



NORSK PORFYRIREGISTER

Årsrapport for 2020 med plan for
forbedringstiltak

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

Haukeland universitetssjukehus,

6. juli 2021

INNHold

Nøkkeltall 2020.....	4
Del I Årsrapport.....	5
Forord.....	5
Kapittel 1 Sammendrag.....	6
Kapittel 2 Registerbeskrivelse.....	9
2.1 Bakgrunn og formål.....	9
2.1.1 Bakgrunn for registeret.....	9
2.1.2 Registerets formål.....	9
2.1.3 Analyser som belyser registerets formål.....	10
2.2 Juridisk hjemmelsgrunnlag.....	12
2.3 Faglig ledelse og dataansvar.....	12
2.3.1 Aktivitet i fagråd/referansegruppe.....	12
Kapittel 3 Resultater.....	14
3.1 Kvalitetsindikatorer og PROM/PREM.....	14
3.2 PCT.....	15
3.2.1 Kvalitetsindikatorer for PCT.....	15
A – Poliklinisk kontroll ved PCT.....	15
C – Behandling av nydiagnostisert PCT.....	24
D – Symptomer og behandling ved kjent PCT.....	26
E – Bekymring for symptomer (PROM) ved PCT.....	28
G – Diagnostisk forsinkelse ved PCT.....	29
3.2.2 Andre resultater PCT.....	32
3.3 AIP, PV og HCP.....	39
3.3.1 Kvalitetsindikatorer for AIP, PV, og HCP.....	39
A – Poliklinisk kontroll ved akutt porfyri sykdom.....	39
B – Leverovervåkning ved akutte porfyri sykdommer.....	53
E – Bekymring for symptomer (PROM) ved akutt porfyri sykdom.....	55
F – Legemiddelbruk hos pasienter med AIP, PV og HCP.....	56
G – Diagnostisk forsinkelse ved akutt porfyri sykdom.....	57
3.3.2 Andre resultater AIP, PV og HCP.....	59
3.4 EPP.....	63
3.4.1 Kvalitetsindikatorer for EPP.....	63
A – Poliklinisk kontroll ved EPP.....	63
E – Bekymring for symptomer (PROM) ved EPP.....	70
G – Diagnostisk forsinkelse ved EPP.....	71
3.4.2 Andre resultater EPP.....	72
3.5 Demografisk oversikt over pasientgruppen i Norsk porfyriregister.....	79
Kjønn og alder.....	79
Bostedsfylke.....	79
Kapittel 4 Metoder for fangst av data.....	81
Kapittel 5 Datakvalitet.....	82

5.1 Antall registreringer	82
5.2 Metode for beregning av dekningsgrad	83
5.3 Tilslutning	84
5.4 Dekningsgrad	85
5.4.1 Dekningsgrad i registeret	85
5.4.2 Svarprosent for årlige skjema	87
5.5 Prosedyrer for intern sikring av datakvalitet	89
5.6 Metoder for vurdering av datakvalitet	89
5.6.1 Kompletthet	89
5.6.2 Korrekthet	90
5.7 Vurdering av datakvalitet	92
5.7.1 Kompletthet	92
5.7.2 Korrekthet	93
Kapittel 6 Fagutvikling og pasientrettet kvalitetsforbedring	96
6.1 Pasientgruppe som omfattes av registeret	96
6.2 Registerets variabler og spesifikke kvalitetsindikatorer	96
Variabler og kodebok	96
Kvalitetsindikatorer	97
6.3 Pasientrapporterte resultat- og erfaringsmål (PROM og PREM)	105
6.4 Sosiale og demografiske ulikheter i helse	107
6.5 Bidrag til utvikling av nasjonale retningslinjer, nasjonale kvalitetsindikatorer o.l.	107
6.6 Etterlevelse av faglige retningslinjer	108
6.7 Identifisering av pasientrettede forbedringsområder	109
6.8 Tiltak for pasientrettet kvalitetsforbedring	110
6.9 Evaluering av tiltak for pasientrettet kvalitetsforbedring (endret praksis)	112
6.10 Pasientsikkerhet	114
Kapittel 7 Formidling av resultater	115
7.1 Resultater tilbake til deltakende fagmiljø	115
7.2 Resultater til administrasjon og ledelse	115
7.3 Resultater til pasienter	116
7.4 Publisering av resultater på kvalitetsregistre.no	116
Kapittel 8 Samarbeid og forskning	117
8.1 Samarbeid med andre helse- og kvalitetsregistre	117
8.2 Vitenskapelige arbeider	117
Del II Plan for forbedringstiltak	119
Kapittel 9 Videre utvikling av registeret	120
Gjennomførte og planlagte tiltak	120
Videre utvikling	123
Del III Stadietvurdering	124
Kapittel 10 Referanser til vurdering av stadium	125
10.1 Vurderingspunkt	125
10.2 Registerets oppfølging av fjorårets vurdering fra ekspertgruppen	127

NORSK PORFYRIREGISTER

NØKKELTALL 2020

DELTAGELSE

1005 deltagere totalt
31 nye deltagere i 2020
5 diagnoser
55 % kvinner
66 år gjennomsnittsalder (median)
472 årlige pasientskjemaer mottatt
263 årlige legekontrollskjemaer mottatt
235 innrapporterende leger

KONTROLL ALLE DIAGNOSER

74 % gikk til årlig kontroll
52 % analysert kontrollprøve mht. sykdomsaktivitet
92 % av legene benyttet sjekklister for kontroll

PORPHYRIA CUTANEA TARDA

75 % av nydiagnostiserte fikk startet behandling innen 2 måneder
68 % i biokjemisk remisjon (normal kontrollprøve)
5 % rapporterte tilbakefall med blemmer og sår/skjør hud
15 % av de som fikk behandling, ble behandlet pga. tilbakefall av symptomer

ERYTROIETISK PROTOPORFYRI

50 % tålte mindre enn 30 minutter med sollys
92 % var vaksinert for hepatitt A+B
72 % brukte vitamin-D tilskudd
50 % brukte kalsiumtilskudd

DATAKVALITET

74 % av kvalitetsindikatorene har variabelkompletthet >90 %
91-98 % skjema-kompletthet
98 % innregistreringskorrekthet
72 % dekningsgrad
64 % svarprosent årlig pasientskjema
65 % av legene sendte inn skjema for utført kontroll

PREM & PROM

79 % fornøyd med kontrollen (alle diagnoser)
I stor/svært stor grad bekymret for å få symptomer:
40 % EPP
11 % PCT
11 % aktiv AIP/PV/HCP

AKUTT INTERMITTERENDE PORFYRI, PORPHYRIA VARIEGATA, HEREDITÆR COPROPORFYRI

40 % fikk utført bildeundersøkelse av lever som anbefalt
66 % har diagnosen registrert som kritisk informasjon i kjernejournal
88 % brukte kun trygge legemidler
20 % hadde hatt akutt porfyrianfall
1 % innlagt med akutt anfall

KVALITETSFORBEDRING & UTVIKLINGSTILTAK

Individuelle tilbakemeldinger til lege
Påminnelse om kontroll årlig
Sjekklister årlig kontroll
ePROM-løsning
Reservasjonsbasert samtykke

DEL I

ÅRSRAPPORT

FORORD

Vi vil takke alle pasienter med porfyrisykdom, personer med genetisk disposisjon for porfyrisykdom og rapporterende leger som har bidratt med opplysninger til Norsk porfyriregister. Da porfyrisykdommene er sjeldne, er registeret et viktig hjelpemiddel for å samle kunnskap om disse sykdommene. Pasientene og legenes verdifulle bidrag øker kunnskapen om de ulike porfyrisykdommene, hvordan det er å leve med sykdommen og hvilken oppfølgingen pasientene mottar. Denne kunnskapen er essensiell for å kunne bedre diagnostisering, oppfølging og behandling av personer som har eller er genetisk disponert for porfyrisykdommer.

På vegne av Norsk porfyriregister,

Aasne K. Aarsand, registerleder.

KAPITTEL 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 erytropoietisk protoporfyri (EPP). Registeret er samtykkebasert og innhenter årlig både pasientrapporterte og legerapporterte opplysninger. Per 2020 har registeret 1005 deltagere. Norsk porfyriregister har som mål å bidra til fortløpende læring og forbedring av kvaliteten på helsetjenester for de som har porfyrisykdom, med fokus på diagnostikk/utredning, behandling, oppfølging og forebygging av sykdom.

Årets viktigste resultater

Alle med nåværende eller tidligere symptomatisk porfyrisykdom anbefales å gå til årlig kontroll hos lege for å forebygge symptomer og langtidskomplikasjoner. Resultater fra Norsk porfyriregister viser at andelen deltagere som går til kontroll stadig øker, og i 2020 rapporterte 74 % (n = 410) at de gikk til årlig kontroll. Registeret har satt som mål at minst 75 % av deltagerne går til årlig kontroll.

I 2020 mottok registeret flere legekontrollskjema enn tidligere for PCT (68 %, n = 211), mens for de andre diagnosene var det en liten nedgang. For PCT og EPP rapporterte legene å ha utført de viktigste undersøkelsene ved over 90 % av kontrollene, mens andelen for AIP/PV/HCP var på 81 %. Over 90 % av legene oppga bruk av NAPOS sin sjekklister for kontroll. Resultatene indikerer at det er god kvalitet på de årlige legekontrollene som det sendes inn legekontrollskjema fra.

Data fra laboratoriesystemet viser at omtrent halvparten av deltagerne i Norsk porfyriregister fikk analysert kontrollprøve i 2020 (52 %, n = 704). Dette indikerer at selv om kvaliteten på de kontrollene som utføres er høy, er fortsatt andelen pasienter som blir kontrollert iht. anbefalingene for lav.

Alle med AIP, PV og HCP, både aktive og latente, har økt risiko for primær leverkreft. Fra 2019 anbefales de som er over 50 år bildeundersøkelse av lever hvert halvår. Tidligere anbefaling var en gang per år. Resultater fra 2020 viser at det tar tid å få på plass nye rutiner. Basert på legerapporterte data fikk 40 % utført halvårlig undersøkelse i 2020 (n = 47), noe som er en liten økning fra 2019 (33 %, n = 45). Andelen som fikk utført leverundersøkelse minst en gang per år var 74 %. Registeret vil fortsette å ha fokus på at pasienter skal få utført halvårlig leverovervåkning slik som anbefalt.

Majoriteten av deltagerne rapporterte at de var i stor/svært stor grad fornøyd med oppfølgingen de fikk ved sist legek kontroll. Andelen var størst blant PCT-pasientene (82 %),

etterfulgt av AIP/PV/HCP (75 %) og EPP (61 %), og for alle tre gruppene var det en økning fra i fjor. Dette tyder på at de fleste pasientene opplever å bli godt ivaretatt ved årlig kontroll. Deltagere med EPP rapporterte i størst grad å være bekymret for symptomer; 42 % i stor/svært stor grad. Dette er som forventet, da EPP er en livslang sykdom som gir akutt smertefull fotosensitivitet med store konsekvenser for dagliglivet. Blant pasientene med PCT og AIP/PV/HCP var det færre som rapporterte høy grad av bekymring, henholdsvis 11 % og 7 %.

Alle med AIP, PV og HCP, enten de har hatt symptomer eller ikke, må ta hensyn til faktorer som kan utløse potensielt livstruende akutte anfall, som bl.a. flere vanlige legemidler. Det er dermed viktig at informasjon om diagnosen er registrert som kritisk informasjon i kjernejournal. Årets resultater viser at 66 % av legene (n = 59) rapporterte at diagnosen var registrert i pasientens kjernejournal, mens 15 % ikke visste om diagnosen var registrert. Det er derfor viktig å fortsatt ha fokus på anbefalingen om registrering i kjernejournal. Når det gjelder bruk av legemidler, rapporterte de fleste pasientene at de bruker kun trygge legemidler (88 %, n = 128).

For 71 % (n = 21) av pasientene som fikk diagnostisert PCT i 2020, tok det fire måneder eller mindre fra pasienten oppsøkte lege til PCT-diagnosen var stilt. Blant dem som fikk tilsendt behandlingsskjema i 2020, hadde 75 % (n = 36) fått startet behandling innen to måneder etter diagnosetidspunktet.

Tiltak for pasientrettet kvalitetsforbedring

Høsten 2020 sendte registeret for første gang individuelle tilbakemeldinger til leger. Dette innebærer at leger som har sendt inn legekontrollskjema i rapporteringsåret for deltagere med en akutt porfyridiagnose (AIP, PV, HCP) nå får tilbakemelding der bl.a. legens egne resultater er sammenstilt med anbefalingene for kontroll. Formålet med den individuelle tilbakemeldingen er å gjøre den enkelte lege mer oppmerksom på kvaliteten på den gjennomførte legekontrollen, og bidra til å sikre at porfyripatienter får utført de nødvendige undersøkelsene ved kontroll.

For å få økt andelen som går til årlig kontroll, begynte registeret i 2015 å sende ut årlig informasjons- og spørreskjemapakke til deltagerne. De forskjellige diagnosene har hatt ulik oppstart for utsending av registerpakken, og sist ut var EPP hvor utsending startet i 2018. Registerpakken inneholder påminnelse om å gå til årlig kontroll, årlig pasientskjema som deltageren skal fylle ut, og legekontrollskjema som de blir bedt om å ta med seg når de skal til kontroll. Legekontrollskjemaet er utformet slik at det fungerer som et verktøy ved oppfølging og inneholder informasjon om hva som bør inngå i kontrollen. Vedlagt til legen er også NAPOS sin sjekklister for kontroll, rekvisisjonsskjema og informasjon om prøvetaking og forsendelse av porfyriprøver. På denne måten kan registerpakkene som sendes ut fra Norsk

porfyriregister bidra til at flere pasienter går til kontroll og at pasientene blir fulgt opp som anbefalt.

Evaluering av forbedringstiltak

Etter implementering av den årlige registerpakken har vi sett en økning i årlig utførte kontroller for alle diagnoser. Registerdeltagerne med EPP fikk tilsendt registerpakken for første gang i 2018. Resultatene viser at andelen EPP-pasienter som gikk til årlig kontroll økte fra 54 % i 2018 (n = 13), til 74 % i 2019 (n = 31), og videre til 77 % i 2020 (n = 26). Dette kan tyde på at de årlige registerpakkene fungerer som en påminnelse, og bidrar å øke andelen som går til årlig kontroll også for EPP.

Det sees også en økning i andelen EPP-pasienter som i stor/svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll; fra 27 % i 2018 (n = 11), til 36 % i 2019 (n = 25) og videre til 61 % i 2020 (n = 23). Det kan tenkes at årlig registerpakke bidrar til at flere er fornøyd med kontrollene, ettersom legen får tilgang til retningslinjer og faglig informasjon som sikrer at oppfølgingen utføres i henhold til anbefalt praksis. Antall pasienter med EPP er imidlertid lavt, og resultatene må derfor tolkes med forsiktighet.

Videreutvikling av registeret

Høsten 2020 fikk leger til pasienter med AIP, PV og HCP tilgang til egne innrapporterte data. Høsten 2021 vil leger som følger opp pasienter med PCT og EPP også få individuell tilbakemelding. Registeret håper dette tiltaket vil bidra til fortsatt høy kvalitet på legekontrollen, høyere andel kontrollprøver samt bedre etterlevelse av anbefalinger om halvårlig leverkontroll ved AIP, PV og HCP.

