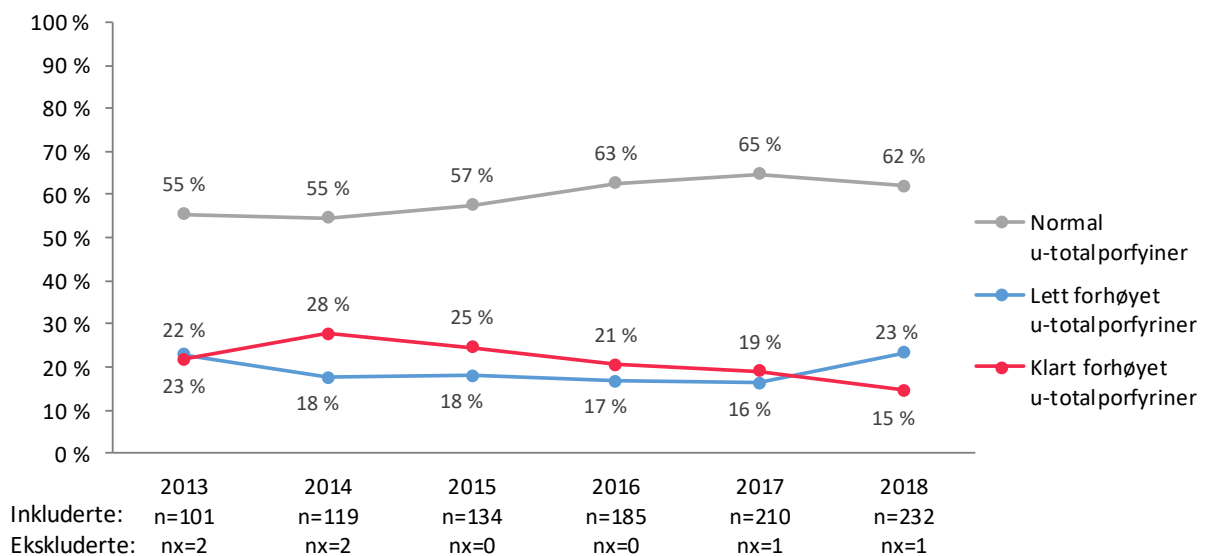
Kommentar: Variabelkomplettheten var 99 %.

Data fra legekontrollskjema viste at 50 av 159 pasienter (31 %) hadde fått behandling for PCT de siste 12 månedene. Årsak til behandlingen var bevart for 38 av pasientene, og for disse var forhøyet/stigende ferritin oppgitt som årsak for 58 %, regelmessig forebyggende behandling for 32 %, forhøyede porfyrinnivåer i urin for 24 % og hudsymptomer for 21 %.

D-4 Analyseresultat fra urinprøve av PCT-pasienter

For å unngå å få tilbakefall av PCT-symptomer anbefales årlig urinprøve for analyse av porfyrinnivåer i urin. En slik prøve kan avdekke forhøyede porfyrinnivåer før symptomer inntreffer, og forebyggende behandling kan ev. startes. Resultatene viser at i 2018 fikk 1 av 3 pasienter påvist lett eller klart forhøyet mengde totalporfyriner i urinen (n=232), og skal etter behandlingsretningslinjene få vurdert hyppigere kontrollerer eller om behandling skal igangsettes (figur 45).

Figur 45. Andel PCT-pasienter med analyseresultat fordelt etter pasientens høyeste målte totalporfyrinnivå i urin det respektive år



ANDRE RESULTATER – F – LEGEMIDDELBRUK HOS PASIENTER MED AIP, PV OG HCP

F-2 Akutte anfall utløst av legemidler hos pasienter med akutt porfyrisykdom

Blant de 27 pasientene som i årlig pasientskjema rapporterte porfyrifall med varighet over 12 timer de siste 12 månedene, var det 25 personer som oppga å ha brukt medikamenter, to av disse oppga medikamenter som mulig utløsende årsak.

ANDRE RESULTATER - G – DIAGNOSTISK FORSINKELSE

For sjeldne og lite kjente diagnoser kan det gå lang tid med utredning før pasienten får stilt rett diagnose. Diagnostisk forsinkelse er derfor en viktig indikator å følge.

Diagnostisk forsinkelse, dvs. tid fra pasientrapportert symptomdebut til diagnosetidspunkt, beregnes i antall hele år ut fra alder/tidspunkt ved første symptomer og årstall for når diagnosen ble stilt. Resultatene presenteres for 5-års perioder fordi det er lave antall for mange av diagnosene. Av samme grunn er PV og HCP inkludert med AIP (akutte porfyrisykdommer). Registeret har satt som mål at for diagnosene AIP, PV, HCP og EPP bør 80 % av pasientene få stilt korrekt diagnose innen 1 år.

I kapittel 3.1 del G, presenteres indikatoren G-1 Diagnose innen ett år. Median diagnostisk forsinkelse for 5-års periodene presenteres i tabellen under.

Tabell 3. Median diagnostisk forsinkelse beregnet i hele år for 5-års perioder

Diagnose	AIP/PV/HCP		EPP		PCT	
	Median	n	Median	n	Median	n
1990-94	12,5	10	19,0	5	0,0	18
1995-99	6,0	11	3,0	3	0,0	42
2000-04	7,0	30	12,0	7	1,0	117
2005-09	4,5	10	14,5	8	1,0	128
2010-14	1,0	7	5,0	9	1,0	119
2015-19	0,5	4	19,0	4	1,0	113
Samlet 1990-2018	5,0	72	11,5	36	1,0	537

For PCT kan diagnostiske forsinkelsen i antall måneder, fordeles på tid fra symptomdebut til lege oppsøkes (pasient-assosiert forsinkelse) og tid fra lege oppsøkes til diagnose blir stilt (helsepersonell-assosiert forsinkelse). I kapittel 3.1 del G, presenteres indikatoren G-3 Pasient-assosiert og helsepersonell-assosiert diagnostisk forsinkelse ved PCT. Median og 10- og 90-persentiler for de forskjellige årene presenteres i tabellen under.

Tabell 4. Median og 10 - 90 persentiler for pasient og helsepersonell-assosiert diagnostisk forsinkelse ved PCT.

Diagnostisk forsinkelse		Pasientassosiert		Helsepersonell-assosiert	
År	Antall pasienter	median	10 - 90 persentil	median	10 - 90 persentil
2014	29	3.0	0.0 - 12.4	6.0	1.0 - 26.8
2015	28	2.0	0.0 - 8.5	2.0	1.0 - 21.0
2016	20	1.5	0.0 - 9.4	3.0	1.0 - 15.5
2017	22	3.5	0.0 - 16.7	2.0	0.1 - 21.3
2018	33	2.0	0.0 - 13.0	3.0	0.2 - 16.2

ANDRE RESULTATER – H – ANFALL OG BEHANDLING AV PASIENTER MED AKUTTE PORFYRISYKDOMMER

De vanligste årsakene til akutte anfall hos pasienter med AIP, PV og HCP er legemidler, alkohol og hormonelle endringer relatert til menstruasjonssyklus hos kvinner. Infeksjoner, psykisk eller fysisk stress, og slanking eller sult/faste er og beskrevet å være utløsende årsaker. Ofte kan det være en kombinasjon av flere faktorer som utløser anfallet. Sykehusinnleggelse vil vanligvis være nødvendig. En mindre gruppe pasienter får hyppige og/eller alvorlige, langvarige anfall.

Det årlige pasientskjemaet gir registeret mulighet til å følge med på hvor mange av deltagerne med akutt porfyrisykdom som har akutte anfall, og hvor mange er i kontakt med helsevesenet på grunn av dette. Registeret får også informasjon om hvilken behandling som er gitt i forbindelse med den aktuelle sykehusinnleggelsen. Behandlingsopplysninger som pasienten oppgir på spørreskjemaet valideres mot journalopplysninger som rutinemessig innhentes fra behandlingsstedet.

Blant deltagerne med aktiv AIP/PV/HCP oppga 27 personer i 2018 at de hadde hatt anfall over 12 timer de siste 12 måneder (tabell 5), geografisk inndeling er vist i figur 47. Seks av de 27 som oppga å ha hatt anfall over 12 timer, oppga at de hadde vært innlagt på sykehus de siste 12 måneder. Disse seks pasientene oppga til sammen syv sykehusinnleggelse, hvor det i ett av tilfellene ble gitt behandling med hemarginat (Normosang) (tabell 6). Antall dager innlagt per sykehusinnleggelse varierte fra en til seks dager, med en median på fire dager (ikke vist i tabell). Alle pasientene som rapporterte sykehusinnleggelse i 2018 var diagnostisert med AIP.

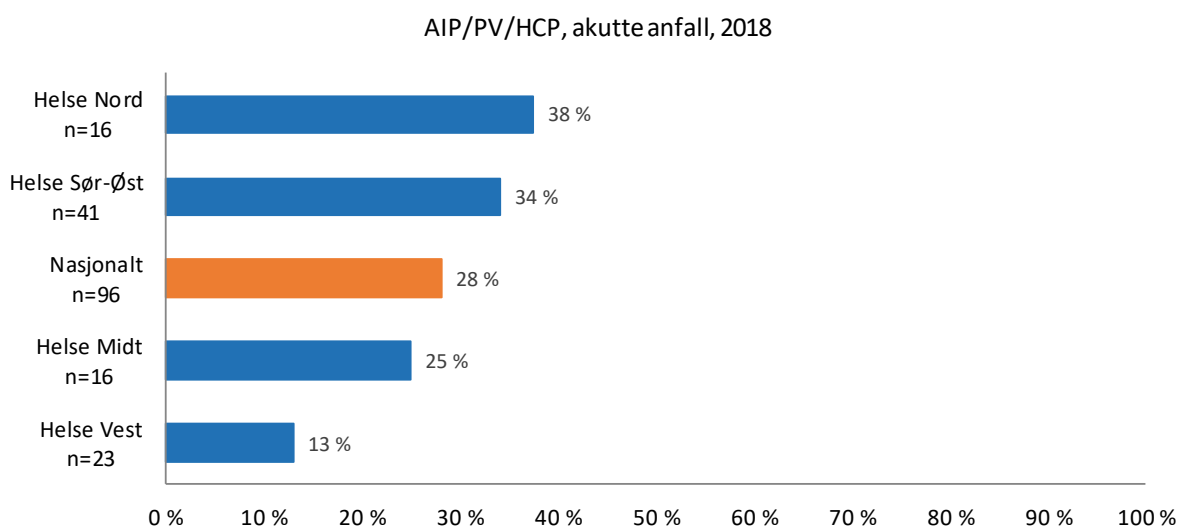
Tabell 5. Forekomst av akutte porfyrianfall og kontakt med helsevesenet (pasientrapportert)

	2016*	2017	2018
Antall pasienter med aktiv AIP/PV/HCP	91	98	96
Hatt anfall over 12 timer siste 12 måneder	31	26	27
Behandlet selv siste 12 måneder	20	22	23
Oppsøkt lege/legevakt siste 12 måneder	3	3	5
Vært innlagt på sykehus siste 12 måneder	7	4	6

* Inneholder kun data fra pasienter med AIP

Kommentar: Variabelkomplettheten var 97 % i 2018. Tre personer hadde ikke oppgitt om de hadde hatt anfall over 12 timer siste 12 måneder eller ikke. Disse er ikke tatt med i beregningen av totalantallet.

Figur 47. Forekomst av akutte anfall med varighet over 12 timer, inndelt i helseregion for 2018



Tabell 6. Behandling ved sykehusinnleggelse ved akutte porfyrianfall

	2016*	2017	2018
Antall innleggelser registrert totalt	15	8	7
Behandlet med sterke smertestillende	9	6	5
Behandlet med intravenøs glukose	11	3	6
Behandlet med Normosang	12	7	1

* Inneholder kun data fra pasienter med AIP

ANDRE RESULTATER – I – BEHANDLING OG FOREBYGGING VED EPP

I-1 Lindring av smerter ved EPP (pasientrapportert)

I årlig pasientskjema får pasienter EPP spørsmål om de har hatt symptomer de siste 12 måneder og hvilke tiltak de har gjort for å lindre smerter forårsaket av sykdommen. 10 personer svarte på dette spørsmålet i 2018. Den hyppigst oppgitte smertelindringsmetoden var kaldt bad eller våte omslag, 80 % oppga dette enten som eneste tiltak eller i kombinasjon med andre tiltak. 60% oppga å bruke smertestillende medikamenter alene eller i kombinasjon med andre tiltak. Det ble også gjort tiltak for nedkjøling av huden, for eksempel bruk av vifte.

ANDRE RESULTATER – J – DEMOGRAFISK OVERSIKT OVER PASIENTGRUPPEN I NORSK PORFYRIREGISTER

Det er en litt større andel kvinner enn menn i registeret (tabell 7), noe som delvis kan forklares av en litt høyere svarprosent blant kvinner. Median alder er høyest for PCT, som gjenspeiler at sykdommen oftest utløses i godt voksen alder.

Den noe høyere prevalensen i noen fylker (tabell 8) kan forklares av at porfyrisykdommer er arvelige sykdommer med geografisk opphopning i enkelte områder.

