

NORSK PORFYRIREGISTER

Årsrapport for 2023 med plan for forbedringstiltak

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

Haukeland universitetssjukehus

14. juni 2024



Del 1 Resultater fra registeret	- 6 -
1 Sammendrag	- 7 -
2 Resultater	- 10 -
2.1 Kvalitetsindikatorer	- 10 -
2.1.1 Kvalitetsindikatorer for PCT	- 11 -
A – Poliklinisk kontroll ved PCT	- 11 -
C – Behandling av nydiagnostisert PCT	- 22 -
D – Symptomer og behandling ved kjent PCT	- 24 -
G – Diagnostisk forsinkelse ved PCT	- 26 -
2.1.2 Kvalitetsindikatorer for AIP, PV og HCP	- 29 -
A – Poliklinisk kontroll ved akutt porfyrisykdom	- 29 -
B – Leverovervåkning ved akutte porfyrisykdommer	- 43 -
F – Legemiddelbruk hos pasienter med AIP, PV og HCP	- 46 -
G – Diagnostisk forsinkelse ved akutt porfyrisykdom	- 48 -
2.1.3 Kvalitetsindikatorer for EPP	- 50 -
A – Poliklinisk kontroll ved EPP	- 50 -
G – Diagnostisk forsinkelse ved EPP	- 58 -
2.2 Pasientrapporterte data (PROM/PREM)	- 60 -
E – Bekymring for symptomer (PROM)	- 60 -
2.3 Andre analyser	- 65 -
2.3.1 Andre resultater PCT	- 65 -
A-poliklinisk kontroll – andre PCT-resultater	- 65 -
D-symptomer og behandling – andre PCT-resultater	- 66 -
2.3.2 Andre resultater AIP, PV og HCP	- 73 -
A-poliklinisk kontroll – andre resultater AIP/PV/HCP	- 73 -
F-legemiddelbruk - andre resultater AIP/PV/HCP	- 75 -
H-Anfall og behandling av pasienter med akutte porfyrisykdommer	- 75 -
2.3.3 Andre resultater EPP	- 78 -
A-poliklinisk kontroll - andre EPP-resultater	- 78 -
I – symptomer, behandling og forebygging – andre EPP-resultater	- 80 -
2.3.4 Demografisk oversikt over pasientgruppen	- 85 -
Kjønn og alder	- 85 -
Bostedsfylke	- 85 -
Del 2 Administrative opplysninger	- 86 -
3 Registerbeskrivelse	- 87 -
4 Datakvalitet	- 91 -
4.1 Tilslutning og antall registreringer	- 91 -
4.1.1 Tilslutning	- 91 -
4.1.2 Antall registreringer	- 92 -
4.2 Dekningsgrad og responsrate	- 93 -
4.2.1 Metode for beregning av dekningsgrad	- 93 -
4.2.2 Siste beregnede dekningsgrad	- 94 -
4.2.3 Responsrate for pasientrapporterte data	- 96 -
4.3 Vurdering av datakvalitet	- 98 -
4.3.1 Kompletthet	- 98 -
4.3.2 Korrekthet	- 99 -

4.3.3	Overordnet vurdering av datakvaliteten	- 101 -
5	Pasientrettet kvalitetsforbedring	- 103 -
5.1	Identifiserte forbedringsområder	- 103 -
5.2	Igangsatte/utførte forbedringstiltak	- 103 -
6	Formidling av resultater	- 106 -
7	Samarbeid og forskning	- 108 -
7.1	Samarbeid med andre fagmiljøer og helse- og kvalitetsregistre	- 108 -
7.2	Datautleveringer fra registeret	- 108 -
7.3	Vitenskapelige artikler	- 109 -
Del 3	Stadievurdering og plan for videre utvikling av registeret	- 110 -
8	Referanser til vurdering av stadium	- 111 -
8.1	Vurderingspunkter	- 111 -
9	Utvikling av registeret	- 113 -
9.1	Registerets oppfølging av fjorårets vurdering fra ekspertgruppen	- 113 -
	Vurdering 2022	- 113 -
	Registerets oppfølging	- 113 -
9.2	Planer og behov	- 115 -
	Utvikling til neste stadium	- 115 -
	Andre planlagte forbedringstiltak	- 115 -
	Behov for tekniske og andre forbedringer	- 115 -
10	Litteratur	- 116 -
	Relevante nettsider:	- 116 -

FORORD

Norsk porfyriregister ønsker å rette en stor takk til alle registerdeltagere og deres rapporterende leger for å bidra med opplysninger til porfyriregisteret. Da porfyrisykdommene er sjeldne, er registeret et viktig hjelpemiddel for å samle kunnskap om diagnosene og å bidra til å øke kvaliteten på helsetjenestene pasienter med porfyrisykdom mottar. Deltagernes verdifulle bidrag gir oss økt kunnskap om de ulike porfyrisykdommene, hvordan det er å leve med sykdommene og hvilken oppfølging pasientene mottar. Denne kunnskapen er essensiell for å kunne iverksette tiltak der registerdata viser at behandlingen og oppfølgingen har forbedringspotensial.

Fra januar 2024 fikk alle registerdeltagerne mulighet til å besvare pasientskjema digitalt (ePROM), og det tikket inn rekordmange besvarte pasientskjema. Den raske og høye svarresponsen på de digitale skjemaene viser at det for mange er lettere å besvare spørreskjema elektronisk, og dette gir også en bedre og sikrere innhenting av data. ePROM for alle diagnoser er dermed en viktig milepæl for å sikre at registerets data er representative.

Personvernkonsekvens-utredning (DPIA) av opplysninger i registeret er nå til 2. gangs vurdering hos Personvernombudet i Helse Bergen. Ved en eventuell tilrådning vil vi søke om innføring av reservasjonsrett, som vil gi høyere dekningsgrad og dermed også bidra til at registerdataene blir mer representative. Søknaden om reservasjonsrett støttes av Fagråd for Norsk porfyriregister og brukerforeningene Landsforening for Porfyri og Porfyriforeningen i Nordland.

God lesning.

På vegne av Norsk porfyriregister,

Aasne K. Aarsand, registerleder.

Forkortelser brukt i rapporten

Forkortelser	Forklaringer
AHP	Akutt hepatisk porfyri sykdom (samlebetegnelse på AIP, PV og HCP)
AIP	Akutt intermitterende porfyri
Aktiv AHP	Personer som har eller tidligere har hatt symptomer på AIP/PV/HCP (pasientrapportert)
Epnet	European Porphyria Network
EPP	Erythropoietisk protoporfyri
EPR	Europeisk porfyriregister
ePROM	Elektronisk løsning for innhenting av pasientrapporterte data
HCP	Hereditær koproporfyri
HEMIT	Helse Midt-Norge IKT
HUS	Haukeland universitetssjukehus
HVIKT	Helse Vest IKT
Ipnet	International Porphyria Network
Latent AHP	Personer som er predikativt testet for AIP/PV/HCP, men som ikke har utviklet symptomer på sykdommen (pasientrapportert)
MetabERN	European Reference Network for Hereditary Metabolic Disorders
MRS	Medisinsk registreringssystem
NAPOS	Nasjonalt kompetansesenter for porfyri sykdommer
NKSD	Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser
PCT	Porphyria cutanea tarda
PV	Porphyria variegata
PVO	Personvernombud

Nøkkeltall 2023

74 % gikk til årlig kontroll

56 % fikk undersøkt sykdomsaktivitet

Årlig kontroll alle diagnoser

80 % av pasientene var fornøyd med kontrollen

97 % av legene oppga å følge anbefalingene for kontroll

Akutt intermitterende porfyri Porphyria variegata Hereditær koproporfyri

- 66 % fikk utført halvårlig bildeundersøkelse av lever som anbefalt
- 76 % har diagnosen registrert som kritisk informasjon i kjernejournal
- 82 % brukte kun trygge legemidler
- 20 % hadde hatt akutt porfyrianfall
- 4 % innlagt med akutt anfall



Kvalitetsforbedring og utviklingstiltak

- ePROM for alle diagnoser
- Pågående kvalitetsforbedringsprosjekt: Økt etterlevelse bildeundersøkelse lever
- Revisjon av DPIA
- Søknad om reservasjonsrett

Erytropoietisk protoporfyri

- 48 % tålte mindre enn 30 minutter sollys
- 92 % var vaksinert for hepatitt A+B
- 87 % brukte vitamin-D tilskudd
- 44 % brukte kalsiumtilskudd

Porphyria cutanea tarda

- 82 % av nydiagnostiserte fikk startet behandling innen 2 måneder
- 65 % var i biokjemisk remisjon
- 5 % rapporterte tilbakefall med blemmer og sår/skjør hud

Deltagelse og datakvalitet

- 5 diagnoser
- 63 % av kvalitetsindikatorene har variabelkompletthet >90 %
- 92-99 % skjemakompletthet
- 97 % innregistreringskorrekthet
- 72 % dekningsgrad
- 69 % svarprosent årlig pasientskjema



DEL 1
RESULTATER FRA REGISTERET

1 SAMMENDRAG

Norsk porfyriregister er et nasjonalt medisinsk kvalitetsregister, som inkluderer diagnosene akutt intermitterende porfyri (AIP), porphyria variegata (PV), hereditær koproporfyri (HCP), porphyria cutanea tarda (PCT) og erythropoietisk protoporfyri (EPP). Registeret er samtykkebasert og innhenter årlig både pasientrapporterte og legerapporterte opplysninger. Per 2023 hadde registeret 1099 deltagere. Norsk porfyriregister har som mål å bidra til å bedre diagnostikk, forebygging, behandling og oppfølging av personer som har eller er genetisk disponert for porfyrisykdom. Registeret samler opplysninger om sykdomsforløp, behandling og oppfølging. Registerdata brukes til fortløpende læring og forbedring av kvaliteten på helsetjenester, samt å gi grunnlag for forskning.

Årets viktigste resultater

Alle med nåværende eller tidligere symptomatisk porfyrisykdom anbefales å gå til årlig kontroll hos lege for å forebygge symptomer og langtidskomplikasjoner. Registeret har satt som mål at minst 80 % av pasientene med EPP og PCT, og minst 75 % av deltagerne med aktiv akutte hepatiske porfyrisykdommer (AHP; omfatter diagnosene AIP, PV, HCP) går til årlig kontroll hos sin lege. Nesten alle deltagerne med EPP (91 %, n=23) går til årlig kontroll. For registerdeltagere med PCT oppga 72 % (n=365) og med aktiv AHP 75 % (n= 99) å gå til årlig kontroll.

For første gang rapporterte legene for samtlige porfyridiagnoser å ha utført de viktigste undersøkelsene ved over 90 % av kontrollene. I tillegg oppgav over 90 % av legene som rapporterte inn i 2023 at de brukte NAPOS sine anbefalinger for kontroll og 96 % (n=126) at de brukte NAPOS sine retningslinjer for behandling og oppfølging av PCT. Resultatene indikerer at den årlige kontrollen av pasienter som lege rapporterer til registeret, er av god kvalitet. Alle leger som rapporterer til registeret får individuell tilbakemelding på hva de har oppgitt å ha utført i forbindelse med årlig kontroll, sett opp mot gjeldende anbefalinger og hva andre leger rapporterer. Målet med den individuelle tilbakemeldingsrapporten er å bidra til økt kunnskap om diagnosene og sikre at pasientene følges i henhold til anbefalinger.

Analyse av porfyri-relaterte sykdomsmarkører (porfyriener/porfyrinforstadier i urin/blod) er viktig for å kunne vurdere sykdomsaktivitet og gi grunnlag for å vurdere om behandling eller tettere oppfølging er aktuelt. Uttrekk av data fra laboratorieinformasjonssystemet ved Haukeland universitetssjukehus viser at andelen deltagere som får sendt inn prøve årlig til vurdering av sykdomsaktivitet totalt sett er stigende, men fortsatt er lavere enn ønskelig (56 %, n=728).

AHP gir økt risiko for primær leverkreft og alle med symptomatisk eller genetisk disposisjon for AHP, anbefales leverovervåking fra fylte 50 år. Basert på kobling av data mot Kreftregisteret, ble anbefalingen i 2019 endret fra en gang årlig til hvert halvår. Pasientrapporterte resultater fra 2023 viser en økning til 54 % (n=103) i andelen som får utført bildeundersøkelse av lever hvert halvår sammenlignet med 2022 (43 %, n=97), men

det er fortsatt mange som ikke blir fulgt slik som anbefalt. Basert på legerapporterte data fikk 66 % utført halvårlig undersøkelse (n=44).

De fleste deltagerne rapporterte at de var i stor/svært stor grad fornøyd med oppfølgingen de fikk ved forrige legek kontroll. Det var flest fornøyde deltagere med PCT (83 %, n=267), etterfulgt av AHP (72 %, n=68). Dette tyder på at de fleste pasientene med PCT og AHP opplever å bli godt ivaretatt ved årlig kontroll. Blant EPP-pasientene var det i 2023, etter flere år med økning, en nedgang i andelen som har rapportert å være i stor eller i svært stor grad fornøyd med kontrollen (fra 75 % til 60 %). Antallet deltagere med EPP er imidlertid lavt slik at resultatene må tolkes med varsomhet.

Alle med AHP, enten de har hatt symptomer eller ikke, må ta hensyn til faktorer som kan utløse akutte anfall, som bl.a. flere vanlige legemidler. Det er dermed viktig at informasjon om diagnosen er registrert som kritisk informasjon i pasientens kjernejournal.

Legerapporterte data viser at for 76 % av AHP (n=58) var diagnosen registrert i pasientens kjernejournal. Mer enn fire femtedeler av deltagerne rapporterte at de brukte kun trygge legemidler (82 %, n=127).

Andelen nydiagnostiserte PCT-pasienter som fikk startet behandling innen 2 måneder var 82 % (9 av 11). Dette er på samme nivå som i fjor og like under grensen for høy måloppnåelse på 90 %.

Tiltak for pasientrettet kvalitetsforbedring

Resultat fra Norsk porfyriregister har vist at etterlevelsen av anbefaling om halvårlig bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AHP var for lav. Det ble derfor igangsatt et kvalitetsforbedringsprosjekt som har som mål å øke andelen pasienter som får utført bildeundersøkelse som anbefalt. Prosjektet innebærer utsending av påminningsbrev hver 6.måned til alle pasienter med AHP og som er over 50 år. Første påminnelsesbrev ble sendt i januar 2023. Prosjektet har satt som delmål at minst 60 % av pasientene får utført halvårlig bildeundersøkelse i prosjektets første år (2023) og en videre økning til minst 75 % i 2024. Legerapporterte data viste at delmålet om minst 60 % etterlevelse i 2023 ble nådd for Helse Vest (82 %, n=11), Helse Nord (67 %, n=6) og Helse Midt-Norge (67 %, n=6). I Helse Sør-Øst var andelen på 57 % (n=21). Kvalitetsforbedringsprosjektet vil evalueres våren 2025, og endelige resultater blir inkludert i neste års årsrapport.

Forskningsprosjekt

Registeret har utleverte data til flere forskningsprosjekt i 2023, samt har bidratt til rekruttering av deltagere til en masteroppgave knyttet til prediktiv testing. Et av prosjektene har som formål å undersøke hvor stor risiko hormonelle legemidler har for å utløse akutte porfyrianfall og benytter blant annet data innrapportert til i Norsk porfyriregister i perioden 2002-2022 til dette. Det andre forskningsprosjektet er et prosjekt initiert av registeret selv, med finansiering fra Fagsenter for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest. Her brukes registerdata innrapportert for deltagere med PCT i perioden 2009-2023 til å undersøke

hvilken behandling og oppfølging pasienter med PCT i Norge får, samt for å estimere forekomsten av residiv og om innføring av anbefalinger om årlig kontroll og årlig registerpakke har hatt effekt mht. til å påvise og forebygge klinisk residiv av sykdommen.

Videreutvikling av registeret

Høsten 2023 utviklet registeret sammen med Helse Vest IKT og HEMIT digitale årlige pasientspørreskjema (ePROM) for deltagere med diagnosene AIP, PV, HCP og EPP. Arbeidet ble slutført like før jul 2023, og fra januar 2024 kunne endelig alle deltagerne besvare spørreskjema digitalt. ePROM gav umiddelbart effekt i form av betydelig økt svarrespons. Foreløpige svarprosent for årlige pasientskjema 2024 er økt med hhv. 38 % og 43 % sammenlignet med 2023.

I 2023 hadde registeret en dekningsgrad på 72 %. For å øke dekningsgraden, ønsker registeret å innføre reservasjonsrett, og i den forbindelse ble sendt inn personvernkonsekvensutredning (DPIA) i juni 2023. Høsten 2023 fikk registeret mange konstruktive innspill fra Personvernombudet (PVO) i Helse Bergen og har lagt ned et omfattende arbeid for å hensynta og besvare ut disse. Ny revidert DPIA ble sendt til PVO tidlig i februar 2024, og registeret venter per juni 2024 på tilbakemelding fra PVO på denne. Dersom den reviderte DPIA-en blir tilrådd av PVO vil registeret snarlig sende søknad om reservasjonsrett og jobbe for å få på plass teknisk løsning for dette. Registeret arbeider også med løsninger for publisering av kvalitetsindikatorresultater interaktivt på nettsiden kvalitetsregistre.no to-ganger årlig samt å få etablert metadata. Forutsatt tilrådding av PVO og Helse Bergen om reservasjonsrett, forventer registeret at det som trengs for å oppfylle kriteriene for registerstadium nivå 4 er på plass i løpet av neste år.

2 RESULTATER

2.1 KVALITETSINDIKATORER

Registeret presenterer resultater for 13 definerte kvalitetsindikatorer. Indikatorene er merket med en kombinasjon av bokstav og tall, hvor bokstaven indikerer tema og tallet nummer innenfor dette tema. Noen indikatorer beregnes for alle diagnoser (tema A, E, G), mens andre er diagnose-spesifikke. Tabell 1 gir en oversikt over årets resultater for indikatorene sortert etter tema. Vær oppmerksom på variasjon i antall deltagere med de forskjellige diagnosene, og at antall respondenter som ligger til grunn for beregningene varierer. Detaljerte resultater for indikatorene presenteres inndelt etter diagnose.

Tabell 1. Regionale og nasjonale resultater* fra 2023 for kvalitetsindikatorer i Norsk porfyriregister

Nr.	Kvalitetsindikator	Høy mål-oppnåelse	Sør-Øst	Vest	Midt-Norge	Nord	Nasjonalt	Antall (n)
A-1	Årlig kontroll PCT	≥ 80 %	71 %	81 %	70 %	67 %	72 %	365
	Årlig kontroll AHP	≥ 75 %	71 %	75 %	83 %	81 %	75 %	99
	Årlig kontroll EPP	≥ 80 %	93 %	100 %	(n=2)	(n=1)	91 %	23
A-2	Mottatte legek kontrollskjema PCT	≥ 75 %	59 %	50 %	50 %	79 %	56 %	264
	Mottatte legek kontrollskjema AHP	≥ 75 %	68 %	70 %	63 %	50 %	63 %	60
	Mottatte legek kontrollskjema EPP	≥ 75 %					71 %	21
A-3	Viktigste undersøkelser PCT	≥ 90 %	95 %	96 %	100 %	92 %	96 %	172
	Viktigste undersøkelser AHP	≥ 90 %	91 %	93 %	100 %	100 %	94 %	67
	Viktigste undersøkelser EPP	≥ 90 %					94 %	18
A-4	Vurdering av sykdomsaktivitet PCT	≥ 75 %	58 %	58 %	53 %	56 %	57 %	519
	Vurdering av sykdomsaktivitet AHP	≥ 60 %	51 %	53 %	53 %	52 %	52 %	164
	Vurdering av sykdomsaktivitet EPP	≥ 75 %	67 %	69 %	40 %	50 %	62 %	45
A-5	Fornøydhet kontroll PCT	≥ 80 %	82 %	82 %	89 %	81 %	83 %	267
	Fornøydhet kontroll AHP	≥ 80 %	58 %	92 %	89 %	79 %	72 %	68
	Fornøydhet kontroll EPP	≥ 80 %					60 %	20
A-6	Følges NAPOS anbefalinger PCT	≥ 90 %	99 %	100 %	97 %	91 %	98 %	157
	Følges NAPOS anbefalinger AHP	≥ 90 %	96 %	93 %	100 %	89 %	95 %	58
	Følges NAPOS anbefalinger EPP	≥ 90 %					93 %	14
A-7	Info i kjernejournal AHP	≥ 90 %	60 %	80 %	89 %	100 %	76 %	58
B-1	Bildeundersøkelse lever AHP	≥ 90 %	57 %	82 %	67 %	67 %	66 %	44
C-1	Behandlingsoppstart PCT	≥ 90 %					82 %	11
D-1	Brukt behandlingsretningslinjer PCT	≥ 90 %	97 %	94 %	95 %	89 %	96 %	126
F-1	Kun trygge legemidler AHP	≥ 75 %	75 %	84 %	100 %	90 %	82 %	127
G-1	Diagnose innen ett år AHP (5-års gr.)	≥ 80 %					60 %	5
	Diagnose innen ett år EPP (5-års gr.)	≥ 80 %					(n=2)	2
G-2	Diagnose innen 4 måneder PCT	≥ 80 %	64 %	(n=4)	40 %	(n=3)	57 %	23

* Tabellen viser andeler for de forskjellige helseregionene og nasjonalt, samt antall inkluderte nasjonalt. Andeler som tilfredsstillende høy måloppnåelse er farget grønn, mens de som ikke oppnår dette er gulfarget. Lysegrå farger angir at indikatoren ikke er beregnet for helseregioner. Mørkere gråfarge indikerer regioner hvor andel ikke kan presenteres fordi antall er mindre enn 5 (n angitt i parentes).

2.1.1 KVALITETSINDIKATORER FOR PCT

Årets resultater for PCT er basert på data fra mottatte spørreskjema; 367 pasientskjema, 182 legekontrollskjema, 10 behandlingsskjema og 25 diagnoseskjema PCT; samt data hentet ut fra laboratorieinformasjonssystemet ved Haukeland universitetssjukehus.

A – POLIKLINISK KONTROLL VED PCT

Da porfyrisykdommene er sjeldne og lite kjente, har NAPOS har utarbeidet anbefalinger for regelmessig kontroll av de forskjellige porfyrisykdommene. Disse er diagnosespesifikke og inkluderer anbefalinger om hvilke undersøkelser som bør utføres og hvor hyppig sykdommen bør kontrolleres. Pasienter med PCT anbefales å gå til årlig kontroll.

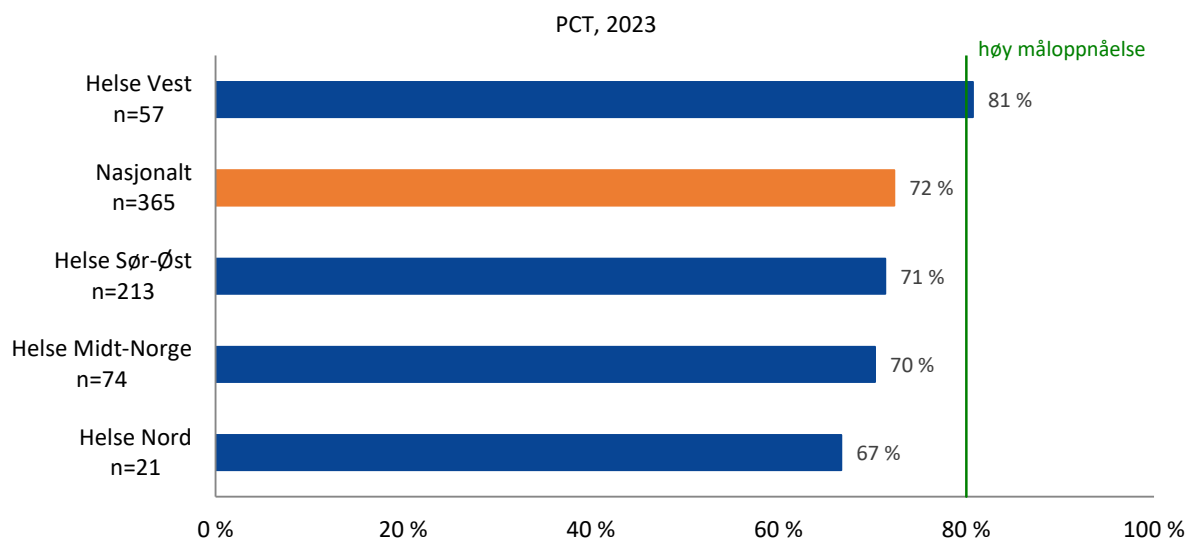
Registerdeltagerne får hvert år tilsendt en årlig registerpakke som inneholder bl.a. pasientskjema og legekontrollskjema. De blir bedt om å ta med seg legekontrollskjemaet neste gang de skal til lege for kontroll. I tillegg til å være en kilde for datainnsamling, er legekontrollskjemaet utarbeidet slik at det fungerer som et verktøy ved oppfølging av pasienter med porfyrisykdom. I skjemaet er de anbefalte undersøkelsene og prosedyrene som bør utføres ved kontroll, listet opp.

A-1 Årlig kontroll ved PCT (pasientrapportert)

Definisjon/ beskrivelse	Andel deltagere som oppgir å gå til kontroll for porfyrisykdommen årlig eller hyppigere. DATAKILDE: årlig pasientskjema PCT
Type indikator	Prosess
Måloppnåelse	HØY: 80 %.
Kunnskaps- grunnlag	NAPOS anbefaler årlig kontroll for alle med PCT for å påvise et eventuelt biokjemisk residiv og kunne behandle dette, før pasienten får hudsymptomer.
Beregning	TELLER: Antall deltagere som svarte at de går til kontroll hvert år eller hyppigere. NEVNER: Antall deltagere som har svart på spørsmål om kontroll og hyppighet av kontroll i årlig pasientskjema PCT.

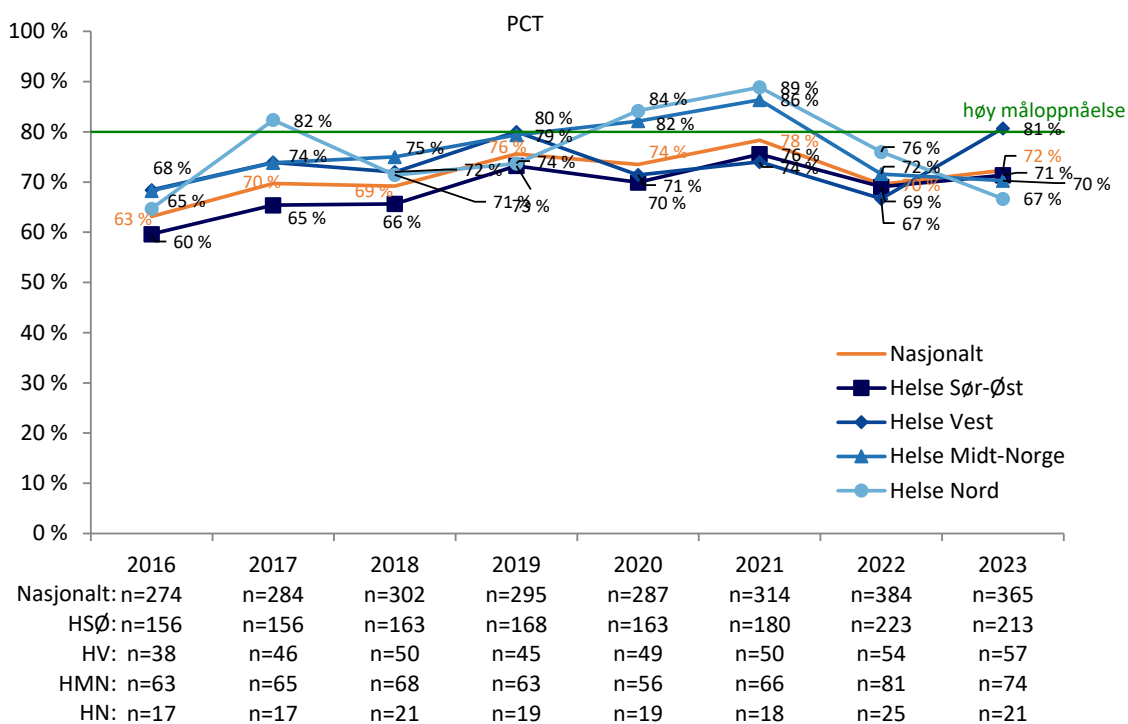
I Figur 1 vises andelen som i 2023 oppga å gå til kontroll årlig eller hyppigere. Nasjonalt var andelen 72 %, og mellom de fire helseregionene varierte andelen fra 67 % - 81 %. Dette er, med unntak av Helse Nord, noe høyere sammenlignet med i fjor (Figur 2). Registeret har satt som mål at minst 80 % av PCT-pasientene skal gå til årlig kontroll. I 2023 ble dette målet kun oppnådd for pasienter med bosted i Helse Vest.

Figur 1. Andel deltagere som i 2023 oppga å gå til kontroll årlig



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 78 %. Variabelkompletthet var 99,7 % (1 ikke-besvart). En deltager med ukjent bosted er ekskludert fra beregningene.

Figur 2. Andel deltagere som oppga å gå til kontroll årlig, for perioden 2016-2023

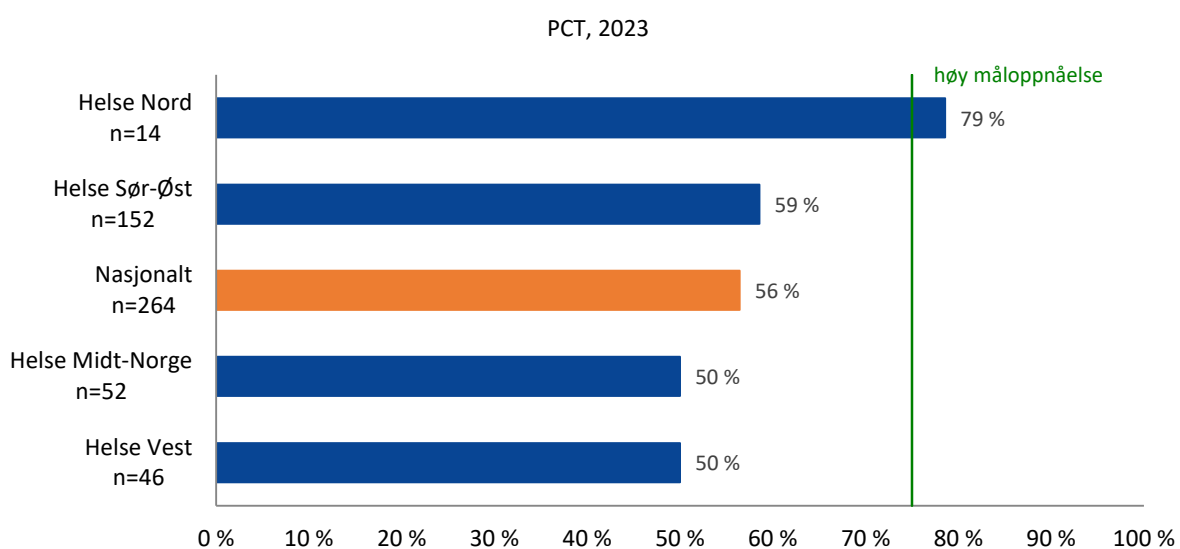


A-2 Mottatte legekontrollskjema for pasienter med PCT som oppgir å gå til kontroll årlig

Definisjon/ beskrivelse	Andelen mottatte legekontrollskjema for deltagere som i årlig pasientskjema oppgir at de går til kontroll årlig eller hyppigere. DATAKILDE: Årlig pasient- og legekontrollskjema.
Type indikator	Prosess
Måloppnåelse	HØY: 75 %.
Kunnskaps- grunnlag	NAPOS anbefalinger for årlig kontroll inkluderer anbefalinger om hvilke undersøkelser og analyser som bør utføres. Legerapporterte opplysninger om hvilke analyser og vurderinger som er utført ved legekontrollen er nødvendig for å kunne vurdere kvaliteten på de årlige kontrollene.
Beregning	TELLER: Antall pasienter det er mottatt legekontrollskjema for. NEVNER: Antall pasienter som i pasientskjema oppgir å gå til kontroll hvert år eller hyppigere.

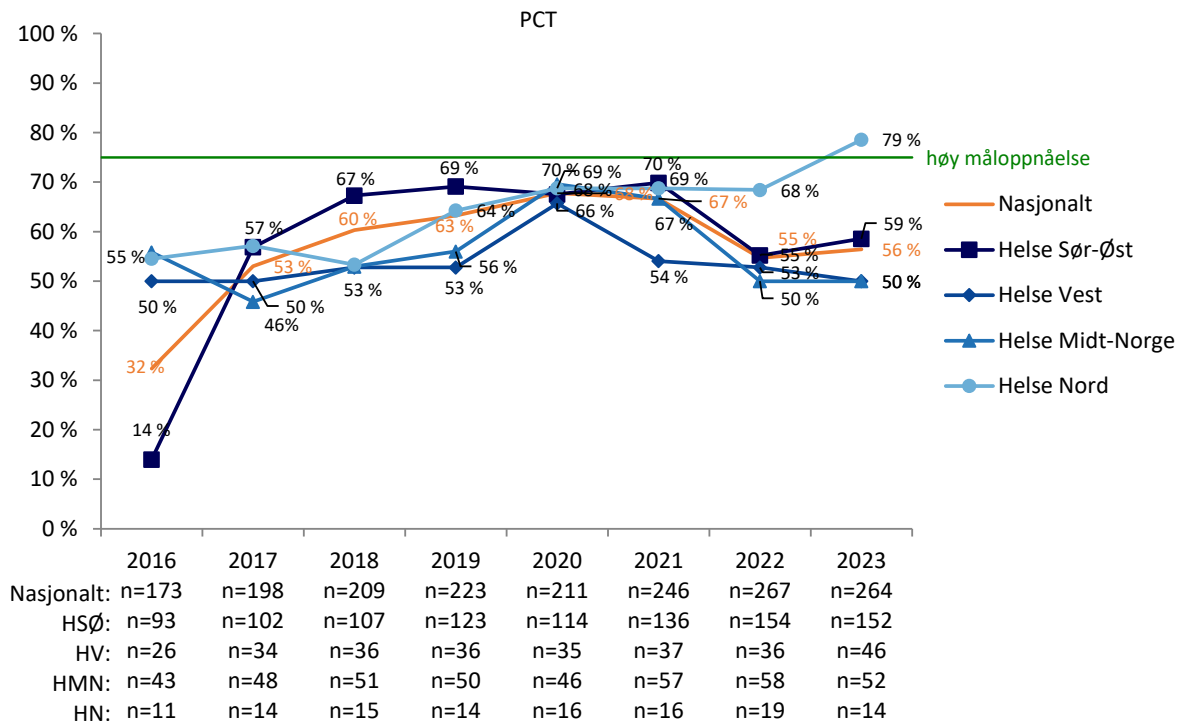
Registeret mottok i 2023 legekontrollskjema for 56 % av deltagerne med PCT som oppga å gå til årlig kontroll, og resultatene fra de fleste helseregionene er ganske like (Figur 3). Den nasjonale andelen har holdt seg stabil sammenlignet med 2022-resultatet (Figur 4).

Figur 3. Andel mottatte legekontrollskjema i 2023 for pasienter som oppga at de går til kontroll årlig



Kommentar: Variabelkompletthet kan ikke beregnes, da beregningen baserer seg på antall mottatte skjema. En deltager er ekskludert fra figuren pga. ukjent bosted.

Figur 4. Andel mottatte legekontrollskjema for pasienter som oppga at de går til kontroll årlig, for perioden 2016-2023



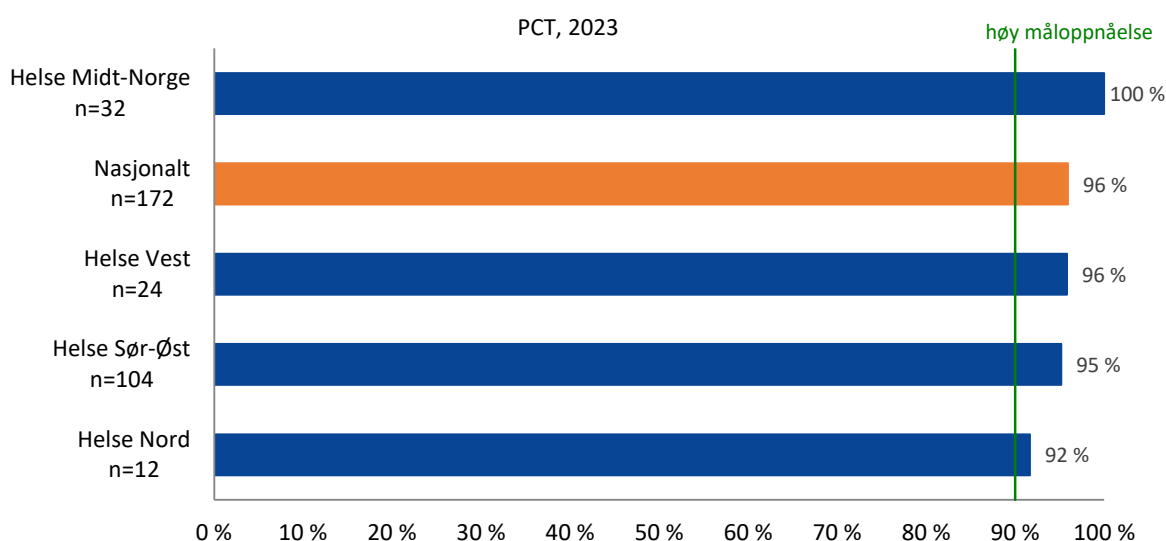
A-3 Viktigste undersøkelse ved kontroll av PCT (minstestandard, lege- og pasientrapportert)

Definisjon/ beskrivelse	Andel deltagere hvor lege rapportere at viktigste undersøkelse(r) for kontroll av porfyrisykdommen (minstestandard) er utført. DATAKILDE: Årlig legekrollskjema.
Type indikator	Prosess
Måloppnåelse	Høy: 90 %.
Kunnskaps- grunnlag	NAPOS anbefalinger for årlig kontroll inkluderer anbefalinger om hvilke undersøkelser og analyser som bør utføres. Ved PCT er analyse av porfyriner i urin er viktig for å vurdere om pasienten er i remisjon eller har økende verdier kan indikere behov for tettere oppfølging eller behandling. Denne analysen er derfor definert som viktigste undersøkelse (minstestandard) ved PCT-kontroll.
Beregning	TALLER: Antall skjema hvor det er krysset ja for at porfyriner i urin blir undersøkt. NEVNER: Antall skjema hvor spørsmålet om undersøkelse av porfyriner i urin er besvart.

Figur 5 viser at 96 % av legene rapporterte at den viktigste undersøkelsen i forbindelse med årlig kontroll ble utført, og at samtlige helseregioner hadde høy måloppnåelse (over 90 %). Resultater fra 2018-2023 er vist i Figur 6 og Figur 7 viser både pasient- og legerapportert resultat for viktigste undersøkelse. I det pasientrapporterte resultatet inngår også data fra deltagere hvis leger ikke har sendt inn legekrollskjema. Resultatet kan tyde på at de deltagerne som hadde leger som sendte inn legekrollskjema, i større grad får utført kontroll i henhold til anbefaling sammenlignet med dem der lege ikke benytter seg av legekrollskjema.

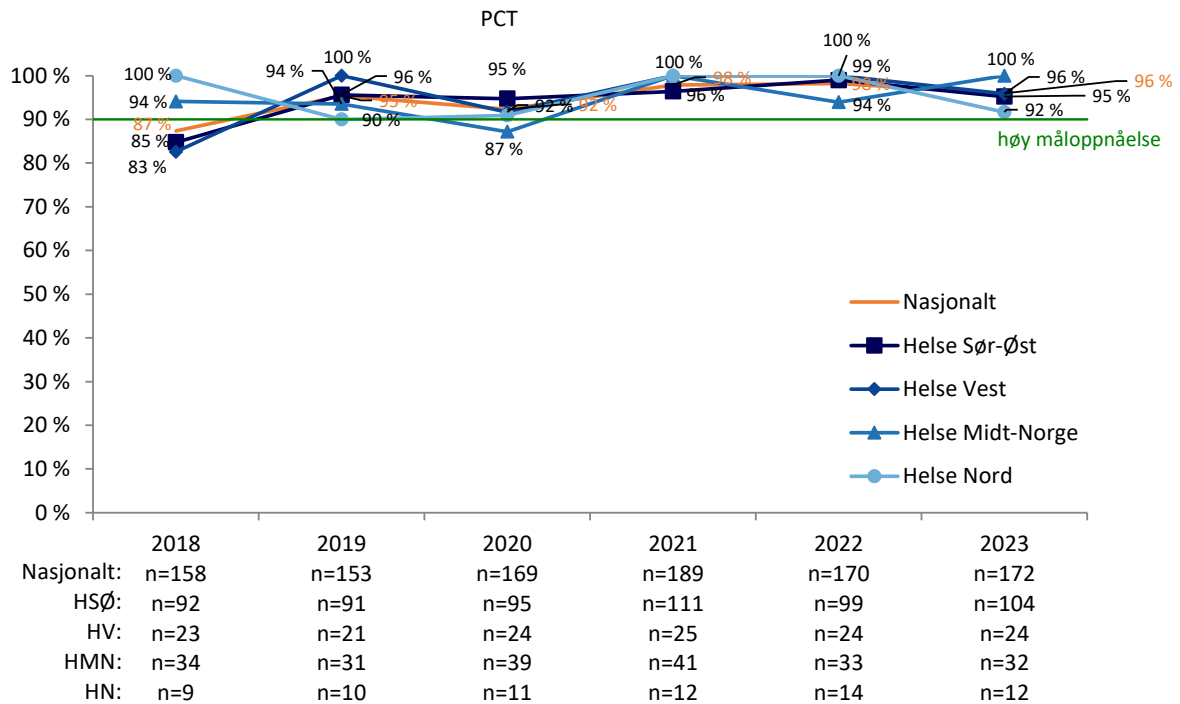
Resultatene fra legekrollskjema for *alle* anbefalte undersøkelser ved kontroll er presentert i Figur 62 i kapittel 2.3.1 Andre resultater PCT.

Figur 5. Andel deltagere som i 2023 fikk utført viktigste undersøkelse ved kontroll av PCT (analyse av porfyriner i urin) (legerapportert)

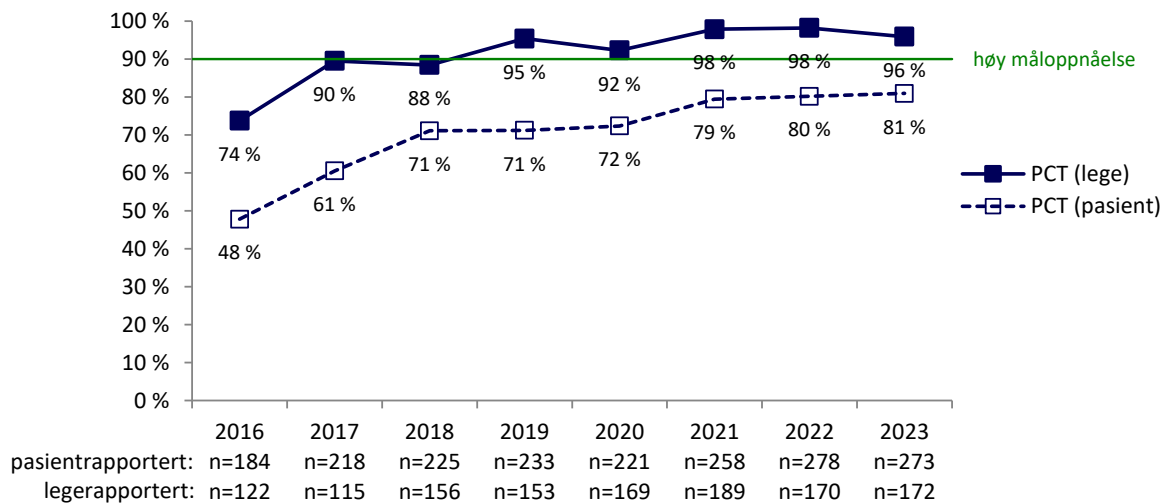


Kommentar: Andel mottatte legekrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 56 %. Variabelkomplethet var 99 % (2 ikke-besvart). En deltager med ukjent bosted er ekskludert fra beregningene.

Figur 6. Andel deltagere som fikk utført viktigste undersøkelse ved kontroll av PCT (analyse av porfyriner i urin) for perioden 2018-2023 (legerapportert)



Figur 7. Lege- og pasientrapportert andel som fikk utført viktigste undersøkelse ved kontroll av PCT (analyse av porfyriner i urin), for perioden 2016-2023



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 78 %. Variabelkompletthet for pasientrapporterte data 99 % (2 ikke-besvart) og for legerapporterte data 95 % (10 ikke-besvart).