Registeret ble i 2020 satt i kø for utvikling av ePROM-løsning, noe som vil være spesielt nyttig for Norsk porfyriregister som har stor andel pasientrapporterte data. Per juni 2021 er arbeidet med ePROM startet opp, og registeret håper at ePROM kan produksjonsettes for PCT i løpet av vinteren 2021/våren 2022.

Registeret planlegger å søke om reservasjonsrett for å øke dekningsgraden, som har ligget jevnt rundt 70 % siden oppstart. I forkant av reservasjonsrettsøkningen må det gjennomføres en DPIA, og registeret planlegger å starte opp arbeidet med denne i løpet av høsten 2021.

KAPITTEL 2

REGISTERBESKRIVELSE

2.1 BAKGRUNN OG FORMÅL

2.1.1 BAKGRUNN FOR REGISTERET

Norsk porfyriregister ble opprettet i 2002. Registeret er samlokalisert med NAPOS, Avdeling for medisinsk biokjemi og farmakologi (MBF), Haukeland universitetssjukehus (HUS). NAPOS er godkjent medlem i European Reference Networks (ERN) og er et av ni kompetansesenter i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

Bakgrunnen for opprettelsen av registeret er manglende svar på en rekke sentrale spørsmål knyttet til 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 kan være et spesielt nyttig verktøy for å samle kvalitetsdata for sjeldne sykdommer hvor en liten gruppe pasienter er spredt over store geografiske områder.

Videre er en av de store utfordringene for pasienter med sjeldne diagnoser som porfyrisykdommene, mangel på kunnskap om sykdommene hos helsepersonell og i andre deler av tjeneste- og behandlingsapparatet. Dette fører til store ulikheter i oppfølging og behandling av pasienter med porfyrisykdom. NAPOS mener det er et stort potensial for kvalitetsforbedring når det gjelder dette, og at Norsk porfyriregister er et viktig verktøy både i arbeidet med kvalitetsutvikling og forskning innen fagområdet. Det finnes per i dag ikke tilsvarende registre i andre land.

2.1.2 REGISTERETS FORMÅL

Det overordnede målet for Norsk porfyriregister er å bidra til å bedre diagnostikk/utredning, behandling, oppfølging og forebygging av sykdom hos personer med porfyrisykdom eller personer som er genetisk disponert for porfyrisykdom. Registeret vil oppnå dette ved å registrere data kontinuerlig og prospektivt. Gjennom å registrere informasjon om sykdommen samt hvilken behandling og oppfølging pasientene mottar, er målet at registeropplysningene skal bidra til fortløpende læring og forbedring av kvaliteten på helsetjenester denne pasientgruppen mottar.

Kvalitetsforbedringen tilstrebes ved å gi direkte tilbakemelding til behandlende leger og enkeltpasienter, ved tiltak rettet mot områder der behandling eller oppfølging ikke er optimal, samt gjennom publisering av funn fra registeret via ulike informasjonsformer ment

for fagmiljø og registerdeltagere. Da porfyrisykdommene er sjeldne sykdommer, er et register et viktig hjelpemiddel for å samle et tilstrekkelig datamateriale.

2.1.3 ANALYSER SOM BELYSER REGISTERETS FORMÅL

God oppfølging av pasienter med porfyrisykdom er viktig for å redusere symptomer og alvorlighetsgrad av disse, å unngå symptomatisk sykdom/forlenge tid i remisjon og å forebygge samt oppdage langtidskomplikasjoner. For å kunne bidra til bedre oppfølging og forebygging av sykdom hos pasienter med porfyrisykdom, innhenter vi data om årlig kontroll, om relevante undersøkelser er blitt utført i henhold til retningslinjer og hvordan pasienten opplevde kontrollen. Resultater og beregninger er presentert i kapittel 3.1, 6.2 og 6.3 for kvalitetsindikatorerne:

- A-1 Årlig kontroll (prosessindikator)
- A-3 Viktigste undersøkelser ved kontroll (prosessindikator)
- A-4 Analyserte kontrollprøver (prosessindikator)
- A-5 Fornøydhet med oppfølgingen ved siste kontroll (PREM)
- B-1 Leverovervåking ved akutte porfyrisykdommer (prosessindikator)

I 2015 startet registeret med utsendelse av årlig registerpakke som fungerer som påminning om årlig kontroll, og hvor informasjonsmateriale til legen er inkludert. I 2019 og 2020 ble det gjort datauttrekk for å undersøke om utsending av årlig registerpakke til henholdsvis PCT- og AIP-deltagere, førte til at flere pasienter fikk sendt inn urinprøve til porfyrianalyse. Årlig kontroll av porfyri i urin bør utføres minst årlig hos PCT-pasienter for å påvise biokjemisk residiv på et tidlig tidspunkt slik at pasienten kan starte med behandling før han/hun får symptomer. Resultater for sammenligning av treårsperiodene 2013-15 og 2016-18 viste at signifikant flere PCT-pasienter sendte inn prøve til årlig kontroll etter at årlig registerpakke ble initiert. Analyser utført i 2020 viste også en økning i andel AIP-deltagere som sendte inn kontrollprøver etter oppstart av årlig registerpakke. Resultatet tyder på at utsending av registerpakken fører til at flere pasienter med aktiv AIP får undersøkt relevante sykdomsmarkører, noe som er viktig ved vurdering av et eventuelt akutt porfyrianfall samt vurdering av risiko for langtidskomplikasjoner. For flere detaljer angående evaluering av årlig registerpakke, se kapittel 6.9.

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

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

PCT kan hos de fleste pasienter behandles med blodtapping (veneseccio) for å redusere jernlagre i kroppen og/eller lavdose hydroksylorokinofosfat (tabletter) for å mobilisere porfyrinene fra lever og dermed øke utskillelsen av porfyriner i urin, samt hos pasienter med samtidig hepatitt C, nye direktevirkende antivirale midler. For å overvåke om nydiagnostiserte PCT-pasienter får startet opp med behandling innen akseptabel tid, og for å se hvilke erfaringer pasientene med PCT har med behandling og oppfølging gjøres det beregninger som beskrevet i kapittel 6.2 og 6.3, med tilhørende resultat presentert i kapittel 3.1 for kvalitetsindikatorne:

- C-1 Behandlingsoppstart ved PCT (prosessindikator)
- C-2 Erfaringer med behandling og oppfølging av PCT (PREM)

Biokjemisk tilbakefall av PCT kan oppdages før sykdommen gir symptomer. Symptomatisk sykdom kan dermed unngås dersom man undersøker sykdomsmarkør (porfyriner i urin) på jevnlig basis slik som anbefalt av NAPOS. NAPOS har utviklet behandlingsretningslinjer for PCT. Disse sendes til alle leger som diagnostiserer PCT og er også tilgjengelig via hjemmesiden til NAPOS. Målet med retningslinjene er å sikre god og likeverdig behandling av pasientene. Blant legene som rapporterer til registeret beregnes derfor andelen som benytter retningslinjene. Resultat og beregninger er presentert i kapittel 3.1 og 6.2 for kvalitetsindikatoren:

- D-1 Bruk av behandlingsretningslinjer for PCT (prosessindikator)

For å kunne gi pasientene god oppfølging er det viktig å få kunnskap om hvordan det er å leve med de ulike diagnosene. De spørres derfor om i hvilken grad de bekymrer seg for å få symptomer fra sin porfyrisykdom. Resultat og beskrivelse av beregninger er presentert i kapittel 3.1 og 6.3 for kvalitetsindikatoren:

- E-1 Bekymring for symptomer (PROM)

En rekke vanlige legemidler kan utløse alvorlige akutte porfyrianfall ved de akutte porfyrisykdommene (AIP, PV og HCP). Det er ønskelig at andelen som kun bruker trygge legemidler skal være størst mulig. Samtidig vil det i enkelte situasjoner være nødvendig å bruke ett eller flere utrygge legemidler på grunn av annen alvorlig behandlingstrengende sykdom. Derfor overvåkes andelen pasienter som rapporterer å bruke trygge medisiner. Det anbefales også at alle med akutt porfyrisykdom, eller som er genetisk disponert for akutt porfyrisykdom, får registrert kritisk informasjon om sykdommen i sin kjernejournal. Andel

som har fått lagt inn kritisk informasjon om diagnosen i kjernejournal følges. Resultat og beskrivelse av beregninger er presentert i kapittel 3.1 og 6.2 for kvalitetsindikatorene:

- F-1 Bruk av trygge og utrygge legemidler hos pasienter med akutte porfyrisykdommer (prosessindikator)
- A-7 Kritisk informasjon i kjernejournal (prosessindikator)

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

- G-1 Diagnose innen ett år (AIP, PV, HCP, EPP) (prosessindikator)
- G-2 PCT-diagnose innen 4 måneder etter oppsøkt lege (prosessindikator)

2.2 JURIDISK HJEMMELSRUNNLAG

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

2.3 FAGLIG LEDELSE OG DATAANSVAR

Helse Bergen HF er databehandlingsansvarlig for Norsk porfyriregister, mens leder av NAPOS, Sverre Sandberg, 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.

Fra mai 2021 overtok Aasne K. Aarsand som leder av Norsk porfyriregister og NAPOS.

2.3.1 AKTIVITET I FAGRÅD/REFERANSEGRUPPE

Fagrådet for Norsk porfyriregister er bredt sammensatt og består av representanter fra forskjellige medisinske spesialiteter og helseregioner samt brukerrepresentanter (se liste under). Fagrådet fungerer også som Senterråd for NAPOS. I 2020 ble det gjennomført ett digitalt møte i fagrådet i september. Årsrapporten, tilbakemeldingsbrev til leger og nedre aldersgrense for registerinvitasjon var saker som ble tatt opp.

I 2020 bestod fagrådet av:

Geir Tollåli (leder fagråd)	Gastroenterolog, fagdirektør Helse Nord RHF
Arne Sandvik	Gastroenterolog, professor/overlege Avdeling for fordøyelses- og leversykdommer, Medisinsk klinikk, St. Olavs Hospital (Helse Midt-Norge RHF)
Olav Sandstad	Gastroenterolog, overlege Gastromedisinsk avdeling, Oslo universitetssykehus, Ullevål (Helse Sør-Øst RHF)
Øyvind Kristiansen	Kommunelege/fastlege, Saltdal Helsesenter, Rognan, Nordland
Guro Sunniva Bjørnevaagen	Hudlege, Hudavdelingen, Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet (Helse Sør-Øst RHF)
Øyvind Skadberg	Overlege, Avdeling for medisinsk biokjemi, Stavanger universitetssykehus
Bente Corneliussen	Leder, Landsforening for Porfyri
Merete Johansen	Leder, Porfyriforeningen i Nordland

KAPITTEL 3 RESULTATER

3.1 KVALITETSINDIKATORER OG PROM/PREM

Registeret har definert 15 kvalitetsindikatorer. Indikatorne 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 diagnosespesifikke. Tabell 1 gir en oversikt over årets resultater for indikatorne sortert etter tema. Vær oppmerksom stor variasjon i antall deltagere med de forskjellige diagnosene, og at antall resultater som ligger til grunn for beregningene varierer. Detaljerte resultater for indikatorne presenteres i de påfølgende kapitlene som er inndelt etter diagnose.

Tabell 1. Regionale og nasjonale resultater* fra 2020 for kvalitetsindikatorer i Norsk porfyriregister.

Nr.	Kvalitetsindikator	Høy mål-oppnåelse	Sør-Øst	Vest	Midt-Norge	Nord	Nasjonalt	Antall
A-1	Årlig kontroll PCT	≥ 80 %	70 %	71 %	82 %	84 %	74 %	287
	Årlig kontroll AIP/PV/HCP	≥ 75 %	68 %	73 %	77 %	81 %	73 %	97
	Årlig kontroll EPP	≥ 80 %					77 %	26
A-2	Mottatte legek kontrollskjema PCT	≥ 75 %	68 %	66 %	70 %	69 %	68 %	114
	Mottatte legek kontrollskjema AIP/PV/HCP	≥ 75 %	45 %	75 %	67 %	62 %	59 %	56
	Mottatte legek kontrollskjema EPP	≥ 75 %					50 %	20
A-3	Viktigste undersøkelse PCT	≥ 90 %	95 %	92 %	87 %	91 %	92 %	169
	Viktigste undersøkelse AIP/PV/HCP	≥ 90 %	70 %	85 %	100 %	86 %	81 %	72
	Viktigste undersøkelse EPP	≥ 90 %					92 %	12
A-4	Analyserte kontrollprøver PCT	≥ 75 %	54 %	55 %	52 %	58 %	54 %	500
	Analyserte kontrollprøver AIP/PV/HCP	≥ 60 %	35 %	66 %	64 %	41 %	45 %	156
	Analyserte kontrollprøver EPP	≥ 75 %	38 %	56 %	40 %	50 %	47 %	43
A-5	Fornøydhet kontroll PCT	≥ 80 %	77 %	85 %	86 %	89 %	82 %	217
	Fornøydhet kontroll AIP/PV/HCP	≥ 80 %	68 %	80 %	82 %	77 %	75 %	64
	Fornøydhet kontroll EPP	≥ 80 %					61 %	23
A-6	Bruk av sjekklister PCT	≥ 90 %	95 %	86 %	94 %	82 %	92 %	143
	Bruk av sjekklister AIP/PV/HCP	≥ 90 %	76 %	100 %	100 %	100 %	91 %	64
	Bruk av sjekklister EPP	≥ 90 %					89 %	9
A-7	Info i kjernejournal AIP/PV/HCP	≥ 90 %	63 %	58 %	100 %	67 %	66 %	59
B-1	Bildeundersøkelse lever AIP/PV/HCP	≥ 90 %	11 %	40 %	(n = 4)	90 %	40 %	47
C-1	Behandlingsoppstart PCT	≥ 90 %					75 %	36
D-1	Brukt behandlingsretningslinjer PCT	≥ 90 %	93 %	100 %	96 %	80 %	94 %	113
F-1	Kun trygge legemidler AIP/PV/HCP	≥ 75 %	80 %	92 %	100 %	92 %	88 %	128
G-2	Diagnose innen 4 måneder PCT	≥ 90 %	80 %	(n = 3)	(n = 3)	(n = 0)	71 %	21

* 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 gul farget. Lysegrå farger angir at indikatoren ikke er beregnet for helseregioner. Mørkere grå farge indikerer regioner hvor andel ikke kan presenteres fordi antall er mindre enn 5 (n angitt i parentes). For indikator A-4 er datagrunnlag hentet fra laboratoriesystemet.

3.2 PCT

I denne delen presenteres resultater for diagnosen porphyria cutanea tarda (PCT). I første del presenteres kvalitetsindikatorer, og i andre del presenteres andre resultater fra registeret.