Tabell 7. Oversikt over alle pasienter i registeret fordelt på diagnose, alder og kjønn per 31.12.2018

Diagnose	Antall personer i registeret*	Kvinner (n)	Menn (n)	Median alder per 2018 (år)
PCT	494	259	235	67
AIP	238	136	102	53
EPP	38	22	16	37
PV	26	16	10	61
HCP	10	7	3	58
Totalt	806	440	366	63

* Døde deltagere er ekskludert (n=128)

Tabell 8. Deltagelse i forhold til folketall («prevalens») fordelt på fylke per 31.12.2018

Fylke	Folketall SSB per 1.januar 2019	Antall deltagere (alle diagnoser) *	Deltagelse per 100 000 innbyggere
Østfold	297 520	36	12,1
Akershus	624 055	73	11,7
Oslo	681 071	66	9,7
Hedmark	197 406	24	12,2
Oppland	189 545	23	12,1
Buskerud	283 148	40	14,1
Vestfold	251 078	54	21,5
Telemark	173 318	40	23,1
Aust-Agder	117 655	47	39,9
Vest-Agder	187 589	28	14,9
Rogaland	475 654	59	12,4
Hordaland	524 495	71	13,5
Sogn og Fjordane	109 774	13	11,8
Møre og Romsdal	265 392	63	23,7
Trøndelag	464 060	81	17,5
Nordland	243 385	46	18,9
Troms	167 202	27	16,1
Finnmark	75 865	9	11,9
Totalt	5 328 212	800	15,0
Helse Sør-Øst	3 002 385	431	14,4
Helse Vest	1 109 923	143	12,9
Helse Midt-Norge	729 452	144	19,7
Helse Nord	486 452	82	16,9

* Døde deltagere (n=128) og deltagere uten registrert adresse i Folkeregisteret (n=6) er ekskludert.

KAPITTEL 4

METODER FOR FANGST AV DATA

Datainnsamlingen består av papirbaserte spørreskjema som pasienten selv fyller ut, og fra 2015 også spørreskjema som fylles ut av lege. I tillegg inkluderes resultater fra laboratorieanalyser hentet fra laboratorieinformasjonssystemet ved HUS, samt resultater fra analyser utført ved andre sykehus, dersom disse er mottatt, og enkelte opplysninger fra pasientjournal (ved akutte anfall). Totalt inneholder Norsk porfyriregister omtrent 1000 variabler. Det samles opplysninger om diagnose, symptomer, behandling, kontroll og oppfølging, laboratoriesvar, samt andre helseopplysninger, sosiodemografiske variabler, livskvalitet 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 (diagnoseskjema) og invitasjon til registerdeltagelse i forbindelse med at diagnosen blir stilt. Deltagere med PCT får i tillegg tilsendt et første oppfølgingsskjema med spørsmål om behandlingen (behandlingsskjema) 1,5 år etter diagnoseskjema ble sendt ut, før de får det første årlig skjema. De årlige skjemaene ble tatt i bruk i 2015 for AIP, i 2016 for PCT, i 2017 for PV og HCP, og i 2018 for EPP. Deltagerne får hvert år tilsendt to skjema; et de selv skal fylle ut (årlig pasientskjema) og et skjema deres lege skal fylle ut i forbindelse med årlig kontroll (årlig legekrollskjema).

Norsk porfyriregister har de siste årene etablert en elektronisk innregistreringsløsning i Medisinsk Registreringssystem (MRS). Innregistreringen av opplysningene fra spørreskjema gjøres manuelt av ansatte ved registeret, men det arbeides for å få på plass en elektronisk løsning hvor pasienten kan registrere sine opplysninger direkte. MRS-løsning for diagnosen AIP ble tatt i bruk i juni 2016. Høsten 2016 var kravspesifikasjon for en tilsvarende innregistreringsløsning for PCT klar fra registerets side, men denne ble satt i kø av Fagsenter for Medisinske Kvalitetsregistre i Helse Vest/Helse Vest IKT grunnet manglende programmeringskapasitet. Programmering av innregistreringsløsningen i MRS for PCT og PV/HCP startet derfor først høsten 2017, og løsningen ble satt i produksjon våren 2018. Umiddelbart etter produksjonssetting startet registerets medarbeidere den store jobben med å etter-registrere innsamlede data fra årlige skjemaer for PCT fra 2017 og 2016, og pga. det store etterslepet og kapasitets-begrensninger ble det i fjorårets årsrapport kun ferdigstilt innregistreringen for 2017-dataene. Registeret kom ajour med innregistreringen våren 2019. Data fra tidligere år er dermed inkludert i årets rapport.

KAPITTEL 5 DATAKVALITET

5.1 ANTALL REGISTRERINGER

I diagnoseskjema samles opplysninger inn fra pasienter med symptomatisk EPP, PCT, AIP, HCP, PV og fra personer som ved prediktiv test er vist å være genetisk disponert for AIP, PV eller HCP. I 2018 fikk registeret 46 nye deltagere og det er nå registrert totalt 936 deltagere (inkludert 138 personer som er døde) (tabell 9) som kommer fra hele landet (tabell 11).

Registeret mottok i tillegg behandlingsskjema PCT fra 20 pasienter med PCT i 2018. Dette er et skjema som sendes ut til PCT-pasienter ca. 1,5 år etter diagnose, hvor det samles inn utfyllende opplysninger bl.a. om behandlingen som er gitt.

De årlige pasientskjemaene og legekontrollskjemaene ble for første gang sendt ut til deltagere med AIP våren 2015, PCT våren 2016, PV/HCP våren 2017 og EPP i 2018. Tabell 10 gir en oversikt over mottatte årlige skjema i 2018.

Tabell 9. Antall registrerte pasienter i registeret i 2018 og totalt i perioden 2002-2018

Diagnose	Registrerte i 2018*	Registrerte totalt**
PCT	35	586
AIP	7	267
EPP	2	42
PV	1	28
HCP	1	11
Totalt	46	934

* Antall nye pasienter som har sendt inn spørreskjema til Norsk porfyriregister i perioden 1.1.2018 til 31.12.2018

** Antall pasienter som har sendt inn spørreskjema til Norsk porfyriregister innen 31.12.2018

Tabell 10. Antall mottatte årlige pasientskjema og legekontrollskjema i 2018

Diagnose	Årlige pasientskjema*	Legekontrollskjema*
PCT	314	159
AIP	139	48
EPP	13	5
PV	13	6
HCP	7	4
Totalt	486	222

* Antall pasienter som har sendt inn årlig pasientskjema/legekontrollskjema til Norsk porfyriregister i perioden 1.1.2018 til 31.12.2018

Tabell 11. Antall registrerte pasienter (alle porfyridiagnoser) i registeret i perioden 2002 til og med 2018 fordelt på fylke og helseregion

Fylke	Antall registrerte totalt*
Østfold	40
Akershus	84
Oslo	79
Hedmark	29
Oppland	26
Buskerud	46
Vestfold	61
Telemark	50
Aust-Agder	53
Vest-Agder	31
Rogaland	66
Hordaland	83
Sogn og Fjordane	16
Møre og Romsdal	69
Trøndelag	94
Nordland	54
Troms	30
Finnmark	12
Totalt	923
Helse Sør-Øst	499
Helse Vest	165
Helse Midt-Norge	163
Helse Nord	96

* Antall som har sendt inn spørreskjema til Norsk porfyriregister innen 31.12.2018. 11 pasienter uten registrert nåværende adresse i Folkeregisteret er ekskludert. Døde er inkludert med sist kjente adresse i Folkeregisteret.

5.2 METODE FOR BEREGNING AV DEKNINGSGRAD

Norsk porfyriregister er i stor grad basert på pasientrapporterte data, og mange av pasientene følges opp av fastlege. Dette gjør dekningsgradsanalyser målt opp mot tall fra Norsk pasientregister (NPR) lite relevant for registeret.

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

Beregning av dekningsgrad er basert på antall registrerte pasienter i Norsk porfyriregister og antall inviterte pasienter med de respektive diagnosene (tabell 12-17). Beregning av fylkesvis dekningsgrad basert på nåværende bosted er vist i tabell 13.

Antall personer i Norge som er genetisk disponert for akutte porfyrisykdommer er av naturlige årsaker ukjent for oss, og er ikke mulig å fremskaffe. Akutte porfyrisykdommer har autosomal dominant arvegang, men bare en liten andel av de som er bærer av en

sykdomsassosiert genfeil blir syke. Å la seg teste prediktivt med tanke på bærertilstand er frivillig og utføres kun etter informert samtykke og mottatt genetisk veiledning. Det er opp til den i familien som har fått diagnosen hvorvidt han/hun informerer slektninger om at de har risiko for akutt porfyrisykdom og at de kan undersøkes for dette, slik at dette er ikke noe helsepersonell kan kartlegge i familien.

Alle som får påvist genetisk disposisjon for akutt porfyrisykdom vha. prediktiv test, inviteres imidlertid til deltagelse i Norsk porfyriregister. Vi kan derfor rapportere antall personer som er invitert til registerdeltagelse etter å fått påvist genetisk disposisjon via genetisk testing ved Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS) (tilgjengelige data f.o.m. 2006), og hvor mange av disse som er deltager i Norsk porfyriregister. Alle genetisk disponerte får tilsendt informasjon fra kompetansesenteret (NAPOS) om sykdommen, samt informasjon om anbefalte undersøkelser ved kontroll hos lege. Det anbefales kontroll av latent akutt porfyrisykdom hvert 3.-5. år, slik at man vil ikke ha årlige legerapporterte data for disse deltagerne.

Det er mange færre som prediktivt testes for PCT, da det å være genetisk disponert for denne sykdommen har mindre medisinske konsekvenser. De som testes og får påvist disposisjon, får tilsendt informasjonsmateriell fra kompetansesenteret, men det er per i dag ikke anbefalt at denne gruppen bør gå til regelmessig oppfølging da det er ikke noen klar nytteverdi av dette. Norsk porfyriregister har derfor ikke utarbeidet spørreskjema til denne gruppen, og de er ikke inkludert i registeret. EPP følger et pseudodominant eller recessivt arvemønster, og det er ikke indikasjon for diagnostikk av bærertilstand.

5.3 TILSLUTNING

Norsk porfyriregister samler data fra alle landets fylker og helseregioner. Registeret er hovedsakelig basert på pasientrapporterte data samt data fra behandlende leger, og ingen sykehus/avdelinger sender systematisk eller rutinemessig data til registeret. Ved rapportert innleggelse på grunn av akutt porfyrianfall innhentes opplysninger om innleggelsen fra det aktuelle sykehuset, men dette gjelder kun et fåtall.

Det anbefales årlig kontroll og oppfølging av porfyrisykdommen, og de fleste får gjort dette hos fastlegen. Legerapporterte opplysninger om kontrollen samles inn på papirskjema som distribueres via pasientene.

5.4 DEKNINGSGRAD

5.4.1 DEKNINGSGRAD I REGISTERET

Alle pasienter som er registrert hos NAPOS med symptomatisk PCT, AIP, EPP, PV eller HCP, eller genetisk disponert for AIP, PV eller HCP får tilsendt invitasjon til å bli med i Norsk

porfyriregister sammen med diagnoseskjema. Registeret har en samlet deltagerprosent på 71 % for perioden 2002-2018 (tabell 12). Deltagerprosenten varierer mellom 64 % og 92 % for de forskjellige fylkene (tabell 13). Dekningsgrad fordelt på diagnose og helseregion er presentert i tabell 14. Dekningsgrad for AIP, PV og HCP blant de over 50 år er presentert i figur 15, og for aktive og latente i figur 16. AIP, PV og HCP er gruppert i disse tabellene grunnet få pasienter med PV og HCP.

Tabell 12. Dekningsgrad i Norsk porfyriregister for perioden 2002-2018

Diagnose	Antall inviterte	Antall registrerte*	Dekningsgrad (%)
PCT	844	601	71 %
AIP	389	267	69 %
EPP	50	44	88 %
PV	40	29	73 %
HCP	15	11	73 %
Totalt	1338	952	71 %

* Antall som ble invitert innen 31.12.2018, og som sendte inn spørreskjema innen 1.7.2019.

Tabell 13. Dekningsgrad alle diagnoser i perioden 2002-2018, fordelt på fylke og helseregion

Fylke	Antall inviterte*	Antall registrerte**	Dekningsgrad (%)
Østfold	60	42	70 %
Akershus	114	86	75 %
Oslo	127	82	65 %
Hedmark	40	29	73 %
Oppland	33	26	79 %
Buskerud	68	48	71 %
Vestfold	77	63	82 %
Telemark	78	50	64 %
Aust-Agder	74	53	72 %
Vest-Agder	43	31	72 %
Rogaland	99	67	68 %
Hordaland	112	84	75 %
Sogn og Fjordane	25	16	64 %
Møre og Romsdal	97	69	71 %
Trøndelag	140	98	70 %
Nordland	78	55	71 %
Troms	44	30	68 %
Finnmark	13	12	92 %
Totalt	1322	941	71 %
Helse Sør-Øst	714	510	71 %
Helse Vest	236	167	71 %
Helse Midt-Norge	237	167	70 %
Helse Nord	135	97	72 %

* Inviterte med ukjent bostedsfylke (n=16) er ekskludert. Døde er inkludert med sist kjente adresse i Folkeregisteret.

** Deltagere uten registrert nåværende adresse i Folkeregisteret (n=11) er ekskludert.

Tabell 14. Dekningsgrad i perioden 2002-2018 fordelt på diagnose og helseregion

Diagnose og helseregion	Antall inviterte*	Antall registrerte**	Dekningsgrad (%)
PCT			
Helse Sør-Øst	488	348	71 %
Helse Vest	119	85	71 %
Helse Midt-Norge	181	125	69 %
Helse Nord	48	37	77 %
Nasjonalt	836	595	71 %
AIP, PV, HCP			
Helse Sør-Øst	205	146	71 %
Helse Vest	100	65	65 %
Helse Midt-Norge	51	37	73 %
Helse Nord	80	54	68 %
Nasjonalt	436	302	69 %
EPP			
Helse Sør-Øst	21	16	76 %
Helse Vest	17	17	100 %
Helse Midt-Norge	5	5	100 %
Helse Nord	7	6	86 %
Nasjonalt	50	44	88 %

* Inviterte med ukjent bostedsfylke (n=16) er ekskludert. Døde er inkludert med sist kjente adresse i Folkeregisteret.