A-4 Vurdering av sykdomsaktivitet (porfyrirelaterte analyser) for PCT (laboratorie-data)

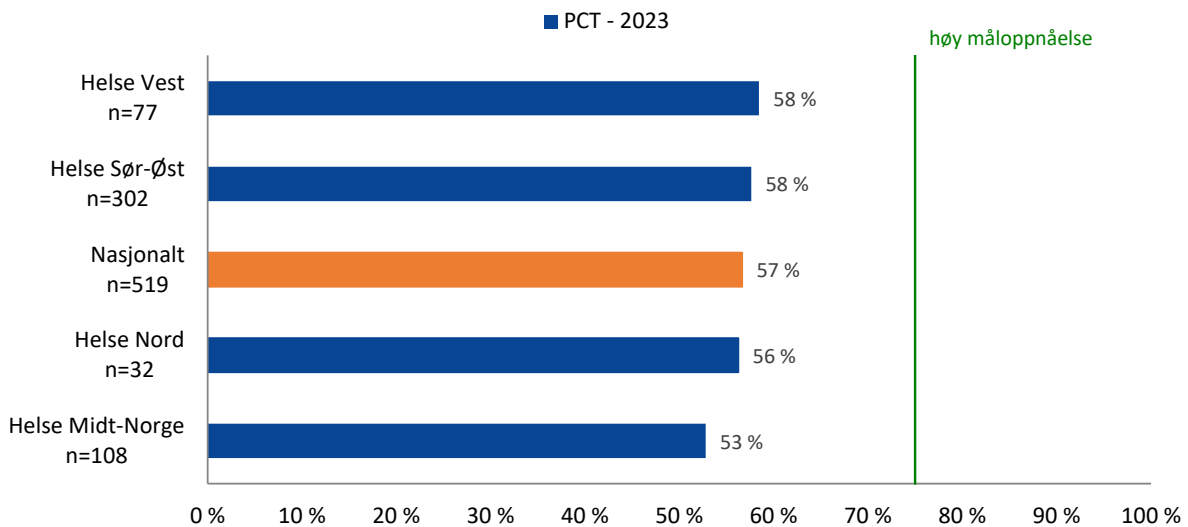
Definisjon/ beskrivelse	Andel deltagere som får analysert relevant prøve til vurdering av sykdomsaktivitet ved NAPOS/HUS og eventuelt ved andre laboratorier dersom registeret har mottatt kopi av prøveresultater. DATAKILDE: Data fra laboratorieinformasjonssystemet på HUS.
Type indikator	Prosess
Måloppnåelse	Høy: 75 %.
Kunnskaps- grunnlag	For alle som har hatt symptomatisk porfyri sykdom, er innsending av urinprøve til vurdering av sykdomsaktivitet inkludert i anbefalingene for årlig kontroll fra NAPOS. Dette gjøres for å monitorere mengden porfyriner i kroppen og kunne iverksette tiltak dersom analyseresultater tilsier behov for behandling eller annen oppfølging.
Beregning	TALLER: Antall som fått analysert prøve ved NAPOS/HUS. NEVNER: Alle deltagere i registeret som er diagnostisert før rapporteringsåret.

Den årlige registerpakken inneholder en påminnelse om at årlig prøve til analyse og vurdering av sykdomsaktivitet skal sendes inn, og informasjon om prøvetaking, behandling og forsendelse er inkludert til både pasient og lege. Antall registerdeltagere som har fått vurdert sykdomsaktivitet (porfyrirelaterte analyser) hentes fra laboratorieinformasjonssystemet på Haukeland universitetssjukehus, og data foreligger dermed her fra alle deltagerne i registeret. Prøver som er analysert ved andre sykehus og som registeret har mottatt kopi av, ble inkludert i tallene fra og med 2018.

Andelen registerdeltagere som har fått vurdert sykdomsaktivitet (porfyrirelaterte analyser) i 2023 var 57 %. Variasjonen mellom helseregionene var mindre i 2023 sammenlignet med 2022. Den nasjonale andelen har vært relativt stabil de siste 5 årene (range 54-57 %). Resultatet er et godt stykke unna grensen for høy måloppnåelse (minst 75 %) (Figur 8).

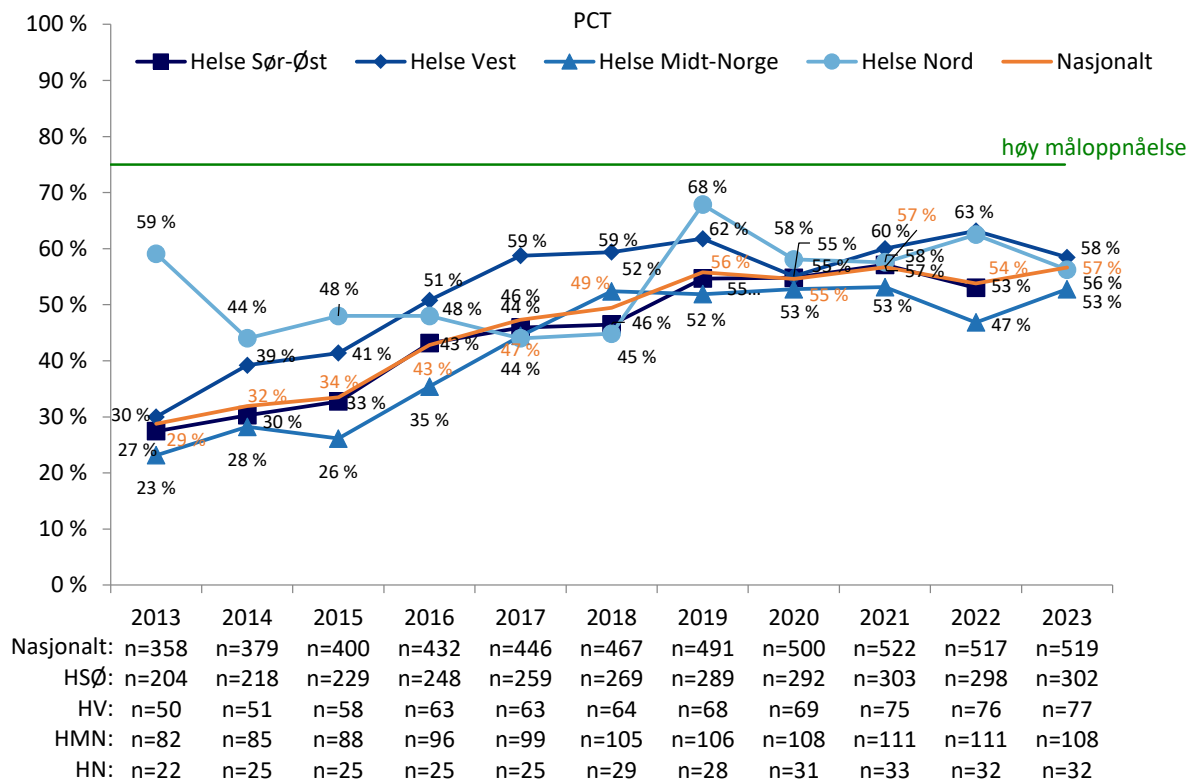
De første årene etter at registeret begynte å sende ut årlig registerpakke i 2016 økte andelen som fikk vurdert sykdomsaktiviteten betydelig, fra rundt 30 %, og har ligget relativt stabil rundt 54-57 % de siste 5 årene (Figur 9). Fokus på viktigheten av innsending av prøver, både ovenfor pasienter og oppfølgende helsepersonell, er fortsatt nødvendig, og ytterligere tiltak ser ut til å måtte iverksettes for at andelen skal øke videre.

Figur 8. Andel deltagere hvor prøve til vurdering av sykdomsaktivitet har blitt analysert i 2023



Kommentar: Figuren viser andelen registerdeltagere hvor prøve til vurdering av sykdomsaktivitet er blitt analysert ved NAPOS/HUS. Mottatte prøver som av ulike årsaker ikke har blitt analysert, er ekskludert fra beregningene. Det er også mulig at noen få prøver kan ha blitt sendt til analysering ved andre laboratorier, uten at vi har fått kopi av disse resultatene. To deltagere med ukjent bosted er ekskludert fra beregningene.

Figur 9. Andel deltagere hvor prøve til vurdering av sykdomsaktivitet har blitt analysert, for perioden 2013-2023



Kommentar: Prøver som er analysert ved andre sykehus og som registeret har mottatt kopi fra, er inkludert i tallene fra og med 2018.

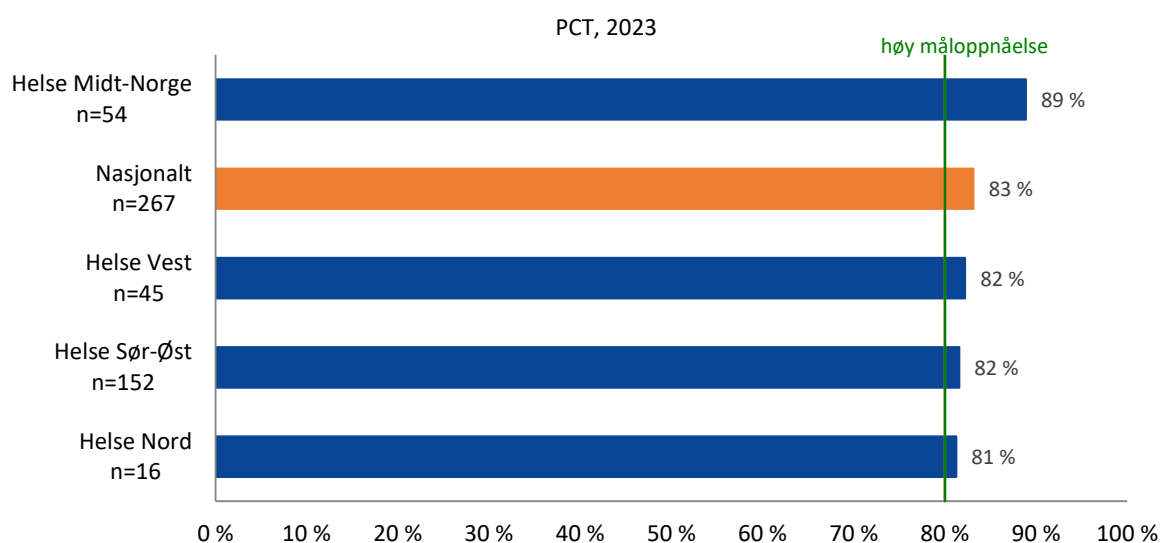
A-5 Fornøydhets med oppfølgingen ved siste kontroll av PCT (PREM)

Definisjon/ beskrivelse	Andel som i stor/svært stor grad er fornøyd med oppfølgingen de fikk ved forrige kontroll, blant deltagere som går til kontroll. DATAKILDE: Årlig pasientskjema.
Type indikator	PREM
Måloppnåelse	HØY: 80 %.
Kunnskaps- grunnlag	Siden porfyrisykdommer er sjeldne, vil legene ofte ha lite kunnskap om sykdommen. I hvilken grad pasientene er fornøyd vil påvirkes av hvor godt legen setter seg inn i sykdommen og hva som trengs for å gi god oppfølging.
Beregning	TELLER: Antall deltagere som svarte at de i stor grad eller i svært stor grad er fornøyd med oppfølgingen de fikk ved forrige kontroll. NEVNER: Antall deltagere som oppga at de går til kontroll for porfyrisykdommen og som har svart på spørsmål om fornøydhets.

I 2023 oppga 83 % av PCT-pasientene at de var i stor/svært stor grad fornøyd med oppfølgingen de fikk i forbindelse med siste kontroll (Figur 10). Dette er et gjennomgående funn siden vi startet å følge denne indikatoren. Resultatene for Helse Nord varierer noe over tid, men dette kan være relatert til lavt antall rapporterende deltagere (Figur 11).

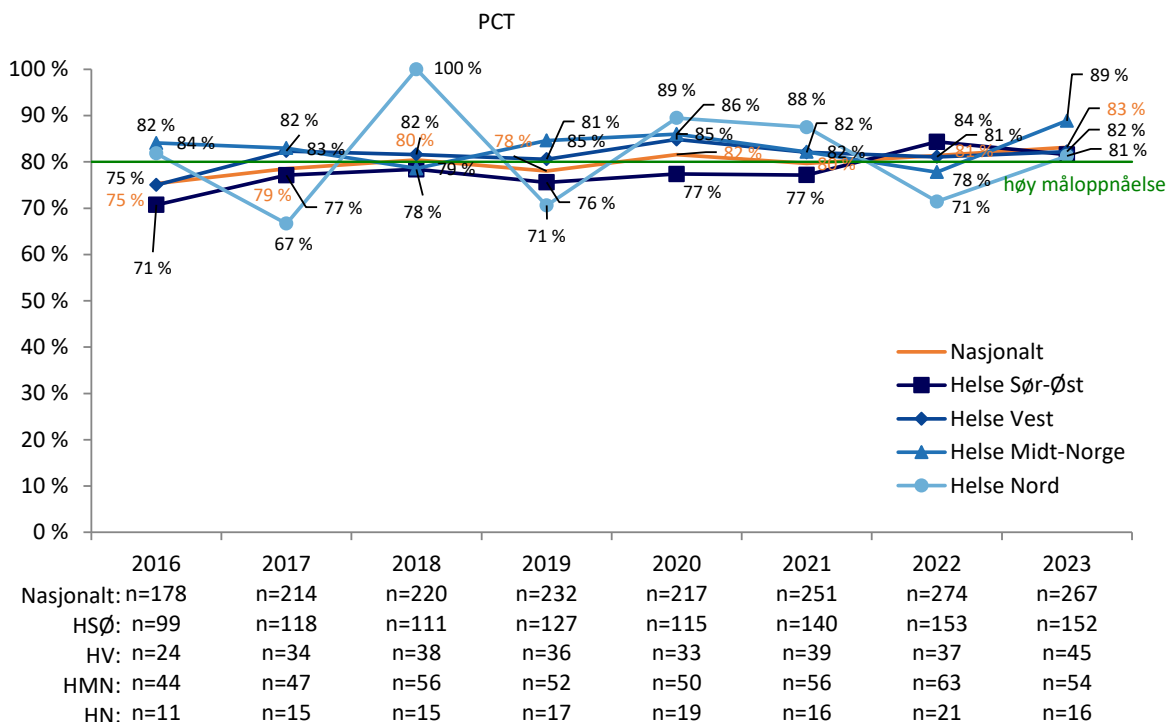
Pasienter med PCT følges opp av fastlege, privatpraktiserende spesialist eller ved sykehusavdeling. I Figur 12 ser man at pasientene var jevnt over fornøyd uavhengig av hvor (type lege/kontrollsted) kontrollen ble utført. 92 % av deltagere som gikk til kontroll hos privatpraktiserende spesialist var i stor eller i svært stor grad fornøyd med oppfølgingen de fikk.

Figur 10. Andel deltagere som i 2023 var i stor eller svært stor grad fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll



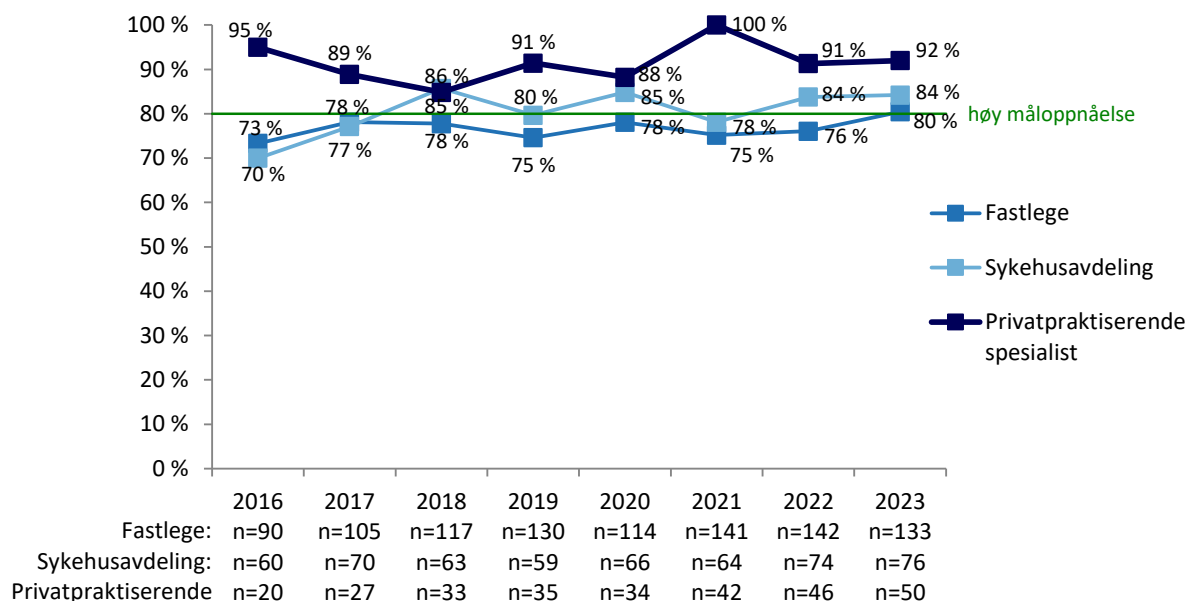
Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 78 %. Variabelkomplettheten var 97 % (7 ikke-besvart). En deltager med ukjent bosted er ekskludert fra beregningene. En deltager er ekskludert fra figuren pga. ukjent bosted.

Figur 11. Andel deltagere som i stor eller svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll, for perioden 2016-2023



Kommentar: Resultatet i Helse Nord må tolkes med forsiktighet grunnet lav n.

Figur 12. Andel deltagere som i stor eller svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll, fordelt på hvor kontrollen ble utført



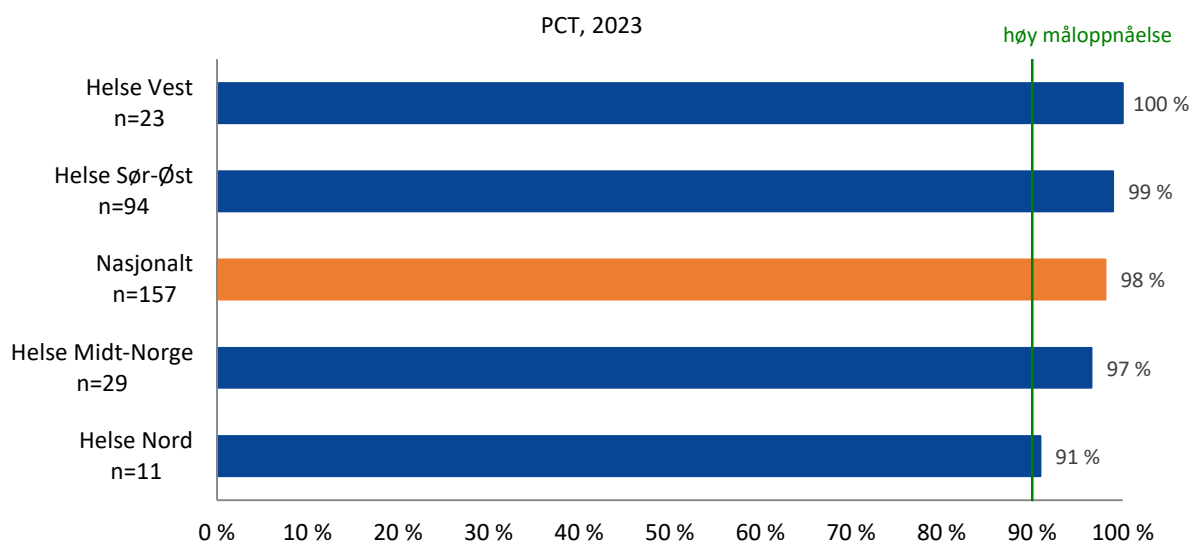
Kommentar: To deltagere hadde ikke-besvart på hvilken type lege/kontrollsted og er ekskludert fra figuren.

A-6 Følges NAPOS sine anbefalinger for legek kontroll av PCT? (legerapportert)

Definisjon/ beskrivelse	Andel leger som rapporterte at de følger NAPOS anbefalinger for kontroll av porfyrisykdom. DATAKILDE: Årlig legek kontrollskjema.
Type indikator	Prosess
Måloppnåelse	Høy: 90 %.
Kunnskaps- grunnlag	NAPOS anbefalinger for årlig kontroll inkluderer anbefalinger om hvilke undersøkelser og analyser som bør utføres. Nyeste versjon er alltid vedlagt legek kontrollpakken som sendes ut til deltager årlig. Ved å benytte tilsendte anbefalinger for kontroll sikrer legen at kontrollen utføres i henhold til oppdaterte anbefalinger.
Beregning	TELLER: Antall skjema hvor det er krysset ja for at NAPOS anbefalinger for kontroll følges. NEVNER: Antall skjema hvor spørsmålet er besvart med ja eller nei. Skjema hvor det er svart «Ikke aktuelt» eller ikke besvart er ekskludert.

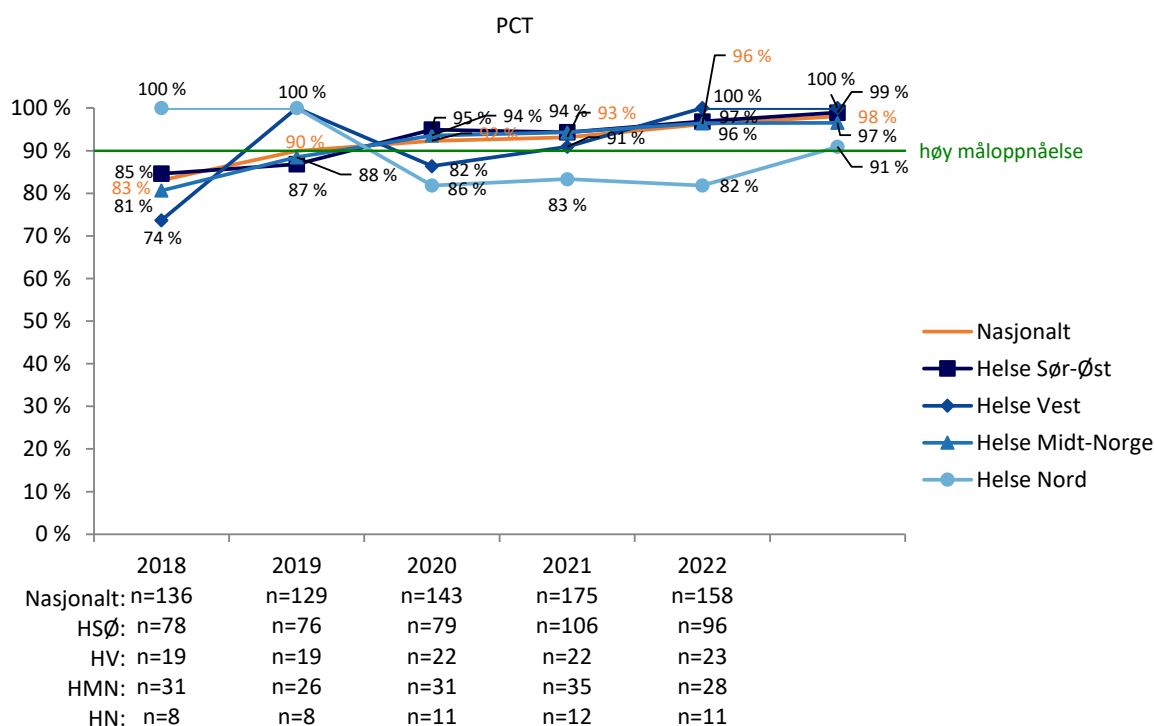
Indikatoren ble for første gang presentert i 2018 og baserer seg på hvor stor andel av legene som rapporterer at de følger NAPOS sine anbefalinger ved oppfølging av pasienten. Resultatene viser at de fleste leger som har rapportert til registeret, rapporterer at de følger anbefalingene (Figur 13 og Figur 14). Det var 11 % av legene som ikke hadde besvart spørsmålet.

Figur 13. Andel leger som i 2023 oppga å følge NAPOS sine anbefalinger for kontroll av PCT



Kommentar: Andel er beregnet utfra antall som svarte ja eller nei på spørsmålet (n=157). Skjema hvor det var svart 'ikke aktuelt' er ekskludert fra beregningene (6 stk.). Variabelkompletheten var 89 % (19 ikke-besvart). Andel mottatte legek kontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 56 %.

Figur 14. Andel leger som oppga å benytte NAPOS sine anbefalinger for kontroll av PCT, for perioden 2018-2023



C – BEHANDLING AV NYDIAGNOSTISERT PCT

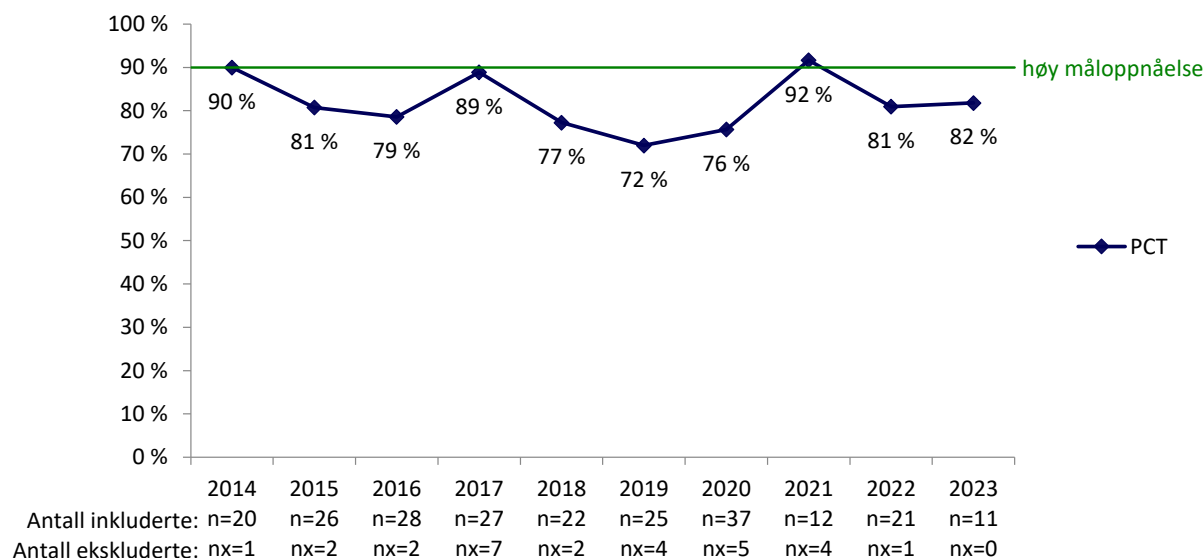
PCT kan behandles med blodtappinger og/eller tabletter (lavdose hydroksyklorokinofosfat). Pasienter med hepatitt C-utløst PCT er i tillegg vist å ha god effekt av de nye direktevirkende antivirale legemidlene og trenger vanligvis ikke annen behandling enn det. Fra behandlingen starter tar det som regel 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 full remisjon fra sykdommen.

C-1 Behandlingsoppstart ved PCT (pasientrapportert)

Definisjon/ beskrivelse	Andel deltagere som oppgir oppstart for behandling senest 2 måneder etter bekreftet diagnose. DATAKILDE: Diagnoseskjema og Behandlings skjema.
Type indikator	Prosess
Måloppnåelse	Høy: 90 %.
Kunnskaps- grunnlag	Når diagnose er bekreftet, er det viktig at lege følger opp pasienten og får satt i gang med behandling. Behandling med blodtapping er effektivt og relativt enkelt, alternativt kan hydroksyklorokinofosfat gis alene eller i tillegg. Hepatitt C-utløst PCT har vanligvis god effekt av behandling med direkte antivirale midler. PCT kan gi betydelige plager, og det tar tid før hudsymptomene bedres etter oppstart av behandling. Det er derfor viktig å komme raskt i gang med behandling.
Beregning	Tid til oppstart beregnes i antall hele måneder fra diagnostetidspunkt (diagnose bekreftet ved NAPOS) til pasientrapportert tidspunkt for når behandlingen startet. TELLER: Antall deltagere hvor tid til oppstart er <3 måneder. NEVNER: Antall deltagere som har oppgitt tidspunkt for oppstart av behandlingen.

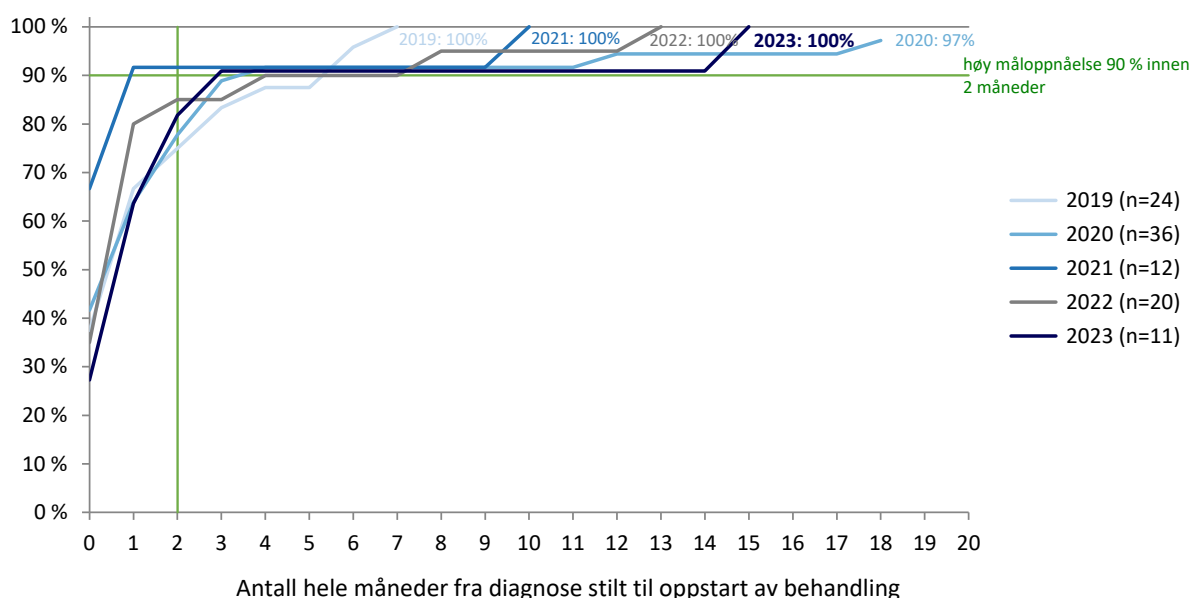
Andel PCT-deltagere som hadde fått startet behandling innen 2 måneder etter diagnosetidspunktet var 82 % i 2023 (Figur 15). Over 90 % fikk startet behandlingen innen 3 måneder, mens det gikk 15 måneder til alle hadde fått påbegynt behandling (Figur 16).

Figur 15. Andel nydiagnostiserte PCT-deltagere 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 2023 inngår de som fikk diagnosen høsten 2021 t.o.m. våren 2022. Deltagere som ikke har rapportert om de har fått behandling eller tidspunkt for oppstart av behandlingen, er ekskludert fra beregningen (nx). Variabelkompletheten for 2023 var 100 %.

Figur 16. Tid til oppstart av behandling ved nydiagnostisert PCT (pasientrapportert)



Kommentar: Figuren er basert på data fra behandlingsskjema, som sendes deltagerne ca. 1,5 år etter diagnosen, og det forekommer at deltagere oppgir at de enda ikke har fått startet opp behandlingen på dette tidspunktet. Deltagere som ikke har rapportert om de har fått behandling eller tidspunkt for oppstart av behandlingen, er ekskludert fra beregningen. Variabelkompletheten for 2023 var 100 %.

D – SYMPTOMER OG BEHANDLING VED KJENT PCT

De fleste PCT-pasienter som har fått riktig behandling, vil bli symptomfrie og kan unngå å få flere nye episoder med symptomer (residiv) så lenge hen følges riktig opp og ikke har andre kompliserende tilleggssykdommer. NAPOS anbefaler at alle pasienter med PCT får utført kontroll av porfyrinnivåene minst en gang i året. Reaktivering av sykdommen kan da oppdages før symptomer utvikles, og behandling kan igangsettes slik at pasienten slipper nye episoder med symptomer og langvarig behandling. Målet er at færrest mulig pasienter med PCT får tilbakefall av symptomatisk sykdom.

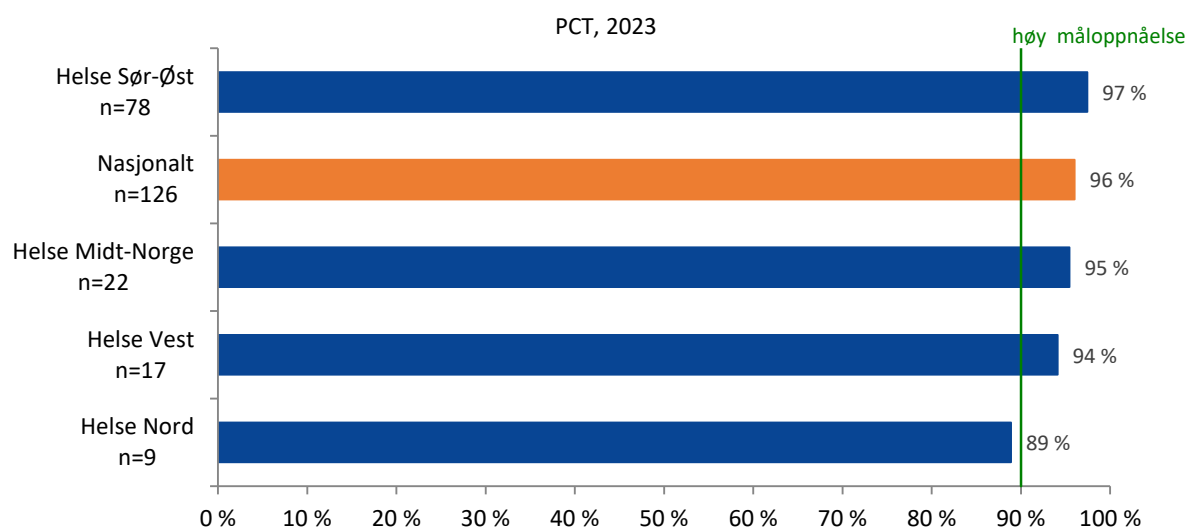
Kvalitetsindikatoren bruk av behandlingsretningslinjer presenteres under, mens resultater vedrørende forekomst av symptomer og tilbakefall ved PCT presenteres i kapittel 2.3.1 Andre resultater PCT.

D-1 Bruk av behandlingsretningslinjer for PCT (legerapportert)

Definisjon/ beskrivelse	Andel leger som rapporterte at de benyttet NAPOS sine Behandlingsretningslinjer for PCT. DATAKILDE: Årlig legekontrollskjema.
Type indikator	Prosess
Måloppnåelse	Høy: 90 %.
Kunnskaps- grunnlag	NAPOS behandlingsretningslinjer for PCT er laget for å sikre at det gis god og riktig behandling og oppfølging av sykdommen, uavhengig av hvor i landet man bor og hvem man følges opp av. Ved bekreftet PCT-diagnose blir behandlingsretningslinjene sendt til rekvirerende lege. Bruk av behandlingsretningslinjene sikrer at pasienten behandles og følges opp på anbefalt måte.
Beregning	TELLER: Antall skjema hvor det er krysset ja for at NAPOS sine Behandlingsretningslinjer for PCT benyttes. NEVNER: Antall skjema hvor spørsmålet er besvart med ja eller nei. Skjema hvor det er svart «Ikke aktuelt» eller ikke besvart er ekskludert.

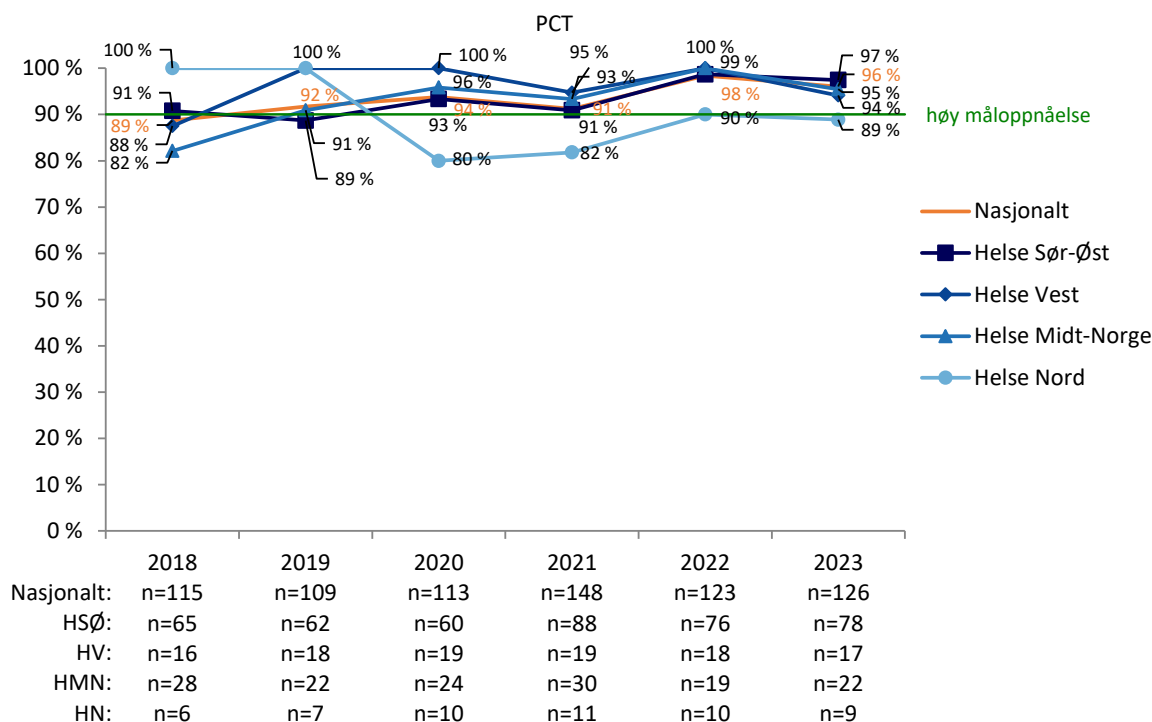
I 2023 oppga 96 % av rapporterende leger (n=126) at de benyttet behandlingsretningslinjene, og samtlige helseregioner hadde høy måloppnåelse (Figur 17). Den nasjonale andelen har holdt seg over 90 % de siste fem årene (Figur 18).

Figur 17. Andel leger som i 2023 oppga å benytte NAPOS sine behandlingsretningslinjer for PCT



Kommentar: Andel er beregnet utfra antall som svarte ja eller nei på spørsmålet (n=126). Skjema hvor det var svart 'ikke aktuelt' er ekskludert fra beregningene (24 stk.). Variabelkompletheten var 82 % (32 ikke-besvart). Vær oppmerksom på at antall skjema kan være lavt i noen av regionene. Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 56 %.

Figur 18. Andel leger som oppga å benytte NAPOS sine behandlingsretningslinjer for PCT, for perioden 2018-2023



G – DIAGNOSTISK FORSINKELSE VED PCT

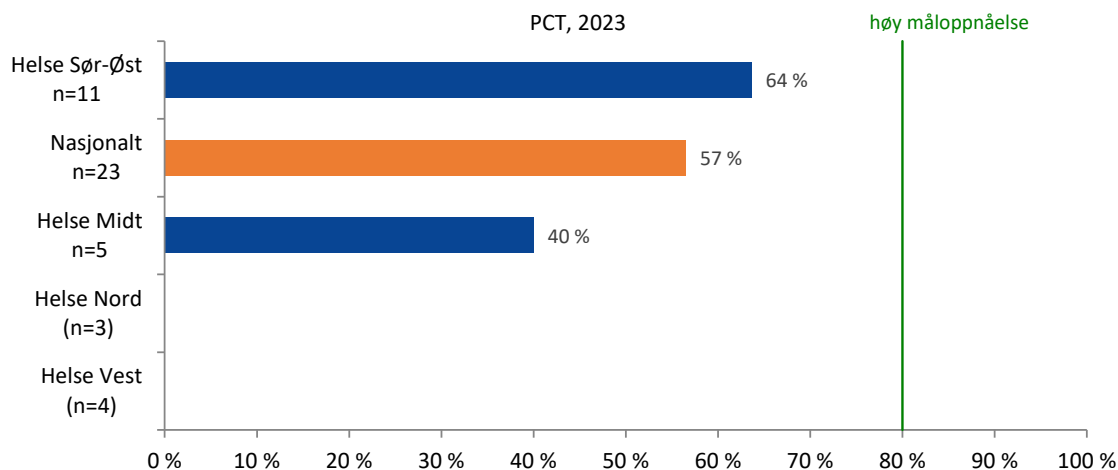
For sjeldne og lite kjente diagnoser kan det gå lang tid før pasienten får stilt riktig diagnose, og pasienten oppsøker gjerne helsevesenet flere ganger før den korrekte diagnosen blir stilt. Det er derfor viktig å beregne og følge diagnostisk forsinkelse. Norsk porfyriregister samler pasientrapporterte data om tidspunkt for symptomdebut og første gang deltageren oppsøkte lege, samt registrerer når diagnosen ble stilt. Diagnostisk forsinkelse beregnes som tid fra symptomdebut til tidspunkt diagnosen ble stilt. Denne kan deles opp i pasient-assosiert forsinkelse, som er tid fra symptomdebut til lege oppsøkes) og helsepersonell-assosiert forsinkelse, som er tid fra lege ble oppsøkt til diagnosen ble stilt.

G-2 PCT-diagnose innen 4 måneder etter oppsøkt lege (pasientrapportert)

Definisjon/ beskrivelse	Andel deltagere hvor tid fra pasienten første gang oppsøkte lege til bekreftet diagnose, er 4 måneder eller mindre. DATAKILDE: Diagnoseskjema.
Type indikator	Prosess
Måloppnåelse	HØY: 80 %.
Kunnskaps- grunnlag	Riktig diagnose er en forutsetning for at korrekt oppfølging kan gis, og det er derfor viktig at diagnostisk forsinkelse er så kort som mulig. PCT er den minst sjeldne porfyrisykdommen, og hudsymptomer gjør at pasientene ofte henvises til hudlege som bør ha kjennskap til diagnosen. Det forventes derfor at utredningen tar kortere tid enn for andre porfyrisykdommer.
Beregning	Diagnostisk forsinkelse måles i antall hele måneder fra måned første gang oppsøkte lege til dato diagnosen ble bekreftet fra NAPOS. TELLER: Antall skjema hvor forsinkelse er 4 måneder eller mindre. NEVNER: Antall skjema hvor tidspunkt for symptomdebut er rapportert.

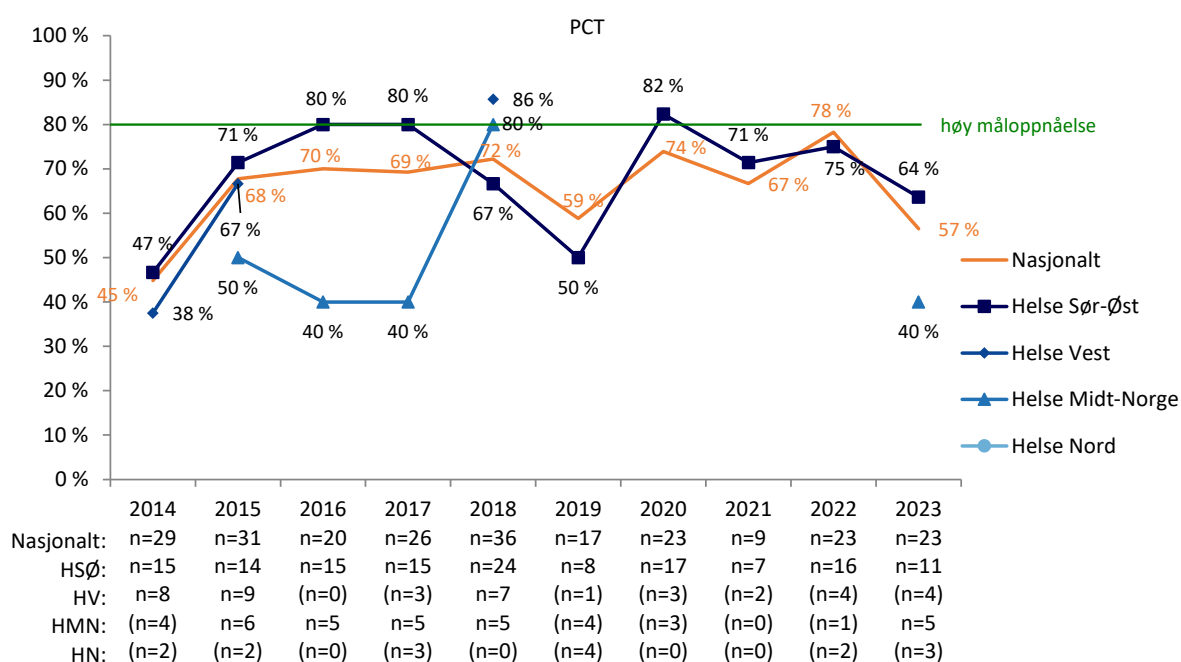
I Figur 19 presenteres resultater for helseregioner som diagnostiserte flere enn 4 pasienter i 2023. Andelen som fikk diagnosen innen 4 måneder, var 57 %. Utviklingen i nasjonal andel følger i stor grad Helse Sør-Øst og varierer en del fra år til år (Figur 20), noe som kan skyldes lavt antall pasienter som inngår i beregningene. Median tid fra oppsøkt lege til diagnose var 2,5 måneder (Tabell 2), men varierte mellom 0-40 måneder i 2023.

Figur 19. Andel deltagere som i 2023 fikk diagnosen innen 4 måneder etter oppsøkt lege



Kommentar: Variabelkomplettheten var 96 % (1 ikke-besvart). Regioner hvor antall er mindre enn 5 er ikke inkludert i figuren og antall (n) oppgitt i parentes.

Figur 20. Andel deltagere som fikk diagnosen innen 4 måneder etter oppsøkt lege, for perioden 2014-2023



Kommentar: Det er stor variasjon i antall nye deltagere med PCT fra de forskjellige helseregionene og også noe variasjon fra år til år. For helseregioner hvor antall pasienter er mindre enn 5 er ikke andelen inkludert i figuren og antall (n) oppgitt i parentes.

Tabell 2. Median, 10-90 persentiler og antall som rapporterte (n) for helsepersonell-assosiert og total diagnostisk forsinkelse (måneder) ved PCT (pasientrapportert)

Diagnostisk forsinkelse		Helsepersonell-assosiert			Total forsinkelse		
År	Antall deltagere	median	10 – 90 persentil	n	median	10 – 90 persentil	n
2014	32	6,0	1,0 - 26,8	29	8,5	3,0 - 38,1	30
2015	33	2,0	1,0 - 28,0	31	6,0	2,8 - 42,6	29
2016	22	3,0	1,0 - 15,5	20	5,5	2,9 - 24,1	20
2017	29	2,0	0,5 - 18,5	26	12,0	2,0 - 33,6	23
2018	41	3,0	0,5 - 15,0	36	7,0	2,0 - 46,6	37
2019	19	4,0	1,6 - 25,6	17	6,0	3,4 - 24,6	15
2020	25	3,0	1,0 - 6,8	23	7,0	3,0 - 40,8	22
2021	10	2,0	0,8 - 12,8	9	4,0	1,8 - 13,4	9
2022	24	2,0	1,0 - 6,6	23	5,0	2,2 - 14,8	23
2023	24	2,5	0,1 - 13,9	22	10,0	1,0 - 27,0	21

Kommentar: Variabelkomplettheten for 2023 var 92 % (2 ikke-besvart) for helsepersonell-assosiert forsinkelse og 88 % (3 ikke-besvart) total forsinkelse.