3.2.1 KVALITETSINDIKATORER FOR PCT

A – POLIKLINISK KONTROLL VED PCT

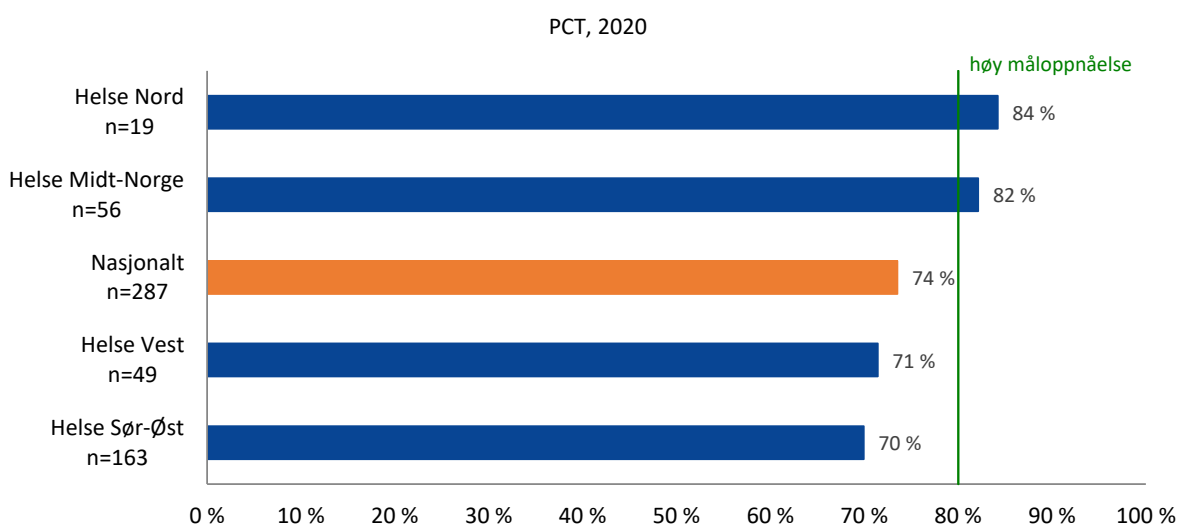
NAPOS anbefaler pasienter med PCT å gå til årlig kontroll for porfyrisykdommen.

Registerdeltagerne får hvert år tilsendt et pasientskjema og et legekontrollskjema, og 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 for legen.

A-1 Årlig kontroll ved PCT (pasientrapportert)

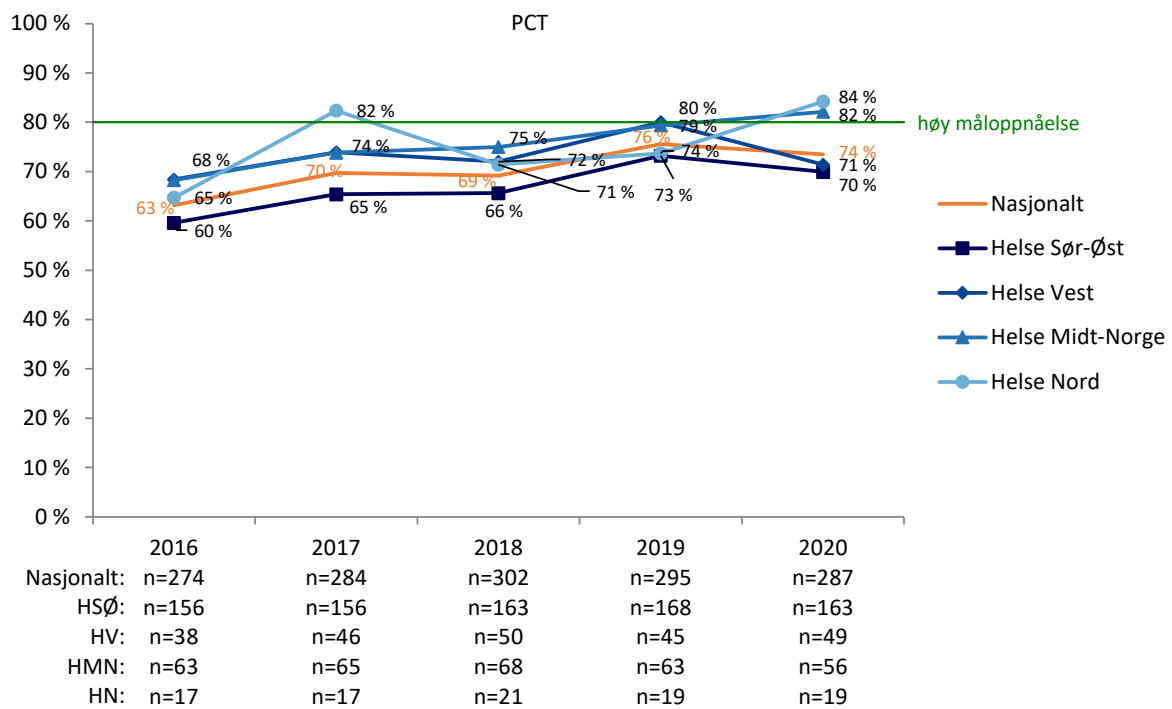
Figur 1 viser andelen som oppga å gå til kontroll årlig eller hyppigere i 2020. Nasjonalt var andelen 74 %, en stabil andel sammenlignet med i fjor % (Figur 2). Registeret har satt som mål at minst 80 % av PCT-pasientene skal gå til årlig kontroll innen 2020, og dette målet fylles i enkelte av helseregionene.

Figur 1. Andel pasienter som i 2020 oppga å gå til kontroll årlig



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 68 %. Variabelkomplethet blant dem som hadde svart i spørreskjema var 97 % (9 ikke-besvart).

Figur 2. Andel pasienter som oppga å gå til kontroll årlig, for perioden 2016-2020

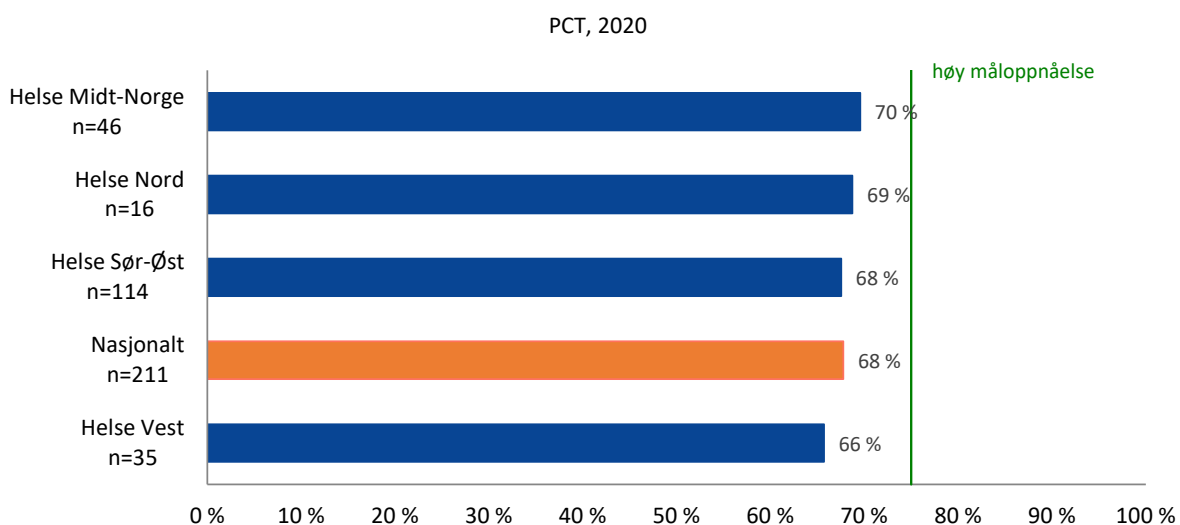


A-2 Mottatte legekontrollskjema for pasienter med PCT som oppgir å gå til kontroll årlig

Registeret har i oppstartsfasen som mål at legekontrollskjema skal bli sendt inn fra minst halvparten av utførte årlige kontroller. Det er videre satt som mål at innen 5 år etter at årlig registerpakke ble innført (dvs. innen 2020 for PCT) skal legekontrollskjema bli sendt inn for 75 % av de årlige kontrollene. En finansiering/takst for fastlegenes bruk av tid på rapportering til kvalitetsregistre, vil gjøre det enklere å oppnå dette.

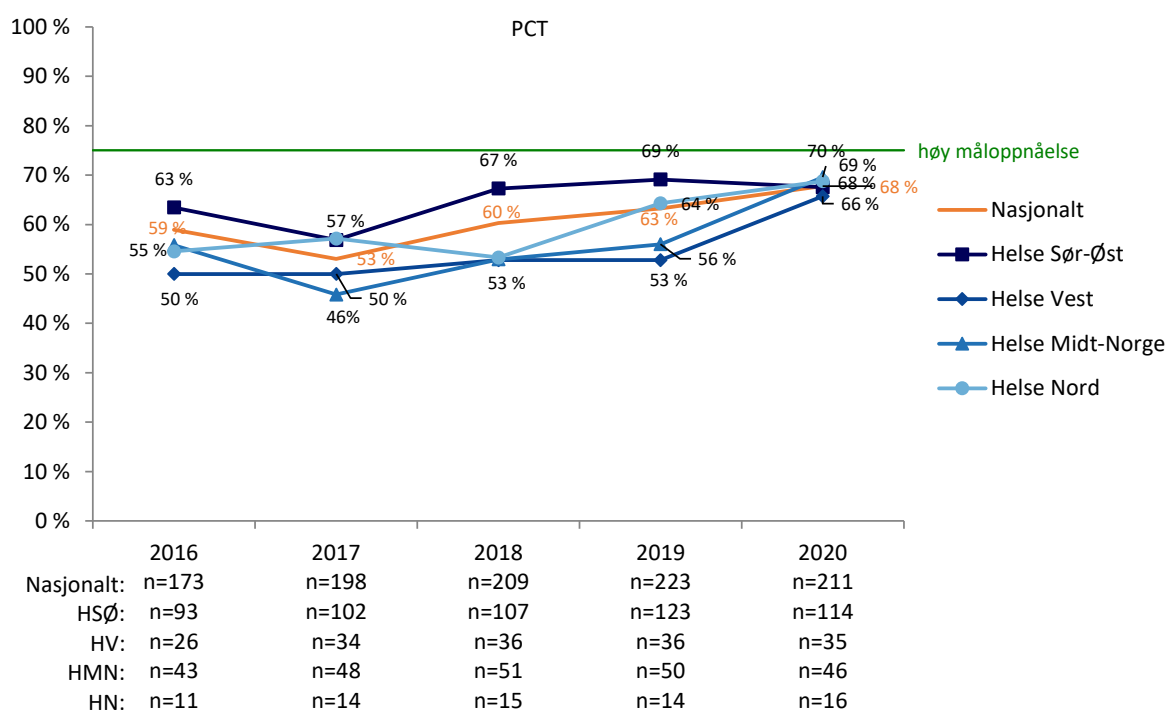
Blant registerdeltagere som oppga å gå til årlig kontroll, mottok registeret i 2020 legekontrollskjema for 68 % av de med PCT (nasjonalt), og alle helseregionene ligger tett opp mot målgrensen på 75 % (Figur 3), noe som er en liten økning, sammenlignet med tidligere år (Figur 4).

Figur 3. Andel mottatte legekontrollskjema i 2020 for pasienter som oppga at de går til kontroll årlig



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

Figur 4. Andel mottatte legekontrollskjema for pasienter som oppga at de går til kontroll årlig, for perioden 2016-2020



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

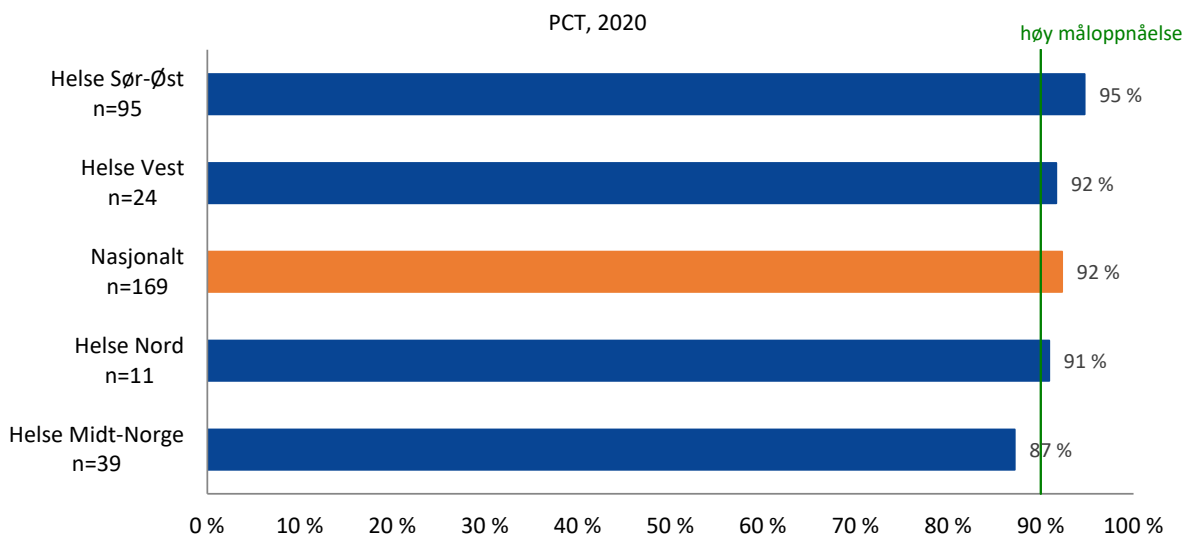
NAPOS har utarbeidet diagnosespesifikke anbefalinger for kontroll (sjekklister), der undersøkelsene som anbefales avhenger av hvilken diagnose pasienten har. I denne indikatoren har vi valgt å fokusere på de viktigste undersøkelsene (minstestandard), for å se

hvor stor andel som får utført disse ved kontroll, og for å kunne si noe om fastlegenes oppfølging av pasientene med porfyrisykdom.

For personer med PCT er prøve til analyse av porfyriner i urin nødvendig for å vurdere om pasienten er i remisjon eller har økende nivå av porfyriner som bør kontrolleres/følges opp og/eller føre til behandling. Analyse av porfyriner i urin er derfor definert som minstestandard ved PCT-kontroll. Figur 5 viser at 92 % av legene rapporterte at dette ble utført i forbindelse med årlig kontroll, der nesten alle helseregionene hadde høy måloppnåelse (over 90 % av legene utførte den viktigste undersøkelsen ved kontroll av porfyrisykdommen.) Andelen fra perioden 2018-2020 er vist i Figur 6. Figur 7 viser pasientrapporterte og legerapporterte resultater for om analyse i urin er utført ved årlig kontroll. I det pasientrapporterte resultatet inngår også data fra deltagere hvis leger ikke har sendt inn legekontrollskjema. Dette kan tyde på 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, og er også i samsvar med resultatene som fås ved uttrekk fra laboratoriejournalsystem.