** Deltagere uten registrert nåværende adresse i Folkeregisteret (n=11) er ekskludert.

Tabell 15. Dekningsgrad i perioden 2002-2018 for pasienter med AIP, PV og HCP som er over 50 år

Diagnose og helseregion	Antall inviterte*	Antall registrerte**	Dekningsgrad (%)
Helse Sør-Øst	79	68	86 %
Helse Vest	44	33	75 %
Helse Midt-Norge	24	17	71 %
Helse Nord	39	31	79 %
Nasjonalt	191	151	79 %

* Inviterte med ukjent bostedsfylke (n=5) er ekskludert fra tallene for helseregion.

** Deltagere uten registrert nåværende adresse i Folkeregisteret (n=2) er ekskludert fra tallene for helseregion.

Tabell 16. Dekningsgrad i perioden 2006-2018 for aktiv og latent AIP, PV og HCP

Diagnose	Antall inviterte*	Antall registrerte**	Dekningsgrad (%)
Aktiv porfyrisykdom (AIP, PV, HCP)	81	53	65 %
Prediktivt testet (AIP, PV, HCP)	95	51	54 %
Totalt akutte porfyri- sykdommer (AIP, PV, HCP)	176	104	59 %

*Antall som ble invitert i perioden 1.1.2006 - 31.12.2018, og som sendte inn spørreskjema innen 1.7.2019.

For beregning av foreløpig deltagerprosent for inneværende rapporteringsår, inkluderes alle som har sendt inn diagnoseeskjema til registeret innen 1.juli året etter. For 2018 var denne 62 % for alle diagnosene samlet (tabell 17). Inviterte som ikke er blitt med i registeret re-inviteres og kan bli inkludert som deltagere på et senere tidspunkt.

Tabell 17. Dekningsgrad for nydiagnostiserte pasienter i 2018

Diagnose	Antall inviterte	Antall registrerte*	Dekningsgrad 2018 (%)
PCT	63	41	65 %
AIP	10	4	40 %
EPP	2	2	100 %
PV	1	0	0 %
HCP	1	1	100 %
Totalt	77	48	62 %

*Antall nydiagnostiserte pasienter som ble invitert til delta i perioden 1.1. - 31.12.2018, og som sendte inn spørreskjema innen 1.7.2019.

5.4.2 SVARPROSENT FOR ÅRLIGE SKJEMA

Registeret hadde en samlet svarprosent på 68 % for de årlige pasientskjemaene. Totalt mottok registeret 31 % av de utsendte legekrollskjemaene (tabell 18). Legekrollskjemaene blir distribuert til alle deltagere, selv om noen av disse ikke er forventes å gå til kontroll hvert år. For pasienter med kun genetisk disposisjon for AIP, PV, eller HCP (latent sykdom) anbefales kontroll hvert 3.-5. år, og dersom denne gruppen (n=102) tas ut av beregningen, blir svarprosenten for legekrollskjemaene på 34 %. Indikatoren A-2 i kapittel 3.1 viser andel mottatte legekrollskjema for pasienter som oppgir å gå til kontroll hvert år, og gir et bedre bilde på hvor mange legekrollskjema registeret burde motta sammenlignet med hva registeret mottar. For EPP var 2018 et pilotår hvor årlig skjema først ble distribuert i slutten av første halvår, og det ikke ble sendt ut noen purring.

Blant de med akutt porfyrisykdom (AIP/PV/HCP) er svarprosenten høyere blant de med aktiv sykdom (tabell 19).

Svarprosent årlige pasientskjemaer for rapporteringsåret 2018, fordelt på diagnosene og helseregion er presentert i tabell 20, og svarprosent for pasientskjema for AIP, PV og HCP som er over 50 år er vist i tabell 21.

Tabell 18. Svarprosent for årlige pasientskjema og legekrollskjema i 2018.

Diagnose	Antall årlige registerpakker sendt ut ¹	Pasientskjema mottatt		Legekrollskjema mottatt ²	
		antall	andel (%)	antall	andel (%)
PCT	421	314	75 %	159	38 %
AIP	226	139	62 %	48	21 %
EPP ³	35	13	37 %	5	14 %
PV	23	13	57 %	6	26 %
HCP	8	7	88 %	4	50 %
Totalt	713	486	68 %	222	31 %

¹ Antall deltagere som fikk tilsendt årlig registerpakke i 2018.

² Genetisk disponerte anbefales oppfølging hvert 3.-5 år, det forventes derfor ikke legekrollskjema fra disse hvert år.

³ Pilotutsending til EPP pasienter i 2018, det ble ikke sendt påminnelser/purring.

Tabell 19. Svarprosent for årlige pasientskjema og legekontrollskjema i 2018, fordelt på aktiv og latent AIP, PV og HCP

Diagnose	Antall årlige registerpakker sendt ut ¹	Pasientskjema mottatt		Legekontrollskjema mottatt ²	
		antall	andel (%)	antall	andel (%)
Aktiv AIP, PV, HCP	155	100	65 %	45	29 %
Latent AIP, PV, HCP	102	59	58 %	13	13 %
Totalt AIP, PV, HCP	257	159	62 %	58	23 %

¹ Antall deltagere som fikk tilsendt årlig registerpakke i 2018.

² Genetisk disponerte anbefales oppfølging hvert 3.-5 år, det forventes derfor ikke legekontrollskjema fra disse hvert år.

Tabell 20. Svarprosent for årlige pasientskjema og legekontrollskjema i 2018, fordelt på diagnoser og helseregion

Diagnose og helseregion	Antall årlige registerpakker sendt ut ¹	Pasientskjema mottatt		Legekontrollskjema mottatt ²	
		antall	andel (%)	antall	andel (%)
PCT					
Helse Sør-Øst	242	173	71 %	93	38 %
Helse Vest	61	50	82 %	23	38 %
Helse Midt-Norge	93	69	74 %	34	37 %
Helse Nord	25	22	88 %	9	36 %
Nasjonalt	421	314	75 %	159	38 %
Aktiv AIP, PV, HCP					
Helse Sør-Øst	73	42	58 %	16	22 %
Helse Vest	29	23	79 %	12	41 %
Helse Midt-Norge	23	17	74 %	6	26 %
Helse Nord	30	18	60 %	11	37 %
Nasjonalt	155	100	65 %	45	29 %
Latent AIP, PV, HCP					
Helse Sør-Øst	50	33	66 %	8	16 %
Helse Vest	27	17	63 %	2	7 %
Helse Midt-Norge	9	2	22 %	0	0 %
Helse Nord	16	7	44 %	3	19 %
Nasjonalt	102	59	58 %	13	13 %
EPP³					
Nasjonalt	35	13	37 %	5	14 %

¹ Antall deltagere som fikk tilsendt årlig registerpakke i 2018.

² Genetisk disponerte anbefales oppfølging hvert 3.-5 år, det forventes derfor ikke legekontrollskjema fra disse hvert år.

³ Pilotutsending til EPP pasienter i 2018, det ble ikke sendt påminnelser/purringer.

Tabell 21. Svarprosent for årlige pasientskjema i 2018 for pasienter med AIP, PV eller HCP som er over 50 år

Helseregion	Antall årlige registerpakker sendt ut ¹	Pasientskjema mottatt	
		antall	andel (%)
Helse Sør-Øst	63	50	79 %
Helse Vest	31	28	90 %
Helse Midt-Norge	15	11	73 %
Helse Nord	30	21	70 %
Nasjonalt	139	110	79 %

¹ Antall deltagere som fikk tilsendt årlig registerpakke i 2018.

5.5 PROSEDYRER FOR INTERN SIKRING AV DATAKVALITET

Registeret har etablerte skriftlige retningslinjer for tolkning 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 og diskuteres i registerfaggruppen. Retningslinjene oppdateres ved behov.

Ved registrering av opplysninger i MRS-databasen benyttes valideringsregler for å sikre kvaliteten på opplysningene, bl.a. sperregrenser slik at det ikke kan registreres data utenfor de tillatte verdiene. Som et ledd for å sikre datakvaliteten har registeret kategoriserte variabler med forhåndsdefinerte svaralternativer. Pasienten oppfordres til 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.

Før dataene benyttes til analyser sjekkes det systematisk om manglende data eller ekstreme verdier skyldes punsjefeil. Dette sjekkes for alle hovedspørsmål i spørreskjema og underspørsmål der man forventer en avkryssing.

5.6 METODER FOR VURDERING AV DATAKVALITET

5.6.1 KOMPLETTHET

For årets datasett rapporteres variabelkompletthet og antall som ikke har besvart på de spørsmålene på spørreskjemaene som inngår i kvalitetsindikatorene presentert i kapittel 3.1. For hver kvalitetsindikator i inneværende rapporteringsår er det talt opp hvor mange skjemaer som er registrert, og hvor det aktuelle spørsmålet og eventuelle relevante underspørsmål *ikke* er utfylt. For eksempel for indikator A-1 Årlig kontroll (pasientrapportert), må både spørsmålet om pasienten går til kontroll, og underspørsmålet om hvor hyppig pasienten går til kontroll, være besvart. Det vil si at antall ikke-besvarte er antall som ikke har besvart spørsmålet på om de går til kontroll, pluss de som har besvart om de går til kontroll, men som ikke har besvart spørsmålet om hyppighet. Andel kompletthet (%) er beregnet som antall skjema med aktuelle variabler utfylt, dividert på totale antall skjema. Variabelkomplettheten er presentert i tabell 22 i kapittel 5.7.

Utfyllingsgraden for de årlige skjemaene presenteres i tabell 23. Etter at manglende data er sjekket og eventuelt korrigert, har man reelt antall manglende verdier i skjemaet. Sjekking av manglende data gjøres for alle hovedspørsmål og underspørsmål der man forventer en avkryssing. Antall verdier som er sjekket beregnes ved å multiplisere antall skjema som er mottatt med antall spørsmål som er sjekket. Kompletthet er beregnet ved at manglende verdier er trukket fra antall verdier som er sjekket og så dividert på antall verdier som er sjekket.

Dekningsgraden i registeret (tabell 12-17) og svarprosenten på de årlige skjemaene, dvs. andel (%) mottatte skjemaer fra pasientene (tabell 18-21), er relevante for og må ses i sammenheng med, variabelkomplektheten i registeret (tabell 22).

5.6.2 KORREKTHET

Registeret jobber kontinuerlig med å sikre god datakvalitet og har rutiner for identifisering av tilfeldige og systematiske feil både ved registrering og uttak av data, se punkt 5.5.

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).

Data fra de årlige skjemaene sjekkes systematisk mot kildedata (spørreskjema) for å sjekke om manglende data skyldes punsjefeil. Antall korrigeringer noteres, og andel korrigerede verdier beregnes. Antall og andeler korrigert i 2018 er presentert for hver skjematype i tabell 24 i kapittel 5.7.

Registeret validerer data knyttet til sykehusinnleggelser ved å innhente og gjennomgå journalopplysninger fra hver enkelt innleggelse. Her kvalitetssikres data om behandling, antall dager innlagt og sykehus/sykehusavdeling. I 2018 begynte registeret å registrere hvor mange endringer som ble gjort av registeret i forbindelse med registrering av porfyrirelaterte sykehusinnleggelser etter gjennomgang av sykehusjournal, slik at antall endringer som er gjort rapporteres i kapittel 5.7.

Registeret har i 2018 startet planlegging av en valideringsstudie, i samarbeid med statistiker Lena Bache-Mathiesen ved Fagsenter for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest. I dette prosjektet skal en sjekke data i MRS-databasen opp mot papirskjemaer for et utvalg av pasienter. Det planlegges å validere skjema mottatt og innregistrert i 2019, før data fra disse skal brukes i årsrapporteringen i 2020.

5.7 VURDERING AV DATAKVALITET

I årets rapport er variabelkomplektheten vurdert, og det er sett på korrekthet i forhold til manglende verdier. Generelt er utfyllingsgraden stor, og komplektheten god for mange av de viktigste indikatorene. Noen resultat/indikatorer har imidlertid lavere komplekthet og må tolkes med varsomhet. Dekningsgraden i registeret vurderes som forholdsvis god, gitt at registeret er basert på skriftlig samtykke. Svarprosenten på de årlige skjemaene er generelt sett grei, men det er ønskelig at den kunne vært større. Andelen manglende verdier som

skyldtes mangelfull innregistrering er liten (3 %), men registeret vil jobbe for å minke denne ytterligere.

5.7.1 KOMPLETTHET

Variabelkompletthet for kvalitetsindikatorne fra kapittel 3.1 og antall skjema hvor relevante spørsmål er ikke-besvart, er oppgitt for de forskjellige diagnosegruppene i tabell 22.

Utfyllingsgraden for de årlige skjemaene er presentert i tabell 23.

Dekningsgraden i registeret (tabell 12-17) og svarprosenten for de årlige skjemaene (tabell 18-21), som også er relevant for variabelkomplettheten i registeret, er presentert i kapittel 5.4 om dekningsgrad.

Tabell 22. Variabelkompletthet for de forskjellige kvalitetsindikatorne for rapporteringsåret 2018.