2.1.2 KVALITETSINDIKATORER FOR AIP, PV OG HCP

Årets resultater for AIP/PV/HCP er basert på data fra mottatte spørreskjema; 145 årlige pasientskjema (99 aktiv og 46 latent AIP/PV/HCP) og 70 legekrollskjema, samt fra laboratorieinformasjonssystemet ved Haukeland universitetssjukehus.

A – POLIKLINISK KONTROLL VED AKUTT PORFYRISYKDOM

Da porfyrisykdommene er sjeldne og lite kjente har NAPOS har utarbeidet anbefalinger for regelmessig kontroll av de forskjellige porfyrisykdommene. Disse er diagnosespesifikke og inkluderer anbefalinger om hvilke undersøkelser som bør utføres og hvor hyppig sykdommen bør kontrolleres.

NAPOS anbefaler pasienter med nåværende eller tidligere symptomatisk (aktiv) AIP, PV og HCP å gå til årlig kontroll for porfyrisykdommen. Pasienter som kun er genetisk disponert for AIP, PV eller HCP uten å ha hatt symptomer (latent sykdom), anbefales å gå til kontroll hvert 3.- til 5. år.

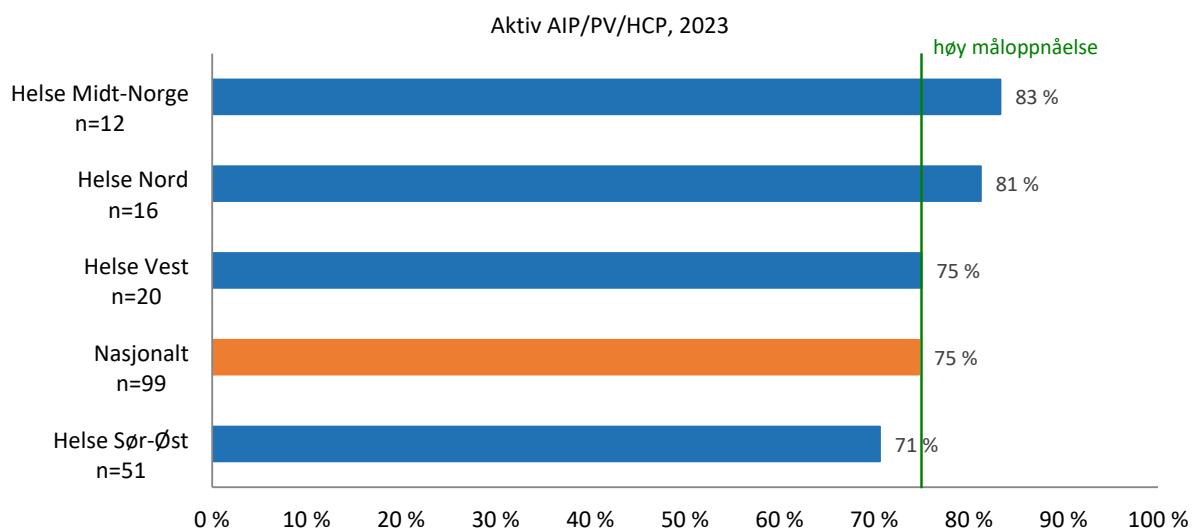
Registerdeltagerne får hvert år tilsendt en årlig registerpakke som inneholder bl.a. pasientskjema og legekrollskjema. De blir bedt om å ta med seg legekrollskjemaet neste gang de skal til lege for kontroll av porfyrisykdommen. I tillegg til å være en kilde for datainnsamling, er legekrollskjemaet utarbeidet 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.

A-1 Årlig kontroll ved AIP/PV/HCP (pasientrapportert)

Definisjon/ beskrivelse	Andel deltagere som oppgir å gå til kontroll for porfyrisykdommen årlig eller hyppigere. DATAKILDE: årlig pasientskjema AIP/PV/HCP
Type indikator	Prosess
Måloppnåelse	Høy: 75 %.
Kunnskaps- grunnlag	NAPOS anbefaler årlig kontroll for alle med AIP/PV/HCP som har hatt symptomatisk porfyrisykdom. Regelmessig kontroll kan bidra til å redusere risiko for symptomatisk sykdom samt påvise/forebygge langtidskomplikasjoner ved AIP/PV/HCP.
Beregning	Beregnes for dem som har hatt symptomatisk sykdom (aktiv AHP). TELLER: Antall deltagere som svarte at de går til kontroll og/eller bildeundersøkelse av lever hvert år eller hyppigere. NEVNER: Antall deltagere som har svart på spørsmål om kontroll og hyppighet av kontroll i årlig pasientskjema

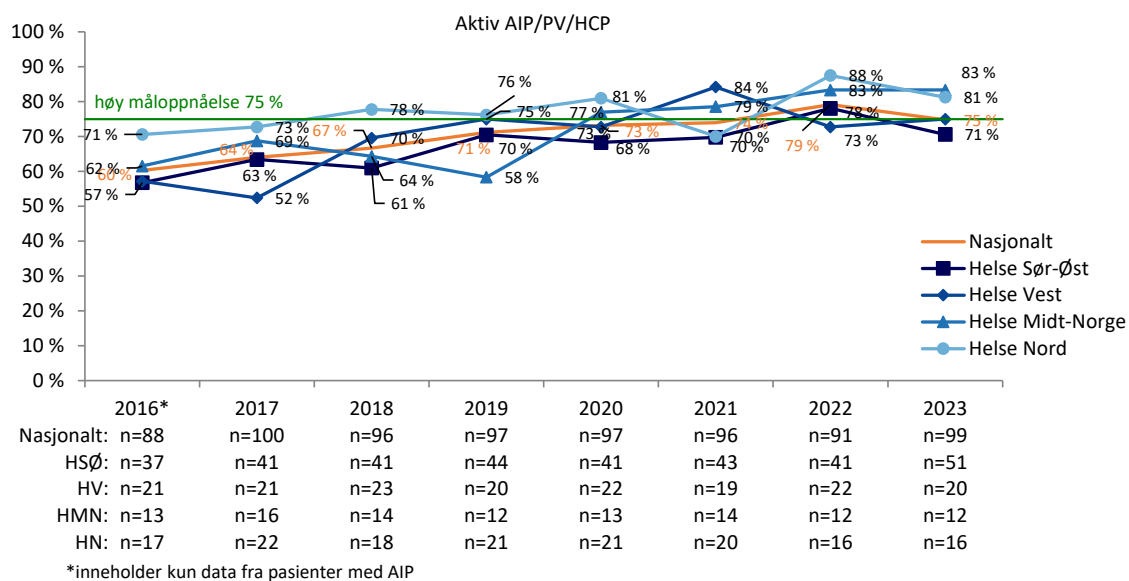
Resultatene fra de ulike helseregionene fordeler seg rundt målgrensen, med et nasjonalt gjennomsnitt på 75 % (Figur 21). I 2023 var det en svak nedgang blant deltagere med bosted tilhørende Helse Sør-Øst og Helse Nord (Figur 22).

Figur 21. Andel deltagere som i 2023 oppga å gå til kontroll årlig



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema for aktiv AIP, PV og HCP var 61 %. Variabelkompletheten var 100 % (ingen ikke-besvart).

Figur 22. Andel pasienter som oppga å gå til kontroll årlig, for perioden 2016-2023



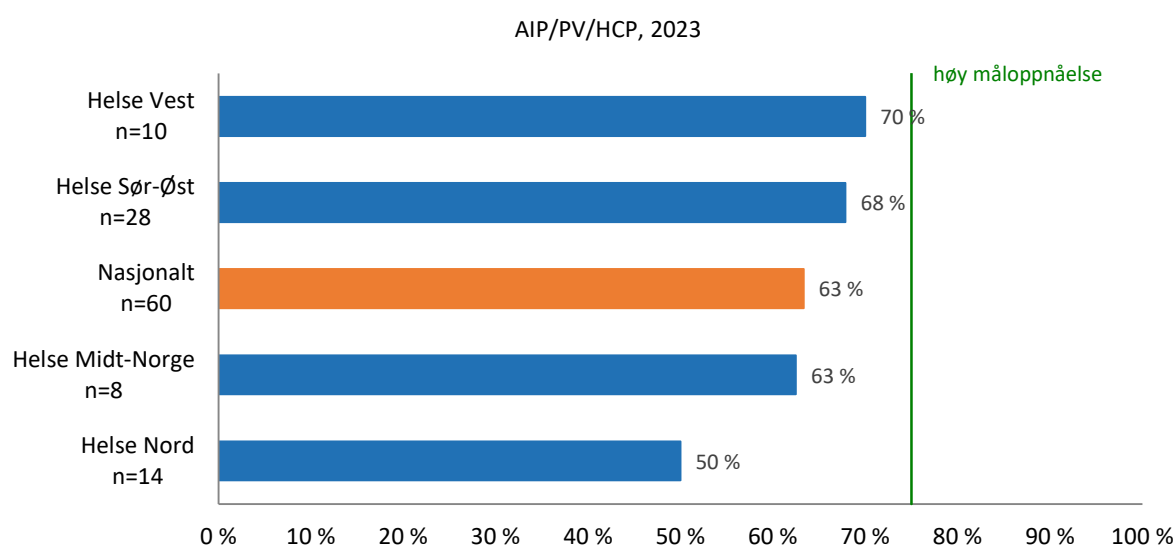
A-2 Mottatte legekontrollskjema for deltagere med AIP/PV/HCP som oppgir å gå til årlig kontroll

Definisjon/ beskrivelse	Andelen mottatte legekontrollskjema for deltagere som i årlig pasientskjema oppgir at de går til kontroll årlig eller hyppigere. DATAKILDE: Årlig pasient- og legekontrollskjema.
Type indikator	Prosess
Måloppnåelse	Høy: 75 %.
Kunnskaps- grunnlag	NAPOS anbefalinger for årlig kontroll inkluderer anbefalinger om hvilke undersøkelser og analyser som bør utføres. Legerapporterte opplysninger om hvilke analyser og vurderinger som er utført ved legekontrollen er nødvendig for å kunne vurdere kvaliteten på de årlige kontrollene.
Beregning	TELLER: Antall pasienter det er mottatt legekontrollskjema for. NEVNER: Antall pasienter som i pasientskjema oppgir å gå til kontroll hvert år eller hyppigere (ikke inkludert bildeundersøkelse av lever). Inkludere både aktiv og latent AHP.

Registeret har som mål at legekontrollskjema skal bli sendt inn for minst 75 % av de årlige kontrollene. En finansiering/takst for fastlegenes bruk av tid på rapportering til kvalitetsregistre, vil sannsynligvis gjøre det enklere å oppnå dette.

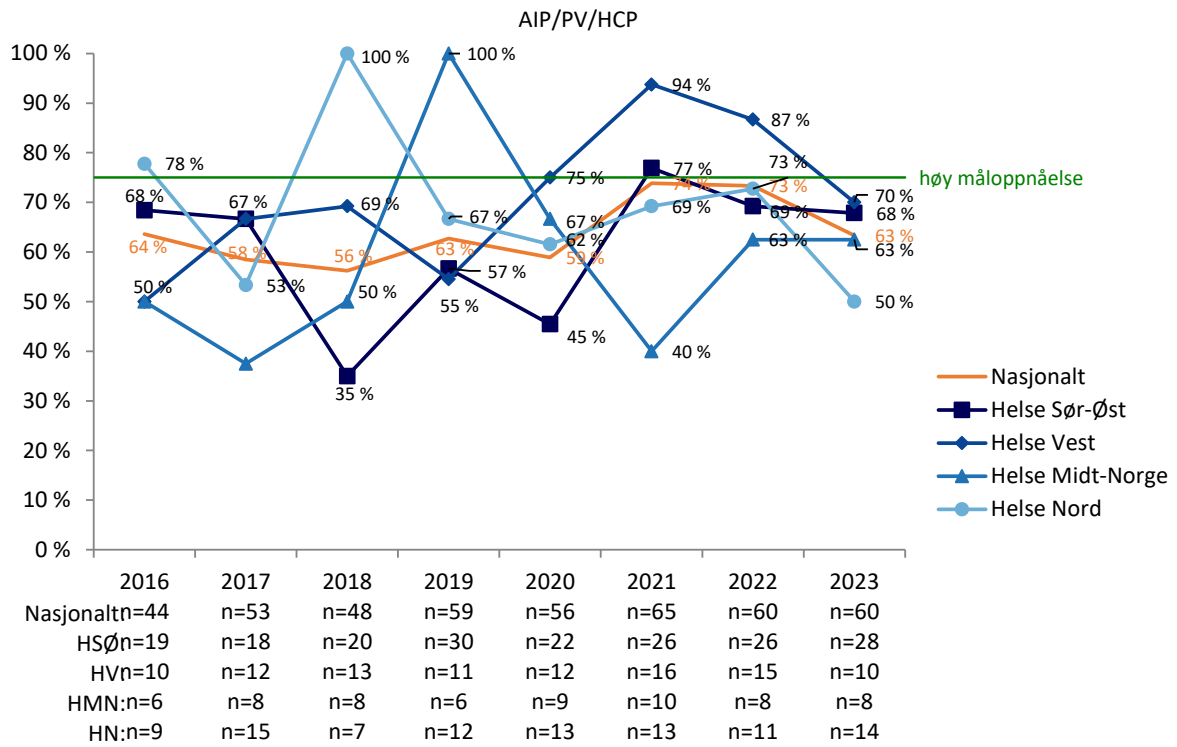
Blant registerdeltagere som oppga å gå til årlig kontroll, mottok registeret i 2023 legekontrollskjema for 63 % av dem med AIP/PV/HCP (Figur 23), en svak nedgang i Helse Vest og Helse Nord sammenlignet med fjoråret (Figur 24). Andel mottatte legekontrollskjema for AIP/PV/HCP varierer noe mellom helseregionene, men for de fleste regionene er det lavt antall deltagere (Figur 24).

Figur 23. Andel mottatte legekontrollskjema i 2023 for AIP/PV/HCP-pasienter som oppga at de går til kontroll årlig



Kommentar: Variabelkompletthet kan ikke beregnes, da beregningen baserer seg på antall mottatte skjema.

Figur 24. Andel mottatte legekontrollskjema for deltagere som oppga at de går til kontroll årlig, for perioden 2016-2023



A-3 Viktigste undersøkelser ved kontroll av AIP/PV/HCP (minstestandard, legerapportert)

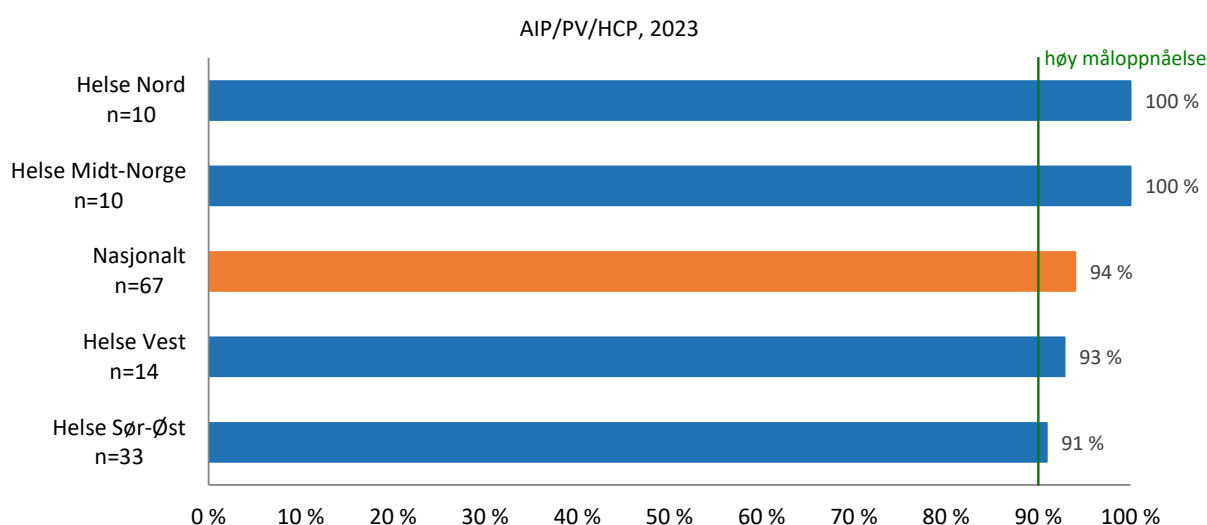
Definisjon/ beskrivelse	Andel deltagere hvor lege rapportere at viktigste undersøkelse(r) for kontroll av porfyrisykdommen (minstestandard) er utført. DATAKILDE: Årlig legekontrollskjema.
Type indikator	Prosess
Måloppnåelse	Høy: 90 %.
Kunnskaps- grunnlag	NAPOS anbefalinger for årlig kontroll inkluderer anbefalinger om hvilke undersøkelser og analyser som bør utføres. For pasienter med AIP/PV/HCP er det viktigst å kontrollere blodtrykk og nyrefunksjon, pga. økt risiko for utvikling av høyt blodtrykk og nyresvikt. Undersøkelse av blodtrykk og serum kreatinin + estimert GFR er derfor satt som minstestandard.
Beregning	TELLER: Antall skjema hvor det er krysset ja for at både blodtrykk og s-kreatinin + eGFR blir undersøkt. NEVNER: Antall skjema hvor minst ett av de to spørsmålene er besvart.

På landsnivå rapporterte 94 % (n=67) av legene at undersøkelse av blodtrykk og s-kreatinin og eGFR ble utført i forbindelse med årlig kontroll (Figur 25). Sammenlignet med 2022 var det økning for alle regioner (Figur 26).

Figur 27 viser resultatene fordelt på aktiv og latent AIP/PV/HCP. Andelen som fikk utført viktigste undersøkelser ved kontroll var i 2023 tilnærmet den samme for aktive (94 %) og latente (92 %).

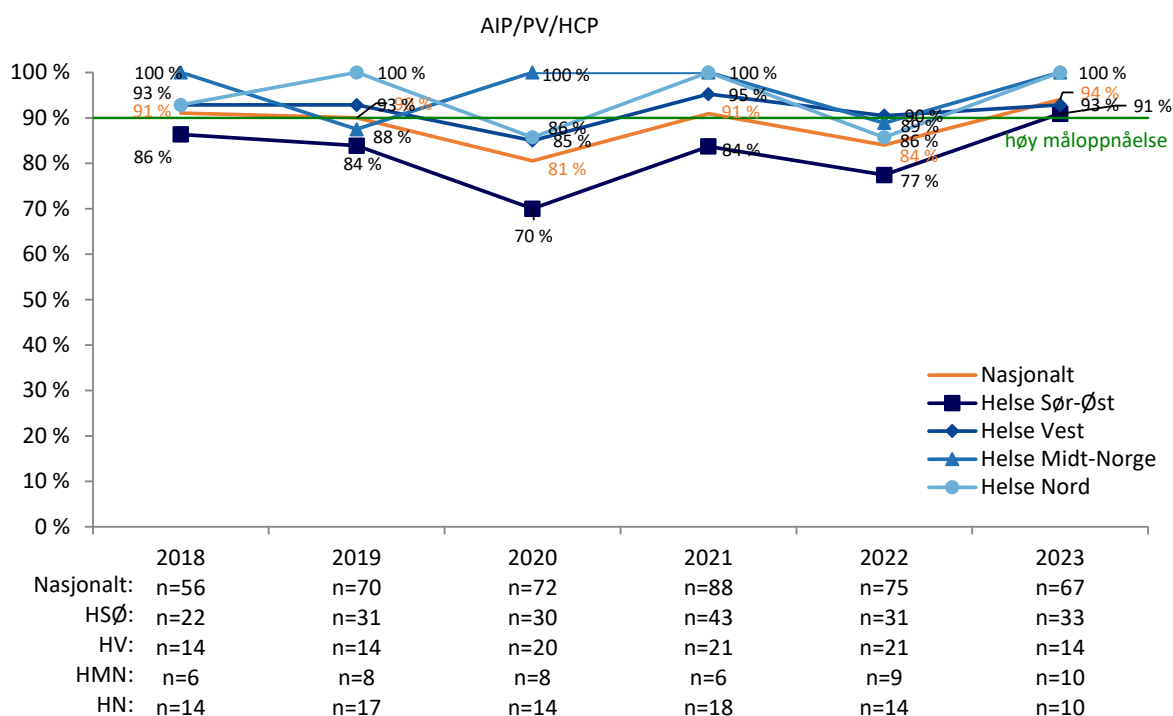
Resultatene for alle anbefalte undersøkelser ved kontroll er presentert i Figur 74 i kapittel 2.3.2 Andre resultater AIP, PV og HCP.

Figur 25. Andel deltagere som i 2023 fikk utført viktigste undersøkelser ved kontroll av AIP/PV/HCP (blodtrykk, s-kreatinin og eGFR) (legerapportert)

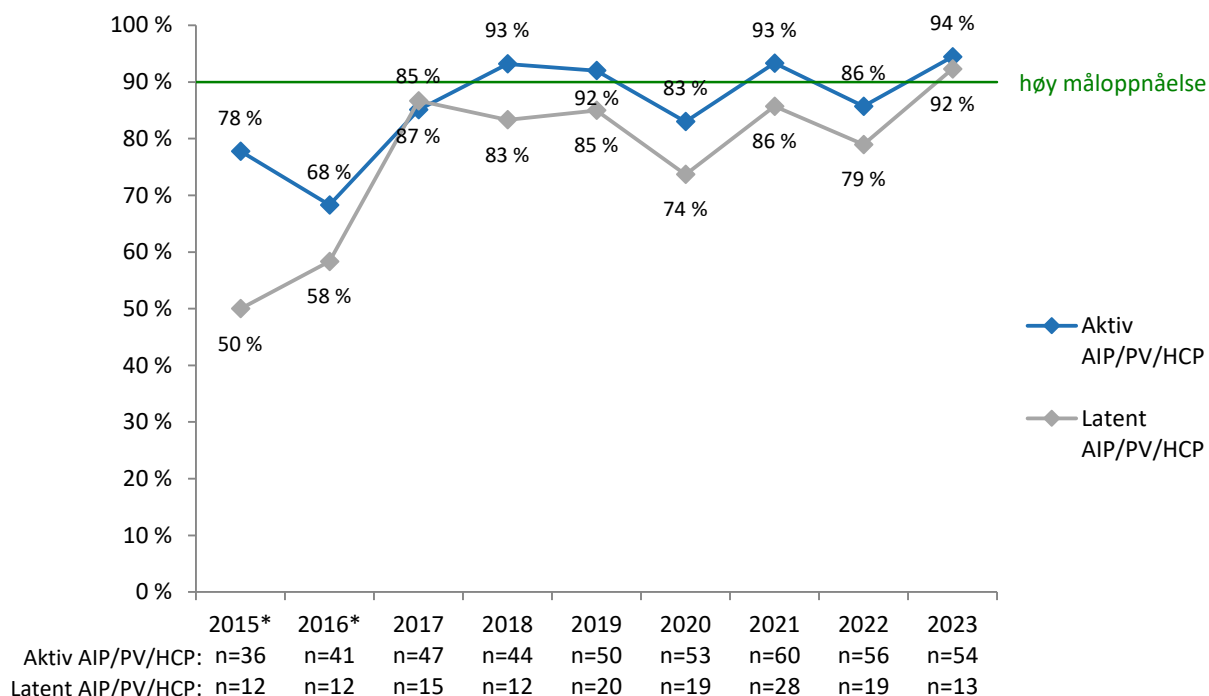


Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 63 %. Variabelkompletheten var 96 % (3 ikke-besvart)

Figur 26. Andel deltagere som fikk utført viktigste undersøkelser ved kontroll av AIP/PV/HCP (blodtrykk, s-kreatinin og eGFR), for perioden 2018-2023 (legerapportert)



Figur 27. Andel som fikk utført viktigste undersøkelser ved kontroll av AIP/PV/HCP (blodtrykk, s-kreatinin og eGFR) fordelt på aktiv og latent AIP/PV/HCP, for perioden 2015-2023 (legerapportert)



* Inneholder kun data fra pasienter med AIP

Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 63 %. Variabelkompletheten var 98 % (1 ikke-besvart) for aktiv AIP/PV/HCP og 87 % (2 ikke-besvart) for latent AIP/PV/HCP.

A-4 Vurdering av sykdomsaktivitet (porfyrirelaterte analyser) for AIP/PV/HCP (laboratorie-data)

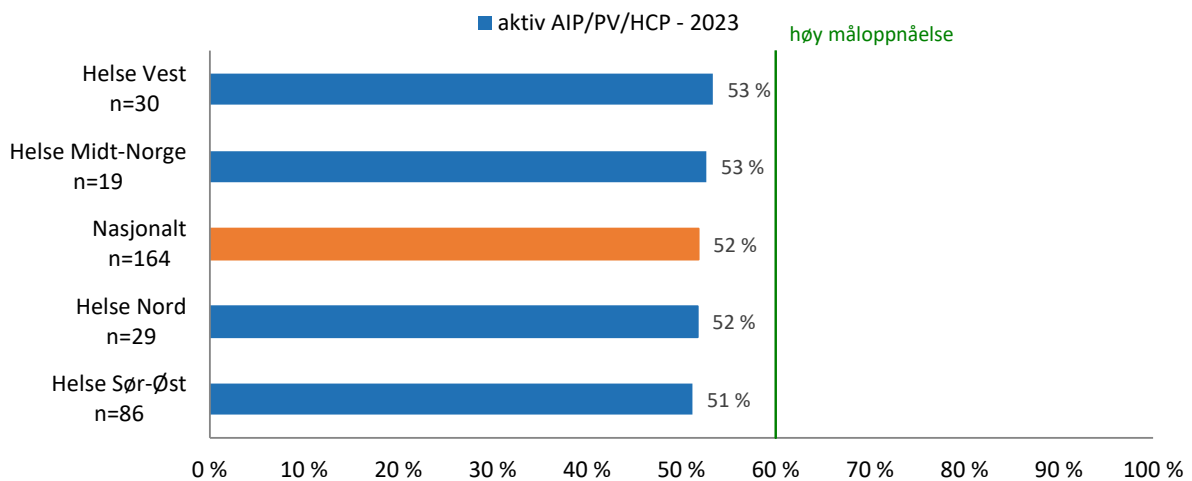
Definisjon/ beskrivelse	Andel deltagere som får analysert relevant prøve til vurdering av sykdomsaktivitet ved NAPOS/HUS og eventuelt ved andre laboratorier dersom registeret har mottatt kopi av prøveresultater. DATAKILDE: Data fra laboratorieinformasjonssystemet på HUS.
Type indikator	Prosess
Måloppnåelse	Høy: 60 %.
Kunnskaps- grunnlag	For alle som har hatt symptomatisk porfyrisykdom, er innsending av prøve til vurdering av sykdomsaktivitet inkludert i anbefalingene for årlig kontroll fra NAPOS. Dette gjøres for å monitorere mengden porfyriener og/eller porfyriinforstadier i kroppen og kunne iverksette tiltak dersom analyseresultater tilsier behov for behandling eller annen oppfølging. For AIP/PV/HCP er analyse av disse markørene mindre viktig mht. behandling, så grenser for måloppnåelse er satt lavere enn for PCT og EPP.
Beregning	Beregnes for dem som har hatt symptomatisk sykdom (aktiv AHP). TELLER: Antall som fått analysert prøve ved NAPOS/HUS. NEVNER: Alle deltagere i registeret som er diagnostisert før rapporteringsåret.

Den årlige registerpakken inneholder påminnelse om at årlig prøve til analyse og vurdering av sykdomsaktivitet skal sendes inn, og informasjon om prøvetaking, behandling og forsendelse er inkludert (både til pasient og lege). Antall registerdeltagere som har fått vurdert sykdomsaktiviteten (porfyrirelaterte analyser) hentes fra laboratorieinformasjonssystemet på Haukeland universitetssjukehus, 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 og med 2018.

Variasjonen mellom helseregionene var lav i 2023 (Figur 28). Over tid ser man fortsatt en stigning i andel med aktiv AIP/PV/HCP som har fått vurdert sykdomsaktiviteten (porfyrirelaterte analyser), selv om nivået likevel er for lavt i 2023 (52 %) (Figur 29). Fokus på innsending av prøver, både ovenfor pasienter og oppfølgende helsepersonell, er fortsatt nødvendig.

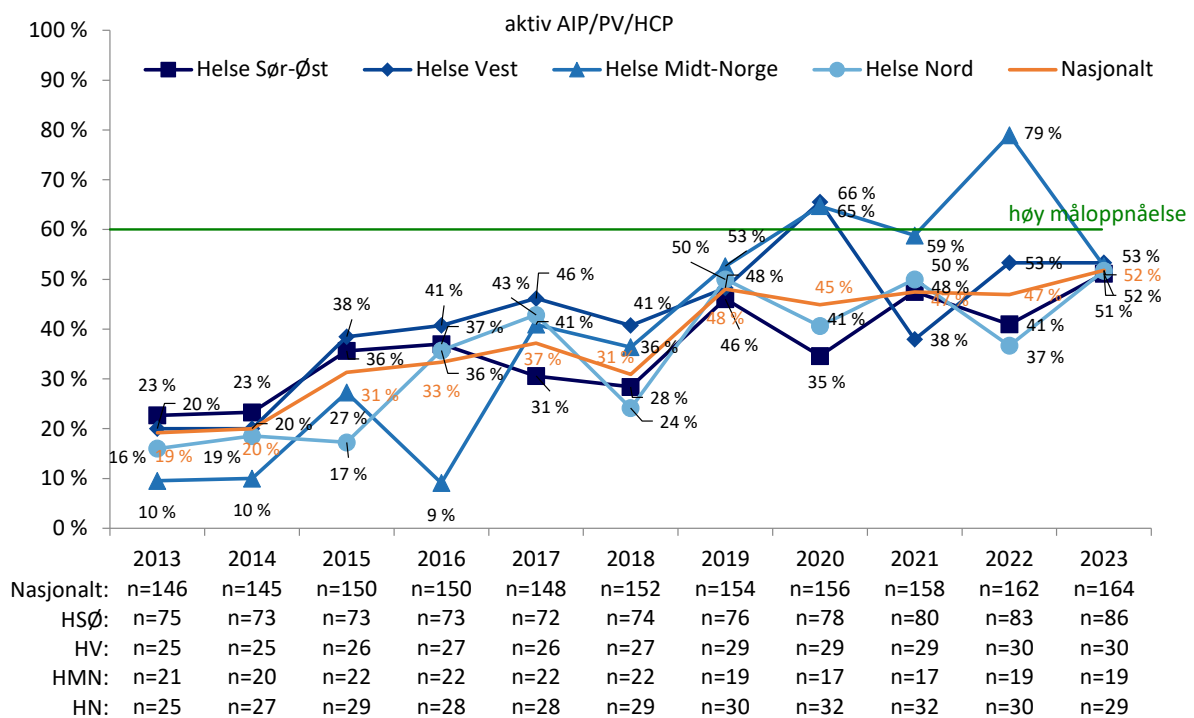
Ser man på aktiv AIP og aktiv PV/HCP hver for seg, ser man at resultatene for AIP fortsetter å øke noe i 2022 sammenlignet med 2023. For aktiv PV/HCP er det større økning fra fjoråret, og var i 2023 over målgrensen for indikatoren (Figur 30).

Figur 28. Andel deltagere analyse av sykdomsrelaterte markører

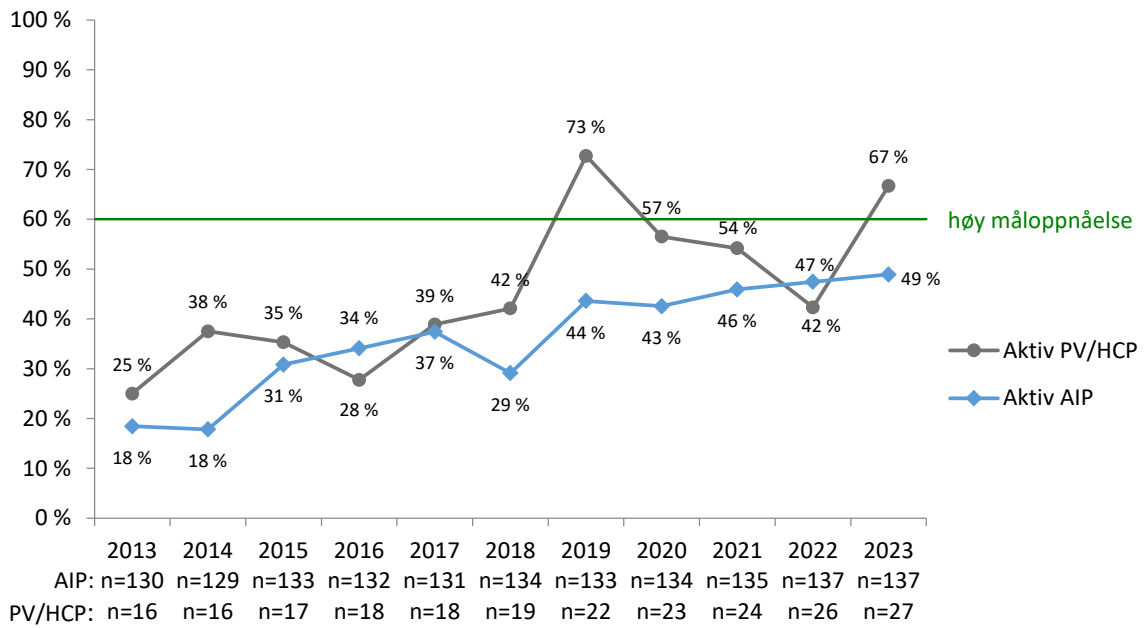


Kommentar: Figuren viser andelen registerdeltagere som har fått vurdert sykdomsaktiviteten (porfyrirelaterte analyser) ved NAPOS/HUS. Mottatte prøver som av ulike årsaker ikke har blitt analysert, er ikke tatt med i beregningene. Det er også mulig at noen få prøver kan ha blitt sendt til analysering ved andre laboratorier, uten at vi har fått kopi av disse resultatene.

Figur 29. Andel AIP/PV/HCP-deltagere hvor analyse av sykdomsrelaterte markører er utført, for perioden 2013-2023



Figur 30. Oversikt over andel deltagere hvor analyse av sykdomsrelaterte markører er utført, for diagnosegruppene aktiv PV/HCP og aktiv AIP, rapportert samlet for hele landet

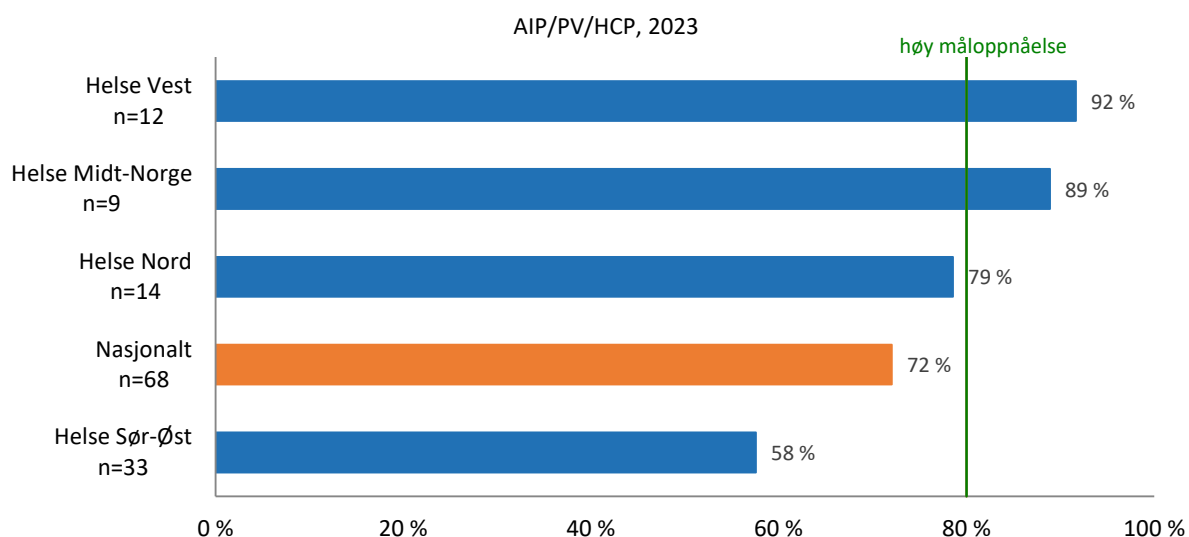


A-5 Fornøydhet med oppfølgingen ved siste kontroll av AIP/PV/HCP (PREM)

Definisjon/ beskrivelse	Andel som i stor/svært stor grad er fornøyd med oppfølgingen de fikk ved forrige kontroll, blant deltagere som går til kontroll. DATAKILDE: Årlig pasientskjema.
Type indikator	PREM
Måloppnåelse	HØY: 80 %.
Kunnskaps- grunnlag	Siden porfyrisykdommer er sjeldne, vil legene ofte ha lite kunnskap om sykdommen. I hvilken grad pasientene er fornøyd vil påvirkes av hvor godt legen setter seg inn i sykdommen og hva som trengs for å gi god oppfølging.
Beregning	TELLER: Antall deltagere som svarte at de i stor grad eller i svært stor grad er fornøyd med oppfølgingen de fikk ved forrige kontroll. NEVNER: Antall deltagere som oppga at de går til kontroll for porfyrisykdommen og som har svart på spørsmål om fornøydhet.

I 2023 oppga 72 % av AIP/PV/HCP-pasientene (n=68) at de var i stor/svært stor grad fornøyd med oppfølgingen de fikk i forbindelse med siste kontroll (Figur 31). Resultatet for Helse Sør-Øst er lavere enn øvrige regioner. Det er gjennomgående noen flere som er fornøyd med kontrollen i 2023, sammenlignet med året før (Figur 32). Blant dem med aktiv AIP/PV/HCP var andelen 75 % (n=52), mens andelen som var i stor/svært stor grad fornøyd blant dem med latent sykdom var 63 % (n=16) (ikke vist i figur).

Figur 31. Andel deltagere som i 2023 var i stor eller svært stor grad fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll

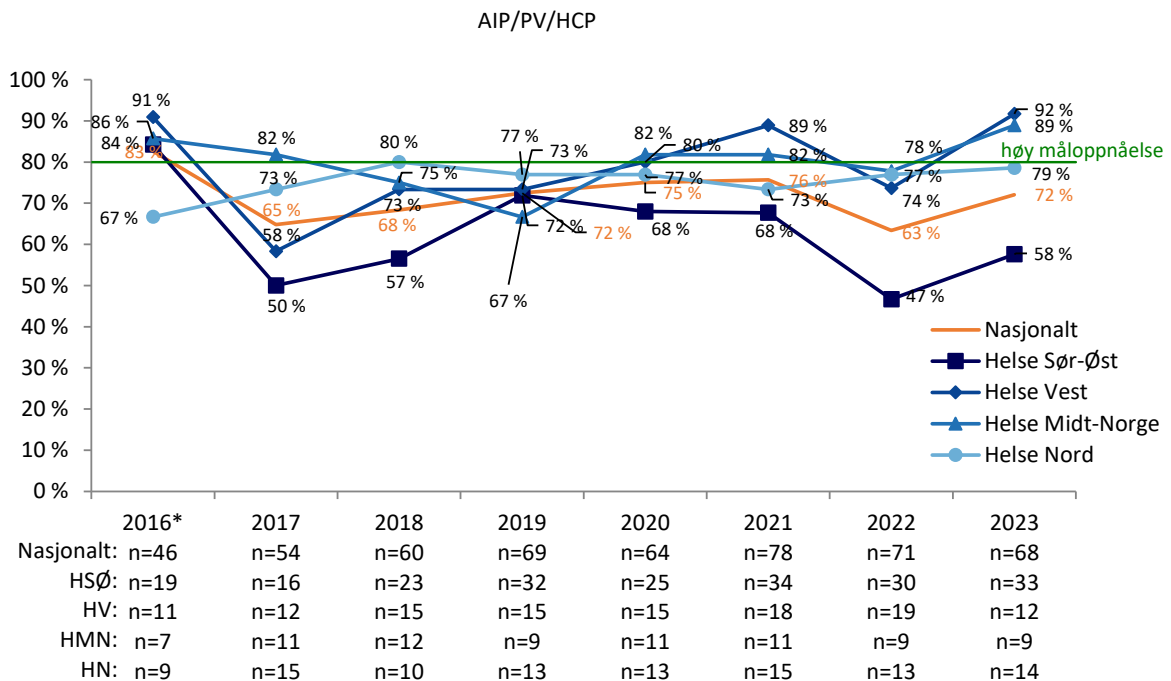


Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 54 %. Variabelkomplettheten var 94 % (4 ikke-besvart).

Deltagerne som rapporterte til Norsk porfyriregister følges opp av fastlege, privatpraktiserende spesialist eller ved sykehusavdeling. Figur 33 viser andelen som var i stor/svært stor grad fornøyd, fordelt på hvor kontrollen ble utført. 74 % (n=61) blant dem som var til kontroll hos fastlegen, og 67 % (n=6) av dem som var til kontroll ved en sykehusavdeling var i stor eller i svært stor grad fornøyd med kontrollen de fikk. Antall som

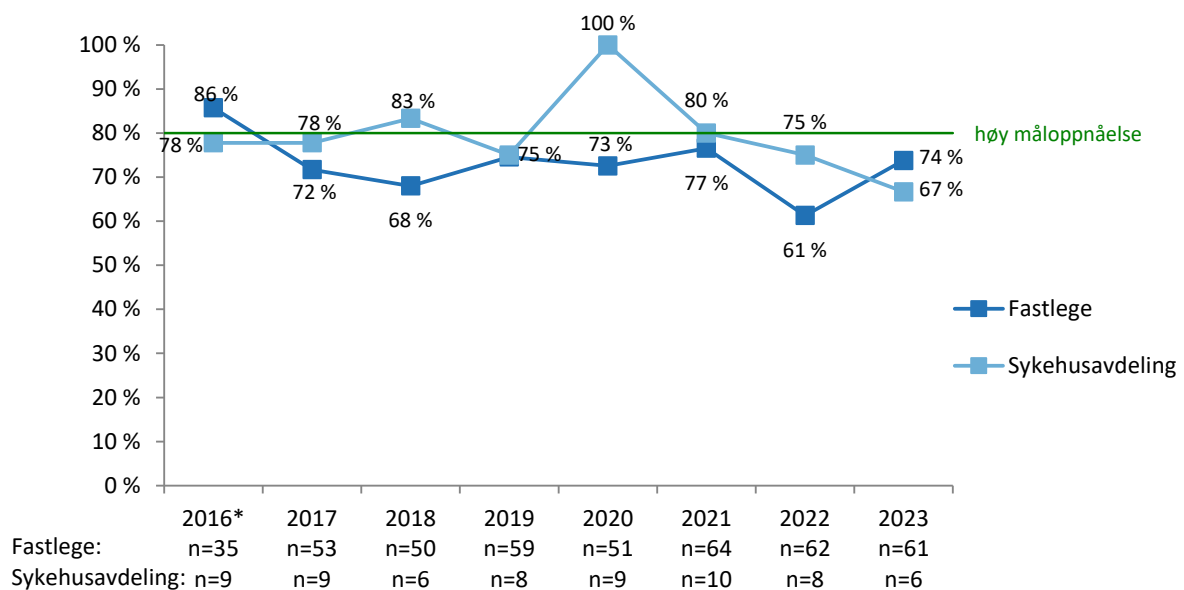
fikk sin kontroll utført på en sykehusavdeling var lavt, og resultatet må følgelig tolkes med varsomhet.

Figur 32. Andel deltagere som i stor eller svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll, for perioden 2016-2023



* Inneholder kun data fra pasienter med AIP

Figur 33. Andel som i stor/svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll, presentert etter hvor kontrollen ble utført



* Inneholder kun data fra pasienter med AIP

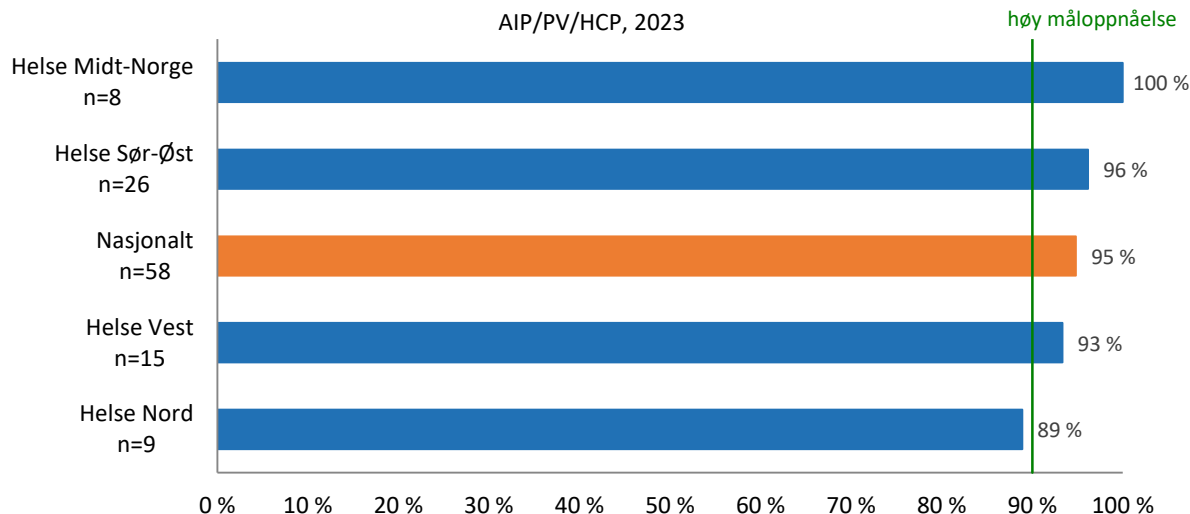
Kommentar: En deltager hadde ikke-besvart på hvilken type lege/kontrollsted i 2023 og er ekskludert fra figuren.