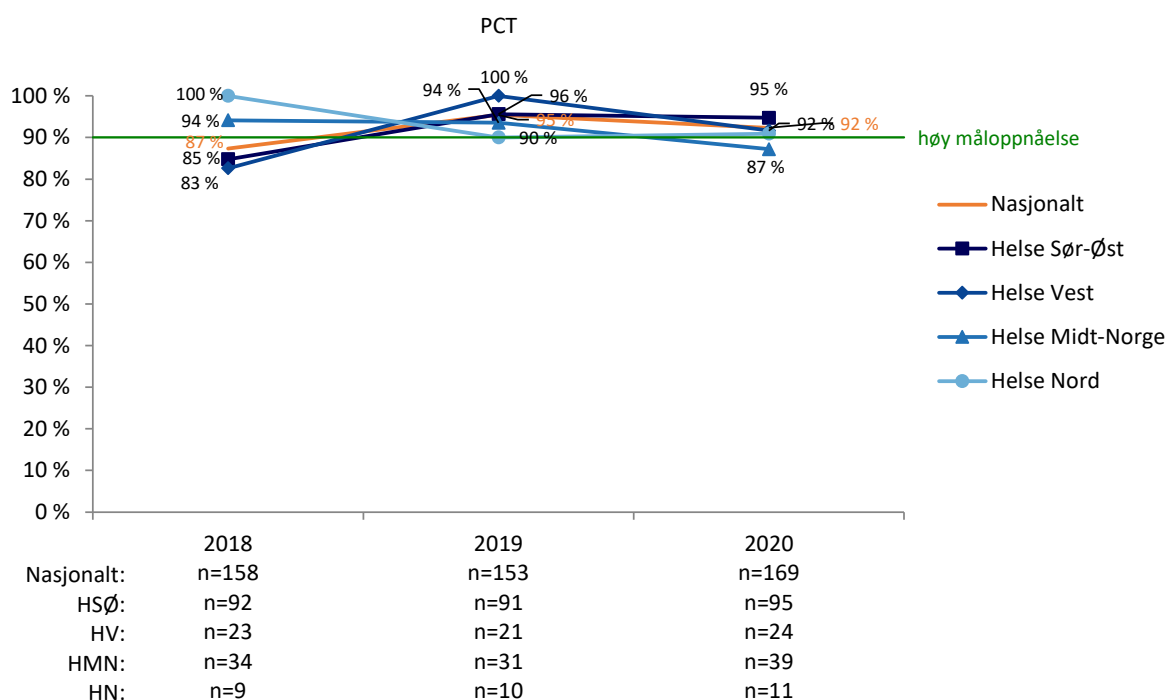
Resultatene fra legekontrollskjema for *alle* anbefalte undersøkelser ved kontroll er presentert i Figur 25 i kapittel 3.2.2 om andre resultater PCT.

Figur 5. Andel pasienter som i 2020 fikk utført minstestandard ved kontroll av PCT (analyse av porfyriner i urin) (legerapportert)

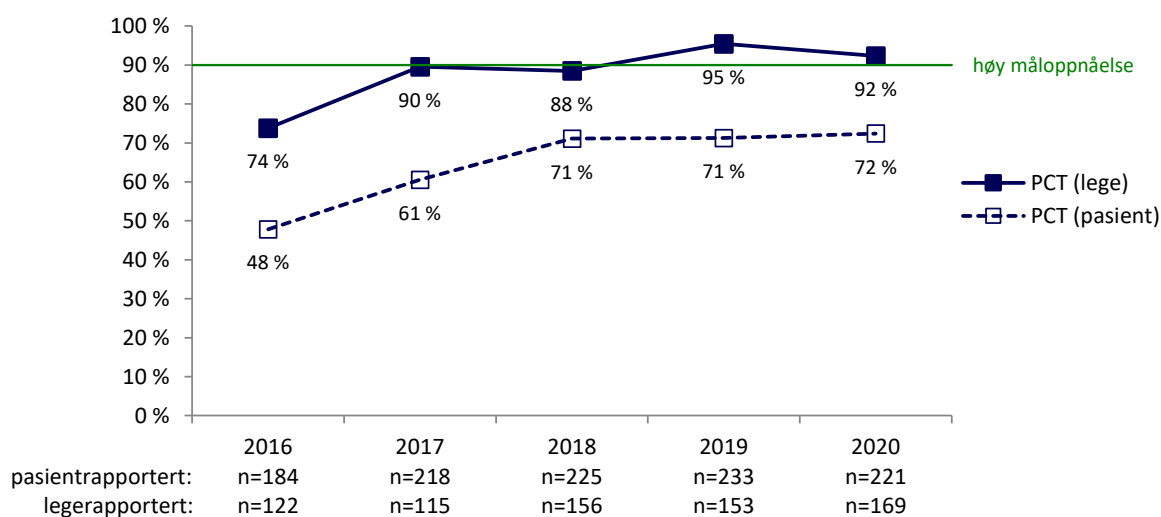


Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at dem gikk til kontroll var 68 %. Variabelkompletthet var 95 % (9 ikke-besvart).

Figur 6. Andel pasienter som fikk utført minstestandard ved kontroll av PCT (analyse av porfyriner i urin) for perioden 2018-2020 (legerapportert)



Figur 7. Lege- og pasientrapportert andel som fikk utført minstestandard ved kontroll av PCT (analyse av porfyriner i urin), for perioden 2016-2020



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 68 %. Variabelkomplethet for pasientrapporterte data 96 % (9 ikke-besvart).

A-4 Analyserte kontrollprøver for PCT (laboratorie-data)

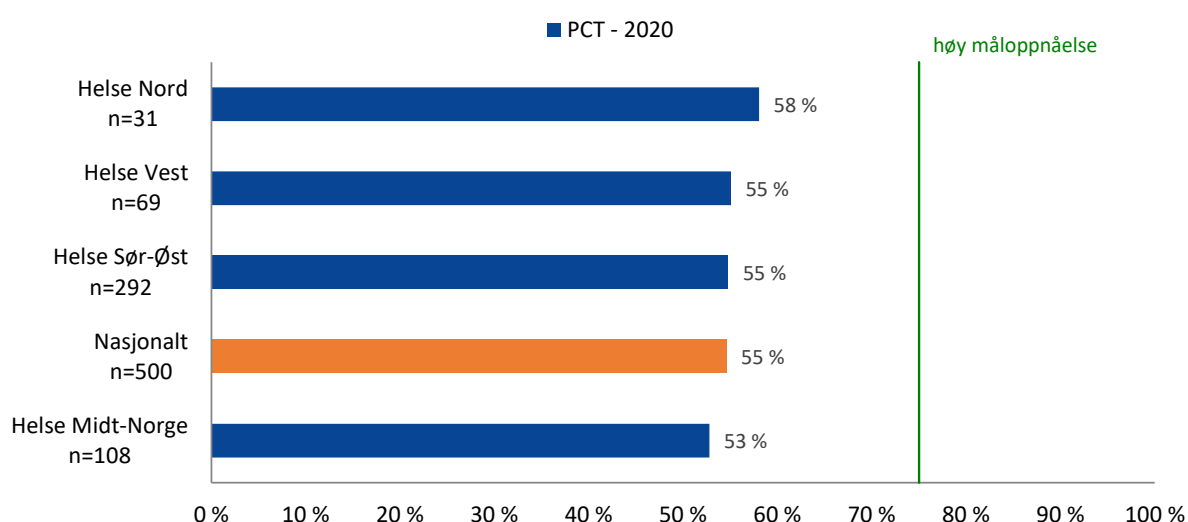
NAPOS anbefaler pasienter med PCT å få sendt inn årlig kontrollprøve via sin lege for å måle mengden porfyriner i kroppen. Dette er viktig for å vurdere risiko for symptomer/alvorlighetsgrad samt behandling og oppfølging. Den årlige registerpakken

inneholder påminning om at årlig kontrollprøve skal sendes inn, og informasjon om prøvetaking, behandling og forsendelse er inkludert (både til pasient og lege). Antall registerdeltagere som har fått analysert kontrollprøve hentes fra laboratorieinformasjonssystemet på Haukeland universitetssykehus, og data foreligger dermed her fra alle deltagerne i registeret. Prøver som er analysert ved andre sykehus og som registeret har mottatt kopi er også inkludert i tallene fra og med 2018.

Andelen registerdeltagere som har fått analysert kontrollprøve i 2020 var 55 %, noe som er et godt stykke unna grensen for høy måloppnåelse (75 %) (Figur 8).

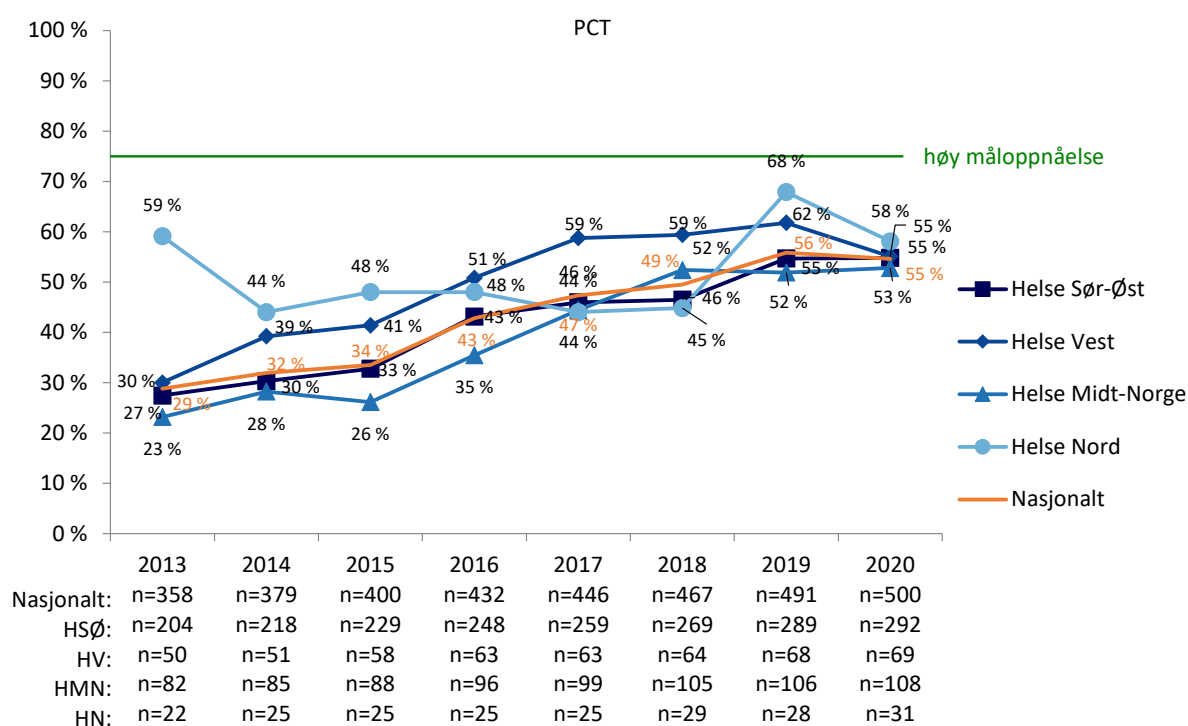
Etter at registeret begynte å sende ut årlig registerpakke i 2016 har andelen økt år for år (Figur 9). Noen av helseregionene ligger på samme nivå i år som i fjor, mens andre har hatt en liten nedgang. Pandemien kan være en årsak til at færre har gått til kontroll/fått sendt inn kontrollprøve i 2020. Fokus på viktigheten av innsending av prøver, både ovenfor pasienter og oppfølgende helsepersonell, er fortsatt nødvendig.

Figur 8. Andel deltagere hvor kontrollprøve har blitt analysert i 2020



Kommentar: Figuren viser andelen registerdeltagere hvor kontrollprøve er blitt analysert ved NAPOS/HUS. Prøver som er analysert ved andre sykehus og som registeret har mottatt kopi fra, er inkludert i tallene fra og med 2018. Mottatte kontrollprøver som av ulike årsaker ikke har blitt analysert er blitt ekskludert fra beregningene. Det er også mulig at noen få kontrollprøver kan ha blitt sendt til analysering ved andre laboratorier, uten at vi har fått kopi av disse resultatene. Tre pasienter er ekskludert pga. ukjent bosted.

Figur 9. Andel deltagere hvor kontrollprøve har blitt analysert, for perioden 2013-2020

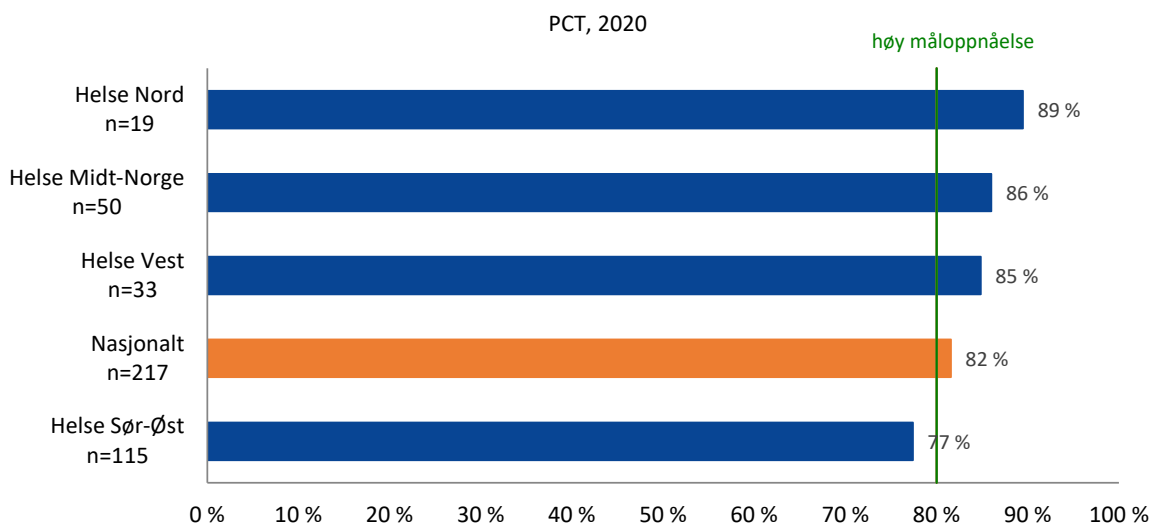


A-5 Fornøydhets med oppfølgingen ved siste kontroll av PCT (PREM)

Det er et mål at 80 % av pasientene skal være i stor grad eller i svært stor grad fornøyd med oppfølgingen de fikk ved siste kontroll. I 2020 oppga 82 % 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. Andelen er noe mer svingende i Helse Nord, men dette må tolkes med forsiktighet grunnet lav n i regionen (Figur 11).

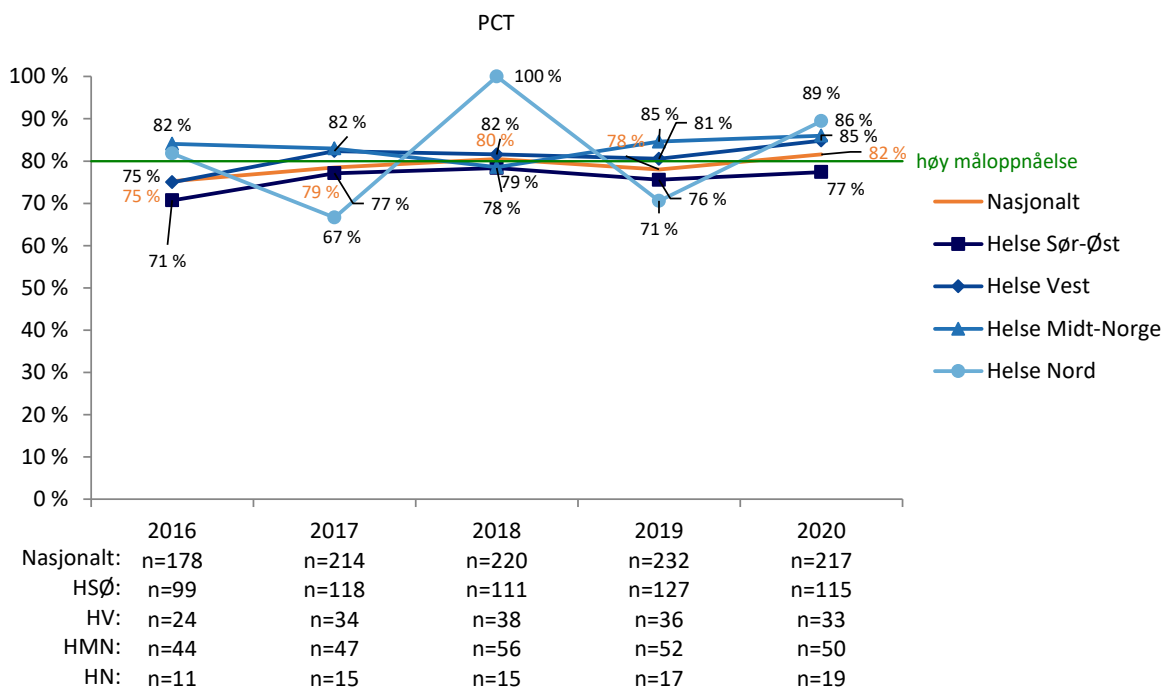
Pasienter med PCT følges opp av fastlege, privatpraktiserende spesialist eller ved sykehusavdeling. I Figur 12 ser man at pasientene var jevnt over fornøyd uavhengig av hvor (type lege/kontrollsted) kontrollen ble utført.