Kvalitetsindikator	Diagnose	Rapportert av	Ikke besvart (n)	Variabelkompletthet
A-1 Årlig kontroll	PCT	pasient	12 av 314	96 %
	aktiv AIP/PV/HCP	pasient	3 av 99	97 %
	EPP*	pasient	0 av 13	100 %
A-3 Viktigste undersøkelser ved kontroll	PCT	lege	1 av 159	99 %
		pasient	8 av 233	97 %
	aktiv AIP/PV/HCP	lege	1 av 45	98 %
		pasient	2 av 54	96 %
	latent AIP/PV/HCP	lege	1 av 13	92 %
		pasient	0 av 9	100 %
A-5 Fornøydhet med oppfølgingen ved siste kontroll (PREM)	PCT	pasient	13 av 233	94 %
	AIP/PV/HCP	pasient	3 av 63	95 %
	EPP*		1 av 12	92 %
A-6 Bruk av sjekklister ved kontroll av porfyrisykdommen	PCT	lege	20 av 156	87 %
	AIP	lege	8 av 57	86 %
B-1 Årlig bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV, HCP	aktiv AIP/PV/HCP	pasient	3 av 77	96 %
	latent AIP/PV/HCP	pasient	4 av 36	89 %
B-2 Bildeundersøkelse av lever hos PCT-pasienter over 50 år m/risikofaktor tilstede	PCT	lege	0 av 7	100 %
C-1 Behandlingsoppstart ved PCT	PCT	pasient	2 av 24	92 %
D-1 Forekomst av tilbakefall ved PCT	PCT	pasient	1 av 314	100 %
	PCT	lege	7 av 159	99 %
D-2 Årsaker til nylig gjennomgått behandling hos pasienter med PCT	PCT	Pasient	4 av 106	96 %
	PCT	lege	12 av 50	76 %
D-3 Bruk av behandlingsretningslinjer for PCT	PCT	lege	33 av 148	78 %
E-1 Bekymring for symptomer (PROM)	PCT	pasient	3 av 314	99 %
	Aktiv AIP/PV/HCP	pasient	1 av 99	99 %
	Latent AIP/PV/HCP	pasient	3 av 59	95 %
	EPP*	pasient	0 av 13	100 %
F-1 Bruk av trygge og utrygge legemidler hos pasienter med akutte porfyrisykdommer	AIP	pasient	1 av 128	99 %

*pilotutsending i 2018, normalt purres pasienten to ganger, pilotutsendingen hadde ingen purring.

Tabell 22 fortsetter. Variabelkompletthet for de forskjellige kvalitetsindikatorene for rapporteringsåret 2018.

G-1 Diagnose innen ett år (AIP, PV, HCP, EPP)	AIP, PV, HCP	pasient	0 av 4	100 %
	EPP	pasient	0 av 4	100 %
	PCT	pasient	9 av 122	93 %
G-2 Diagnose innen 6 måneder (PCT)	PCT	pasient	4 av 37	89 %
G-3 Pasient-assosiert og helsepersonell-assosiert diagnostisk forsinkelse ved PCT	PCT	pasient	4 av 37	89 %
H – Akutte anfall hos pasienter med AIP/PV/HCP	Aktiv AIP/PV/HCP	pasient	3 av 99	97 %
Akutte anfall utløst av medikamenter	Aktiv AIP/PV/HCP	pasient	4 av 25	84 %

Tabell 23. Utfyllingsgrad for de årlige skjemaene for rapporteringsåret 2018.

Skjema	Antall skjema mottatt	Antall spørsmål i skjema	Antall spørsmål sjekket	Antall verdier* sjekket	Antall ikke-utfylt verdier	Komplett-het
Pasientskjema PCT	314	24	21	6594	166	97 %
Pasientskjema AIP/PV/HCP	159	35	29	4055	96	98 %
Legekontrollskjema PCT	159	23	17	2703	222	91 %
Legekontrollskjema AIP/PV/HCP (legedel)	58	27	27	1518	83	95 %

*Antall verdier sjekket er antall skjema x antall spørsmål sjekket

5.7.2 KORREKTHET

Antall ikke-utfylte verdier og andel av disse som måtte korrigeres (var ikke blitt registrert) i 2018 er presentert for hver av de årlige skjematypene i tabell 24. Andelen som ikke var blitt innregistrert er forholdsvis lav for alle skjemaene. Den var høyest for pasientskjema AIP/PV/HCP, noe som kanskje kan skyldes at dette skjema har noe mer komplisert oppsett sammenlignet med de andre.

Tabell 24. Korrigeringer av manglende verdier for de årlige skjemaene for rapporteringsåret 2018.

Skjema	Antall skjema mottatt	Antall spørsmål i skjema	Antall spørsmål sjekket	Antall ikke-utfylt verdier sjekket	Antall korrigert	Andel korrigert
Pasientskjema PCT	314	24	21	173	7	4 %
Pasientskjema AIP/PV/HCP	159	35	29	104	8	8 %
Legekontrollskjema PCT	159	23	17	233	2	1 %
Legekontrollskjema AIP/PV/HCP (legedel)	58	27	27	86	3	3 %

I 2018 var det åtte personer som rapporterte å ha blitt innlagt på sykehus til sammen ni ganger grunnet akutt porfyrianfall. For sju av disse pasientene ble det hentet inn journalopplysninger. For den siste personen ble det ikke innhentet journalopplysninger, da innleggelsen var i utlandet. To av disse innleggelsene ble ikke registrert som anfall etter at journalopplysninger var gjennomgått, og vi satt da igjen med seks pasienter og sju innleggelser som ble registrert i Norsk porfyriregister. Det ble gjort endringer ved validering for alle pasienter bortsett fra pasienten vi mangler journalopplysninger på.

Det ble gjort 1 endring av avkrysning hvor pasienten ikke hadde oppgitt å ha fått sterke smertestillende, men journalopplysningene viste at dette var gitt. Det ble gjort 4 endringer i antall dager pasientene hadde vært innlagt. Det ble gjort 2 endringer av måned for innleggelse.

KAPITTEL 6

FAGUTVIKLING OG PASIENTRETTET KVALITETSFORBEDRING

6.1 PASIENTGRUPPE SOM OMFATTES AV REGISTERET

Norsk porfyriregister har følgende inklusjonskriterier:

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

Noen av deltagerne med akutt porfyrisykdom er blitt levertransplantert og i praksis kurert fra sykdommen. Disse inkluderes ikke i analysene.

6.2 REGISTERETS VARIABLER OG SPESIFIKKE KVALITETSINDIKATORER

Registerets kodebok finnes i medisinsk registreringssystem (MRS) for alle variabler i registeret. Kodeboken inneholder beskrivelse av

- *Feltnavn*: teksten som vises på skjermen ved registrering av data i MRS, i hovedsak selve spørsmålet og ulike svaralternativer
- *Variabelnavn*: navn som brukes i datadump/datauttrekk
- *Mulige verdier*: hvilke mulige verdier som kan registreres for variabelen, for eksempel «ja», «nei», «vet ikke»
- *Feltype*: beskriver variabeltypen, for eksempel numerisk, tekst, id, dato/tid, avkrysningsvalg (avkrysset/ikke avkrysset), enkeltvalg (kan kun velge en av flere ulike alternativer)
- *Gyldighet*: viser versjonslogg av skjema
- *Hjelpetekst*: veiledende tekst til personen som registrerer data

A-POLIKLINISK KONTROLL

Da porfyrisykdommene er sjeldne og lite kjent, vil legene ofte ikke være klar over hvilke undersøkelser som anbefales og hvor hyppig det er anbefalt å gå til kontroll. NAPOS har derfor utarbeidet sjekklister med anbefalinger for oppfølging og kontroll av de forskjellige porfyrisykdommene. Det anbefales årlig kontroll for alle som har hatt symptomatisk

porfyrisykdom, mens personer som er genetisk disponert for akutt porfyrisykdom anbefales kontroll hvert 3.-5. år. Hvilke undersøkelser som anbefales utført er forskjellig for de ulike diagnosene.

Opplysninger om poliklinisk kontroll samles inn fra både pasienter og leger. Årlig innsamling av data startet i 2015 for pasienter med diagnosen AIP, i 2016 for pasienter med PCT, i 2017 for pasienter med henholdsvis PCT PV/HCP og i 2018 for EPP.

Registerdeltagere får hvert år tilsendt en årlig registerpakke som inneholder brev med påminnelse om å gå til årlig kontroll, årlig pasientskjema og en legekontrollpakke. Legekontrollpakken inneholder legekontrollskjema, sjekklister for årlig kontroll med beskrivelse av hvilke undersøkelser som bør utføres ved kontrollen, samt rekvisisjonsskjema og informasjon om prøvetaking og innsendelse av porfyriprøver. Deltagerne oppfordres til å bestille time for kontroll og ta med seg legekontrollpakken til denne timen. I tillegg til å innhente opplysninger om hva som gjøres ved legekontrollen, er legekontrollskjemaset formet slik at det fungerer som et verktøy for legen for å sikre at de rette undersøkelsene og tiltak blir utført slik som anbefalt i retningslinjer.

A-1 Årlig kontroll

Indikatoren måler andelen pasienter med PCT og aktiv AIP, PV og HCP, og EPP som oppgir å gå til årlig kontroll, inkludert de med akutt porfyrisykdom over 50 år som går til årlig bildeundersøkelse av lever. Registeret har som mål at over 80 % av pasienter med PCT og EPP går til årlig kontroll, og over 75 % av pasientene med AIP/PV/HCP. Målgrensen bør være oppnådd innen 5 år etter at årlig registerpakke ble innført.

Dataene som inngår i kvalitetsindikatoren er hentet fra årlig pasientskjema fra deltagere med PCT og aktiv AIP, aktiv PV, aktiv HCP, og EPP. Deltagere som ikke har oppgitt hvor ofte de går til kontroll, er ekskludert fra beregningene.

Dataene som inngår i kvalitetsindikatoren er hentet fra årlig pasientskjema fra deltagere med PCT og aktiv AIP, aktiv PV, aktiv HCP, og EPP. Deltagere som ikke har oppgitt hvor ofte de går til kontroll, er ekskludert fra beregningene.

Andelen som oppgir å gå til kontroll hvert år eller hyppigere beregnes ut fra antall som har svart på spørsmålet i årlig pasientskjema. Manglende svar ekskluderes fra beregningene. Resultatene beregnes årlig og er presentert for PCT, EPP og aktiv AIP-, PV og HCP. De akutte porfyrisykdommene (AIP, PV og HCP) presenteres samlet grunnet lavt antall pasienter med disse diagnosene. Latent AIP, PV og HCP presenteres ikke, da det ikke anbefales årlig kontroll for denne gruppen. I kapittel 3.2 om andre analyser er det også en oversikt over hvor den årlige kontrollen utføres (fastlege, sykehus etc).

A-2 Mottatte legekrollskjema for pasienter som oppgir å gå til årlig kontroll

Prosessindikatoren måler andelen legekrollskjema som er sendt inn fra lege. At lege sender inn skjema avhenger av at pasienten tar med seg legekrollskjema til legen og at legen tar seg tid til å fylle ut og returnere skjemaet. Opplysninger om den årlige legekrollen og hvilke analyser og vurderinger som er utført er viktig å få rapportert direkte fra lege. Registeret har i oppstartsfasen for utsending av årlige skjema som mål at 50 % av legene skal sende inn legekrollskjema i forbindelse med årlig kontroll. Innen 5 år etter at registerpakken er innført, er målet at andelen er være 75 %.

Indikatoren beregnes for alle diagnoser i registeret, og inkluderer også de med latent AIP, PV og HCP. Dataene er hentet både fra årlig pasientskjema og legekrollskjema.

Blant deltagere som i pasientskjema rapporterer at de går til årlig legekroll for porfyrisykdommen (utenom bildeundersøkelser av lever for de med AIP, PV, HCP over 50 år) beregnes andelen som registeret har mottatt legekrollskjema for. Det forventes ikke at legekrollskjema fylles ut dersom deltageren oppgir at det kun utføres årlig bildeundersøkelse av lever (gjelder AIP, PV, HCP), derfor er disse skjemaene ikke inkludert i beregningene. Resultatene beregnes årlig. En oversikt for oppgitt årsak til legetimen presenteres i kapittel 3.2 om andre analyser.

A-3 Viktigste undersøkelser ved kontroll

Prosessindikatoren angir hvor stor andel av pasienter med de ulike porfyrisykdommene som får utført minstestandard, dvs. de/den viktigste av de anbefalte undersøkelsene ved kontroll av porfyrisykdommen. For PCT er det viktigste å sende inn prøve til analyse av porfyriner i urin for å undersøke om pasienten er i remisjon eller har fått residiv/indikasjon for behandling eller tettere oppfølging, mens for pasienter med AIP/PV/HCP er det viktigst å kontrollere blodtrykk og nyrefunksjon (serum kreatinin og estimert GFR), pga. økt risiko for høyt blodtrykk og nyresvikt ved disse diagnosene. EPP gir risiko for raskt utviklende alvorlig leversvikt. For EPP er det viktigste å få utført analyser som kan påvise leverpåvirkning og minstestandard er definert som utførelse av måling av protoporfyrin i blod (erytrocytt protoporfyrin) og leverfunksjon (ALAT, γ -GT og PT-INR). Det er satt som målgrense at 90 % av legene som har fylt ut legekrollskjema skal ha rapportert at de har utført de viktigste undersøkelser ved kontroll av pasienten. Indikatoren gir et bilde på hvor mange pasienter som får oppfylt «minstestandard» av hva en porfyriskontroll bør inneholde.

Det presenteres data både fra pasientskjema og legekrollskjema. De pasientrapporterte andelen er beregnet blant deltagere som i pasientskjemaet rapporterte å gå til kontroll (utenom bildeundersøkelser av lever for personer over 50 år med AIP, PV, HCP) og i tillegg oppga hvilke undersøkelser som ble utført i den i forbindelse. Personer som ikke har oppgitt hvilke undersøkelser som ble utført, er ekskludert fra beregningene. De legerapporterte andelen er beregnet for alle mottatte legekrollskjema hvor det er oppgitt hvilke

undersøkelser som ble utført i forbindelse med årlig kontroll. Skjema der dette ikke er oppgitt, er ekskludert fra beregningene.