A-6 Følges NAPOS sine anbefalinger for legek kontroll av AIP/PV/HCP? (legerapportert)

Definisjon/ beskrivelse	Andel leger som rapporterte at de følger NAPOS anbefalinger for kontroll av porfyrisykdom. DATAKILDE: Årlig legek kontrollskjema.
Type indikator	Prosess
Måloppnåelse	Høy: 90 %.
Kunnskaps- grunnlag	NAPOS anbefalinger for årlig kontroll inkluderer anbefalinger om hvilke undersøkelser og analyser som bør utføres. Nyeste versjon er alltid vedlagt legek kontrollpakken som sendes ut til deltageren årlig. Ved å benytte tilsendte anbefalinger for kontroll sikrer legen at kontrollen utføres i henhold til oppdaterte anbefalinger.
Beregning	TELLER: Antall skjema hvor det er krysset ja for at NAPOS anbefalinger for kontroll følges. NEVNER: Antall skjema hvor spørsmålet er besvart med ja eller nei. Skjema hvor det er svart «Ikke aktuelt» eller ikke besvart er ekskludert.

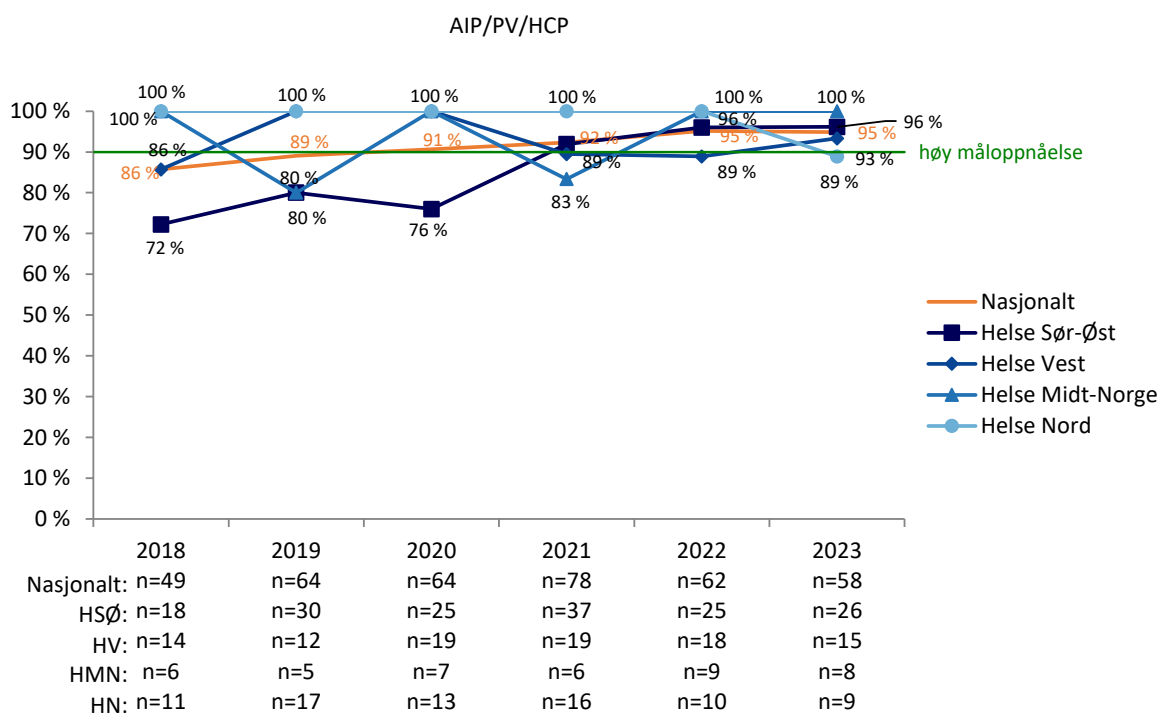
Indikatoren ble for første gang presentert i 2018 og baserer seg på hvor stor andel av legene som på legek kontrollskjema rapporterer at de følger NAPOS sine anbefalinger for kontroll ved oppfølging av pasienten. Resultatene viser at de aller fleste leger som har rapportert til registeret, følger anbefalingene (Figur 34). Andelen i 2023 var stabil sammenlignet med foregående år (Figur 35). 16 % av legene besvarte ikke spørsmålet.

Figur 34. Andel leger som i 2023 oppga å følge NAPOS sine anbefalinger for kontroll av AIP/PV/HCP



Kommentar: Andel er beregnet utfra antall som svarte ja eller nei på spørsmålet (n=58). Skjema hvor det var svart 'ikke aktuelt' er ekskludert fra beregningene (1 stk i 2023.). Variabelkomplektheten var 84 % (11 ikke-besvart). Vær oppmerksom på lavt antall rapporterende leger i noen av regionene. Andel mottatte legek kontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 63 %.

Figur 35. Andel leger som oppga å følge NAPOS sine anbefalinger for kontroll av AIP/PV/HCP, for perioden 2018-2023



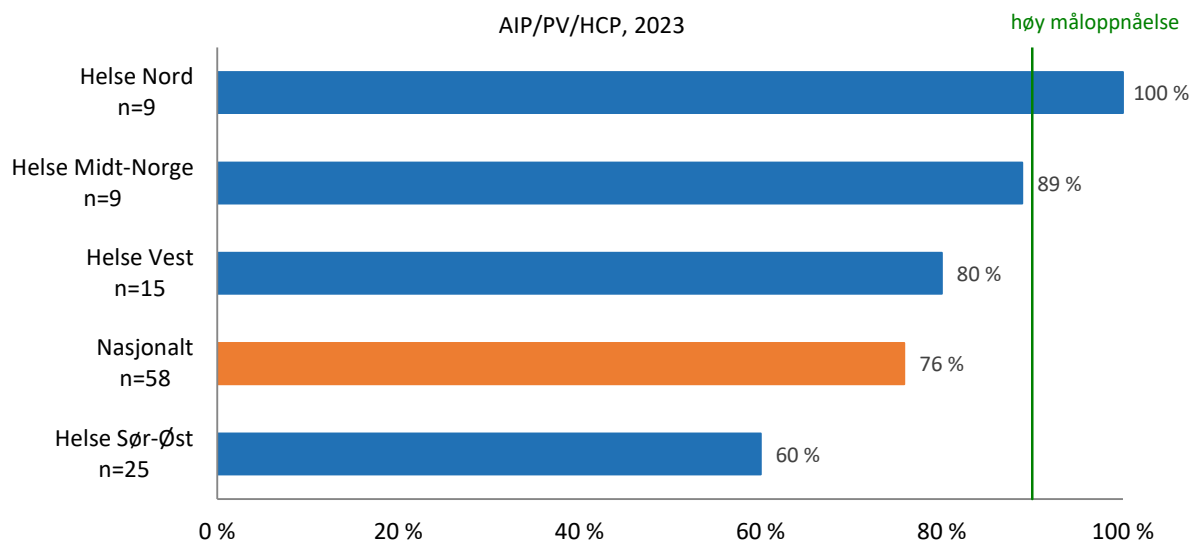
Kommentar: Vær oppmerksom på lavt antall rapporterende leger i noen av regionene.

A-7 Kritisk informasjon om AIP/PV/HCP i kjernejournal (leger rapportert)

Definisjon/ beskrivelse	Andel leger som rapporterer at kritisk informasjon om diagnosen er lagt inn i pasientens kjernejournal DATAKILDE: Årlig legekontrollskjema.
Type indikator	Prosess
Måloppnåelse	HØY: 90 %.
Kunnskaps- grunnlag	NAPOS anbefaler alle med aktiv eller latent AIP, PV eller HCP å få registrert kritisk informasjon om sykdommen i sin kjernejournal. Dette fordi akutte porfyrisykdommer kan gi potensielt livstruende akutte anfall som kan utløses av bl.a. en rekke vanlige legemidler. Diagnosen er oppført i Absoluttlisten for kritiske diagnoser.
Beregning	TELLER: Antall skjema hvor det er krysset ja for at kritisk informasjon om diagnosen lagt inn i pasientens kjernejournal. NEVNER: Antall skjema hvor spørsmålet er besvart med ja, nei eller vet ikke. Skjema som ikke er besvart, er ekskludert.

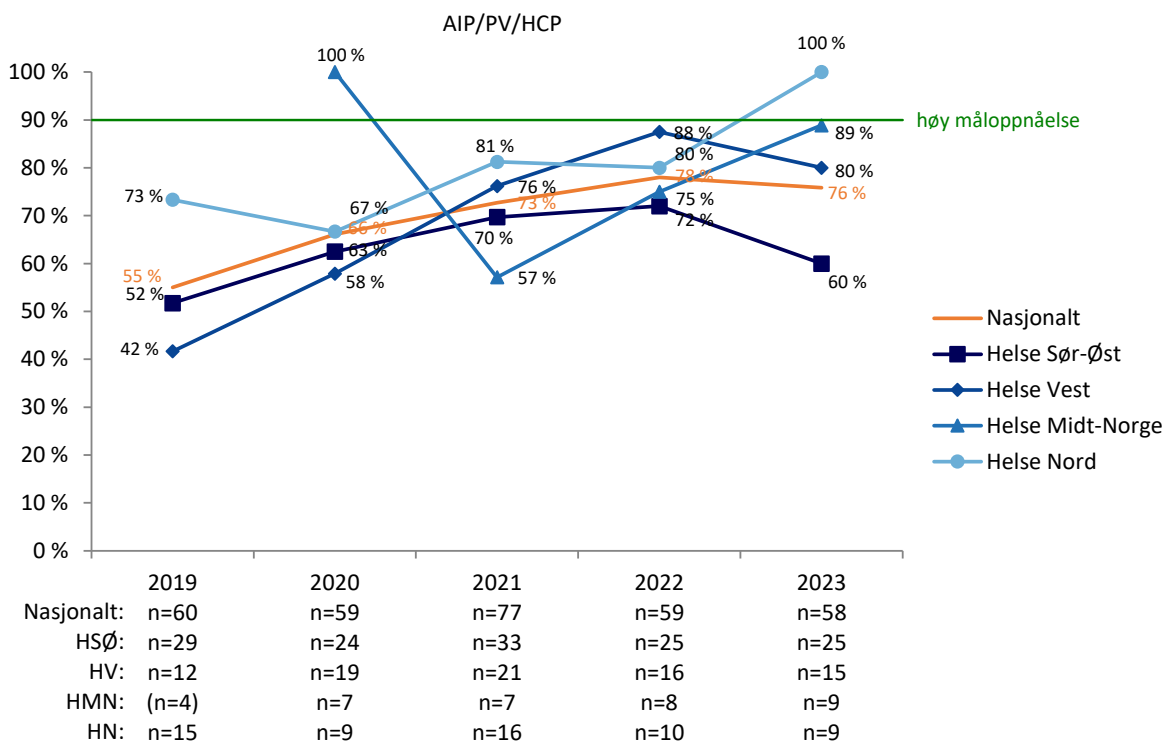
I 2023 oppga 76 % av legene at kritisk informasjon om diagnosen er registrert i pasientens kjernejournal (Figur 36), noe som er en svak nedgang fra året før (Figur 37). 10 % rapporterte at de ikke visste om diagnosen var registrert i pasientens kjernejournal (ikke vist i figur). 17 % besvarte ikke spørsmålet. Det er et mål at minst 90 % har fått registrert kritisk informasjon i kjernejournalen.

Figur 36. Andel leger som i 2023 rapporterte at diagnosen er lagt inn som kritisk informasjon i pasientens kjernejournal



Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 63 %. Variabelkompletheten var 83 % (12 ikke-besvart).

Figur 37. Andel leger som rapporterte at diagnosen er lagt inn som kritisk informasjon i pasientens kjernejournal, for perioden 2019-2023



Kommentar: Vær oppmerksom på lavt antall for noen av helseregionene. For år hvor antall er mindre enn 5 er ikke andelen inkludert i figuren og antall (n) er oppgitt i parentes.

B – LEVEROVERVÅKNING VED AKUTTE PORFYRISYKDOMMER

Leverovervåking er anbefalt hos personer over 50 år som har enten latent (genetisk disponert) eller har/har hatt aktiv AIP, PV eller HCP sykdom.

B-1 Bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV og HCP (lege – og pasientrapportert)

Definisjon/ beskrivelse	Andel leger som oppgir at bildeundersøkelse av lever utføres ca. hver 6. måned. DATAKILDE: Årlig legekrollskjema.
Type indikator	Prosess
Måloppnåelse	Høy: 90 %.
Kunnskaps- grunnlag	NAPOS anbefaler bildeundersøkelse av lever ca. hvert halvår fra 50 års alder for alle med AIP/PV/HCP, for tidlig å kunne påvise en eventuell primær leverkreft. Tidligere var anbefalingen en gang årlig. Retningslinjene ble oppdatert i november 2018 basert på en studie (Baravelli et al., 2017) med kobling av data fra Norsk porfyriregister og Kreftregisteret som viste at personer med AIP, PV og HCP over 50 år har betydelig økt risiko for primær leverkreft sammenlignet med normalbefolkning.
Beregning	Beregnes for deltagere som er 50 år eller eldre. TELLER: Antall skjema hvor hyppighet av ultralyd, MR eller CT av lever er oppgitt til hver 6 måned eller hyppigere (< hver 7 mnd). NEVNER: Antall skjema hvor hyppighet er sjeldnere, eller det er svart nei på at regelmessig bildeundersøkelse utføres. Ekskludert: skjema hvor hyppighet ikke er oppgitt eller hvor spørsmålet ikke er besvart eller besvart med «Vet ikke».

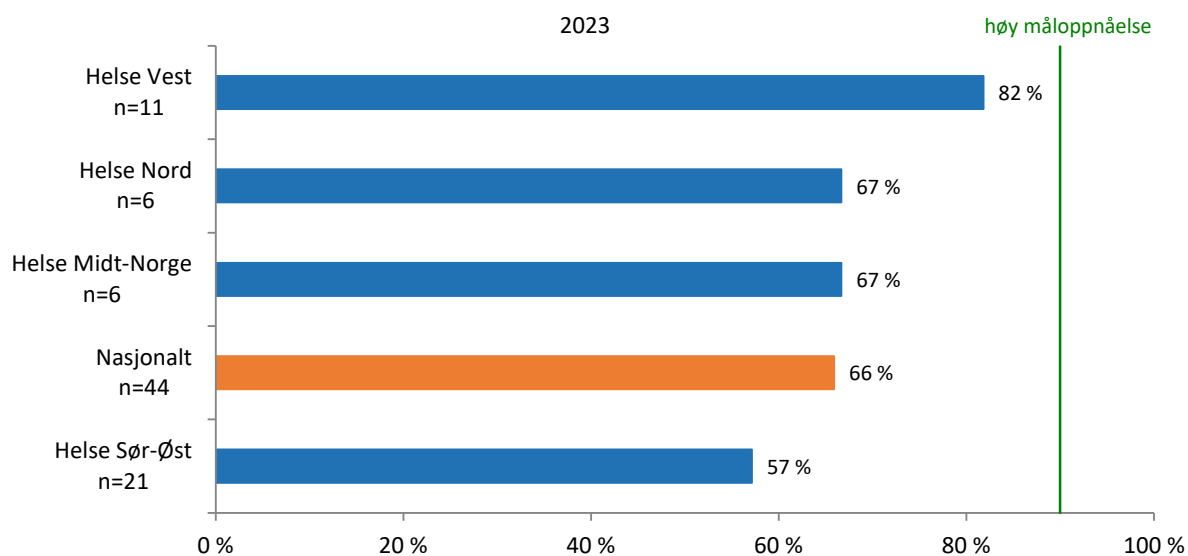
Legekrollskjema ble mottatt fra 51 deltagere i alderen 50 år og eldre. I 7 av disse (12 %) var hyppighet av bildeundersøkelse ikke oppgitt, og disse er dermed ekskludert fra beregningene.

Figur 38 viser at 66 % av legene (n=44) rapporterte at bildeundersøkelse ble utført to ganger årlig. Andelen som fikk utført bildeundersøkelse av lever minst en gang i året (tidligere anbefaling) var på 89 %. 7 % svarte at kontroll ble utført sjeldnere enn en gang årlig, og 5 % svarte at pasienten ikke fikk utført regelmessig leverovervåking.

Årets resultater viser at andelen som får utført bildeundersøkelse hvert halvår øker i alle helseregioner (Figur 39, legerapporterte data). Unntaket var, som de to foregående år, Helse Nord, hvor andelen var synkende, men dette kan skyldes tilfeldig variasjon pga. lavt antall rapporterende leger.

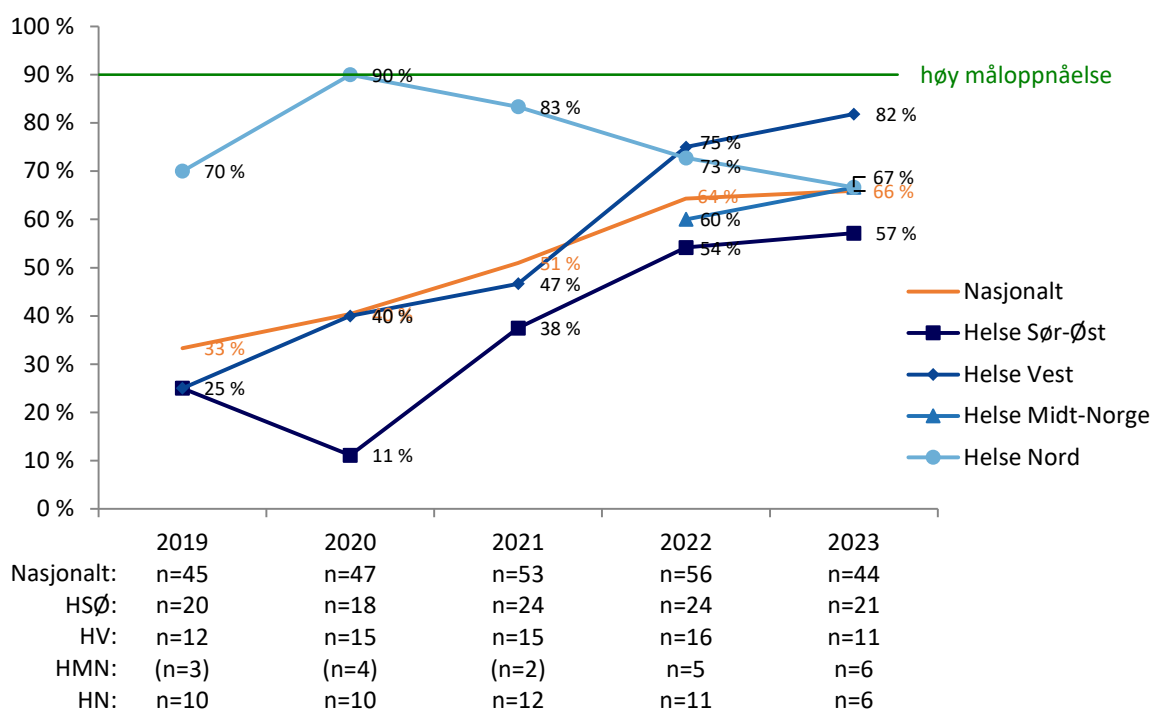
Blant deltagerne over 50 år og som sendte inn årlig pasientskjema (n=103), rapporterte 54 % at de fikk utført bildeundersøkelse av lever to ganger årlig eller hyppigere (ikke vist i figur). Andelen var 58 % blant dem med aktiv AIP/PV/HCP, mens blant de latente var den 44 % (Figur 40). Til sammenligning viste legerapporterte data at en høyere andel deltagere fikk utført halvårlig bildeundersøkelse, hhv. 69 % (aktiv) og 50 % (latent). NAPOS har startet et kvalitetsforbedringsprosjekt med mål om å øke etterlevelsen av halvårlig bildeundersøkelse av lever, og som er omtalt i kapittel 5.2 Igangsatte/utførte forbedringstiltak.

Figur 38. Andel pasienter over 50 år med AIP/PV/HCP som i 2023 fikk utført bildeundersøkelse av lever to ganger årlig (legerapportert)



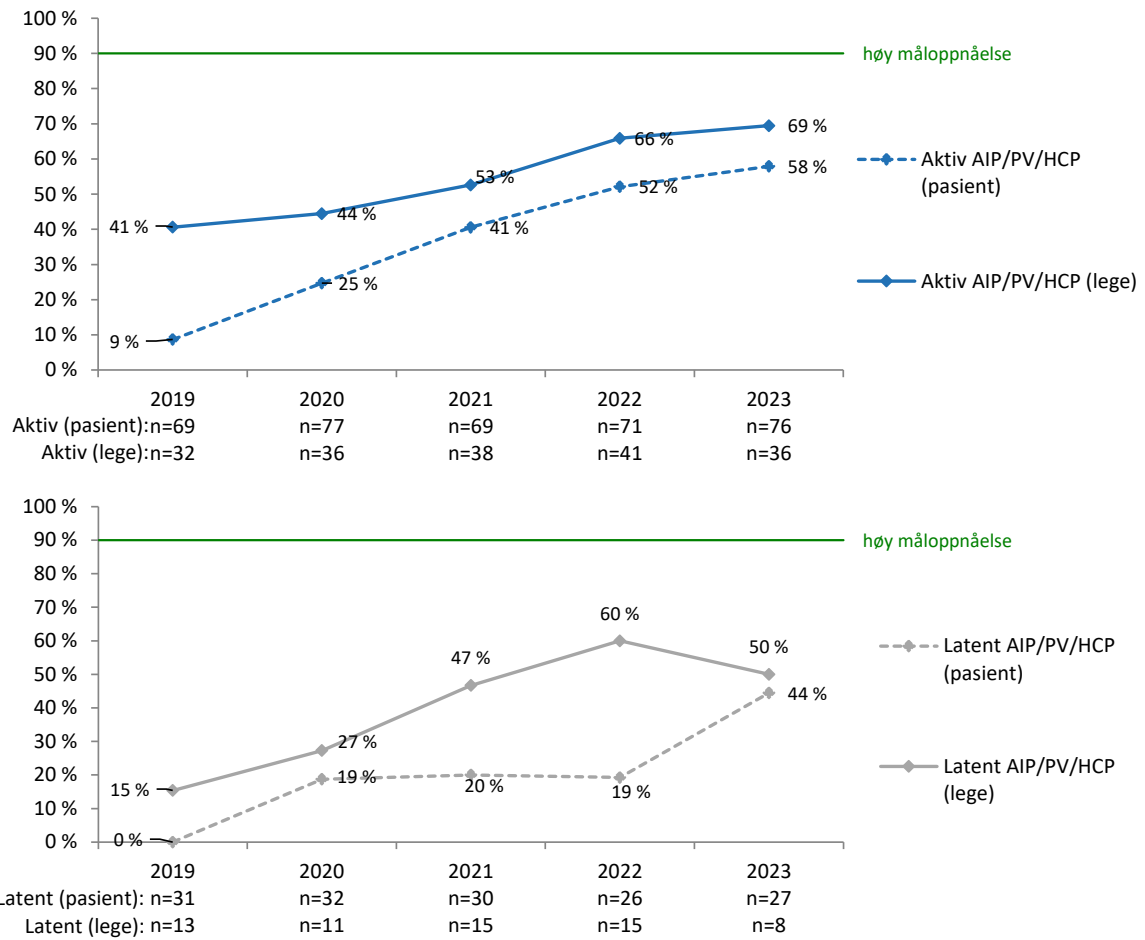
Kommentar: Andel er beregnet utfra antall som svarte ja eller nei på spørsmålet og oppga hyppighet (n =44). Skjema hvor det var svart 'vet ikke' er ekskludert fra beregningene (0 stk). Variabelkompletheten var 86 % (7 ikke-besvart). Andel mottatte legekontrollskjema for pasienter over 50 år var 34 %. Resultatene må tolkes med forsiktighet grunnet lavt antall rapporterende leger i de ulike regionene, samt lav andel mottatte skjema.

Figur 39. Andel deltagere over 50 år med AIP/PV/HCP som fikk utført bildeundersøkelse av lever to ganger årlig i perioden 2019-2023 (legerapportert)



Kommentar: Resultatet fra Helse Midt-Norge er ikke presentert i årene 2019-2021 grunnet lav n.

Figur 40. Lege- og pasientrapportert andel av deltagere over 50 år med AIP/PV/HCP som fikk utført bildeundersøkelse av lever to ganger årlig, presentert for aktiv og latent sykdom



Kommentar: Svarprosent for årlig pasientskjema i pasientgruppen over 50 år var 69 % og andel mottatte legekontrollskjema var 34 % i 2023. Variabelkompletthet for pasientene med aktiv AIP/PV/HCP var for pasientskjema 100 % (ingen ikke-besvart) og for legeskjema 86 % (6 ikke-besvart). For pasientene med latent AIP/PV/HCP var variabelkomplettheten 96 % (1 ikke-besvart) for pasientskjema og 89 % (1 ikke-besvart) for legeskjema.

F – LEGEMIDDELBRUK HOS PASIENTER MED AIP, PV OG HCP

En rekke vanlige legemidler kan utløse alvorlige akutte porfyrianfall hos pasienter med AIP, PV eller HCP. Dette gjelder både for dem med aktiv sykdom og dem som prediktivt har fått påvist genetisk disposisjon for sykdommene (latent sykdom). I NAPOS sin legemiddeldatabase kan helsepersonell søke opp legemidler for å finne ut om de er trygge å bruke eller ikke. I databasen er legemidler klassifisert i fem kategorier ut fra en vurdering av risikoen for å utløse anfall, se Tabell 3.

Tabell 3. *Klassifikasjon av legemidler og gruppering til kvalitetsindikatoren*

Klassifikasjon av risiko	Anbefalinger for utskriving	Gruppering til kvalitetsindikator
Ikke porfyrinogent (IP)	Førstehåndvalg.	Trygge legemidler
Sannsynlig ikke porfyrinogent (SIP)	Førstehåndvalg dersom det ikke finnes et 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.	

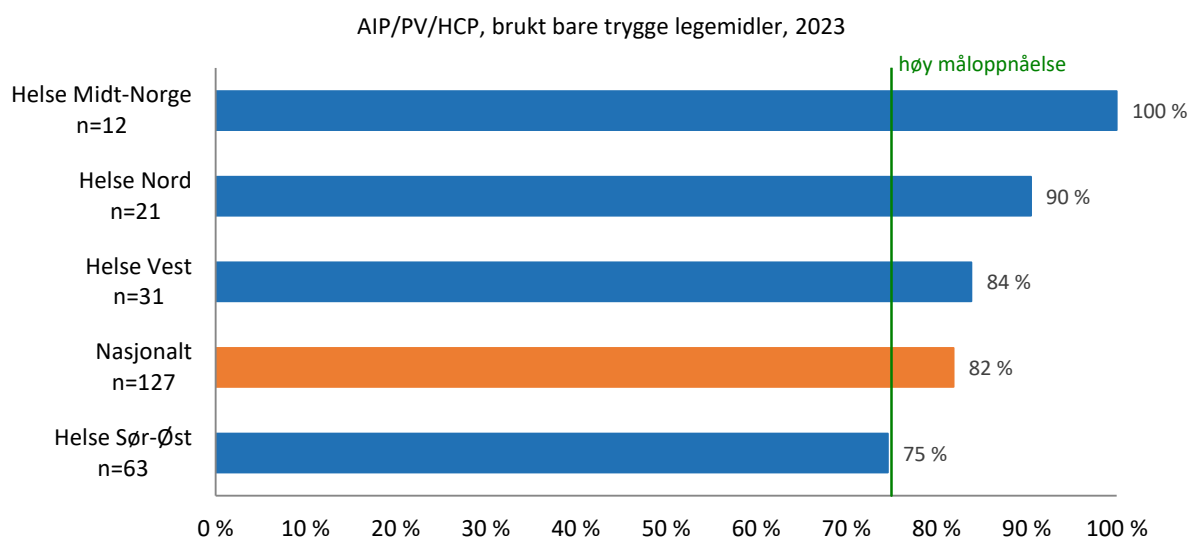
F-1 Bruk av trygge og utrygge legemidler hos deltagere med akutte porfyrisykdommer (pasientrapportert)

Definisjon/ beskrivelse	Andel deltagere som oppgir å kun bruke trygge legemidler. DATAKILDE: Årlig pasientskjema.
Type indikator	Prosess
Måloppnåelse	Høy: 75 %.
Kunnskapsgrunnlag	Akutte porfyrianfall kan forebygges ved å bruke ikke-porfyrinogene legemidler. Klassifisering kan lett sjekkes i NAPOS sin legemiddeldatabase, og det er viktig å bruke tryggest mulig alternativ. Det er ønskelig at andelen pasienter 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 sykdom. Da vil nøye oppfølging av pasienten være nødvendig for i størst mulig grad forebygge akutte anfall og være tidlig ute med ev. behandling.
Beregning	TELLER: Antall deltagere som kun har oppgitt legemidler som klassifiseres som trygge (dvs. Ikke porfyrinogent eller Sannsynlig ikke porfyrinogent). NEVNER: Antall deltagere som har oppgitt at de bruker legemidler.

I alle helseregioner brukte minst 75 % av pasientene kun trygge legemidler (Figur 41). Blant dem som rapporterte medikamentbruk i 2023 (n=127) hadde 71 % av pasientene aktiv sykdom, mens 29 % av pasientene var latente. Blant de aktive (n=73) brukte 81 % av pasientene kun medikamenter som var klassifisert som trygge, sammenlignet med 84 % blant de latente (n=31) (ikke vist i figur).

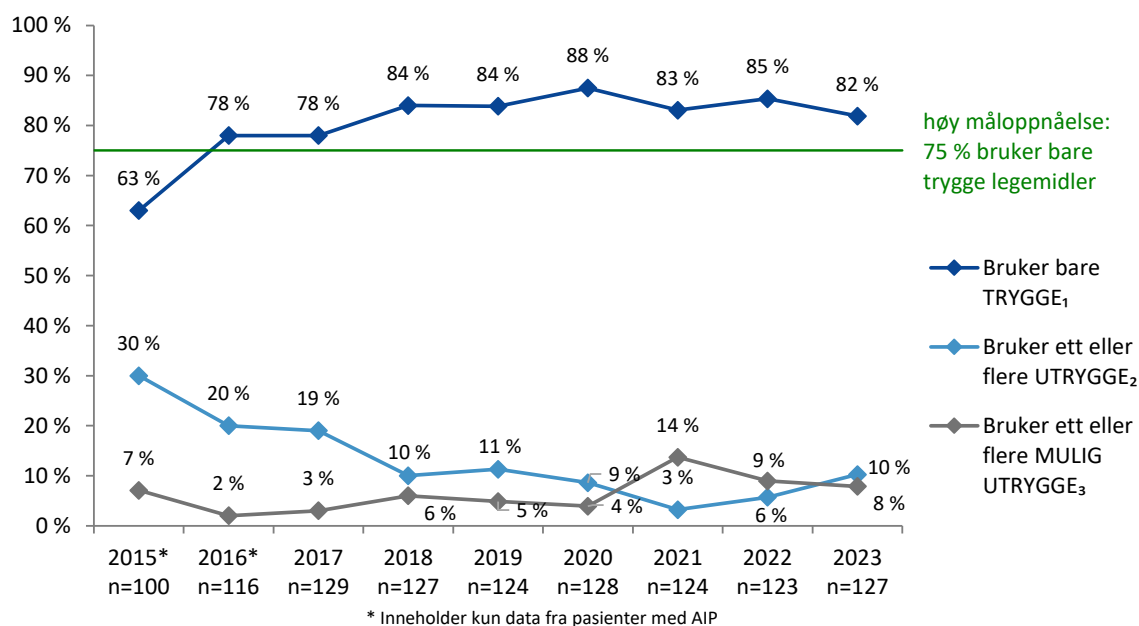
Andelen som kun brukte trygge legemidler har holdt seg stabil de senere årene (Figur 42).

Figur 41. Bruk av kun trygge legemidler i 2023



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 54 %. Variabelkompletheten var 100 % i 2023.

Figur 42. Legemiddelbruk hos pasienter med akutte porfyrisykdommer



1 Trygge legemidler = «ikke porfyrintogent» eller «sannsynlig ikke porfyrintogent»

2 Utrygge legemidler = «porfyrintogent» eller «sannsynlig porfyrintogent», samt «ikke-klassifisert»

3 Mulig utrygge legemidler = «mulig porfyrintogent»

G – DIAGNOSTISK FORSINKELSE VED AKUTT PORFYRISYKDOM

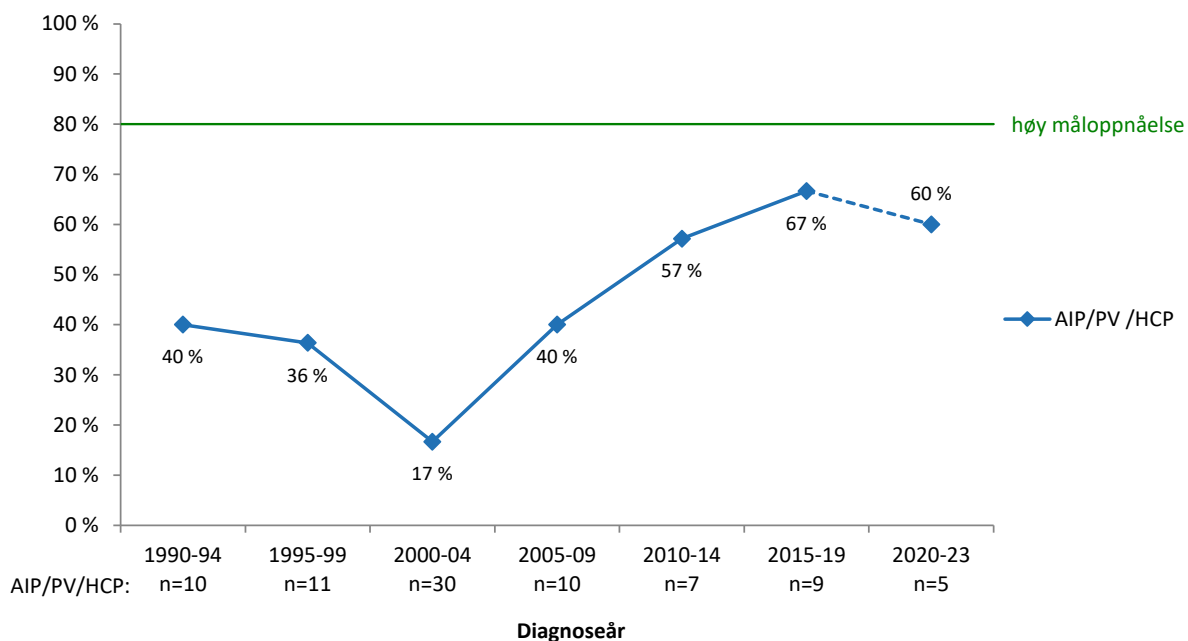
For sjeldne og lite kjente diagnoser kan det gå lang tid med utredning, og pasienten oppsøker gjerne helsevesenet flere ganger før rett diagnose blir stilt. Diagnostisk forsinkelse, dvs. tid fra pasientrapportert symptomdebut til diagnosetidspunkt, er derfor en viktig indikator å følge. Norsk porfyriregister inkluderer pasientrapporterte opplysninger om tidspunkt for symptomdebut.

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

Definisjon/ beskrivelse	Andel deltagere hvor tid fra symptomdebut til diagnose, regnet i hele år, er 1 år eller mindre. DATAKILDE: Diagnoseskjema.
Type indikator	Prosess
Måloppnåelse	Høy: 80 %.
Kunnskaps- grunnlag	Riktig diagnose er en forutsetning for at korrekt oppfølging kan gis, og det er derfor viktig at diagnostisk forsinkelse er så kort som mulig.
Beregning	Diagnostisk forsinkelse måles i antall hele år fra årstall for første symptomer til årstall diagnosen ble stilt. TELLER: Antall skjema hvor forsinkelse er 1 år eller mindre. NEVNER: Antall skjema hvor tidspunkt for symptomdebut er rapportert. Ekskludert: latente (dvs. predikativt testede) og latente som er blitt aktive (dvs. symptomatisk sykdom oppstår etter at genetisk disposisjon er påvist).

Resultatene presenteres for 5-årsperioder fordi det er lavt antall nye diagnoser per år. I inneværende periode (2020-23) fikk 3 av 5 deltagere med symptomatisk sykdom stilt diagnosen innen ett år fra symptomdebut (Figur 43). Median diagnostisk forsinkelse for 5-årsperiodene er presentert i Tabell 4, samlet median forsinkelse for pasientene diagnostisert etter 1990 er 4,5 år (n=82).

Figur 43. Andel deltagere som fikk diagnose innen 1 år fra symptomdebut, beregnet for 5-års perioder fra 1990 (pasientrapportert)



Kommentar: Det er stor variasjon i antall nye deltagere fra år til år. For 5-årsperioder hvor antall deltagere er mindre enn 5 er ikke andelen inkludert i figuren og antallet (n) er oppgitt i parentes.

Tabell 4. Median diagnostisk forsinkelse beregnet i hele år for 5-års perioder (pasientrapportert)

Diagnosetidspunkt	AIP/PV/HCP		
	Median (år)	10 - 90 persentil	n
1990-94	12,5	0,0 - 29,9	10
1995-99	6,0	1,0 - 47,0	11
2000-04	7,0	0,0 - 26,5	30
2005-09	4,5	0,0 - 24,7	10
2010-14	1,0	0,0 - 7,4	7
2015-19	0,0	0,0 - 10,0	9
2020-24	1,0	0,0 - 6,8	5
Samlet fra 1990	4,5	0,0 - 37,5	82

2.1.3 KVALITETSINDIKATORER FOR EPP

Årets resultater for EPP er basert på data fra mottatte spørreskjema; 23 pasientskjema og 18 legekontrollskjema; samt fra laboratorieinformasjonssystemet ved Haukeland universitetssjukehus.

A – POLIKLINISK KONTROLL VED EPP

Da porfyrisykdommene er sjeldne og lite kjente har NAPOS har utarbeidet anbefalinger for regelmessig kontroll av de forskjellige porfyrisykdommene. Disse er diagnosespesifikke og inkluderer anbefalinger om hvilke undersøkelser som bør utføres og hvor hyppig sykdommen bør kontrolleres. NAPOS anbefaler pasienter med EPP å gå til årlig kontroll for porfyrisykdommen.

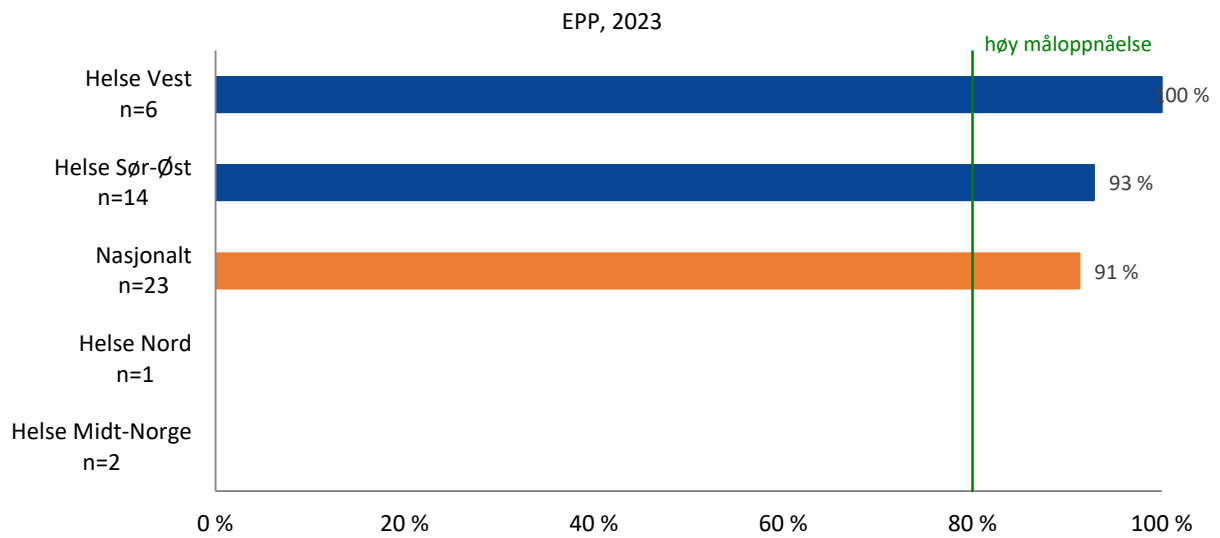
Registerdeltagerne får hvert år tilsendt en årlig registerpakke som inneholder bl.a. pasientskjema og legekontrollskjema. De blir bedt om å ta med seg legekontrollskjemaet neste gang de skal til lege for kontroll av porfyrisykdommen. I tillegg til å være en kilde for datainnsamling, er legekontrollskjemaet 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. Pasienter med EPP fikk for første gang tilsendt disse skjemaene i 2018.

A-1 Årlig kontroll ved EPP (pasientrapportert)

Definisjon/ beskrivelse	Andel deltagere som oppgir å gå til kontroll for porfyrisykdommen årlig eller hyppigere. DATAKILDE: årlig pasientskjema EPP
Type indikator	Prosess
Måloppnåelse	HØY: 80 %.
Kunnskaps- grunnlag	NAPOS anbefaler årlig kontroll for alle med EPP for å redusere alvorlighetsgrad av sykdom samt å påvise og forebygge langtidskomplikasjoner ved EPP.
Beregning	TELLER: Antall deltagere som svarte at de går til kontroll hvert år eller hyppigere. NEVNER: Antall deltagere som har svart på spørsmål om kontroll og hyppighet av kontroll i årlig pasientskjema.

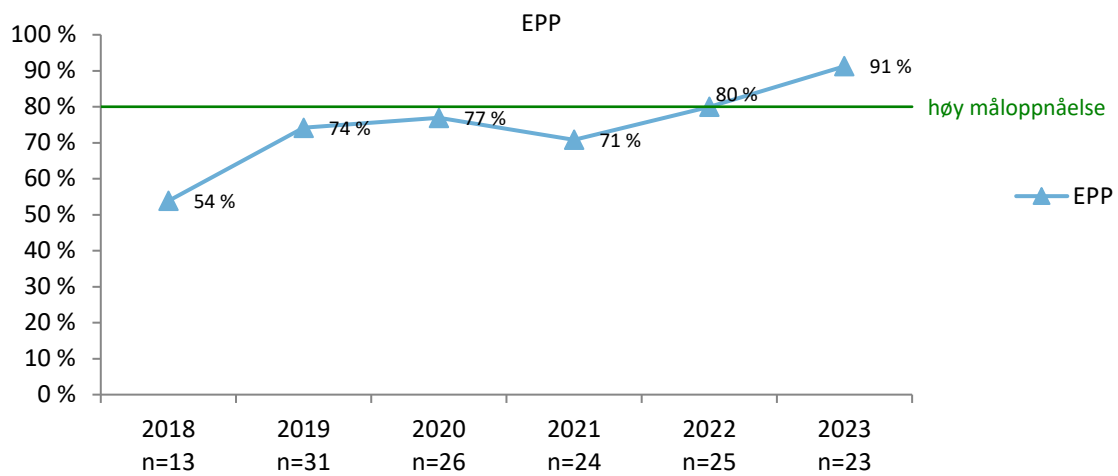
91 % av EPP-pasientene oppga å gå til kontroll årlig eller hyppigere i 2023 (Figur 44). Resultater på landsbasis for perioden 2018-2023 er vist i Figur 45.

Figur 44. Andel deltagere som oppga å gå til kontroll årlig, rapportert i 2023



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 52 %. Variabelkomplettheten i 2023 var 100 % (ingen ikke-besvart). Resultat fra Helse Midt-Norge og Helse Nord er ikke presentert grunnet lav n.

Figur 45. Andel deltagere som oppga å gå til kontroll årlig, for perioden 2018-2023

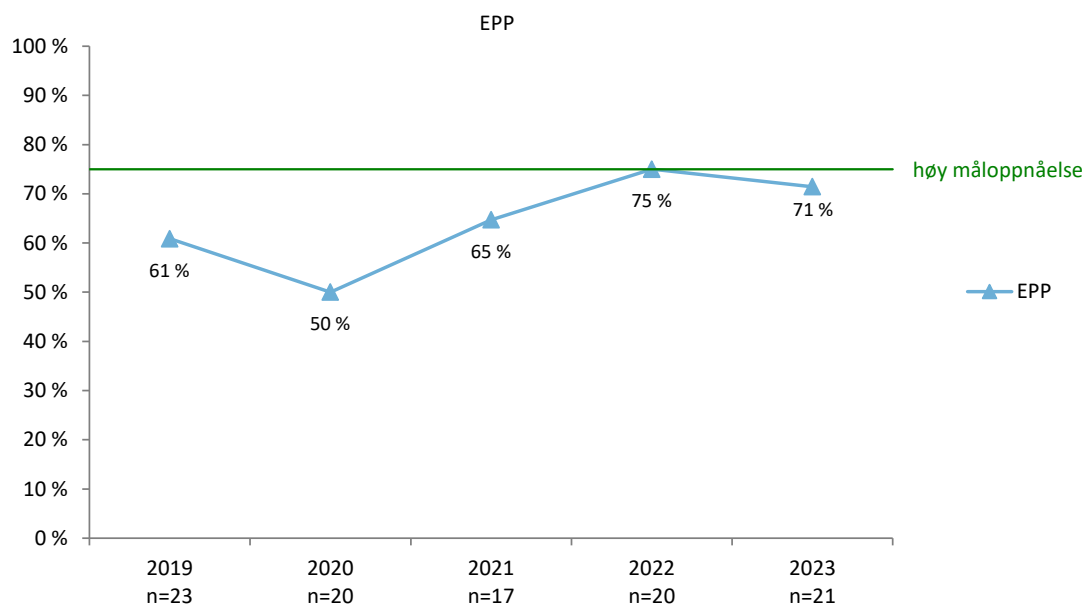


A-2 Mottatte legekontrollskjema for pasienter med EPP som oppgir å gå til årlig kontroll

Definisjon/ beskrivelse	Andelen mottatte legekontrollskjema for deltagere som i årlig pasientskjema oppgir at de går til kontroll årlig eller hyppigere. DATAKILDE: Årlig pasient- og legekontrollskjema.
Type indikator	Prosess
Måloppnåelse	HØY: 75 %.
Kunnskaps- grunnlag	NAPOS anbefalinger for årlig kontroll inkluderer anbefalinger om hvilke undersøkelser og analyser som bør utføres. Legerapporterte opplysninger om hvilke analyser og vurderinger som er utført ved legekontrollen er nødvendig for å kunne vurdere kvaliteten på de årlige kontrollene.
Beregning	TELLER: Antall pasienter det er mottatt legekontrollskjema for. NEVNER: Antall pasienter som i pasientskjema oppgir å gå til kontroll hvert år eller hyppigere.