Figur 10. Andel pasienter som i 2020 var i stor eller svært stor grad fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll



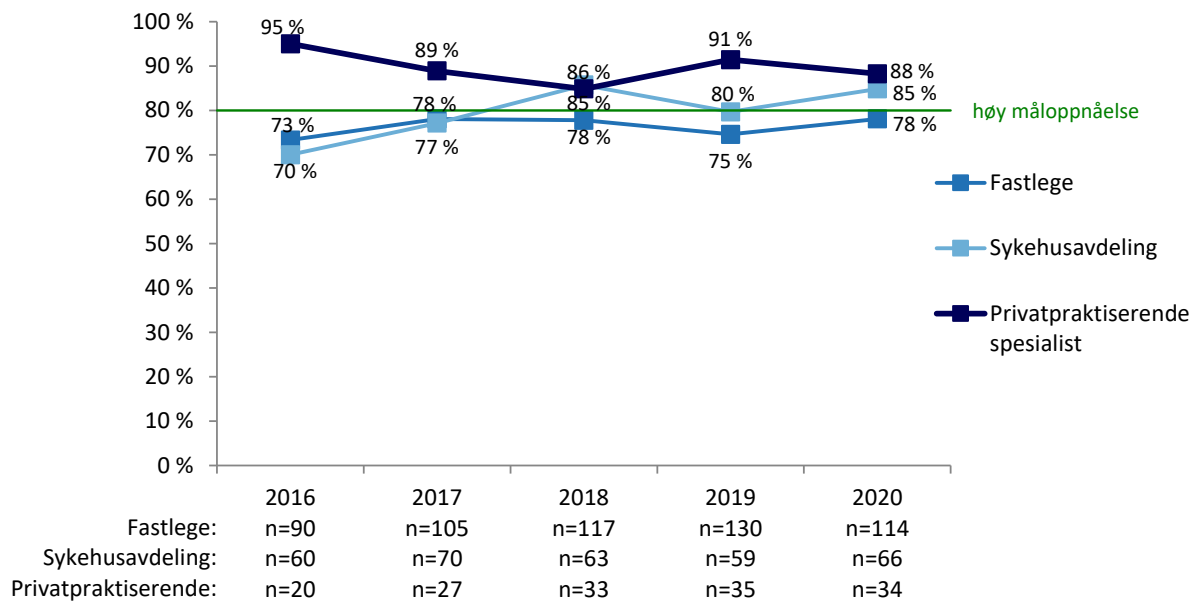
Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 68 %. Variabelkompletheten var 94 % (13 ikke-besvarte).

Figur 11. Andel pasienter som i stor eller svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll, for perioden 2016-2020



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

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



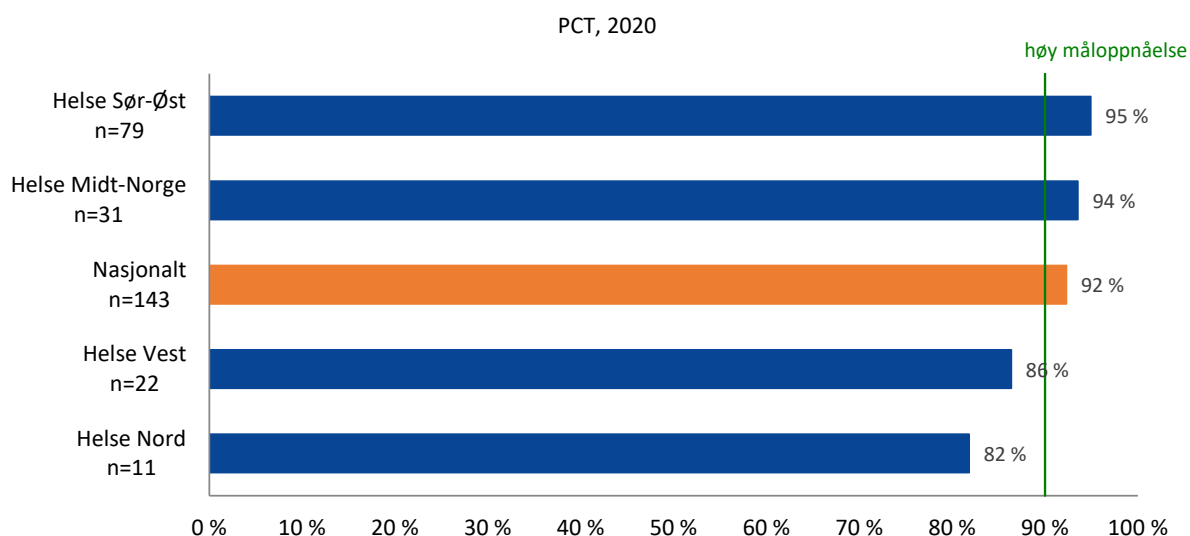
Kommentar: Tre pasienter hadde ikke-besvart på hvilken type lege/kontrollsted. Disse er ekskludert fra figuren.

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

Da porfyrisykdommene er sjeldne og lite kjente diagnoser, vil legene ofte ikke være kjent med hvilke undersøkelser som anbefales og hvor hyppig det er anbefalt å gå til kontroll. NAPOS har derfor utarbeidet sjekklister med anbefalinger for oppfølging og kontroll av de forskjellige porfyrisykdommene. Sjekklisten er vedlagt legekontrollskjemaet fra Norsk porfyriregister som legen skal fylle ut ved kontroll av pasienten.

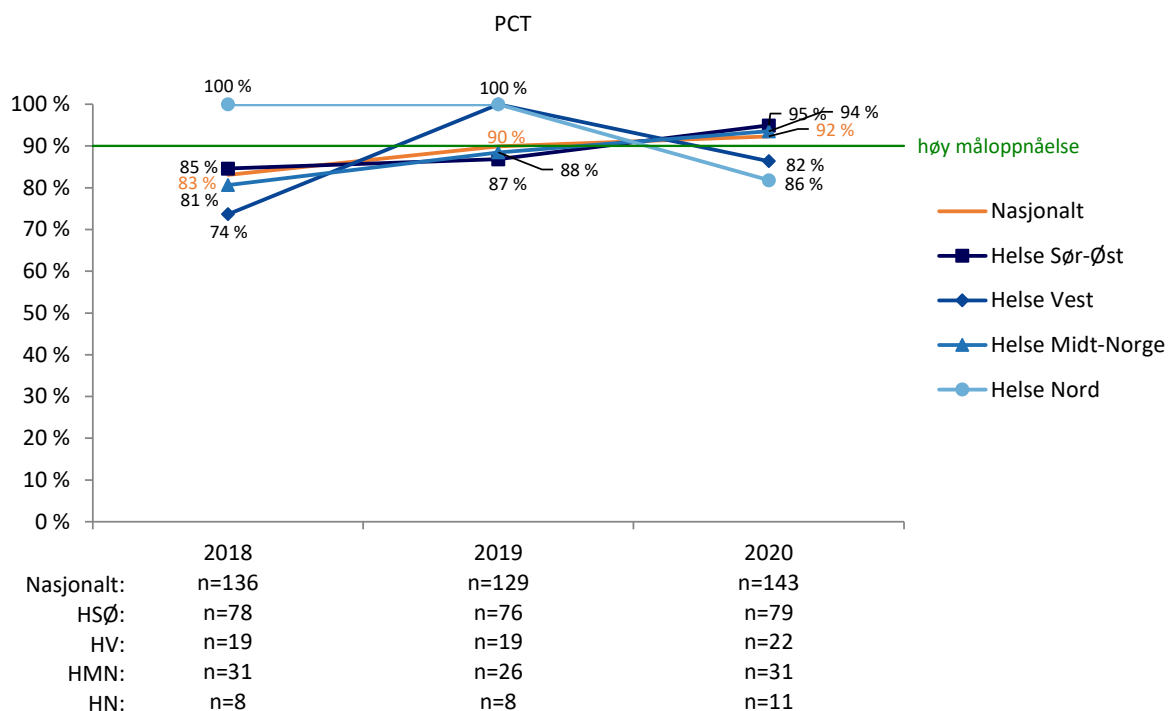
Indikatoren ble for første gang presentert i 2018, og baserer seg på hvor stor andel av legene som rapporterer at de benytter sjekklisten ved oppfølging av pasienten. Resultatene viser at de fleste leger som har rapportert til registeret benyttet seg av sjekklisten (Figur 13 og Figur 14). Det var imidlertid en relativt høy andel (15 %) av legene som ikke hadde besvart spørsmålet.

Figur 13. Andel leger som i 2020 oppga å benytte NAPOS sin sjekkliste for kontroll av PCT



Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 68 %. Variabelkompletheten var 85 % (26 ikke-besvarte). Dessuten svarte 9 leger at det ikke var aktuelt å benytte sjekklisten under legetimen, og disse er ikke inkludert i beregningene.

Figur 14. Andel leger som oppga å benytte NAPOS sin sjekkliste for kontroll av PCT, for perioden 2018-2020



C – BEHANDLING AV NYDIAGNOSTISERT PCT

PCT kan behandles med blodtappinger og/eller tabletter (lavdose hydroksyklorokinfosfat). Pasienter med hepatitt C-utløst PCT er i tillegg vist å ha god effekt de nye direktevirkende

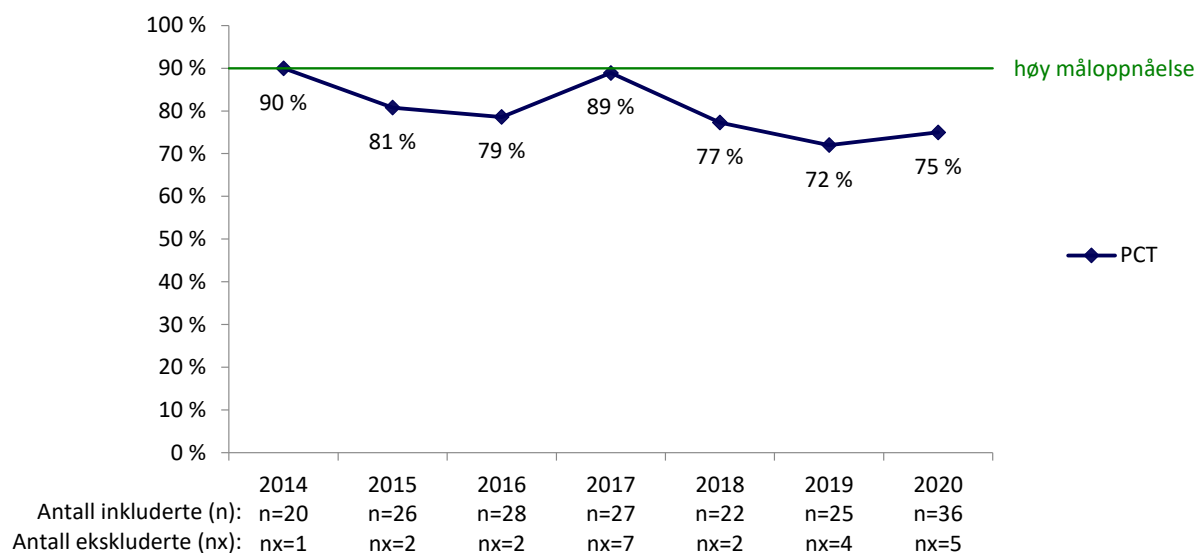
antivirale legemidlene. Fra behandlingen starter tar det som regel minst 3-9 måneder før symptomene bedres eller forsvinner, mens det tar mange måneder før nivået av porfyriner i kroppen blir normalt, og pasienten er i remisjon fra sykdommen.

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

C-1 Behandlingsoppstart ved PCT (pasientrapportert)

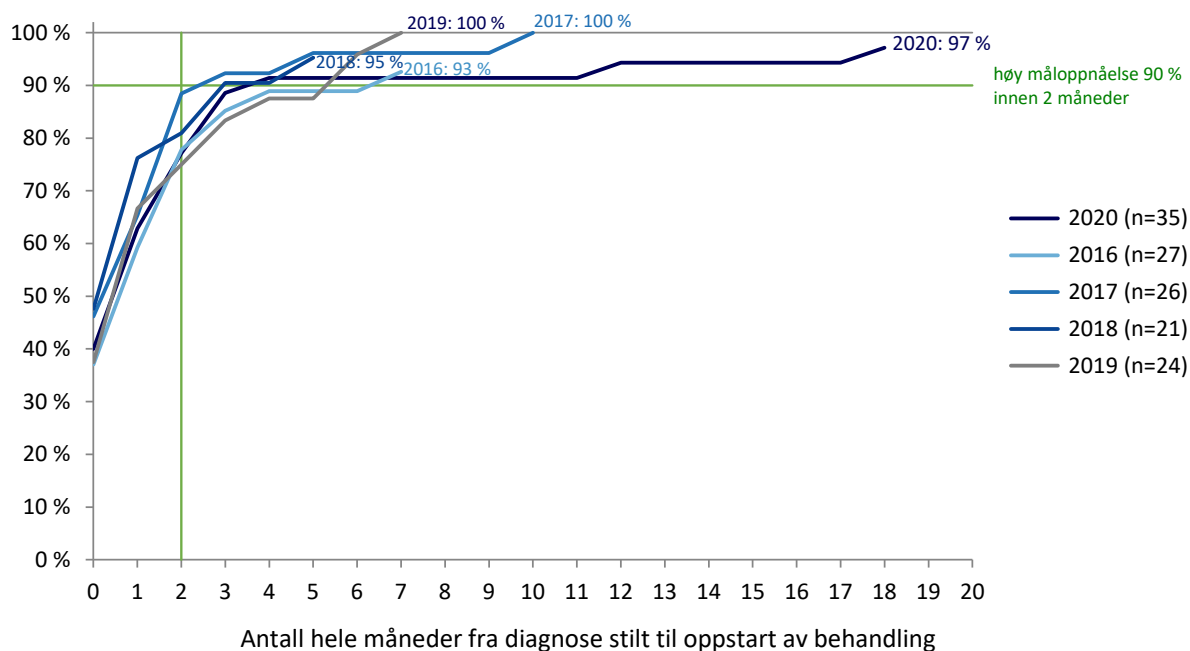
Andel PCT-pasienter som hadde fått startet behandling innen 2 måneder etter diagnosetidspunktet var 75 % i 2020 (Figur 15). 91 % av deltagerne (32 av 34) hadde fått startet behandling innen 4 måneder etter diagnosen, og innen 18 måneder hadde 97 % fått påbegynt behandlingen (Figur 16).