Resultatene beregnes årlig for gruppene PCT og AIP/PV/HCP og EPP. Dersom tilstrekkelig antall pasienter differensieres det mellom pasienter med aktiv og latent AIP/PV/HCP. Pasient- og legerapporterte resultater for hver gruppe presenteres i samme diagram, men målgrensen på 90 % er bare gjeldende for legerapporterte data. Det presenteres også en oversikt i kapittel 3.2 fra legekontrollskjemaene over de forskjellige undersøkelser utført ved kontroll.

A-4 Analyserte kontrollprøver

Pasienter med PCT, EPP og aktiv AIP, PV og HCP anbefales å sende inn årlig kontrollprøve til NAPOS, via sin lege, for å monitorere mengden porfyriner og porfyrinforstadier i kroppen og for å kunne iverksette tiltak dersom analyseresultater tilsier behov for behandling eller annen oppfølging. Denne indikatoren måler andelen av deltakere i Norsk porfyriregister som får analysert kontrollprøver ved NAPOS/HUS, samt eventuelle andre laboratorier (fra og med 2018) dersom registeret har mottatt kopi av analyseresultatene derfra. Neveren er alle pasientene i registeret som det anbefales å sende inn årlig kontrollprøve for.

Dataene som inngår i kvalitetsindikatoren er hentet fra laboratoriesystemet på HUS og registerets MRS-database. Mottatte kontrollprøver som av ulike årsaker ikke har blitt analysert (f.eks. for gamle ved mottak) er ikke tatt med i beregningene. Ved analyse av kontrollprøver ved andre laboratorier i Norge, er man avhengig av at registeret mottar kopi av analyseresultatene for å inkluderes i telleren. Det er derfor mulig at noen få kontrollprøver kan ha blitt sendt til analysering ved andre laboratorier i Norge, uten at vi har mottatt kopi av disse analyseresultatene.

Indikatoren beregnes for pasienter med PCT, EPP og aktiv AIP, PV og HCP og på helseregionnivå. Resultatene beregnes årlig.

A-5 Fornøydhet med oppfølgingen ved siste kontroll

Indikatoren beskrives i kapittel 6.3.

A-6 Bruk av sjekklister for kontroll av porfyrisykdommen

Da porfyrisykdommene er sjeldne og lite kjent, vil legene ofte ikke være klar over hvilke undersøkelser som anbefales og hvor hyppig det er anbefalt å gå til kontroll. NAPOS har derfor utarbeidet retningslinjer med anbefalinger for oppfølging og kontroll av de forskjellige porfyrisykdommene. Sjekklisten for årlig kontroll vedlegges legekontrollskjemaet som pasientene blir bedt om å ta med seg til legen. Alle diagnostiserende leger får også tilsendt sjekklister, i tillegg er det lett tilgjengelig via www.napos.no. I sjekklisten er det listet opp hvilke undersøkelser som er anbefalt utført og hvor ofte undersøkelsene skal utføres.

Prosessindikatoren er basert på opplysninger fra legekrollskjema, og viser andelen leger som rapporterer at de benytter sjekklisterne ved kontroll av porfyrisykdommen, blant de som har fylt ut legekrollskjema. Målgrensen er satt til at 90 % av legene rapporterer at de benytter sjekklisterne. Indikatoren er ny fra rapporteringsåret 2018.

B-LEVEROVERVÅKNING FOR RISIKOGRUPPER

B-1 Årlig bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV og HCP

Frem til og med 2018 anbefaltes årlig kontroll av lever både for pasienter med aktiv AIP, PV eller HCP og pasienter som er genetisk disponert for AIP, PV eller HCP etter fylte 50 år. En ny studie fra registeret og NAPOS bekrefter betydelig økt risiko for primær leverkreft hos personer med AIP, PV og HCP over 50 år (Baravelli et al, 2017). På bakgrunn av resultatene fra Norsk porfyriregister, og i samråd med Norsk gastroenterologisk forening, endret NAPOS i november 2018 anbefalinger om bildeundersøkelse av lever fra en gang i året til *to* ganger per år for pasienter med AIP/PV/HCP over 50 år.. Da resultatene i denne rapporten baseres på 2018-tall, presenteres data fra den gamle anbefalingen om årlig bildeundersøkelse. Registeret har som mål at andelen bør være 75 % innen 2021. I neste årsrapport vil man overvåke etterlevelsen av den nye anbefalingen om bildeundersøkelse av lever to ganger årlig.

Leverovervåking kan bidra til at eventuelle tidlige stadier av leverkreft fanges opp og dermed gi bedre behandlingsprognose.

Prosessindikatoren er basert på opplysninger fra pasientene om de går til regelmessig kontroll av lever årlig eller hyppigere. Resultatene beregnes årlig for alle pasientskjema mottatt i rapporteringsåret, og inkluderer deltagere som var 50 år eller eldre ved tidspunkt for utfylling. Deltagere som ikke har besvart spørsmålet er ekskludert fra beregningene. Andelen som får utført undersøkelse årlig, beregnes for de to gruppene aktiv og latent AIP/PV/HCP.

B-2 Bildeundersøkelse av lever hos PCT-pasienter over 50 år med risikofaktorer

Lever sykdom (hepatitt eller leverscirrhose) og høyt alkoholforbruk er faktorer som ofte er medvirkende til å utløse PCT. Disse faktorene gir i tillegg en økt risiko for primær leverkreft. En nylig publisert studie basert på kobling av data fra blant annet Norsk porfyriregister, Kreftregisteret og Dødsårsaksregisteret har vist at PCT-diagnosen alene ikke gir grunn til å anbefale årlig leverundersøkelse (Baravelli et al., 2019). Dagens retningslinjer sier at dersom pasienten i tillegg har leversykdom eller høyt alkoholforbruk, anbefales det imidlertid årlig bildeundersøkelse av lever etter fylte 50 år. Indikatoren måler andel PCT pasienter som er henvist til bildeundersøkelse av lever blant de som er i risikogruppen.

Prosessindikatoren er basert på opplysninger fra legekrollskjema, og inkluderer de som er 50 år eller eldre og har en eller flere tilleggsrisikofaktorer (hepatitt, levercirrhose, høyt alkoholforbruk) tilstede. Det presenteres også hvor mange av de som ikke er i risikogruppen som har blitt henvist til bildeundersøkelse av lever.

C-BEHANDLING AV NYDIAGNOSTISERT PCT

C-1 Behandlingsoppstart ved PCT

PCT behandles vanligvis med blodtapping (veneseccio) for å redusere jernoverskudd (jernoverskudd hemmer hemsyntesen i lever, hvilket fører til akkumulering av porfyriner) i kroppen og/eller lavdose hydroksyklorokinofosfat (tabletter) som mobiliserer porfyrinene fra lever og dermed fører til at overskuddet skilles ut i urin. Det tar som regel 3-9 måneder etter behandlingsoppstart før symptomene bedres og forsvinner, mens tid til biokjemisk remisjon, definert som normalisert utskillelse av porfyriner i urin, tar betydelig lengre tid (måneder til år). Prosessindikatoren viser andelen av de nydiagnostiserte PCT-pasientene som får startet opp behandling innen 2 måneder etter at diagnosen er bekreftet fra NAPOS. Registeret har satt som mål at 90 % av PCT-pasienter bør ha startet behandling av sykdommen innen 2 måneder etter at diagnosen er stilt.

Som tidspunkt for diagnose brukes dato for utsendelse av informasjonspakke fra NAPOS, som også inkluderer diagnoseskjema (spørreskjema som fylles ut ved diagnosetidspunkt) fra Norsk porfyriregister. Tidspunkt for oppstart av behandlingen (måned og årstall) rapporteres av pasienten enten på diagnoseskjema som sendes ut sammen med informasjonspakken eller på behandlingsskjema som sendes deltagerne ca. 1,5 år etter at de har fått diagnosen.

Resultatene beregnes årlig, og pasientene som inngår i årets tall (2018) er de som fikk diagnosen høsten 2016 eller våren 2017. Kun deltagerne som rapporterer tidspunkt for oppstart av behandlingen eller oppgir på behandlingsskjema at de ikke har fått startet opp behandlingen, inkluderes i beregningene. Antall som har fått startet behandlingen før diagnosetidspunktet eller i løpet av de to første månedene etter diagnosen inngår i telleren. Som tilleggsinformasjon presenteres også en graf som viser hvor lang tid det tar før de resterende pasientene får startet opp med behandling.

C-2 Erfaringer med behandling og oppfølging av PCT (PREM)

Indikatoren beskrives i kapittel 6.3.

D-SYMPTOMER OG BEHANDLING VED KJENT PCT

Etter at PCT er blitt diagnostisert, blir pasientene behandlet slik at symptomene forsvinner og overskuddet av porfyriner i kroppen blir fjernet. Nye episoder med symptomer (residiv) kan unngås ved regelmessig oppfølging og kontroll av porfyrinnivåene. Dersom pasienten får

økende utskillelse av porfyriner, kan forebyggende behandling gis for å holde nivåene lave/normalisere disse, slik at pasienten unngår nye symptomer.

D-1 Forekomst av tilbakefall ved PCT

Ved å registrere forekomsten av symptomer hos PCT-pasienter som har vært ferdigbehandlet, kan man få en indikator på tilbakefall av PCT (residiv). De mest typiske PCT-symptomene er blemmer og sår/skjør hud. Andre symptomer, som kløe og unormal hårvekst, kan ta det ta lang tid før forsvinner, og de kan skyldes andre årsaker enn PCT. Resultatindikatoren måler andel som oppgir å ha hatt blemmer og/eller sår/skjør hud de siste 12 måneder. Det er ønskelig at færrest mulig pasienter opplever å få tilbakefall med symptomer da dette kan forhindres ved riktig oppfølging og behandling. Det er foreløpig ikke fastsatt noen eksakt grense for akseptabelt resultat.

Opplysningene hentes fra det årlige pasientskjemaet. Skjema hvor spørsmål om symptomer siste 12 måneder ikke er besvart, ekskluderes fra beregningen. Andelene som har oppgitt blemmer og/eller sår/skjør hud beregnes. I tillegg beregnes også andelen som har oppgitt både blemmer og sår/skjør hud som symptom. Resultatene beregnes årlig.

Forekomst av de forskjellige symptomene presenteres i kapittel 3.2, andre analyser.

D-2 Årsaker til nylig gjennomgått behandling hos pasienter med PCT

Det er ulike årsaker til at pasienter med PCT får behandling. Kontroll av porfyrinnivåene er viktig for å kunne forebygge utbrudd av symptomer, men analyse av porfyriner vil også vise når (vedvarende) behandling ikke lengre er nødvendig.

I registeret bes deltagerne krysse av for følgende årsaker til behandlingen: jeg tappes jevnlig for å unngå nye symptomer, kontrollprøve viste at jeg burde behandles uten at jeg hadde symptomer, jeg fikk PCT-symptomer på nytt, jeg går fast på tabletter for å unngå nye symptomer, annen grunn. Andelene av de forskjellige årsakene følges. Det er ønskelig at andelen som behandles fordi de fikk symptomer på nytt er lavest mulig, og at andelen som behandles fordi kontrollprøver indikerte dette, er størst mulig. Men det forventes også at en del tappes jevnlig, blant annet pga. samtidig hemokromatose (arvelig betinget sykdom som gir jernoverskudd). Det er foreløpig ikke fastsatt noen eksakt grense for akseptabelt resultat.

Opplysningene hentes fra det årlige pasientskjemaet. Beregningene inkluderer pasienter med PCT som har oppgitt at de har fått behandling de siste 12 måneder og oppgitt årsaken til denne behandlingen. Resultatene oppgis som andeler av alle som har besvart spørsmålet. Resultatene beregnes årlig. I kapittel 3.2 andre analyser presenteres det en oversikt over type behandling pasientene har fått, og hvor behandlingen med blodtapping er blitt utført.

D-3 Bruk av Behandlingsretningslinjer for PCT

Behandlingsretningslinjer for PCT er utarbeidet av NAPOS i samarbeid med hudleger og andre spesialister. Målet med retningslinjene er å sikre at det gis god og likeverdig behandling uavhengig av hvor i landet man bor og hvem man følges opp av. Retningslinjene er lett tilgjengelig på NAPOS sine nettsider, samtidig som alle hudleger i Norge har fått disse tilsendt og alle leger som får en ny pasient med PCT, får tilsendt retningslinjene per post. Prosessindikatoren presenteres for første gang i årets rapport og baserer seg på hvor stor andel av legene som har besvart legekontrollskjema og som rapporterer at de benytter behandlingsretningslinjene for pasienter med PCT. Det er et mål at 90 % av legene rapporterer at de benytter behandlingsretningslinjene for PCT.

D-4 Analyseresultat fra urinprøve av PCT-pasienter

NAPOS anbefaler årlig kontroll av porfyriner i urin for å vurdere om PCT-pasienter er i remisjon eller om han/hun har forhøyede porfyrinnivåer og at forebyggende behandling eller tettere oppfølging er indisert. Beregningene er basert på alle PCT-pasienter som har fått analysert urinprøven ved HUS i de ulike år. Dersom pasienten har sendt inn flere prøver i løpet av et år, er prøven med høyest analyseresultatet inkludert i beregningene. Urinprøvene er kategorisert basert på analyseresultatet (u-totalporfyrin, målt i nmol/mmol kreatinin) og er fordelt i en av de tre ulike gruppene:

- *normal totalporfyriner i urin* (u-totalporfyrin under 30 nmol/mmol kreatinin) – pasienten er i remisjon (frisk fase).
- *lett forhøyet totalporfyriner i urin* (u-totalporfyrin mellom 30-100 nmol/mmol kreatinin) – behandling eller tettere oppfølging er indisert eller må vurderes, avhengig av bl.a. av pasientens tidligere analyseresultat og ev. jernstatus.
- *klart forhøyet totalporfyriner i urin* (u-totalporfyrin over 100 nmol/mmol kreatinin) – behandling er indisert.