Registeret har som mål at legekontrollskjema skal bli sendt inn for minst 75 % av de årlige kontrollene. Blant registerdeltagere som oppga å gå til årlig kontroll, mottok registeret i 2023 legekontrollskjema for 71 % av deltagerne med EPP (Figur 46). Det presenteres ikke tall for EPP på helseregionnivå grunnet lavt antall.

Figur 46. Andel mottatte legekontrollskjema for pasienter som oppga at de går til kontroll årlig



Kommentar: Variabelkompletthet kan ikke beregnes, da beregningen baserer seg på antall mottatte skjema.

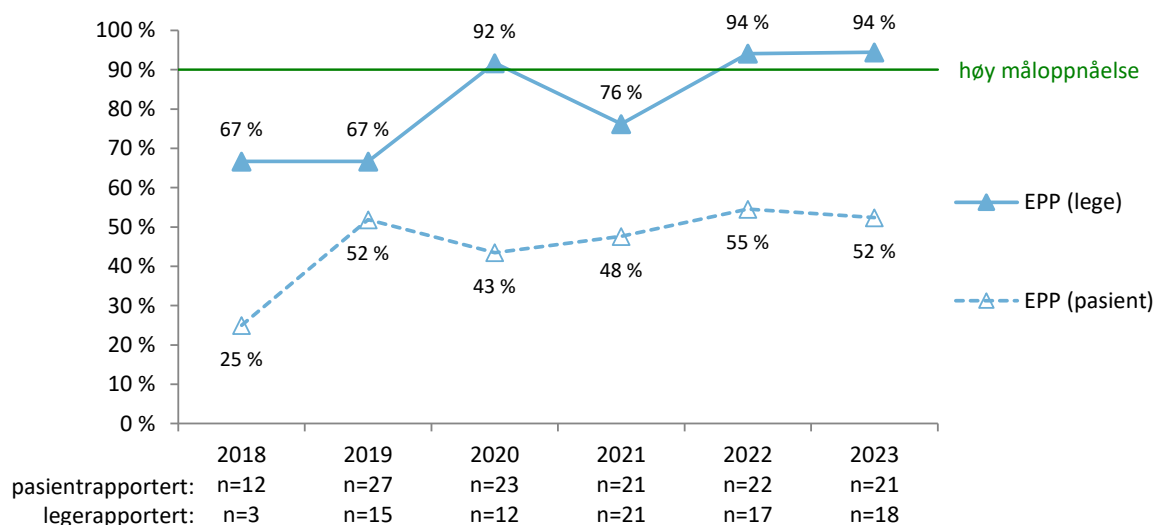
A-3 Viktigste undersøkelser ved kontroll av EPP (minstestandard, lege- og pasientrapportert)

Definisjon/ beskrivelse	Andel deltagere hvor lege rapporterte at viktigste undersøkelse(r) for kontroll av porfyrisykdommen (minstestandard) er utført. DATAKILDE: Årlig legekontrollskjema
Type indikator	Prosess
Måloppnåelse	Høy: 90 %.
Kunnskaps- grunnlag	NAPOS anbefalinger for årlig kontroll inkluderer anbefalinger om hvilke undersøkelser og analyser som bør utføres. EPP gir risiko for raskt utviklende alvorlig leversvikt. For EPP er de viktigste undersøkelsene derfor å få utført analyser som kan påvise forverring av sykdommen samt leverpåvirkning. Minstestandard er definert som utførelse av måling av protoporfyrin i blod (erytrocytt protoporfyrin) og leverstatus (ALAT, γ -GT og PT-INR).
Beregning	TELLER: Antall skjema hvor det er krysset ja for at alle fire undersøkelsene (e-protoporfyrin, ALAT, γ -GT og PT-INR) blir undersøkt. NEVNER: Antall skjema hvor minst ett av de fire spørsmålene er besvart

I Figur 47 er både lege- og pasientrapporterte resultater presentert. 94 % av legene rapporterte at minstestandard for kontroll ble utført i 2023, mens dette ble rapportert av 52 % av deltagerne. I det pasientrapporterte resultatet inngår også data fra deltagere hvis leger ikke har sendt inn legekontrollskjema. Mulige forklaringer på forskjellene kan være at deltagerne ikke vet nøyaktig hvilke undersøkelser som ble gjort, eller at de deltagerne som hadde leger som sendte inn legekontrollskjema, i større grad får utført kontroll i henhold til anbefaling, enn leger som ikke benytter seg av legekontrollskjema.

Sammenlignet med 2022 har andelen leger som utførte viktigste undersøkelser (minstestandard) ved kontroll vært stabil. Resultatene fra legekontrollskjema for alle anbefalte undersøkelser ved kontroll er presentert i Figur 79 i kapittel 2.3.3 Andre resultater EPP.

Figur 47. Lege- og pasientrapportert andel som fikk utført viktigste undersøkelser ved kontroll av EPP (erytrocytt protoporfyrin i blod og leverfunksjon i form av ALAT, γ -GT og PT-INR)



Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 71 % i 2023, og svarprosent på årlig pasientskjema var 52 %. Variabelkompletthet i 2023 for lege- og pasientrapporterte data var henholdsvis 100 % (ingen ikke-besvart).

A-4 Vurdering av sykdomsaktivitet (porfyrirelaterte analyser) for EPP (laboratorie-data)

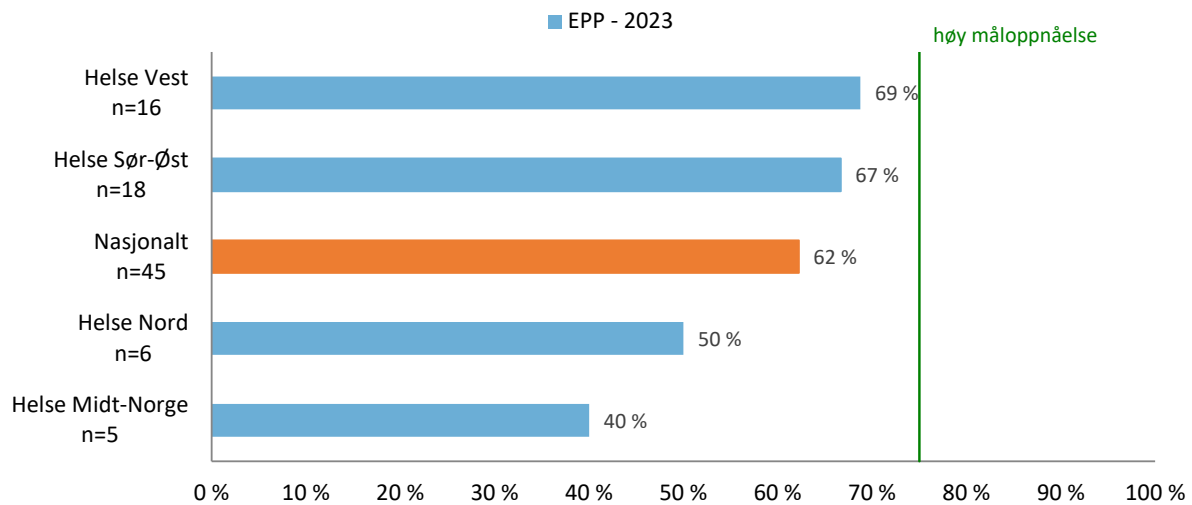
Definisjon/ beskrivelse	Andel deltagere som får utført relevante analyser til vurdering av sykdomsaktivitet ved NAPOS/HUS. DATAKILDE: Data fra laboratorieinformasjonssystemet på HUS.
Type indikator	Prosess
Måloppnåelse	Høy: 75 %.
Kunnskaps- grunnlag	For alle som har hatt symptomatisk porfyri sykdom, er innsending av prøve til vurdering av sykdomsaktivitet inkludert i anbefalingene for årlig kontroll fra NAPOS. Å monitorere mengden metall-fritt protoporfyrin i de røde blodcellene er viktig for å påvise en eventuell stigning, som kan indikere forverring av sykdommen og også sees dersom leveren blir påvirket.
Beregning	TELLER: Antall som fått analysert prøve ved NAPOS/HUS. NEVNER: Alle deltagere i registeret som er diagnostisert før rapporteringsåret.

Den årlige registerpakken inneholder påminning om at prøver til analyse og vurdering av sykdomsaktivitet skal sendes inn årlig, og informasjon om prøvetaking, behandling og forsendelse er inkludert (både til pasient og lege). Antall registerdeltagere som har fått vurdert sykdomsaktivitet (porfyrirelaterte analyser) hentes fra laboratorieinformasjonssystemet på Haukeland universitetssjukehus, og data foreligger dermed her fra alle deltagerne i registeret.

Andelen deltagere med EPP som har fått vurdert sykdomsaktivitet (porfyrirelaterte analyser) i 2023 var 62 %, en nedgang fra i fjor, og et lite stykke unna grensen for høy måloppnåelse (minst 75 %) (Figur 48). Fokus på viktigheten av å kontrollere sykdomsaktivitet, både ovenfor pasienter og oppfølgende helsepersonell, er nødvendig.

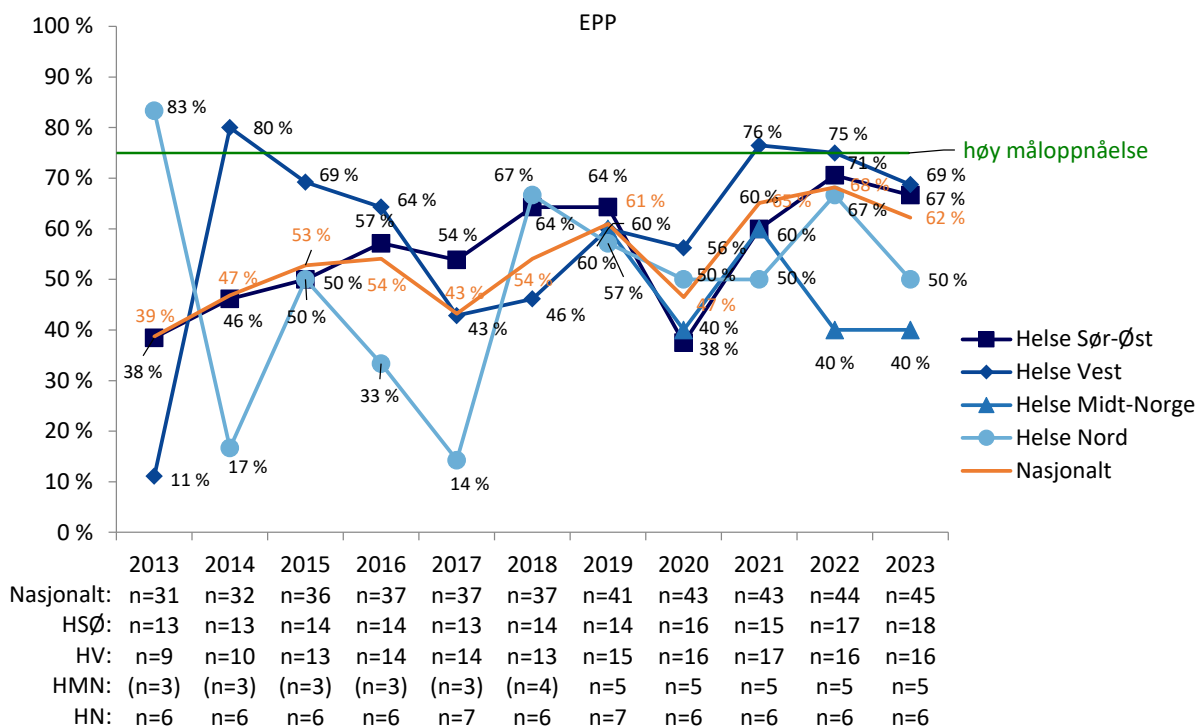
Registeret sendte ut årlig registerpakke første gang i januar 2018, og andelen er høyere nå enn før oppstarten av registerpakkene, men unntak av nedgangen i 2020, da trolig grunnet pandemisituasjonen (Figur 49). Mye av variasjonen man ser i Figur 49 kan skyldes at det er lavt antall deltagere med EPP som er ulikt fordelt på helseregionene, slik at små endringer i tallene gir store utslag.

Figur 48. Andel deltager hvor analyse av sykdomsrelaterte markører har blitt utført i 2023



Kommentar: Figuren viser andel registerdeltagere hvor sykdomsrelaterte markører er blitt analysert ved NAPOS/HUS. Vær oppmerksom på lavt antall for de fleste av helseregionene. Mottatte prøver som av ulike årsaker ikke har blitt analysert er ikke tatt med i beregningene. Det er også mulig at noen få prøver kan ha blitt sendt til analysering ved andre laboratorier, uten at vi har fått kopi av disse resultatene.

Figur 49. Andel deltagere hvor sykdomsrelaterte markører har blitt analysert, for perioden 2013-2023



Kommentar: Vær oppmerksom på lavt antall for de fleste av helseregionene. For år hvor antall er mindre enn 5 er andelen ekskludert fra figuren og antall (n) oppgitt i parentes.

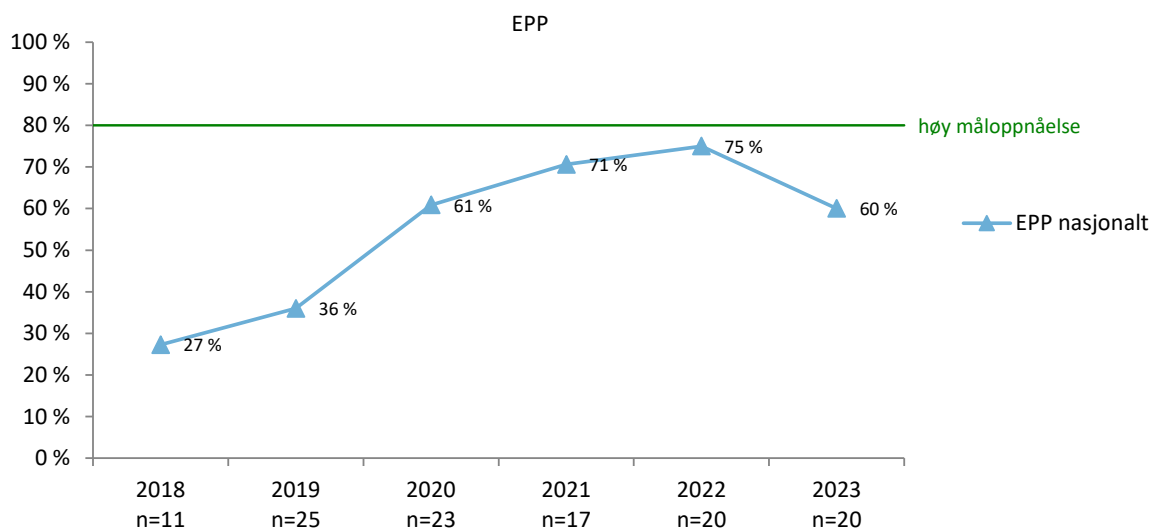
A-5 Fornøydhet med oppfølgingen ved siste kontroll av EPP (PREM)

Definisjon/ beskrivelse	Andel som i stor/svært stor grad er fornøyd med oppfølgingen de fikk ved forrige kontroll, blant deltagere som går til kontroll. DATAKILDE: Årlig pasientskjema.
Type indikator	PREM
Måloppnåelse	HØY: 80 %.
Kunnskaps- grunnlag	Siden porfyrisykdommer er sjeldne, vil legene ofte ha lite kunnskap om sykdommen. I hvilken grad pasientene er fornøyd vil påvirkes av hvor godt legen setter seg inn i sykdommen og hva som trengs for å gi god oppfølging.
Beregning	TELLER: Antall deltagere som svarte at de i stor grad eller i svært stor grad er fornøyd med oppfølgingen de fikk ved forrige kontroll. NEVNER: Antall deltagere som oppga at de går til kontroll for porfyrisykdommen og som har svart på spørsmål om fornøydhet.

I 2023 rapporterte 60 % (n=20) av EPP-pasientene at de i stor eller i svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen, en nedgang fra de to foregående år (Figur 50). EPP kan gi uttalte symptomer og har få behandlingsmuligheter, og det kan være utfordrende at helsepersonell har liten erfaring og kunnskap om denne sjeldne diagnosen.

De fleste EPP-pasientene følges opp av fastlege, noen få på sykehusavdeling og et fåtall av privatpraktiserende spesialist. Antallet er for lavt til å kunne presentere grad av fornøydhet fordelt på hvor de følges opp, eller på helseregionnivå.

Figur 50. Andel deltagere som i stor eller svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll, for perioden 2018-2023



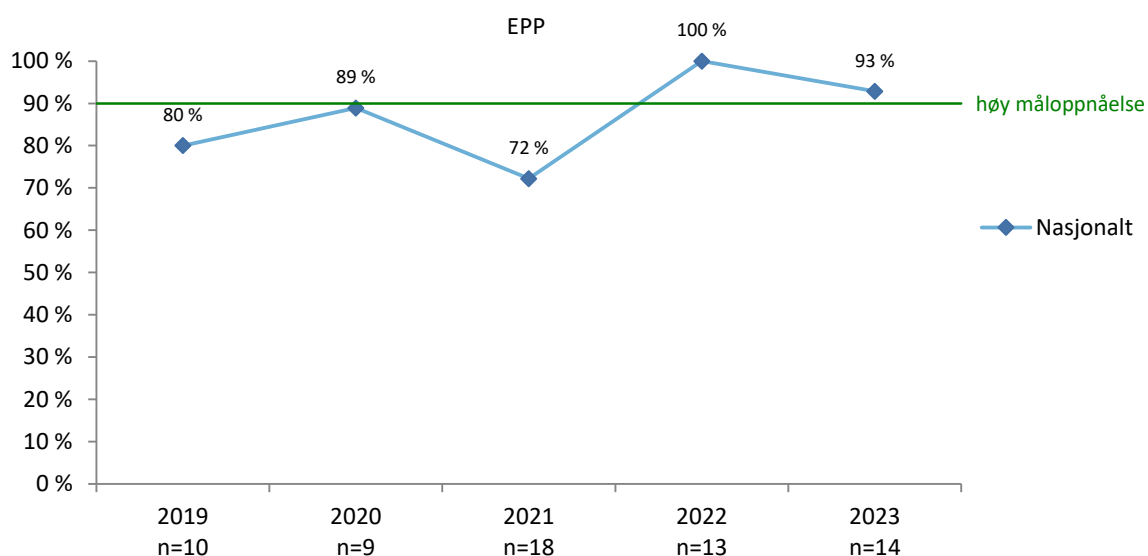
Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 52 %. Variabelkomplettheten i 2023 var 95 % (1 ikke-besvart).

A-6 Følges NAPOS sine anbefalinger for legek kontroll av EPP? (legerapportert)

Definisjon/ beskrivelse	Andel leger som rapporterte at de følger NAPOS anbefalinger for kontroll av porfyrisykdom. DATAKILDE: Årlig legek kontrollskjema.
Type indikator	Prosess
Måloppnåelse	Høy: 90 %.
Kunnskaps- grunnlag	NAPOS anbefalinger for årlig kontroll inkluderer anbefalinger om hvilke undersøkelser og analyser som bør utføres. Nyeste versjon er alltid vedlagt legek kontrollpakken som sendes ut til deltageren årlig. Ved å benytte tilsendte anbefalinger for kontroll sikrer legen at kontrollen utføres i henhold til oppdaterte anbefalinger.
Beregning	TELLER: Antall skjema hvor det er krysset ja for at NAPOS anbefalinger for kontroll følges. NEVNER: Antall skjema hvor spørsmålet er besvart med ja eller nei. Skjema hvor det er svart «Ikke aktuelt» eller ikke besvart er ekskludert.

13 av 14 leger som besvarte spørsmålet i 2023, rapporterte at de fulgte NAPOS sine anbefalinger for kontroll (Figur 51). Tre leger besvarte ikke spørsmålet. Det presenteres ikke resultat på helseregionnivå for EPP grunnet lavt antall.

Figur 51. Andel leger som oppga å følge NAPOS sine anbefalinger for kontroll av EPP, for perioden 2019-2023



Kommentar: Andel er beregnet utfra antall som svarte ja eller nei på spørsmålet (n=14). Skjema hvor det var svart 'ikke aktuelt' er ekskludert fra beregningene (1 stk. i 2023). Variabelkompletheten var 82 % (3 ikke-besvart). Andel mottatte legek kontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 71 %. Vær oppmerksom på lavt antall rapporterende leger og at resultatet følgelig må tolkes varsomt.

G – DIAGNOSTISK FORSINKELSE VED EPP

For sjeldne og lite kjente diagnoser kan det gå lang tid med utredning, og pasienten oppsøker gjerne helsevesenet flere ganger før rett diagnose blir stilt. Diagnostisk forsinkelse, dvs. tid fra pasientrapportert symptomdebut til diagnosetidspunkt, er derfor en viktig indikator å følge. Norsk porfyriregister inkluderer pasientrapporterte opplysninger om tidspunkt for symptomdebut.

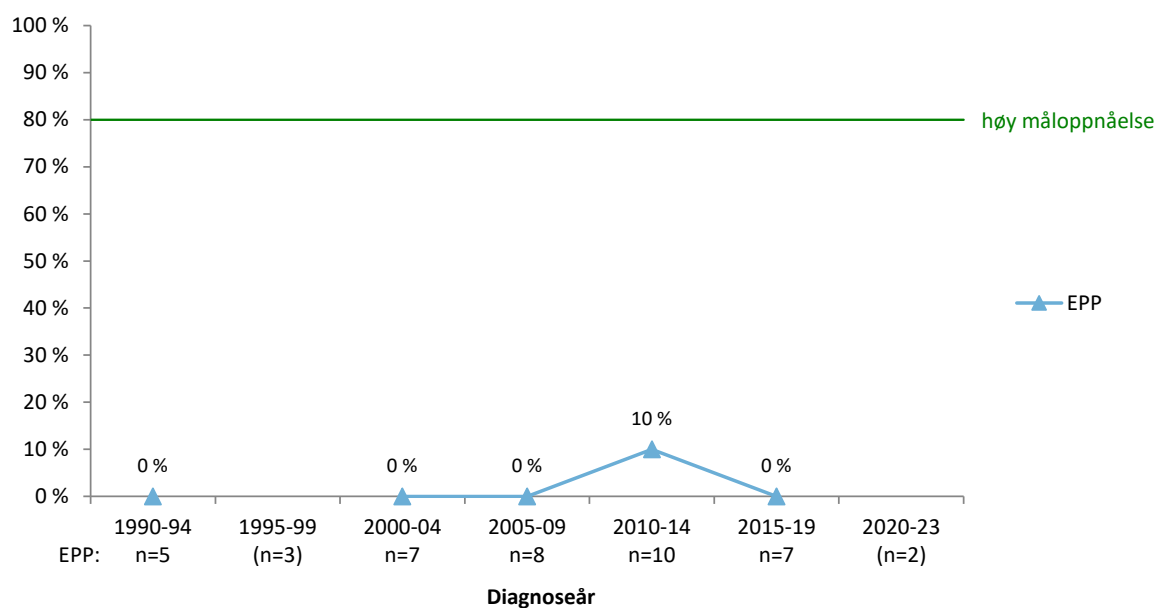
G-1 Diagnose innen ett år for EPP (pasientrapportert)

Definisjon/ beskrivelse	Andel deltagere hvor tid fra symptomdebut til diagnose, regnet i hele år, er 1 år eller mindre. DATAKILDE: Diagnoseskjema.
Type indikator	Prosess
Måloppnåelse	Høy: 80 %.
Kunnskaps- grunnlag	Riktig diagnose er en forutsetning for at korrekt oppfølging kan gis, og det er derfor viktig at diagnostisk forsinkelse er så kort som mulig.
Beregning	Diagnostisk forsinkelse måles i antall hele år fra årstall for første symptomer til årstall diagnosen ble stilt. TELLER: Antall skjema hvor forsinkelse er 1 år eller mindre. NEVNER: Antall skjema hvor tidspunkt for symptomdebut er rapportert.

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. Registeret har likevel satt som mål at minst 80 % av pasientene få stilt korrekt EPP-diagnose innen 1 år.

Resultatene presenteres for 5-årsperioder fordi det er lavt antall nye diagnoser per år. I inneværende periode (2020-23) er det 2 pasienter som er blitt diagnostisert med EPP. Resultater for denne 5-årsperioden blir dermed ikke presentert i Figur 52. Median diagnostisk forsinkelse for 5-årsperioder er presentert i Tabell 5, og samlet median forsinkelse for pasientene diagnostisert etter 1990 er 11,5 år (n=42).

Figur 52. Andel som fikk diagnose innen 1 år fra symptomdebut, beregnet for 5-års perioder fra 1990 (pasientrapportert)



Kommentar: Det er stor variasjon i antall nye deltagere fra år til år. For 5-årsperioder hvor antall deltagere er mindre enn 5 er ikke andelen inkludert i figuren og antall (n) oppgitt i parentes.

Tabell 5. Median diagnostisk forsinkelse beregnet i hele år for 5-års perioder (pasientrapportert)

Diagnosetidspunkt	EPP		
	Median (år)	10 - 90 persentil	n
1990-94	19,0	16,0 - 27,8	5
1995-99			3
2000-04	12,0	7,4 - 28,8	7
2005-09	14,5	7,1 - 63,0	8
2010-14	6,0	1,9 - 26,8	10
2015-19	25,0	8,2 - 37,0	7
2020-24			2
Samlet fra 1990	11,5	2,0 - 33,0	42

2.2 PASIENTRAPPORTERTE DATA (PROM/PREM)

For sjeldne og lite kjente diagnoser vil legene ofte ikke ha like god kunnskap om hvordan man behandler og følger opp sykdommen. Pasienter kan derfor oppleve at det tar tid før de får riktig diagnose, at helsepersonell har lite kunnskap om diagnosen og at de ikke får optimal oppfølging og behandling. Det er derfor viktig å spørre pasientene om deres egne erfaringer rundt oppfølgingen de får i helsevesenet.

Registeret har to PREM-baserte kvalitetsindikatorer hvor måloppnåelse er definert, *A-5 Fornøydhet ved siste kontroll* presentert i kapittel 2.1. og *C-2 Erfaringer med behandling og oppfølging av nydiagnostisert PCT* som presenteres hvert tredje år, sist gang i 2023.

Det validerte PROM-instrumentet SF-12v2 som måler helserelatert livskvalitet ble inkludert i Norsk porfyriregister i spørreskjemaer for AIP og PCT i henholdsvis 2013 og 2014. Fra 2014-15 ble SF-12 erstattet av RAND-12 etter anbefaling fra Nasjonalt servicemiljø for medisinske kvalitetsregistre (SKDE) og Fagsenter for pasientrapporterte data. RAND-12, er per i dag inkludert i diagnoseskjema for PCT, AIP, PV og HCP og behandlingsskjema PCT.

E – BEKYMNING FOR SYMPTOMER (PROM)

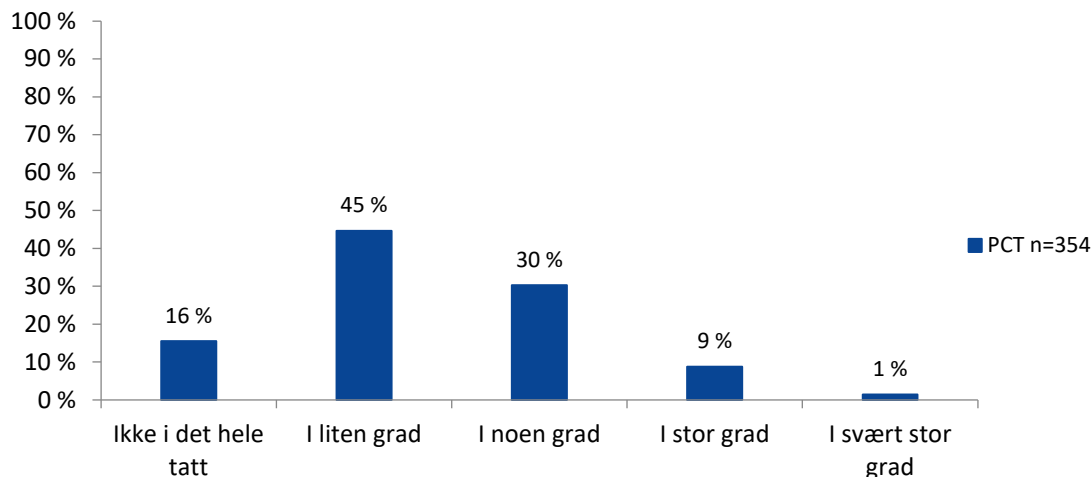
I hvilken grad pasienter bekymrer seg vil avhenge av flere faktorer, bl.a. hvordan porfyri sykdommen har artet seg tidligere, samt hos ev. slektninger og hvilken behandling og oppfølging pasienten har fått tidligere. Siden porfyri sykdommene gir forskjellige typer symptomer med varierende behandlingsmuligheter og har forskjellig naturlig forløp, er det som forventet at dette påvirker grad av bekymring ved de ulike diagnosene.

Bekymring for symptomer (PROM) ved PCT

Deltagere med PCT får spørsmål om i hvilken grad de bekymrer seg for å få nye episoder med hudsymptomer. De fleste med PCT bekymret seg i liten grad eller ikke i det hele tatt (Figur 53), mens en mindre andel bekymret seg i noen eller i stor/svært stor grad.

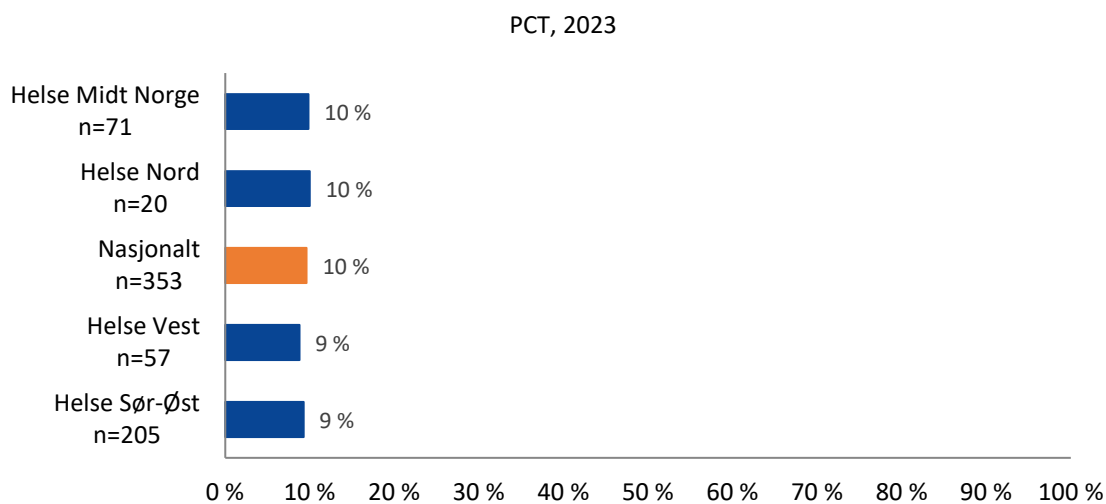
Figur 54 viser at det ikke er forskjell mellom helseregionene i andel som i stor eller i svært stor grad bekymret seg for nye episoder med hudsymptomer. Andelen som oppgir stor eller svært stor grad av bekymring, har holdt seg stabil de siste seks årene (Figur 55).

Figur 53. Grad av bekymring for å få hudsymptomer blant deltagere med PCT i 2023



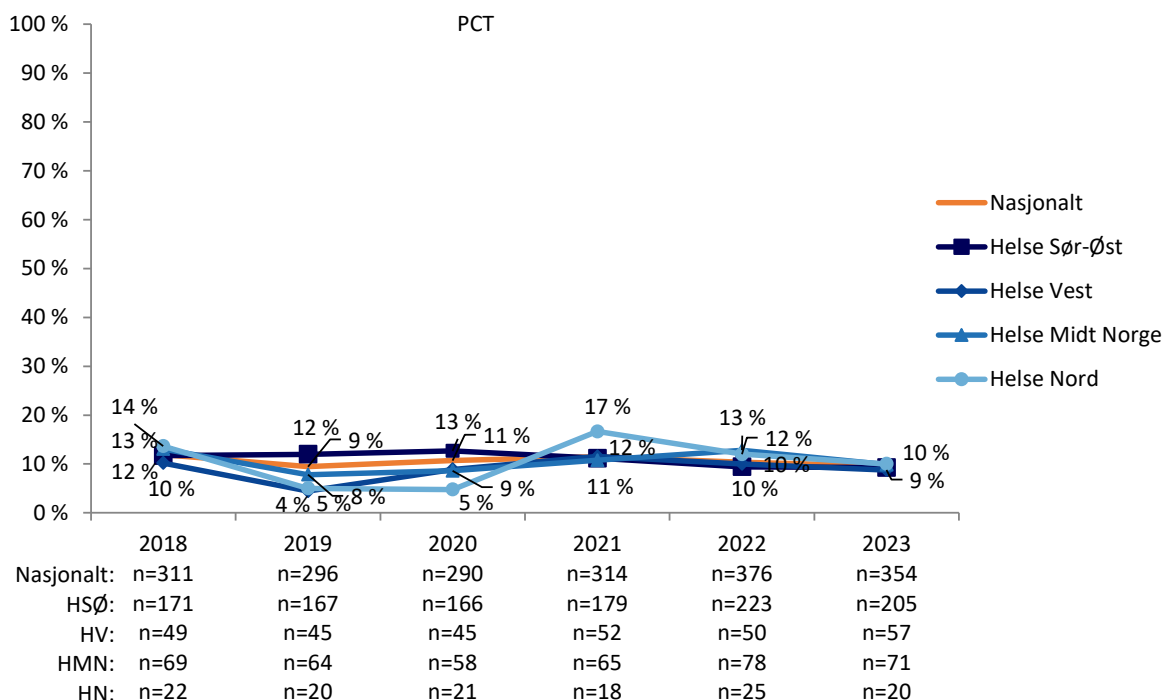
Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 78 %. Variabelkompletheten var 96 % (13 ikke-besvart).

Figur 54. Andel deltagere som i 2023 oppga stor/svært stor grad av bekymring for å få hudsymptomer



Kommentar: Vær oppmerksom på lavt antall deltagere i Helse Nord. Svarprosent på årlig pasientskjema var 78 %. Variabelkompletheten var 96 % (13 ikke-besvart). En deltager er ekskludert fra figuren pga. ukjent bosted.

Figur 55. Andel deltagere i årene 2018-2023 oppga stor/svært stor grad av bekymring for å få hudsymptomer fordelt på helseregion

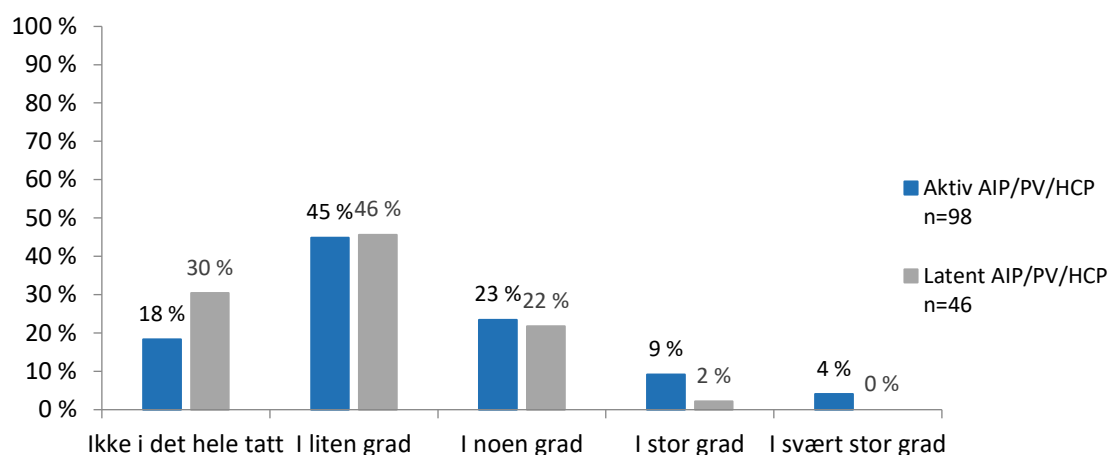


Kommentar: Vær oppmerksom på lavt antall deltagere i Helse Nord.

Bekymring for symptomer (PROM) ved AIP, PV og HCP

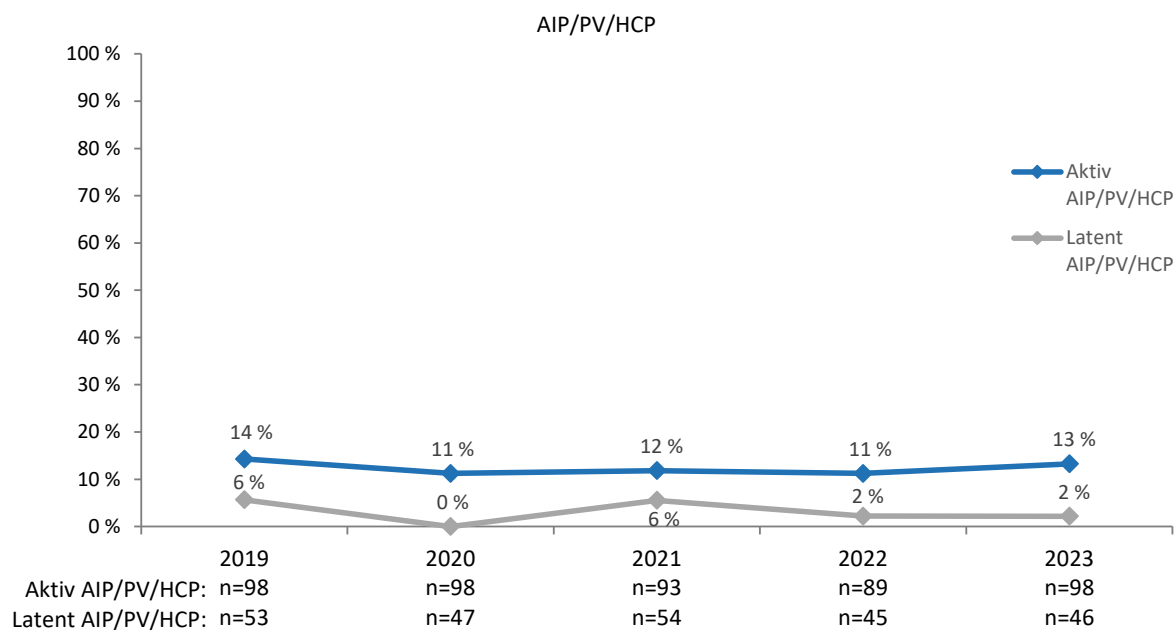
For deltagere med AIP, PV og HCP kartlegges det i hvilken grad de bekymrer seg for å få akutte anfall. Resultatene viser at de fleste bekymrer seg i liten grad eller ikke i det hele tatt (Figur 56), mens en mindre andel bekymret seg i noen eller i stor/svært stor grad. Deltagere med latent sykdom (aldri har hatt akutt anfall) oppga generelt noe lavere grad av bekymring enn deltagere som har eller har hatt symptomatisk sykdom. Andelen som oppgir stor eller svært stor grad av bekymring har holdt seg stabil de siste fem årene (Figur 57).

Figur 56. Grad av bekymring for å få akutte porfyrianfall blant personer med aktiv og latent AIP, PV og HCP i 2023



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema for aktiv AIP/PV/HCP var 61 % og for latent AIP/PV/HCP 44 %. Variabelkompletheten var henholdsvis 99 % (1 ikke-besvart) og 100 % for aktiv og latent AIP/PV/HCP.

Figur 57. Andel deltagere som i årene 2019-2023 oppga stor/svært stor grad av bekymring for å få akutte porfyrianfall.

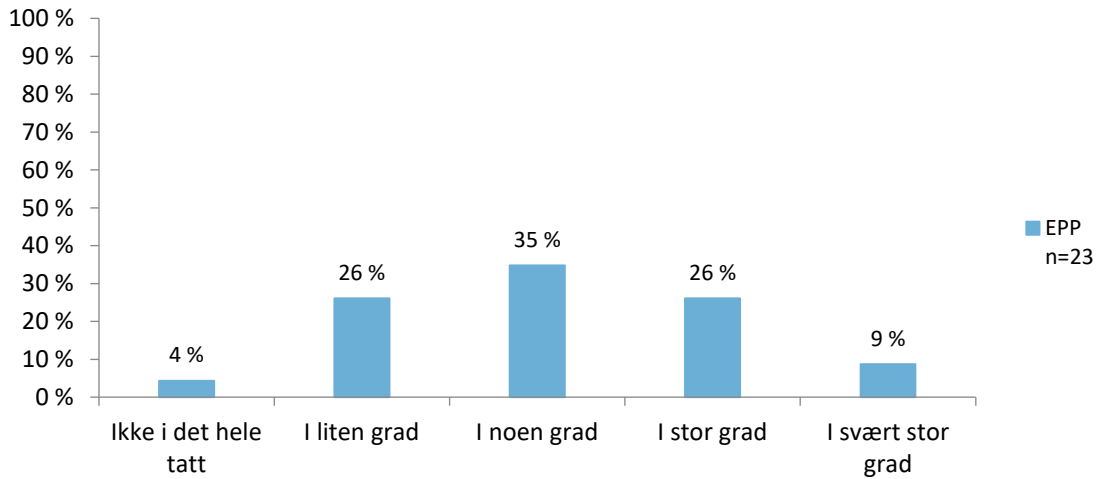


Bekymring for symptomer (PROM) ved EPP

Deltagere med EPP får spørsmål om i hvilken grad de bekymrer seg for å få nye episoder med EPP-symptomer. Resultatene viser at de fleste bekymrer seg i noen (35 %) eller i stor/svært stor grad (35 %), mens færre ikke bekymrer seg/ bekymrer seg i liten grad (30 %)

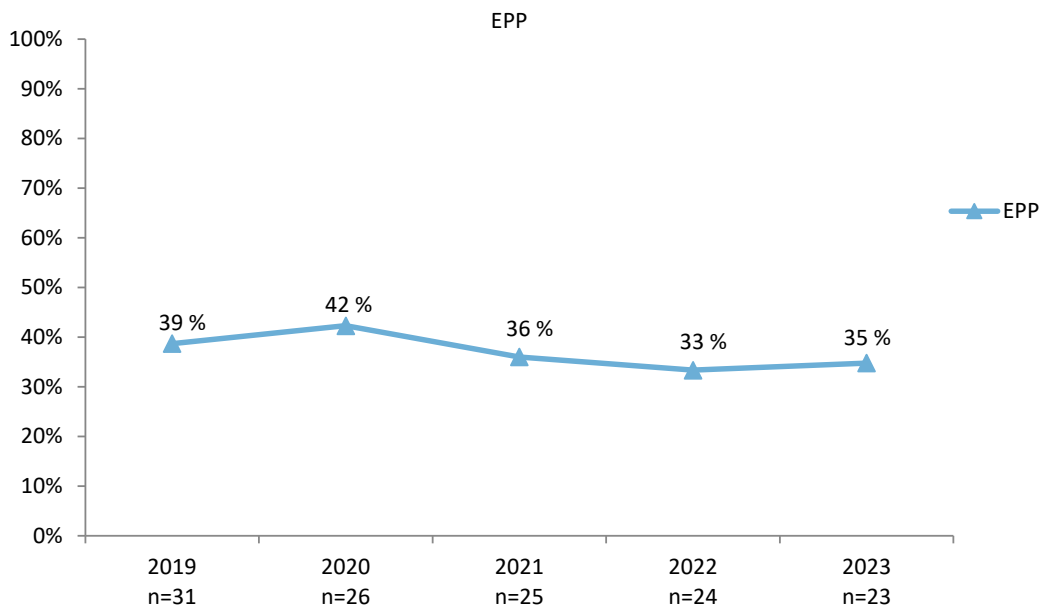
(Figur 58). Lyseksposering gir for mange pasienter sterke, for noen invalidiserende, smerter i huden, vanligvis av mange dagers varighet. Andelen som oppgir stor eller svært stor grad av bekymring har holdt seg stabil de siste fem årene (Figur 59).

Figur 58. Grad av bekymring for å få hudsymptomer blant personer med EPP i 2023



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 52 %. Variabelkompletheten var 100 %.

Figur 59. Andel deltagere som i årene 2019-2023 oppga stor/svært stor grad av bekymring for å få hudsymptomer.