Figur 15. Andel nydiagnostiserte PCT-pasienter som fikk startet behandling innen 2 måneder



Kommentar: Beregningen er basert på måned for oppstart av behandlingen (pasientrapportert) og tidspunkt for utsendelse av informasjonspakke om diagnosen fra NAPOS. I tallene for 2020 inngår de som fikk diagnosen høsten 2018 t.o.m. våren 2019. Deltagere som ikke har rapportert om de har fått behandling eller tidspunkt for oppstart av behandlingen, er ekskludert fra beregningen (nx). Variabelkomplektheten for 2020 var 88 %.

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



Kommentar: Figuren viser tid til behandlingsoppstart for PCT-pasienter. Det er satt som mål at 90 % bør ha fått startet behandling innen 2 måneder (grønne linjer). Figuren er basert på data fra behandlingsskjema, som sendes deltagerne ca. 1,5 år etter diagnosen, og det forekommer at pasienter oppgir at de enda ikke har fått startet opp behandlingen på dette tidspunktet. En deltager oppga å ikke ha fått behandling ved tidspunkt for innsending av førsteskjema (4 måneder etter diagnostetidspunkt), men da det ikke ble mottatt behandlingsskjema fra deltageren ble vedkommende ekskludert fra beregningene. Variabelkomplettheten for 2020 var 83 %.

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

Denne indikatoren har ikke oppdaterte resultater for i år. Indikatoren beregnes for tre-års intervaller og ble sist beregnet til årsrapporten 2019. Andel PCT pasienter som i stor/svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen de fikk etter de fikk diagnosen er relativt høy og har holdt seg stabil de siste treårsperiodene. Resultatene har ligget over målgrensen på 80 % både for pasientene som fikk oppfølging hos fastlege, privatpraktiserende hudlege og sykehus. Resultater for neste treårsperiode vil presenteres i rapporten for 2022.

D – SYMPTOMER OG BEHANDLING VED KJENT PCT

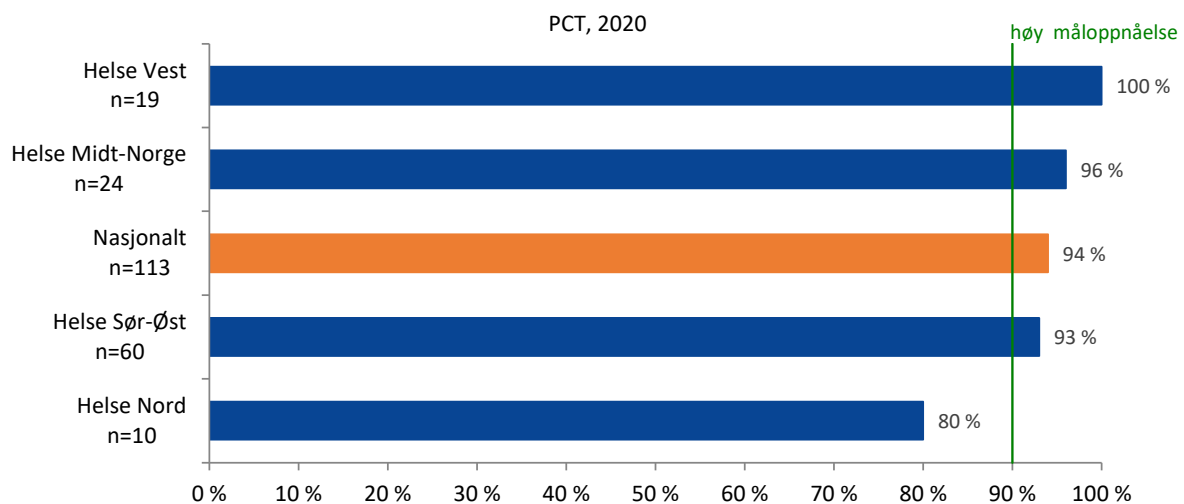
De fleste PCT-pasienter som har fått riktig behandling, vil bli symptomfrie og kan unngå å få flere episoder med symptomer (residiv) så lenge han/hun følges riktig opp og ikke har andre kompliserende tilleggssykdommer. NAPOS anbefaler at alle pasienter med PCT får utført kontroll av porfyriinnivåene minst en gang i året. Reaktivering av sykdommen kan da oppdages før symptomer utvikles, og behandling kan igangsettes slik at pasienten slipper å 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 tilbakefall ved PCT presenteres under «andre analyser».

D-1 Bruk av Behandlingsretningslinjer for PCT (legerapportert)

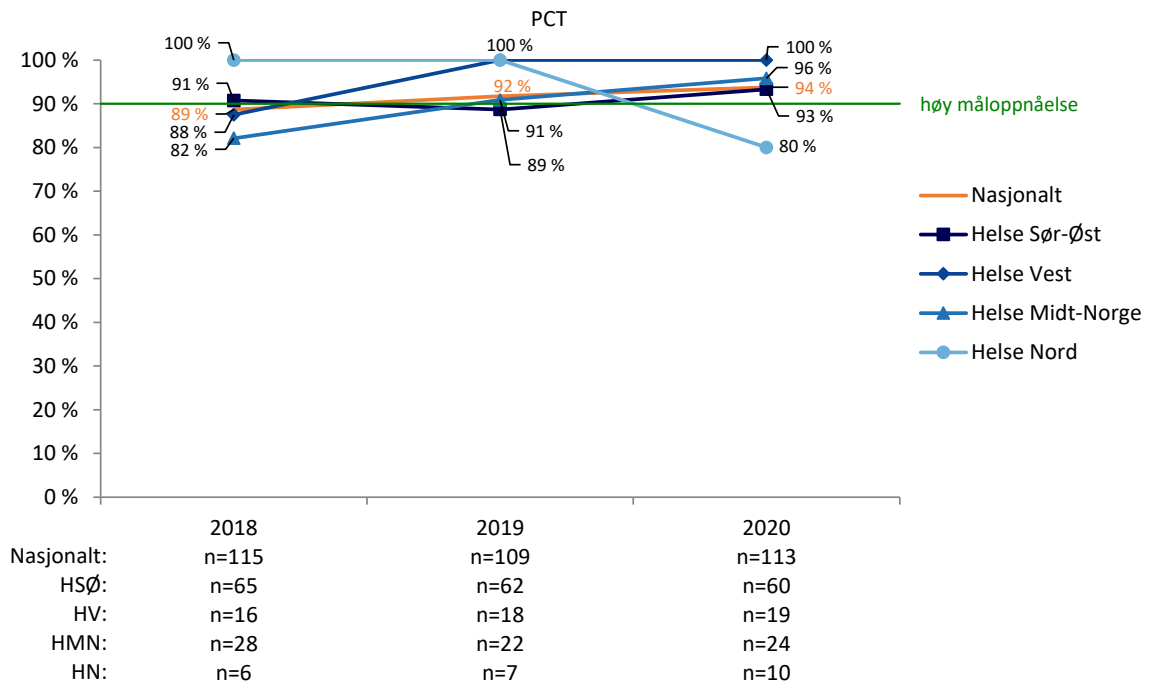
Behandlingsretningslinjer for PCT er laget for å sikre at det gis god og riktig behandling og oppfølging av sykdommen, uavhengig av hvor i landet man bor og hvem man følges opp av. Indikatoren måler hvor stor andel av legene som rapporterer i legekontrollskjema at de benytter behandlingsretningslinjene for pasienter med PCT. Det er et mål at 90 % av legene benytter disse, og i 2020 oppga 94 % av rapporterende leger at de benyttet disse. I nesten alle helseregionene var andelen over 90 % (Figur 17). Den nasjonale andelen har steget svakt de siste årene (Figur 18).

Figur 17. Andel leger som i 2020 oppga å benytte NAPOS sine behandlingsretningslinjer for PCT



Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 68 %. Variabelkompletheten var 77 % (41 ikke-besvarte). Vær oppmerksom på lavt antall leger i flere av regionene.

Figur 18. Andel leger som oppga å benytte NAPOS sine behandlingsretningslinjer for PCT, for perioden 2018-2020



E – BEKYMRING FOR SYMPTOMER (PROM) VED PCT

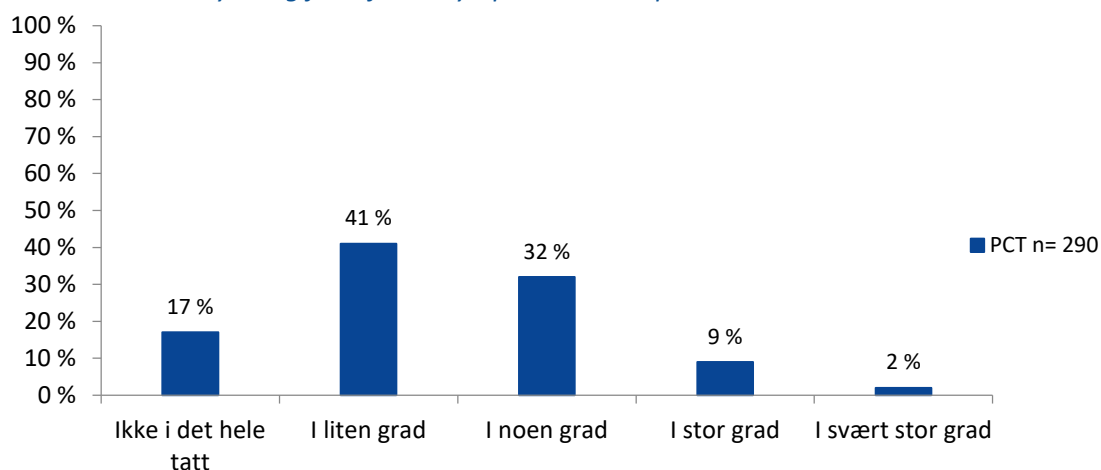
For alle porfyridiagnoser kartlegges det i de årlige pasientskjemaene i hvilken grad de bekymrer seg for å få symptomer på porfyrisykdommen.

E-1 Bekymring for symptomer (PROM)

Pasienter med PCT får spørsmål om i hvilken grad de bekymrer seg for å få nye episoder med hudsymptomer. De fleste med PCT bekymrer seg i liten grad eller ikke i det hele tatt (Figur 19), mens en mindre andel bekymrer seg i noen eller i stor/svært stor grad. PCT er en sykdom som hos de fleste pasienter kan behandles og forebygges ved riktig oppfølging.

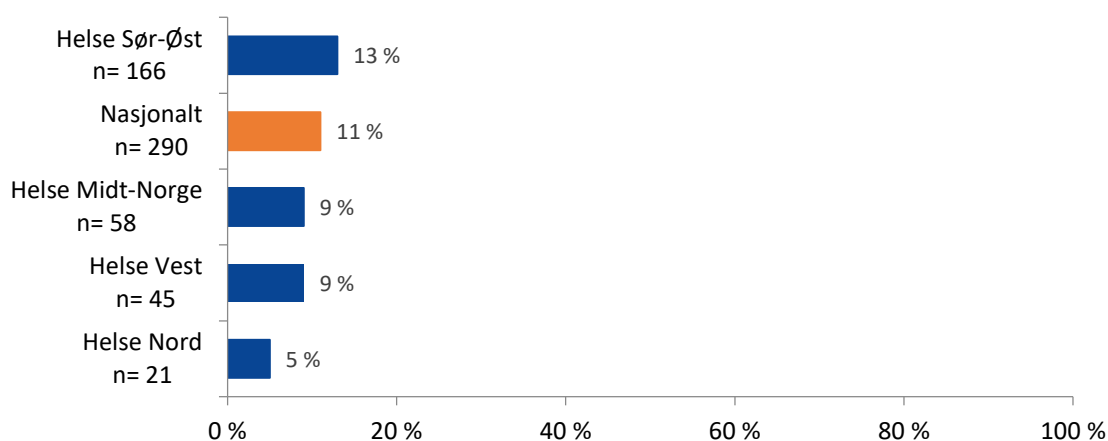
Figur 20 viser geografisk fordeling av personer med PCT som i stor eller svært stor grad bekymrer seg for nye episoder med hudsymptomer.

Figur 19. Grad av bekymring for å få hudsymptomer blant personer med PCT i 2020



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 68 %. Variabelkompletheten var 98 % (6 ikke-besvart).

Figur 20. Andel pasienter som i 2020 oppga stor/svært stor grad av bekymring for å få hudsymptomer



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

G – DIAGNOSTISK FORSINKELSE VED PCT

For sjeldne og lite kjente diagnoser kan det gå lang tid før pasienten får stilt rett diagnose. Diagnostisk forsinkelse er derfor en viktig indikator å følge. Norsk porfyreregister inkluderer pasientrapporterte opplysninger om symptomdebut og tidspunkt for første gang de oppsøkt lege pga. symptomene.

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

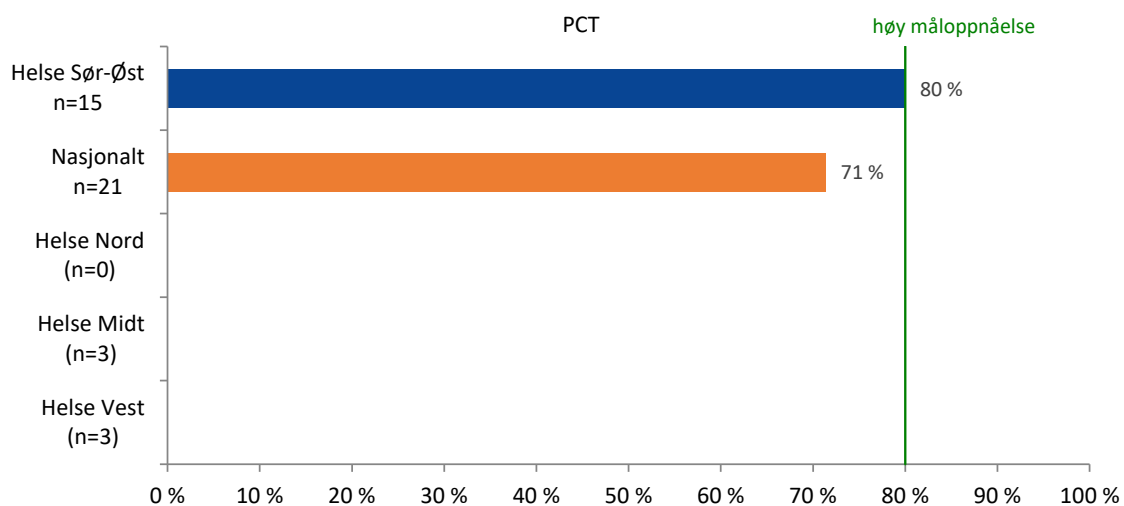
PCT er den minst sjeldne av porfyrisykdommene, og hudsymptomene gjør at pasientene ofte henvises til en hudlege som bør ha kjennskap til diagnosen. For PCT beregnes diagnostisk forsinkelse i måneder og fordeles på tid fra symptomdebut til lege oppsøkes (pasient-assosiert forsinkelse) og tid fra lege oppsøkes til diagnose blir stilt (helsepersonell-assosiert

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

Indikator G-2 ble endret i 2019 til beregning av andel pasienter hvor helsepersonell-assosiert forsinkelse er 4 måneder eller mindre. Tidligere viste indikatoren andel hvor total diagnostisk forsinkelse var 6 måneder eller mindre. Registeret har satt som mål at 80 % av PCT-pasientene skal få diagnosen innen 4 måneder etter de oppsøkte lege pga. symptomene.