Indikatoren er under bearbeidelse, og en eksakt målgrense er ikke fastsatt. Resultat er presentert i kapittel 3.2.

E-BEKYMRING FOR SYMPTOMER

E-1 Bekymring for symptomer (PROM)

Indikatoren beskrives i kapittel 6.3.

F-LEGEMIDDELBRUK HOS PASIENTER MED AIP, PV OG HCP

Legemidler som påvirker produksjon og omsetning av hem i kroppen kan utløse alvorlige akutte anfall hos pasienter med akutte porfyrisykdommer. Dette gjelder både for de med aktiv sykdom og de som prediktivt har fått påvist genetisk disposisjon for sykdommene (latent sykdom). NAPOS drifter derfor en legemiddeldatabase (www.drugs-porphyrria.org)

hvor helsepersonell kan søke opp legemidler for å finne ut om de er trygge å bruke. I databasen er legemidler klassifisert i fem kategorier ut fra en vurdering av risikoen for å utløse anfall (se tabellen under).

Tabell 25. *Klassifikasjon av legemidler og gruppering til kvalitetsindikatoren*

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

F-1 Bruk av trygge og utrygge legemidler hos pasienter med akutt porfyrisykdom.

Kvalitetsindikatoren monitorerer andelen pasienter med akutte porfyrisykdommer (AIP, PV og HCP) 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). Indikatoren er et indirekte mål på om pasientens leger har tilstrekkelig kunnskap om sykdommen og hvordan man kan forebygge akutte anfall.

Det er ønskelig at andelen som bruker kun trygge legemidler skal være høy. Det er likevel ikke realistisk eller ønskelig 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). Det er derfor

satt som mål at 75 % av pasientene med akutt porfyrisykdom bør bruke kun trygge legemidler.

Data om legemiddelbruk hentes fra årlige pasientskjema, for 2015 og 2016 kun fra AIP-skjema, og fra og med 2017 også fra PV- og HCP-skjema.

Andelene beregnes ut fra alle personer med akutt porfyrisykdom som har oppgitt medikamenter på spørreskjema. Medikamenter som mangler klassifisering (ulike typer kosttilskudd, naturlegemidler eller andre uregistrerte preparater, samt medikamenter der kun medikamenttype er oppgitt (eks. «smertestillende», «blodtrykksmedisin») tas ikke med i beregningene.

Resultatene beregnes årlig og presenteres samlet for alle tre diagnosene i en tidsserie. Andelen som bruker kun trygge legemidler beregnes også fordelt på gruppene med aktiv og latent sykdom.

F-2 Akutte anfall utløst av legemidler hos pasienter med akutt porfyrisykdom

Kvalitetsindikatoren måler andelen pasienter som rapporterer å ha fått utløst et akutt porfyrianfall på grunn av et spesifikt legemiddel. Det er ønskelig at andelen som rapporterer legemiddelutløste anfall skal være lavest mulig. Som nevnt under kvalitetsindikator F-1 kan det i enkelte situasjoner være nødvendig å bruke utrygge legemidler på grunn av behandling av annen alvorlig sykdom.

Opplysningene hentes fra årlig pasientskjema for diagnosene AIP (fra 2015) og PV og HCP (fra 2017). Andelen beregnes blant pasienter som oppgir å ha hatt porfyrianfall med varighet over 12 timer de siste 12 månedene.

Resultat er presentert i kapittel 3.2.

G-DIAGNOSTISK FORSINKELSE

Diagnostisk forsinkelse er tid fra symptomdebut til diagnose blir stilt. Norsk porfyriregister inkluderer pasientrapporterte opplysninger om diagnoseår og alder ved symptomdebut/tidspunkt for første symptomer. Det eldste diagnoseår oppgitt er 1950, men flestparten av pasientene i registeret har fått diagnosen etter at NAPOS ble opprettet i 1999. Fra september 2013 har registeret registrert måned og årstall for når pasienter med PCT fikk de første symptomene (symptomdebut) og måned og årstall for når pasientene oppsøkte lege første gang.

G-1 Diagnose innen ett år (AIP, PV, HCP, EPP)

For sjeldne og lite kjente diagnoser kan det gå lang tid med utredning før pasienten får stilt rett diagnose. Diagnostisk forsinkelse er derfor en viktig indikator å følge. Registeret har satt som mål at for diagnosene AIP, PV, HCP og EPP bør 80 % av pasientene få stilt korrekt diagnose innen 1 år.

Indikatoren beregnes for alle diagnoser i registeret. Deltagere som gjennom prediktiv genetisk testing fått påvist genfeil som disponerer for porfyrisykdom før de eventuelt får de første symptomene (gjelder kun AIP, PV eller HCP) er ekskludert fra beregningene.

Diagnostisk forsinkelse beregnes utfra pasientrapporterte opplysninger fra diagnoseskjema, og måles i antall hele år fra årstall for første symptomer/alder ved første symptomer og årstall for når diagnosen blir stilt. Andel hvor forsinkelsen er 1 år eller mindre beregnes for undergrupper basert på diagnoseår (5-års intervaller).

Median diagnostisk forsinkelse er også beregnet for de samme undergruppene, og er presentert i kapittel 3.2 andre analyser.

G-2 Diagnose innen 6 måneder (PCT)

PCT er den minst sjeldne av porfyrisykdommene. Hudsymptomene gjør at pasientene ofte henvises til en hudlege, og alle hudleger bør ha kjennskap til diagnosen. Registeret har satt som mål at 80 % av PCT-pasientene bør få diagnosen innen 6 måneder.

Indikatoren beregnes for alle deltagere med PCT som har sendt inn diagnoseskjema etter 2013 og har oppgitt opplysninger om måned og årstall både for første symptomer og for første gang de oppsøkte lege pga. symptomene. Dato for utsendelse av diagnoseskjema brukes som tidspunkt for når diagnose ble stilt. Differansen mellom symptomdebut og tidspunkt for diagnose beregnes i antall måneder. Andel hvor forsinkelsen er 6 måneder eller mindre presenteres for hvert diagnoseår.

G-3 Pasient-assosiert og helsepersonell-assosiert diagnostisk forsinkelse ved PCT

PCT er den minst sjeldne av porfyrisykdommene, og hudsymptomene gjør at pasientene ofte henvises til en hudlege som bør ha kjennskap til diagnosen. For noen pasienter med PCT kan det ta tid før de skjønner at hudsymptomene ikke dukker opp tilfeldig og de kan dermed gå med symptomene i lengre tid før de oppsøker lege. For andre kan det gå lengre tid med utprøving av forskjellig behandling av hudplagene før de får korrekt diagnose. Det er ønskelig at helsepersonell-assosiert diagnostisk forsinkelse er lavest mulig.

Indikatoren inkluderer de samme deltagerne som foregående indikator. Differansen mellom symptomdebut og tidspunkt for første gang oppsøkt lege (pasient-assosiert diagnostisk

forsinkelse) og mellom tidspunkt for oppsøkt lege og diagnose (helsepersonell-assosiert diagnostisk forsinkelse) beregnes i antall måneder.

Median diagnostisk forsinkelse og 10- og 90-persentiler beregnes for hvert diagnoseår og presenteres i kapittel 3.2 andre analyser.

H-ANFALL OG BEHANDLING AV PASIENTER MED AKUTTE PORFYRISYKDOMMER

Resultatene i denne delen inkluderer ingen kvalitetsindikatorer. Her presenteres oversikt over forekomst av akutte porfyrianfall og kontakt med helsevesenet, og behandling gitt ved sykehusinnleggelse på grunn av akutte porfyrianfall. Resultatene er presentert i kapittel 3.2 andre analyser.

6.3 PASIENTRAPPORTERTE RESULTAT- OG ERFARINGSMÅL (PROM OG PREM)

A-5 Fornøydhet med oppfølgingen ved siste kontroll (PREM)

For alle som oppgir å ha vært til kontroll i årlig pasientskjema, undersøkes det hvor fornøyd pasientene er med oppfølgingen de fikk ved den kontrollen. Pasientene blir bedt om å angi på en 5-trinns likert-skala i hvilken grad de er fornøyd med oppfølgingen, og resultater presenteres samlet for de som i stor eller i svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll.

Opplysningene hentes fra det årlige pasientskjemaet for PCT, AIP, PV og HCP. Fra 2018 presenteres også tall fra EPP. Indikatoren beregnes for de som oppgir at de går til kontroll (utenom bildeundersøkelser av lever for de med AIP, PV, HCP). Personer som ikke har svart på spørsmålet om fornøydhet tas ikke med i beregningene. Kun resultater fra rapporteringsåret presenteres.

C-2 Erfaringer med behandling og oppfølging av PCT (PREM)

Data om PCT pasientenes erfaringer med behandling og oppfølging av deres sykdom, er fra og med 2014 samlet inn ved hjelp av behandlingsskjema PCT. Dette skjemaet sendes til PCT-pasienter i registeret ca. 1,5 år etter at diagnosen ble stilt. Skjemaet inneholder spørsmål om pasienten fikk tilstrekkelig informasjon om sin diagnose/plager, om behandlingen var tilpasset pasientens situasjon, om pasienten ble involvert i avgjørelser som angikk behandlingen, om fornøydhet med oppfølging og med behandling og om de mente at de ble feilbehandlet, angitt på en 5-trinns likert-skala. Spørsmålene i skjemaet er modifiserte spørsmål hentet fra det generiske instrumentet GS-PEQ som er utviklet av Kunnskapsenteret.

Resultater for hvert av områdene er beregnet samlet for 3-årsperioden 2014-2016. Resultater for fornøydhet med behandling og fornøydhet med oppfølging fordeles også etter hvem som hadde ansvar for behandlingen (fastlege, privatpraktiserende lege eller sykehus) for å se etter eventuelle forskjeller.

Resultater fra denne indikatoren beregnes hvert tredje år og er derfor ikke presentert i årets rapport, men ble sist gang presentert i 2017-rapporten (2016-data).

E-1 Bekymring for symptomer (PROM)

Indikatoren måler i hvilken grad personer med porfyrisykdom bekymrer seg for å få symptomer. Pasienter med AIP, PV og HCP spørres om de bekymrer seg for akutte anfall, mens pasienter med PCT og EPP spørres om de bekymrer seg for å få hudsymptomer. Pasientene blir bedt om å angi grad av bekymring på en 5-trinns likert-skala. For å overvåke hvordan den geografiske fordelingen er blant pasientene som bekymrer seg i stor eller i svært stor grad, er resultat i tillegg presentert på helseregionnivå. Grunnet lavt antall pasienter er det kun mulig å presentere resultat fordelt på helseregionnivå for PCT.

Opplysningene hentes fra det årlige pasientskjemaet. Personer som ikke har svart på spørsmålet tas ikke med i beregningene. Resultatet oppgis som andeler av alle som har besvart spørsmålet fordelt på de ulike svaralternativene. Kun resultater fra rapporteringsåret presenteres.

Helserelatert livskvalitet: SF-12 og RAND-12 (PROM)

Det validerte PROM-instrumentet SF-12v2 som måler helserelatert livskvalitet ble inkludert i Norsk porfyriregister på AIP og PCT spørreskjemaer i henholdsvis 2013 og 2014. Fra 2014 ble SF-12 erstattet av RAND-12 etter anbefaling fra Nasjonalt servicemiljø for medisinske kvalitetsregistre (SKDE) og Fagsenter for pasientrapporterte data. Dette er inkludert i diagnoseeskjema for alle diagnoser og behandlingsskjema PCT.

Sommeren 2017 ble det sendt inn søknad til Regionale komiteer for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk (REK) med forespørsel om å benytte SF-12 data fra Norsk porfyriregister for å se på livskvalitet hos pasienter med PCT. Prosjektet ble godkjent og startet opp høsten 2017 med finansiering via Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD). Artikkel fra prosjektet er per i dag til vurdering for publisering hos et fagfelleurdert tidsskrift innenfor helserelatert livskvalitet.

6.4 SOSIALE OG DEMOGRAFISKE ULIKHETER I HELSE

6.5 BIDRAG TIL UTVIKLING AV NASJONALE RETNINGSLINJER, NASJONALE KVALITETSINDIKATORER O.L.

Resultater fra registeret har ført til endrede faglige retningslinjer fra NAPOS om hyppighet av leverovervåkning, da en nylig publisert studie som har koblet data fra Norsk porfyriregister, Kreftregisteret og Dødsårsaksregisteret har vist at pasienter med AIP/PV/HCP over 50 år har over 100 ganger økt risiko for primær leverkreft sammenlignet med den generelle befolkningen (Baravelli et al, 2017). For personer som har høy risiko for leverkreft, anbefaler European Association for Liver Study (EASL) og European Organisation for Research and Treatment of Cancer (EORTC) ultralydsundersøkelse av lever hver sjettede måned. På bakgrunn av resultatene fra Norsk porfyriregister, og i samråd med NAPOS senterråd, Fagråd for Norsk porfyriregister og Norsk gastroenterologisk forening, endret NAPOS i november 2018 anbefalinger om bildeundersøkelse av lever fra en gang i året til to ganger per år for pasienter med AIP/PV/HCP over 50 år.

6.6 ETTERLEVELSE AV FAGLIGE RETNINGSLINJER

NAPOS har utarbeidet best-practice retningslinjer for oppfølging og kontroll av pasienter med porfyrisykdom (sjekklister for årlig kontroll). Disse er basert på tilgjengelig kunnskap om langtidskomplikasjoner og faktorer som er viktige for god forebygging og behandling. De årlige skjemaene er utarbeidet for å kunne vurdere om disse retningslinjene følges.