2.3 ANDRE ANALYSER

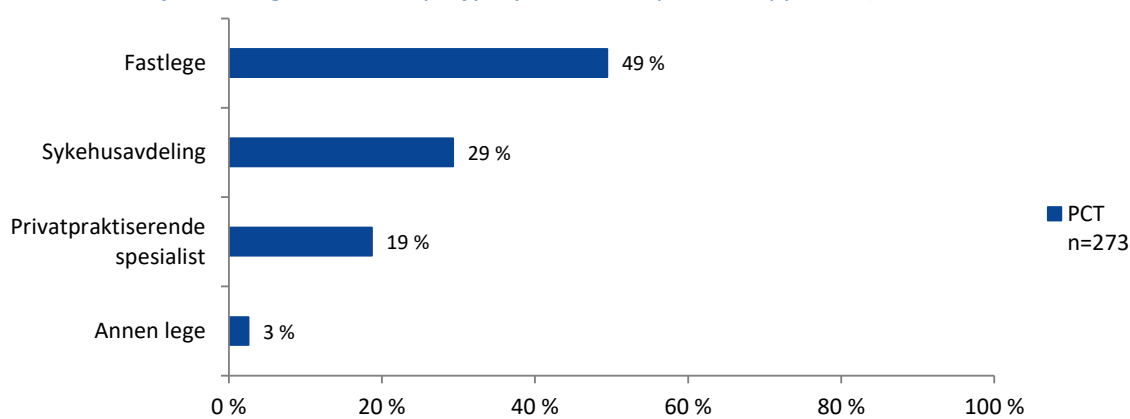
2.3.1 ANDRE RESULTATER PCT

A-POLIKLINISK KONTROLL – ANDRE PCT-RESULTATER

Sted hvor årlig kontroll utføres

Blant PCT-pasientene oppga over halvparten å gå til kontroll hos fastlegen, og omtrent en fjerdedel oppga at den årlige kontrollen ble utført på sykehusavdeling (Figur 60).

Figur 60. Hvor utføres årlig kontroll av porfyrisykdommer (pasientrapportert)

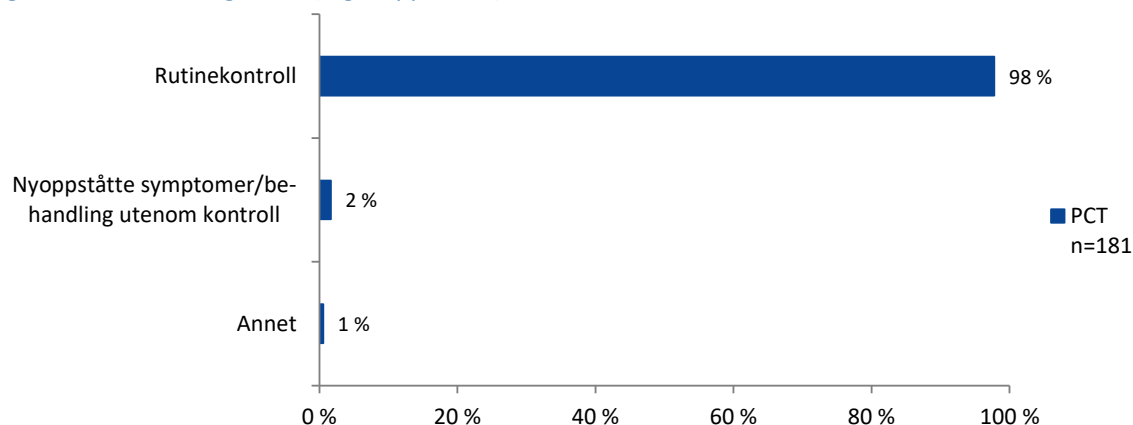


Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 78 %. Variabelkompletthet var 99 % (2 ikke-besvart).

Årsak til legetime

De aller fleste legekontrollskjemaene for pasienter med PCT var fylt ut i forbindelse med rutinekontroll av porfyrisykdommen (Figur 61).

Figur 61. Årsak til legetime (legerapportert)



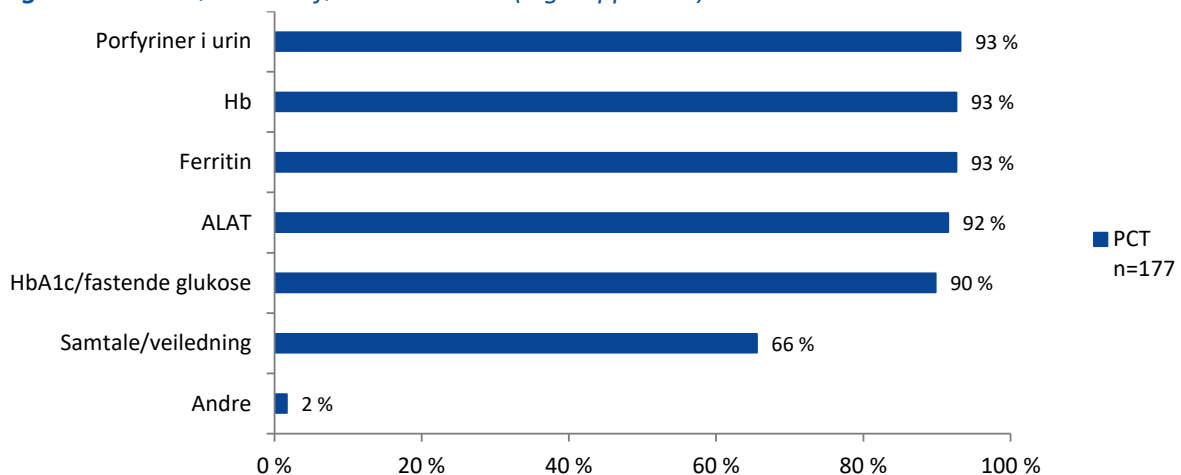
Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 56 %. Variabelkompletthet var 99 % (1 ikke-besvart).

Undersøkelser ved kontroll

Andelen rapporterende leger som har utført minstestandard, dvs. den viktigste undersøkelsen ved kontroll av PCT, er presentert i indikator A-3 Viktigste undersøkelse ved kontroll av PCT (minstestandard, lege- og pasientrapportert) i kapittel 2.1.1

Kvalitetsindikatorer for PCT. I Figur 62 under, presenteres resultater fra legekontrollskjema for alle de ulike undersøkelsene som bør utføres ved PCT-kontroll.

Figur 62. Undersøkelser utført ved kontroll (legerapportert)



Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 56 %. Variabelkompletheten var 97 % (5 ikke-besvart).

D-SYMPTOMER OG BEHANDLING – ANDRE PCT-RESULTATER

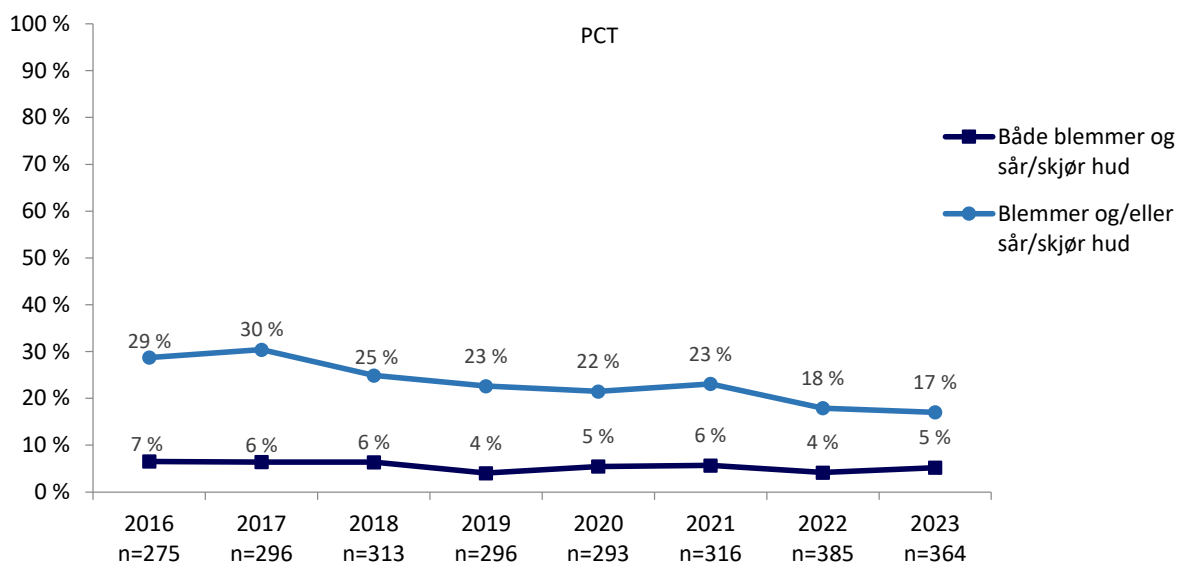
Symptomer og mulig tilbakefall ved PCT

Symptomer ved PCT oppstår på lyseksponerte hudområder og består av blemmer, sår i huden/skjør hud, økt pigmentering, unormal hårvekst og kløe. Blemmer og sår/skjør hud regnes som de mest typiske symptomene på PCT.

I 2023 rapporterte 17 % (n=364) å ha hatt blemmer og/eller sår/skjør hud de siste 12 måneder (Figur 63). Dette er den laveste andelen som har vært rapportert siden registeret startet å registrere forekomst av symptomer. 5 % rapporterte at de hadde hatt både blemmer og sår/skjør hud. At 17 % rapporterte symptomer som kan være forenlig med tilbakefall av PCT-sykdommen er fremdeles for høyt, når nye episoder med symptomer kan forebygges med årlig oppfølging. Opplysningene om symptomer er imidlertid pasientrapporterte og opplevd skjør hud har sannsynligvis også ofte andre årsaker enn PCT.

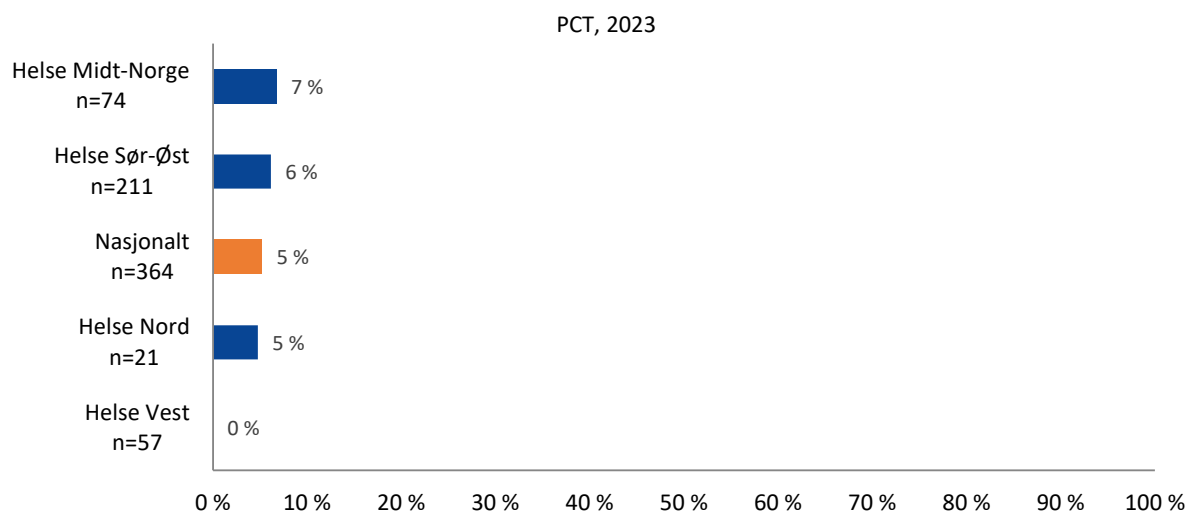
Figur 64 og Figur 65 viser andelen som rapporterte både blemmer og sår/skjør hud fordelt på de ulike helseregionene.

Figur 63. Forekomst av typiske PCT symptomer (mulig tilbakefall) siste 12 måneder (pasientrapportert)



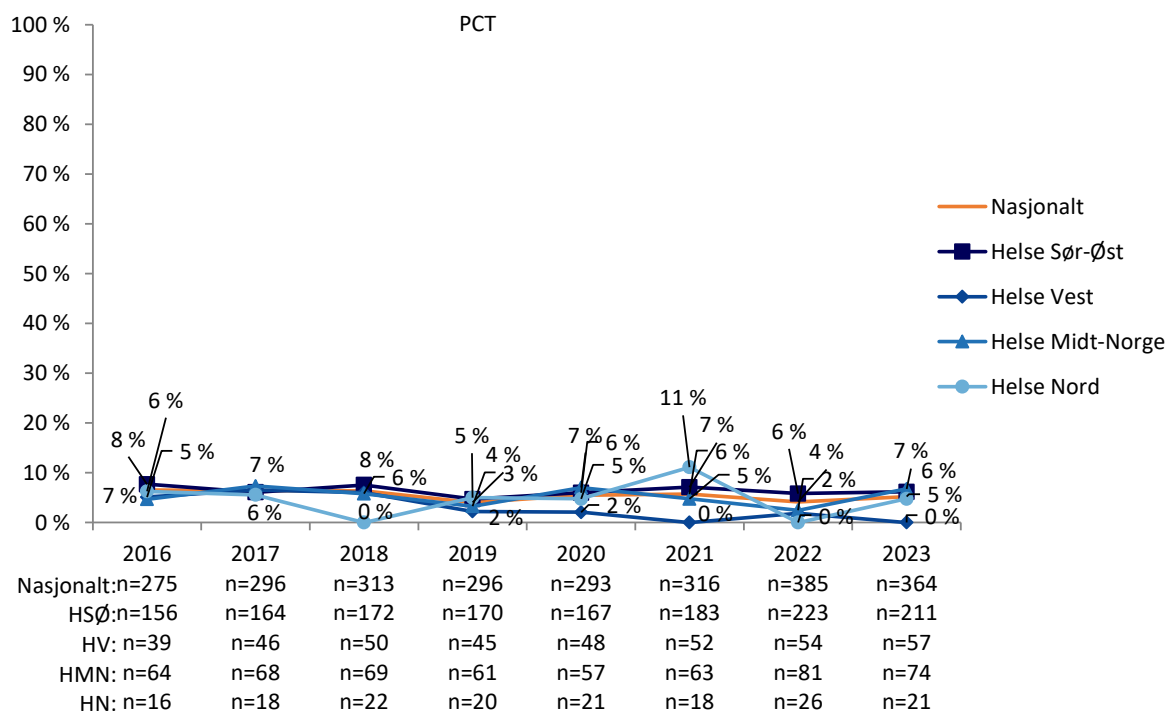
Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema i 2023 var 78 %. Variabelkomplettheten i 2023 var 99 % (3 ikke-besvart).

Figur 64. Forekomst av både blemmer og sår/skjør hud (mulig tilbakefall) siste 12 måneder, fordelt på helseregion i 2023 (pasientrapportert)



Kommentar: 1 person er kun inkludert i nasjonal andel pga. ukjent bosted. Svarprosent på årlig pasientskjema var 78 %. Variabelkomplettheten i 2023 var 99 % (3 ikke-besvart).

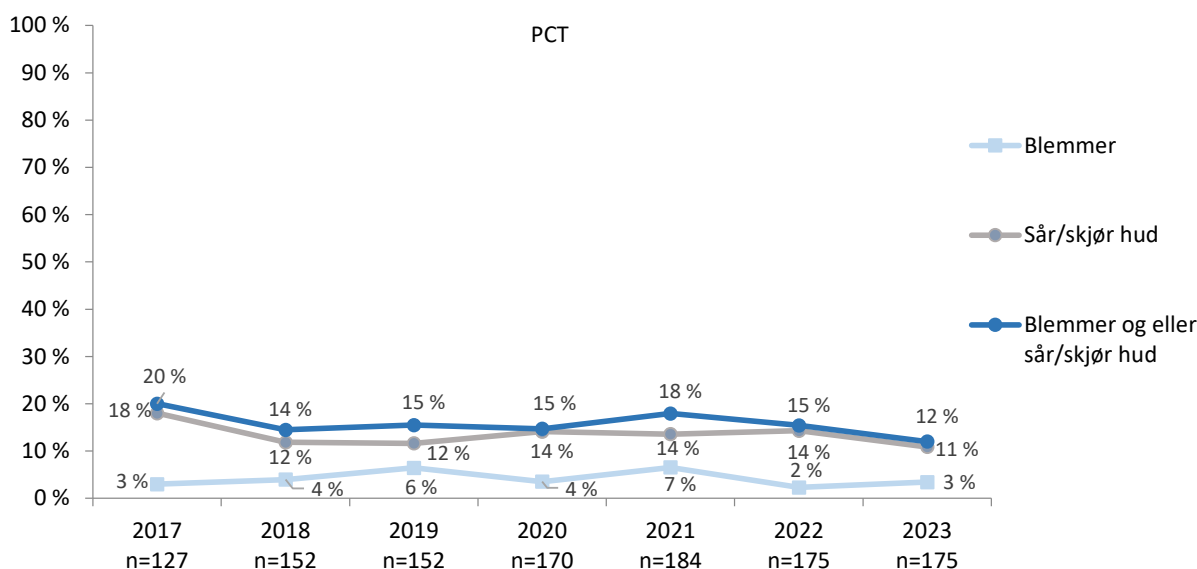
Figur 65. Forekomst av både blemmer og sår/skjør hud siste 12 måneder (mulig tilbakefall) fordelt på helseregion (pasientrapportert)



Kommentar: 1 person er kun inkludert i nasjonal andel for 2022 og 2023 pga. ukjent bosted.

Basert på data fra legekontrollskjema i 2023 hadde 21 % av pasientene (n=175) mulige PCT-symptomer den dagen de var til legekontroll. Figur 66 viser andel deltagere som hadde typiske PCT-symptomer den dagen legekontrollen fant sted, for de siste 7 år.

Figur 66. Forekomst av typiske PCT-symptomer ved legekontroll (legerapportert)

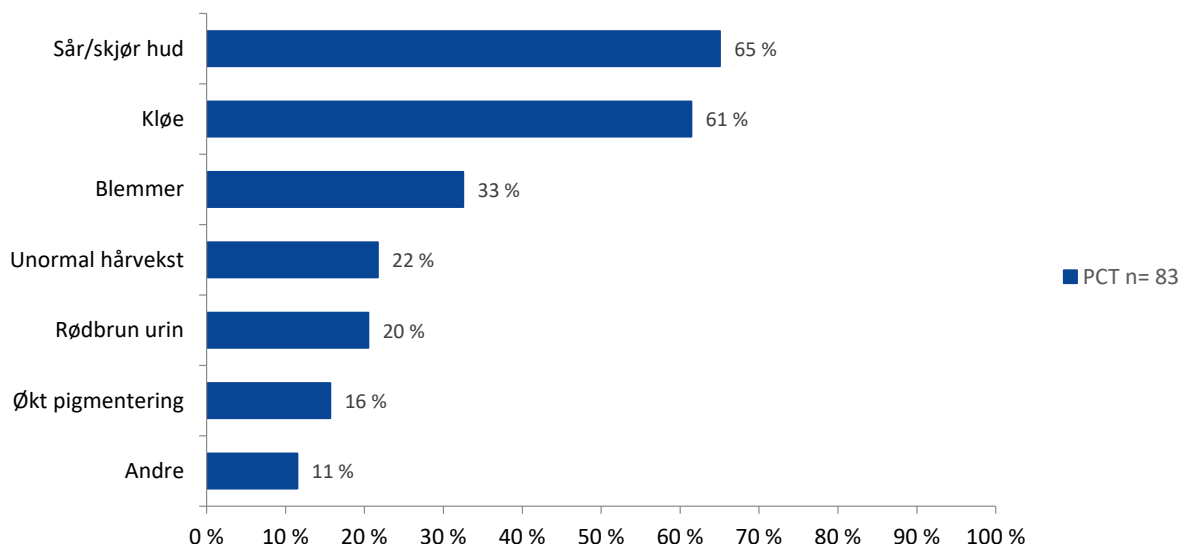


Kommentar: Andel er beregnet utfra antall som svarte ja eller nei på spørsmålet om pasienten har symptomer på PCT i dag (n=175). Skjema hvor det var svart 'vet ikke' er ekskludert fra beregningene (6 stk.).

Variabelkompletheten var 99 %. Flere avkryssinger er mulig i dette spørsmålet, og for 23 deltagere var det oppgitt ett symptom, for 13 to eller flere. Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 56 %.

I årlig pasientskjema var det totalt 86 deltagere som rapporterte at de hadde hatt symptomer siste 12 måneder, og 83 av disse rapporterte hvilke symptomer de hadde hatt. De vanligste symptomene rapportert i 2023 var sår/skjør hud og kløe (Figur 67).

Figur 67. Type symptomer hos deltagere med kjent PCT som har oppgitt symptomer siste 12 måneder for 2023 (pasientrapportert)



Kommentar: Flere avkryssninger er mulig i dette spørsmålet, og 25 personer oppga ett symptom mens 58 oppga to eller flere. Svarprosent på årlig pasientskjema var 78 %. Variabelkompletheten var 97 % (3 ikke-besvart).

Feil! Fant ikke referanseilden. viser antall deltagere som har oppgitt å ha symptomer og/eller blitt behandlet for PCT siste 12 måneder.

Tabell 6. Alternativt oppsett: Forekomst av symptomer og behandling siste 12 måneder (pasientrapportert)

	Hatt symptomer	Ikke hatt symptomer	Sum
Blitt behandlet	42 (11 %)	59 (16 %)	101 (28 %)
Ikke blitt behandlet	43 (12 %)	222 (60 %)	265 (72 %)
Sum	86 (23 %)	281 (77 %)	367

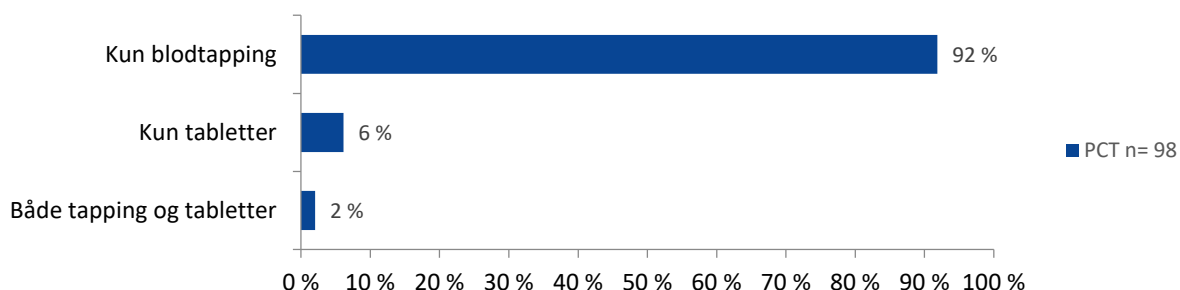
Behandling

Det var totalt 101 deltagere (28 %) som oppga at de hadde blitt behandlet for PCT siste 12 måneder, og 98 av disse oppga type behandling. Flesteparten fikk behandling med blodtapping, enten kun blodtapping (92 %) eller blodtapping i kombinasjon med hydroksylorokintabletter (2 %) (Figur 68). 6 % ble behandlet med kun hydroksylorokintabletter.

Blant dem som ble behandlet med blodtapping, fikk 44 % utført blodtappingen ved medisinsk avdeling på sykehus og 32 % ved blodbank, mens det var 11 % som oppga å ha fått

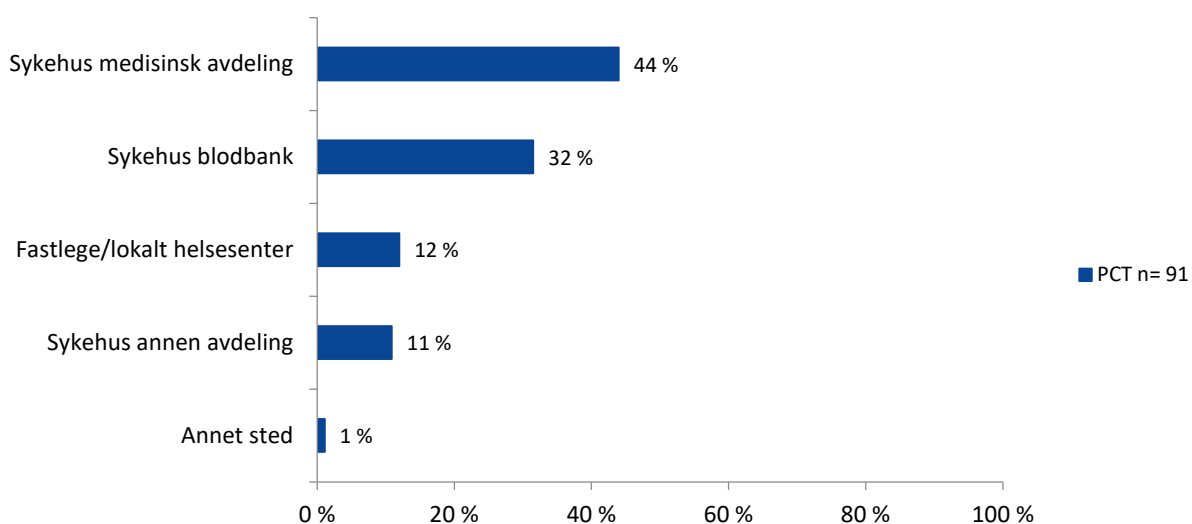
utført behandlingen ved en annen sykehusavdeling. 12 % oppga å ha fått utført blodtapping ved lokalt helsesenter/fastlege (Figur 69).

Figur 68. Type behandling ved PCT siste 12 måneder for 2023 (pasientrapportert)



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 78 %. Variabelkompletheten var 97 % (3 ikke-besvart).

Figur 69. Type behandlingsted for PCT-pasienter behandlet med blodtapping (pasientrapportert)

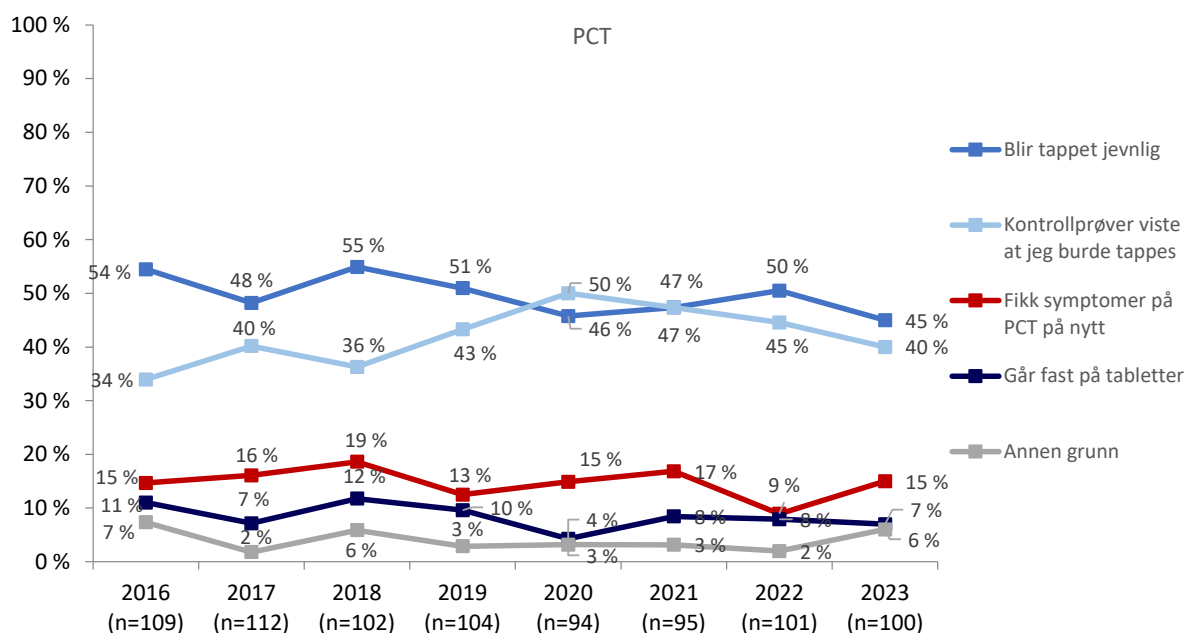


Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 78 %. Variabelkompletheten var 99 % (1 ikke-besvart).

Årsak til behandling

Blant 100 deltagere som oppga årsak til at de hadde blitt behandlet siste 12 måneder, svarte 15 % at de ble behandlet fordi de fikk symptomer på nytt (residiv) (Figur 70, rød serie). Det er ønskelig at denne andelen er lavest mulig, og at andelen som er blitt behandlet fordi kontrollprøver indikerte dette, er størst mulig. I 2023 oppga 40 % at de fikk behandling fordi kontrollprøve indikerte at behandling burde startes (lyseblå serie), og en noe større andel oppga at de ble tappet jevnlig (mørk blå serie i Figur 70). Det forventes at en del tappes jevnlig for å holde jernlageret lavt, blant annet pga. samtidig hemokromatose (arvelig betinget sykdom som gir jernoverskudd). Andelen som oppga å gå fast på tabletter var 7 %, det er ønskelig at denne andelen er lav.

Figur 70. Årsaker til nylig gjennomgått behandling hos deltagere med PCT (pasientrapportert).



Kommentar: På dette spørsmålet er det mulig å oppgi flere årsaker, og i 2023 har 12 personer oppgitt mer enn én behandlingsårsak. Svarprosent på årlig pasientskjema var 78 %. Variabelkompletheten var 99 % (1 ikke-besvart).

Data fra legekontrollskjema viste at 52 av 182 deltagere (29 %) hadde fått behandling for PCT de siste 12 månedene. Årsak til behandlingen var besvart for 42 av deltagerne (81 %), og for 12 av dem var flere årsaker oppgitt. Forhøyet/stigende ferritin var oppgitt som årsak i 64 % av skjemaene (n=42), forhøyede porfyrinnivåer i urin i 21 %, hudsymptomer i 19 % og regelmessig forebyggende behandling i 17 %.

Analyseresultat fra urinprøve fra PCT-deltagere

For å unngå å få tilbakefall av PCT-symptomer anbefales årlig urinprøve for analyse av porfyriner i urin. En vil da kunne påvise forhøyede porfyrinnivå før symptomer inntreffer, og behandling kan dermed igangsettes, før pasienten får symptomer.

Analyseresultatene fordeles i tre ulike grupper basert på nivået av totalporfyriner i urin (målt i nmol/mmol kreatinin). For deltagere hvor flere prøver er sendt inn i løpet av rapporteringsåret inkluderes høyeste prøveresultat.

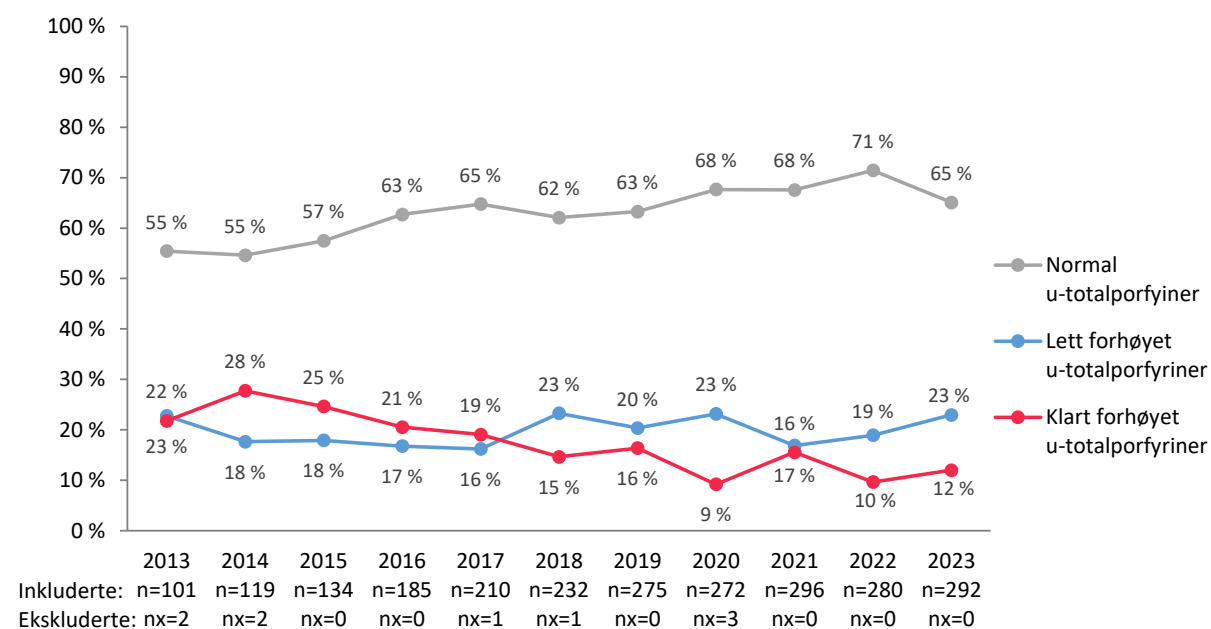
- *normal u-totalporfyriner* (under 30 nmol/mmol kreatinin): pasienten er i remisjon (frisk fase).
- *lett forhøyet u-totalporfyriner* (mellom 30-100 nmol/mmol kreatinin): behandling eller tettere oppfølging er indisert eller må vurderes, avhengig av bl.a. av pasientens kliniske tilstand, tidligere analyseresultater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

- *klart forhøyet u-totalporfyriner* (over 100 nmol/mmol kreatinin): behandling er indisert.

Blant deltagerne som hadde fått analysert prøve i 2023, hadde 65 % normale mengder porfyriner i kontrollprøven og var dermed i remisjon (Figur 71).

12 % av deltagerne som hadde sendt inn prøve i 2023, hadde et klart forhøyet analyseresultat. Andelen med lett forhøyet var noe høyere enn i 2022, men innenfor forventet nivå over et lengre tidsperspektiv. For pasienter som ikke allerede er under behandling, bør et slikt resultat hos de fleste enten føre til hyppigere kontroller eller igangsatt behandling.

Figur 71. Fordeling av PCT-kontrollprøver basert på pasientens høyeste prøveverdi i rapporteringsåret



Normal u-totalporfyriner: <30 nmol/mmol kreatinin, lett forhøyet: 30-100 nmol/mmol kreatinin, klart forhøyet >100 nmol/mmol kreatinin.

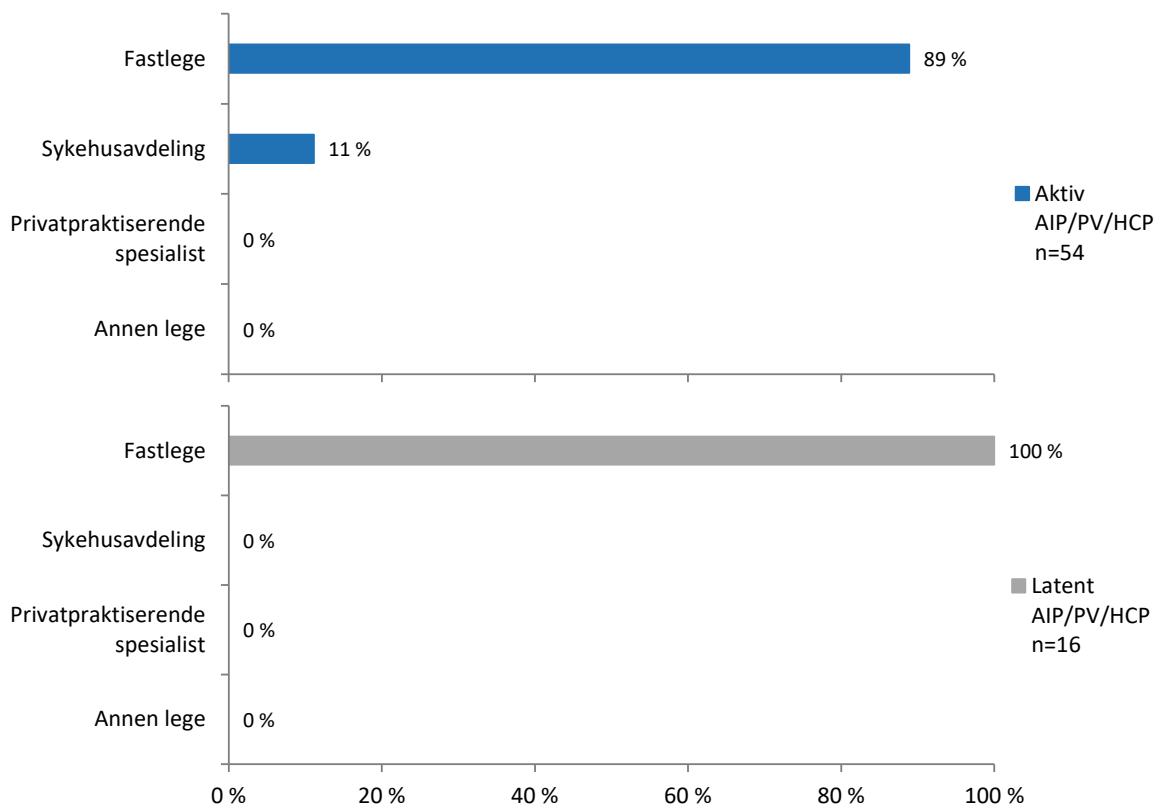
2.3.2 ANDRE RESULTATER AIP, PV OG HCP

A-POLIKLINISK KONTROLL – ANDRE RESULTATER AIP/PV/HCP

Sted hvor årlig kontroll utføres

De aller fleste med akutt porfyrisykdom (AIP/PV/HCP) fikk utført den årlige kontrollen hos fastlegen (Figur 72).

Figur 72. Hvor utføres årlig kontroll av porfyrisykdommer (pasientrapportert)

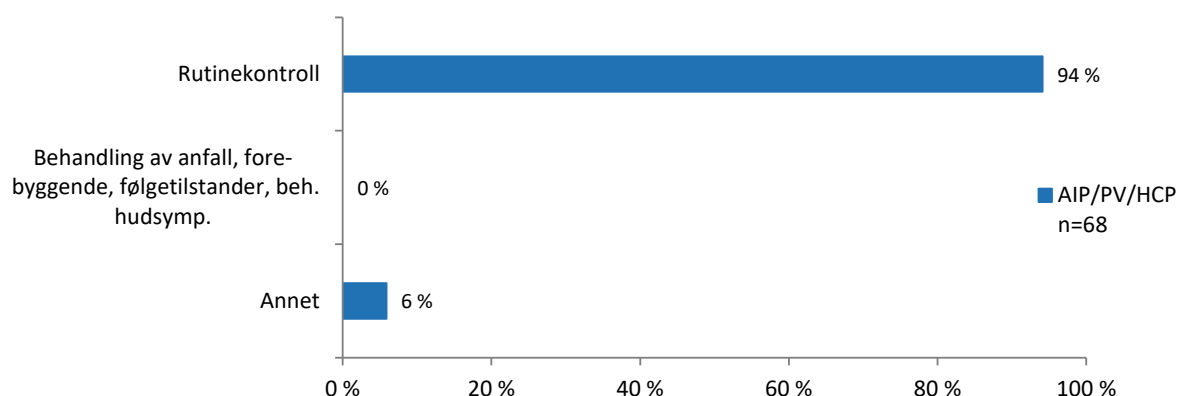


Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema for aktiv AIP/PV/HCP var 61 % og for latent AIP/PV/HCP 44 %. Variabelkompletthet var 98 % for aktiv AIP/PV/HCP (1 ikke-besvart) og 94 % for latent AIP/PV/HCP (1 ikke-besvart).

Årsak til legetime

De aller fleste legekontrollskjemaene var fylt ut i forbindelse med rutinekontroll av porfyrisykdommen (Figur 73).

Figur 73. Årsak til legetime (legerapportert)

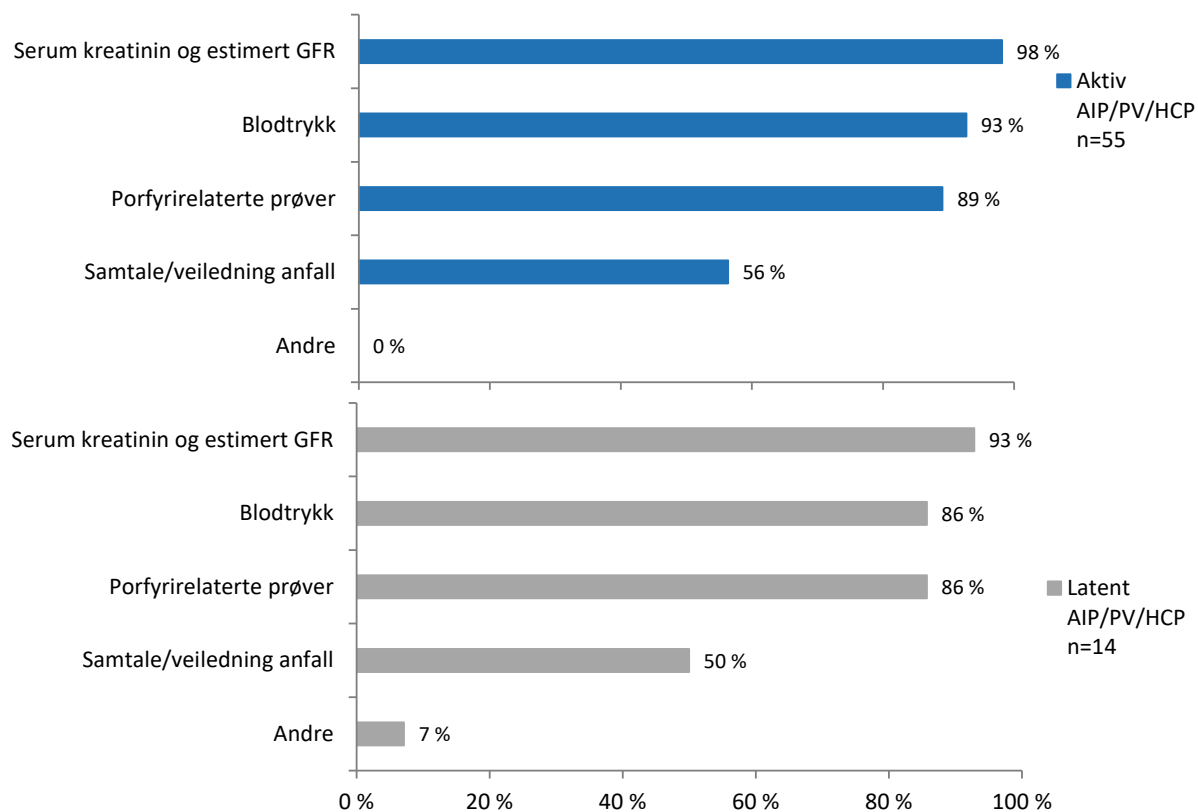


Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 63 %. Variabelkompletthet var 97 % (2 ikke-besvart).

Undersøkelser ved kontroll

Andelen rapporterende leger som har utført minstestandard, dvs. de viktigste undersøkelsene (blodtrykk og s-kreatinin/estimert GFR), ved kontroll av AIP/PV/HCP er presentert i indikator A-3 Viktigste undersøkelser ved kontroll av AIP/PV/HCP (minstestandard, legerapportert) i kapittel 2.1.2 Kvalitetsindikatorer for AIP, PV og HCP. I Figur 74 presenteres resultater fra legekontrollskjema for alle de ulike undersøkelsene som bør utføres ved kontroll.

Figur 74. Undersøkelser utført ved kontroll (legerapportert)



Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 63 %. Variabelkompletthet var 100 % (ingen ikke-besvart) og 93 % (i ikke-besvart) for hhv. aktiv og latent AIP/PV/HCP.

F-LEGEMIDDELBRUK - ANDRE RESULTATER AIP/PV/HCP

Akutte anfall utløst av legemidler hos deltagere med akutt porfyripsykdom

Blant de 20 pasientene som i årlig pasientskjema rapporterte porfyrianfall med varighet over 12 timer de siste 12 månedene, oppga 18 deltagere å ha brukt medikamenter i 2023. En av disse oppga medikamenter som mulig utløsende årsak til anfallet.

H-ANFALL OG BEHANDLING AV PASIENTER MED AKUTTE PORFYRISYKDOMMER

De vanligste faktorene som kan utløse akutte anfall hos pasienter med AIP, PV og HCP er legemidler, alkohol og hormonelle endringer, for eksempel relatert til menstruasjonssyklus. Infeksjoner, psykisk eller fysisk stress, og slanking eller sult/faste er også kjente utløsende faktorer. Ofte kan det være en kombinasjon av flere faktorer som utløser anfallet. Behandling av anfall vil ofte kreve sykehusinnleggelse. En mindre gruppe pasienter får hyppige, tilbakevendende og/eller alvorlige, langvarige anfall.

Det årlige pasientskjemaet gir mulighet til å følge med på antall som har akutte anfall, og hvor mange som kontakter helsevesenet på grunn av dette. Registeret får også informasjon om hvilken behandling som er gitt i forbindelse med sykehusinnleggelser.

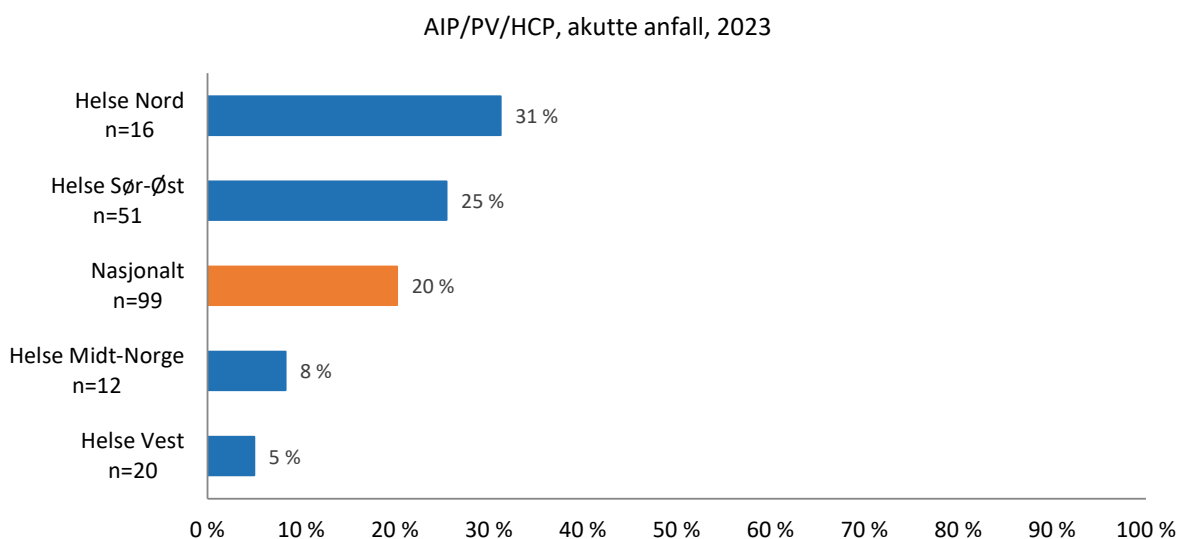
Blant deltagerne med aktiv AIP/PV/HCP i 2023 oppga 20 personer (20 %) at de hadde hatt anfall med varighet over 12 timer de siste 12 måneder (Tabell 7). Geografisk inndeling er vist i Figur 75 og Figur 76).