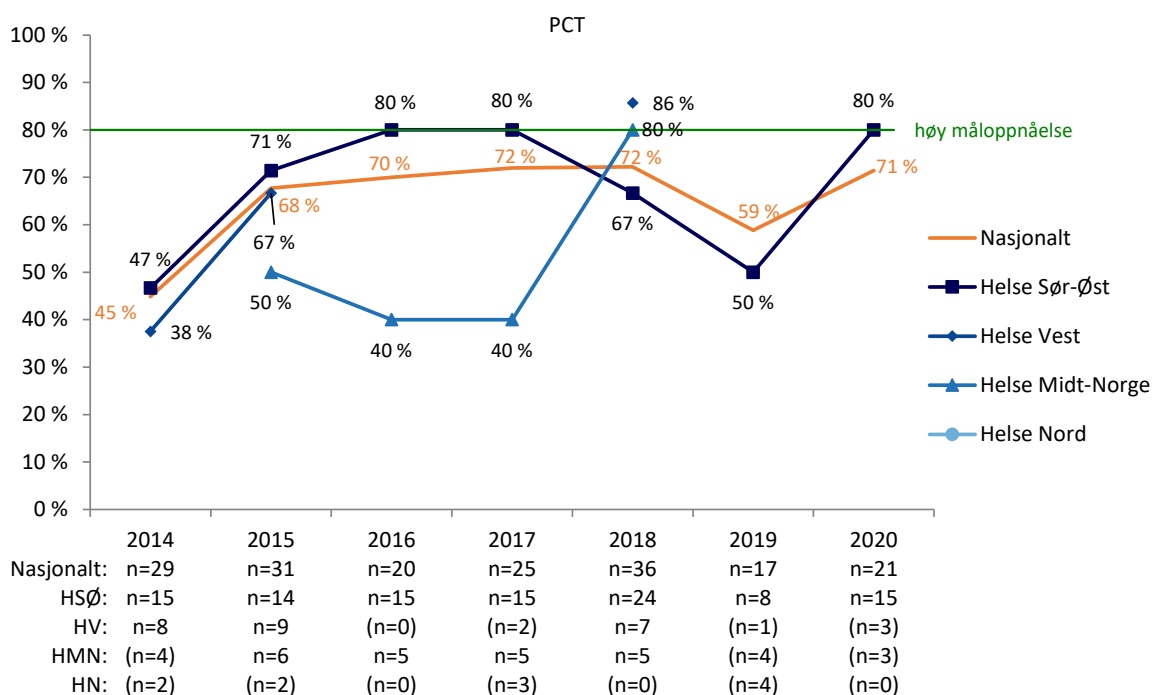
I 2020 var Helse Sør-Øst eneste region med flere enn 4 nydiagnostiserte pasienter, og er dermed eneste region som vises i Figur 21. I denne regionen fikk 80 % av pasientene (n = 15) diagnose innen 4 måneder etter oppsøkt lege. På nasjonal nivå var andelen 71 % (n = 21). Median tid til diagnose var 3 måneder (Tabell 2) og varierte mellom 0-14 måneder.

Figur 21. Andel pasienter som i 2020 fikk diagnosen innen 4 måneder etter oppsøkt lege (pasientrapportert)



Kommentar: I 2020 var variabelkomplettheten 91 % (2 ikke-besvart). Regioner hvor antall er mindre enn 5 er ikke inkludert i figuren og antall (n) oppgitt i parentes.

Figur 22. Andel pasienter som fikk diagnosen innen 4 måneder etter oppsøkt lege, for perioden 2014-2020 (pasientrapportert)



Kommentar: Det er stor variasjon i antall nye deltager 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 n for helsepersonell-assosiert og total diagnostisk forsinkelse (måneder) ved PCT (pasientrapportert)

Diagnostisk forsinkelse		Helsepersonell-assosiert			Total forsinkelse		
År	Antall pasienter	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	28	2.0	0.4 - 19.2	25	9.5	2.0 - 34.3	22
2018	40	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	23	3.0	1.0 - 7.0	21	7.0	2.9 - 53.6	20

Kommentar: Variabelkomplettheten for 2020 var 91 % (2 ikke-besvart) for helsepersonell-assosiert forsinkelse og 87 % (3 ikke-besvart) for total forsinkelse.

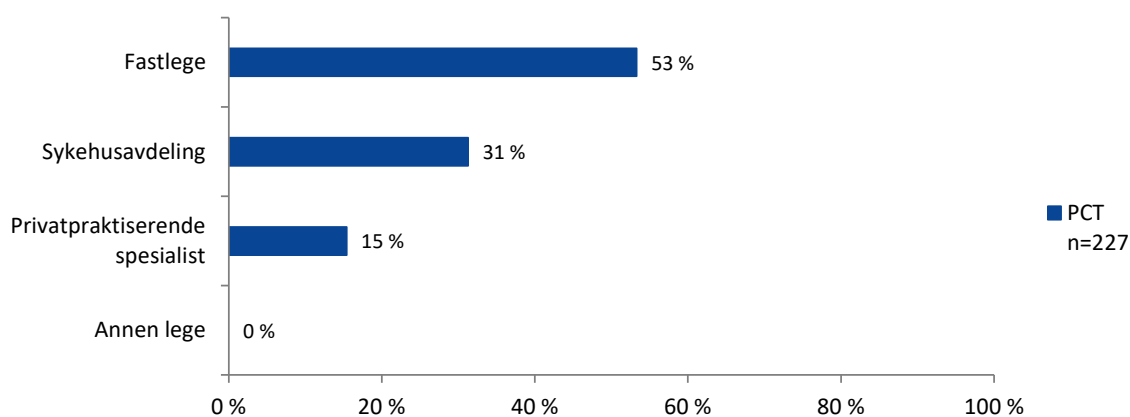
3.2.2 ANDRE RESULTATER PCT

A-poliklinisk kontroll – andre PCT-resultater

Sted for årlig kontroll

Blant PCT-pasientene oppgir over halvparten å gå til kontroll hos fastlegen, og omtrent en fjerdedel oppgir at den årlige kontrollen blir utført på en sykehusavdeling (Figur 23).

Figur 23. Hvor utføres årlig kontroll av porfyrisykdommer (pasientrapportert)

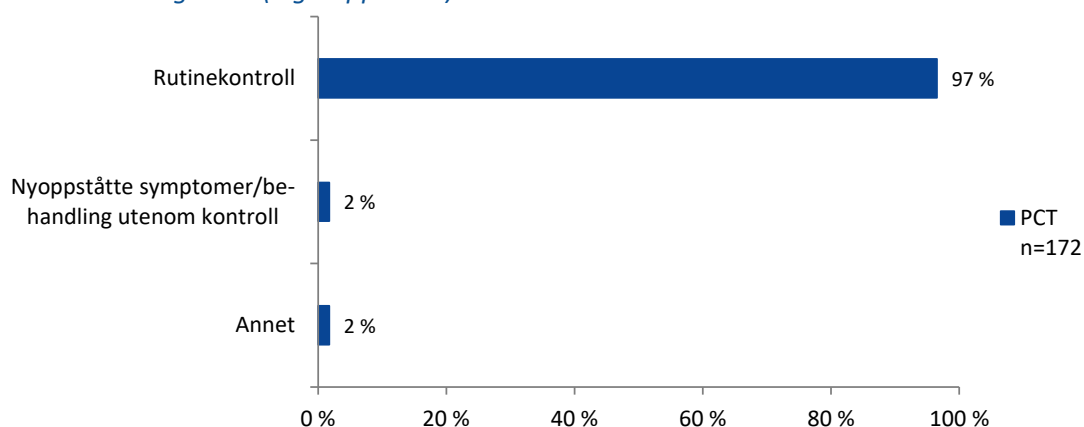


Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 68 %. Variabelkompletthet var 99 % (3 ikke-besvart).

Årsak til legetime

De aller fleste legekontrollskjemaene for pasienter med PCT var fylt ut i forbindelse med rutinekontroll av porfyrisykdommen (Figur 24).

Figur 24. Årsak til legetime (legerapportert)

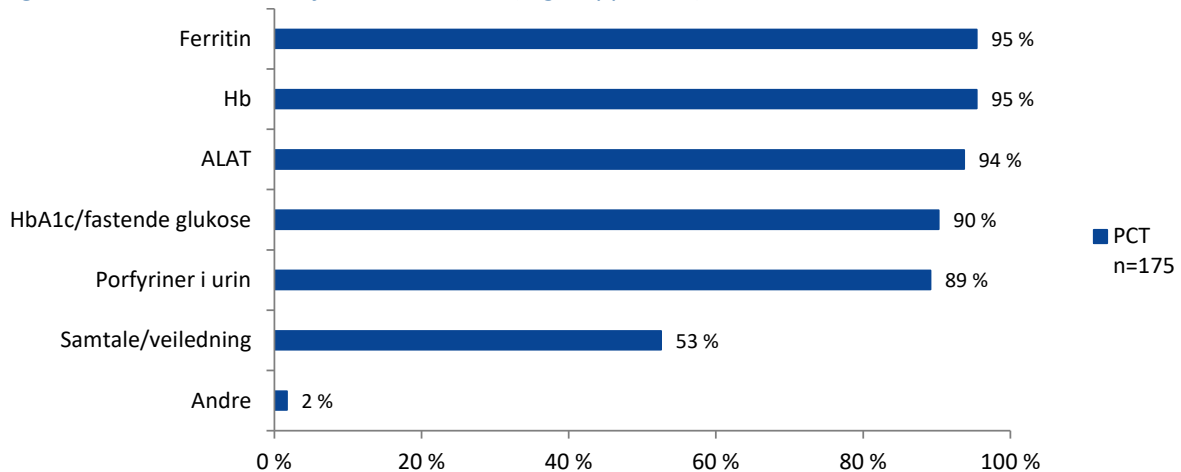


Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 68 %. Variabelkompletthet var 97 % (6 ikke-besvart).

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 undersøkelser ved kontroll», se Figur 5 i kapittel 3.2.1. I Figur 25 under presenteres resultater fra legekontrollskjema for alle de ulike undersøkelsene som bør utføres ved PCT-kontroll.

Figur 25. Undersøkelser utført ved kontroll (legerapportert)



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 68 %. Variabelkomplettheten var 98 % (3 ikke-besvart).

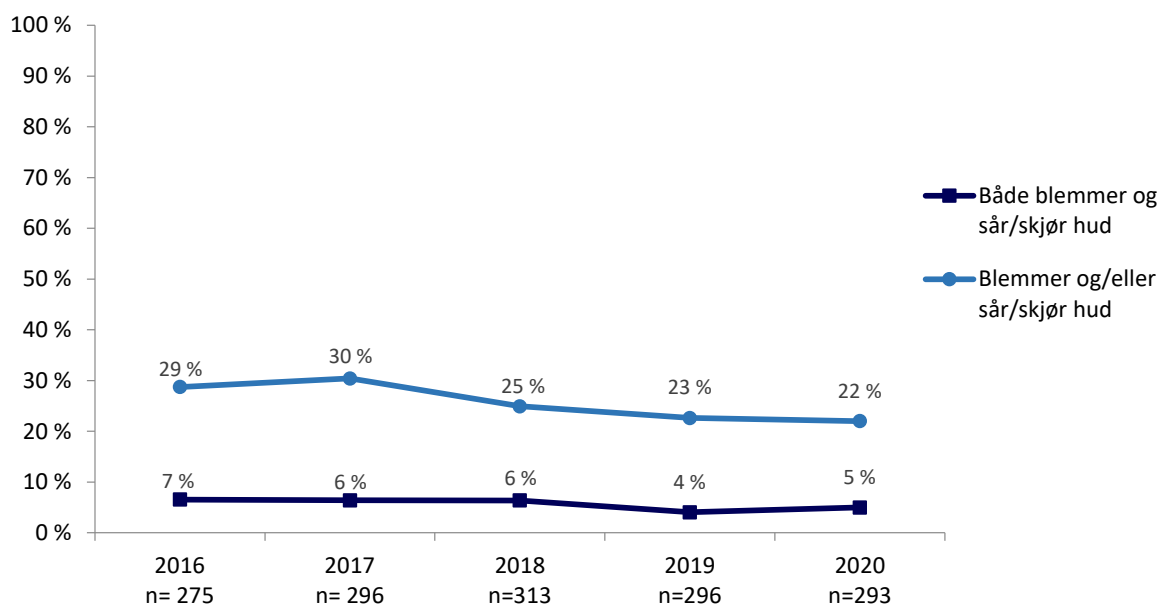
D-symptomer og behandling - andre PCT-resultater

Forekomst av mulig tilbakefall ved PCT (pasientrapportert)

Symptomer ved PCT er blemmer, sår i huden/skjør hud, økt pigmentering, unormal hårvekst og kløe på lyseksponte hudområder. Blemmer og sår/skjør hud regnes som de mest typiske symptomene. 22 % (n = 293) rapporterte å ha hatt blemmer og/eller sår/skjør hud de siste 12 måneder, mens 5 % rapporterte at de hadde både blemmer og sår/skjør hud (Figur 26). At rundt 1 av 5 rapporterte symptomer som kan være forenlig med tilbakefall av PCT-sykdommen, er høyt, når nye episoder med symptomer kan forebygges med årlig oppfølging. Opplysningene om symptomer er imidlertid pasientrapporterte, og opplevd skjør hud har annsynligvis også ofte andre årsaker enn PCT.

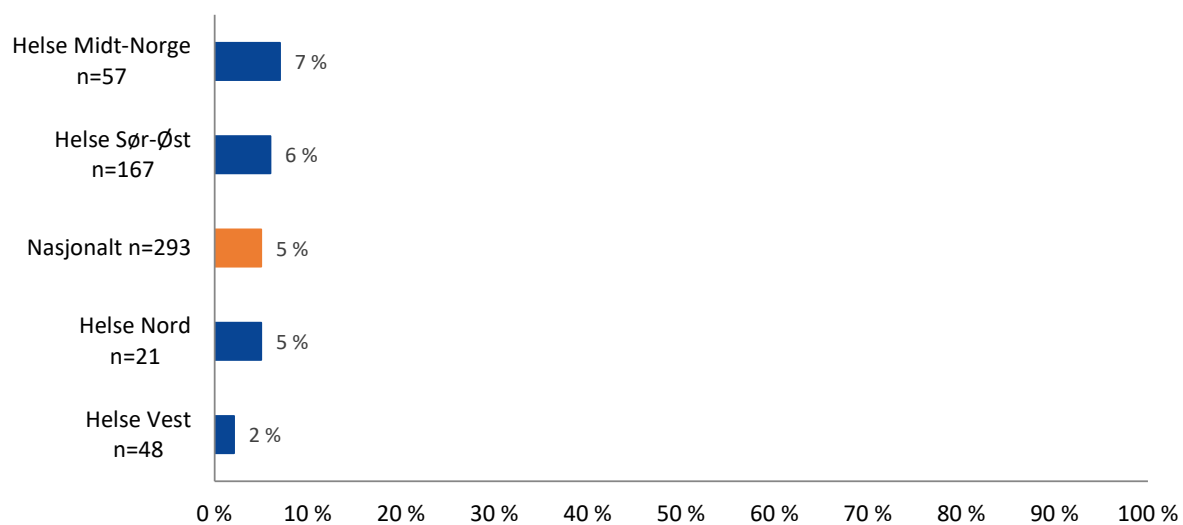
Figur 27 og Figur 28 viser andelen som rapporterte både blemmer og sår/skjør hud fordelt i de ulike helseregionene. Det er lav variasjon mellom helseregionene.