Resultater fra pasientskjema som belyser dette er presentert i kapittel 3.1 indikatorene A-1 Årlig kontroll, A-3 viktigste undersøkelse ved kontroll, B-1 Årlig bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV og HCP.

Resultatet fra legekontrollskjema som gir et bilde på om legene utfører «minstestandard» er presentert i indikatoren A-3 viktigste undersøkelser ved kontroll. Indikatorene A-4 Analyserte kontrollprøver og B-2 Bildeundersøkelse av lever hos PCT-pasienter over 50 år med risikofaktorer sier også noe om retningslinjene følges. Andelen rapporterende leger som benytter retningslinjene for oppfølging og kontroll (sjekklister for årlig kontroll) (indikator A-6) er en ny prosessindikatorer som presenteres for første gang i årets rapport.

Det finnes også behandlingsretningslinjer for PCT som skal bidra med å sikre god og riktig behandling til alle som trenger det, uavhengig av hvor i landet de bor og hvem som følger pasienten opp. Retningslinjene er lett tilgjengelig på NAPOS sine nettsider, samtidig som alle hudleger i Norge har fått disse tilsendt og alle leger som får en ny pasient med PCT, får disse tilsendt. Andelen rapporterende leger som benytter behandlingsretningslinjer for PCT er en ny prosessindikatorer som presenteres for første gang i årets rapport i kapittel 3.1 indikator D-3 Bruk av behandlingsretningslinjer for PCT.

6.7 IDENTIFISERING AV PASIENTRETTEDE FORBEDRINGSOMRÅDER

Tidligere resultater har vist at kun et mindretall av porfyripasienter går til årlig kontroll. Resultater fra registeret har også vist at andelen pasienter som sender inn kontrollprøver til monitorering av sykdomsaktivitet er for lav. Målet er at 75 % av PCT og EPP pasientene sender inn kontrollprøve og 60 % av pasientene med aktiv AIP, PV eller HCP, innen 5 år etter at årlig registerpakke ble innført.

I 2018 anbefaltes årlig bildeundersøkelse av lever for pasienter med AIP, PV eller HCP som er over 50 år. Registeret har som mål at innen en fem-årsperiode (2016-21) bør 75 % av deltagerne over 50 år få utført leverovervåking årlig. Forskning fra Norsk porfyriregister (Baravelli et al 2017) har vist at AIP-pasienter har en betydelig økt risiko for leverkreft (100-150 ganger økt risiko) sammenlignet med befolkningen generelt. På bakgrunn av disse nye forskningsresultatene ble anbefalingene endret sent i 2018, der bildeundersøkelse av lever skal utføres to ganger årlig. Etterlevelsen av de nye anbefalingene vil bli presentert i årsrapporten for 2019.

Resultat fra registeret har også vist at det for noen PCT-pasienter har tatt svært lang tid før oppstart av behandling har vært igangsatt.

6.8 TILTAK FOR PASIENTRETTET KVALITETSFORBEDRING

Da registerdata tidligere har vist at andelen som gikk til årlig kontroll og som fikk utført de anbefalte undersøkelsene var for lav, startet registeret i 2015 å sende ut en årlig registerpakke. Deltagerne får nå tilsendt registerpakken tidlig på året som inneholder brev med påminnelse om å gå til årlig kontroll, et pasientskjema og et legekontrollskjema. De blir bedt om å ta med seg legekontrollskjemaet til legetime. Dette skjemaet er utformet slik at det blir et verktøy ved oppfølging av pasienter med porfyri sykdom, og inkluderer anbefalte undersøkelser og prosedyrer. Vedlagt legekontrollskjemaet finnes sjekklister for årlig kontroll av porfyri sykdommen og rekvisisjonsskjema for innsending av porfyrirelaterte prøver. Diagnosegruppen AIP var først ut med å få tilsendt årlige skjemaer (2015), etterfulgt av PCT-pasienter i 2016, PV og HCP i 2017 og EPP i 2018.

Spørsmål til legen om de benytter sjekklister for årlig kontroll av porfyri sykdommen og om de benytter behandlingsretningslinjene for PCT, ble inkludert i legekontrollskjemaene fra 2018. Variablene ble inkludert av to grunner; man ønsker oversikt over andelen som benytter disse, og spørsmålene kan gjøre oppfølgende/behandlende lege oppmerksom på at sjekklister og behandlingsretningslinjene finnes.

Informasjonsspredning til både helsepersonell og pasienter er svært viktig når det gjelder pasienter med sjeldne sykdommer. NAPOSten er en årlig nyhetsavis som tar utgangspunkt i data og resultater fra Norsk porfyriregister. Her sammenlignes årets resultat med NAPOS

sine anbefalinger om behandling og oppfølging av de ulike porfyrisykdommene, med fokus på forbedringsområder. Fra 2017 inkluderte det årlige spørreskjema til pasientene spørsmål om legeopplysninger, slik at registeret også kan sende informasjon til leger som ikke sender inn legekontrollskjema. Nyhetsavisen sendes til alle pasienter og oppfølgende leger rapportert til registeret. Nytt i årets rapport er at resultatene presenteres på helseregionnivå, og det vil gi nyttig informasjon til både helsetjenesten og deltagere å kunne se resultater fra sin region.

Tidligere data fra registeret har vist at det for noen PCT pasienter har tatt svært lang tid før behandlingen startet. På bakgrunn av dette og at man så at mange ikke fikk den nødvendige oppfølgingen, utarbeidet NAPOS retningslinjer for behandling og oppfølging av pasienter med PCT. Disse sendes i dag til alle leger som får en ny pasient med PCT. Retningslinjene er også lett tilgjengelig på nettsidene til NAPOS, www.napos.no og har vært sendt ut til alle landets hudleger. Deltagere som ved innsending av behandlingsskjema for PCT rapporterer at de ikke har fått startet opp med behandling, følges opp ved at registeret tar kontakt med deltageren eller deltagerens lege, i 2018 ble en pasient fulgt opp med hensyn til dette.

Registeret undersøker fortløpende opplysninger om legemiddelbruk på spørreskjemaer som mottas fra pasienter med akutte porfyrisykdommer. Dersom pasienten bruker legemidler som kan utløse anfall blir dette vurdert av farmasøyt ved NAPOS. Farmasøyten gir ved behov en direkte tilbakemelding til pasienten og/eller pasientens lege slik at de kan vurdere å endre legemiddelbruken. Fra og med 2018 ble dette registrert slik at tall på dette rapporteres for første gang i årets rapport.

6.9 EVALUERING AV TILTAK FOR PASIENTRETTET KVALITETSFORBEDRING (ENDRET PRAKSIS)

Samme år som registeret startet med å sende ut årlig registerpakke til de ulike porfyrisykdommene, så man en økning i antall mottatte kontrollprøver til NAPOS. Økningen var gjeldende for de fleste diagnoser (figur 13 og 14, kapittel 3.1). AIP fikk for første gang tilsendt årlig registerpakke i 2015, PCT i 2016, PV og HCP i 2017 og EPP i 2018. Innsending av kontrollprøve til analyse av porfyrier i urin er spesielt viktig for PCT fordi dette kan gi indikasjon på om pasienten bør starte opp med behandling for å unngå nye symptomer. I 2016 fikk alle PCT-pasienter tilsendt årlig registerpakke for første gang. Ved å følge hver enkelt PCT-pasient (n=316) i perioden før oppstart av årlig registerpakke (2013-15) og i perioden etter oppstart av årlig registerpakke (2016-18), fant vi at 57 % av pasientene hadde sendt inn minst en kontrollprøve etter at årlig registerpakke var initiert, sammenlignet med 36 % før oppstarten. Økningen var signifikant ($p < 0.001$), og resultatene tyder på at utsending av registerpakken fører til at flere pasienter blir undersøkt med tanke på risiko for residiv og behov for behandling, enn tidligere.

Registeret fikk for første gang tilgang til legerapporterte data som følge av at legekontrollskjema ble opprettet og utsendt i den årlige registerpakken som ble innført for AIP i 2015, PCT i 2016, PV/HCP i 2017 og EPP i 2018. Det finnes derfor ikke sammenlignbare data på andel leger som hadde utført de anbefalte undersøkelsene ved kontroll før oppstart av utsendelse av årlig registerpakke, utover innsending av prøve til analyse av porfyriner i urin for PCT (se over). Basert på resultat fra legekontrollskjemaene for PCT og AIP/PV/HCP har det imidlertid siden oppstarten vært en stigende trend over tid i andel leger som har utført minstestandard ved kontroll (figur 9 og 11, kapittel 3.1).

Oppstart av behandling av PCT har de siste årene ligget rundt rett under målgrensen på 90 % (figur 27), og de siste årene har det vært få tilfeller av at pasienter har rapportert at behandling ikke er startet ved innsending av behandlingsskjema.

I 2018 rapporterte registeret 26 porfyrinogene eller uklassifiserte legemidler, brukt av 20 pasienter, til farmasøyt ved NAPOS. Ingen av legemidlene som ble brukt medførte nye tiltak eller oppfølging fra farmasøytens side. Ett legemiddel ble reklassifisert i legemiddeldatabasen på bakgrunn av informasjon gitt til registeret.

6.10 PASIENTSIKKERHET

Dersom deltagerne ved innsending av behandlingsskjema for PCT rapporterer at de ikke har fått startet opp med behandling, så følges dette opp ved å kontakte deltager/deltagerens lege, i 2018 gjaldt dette en pasient.

Deltagere med AIP, PV eller HCP rapporterer legemidler de bruker til registeret. Disse legemidlene sjekkes rutinemessig opp mot medikamentdatabasen for akutte porfyrisykdommer, og ved bruk av et legemiddel som kan gi økt risiko for porfyrianfall blir opplysningene vurdert av farmasøyt. Aktuelle deltagere og/eller deltagerens lege kontaktes dersom nødvendig.

Deltagere i Norsk porfyriregister blir spurt om de før diagnosen var stilt fikk behandling som i ettertid må kunne karakteriseres som feilbehandling, og PCT-pasienter blir spurt om de mener de har blitt feilbehandlet i løpet av behandlingsperioden.

KAPITTEL 7

FORMIDLING AV RESULTATER

7.1 RESULTATER TILBAKE TIL DELTAKENDE FAGMILJØ

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. Fra og med 2017 samlet registeret inn oppdaterte legeopplysninger fra pasienter deltagende i Norsk porfyriregister slik at NAPOSten kan sendes direkte til oppfølgende lege. Her gis konkrete anbefalinger om bl.a. forebygging og behandling, med utgangspunkt i data rapportert til registeret. Opplysninger om registeret og lenke til resultater er også tilgjengelig fra NAPOS sine nettsider. Sentrale funn blir også publisert i form av nyhetssaker på www.napos.no, og inkludert i nyhetsvarsling per e-post til abonnenter av dette.

Det arrangeres etterutdanningskurs i porfyrisykdommer for leger hvor nye funn fra Norsk porfyriregister presenteres. NAPOS holder foredrag om porfyrisykdommer i forskjellige fora, og informasjon om og fra registeret blir også inkludert. I NAPOS strategiplanen 2019-2022, er et punkt å vurdere å utvikle relevante e-læringskurs, og vil benytte resultater fra registeret i dette arbeidet. Videre presenteres både registeret og resultater, med fokus på forbedringsområder, på kurs for pasienter og pårørende, som holdes av NAPOS.

I 2018 er resultatene presentert på resultatportalen på www.kvalitetsregistre.no.

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), til avdelingssjef for Avdeling for medisinsk biokjemi og farmakologi, samt avdelingsdirektør for Laboratorieklinikken ved Haukeland universitetssjukehus (HUS).

7.3 RESULTATER TIL PASIENTER

Den årlige nyhetsavisen, NAPOSten, sendes til alle pasienter registrert i Norsk porfyriregister. Her gis det konkrete anbefalinger om bl.a. oppfølging og kontroll av sykdommen, forebygging av symptomer, samt behandling, med utgangspunkt i data rapportert til

registeret. Her presenteres også utvalgte resultater fra årsrapporten. I tillegg blir det presentert resultater fra registeret på de årlige pasientkursene som arrangeres av NAPOS. Opplysninger om registeret og lenke til resultater er også tilgjengelig fra NAPOS sine nettsider. Sentrale funn blir også publisert i form av nyhetssaker på www.napos.no, og inkludert i nyhetsvarsling per e-post til abonnenter av dette.

7.4 PUBLISERING AV RESULTATER PÅ KVALITETSREGISTRE.NO

Resultater fra registeret ble for første gang presentert på resultatportalen til nettsiden www.kvalitetsregistre.no 30.september 2019. Foreløpig presenteres følgende kvalitetsindikatorer. Disse oppdateres årlig:

- A-1 Årlig kontroll for diagnosen PCT (pasientrapportert)
- A-3 Viktigste undersøkelser ved kontroll for AIP, PV og HCP (legerapportert)
- A-4 Mottatte kontrollprøver fra pasienter med PCT (laboratoriedata)
- A-5 Fornøydhetsundersøkelse med oppfølgingen ved siste PCT-kontroll (PREM)
- B-1 Årlig bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV og HCP (pasientrapportert)

KAPITTEL 8

SAMARBEID OG FORSKNING

8.1 SAMARBEID MED ANDRE HELSE- OG KVALITETSREGISTRE

NAPOS er medlem av det europeiske referansenettverket European Reference Network for Hereditary Metabolic Disorders (MetabERN). NAFOS har tett kontakt med porfyrifaglige miljøer rundt om i hele verden, og leder av NAFOS er president i European Porphyria Network (EPNET) for perioden 2018-2020. EPNET er et nettverk av europeiske spesialist-porfyrisentre og har vært bygget opp ved hjelp av EU-midler. Representanter fra NAFOS leder også faglige arbeidsgrupper i EPNET. Europeisk porfyriregister (EPR) er et felles europeisk register for pasienter med porfyrisykdom og 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. NAFOS har ansvar for drift av EPR, og databasen er lokalisert ved Haukeland universitetssjukehus. Innsamling av norske data til EPR gjøres samtidig med innsamling av data fra helsepersonell til Norsk porfyriregister.