Tabell 7. Forekomst av akutte porfyrianfall og kontakt med helsevesenet de siste 12 måneder (pasientrapportert)

	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Antall rapporterende deltagere med aktiv AIP/PV/HCP	98	96	96	96	95	91	99
Hatt anfall over 12 timer siste 12 måneder	26	27	35	29	27	26	20
Behandlet seg selv hjemme siste 12 måneder	22	23	28	25	23	23	17
Oppsøkt lege/legevakt siste 12 måneder	3	5	7	4	3	4	6
Vært innlagt på sykehus siste 12 måneder	4	6	6	2	6	5	4

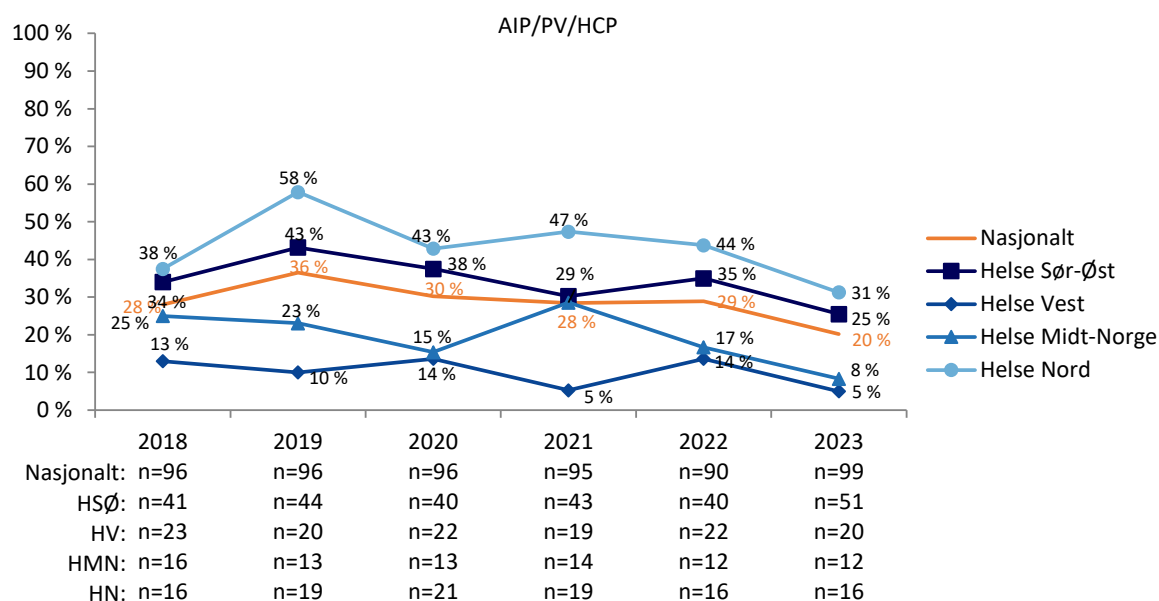
Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema for aktiv AIP, PV og HCP var 61 %. Variabelkompletheten for hatt anfall over 12 timer siste 12 måneder var 100 % i 2023 (ingen ikke-besvart). Flere avkryssinger er mulig på spørsmålet om de behandlet seg selv hjemme/vært i kontakt med helsevesenet.

Figur 75. Forekomst av akutte anfall med varighet over 12 timer blant dem med aktiv AIP/PV/HCP



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema for aktiv AIP, PV og HCP var 61 %. Variabelkomplettheten for hatt anfall over 12 timer siste 12 måneder var 100 % i 2023 (ingen ikke-besvart).

Figur 76. Forekomst av akutte anfall med varighet over 12 timer blant dem med aktiv AIP/PV/HCP, rapportert i perioden 2018-2023



Fire av de 20 deltagerne som hadde hatt anfall (20 %), rapporterte at de hadde vært innlagt på sykehus pga. anfall. Disse fire personene oppga til sammen 6 sykehusinnleggelses, hvor det i 3 av tilfellene ble gitt behandling med hemarginat (Normosang®) (Tabell 8). Antall dager innlagt per sykehusinnleggelse varierte fra 2 til 7 dager, med en median på 4 dager. Alle pasientene som rapporterte sykehusinnleggelse i 2023 var diagnostisert med AIP.

Tabell 8. Akutte porfyrianfall - behandling ved sykehusinnleggelse

	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Antall innleggelser registrert totalt	8	7	24	5	17	17	6
Behandlet med sterke smertestillende	6	5	21	4	17	16	6
Behandlet med intravenøs glukose	3	6	14	1	7	4	4
Behandlet med Normosang®	7	1	16	4	11	14	3

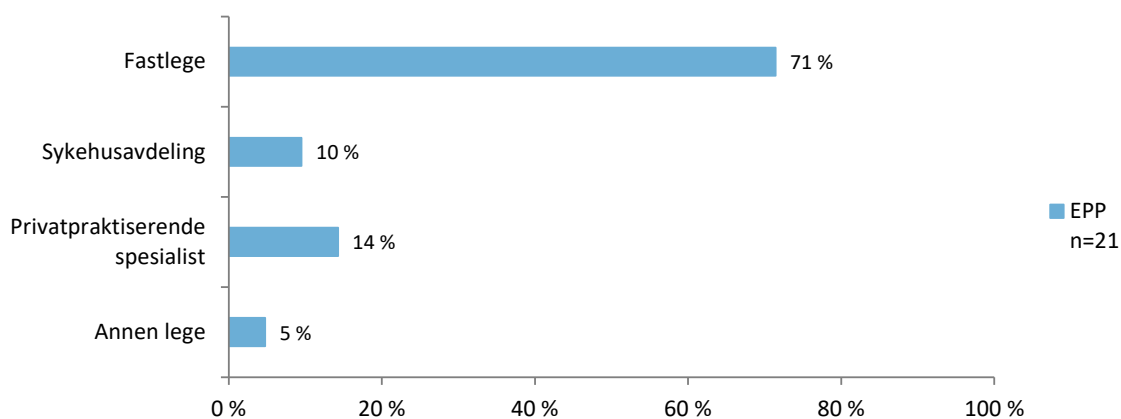
2.3.3 ANDRE RESULTATER EPP

A-POLIKLINISK KONTROLL - ANDRE EPP-RESULTATER

Sted hvor årlig kontroll utføres

Blant EPP-deltagerne oppgir nærmere tre fjerdedeler å gå til kontroll hos fastlegen, to pasienter gikk til kontroll ved en sykehusavdeling, og tre pasienter var til kontroll hos privatpraktiserende spesialist, én rapporterte å gå til «annen lege» (Figur 77).

Figur 77. Hvor utføres årlig kontroll av porfyrisykdommer (pasientrapportert)

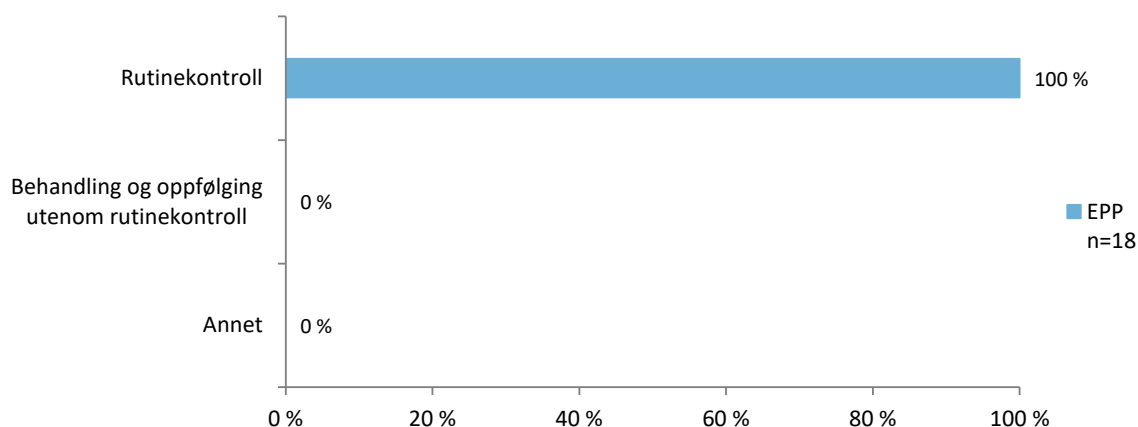


Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 52 %. Variabelkompletthet var 100 % (ingen ikke-besvart).

Årsak til legetime

Alle legekontrollskjemaene var fylt ut i forbindelse med rutinekontroll av porfyrisykdommen (Figur 78).

Figur 78. Årsak til legetime i 2023 (legerapportert)



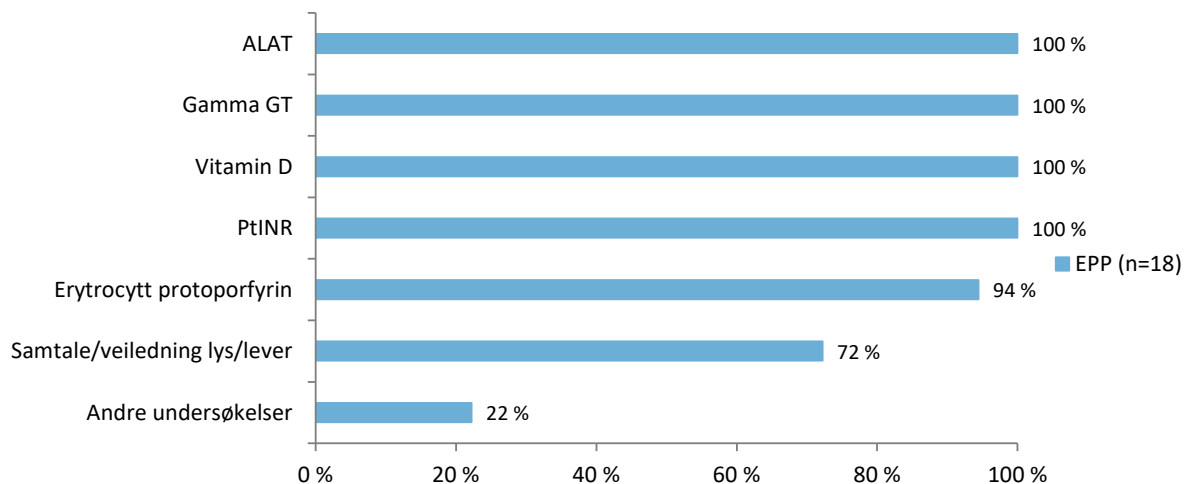
Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 71 %. Variabelkompletthet var 100 % i 2023 (0 ikke-besvart).

Undersøkelser ved kontroll

Andelen rapporterende leger som har utført minstestandard, dvs. de viktigste undersøkelser (erytrocytt protoporfyrin i blod og leverstatus i form av ALAT, γ -GT og PT-INR) ved kontroll av EPP, er presentert i

A-3 Viktigste undersøkelser ved kontroll av EPP (minstestandard, lege- og pasientrapportert) i kapittel 2.1.3 Kvalitetsindikatorer for EPP. I Figur 79 presenteres resultater fra legekontrollskjema for alle de ulike undersøkelsene som bør utføres ved kontroll av EPP.

Figur 79. Undersøkelser utført ved kontroll i 2023 (legerapportert)



Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 71 %. Variabelkompletthet var 100 % i 2023 (ingen ikke-besvart).

I – SYMPTOMER, BEHANDLING OG FOREBYGGING – ANDRE EPP-RESULTATER

Symptomer

Blant deltagerne med EPP oppga 21 personer (91 %) at de hadde hatt en eller flere episoder med symptomer, mens 2 (9 %) rapporterte at de ikke hadde hatt symptomer. Blant dem som hadde hatt symptomer, var det 4 (19 %) som hadde hatt 1-2 episoder med symptomer, 9 (43 %) oppga 3-5 episoder, 7 (33 %) oppga flere enn 5 episoder, og 1 (5 %) kunne ikke tallfeste antall episoder.

Blant dem som hadde hatt symptomer, hadde 15 pasienter (71 %) behandlet seg selv hjemme siste 12 måneder og 6 (29 %) vært hjemme fra jobb/skole/barnehage (Tabell 9). Ingen oppga å ha å ha kontaktet lege/legevakt pga. symptomer.

I Figur 80 ser man at til sammen 17 % rapportere at de i stor eller svært stor grad var plaget av EPP-symptomer, mens 48 % oppgir at de i noen grad var plaget. Henholdsvis 30 % og 4 % oppgir at de var lite eller ikke plaget i det hele tatt.

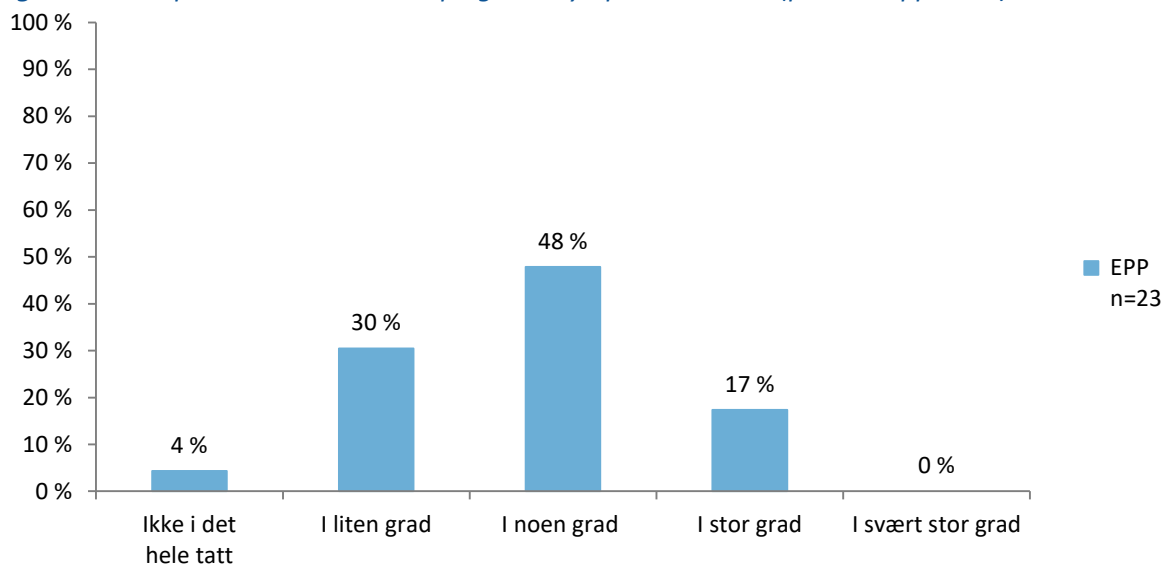
Tabell 9. Forekomst av symptomer og kontakt med helsevesenet (pasientrapportert)

	2022	2023
Antall pasientskjema EPP	26	23
Hatt episoder med symptomer siste 12 måneder	22	21

Behandlet seg selv hjemme siste 12 måneder	17	15
Kontaktet/oppsøkt lege/legevakt siste 12 måneder	2	0
Vært hjemme fra jobb/skole/barnehage siste 12 måneder	3	6

Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 52 %. Variabelkomplettetheten for episoder med symptomer siste 12 måneder var 100 % (0 ikke-besvart). Flere avkryssinger er mulig på spørsmålet om de behandlet seg selv hjemme/vært i kontakt med helsevesenet, hvor variabelkomplettetheten var 95 % (1 ikke-besvart).

Figur 80. Grad personer med EPP var plaget av symptomer i 2023 (pasientrapportert)

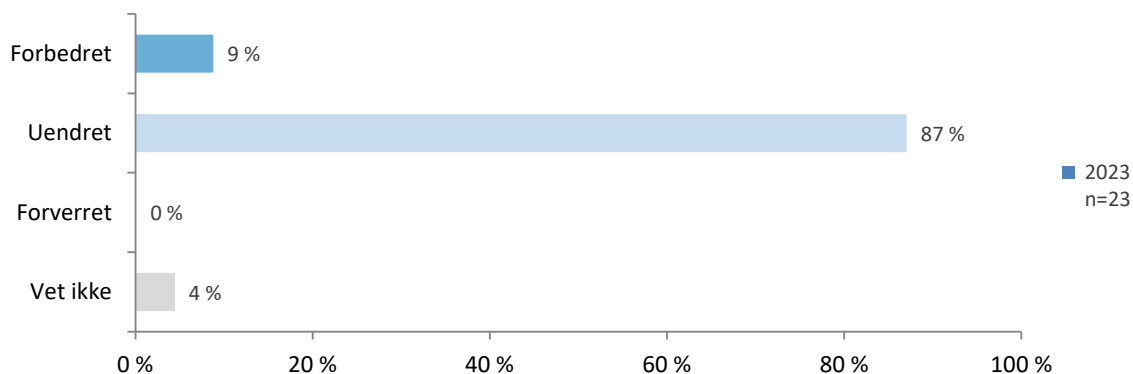


Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 52 %. Variabelkomplettetheten var 100 %.

Lysømfintlighet

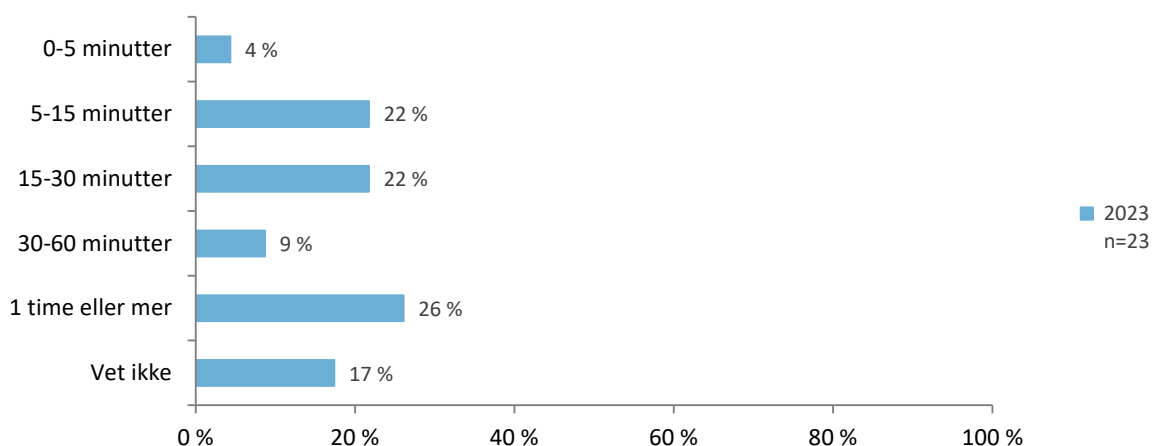
De aller fleste rapporterte at lysømfintligheten var uendret sammenlignet med året før (Figur 81). 48 % av deltagerne rapporterte å ikke kunne være ute lengre enn maksimalt 30 minutter i solen, en solfylt dag i juni (Figur 82).

Figur 81. Endring i lysømfintlighet hos EPP-deltagere sammenlignet med året før (pasientrapportert)



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 52 %. Variabelkomplettetheten var 100 %.

Figur 82. Antatt maksimal lengde på opphold i solen en solfylt dag i juni (pasientrapportert)

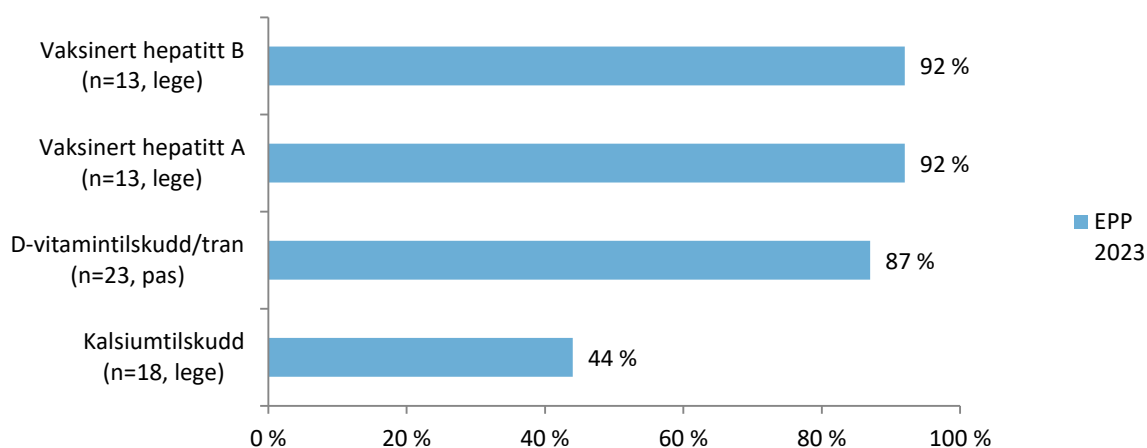


Kommentar: Flere svarkategorier er sammenslått, og spørsmålet lyder «Hvis du går ut midt på dagen, en skyfri dag i slutten av juni iført t-skjorte, hvor lenge tror du da du tåler å få sol på armene?». Svarprosent på årlig pasientskjema var 52 %. Variabelkomplettheten var 100 %.

Forebygging og behandling

Andelen EPP-deltagere som er vaksinert mot hepatitt A og B var 92 % (Figur 83). Slik vaksinerings anbefales for å minske risiko for leverskade. Mange med EPP har lavt nivå av D-vitamin siden de må beskytte seg mot sollys. For å forebygge D-vitamin-mangel og benskjørhet anbefales bruk av vitamin D og kalsiumtilskudd. 87 % av deltagerne (n=23) rapporterte at de bruker vitamin D-tilskudd eller tran, mens legene rapporterte at 44 % (n=18) bruker kalsiumtilskudd.

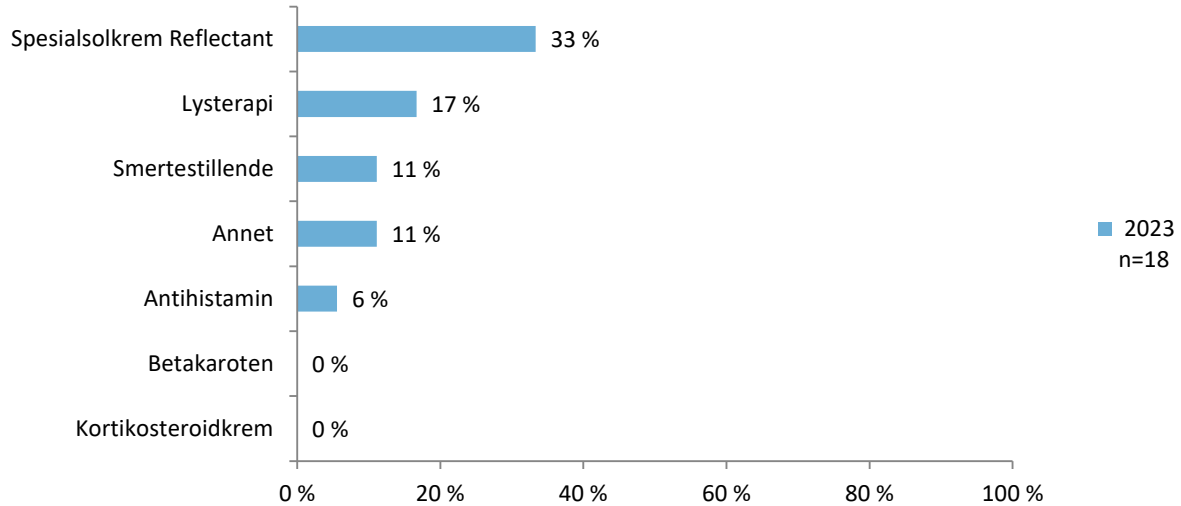
Figur 83. Forebyggende tiltak ved EPP (pasient- og legerapportert)



Kommentar: Andelene er beregnet utfra antall som svarte ja eller nei på spørsmålene. Skjema hvor det var svart 'vet ikke' er ekskludert fra beregningene (3 stk. for vaksinert for hepatitt A og B). Variabelkompletthet var 89 % for vaksinert for hepatitt A og B (2 ikke-besvart), 100 % for D-vitamintilskudd og 100 % for kalsiumtilskudd. Svarprosent på årlig pasientskjema var 52 %, og andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 71 %.

50 % av legene (n=18) som rapporterte til registeret i 2023 oppga at pasienten hadde fått behandling for EPP siste 12 måneder. Figur 84 viser forekomst av de forskjellige behandlingene blant alle pasientene det ble mottatt legekontrollskjema for (n=18).

Figur 84. Behandling for EPP (legerapportert)

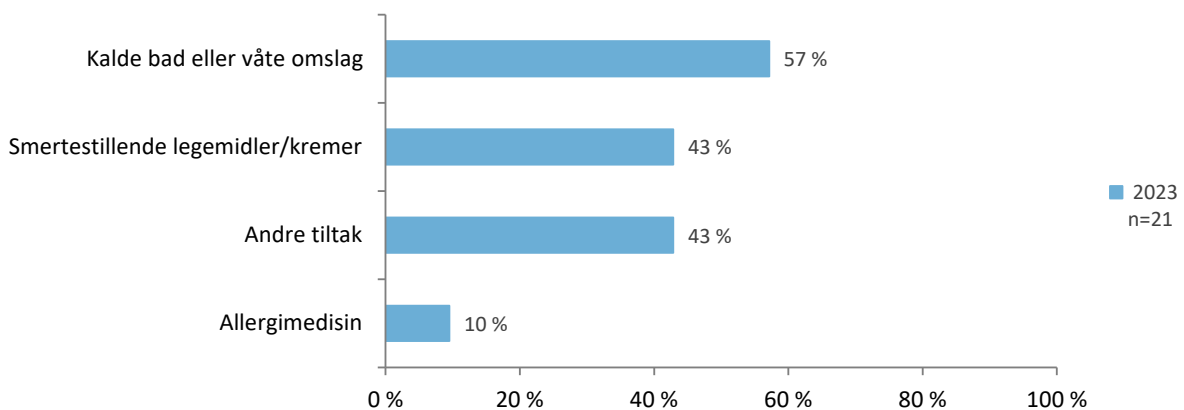


Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 71 %. Resultatene er basert på avkryssing for forskjellige behandlinger gitt siste 12 måneder. Alle mottatte legekontrollskjema er inkludert i beregningsgrunnlaget.

Lindring

Blant EPP-deltagere som hadde hatt symptomer siste 12 måneder (n=21), rapporterte 57 % å ha brukt kalde bad eller våte omslag for å lindre smertene, 43 % å ha brukt smertestillende/lindrende legemidler, 43 % oppga å ha brukt andre tiltak og 10 % å ha brukt allergimedisiner (Figur 85). Blant andre oppgitte tiltak var nedkjøling med sprayflaske og dusje i varmt vann.

Figur 85. Bruk av lindrende tiltak ved EPP (pasientrapportert)



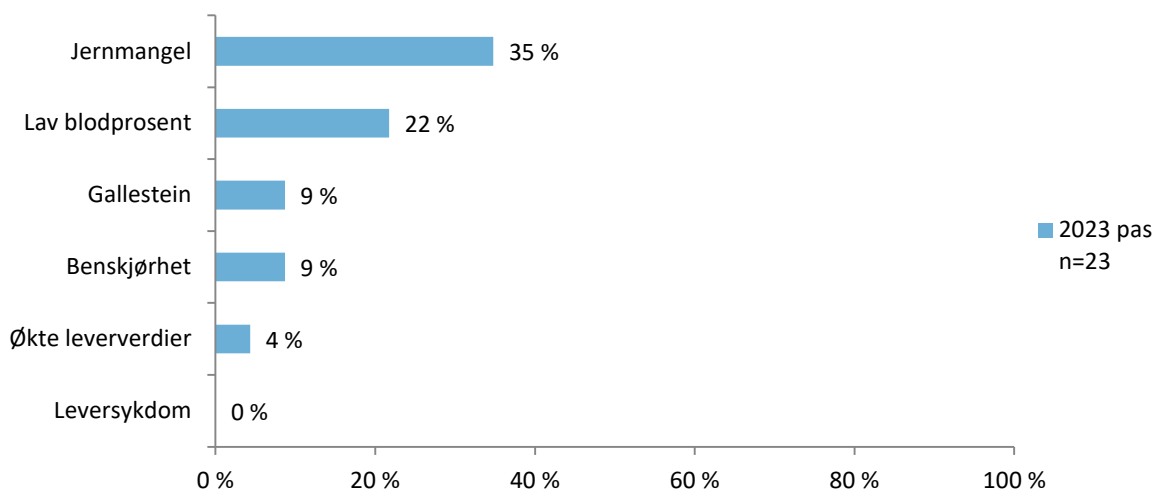
Kommentar: Resultatene er basert på avkryssing for forskjellige lindrende tiltak benyttet ved symptomer siste 12 måneder, og er beregnet blant alle som har oppgitt symptomer siste 12 måneder.

Følgetilstander

52 % deltagerne med EPP (n=23) rapporterte i 2023 at de hadde hatt en eller flere følgetilstander de siste 12 månedene. Jernmangel ble rapportert av 35 %, lav blodprosent av 22 % benskjørhet og gallestein av 9 % og økte leververdier av 4 % (Figur 86).

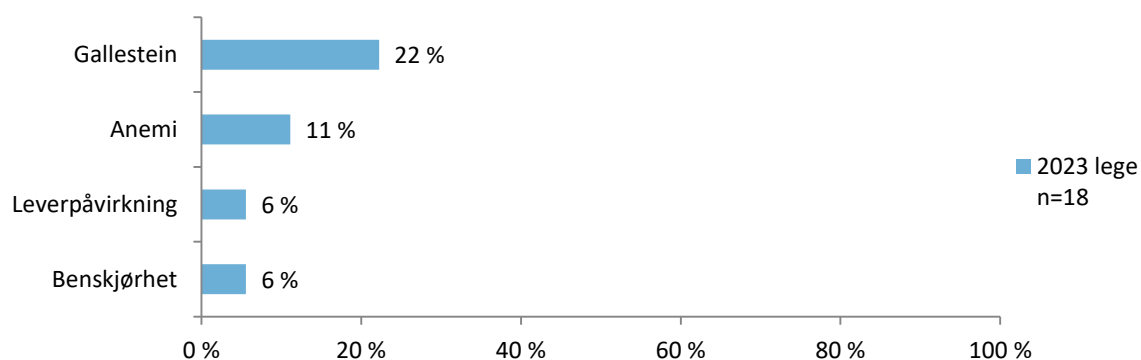
I legekontrollskjema var det rapportert en eller flere følgetilstander for 6 av deltagerne (33 %). Gallestein var oppgitt for 4 deltagere (22 %, n=18), lav blodprosent (anemi) var oppgitt for 2 deltagere (11 %) og leverpåvirkning og benskjørhet for 1 deltager (6 %) (Figur 87).

Figur 86. Følgetilstander ved EPP (pasientrapportert)



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 52 %. Resultatene er basert på avkryssing for forskjellige følgetilstander siste 12 måneder. Alle mottatte pasientskjema er inkludert i beregningsgrunnlaget.

Figur 87. Følgetilstander ved EPP (legerapportert)



Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 71 %. Resultatene er basert på avkryssing for forskjellige påviste følgetilstander. Alle mottatte legekontrollskjema er inkludert i beregningsgrunnlaget.

2.3.4 DEMOGRAFISK OVERSIKT OVER PASIENTGRUPPEN

KJØNN OG ALDER

Det er en litt større andel kvinner enn menn i registeret (Tabell 10). Medianalder er høyest for PCT, som gjenspeiler at denne sykdommen oftest utløses i voksen alder.

Tabell 10. Oversikt over alle deltagere i registeret fordelt på diagnose, alder og kjønn per 31.12.2023

Diagnose	Antall personer i registeret ¹	Kvinner (n)	Menn (n)	Medianalder per 2023 (år)
PCT	548	293	255	70
AIP	245	138	107	54
EPP	46	26	20	37
PV	34	22	12	56
HCP	10	5	5	58
Totalt	883	484	399	65

¹ Døde deltagere er ekskludert (n=216).

BOSTEDSFYLKE

Den noe høyere prevalensen i enkelte fylker (Tabell 11) kan forklares av at porfyrisykdommer er arvelige sykdommer med geografisk opphopning i noen områder.

Tabell 11. Deltagelse i forhold til folketall («prevalens») fordelt på fylke per 31.12.2023

Fylke	Folketall SSB per 31. desember 2023	Antall deltagere (alle diagnoser)*	Deltagelse per 100 000 innbyggere
Viken	1 305 615	167	12,8
Oslo	716 272	80	11,2
Innlandet	375 356	47	12,5
Vestfold og Telemark	432 585	108	25,0
Agder	319 057	79	24,8
Rogaland	497 806	67	13,5
Vestland	649 540	90	13,9
Møre og Romsdal	269 696	63	23,4
Trøndelag	481 550	88	18,3
Nordland	242 425	48	19,8
Troms og Finnmark	243 680	37	15,2
Totalt	5 533 582	874	15,8
Helse Sør-Øst	3 148 885	481	15,3
Helse Vest	1 147 346	157	13,7
Helse Midt-Norge	751 246	151	20,1
Helse Nord	486 105	85	17,5

* Døde deltagere (n=216) og deltagere uten registrert adresse i Folkeregisteret (n=9) er ekskludert.

DEL 2
ADMINISTRATIVE OPPLYSNINGER

3 REGISTERBESKRIVELSE

Bakgrunn for registeret	<p>Bakgrunnen for opprettelsen av registeret er manglende svar på en rekke sentrale spørsmål knyttet til porfyrisykdommer, både når det gjelder naturlig forløp, risikofaktorer for utvikling av symptomatisk sykdom hos genetisk disponerte, langtidskomplikasjoner samt optimal behandling og oppfølging. Mye av dagens kunnskap er basert på små datamaterialer/ usystematiske studier. Et register er et spesielt nyttig verktøy for å samle kvalitetsdata for sjeldne sykdommer hvor en liten gruppe pasienter er spredt over store geografiske områder.</p> <p>Videre er en av de store utfordringene for pasienter med sjeldne diagnoser som porfyrisykdommene, mangel på kunnskap om sykdommene hos helsepersonell og i andre deler av tjeneste- og behandlingsapparatet. Dette fører til ulikheter i oppfølging og behandling av pasienter med porfyrisykdom. Norsk porfyriregister er et viktig verktøy både i arbeidet med kvalitetsforbedring og forskning innen fagområdet.</p>
Type register	Diagnoseregister
Årstall etablert	2002
Årstall nasjonal godkjenning	2012
Årstall for start av datainnsamling	2002
Registerets formål	Norsk porfyriregister skal bidra til å bedre diagnostikk, forebygging, behandling og oppfølging av personer som har eller er genetisk disponert for porfyrisykdom. Registeret samler opplysninger om sykdomsforløp, behandling og oppfølging. Registerdata brukes til fortløpende læring og forbedring av kvaliteten på helsetjenester, samt å gi grunnlag for forskning.
Analyser som belyser registerets formål	<p>Registeret følger årlig hhv. 9, 10 og 7 kvalitetsindikatorer for PCT, AHP og EPP som belyser registerets formål.</p> <p>For å bidra til å bedre diagnostikk, måles andel pasienter som får diagnose innen ett år etter symptomdebut. For PCT måles andelen som har fått diagnose innen 4 måneder etter at de oppsøkte lege for PCT-symptomer første gang.</p> <p>For å bedre forebygging, behandling og oppfølging, måles andel pasienter som går til årlig kontroll, andel mottatte legekontrollskjema blant pasienter som oppgir å gå til årlig kontroll, andel som får utført de viktigste undersøkelsene ved kontroll, andel som får vurdert sykdomsaktiviteten gjennom porfyrirelaterte analyser, fornøydhet med oppfølgingen ved siste kontroll og om NAPOS sine anbefalinger for kontroll følges ved årlig kontroll. For AIP, PV og HCP måles i tillegg andel som har fått registrert kritisk informasjon om porfyrisykdommen i kjernejournal, andel som får utført bildeundersøkelse av lever to ganger årlig etter fylte 50 år samt bruk av trygge og utrygge legemidler. For PCT måles tid fra diagnose til</p>

	<p>behandlingsoppstart og bruk av NAPOS' retningslinjer for behandling og oppfølging ved PCT.</p> <p>Der det er mulig publiseres resultatene på helseregionnivå for å belyse uønsket variasjon. For noen av diagnosene/indikatorerne er det ikke mulig å presentere helseregionnivå på grunn av lavt antall deltagere fra hver region.</p>
Juridisk hjemmelsgrunnlag	<p>Norsk porfyriregister er samtykkebasert og hadde 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).</p> <p>Fra 20.07.2018 drives registeret i henhold til ny personopplysningslov samt EUs personvernforordning (GDPR). Behandlingsgrunnlaget for registeret er personvernforordningen artikkel 6 nr. 1 bokstav e (allmennhetens interesse) og Forskrift om medisinske kvalitetsregistre, jf. § 1-4.</p> <p>Alle forskningsprosjekter som benytter data fra registeret godkjennes av Regional komité for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk (REK) før utlevering av data.</p>
Databehandler	Norsk Helsenett og Helse Vest IKT
Databehandlingsansvarlig	Helse Bergen HF er databehandlingsansvarlig.
Faglig leder/ registersekretariat med kontaktinformasjon	<p>Leder av Norsk porfyriregister og NAPOS, Aasne K. Aarsand er faglig leder og 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.</p> <p>E-post: porfyri@helse-bergen.no, tlf.: 55973170.</p>
Fagrådets medlemmer med kontaktinformasjon	<p>Geir Tollåli (leder fagråd) Gastroenterolog, fagdirektør Helse Nord RHF e-post: geir.tollali@helse-nord.no</p> <p>Kristin Aasarød Overlege Medisinsk avdeling, St. Olavs Hospital (Helse Midt-Norge RHF) e-post: kristin.matre.aasarod@stolav.no</p> <p>Olav Sandstad Gastroenterolog, overlege Gastromedisinsk avdeling, Oslo universitetssykehus, Ullevål (Helse Sør-Øst RHF) e-post: olav.sandstad@ulleva.no</p> <p>Marianne B. Franing Kommunelege/fastlege og spesialist i allmenntmedisin, Saltdal Helsecenter, Rognan, Nordland e-post: marianne.franing@saltdal.kommune.no</p> <p>Ashley Kim Hudlege, Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet (Helse Sør-Øst RHF) e-post: ashkim@ous-hf.no</p>

	<p>Øyvind Skadberg Overlege, Avdeling for medisinsk biokjemi, Stavanger universitetssjukehus e-post: oyvind.skadberg@sus.no</p> <p>Bente Corneliussen Leder, Landsforening for Porfyri e-post: bentebjorndalc@gmail.com</p> <p>Merete Johansen Leder, Porfyriforeningen i Nordland e-post: Merejo2@outlook.com</p>
Aktivitet i fagrådet	I 2023 ble det gjennomført 2 møter. Årsrapporten, vurdering av personvernkonsekvenser (DPIA) i Norsk porfyriregister, behovsvurdering av reservasjonsrett, ePROM og prosjektet «Quality of care in patients with PCT» var saker som ble tatt opp.
Inklusjonskriterier	<p>Alle som har en bekreftet diagnose (aktiv) eller ved prediktiv test har fått påvist genetisk disposisjon (latent sykdom) for en av porfyrisykdommene:</p> <ul style="list-style-type: none"> - akutt intermitterende porfyri – AIP (ORPHA: 79276, ICD-10: E.80.2) - porphyria variegata – PV (ORPHA: 79273, ICD-10: E.80.2) - hereditær koproporfyri – HCP (ORPHA: 79473, ICD-10: E80.2) <p>Alle som har bekreftet diagnose for en av porfyrisykdommene:</p> <ul style="list-style-type: none"> - porphyria cutanea tarda – PCT (ORPHA: 101330, ICD-10: E.80.1) - erythropoietisk protoporfyri – EPP (ORPHA: 79278, ICD-10: E80.0)
Metode for datafangst	<p>Diagnoseskjema (fra 2002): Spørreskjema som sendes pasienten ved diagnosetidspunktet sammen med invitasjon til registeret. Fylles ut av pasient.</p> <p>Behandlingsskjema PCT (fra 2007): Oppfølgingskjema med spørsmål om behandlingen som sendes deltager med PCT 1,5 år etter utsending av diagnoseskjema. Fylles ut av pasient.</p> <p>Årlig pasientskjema (fra 2015 for AIP, 2016 for PCT, 2017 for PV og HCP, 2018 for EPP): Oppfølgingskjema som sendes deltageren i januar hvert år. Fylles ut av pasient.</p> <p>Årlig legekontrollskjema (fra 2015 for AIP, 2016 for PCT, 2017 for PV og HCP, 2018 for EPP): Skjema til bruk ved legekontroll for porfyrisykdommen. Sendes ut til deltager i januar hvert år, de tar selv med skjemaet til kontroll. Fylles ut av oppfølgende lege.</p>
Teknisk løsning for datafangst, og årstall for start	Norsk porfyriregister benytter elektronisk innregistreringsløsning i Medisinsk Registreringssystem (MRS). MRS-løsning ble tatt i bruk i juni 2016 for AIP, mai 2018 for PCT, PV og HCP, og i februar 2020 for EPP. Digital innrapporteringsløsning (ePROM) ble tilgjengelig for årlige pasientskjema fra 2022 for PCT og fra 2024 for de andre diagnosene. Pasienter som ikke treffes digitalt, får tilsendt papirskjema per post. Papirskjema brukes også for Årlig legekontrollskjema, Diagnoseskjema og Behandlingsskjema PCT.

	Innregistreringen av opplysningene fra papirspørreskjema gjøres manuelt av ansatte ved registeret.
Metadata	Registeret har ikke publisert metadata på helsedata.no
Innsynsløsning	-Registeret har innsynsløsning for legerapporterte data via Helsenorge. Løsningen ble tatt i bruk i 2022. -Deltagerne kan se kopi på Helsenorge.no av innsendt digitalt årlig pasientskjema. Løsningen ble tatt i bruk i 2022 for PCT og i 2024 for AIP, PV, HCP og EPP.
Antall pasienter/skjema/hendelser i rapporteringsåret	Registeret mottok skjema med opplysninger om totalt 592 pasienter i 2023.
Totalt antall pasienter/skjema/hendelser	Totalt antall registrerte pasienter i perioden 2002-2023 er 1099.
Stadium og nivå	Registeret er på stadium 3 A.

4 DATAKVALITET

4.1 TILSLUTNING OG ANTALL REGISTRERINGER

4.1.1 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 er kun aktuelt for et fåtall deltagere.

Det anbefales for alle med pågående eller tidligere symptomatisk sykdom årlig kontroll og oppfølging av porfyrisykdommen, og de fleste får dette utført hos fastlegen. Legerapporterte opplysninger om kontrollen samles inn på papirskjema som distribueres via deltagerne.

I 2023 var det 247 forskjellige leger som sendte inn legekontrollskjema til Norsk porfyriregister. Blant disse var det 18 leger med sykehus som arbeidssted, mens resten var privatpraktiserende/fastleger (Tabell 12). Fordeling per fylke er vist i Tabell 13.

Tabell 12. Antall rapporterende leger i 2023 fordelt på arbeidssted og helseregion

Helseregion	Arbeidssted		totalt
	sykehus	privatpraksis/legekontor	
Helse Sør-Øst	7	132	139
Helse Vest	3	39	42
Helse Midt-Norge	5	36	41
Helse Nord	3	22	25
Nasjonalt	18	229	247

Tabell 13. Antall rapporterende leger per fylke i 2023

Fylke	Antall rapporterende leger
Oslo	24
Viken	51
Innlandet	17
Vestfold og Telemark	27
Agder	20
Rogaland	20
Vestland	22
Møre og Romsdal	20
Trøndelag	21
Nordland	14
Troms og Finnmark	11
Nasjonalt	247

4.1.2 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 2023 fikk registeret 34 nye deltagere, og det er nå registrert totalt 1099 deltagere (inkludert 216 personer som er døde) (Tabell 14) som kommer fra hele landet (0).

Registeret mottok i tillegg behandlingsskjema PCT fra 9 deltagere med PCT i 2023. Dette er et skjema som sendes ut til PCT-deltagere 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 15 gir en oversikt over mottatte årlige skjema i 2023.

Tabell 14. Antall registrerte pasienter i registeret i 2023 og totalt i perioden 2002-2023

Diagnose	Registrerte i 2023 ¹	Registrerte totalt ²
PCT	26	706
AIP	6	292
EPP	0	51
PV	1	37
HCP	1	13
Totalt	34	1099

¹ Antall nye pasienter som har sendt inn spørreskjema til Norsk porfyriregister i perioden 1.1.2023 til 31.12.2023.

² Antall pasienter som har sendt inn spørreskjema til Norsk porfyriregister innen 31.12.2023.

Tabell 15. Antall mottatte årlige pasientskjema og legekontrollskjema i 2023

Diagnose	Årlige pasientskjema ¹	Legekontrollskjema ¹
PCT	367	182
AIP	122	55
EPP	23	18
PV	18	10
HCP	5	5
Totalt	535	270

¹ Antall pasienter som har sendt inn årlig pasientskjema/legekontrollskjema til Norsk porfyriregister i perioden 1.1.2023 til 31.12.2023.

Tabell 16. Antall registrerte pasienter (alle porfyridiagnoser) i registeret i perioden 2002 til og med 2023 fordelt på fylke og helseregion

Fylke	Antall registrerte totalt ¹
Viken	209
Oslo	100
Innlandet	63
Vestfold og Telemark	134
Agder	96
Rogaland	78
Vestland	113
Møre og Romsdal	78
Trøndelag	108
Nordland	59
Troms og Finnmark	47
Nasjonalt	1085
Helse Sør-Øst	602
Helse Vest	191
Helse Midt-Norge	186
Helse Nord	106

¹ Antall som har sendt inn spørreskjema til Norsk porfyriregister innen 31.12.2023. 14 pasienter uten registrert nåværende adresse i Folkeregisteret er ekskludert. Døde er inkludert med sist kjente adresse i Folkeregisteret.