Norsk porfyriregister har i 2018 samarbeidet med Fagsenter for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest, Helse Vest IKT og Helse Midt IKT (HEMIT) i forbindelse med videreutvikling av elektronisk registreringsløsning (MRS) for registeret. Det vurderes muligheter for ePROM løsning da registeret inneholder mye pasientrapporterte opplysninger, og registeret er i dialog med HEMIT og HV IKT vedrørende dette. I august 2019 hadde registeret oppstartsmøte med statistikere ved Fagsenter for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest i forbindelse med valideringsstudien som skal gjøres av et utdrag av registerets data høsten 2019.

8.2 VITENSKAPELIGE ARBEIDER

Datautlevering

I 2018 ble det utgitt data til prosjektet *Helserelatert livskvalitet ved PCT*, med Janice Andersen som prosjektleder.

Doktorgradsstipendiater

Carl Baravelli - Long-term clinical and socioeconomic consequences of porphyria. Innlevert august 2019.

Vitenskapelige artikler

Baravelli, C.M., Aarsand, A.K., Sandberg, S., Tollånes, M.C., (2019). 'Sick leave, disability and mortality in acute hepatic porphyria: A population based cohort study'. Under review.

Andersen, J., Thomsen J., Enes Å. R., Sandberg, S., Aarsand A. K. (2019). Health-related quality of life in porphyria cutanea tarda: A cross-sectional registry based study'. Under review.

Baravelli C. M., Sandberg S, Aarsand A. K., Tollanes M. C. Porphyria cutanea tarda increases risk of hepatocellular carcinoma and premature death: a nationwide cohort study. Orphanet journal of rare diseases. 2019;14(1):77.

Baravelli C. M., Sandberg S, Aarsand AK, Nilsen RM, Tollånes MC., (2017). Acute hepatic porphyria and cancer risk: a nationwide cohort study. J Intern Med. 2017 Sep; 282(3):229-240.

Baravelli CM, Sandberg S, Aarsand AK, Nilsen RM, Tollånes MC. Leverkreft ved akutt porfyrisykdom. Best Practise Onkologi/hematologi januar 2017.

<https://bestprac.no/leverkreft-ved-akutt-porfyrisykdom/>

Presentasjoner

Baravelli, C.M., Aarsand, A.K., Sandberg, S., Tollånes, M.C., (2019). 'Sick leave, disability and mortality in acute hepatic porphyria: A population based cohort study'. Muntlig presentasjon, International Congress on Porphyrins and Porphyrins. 2019, Milan, Italy.

Enes, Å. R., Villanger, J. H., Aarsand, A. K., Sandberg, S. Adherence to follow-up and biochemical relapse in Norwegian PCT patients. Posterpresentasjon, International Congress on Porphyrins and Porphyrins, 2019, Milan, Italy.

Baravelli C. M., Sandberg S., Aarsand A.K., Nilsen R.M., Tollånes M.C. Porphyria cutanea tarda and cancer risk: a nationwide cohort study. Posterpresentasjon, International Congress on Porphyrins and Porphyrins, June 25th -28th 2017, Bordeaux, France.

Enes, Å.R., Villanger, J.H., Støle, E., Aarsand, A.K., Sandberg, S. Time to treatment in Norwegian patients with porphyria cutanea tarda. Posterpresentasjon, International Congress on Porphyrins and Porphyrins, June 25th -28th 2017, Bordeaux, France.

Baravelli C. M., Sandberg S., Aarsand A.K., Nilsen R.M., Tollånes M.C. Porphyria cutanea tarda and cancer risk: a nationwide cohort study. Posterpresentasjon, NORDICEPI conference, 13.-15. September 2017, Lund, Sverige.

Baravelli C. M., Sandberg S, Aarsand A. K., Tollanes M. C.. Porphyria Cutanea Tarda and Cancer Risk: A Nationwide Cohort Study. Posterpresentasjon, Norsk forening for epidemiologi: NOFE conference 2017, Tromsø, 2017

Baravelli, C. M. The Norwegian Porphyria Centre and the long-term clinical consequences of the porphyrias. Videokonferanse-presentasjon, Australasian clinical and scientific working group inaugural meeting/ Porphyria Patient Association. 2017, Melbourne, Australia.

DEL II
PLAN FOR FORBEDRINGSTILTAK

KAPITTEL 9

VIDERE UTVIKLING AV REGISTERET

Resultater på helseregionnivå

I 2019 har registeret arbeidet med å kunne presentere tall på helseregionnivå, og resultater hvor det er tilstrekkelig høyt antall pasienter eller rapporterende leger presenteres både på landsbasis samt på helseregionnivå i årets rapport.

Nye variabler i registeret

I 2019 ble det inkludert en ny variabel i alle legekrollskjema «kritisk informasjon». Variabelen måler om kritisk informasjon i Kjernejournal er registrert. Akutte porfyrisykdommer er på Helsedirektoratet sin Absoluttliste for diagnoser som bør registreres som «kritisk medisinsk tilstand» i kjernejournal. Se og mer informasjon på <https://helse-bergen.no/nasjonalt-kompetansesenter-for-porfyrisykdommer-napos/har-du-fatt-registrert-akutt-porfyrisykdom-i-din-kjernejournal>. I tillegg ble spørsmål om bildeundersøkelse av lever oppdatert i forhold til de nye anbefalingene som kom i slutten av 4.kvartal 2018.

Variabelkompletthet og utfyllingsgrad

For å bedre kunne vurdere datakvaliteten, er variabelkompletthet for sentrale kvalitetsindikatorer i registeret, samt utfyllingsgraden i de ulike spørreskjemaene gjennomgått og inkludert i årets rapport. Dekningsgraden for de ulike diagnosene, fordelt på helseregion er også presentert (der tilstrekkelig antall pasienter tillater dette). Data fra de årlige skjemaene for 2018 har blitt sjekket systematisk mot kilde-data (spørreskjema) for å undersøke om manglende data skyldes punsjefeil. Antall korrigeringer er notert, og andel korrigerte verdier beregnet. Antall og andeler korrigert for 2018-data er presentert for hver spørreskjematype.

Valideringsstudie

Sensommeren 2019 hadde registeret oppstartsmøte for en valideringsstudie som gjennomføres med bistand fra statistikere ved Fagsenteret for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest. I prosjektet skal en sjekke data i MRS-databasen opp mot papirskjemaer for et utvalg av pasienter. Studien vil pågå gjennom våren 2020, og resultater fra studien er planlagt inkludert i årsrapporten for 2019.

Målgrenser

Registeret har i 2019 arbeidet med å sette målgrenser for kvalitetsindikatorer som ikke har hatt dette. Det er nå satt som mål at 75 % av pasientene med aktiv AIP/PV/HCP skal gå til årlig kontroll innen 5 år etter oppstart av utsending av årlig registerpakke. For EPP er målgrensen for samme indikator (A-1) satt til 80 % innen 2023. Det er også satt som mål at 90 % av legene som rapporterer til registeret, utfører minstestandard (de(n) viktigste

undersøkelsen(e)) ved kontroll av de ulike porfyrisykdommene. Videre er det satt som mål at 90 % av legene som rapporterer til registeret bør benytte sjekkliste for årlig kontroll (indikator A-6). Andel leger som benytter behandlingsretningslinjer for PCT har også fått målgrense 90 % (indikator D-3).

Bruk av registerdata til forskning og oppdatering av faglige retningslinjer

Resultater fra registeret har inngått i flere vitenskapelige studier som belyser både livskvalitet, risiko for langtidskomplikasjoner, mortalitet og dødsårsaker samt forekomst av sykemelding og uføretrygd. Resultater fra registeret har således ført til endrede anbefalinger om hyppighet av leverovervåkning, se <https://helse-bergen.no/nasjonalt-kompetansesenter-for-porfyrisykdommer-napos/ny-studie-har-undersokt-risiko-for-kreft-og-tidlig-dod-hos-personer-med-pct> samt <https://helse-bergen.no/nasjonalt-kompetansesenter-for-porfyrisykdommer-napos/nye-retningslinjer-for-ultralyd-lever-ved-aip-pv-og-hcp>. Pt er to ytterligere artikler under review hos fagfelleurdert tidsskrift (se liste over vitenskapelige publikasjoner). Det ble i august 2019 innlevert et doktorgradsprosjekt som har blant annet har koblet data fra Norsk porfyriregister mot Kreftregisteret, Dødsårsaksregisteret, NAV mv.

En studie for å se på effekten av utsending av den årlige registerpakken også for AIP er under planlegging.

Innregistreringsløsning og ePROM-løsning

Det har vært arbeidet med å få på plass innregistreringsløsning for EPP-skjema i MRS, samt oppdateringer av skjema hvor det er inkludert nye/forandrede variabler. Det arbeides for å få produksjonssatt av EPP-innregistreringsløsning i MRS i løpet av høsten 2019. I 2019 var registeret i kontakt med HEMIT angående ePROM-løsning og er i dialog med Helse Vest IKT vedrørende vurdering av mulighetene. Registeret vil fortsette i 2020 å jobbe aktivt for å forsøke å få på plass ePROM-løsning.

Resultatportalen og formidling av resultater

I 2019 har registeret også jobbet med Fagsenteret for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest for å få resultater publisert i resultatportalen, dette arbeidet vil bli kontinuert i 2020.

Resultat fra registeret presenteres i det årlige nyhetsbrevet NAPOSTen, som nå sendes ut til alle registerdeltagere og deres oppfølgende leger i etterkant av årsrapporteringen, slik at dataene som presenteres er ferskest mulig. I 2019 ble resultater fra registeret presentert på pasientkurs holdt av NAPOS, samt på etterutdanningskurs for leger i regi av Legeforeningen. Resultat fra Norsk porfyriregister ble presentert under PROM-konferansen i 2019, arrangert av Fagsenter for pasientrapporterte data.

DEL III
STADIEVURDERING

KAPITTEL 10

REFERANSER TIL VURDERING AV STADIUM

Tabell 26. Vurderingspunkter for stadium Norsk porfyriregister

Tabell for vurderingspunkter for stadium for Norsk porfyriregister

Nr	Beskrivelse	Kapittel	Ja	Nei	Ikke aktuell
Stadium 2					
1	Er i drift og samler data fra HF i alle helseregioner	3 , 5.3	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2	Presenterer resultater på nasjonalt nivå	3	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3	Har en konkret plan for gjennomføring av dekningsgradsanalyser <i>Kommentar: NAPOS har oversikt over tilnærmet alle pasienter med porfyridiagnose i Norge. Alle pasienter som blir diagnostisert ved NAPOS inviteres til deltagelse i Norsk Porfyriregister og NAPOS kan beregne andelene som deltar i registeret jfr. kapittel 5.6. En dekningsgrads-analyse mot NPR har lite for seg fordi ikke alle disse pasientene innlegges i sykehus.</i>	5.2	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
4	Har en konkret plan for gjennomføring av analyser og løpende rapportering av resultater på sykehusnivå tilbake til deltakende enheter <i>Kommentar: Ingen sykehus/avdelinger sender systematisk eller rutinemessig data til registeret. Alle leger som rapporter til registeret får tilsendt årets resultat sammen med NAPOS sine anbefalinger om behandling og oppfølging av de ulike porfyrisykdommene, i en årlig nyhetsavis</i>	7.1 , 7.2	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5	Har en oppdatert plan for videre utvikling av registeret	Del II	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Stadium 3					
6	Kan redegjøre for registerets datakvalitet	5.5	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7	Har beregnet dekningsgrad mot uavhengig datakilde <i>Kommentar: Ikke aktuelt nå, jfr. kapittel 5.2 og 5.6</i>	5.2 , 5.3 , 5.4	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
8	Har dekningsgrad over 60 %	5.4	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9	Registrerende enheter kan få utlevert egne aggregerte og nasjonale resultater <i>Kommentar: Ingen sykehus/avdelinger sender systematisk eller rutinemessig data til registeret, men alle rapporterende leger</i>	7.1 , 7.2	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

samt leger som pasientene oppgir får tilsendt årets resultat sammen med NAPOS sine anbefalinger om behandling og oppfølging av de ulike porfyrisykdommene, i en årlig nyhetsavis

10	Presenterer deltakende enheters etterlevelse av de viktigste nasjonale retningslinjer der disse finnes Kommentar: NAPOS har faglige retningslinjer for oppfølging og kontroll av de ulike porfyrisykdommene, samt for behandling av PCT. Etterfølgelsen av disse monitoreres av registeret.	6.6	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
11	Har identifisert pasientrettede forbedringsområder basert på analyser fra registeret	6.7	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12	Brukes til pasientrettet kvalitetsforbedringsarbeid	6.8 , 6.9	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
13	Resultater anvendes vitenskapelig	8.2	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
14	Presenterer resultater for PROM/PREM	6.3	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
15	Har en oppdatert plan for videre utvikling av registeret	Del II	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Stadium 4

16	Kan dokumentere registerets datakvalitet gjennom valideringsanalyser	5.6 , 5.7	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
17	Presenterer oppdatert dekningsgradsanalyse hvert 2. år	5.2 , 5.3 , 5.4	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
18	Har dekningsgrad over 80%	5.4	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
19	Registrerende enheter har løpende (on-line) tilgang til oppdaterte egne og nasjonale resultater	7.1	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
20	Kan dokumentere at registeret har ført til kvalitetsforbedring/endret klinisk praksis	6.9	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