4.2 DEKNINGSGRAD OG RESPONSRATE

4.2.1 METODE FOR BEREGNING AV DEKNINGSGRAD

Norsk porfyriregister er i stor grad basert på pasientrapporterte data, og mange av pasientene følges opp av sin 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. Beregning av fylkesvis dekningsgrad er basert på nåværende bosted.

Antall personer i Norge som er genetisk disponert for akutte porfyrisykdommer er av naturlige årsaker ukjent for oss og ikke mulig å fremskaffe. Akutte porfyrisykdommer har autosomal dominant arvegang, men bare en liten andel av de som har en sykdomsassocieret 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 ikke er noe helsepersonell kan kartlegge i familien. Alle som får påvist genetisk disposisjon for akutt porfyrisykdom ved prediktiv testing, inviteres til deltagelse i Norsk porfyriregister. Vi kan derfor rapportere antall personer med prediktivt påvist genetisk disposisjon som er invitert til registerdeltagelse, og hvor mange av disse som er deltagere i Norsk porfyriregister (tilgjengelige data f.o.m. 2006).

Det er mange færre som testes prediktivt for PCT, da det å være genetisk disponert for denne sykdommen har mindre medisinsk konsekvens. De som testes og får påvist genetisk disposisjon, får tilsendt informasjonsmateriell fra kompetansesenteret, men det er per i dag ikke anbefalt at denne gruppen bør gå til regelmessig oppfølging. 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.

4.2.2 SISTE BEREGNEDE DEKNINGSGRAD

Alle som er registrert hos NAPOS med symptomatisk PCT, AIP, EPP, PV eller HCP, eller genetisk disposisjon for AIP, PV eller HCP får tilsendt invitasjon til å bli med i Norsk porfyriregister, sammen med diagnoseskjema. Registeret har en samlet deltagerprosent på 72 % for perioden 2002-2023 (Tabell 17). Deltagerprosenten varierer mellom 68 % og 77 % for de forskjellige fylkene (Tabell 18).

Dekningsgrad fordelt på diagnose og helseregion er presentert i Tabell 19. Dekningsgrad for AIP, PV og HCP blant de over 50 år er presentert i Tabell 20, og for aktive og latente i Tabell 21. AIP, PV og HCP er gruppert sammen i disse tabellene grunnet få pasienter med PV og HCP.

For beregning av foreløpig deltagerprosent for inneværende rapporteringsår, inkluderes alle som har sendt inn diagnoseskjema til registeret innen 01.04. året etter. For 2023 var denne 59 % for alle diagnosene samlet (Tabell 22). Inviterte som ikke er blitt med i registeret reinviteres og kan bli inkludert som deltagere på et senere tidspunkt.

Tabell 17. Dekningsgrad i Norsk porfyriregister for perioden 2002-2023

Diagnose	Antall inviterte	Antall registrerte ¹	Dekningsgrad (%)
PCT	998	712	71 %
AIP	418	293	70 %
EPP	57	51	89 %
PV	48	37	77 %
HCP	18	13	72 %
Totalt	1539	1106	72 %

¹ Antall som ble invitert innen 31.12.2023, og som sendte inn spørreskjema innen 01.04.2024.

Tabell 18. Dekningsgrad alle diagnoser i perioden 2002-2023, fordelt på fylke og helseregion

Fylke	Antall inviterte ¹	Antall registrerte ²	Dekningsgrad (%)
Viken	286	210	73 %
Oslo	148	100	68 %
Innlandet	87	64	74 %
Vestfold og Telemark	182	134	74 %
Agder	139	97	70 %
Rogaland	112	79	71 %
Vestland	154	114	74 %
Møre og Romsdal	107	79	74 %
Trøndelag	156	108	69 %
Nordland	85	60	71 %
Troms og Finnmark	61	47	77 %
Nasjonalt	1517	1092	72 %
Helse Sør-Øst	842	605	72 %
Helse Vest	266	193	73 %
Helse Midt-Norge	263	187	71 %
Helse Nord	146	107	73 %

¹ Inviterte med ukjent bostedsfylke (n=22) er ekskludert. Døde er inkludert med sist kjente adresse i Folkeregisteret.

² Deltagere uten registrert nåværende adresse i Folkeregisteret (n=14) er ekskludert.

Tabell 19. Dekningsgrad i perioden 2002-2023 fordelt på diagnose og helseregion

Diagnose og helseregion	Antall inviterte ¹	Antall registrerte ²	Dekningsgrad (%)
PCT			
Helse Sør-Øst	582	412	71 %
Helse Vest	141	103	73 %
Helse Midt-Norge	202	141	70 %
Helse Nord	62	48	77 %
Nasjonalt	987	704	71 %
AIP, PV, HCP			
Helse Sør-Øst	234	173	74 %
Helse Vest	106	71	67 %
Helse Midt-Norge	56	41	73 %
Helse Nord	78	53	68 %
Nasjonalt	474	338	71 %
EPP			
Helse Sør-Øst	26	20	77 %
Helse Vest	19	19	100 %
Helse Midt-Norge	5	5	100 %
Helse Nord	6	6	100 %
Nasjonalt	56	50	89 %

¹ Inviterte med ukjent bostedsfylke (n=22) er ekskludert. Døde er inkludert med sist kjente adresse i Folkeregisteret.

² Deltagere uten registrert nåværende adresse i Folkeregisteret (n=14) er ekskludert.

Tabell 20. Dekningsgrad i perioden 2002-2023 for pasienter med AIP, PV og HCP som er over 50 år

Diagnose og helseregion	Antall inviterte ¹	Antall registrerte ²	Dekningsgrad (%)
Helse Sør-Øst	92	80	87 %
Helse Vest	47	34	72 %
Helse Midt-Norge	26	17	65 %
Helse Nord	37	31	84 %
Nasjonalt	206	164	80 %

¹ Inviterte med ukjent bostedsfylke (n=4) er ekskludert fra tallene for helseregion.

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

Tabell 21. Dekningsgrad i perioden 2006-2023 for aktiv og latent AIP, PV og HCP

Diagnose	Antall inviterte	Antall registrerte ¹	Dekningsgrad (%)
Aktiv porfyrisykdom (AIP, PV, HCP)	97	70	72 %
Prediktivt testet (AIP, PV, HCP)	120	67	56 %
Totalt akutte porfyrisykdommer (AIP, PV, HCP)	217	137	63 %

¹Antall som ble invitert i perioden 1.1.2006 - 31.12.2023, og som sendte inn spørreskjema innen 01.04.2024.

Tabell 22. Dekningsgrad for nydiagnostiserte pasienter i 2023

Diagnose	Antall inviterte	Antall registrerte ¹	Dekningsgrad 2023 (%)
PCT	40	25	63 %
AIP	5	1	20 %
EPP	0	0	-
PV	0	0	-
HCP	1	1	100 %
Totalt	46	27	59 %

¹Antall nydiagnostiserte pasienter som ble invitert til delta i perioden 1.1. - 31.12.2023, og som sendte inn spørreskjema innen 01.04.2024.

4.2.3 RESPONSRATE FOR PASIENTRAPPORTERTE DATA

Registeret hadde en samlet svarprosent på 69 % for de årlige pasientskjemaene, og totalt mottok registeret 35 % av de utsendte legek kontrollskjemaene (Tabell 23). Legek kontrollskjemaene blir distribuert til alle deltagere, selv om noen av disse ikke 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, slik at det er ikke et mål å motta legek kontrollskjema fra alle deltagere årlig.

En del pasienter oppgir også at de ikke går til kontroll hvert år. Indikatoren A-2 i kapittel 2.1 viser andel mottatte legek kontrollskjema blant dem som rapporterte til registeret at de går til kontroll hvert år, og gir et bedre bilde på hvor mange legek kontrollskjema registeret burde motta sammenlignet med hva registeret mottar. I 2023 var denne andelen 59 % for alle diagnoser samlet.

Tabell 23. Svarprosent for årlige pasientskjema og legek kontrollskjema i 2023

Diagnose	Antall årlige registerpakker sendt ut ¹	Pasientskjema mottatt		Legek kontrollskjema mottatt ²	
		Antall	andel (%)	antall	andel (%)
PCT	469	367	78 %	182	39 %
AIP	233	122	52 %	55	24 %
EPP	44	23	52 %	18	41 %
PV	29	18	62 %	10	34 %
HCP	6	5	83 %	5	83 %
Totalt	781	535	69 %	270	35 %

¹ Antall deltagere som fikk tilsendt årlig registerpakke i 2023.

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

Blant deltagere med aktiv akutt porfyrisykdom (AIP/PV/HCP) er svarprosenten noe høyere enn blant dem med latent sykdom (Tabell 24). Svarprosent for årlige pasientskjemaer fordelt

på diagnose og helseregion er presentert for rapporteringsåret 2023 i Tabell 25, og svarprosent for pasientskjema for AIP, PV og HCP som er over 50 år, er vist i Tabell 26.

Tabell 24. Svarprosent for årlige pasientskjema og legekrollskjema i 2023, fordelt på aktiv og latent AIP, PV og HCP

Diagnose	Antall årlige registerpakker sendt ut ¹	Pasientskjema mottatt		Legekrollskjema mottatt ²	
		antall	andel (%)	antall	andel (%)
Aktiv AIP, PV, HCP	163	99	61 %	55	34 %
Latent AIP, PV, HCP ²	105	46	44 %	15	14 %
Totalt AIP, PV, HCP	268	145	54 %	70	26 %

¹ Antall deltagere som fikk tilsendt årlig registerpakke i 2023.

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

Tabell 25. Svarprosent for årlige pasientskjema og legekrollskjema i 2023, fordelt på diagnoser og helseregion

Diagnose og helseregion	Antall årlige registerpakker sendt ut ¹	Pasientskjema mottatt		Legekrollskjema mottatt ²	
		antall	andel (%)	antall	andel (%)
PCT					
Helse Sør-Øst	265	213	80 %	109	41 %
Helse Vest	70	57	81 %	26	37 %
Helse Midt-Norge	105	74	70 %	34	32 %
Helse Nord	27	21	78 %	13	48 %
Nasjonalt	467	365	78 %	182	39 %
Aktiv AIP, PV, HCP					
Helse Sør-Øst	84	51	61 %	27	32 %
Helse Vest	29	20	69 %	11	38 %
Helse Midt-Norge	20	12	60 %	9	45 %
Helse Nord	30	16	53 %	8	27 %
Nasjonalt	163	99	61 %	55	34 %
Latent AIP, PV, HCP²					
Helse Sør-Øst	52	18	35 %	7	13 %
Helse Vest	29	16	55 %	<5	14 %
Helse Midt-Norge	11	<5	36 %	<5	18 %
Helse Nord	13	8	62 %	<5	15 %
Nasjonalt	105	≤47	≤45 %	≤22	≤21 %
EPP					
Nasjonalt	44	23	52 %	18	41 %

¹ Antall deltagere som fikk tilsendt årlig registerpakke i 2023.

² Genetisk disponerte (Latent AIP, PV, HCP) anbefales oppfølging hvert 3.-5 år, det forventes derfor ikke legekrollskjema fra disse hvert år.

Tabell 26. Svarprosent for årlige pasientskjema og legekrollskjema i 2023 for pasienter med AIP, PV eller HCP som er over 50 år

Helseregion	Antall årlige registerpakker sendt ut ¹	Pasientskjema mottatt		Legekrollskjema mottatt ²	
		antall	andel (%)	antall	andel (%)
Helse Sør-Øst	71	49	69 %	25	35 %
Helse Vest	32	27	84 %	12	38 %
Helse Midt-Norge	15	9	60 %	7	47 %
Helse Nord	29	17	59 %	6	21 %
Nasjonalt	147	102	69 %	50	34 %

¹ Antall deltagere som fikk tilsendt årlig registerpakke i 2023.

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

4.3 VURDERING AV DATAKVALITET

4.3.1 KOMPLETTHET

For hver kvalitetsindikator i registeret er det talt opp antall skjemaer som er registrert, og antall hvor det aktuelle spørsmålet og eventuelle relevante underspørsmål *ikke* er besvart. 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 svart at de går til kontroll, men som ikke har besvart spørsmålet om hyppighet. Andel kompletthet (%) er beregnet som antall skjema med aktuelle variabler besvart, dividert på totale antall skjema. Variabelkomplettheten er presentert i Tabell 27. Dekningsgraden i registeret (Tabell 17 - Tabell 22) og svarprosenten på de årlige skjemaene, dvs. andel mottatte skjemaer fra pasientene (Tabell 23 - Tabell 26), er relevante for, og må ses i sammenheng med, variabelkomplettheten i registeret (Tabell 27).

Tabell 27. Variabelkompletthet for de forskjellige kvalitetsindikatorene for rapporteringsåret 2023

Kvalitetsindikator	Diagnose	Rapportert av	Ikke-besvart (n)	Variabelkompletthet
A-1 Årlig kontroll	PCT	pasient	1 av 367	≈100 %
	aktiv AIP/PV/HCP	pasient	0 av 99	100 %
	EPP	Pasient	0 av 23	100 %
A-3 Viktigste undersøkelser ved kontroll	PCT	lege	10 av 182	95 %
	aktiv AIP/PV/HCP	lege	1 av 55	98 %
	latent AIP/PV/HCP	lege	2 av 15	87 %
	EPP	lege	0 av 18	100 %
A-5 Fornøydhet med oppfølgingen ved siste kontroll (PREM)	PCT	pasient	7 av 275	97 %
	AIP/PV/HCP	pasient	4 av 72	94 %
	EPP	pasient	1 av 21	95 %
A-6 Følges NAPOS sine anbefalinger ved legekonsultasjon	PCT	lege	19 av 176	89 %
	AIP/PV/HCP	lege	11 av 69	84 %
	EPP	lege	3 av 17	82 %
A-7 Kritisk informasjon i kjernejournal	AIP/PV/HCP	lege	12 av 70	83 %
B-1 Bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV, HCP	aktiv AIP/PV/HCP	pasient	0 av 76	100 %
		lege	6 av 42	86 %
	latent AIP/PV/HCP	pasient	1 av 28	96 %
		lege	1 av 9	89 %
C-1 Behandlingsoppstart ved PCT	PCT	pasient	0 av 11	100 %
D-1 Bruk av behandlingsretningslinjer for PCT	PCT	lege	32 av 182	82 %
F-1 Bruk av trygge og utrygge legemidler hos pasienter med akutte porfyrisykdommer	AIP/PV/HCP	pasient	0 av 127	100 %
G-1 Diagnose innen ett år (AIP, PV, HCP, EPP)	AIP, PV, HCP	pasient	4 av 9	56 %
	EPP	pasient	0 av 2	100 %
G-2 Diagnose innen 4 måneder etter oppsøkt lege (PCT)	PCT	pasient	1 av 24	96 %

Utfyllingsgraden for de årlige skjemaene (skjemakompletthet), dvs. hvor stor andel av de enkelte spørreskjemaene som er utfylt, er presentert i Tabell 28. Etter at manglende data er sjekket og korrigert hvis aktuelt, får man reelt antall ikke-besvarte spørsmål/variabler 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/variabler som er sjekket. Skjemakompletthet er beregnet ved at ikke-besvarte verdier er trukket fra det totale antall verdier som er sjekket, og deretter dividert på antall verdier som er sjekket. Tabell 28 viser at utfyllingsgraden for de ulike skjemaene også var svært god i 2023.

Tabell 28. Utfyllingsgrad for de årlige skjemaene for rapporteringsåret 2023

Skjema	Antall skjema mottatt	Antall spørsmål i skjema	Antall spørsmål sjekket	Antall verdier* sjekket	Antall ikke-besvarte verdier	Skjemakompletthet
Pasientskjema PCT	367	22	20	7340	104	99 %
Pasientskjema AIP/PV/HCP	145	30	27	3427	40	99 %
Pasientskjema EPP	23	26	22	506	8	98 %
Legekontrollskjema PCT (legedel)	182	17	15	2730	231	92 %
Legekontrollskjema AIP/PV/HCP (legedel)	70	28	20	1345	78	94 %
Legekontrollskjema EPP (legedel)	18	18	15	270	16	94 %

*Antall verdier sjekket er antall skjema mottatt x antall spørsmål sjekket.

4.3.2 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. Registeret brukte mye ressurser i 2023 til å få på plass ePROM-løsning for de som ikke allerede hadde dette. Dette har vært et viktig arbeid også med tanke på korrektheten av data, da årlige pasientspørreskjema som besvares via ePROM i mindre grad har behov for tolkning av data ettersom de digitale pasientspørreskjemaene har validering i innregistreringsfeltene.

Registeret har skriftlige retningslinjer for tolkning av data fra papirspørreskjemaene for å unngå innregistrering 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.

Data fra papirskjemaene sjekkes systematisk mot kildedata (spørreskjema) for å undersøke om manglende data (ikke-besvart) skyldes punsjeifeil. Antall korrigeringer noteres, og andel korrigerede verdier beregnes. Antall og andeler korrigert i 2023 er presentert for hver skjematype i Tabell 29.

Tabell 29. Korrigeringer av manglende verdier for de årlige skjemaene for rapporteringsåret 2023

Skjema	Antall skjema mottatt	Antall spørsmål i skjema	Antall spørsmål sjekket	Antall ikke-besvarte verdier sjekket	Antall korrigert	Andel korrigert
Pasientskjema PCT	367	22	20	106	2	2 %
Pasientskjema AIP/PV/HCP	145	30	27	46	6	13 %
Pasientskjema EPP	23	26	22	8	0	0 %
Legeskjema PCT (legedel)	182	17	15	231	0	0 %
Legeskjema AIP/PV/HCP (legedel)	70	28	20	82	4	5 %
Legeskjema EPP (legedel)	18	18	15	17	1	6 %

Validering av sykehusinnleggelser

Registeret validerer data knyttet til porfyrirelaterte sykehusinnleggelser ved å innhente og gjennomgå kopi av journalopplysninger fra hver enkelt innleggelse. Her kvalitetssikres data om behandling, antall dager innlagt og sykehus/sykehusavdeling. I 2023 var det 6 personer som rapporterte å ha blitt innlagt på sykehus til sammen 9 ganger grunnet akutt porfyrianfall. For alle disse deltagerne ble kopi av journalopplysninger fra de oppgitte sykehusinnleggelsene gjennomgått og validert.

Som følge av valideringen, ble tre av innleggelsene som var oppgitt i 2023, ikke oppført i registeret da journalopplysningene viste at akutt porfyrianfall verken var årsak til, eller oppstod under innleggelsen. Antallet innleggelser registrert for 2023 ble derfor redusert fra 9 til 6. Av innleggelsene som ble registrert, ble det gjort endringer som følge av valideringen for to av innleggelsene; der innleggelsesmåned ble endret på den ene, og antall dager samt type behandling gitt ble endret på den andre.

Valideringsstudie

Registeret sluttførte i 2020 en valideringsstudie i samarbeid med statistikere ved Fagsenter for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest. I prosjektet ble data i MRS-databasen sjekket mot de utfylte papirskjemaene for et tilfeldig utvalg pasienter, ved å på nytt registrere utvalgte variabler fra skjema som var ferdigregistrert i MRS. Totalt ble 2600 verdier validert i studien.

Blant de 2600 verdiene som ble validert i prosjektet, var det 17 ulikheter mellom MRS-datasettet og valideringsdataene. Disse ulighetene ble igjen sjekket mot papirskjema og databasen, og man fant at 7 av disse skyldtes feil i valideringsdataene. I samsvar med statistikerne ved Fagsenteret ble det besluttet å korrigere de 7 feilregistreringene i valideringsdataene som ble brukt til korrekthetsanalysene.

De gjenstående 10 ulikhetene ga en total feilprosent på 0,38 %, eller en innregistreringskorrekthet i registeret på 99,6 %. De 10 ulikhetene ble funnet i 9 forskjellige variabler, dvs. at disse hadde en feilprosent på 1 % (feil i 1 av 100 skjema). Variabelen HyppighetKontrollPorfyrisykdom var den eneste som hadde to ulikheter (feilprosent på 2 %, feil i 2 av 100 skjema). Resultatet viste at innregistreringsnøyaktigheten i Norsk porfyriregister er svært høy.

Prosjektet viste at tolking og innregistrering av ulogisk/inkonsekvent utfylte opplysninger fra papirskjema, hvor deltager også kan skrive utenfor boksene, kan være vanskelig og medfører forskjellig innregistrering. Disse tolkningssituasjonene ville vært unngått dersom deltager selv fylte ut spørreskjema digitalt. Fra og med januar 2024 kunne årlige pasientspørreskjema for alle diagnoser besvares digitalt (ePROM), og dette er derfor også et viktig tiltak for å sikre god datakvalitet i registeret.

Det ble i 2023 ikke prioritert utført en ny valideringsstudie da resultater fra studien ovennevnte valideringsstudie viste at data i registeret holdt svært høy validitet.

4.3.3 OVERORDNET VURDERING AV DATAKVALITETEN

Ettersom at registeret er basert på skriftlig samtykke, vurderes dekningsgraden i registeret som god. Svarprosenten på de årlige PCT-pasientskjemaene er generelt sett bra, der 78 % av pasientene som fikk tilsendt spørreskjema, svarte på dette. Svarprosenten på årlig pasientskjema for AIP, EPP eller PV var lavere, mellom 52-62 % i 2023. Representativiteten for disse diagnosegruppene er derfor i 2023 dårligere, og resultatene må tolkes med mer varsomhet enn ved PCT. For HCP var svarprosenten god (83 %). Registeret tror at den høye svarprosenten blant PCT bl.a. skyldes at denne pasientgruppen har hatt mulighet til å svare digitalt, og innføring av ePROM (digitale spørreskjema for pasienter) for PCT resulterte i en økning av svarprosent, fra rundt 70 % til rundt 80 % i årene etter innføring av ePROM. I 2024 kunne pasienter med AIP, EPP, PV og HCP for første gang svare digitalt på spørreskjema, og foreløpige svarprosenten i 2024 er 72%, 73 % og 82 % for hhv. PCT, AHP og EPP.

I 2023 hadde 63 % av kvalitetsindikatorerne en variabelkompletthet >90 %, noe som er lavere enn for 2022. Det var imidlertid reelt sett liten endring i variabelkomplettheten, da flere av variablene hadde variabelkompletthet rett under 90 %. Noen få indikatorer skilte seg ut med lavere kompletthet enn de andre. Dette gjelder indikator A-6 som viser andel leger som rapporterer at de følger anbefalingene for kontroll (EPP og AHP), indikator A-7 Kritisk informasjon i kjernejournal og indikator D-1 Bruk av behandlingsretningslinjer ved PCT. Det er mulig at legene som ikke rapporterte på disse variablene, likevel benytter seg av/er kjent med retningslinjene for kontroll og behandling. Generelt er utfyllingsgraden i de ulike spørreskjemaene svært god. Når det gjelder korrekthet i forhold til manglende verdier, er denne også vurdert som god. Andelen manglende verdier som skyldtes mangelfull innregistrering var 3 % i 2023. Ved ePROM-løsning til alle diagnoser (årlige pasientskjema) unngår man at data manuelt registreres, og registeret forventer at risiko for mangelfull/feil

innregistrering av data ytterligere vil reduseres fra 2024 når alle deltagere får tilbud om å svare digitalt. Resultatene fra valideringsstudien som ble ferdigstilt i 2020 viste at innregistreringsnøyaktigheten i Norsk porfyriregister er svært høy. Når det gjelder validering av sykehusinnleggelse oppgitt til registeret i 2023, viste valideringen mot journal at det er viktig å innhente kopi av journal for å sikre at korrekte opplysninger registreres i registeret.

5 PASIENTTRETET KVALITETSFORBEDRING

5.1 IDENTIFISERTE FORBEDRINGSOMRÅDER

- B-1 Bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV og HCP
 - Andelen pasienter som får utført bildeundersøkelse av sin lever hvert halvår har fortsatt å øke i 2023, men bør økes ytterligere i alle helseregioner.
- A-4 Vurdering av sykdomsaktivitet
 - Den totale andelen deltagere som hadde sendt inn prøver til monitorering av sykdomsaktivitet økte noe for PCT og AHP fra 2022-2023, men det er ønskelig at andelen økes ytterligere for å sikre god oppfølging og behandling.

5.2 IGANGSATTE/UTFØRTE FORBEDRINGSTILTAK

Aktuelt forbedringsområde	Tidsperiode for tiltaket	Hva ble gjort av hvem?	Hvilke resultater ble oppnådd?
B-1 Bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV og HCP	Høsten 2022 - pågående	<p>Prosjekt startet opp pga. registerdata viste lav etterlevelse av anbefaling om bildeundersøkelse av lever hver 6. måned hos personer over 50 år med diagnosene med AIP, PV eller HCP. Prosjektet ble kontinuert i 2023.</p> <p>Tiltak: NAPOS sender halvårlig påminnelsesbrev om anbefaling om leverundersøkelse til alle personer med AIP, PV og HCP som er over 50 år i en toårsperiode. Første påminnelsesbrev ble sendt i januar 2023 og deretter i juni 2023.</p> <p>Delmål legerapporterte data for 2023: Økning til over 60 % (tilnærmet 25 % økning fra 2021-resultat) i andelen som får utført bildeundersøkelse lever hver 6.måned.</p> <p>Sluttmaal legerapporterte data for 2024: - Økning til 75 % (tilnærmet 50 % økning fra 2021-resultat) i andelen som får utført bildeundersøkelse lever hver 6.måned.</p>	<p>Delmål: Legerapporterte data viste at målet om minst 60 % etterlevelse ble nådd for Helse Vest (82 %, n=11), Helse Nord (67 %, n=6) og Helse Midt-Norge (67 %, n=6). I Helse Sør-Øst var andelen på 57 % (n=21). Nasjonalt var andelen på 66 % i 2023.</p>

Aktuelt forbedringsområde	Tidsperiode for tiltaket	Hva ble gjort av hvem?	Hvilke resultater ble oppnådd?
<p>A-4 Vurdering av sykdomsaktivitet for AIP, PV og HCP</p> <p>A-7 Kritisk informasjon i kjernejournal for AIP, PV og HCP</p> <p>B-1 Bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV og HCP</p>	<p>Startet i 2020 for AHP. Er et kontinuerlig tiltak og har ingen avslutningsdato.</p>	<p>Registeret selv sender årlig ut et brev til alle leger som har fylt ut legekontrollskjema i forbindelse med kontroll av en porfyri pasient. I brevet blir legens egne innrapporterte registerdata benyttet til å gi legen tilbakemelding om hvorvidt legen har utført kontroll av porfyri sykdommen i henhold til anbefalingene for kontroll (best practice). I tillegg informeres legen om gjeldende anbefalinger ved kontroll av sykdommen samt informasjon om hvor hen kan finne mer ressurser. Målet er at tiltaket skal bidra til å øke etterlevelsen av de anbefalte undersøkelsene ved kontroll.</p>	<p>Andel AHP pasienter som har fått vurdert sykdomsaktiviteten sin har økt fra 45 % (n=156) i 2020 til 52 % (n=164) i 2023, men er fortsatt under målgrensen på 60 %. Det var en nedgang i Helse Midt-Norge fra 2022-2023 (79 %-53 %), mens det var stabilt eller økning i de andre regionene. Variasjonen mellom helseregionene var redusert fra 2021 til 2023, i 2023 var variasjonen svært liten (range 51 %-53 %).</p> <p>Andel pasienter som har fått rapportert at diagnosen er registrert som kritisk informasjon i kjernejournal har økt fra 66 % i 2020 til 76 % (n=58) i 2023. Det var imidlertid en svak nedgang fra 2022 (78 %, n=59) som har sin forklaring i en nedgang i Helse Sør-Øst og i Helse Vest, men dette skyldes sannsynligvis at dette er rapportert inn for forskjellige deltagere, da det er kun nødvendig å registrere kritisk informasjon en gang. Variasjonen mellom helseregionene økte i 2023 (range 60 % - 100 %).</p> <p>Andel pasienter over 50 år som har fått utført bildeundersøkelse av lever hvert halvår har økt fra 23 % i 2020 (n=109) til 54 % i 2023 (n=103).</p>

Aktuelt forbedringsområde	Tidsperiode for tiltaket	Hva ble gjort av hvem?	Hvilke resultater ble oppnådd?
A-4 Vurdering av sykdomsaktivitet for EPP og PCT	Startet i 2021 for PCT og EPP. Er et kontinuerlig tiltak og har ingen avslutningsdato.	Registeret selv sender årlig ut et brev til alle leger som har fylt ut legekrollskjema i forbindelse med kontroll av en porfyripasient. I brevet blir legens egne innrapporterte registerdata benyttet til å gi legen tilbakemelding om hvorvidt legen har utført kontroll av porfyrisykdommen i henhold til anbefalingene for kontroll (best practice). I tillegg informeres legen om gjeldende anbefalinger ved kontroll av sykdommen samt informasjon om hvor hen kan finne mer ressurser. Målet er at tiltaket skal bidra til å øke etterlevelsen av de anbefalte undersøkelsene ved kontroll.	<p>Det var ingen endring fra 2021 til 2023 i andelen PCT pasienter som fikk vurdert sykdomsaktiviteten (57 %, n=522 i 2021, og 57 %, n=519 i 2023).</p> <p>Andel EPP pasienter som har fått vurdert sykdomsaktiviteten har vært relativt stabil fra 2021 (65 %, n=43) til 2022 til i 2023 (62 %, n=45). Variasjonen mellom helseregionene var økende igjen i 2023 (range 40 % - 69 %), men det var få pasienter i Helse Nord (n=6) og i Helse Midt-Norge (n=5), slik at resultatet i disse regionene må tolkes varsomt.</p>

	NAPOS holder foredrag om porfyrisykdommer i forskjellige fora, og informasjon om og fra registeret blir også inkludert der.	Flere ganger pr år	Leger, annet helsepersonell og pasienter
	Informasjon om registeret sin aktivitet er også inkludert i NAPOS sin årsrapportering til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) og Helse- og omsorgsdepartementet.	Årlig	Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD), Helse- og omsorgsdepartementet.
	Postere/presentasjoner på International Congress on Porphyrins and Porphyrrias	Hvert 2. år	Forskere, leger, brukerrepresentanter og andre fagpersoner fra hele verden

7 SAMARBEID OG FORSKNING

7.1 SAMARBEID MED ANDRE FAGMILJØER OG HELSE- OG KVALITETSREGISTRE

NAPOS er medlem av det europeiske referansenettverket European Reference Network for Hereditary Metabolic Disorders (MetabERN) og International Porphyrria Network (Ipnet; tidligere European Porphyrria Network (Epnet)). Ipnet er et internasjonalt nettverk av ekspert-porfyrisentre og har som mål å fremme grunnleggende og klinisk forskning på porfyrisykdommer, styrke kunnskapen om porfyrisykdommer og spre best-practice for diagnostikk, behandling og oppfølging. NAPOS innehar for tiden presidentvervet (professor Sverre Sandberg; 2018-2020, 2020-2022 og 2023-2024), og representanter fra NAPOS leder og deltar i faglige arbeidsgrupper i Ipnet.

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 Ipnet. Den overordnede målsettingen for EPR er å få mer kunnskap om det naturlige forløpet til porfyrisykdommene, vurdere effekten av behandlingen som gis ved de ulike sykdommene og undersøke klinisk praksis. NAPOS har ansvar for drift av EPR, og databasen er lokalisert ved Haukeland universitetssjukehus. Innsamling av norske data til EPR har vært gjort samtidig med innsamling av data fra helsepersonell til Norsk porfyriregister. Publikasjon som benytter data samlet inn i EPR er under utarbeidelse, i samarbeid med deltagende europeiske porfyrispesialistsentre.

Norsk porfyriregister har i 2019-2023 samarbeidet med Fagsenter for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest, Helse Vest IKT (HVIKT) og Helse Midt-Norge IKT (HEMIT) i forbindelse med videreutvikling av medisinsk registreringsløsning (MRS) for elektronisk pasientrapporteringsløsning (ePROM) for registeret. En utvidelse av denne ePROM-løsningen for å inkludere alle pasienter i registeret ble ferdigstilt i desember 2023.

7.2 DATAUTLEVERINGER FRA REGISTERET

Utlevering av data til følgende formål:	2023	2022	2021
Forskning	2	0	0
Kvalitetsforbedring og styringsformål ¹	0	0	0
Andre formål (f.eks. til media)	0	0	0
Totalt	2	0	0

¹Gjelder blant annet datautlevering etter forespørsel fra HF eller RHF, data til nasjonale indikatorer, Helseatlas o.l.

7.3 VITENSKAPELIGE ARTIKLER

Data fra registeret har inngått i følgende artikler siste tre år:

- Baravelli, C.M., Aarsand, A.K., Sandberg, S., Tollånes, M.C. Porphyria cutanea tarda and patterns of long-term sick leave and disability pension: A 24-year nationwide matched cohort study. *Orphanet J Rare Dis.* May 4;17(1):180. (2022).
- Baravelli, C.M., Aarsand, A.K., Sandberg, S., Tollånes, M.C. Sick leave, disability and mortality in acute hepatic porphyria: A population based cohort study. *Orphanet Journal of Rare Diseases.* 15, 56 (2020).
- Andersen, J., Thomsen J., Enes Å. R., Sandberg, S., Aarsand A. K. Health-related quality of life in porphyria cutanea tarda: A cross-sectional registry based study. *Health and Quality of Life Outcomes.* 18, 84 (2020).

DEL 3
STADIEVURDERING OG PLAN FOR VIDERE UTVIKLING AV
REGISTERET

8 REFERANSER TIL VURDERING AV STADIUM

8.1 VURDERINGSPUNKTER

Tabell 30. Vurderingspunkter for stadium for Norsk porfyriregister og registerets egen evaluering.

Norsk porfyriregister		Egen vurdering 2023		
Nr	Beskrivelse	Kapittel	Ja	Nei
Stadium 2				
1	Samler data fra alle aktuelle helseregioner	4.1	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2	Presenterer kvalitetsindikatorene på nasjonalt nivå	2.1	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3	Har en konkret plan for gjennomføring av dekningsgradsanalyser	4.2	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4	Har en konkret plan for gjennomføring av analyser og jevnlig rapportering av resultater på enhetsnivå tilbake til deltakende enheter <i>Kommentar: Ingen sykehus sender systematisk eller rutinemessig data til registeret. Data presenteres på helseregionnivå eller fordelt på type lege. Innrapporterende leger får tilsendt individuelle tilbakemeldingsbrev med egne resultater samt den årlige nyhetsavisen fra registeret.</i>	6	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5	Har en oppdatert plan for videre utvikling	9	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Stadium 3				
6	Kan dokumentere kompletthet av kvalitetsindikatorer	4.3	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7	Kan dokumentere dekningsgrad på minst 60 % i løpet av siste to år	4.2	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8	Registeret skal minimum årlig presentere kvalitetsindikatorresultater interaktivt på nettsiden kvalitetsregistre.no	6	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9	Registrerende enheter kan få utlevert eller tilgjengeliggjort egne aggregerte og nasjonale resultater <i>Kommentar: Ingen sykehus sender rutinemessig data til registeret, men alle rapporterende leger får tilsendt individuell tilbakemeldingsrapport med egne data, samt informasjon om årets resultater i den årlige nyhetsavisen.</i>	6	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
10	Presenterer deltakende enheters etterlevelse av de viktigste faglige retningslinjer	2.1	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
11	Har en oppdatert plan for videre utvikling av registeret	9.2	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Stadium 4				
12	Har i løpet av de siste 5 år dokumentert om innsamlede data er korrekte og reliable	4.3	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
13	Kan dokumentere dekningsgrad på minst 80% i løpet av siste to år	4.2	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>

14	Presenterer minst to ganger årlig kvalitetsindikatorresultater interaktivt på nettsiden kvalitetsregistre.no	6	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
15	Registeret skal dokumentere at data anvendes vitenskapelig	7.2 7.3	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
16	Presenterer resultater på enhetsnivå for PROM/PREM (der dette er mulig)	2.20	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Nivå A, B eller C				
Sett ett kryss for aktuelt nivå registeret oppfyller			Ja	
Nivå A				
17	Registeret kan dokumentere resultater fra kvalitetsforbedrende tiltak som har vært igangsatt i løpet av de siste tre år. Tiltakene skal være basert på kunnskap fra registeret	5.2	<input checked="" type="checkbox"/>	
Nivå B				
18	Registeret kan dokumentere at det i rapporteringsåret har identifisert forbedringsområder, og at det er igangsatt eller kontinuert/videreført pasientrettet kvalitetsforbedringsarbeid	5.1, 5.2	<input checked="" type="checkbox"/>	
Nivå C				
19	Oppfyller ikke krav til nivå B		<input type="checkbox"/>	

9 UTVIKLING AV REGISTERET

9.1 REGISTERETS OPPFØLGING AV FJORÅRETS VURDERING FRA EKSPERTGRUPPEN

Nedenfor er ekspertgruppens vurdering fra årsrapporten for 2022 og tilbakemelding på hvordan registeret har jobbet for å forbedre seg på disse punktene.

VURDERING 2022

Overordnet vurdering av registeret:

Porfyriregisteret leverer en fylldig rapport, slik det kan forventes av et register på nivå 3A. Rapporten har bra oversikt og gode illustrasjoner. Registeret beskriver aktivitet på de fleste områder. Når det gjelder forskningsbiten kunne registeret hatt større aktivitet.

Registerets utvikling siste år:

Registeret har innført/innfører MRS-løsning for registrering av PROM-data. Dette håper de vil øke pasienters deltagelse i registeret og dermed øke dekningsgrad.

Registerets planlagte tiltak for videre forbedringer:

Registeret har gjennomført DPIA og arbeider videre med muligheten for reservasjonsrett.

Ekspertgruppen gjør oppmerksom på at selv om Porfyriregisteret arbeider godt og har mulighet for å nå et høyere stadium, så har registeret stagnert på samme stadium de siste 4 år. Dette ville normalt utløse et varsel, men fordi ekspertgruppen vurderer at registeret har gode planer for å bedre dekningsgraden så avventes utsending av varsel. Ekspertgruppen forventer imidlertid at dekningsgraden bedres raskt for at registeret skal unngå å få et varsel.

Ekspertgruppen vurderer at registeret er i stadium 3A.

REGISTERETS OPPFØLGING

Registeret takker for ekspertgruppens tilbakemelding.

Registeret utleverte data til flere forskningsprosjekt i 2023. Det ene prosjektet har som formål å undersøke hvor stor risiko hormonelle legemidler har for å utløse akutte porfyrianfall og har brukt data innrapportert til i Norsk porfyriregister i perioden 2002-2022 til dette. Disse dataene inngikk i en mastergradsoppgave ferdigstilt våren 2023 og vil i tillegg bli benyttet videre i en internasjonal forskningspublikasjon som er under utarbeidelse, hvor man også ser på internasjonal praksis for anbefalinger knyttet til bruk av hormonelle legemidler ved akutt porfyrisykdom. Det andre forskningsprosjektet er et prosjekt initiert av registeret selv, med finansiering fra Fagsenter for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest. Her brukes registerdata innrapportert for deltagere med PCT i perioden 2009-2023 til å undersøke hvilken behandling og oppfølging pasienter med PCT i Norge får, samt for å estimere forekomsten av residiv og om innføring av anbefalinger om årlig kontroll og årlig registerpakke har hatt effekt mht. til å påvise og forebygge klinisk residiv av sykdommen.

Prosjektet startet opp høsten 2023 og er pågående. I tillegg har registeret også bidratt til rekruttering av deltagere til en masteroppgave knyttet til prediktiv testing, og det er utlevert/planlagt utlevering av data til ytterligere to forskningsprosjekter i 2024.

Det pågår også et kvalitetsforbedringsprosjekt knyttet til leverovervåking for de akutte porfyrisykdommene. Bakgrunnen for dette er at resultater fra registeret viste at andelen pasienter over 50 år som i henhold til anbefalinger fikk utført leverovervåking to gang i året pga. høy risiko for primær leverkreft, var for lav. Tiltaket ble iverksatt i januar 2023 og vil bli evaluert i 2025. Foreløpige resultater fra 2023 viser at en høyere andel deltagere får utført leverundersøkelse som anbefalt, sammenlignet med før prosjektet ble initiert.

Høsten 2023 har registeret sammen med Helse Vest IKT og HEMIT utviklet digitale årlige pasientspørreskjema (ePROM) for pasienter med diagnosene AIP, PV, HCP og EPP. Arbeidet ble sluttført like før jul 2023, og den digitale løsningen ble tatt i bruk i januar 2024. Dette innebærer at alle deltagere i registeret nå kan rapportere data digitalt fra 2024. Foreløpig resultater for 2024 viser en markant økning i svarprosent etter at alle pasienter kan besvare årlige spørreskjema digitalt. Svarprosenten hittil i år (per juni 2024) har økt til 73 % og 82 % for hhv. AHP og EPP, noe som er en prosentvis økning på 38 % og 43 % sammenlignet med desember 2023, dvs. før oppstart av ePROM-løsning for disse diagnosene.

I 2023 hadde registeret en dekningsgrad på 72 %. Som nevnt i fjorårets rapport ønsker registeret å innføre reservasjonsrett for å øke dekningsgraden, og i den forbindelse ble det utarbeidet og sendt inn en personvernkonsklusjonsutredning (DPIA) i juni 2023. Registeret fikk tilbakemelding med mange gode og konstruktive innspill fra Personvernombudet (PVO) i Helse Bergen høsten 2023 og har lagt ned et stort arbeid for å hensynta og besvare ut innspillene. Ny revidert DPIA ble sendt til PVO tidlig februar 2024, og registeret venter per juni 2024 på tilbakemelding fra PVO på denne. Dersom den reviderte DPIAen blir tilrådd av PVO, vil registeret snarlig sende søknad om reservasjonsrett for registeret. Arbeidet med DPIA og innføring av reservasjonsrett har vært mer ressurskrevende enn først forespeilet, og det har i tillegg tatt tid å få denne behandlet hos PVO, slik at arbeidet med å øke dekningsgraden har ikke vært mulig å gjøre raskere.

Ekspertgruppen bemerker at registeret har stagnert på samme stadium de siste fire år. Da registeret fortsatt er samtykkebasert, har det ikke vært mulig å øke dekningsgraden slik at nivå 4-krav oppfylles. Innføring av reservasjonsrett vil imidlertid raskt kunne gi dekningsgrad over 80 %, og registeret vil kunne innhente sykdomsrelaterte opplysninger knyttet til oppfølging og kontroll fra laboratorieinformasjonssystemet ved Haukeland universitetssykehus. Registeret vil også i 2024 etablere løsninger for publisering av kvalitetsindikatorresultater interaktivt på nettsiden kvalitetsregistre.no to-ganger årlig og har påbegynt arbeidet med metadata. Forutsatt tilrådning av PVO og Helse Bergen om reservasjonsrett, forventer registeret at det som trengs for å oppfylle kriteriene for nivå 4 er på plass i løpet av neste år.

9.2 PLANER OG BEHOV

UTVIKLING TIL NESTE STADIUM

Dekningsgrad: Registeret sendte i februar 2024 en revidert DPIA til PVO. Planen er å søke om å søke om at registeret skal bli et reservasjonsbasert register så snart en eventuell tilrådning fra PVO/godkjenning fra Helse Bergen foreligger. Vi forventer at en reservasjonsrett for Norsk porfyriregister vil snarlig gi en dekningsgrad på over 80 %.

Formidling av resultater: Registeret skal publisere data på sykehusviseren to ganger årlig, med publisering 15.juni og 15. desember 2024.

Metadata: Registeret vil trolig i løpet av høsten 2024 bli overført til nyeste versjon av MRS (MRS5.0) og vil da begynne kunne starte å få på plass metadatainformasjonen som er tilknyttet registeret.

Kvalitetsforbedring av tjenesten: Kvalitetsforbedringsprosjekt pågår, hvor påminnelse om anbefaling av bildeundersøkelse av lever to ganger årlig sendes ut til alle personer over 50 år med AHP.

Forskning: Fire artikler som benytter registerdata (2 utleveringer i 2023, en i 2024 og en artikkel som utgår fra Europeisk porfyriregister) vil utarbeides/innsendes for publisering i løpet av 2024/2025.

ANDRE PLANLAGTE FORBEDRINGSTILTAK

Oppdatering av registerets nettsider: En større oppdatering av informasjonen på registerets nettsider er planlagt når DPIA er godkjent og registeret ev. blir reservasjonsbasert.

Digitalisering av diagnoseskjema: Registeret ønsker også å få digitalisert diagnoseskjemaene og vil begynne å planlegge for dette når søknaden om reservasjon er avklart.

BEHOV FOR TEKNISKE OG ANDRE FORBEDRINGER

Løsning for reservasjon: Forutsatt at registeret blir reservasjonsbasert, er det nødvendig å ha en teknisk løsning for reservasjonsrett. Søknad om løsning ble etter anmodning sendt våren 2022.

Endringer og videreutvikling i MRS: Registeret meldte i 2022 inn flere tekniske behov. Dette omfatter oppdatering og forbedringer av eksisterende MRS-løsning, spesielt revidering av legekontrollskjema. Det er også ønsket en prøvesvarmodul med automatisk datafangst og løsning for tilbakemeldingsrapport til leger frembrakt fra MRS. Registeret venter også på å bli overført til nyeste versjon av MRS (MRS5.0), noe som er forventet at vil skje i løpet av høsten 2024.

10 LITTERATUR

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

RELEVANTE NETTSIDER:

Napos anbefalinger for årlig kontroll og behandlingsretningslinjer finnes på www.napos.no.

- Anbefalinger ved regelmessige kontroll:
 - [Porphyria cutanea tarda \(PCT\) - pdf](#)
 - [Akutt intermitterende porfyri \(AIP\) - pdf](#)
 - [Erythropoietisk protoporfyri \(EPP\) - pdf](#)
 - [Hereditær koproporfyri \(HCP\) - pdf](#)
 - [Porphyria variegata \(PV\) - pdf](#)
- Anbefalinger for behandling og oppfølging
 - [Retningslinjer for behandling og oppfølging av PCT \(pdf\)](#)
 - [Retningslinjer for sykehusbehandling av akutte porfyrianfall \(pdf\)](#)

European Reference Network for Hereditary Metabolic Disorders (MetabERN):
<https://metab.ern-net.eu/>

International Porphyria Network (Ipnet): <https://new.porphyrinet.org/en>