Figur 26. Forekomst av typiske PCT symptomer (mulig tilbakefall) siste 12 måneder

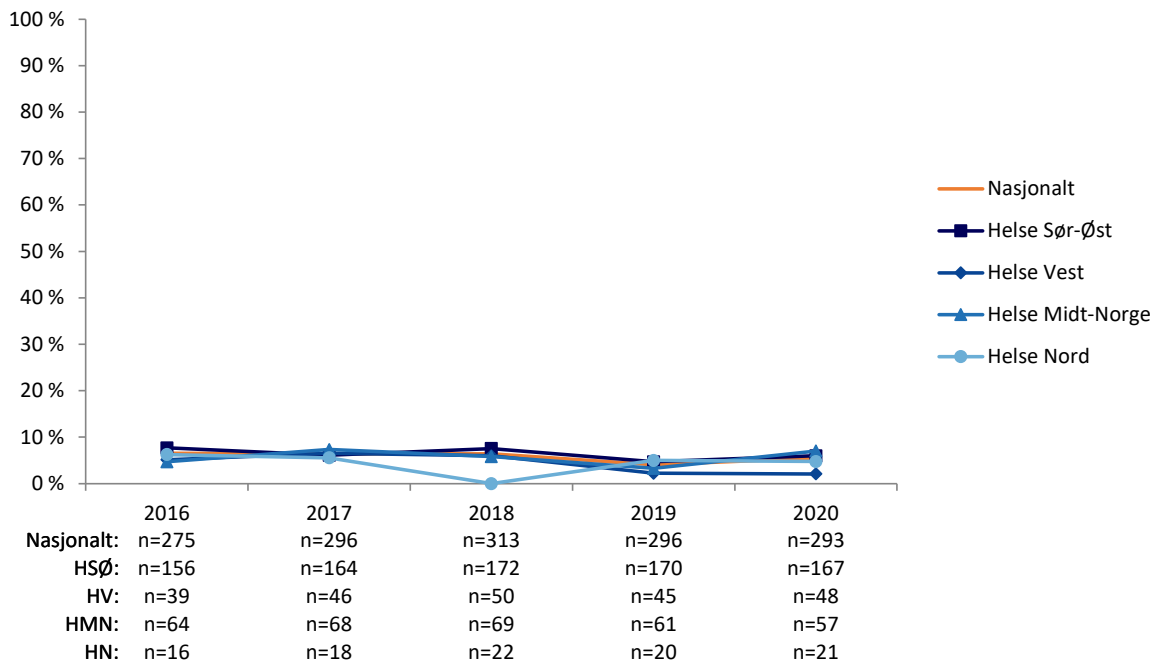


Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema i 2020 var 68 %. Variabelkomplettheten i 2020 var 99 % (3 ikke-besvart).

Figur 27. Forekomst av både blemmer og sår/skjør hud (mulig tilbakefall) siste 12 måneder, fordelt på helseregion i 2020



Figur 28. Forekomst av både blemmer og sår/skjør hud siste 12 måneder (mulig tilbakefall) fordelt på helseregion



Tabell 3 viser antall pasienter som har oppgitt å ha symptomer og/eller blitt behandlet for PCT siste 12 måneder.

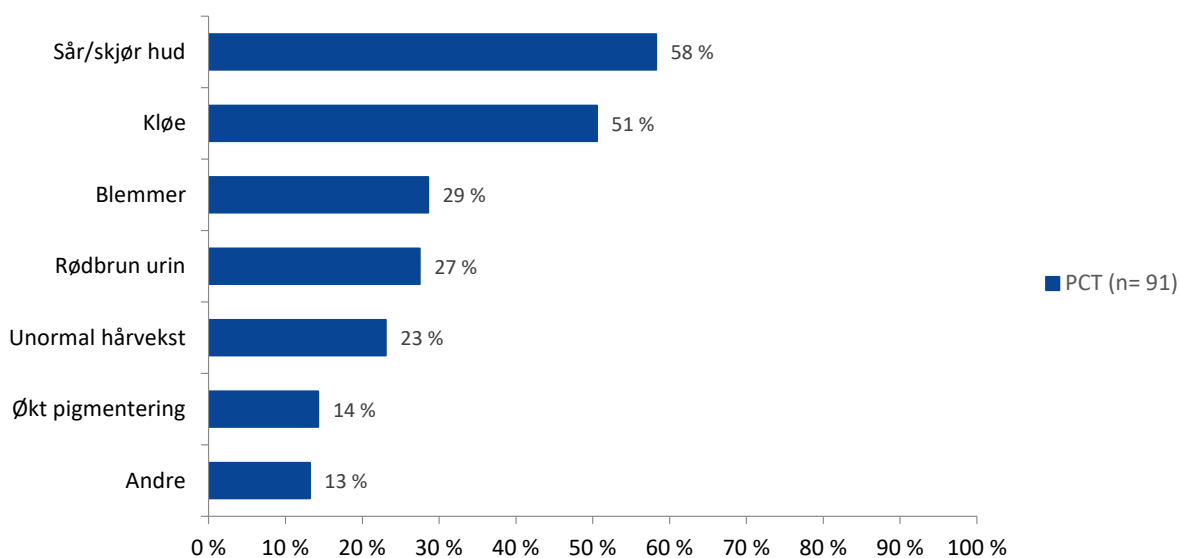
Tabell 3. Forekomst av symptomer og behandling (antall) ved kjent PCT i 2020 (pasientrapportert)

		Hatt symptomer siste 12 måneder			Behandlet totalt
		Ja	Nei	Ikke besvart	
Blitt behandlet siste 12 måneder	Ja	47	51	1	99
	Nei	43	148	1	192
	Ikke besvart	2	3	0	5
Symptomer totalt		92	202	2	296

Symptomer

Blant de 92 som hadde hatt symptomer, var sår/skjør hud og kløe de vanligste symptomene rapportert av pasientene (Figur 29).

Figur 29. Type symptomer hos pasienter med kjent PCT som har oppgitt symptomer siste 12 måneder for 2020 (pasientrapportert)



Kommentar: Flere avkryssninger er mulig i dette spørsmålet, 27 personer oppga ett symptom og 64 personer oppga to eller flere. Svarprosent på årlig pasientskjema var 68 %. Variabelkompletheten var 99 % (1 ikke-besvart).

Blant legene som hadde besvart spørsmål om symptomer i legekontrollskjema i 2020 (n=170), viser Tabell 4 antall og andel pasienter som hadde de vanligste PCT-symptomene dagen kontrollen fant sted.

Tabell 4. Forekomst av typiske PCT-symptomer ved legekontroll (legerapportert)

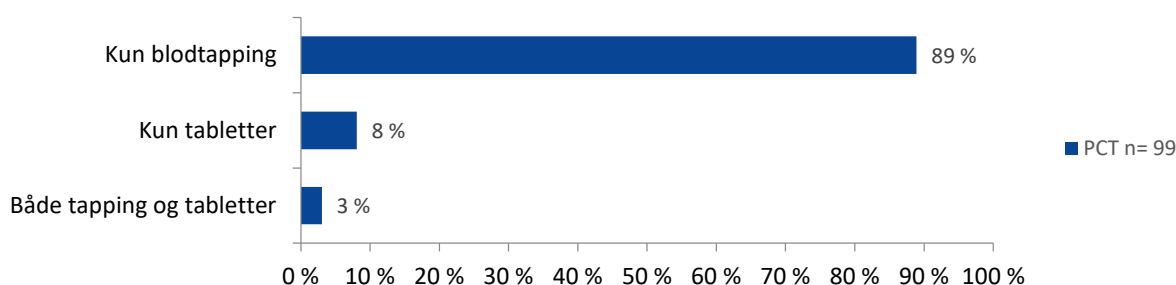
	2017 (n=127)	2018 (n=152)	2019 (n=155)	2020 (n=170)
Blemmer i huden	4 (3 %)	6 (4 %)	10 (6 %)	6 (4 %)
Sår/skjør hud	23 (18 %)	18 (12 %)	18 (12 %)	24 (14 %)
Blemmer og/eller sår/skjør hud	25 (20 %)	22 (14 %)	24 (15 %)	25 (15 %)

Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 68 %. Variabelkompletheten i 2020 var 99 % (2 ikke-besvart). På 4 skjema var det svart «vet ikke» på spørsmål om symptomer, og disse er ikke inkludert i beregningene. Flere avkryssninger er mulig i dette spørsmålet, for 14 pasienter var det oppgitt ett symptom, for 19 to eller flere.

Behandling

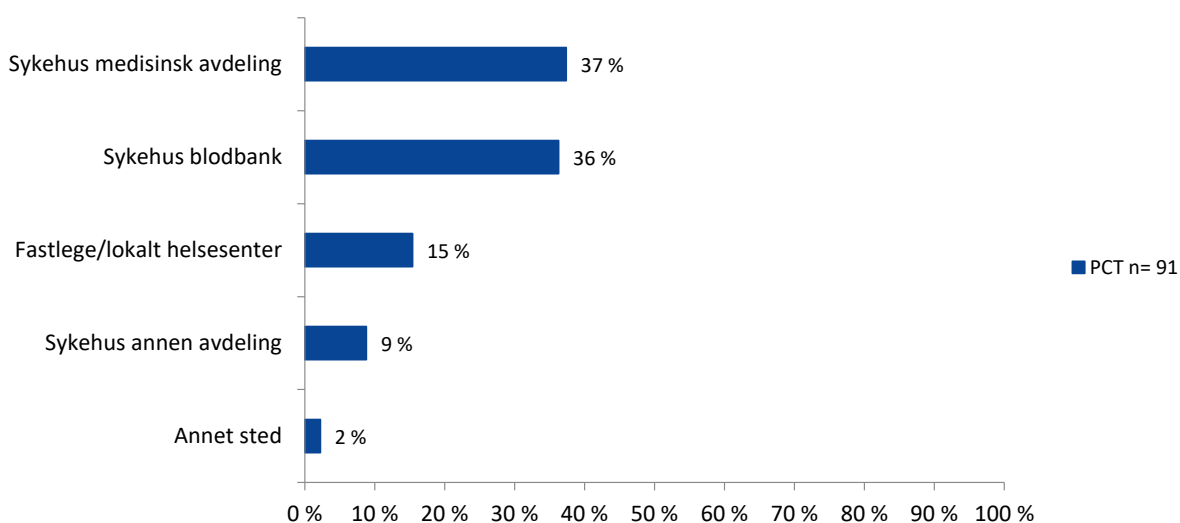
Figur 30 viser at blodtapping var den hyppigste behandlingsformen for PCT, der til sammen 92 % (91 personer) oppga at ble behandlet med blodtapping, enten kun blodtapping (89 %, n = 88) eller blodtapping i kombinasjon med hydroksyklorokintabletter (3 %, n = 3). 37 % fikk blodtappingen utført ved medisinsk avdeling på sykehus og 36 % ved blodbank (Figur 31). Det var 15 % som oppga å ha fått utført behandlingen ved lokalt helsesenter/fastlege.

Figur 30. Type behandling ved PCT siste 12 måneder for 2020 (pasientrapportert)



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 68 %. Variabelkompletheten var 100 %.

Figur 31. Type behandlingsted for PCT-pasienter behandlet med blodtapping (pasientrapportert)



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 68 %. Variabelkompletheten var 100 %.

Data fra legekontrollskjema viste at 61 av 178 pasienter (34 %) hadde fått behandling for PCT de siste 12 månedene. Årsak til behandlingen var besvart for 41 av pasientene (67 %), og for disse var forhøyet/stigende ferritin oppgitt som årsak for 59 %, hudsymptomer for 27 %, regelmessig forebyggende behandling for 27 %, og forhøyede porfyrinnivåer i urin for 22 %. I dette spørsmålet kan flere årsaker oppgis, dette var gjort for 15 av pasientene.

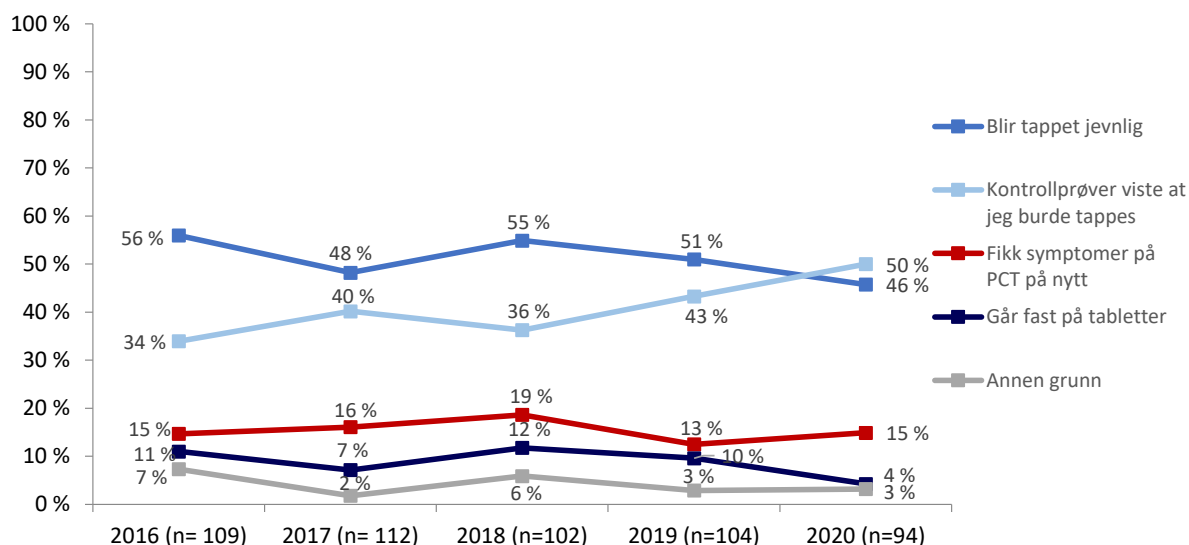
Årsaker til nylig gjennomgått behandling hos pasienter med PCT

Blant de 99 som hadde mottatt behandling for PCT de siste 12 måneder, svarte 15 % at de ble behandlet fordi de fikk symptomer på nytt (residiv) (Figur 32, rød serie). Det er ønskelig at denne andelen er lavest mulig, og at andelen som behandles fordi kontrollprøver indikerte dette, er størst mulig. I 2020 oppga 50 % at de fikk behandling fordi kontrollprøve indikerte at behandling burde startes (lyseblå serie).

Det forventes også at en del tappes jevnlig for å holde jernlageret lavt, blant annet pga. samtidig hemokromatose (arvelig betinget sykdom som gir jernoverskudd). I 2020 var det

46 % som oppga at de ble tappet jevnlig. Andelen som oppga å gå fast på tabletter var 4 %, det er ønskelig at denne andelen er lav.

Figur 32. Årsaker til nylig gjennomgått behandling hos pasienter med PCT (pasientrapportert).



Kommentar: På dette spørsmålet er det mulig å oppgi flere årsaker, og i 2020 har 17 personer oppgitt mer enn én behandlingsårsak. Svarprosent på årlig pasientskjema var 68 %. Variabelkompletheten var 95 % (5 ikke-besvart).

Analyses resultat fra urinprøve fra PCT-pasienter

For å unngå å få tilbakefall av PCT-symptomer anbefales årlig urinprøve for analyse av porfyrinnivåer i urin. En slik prøve vil påvise forhøyede porfyrinverdier før symptomer inntre, og behandling for å unngå symptomer kan ev. startes.

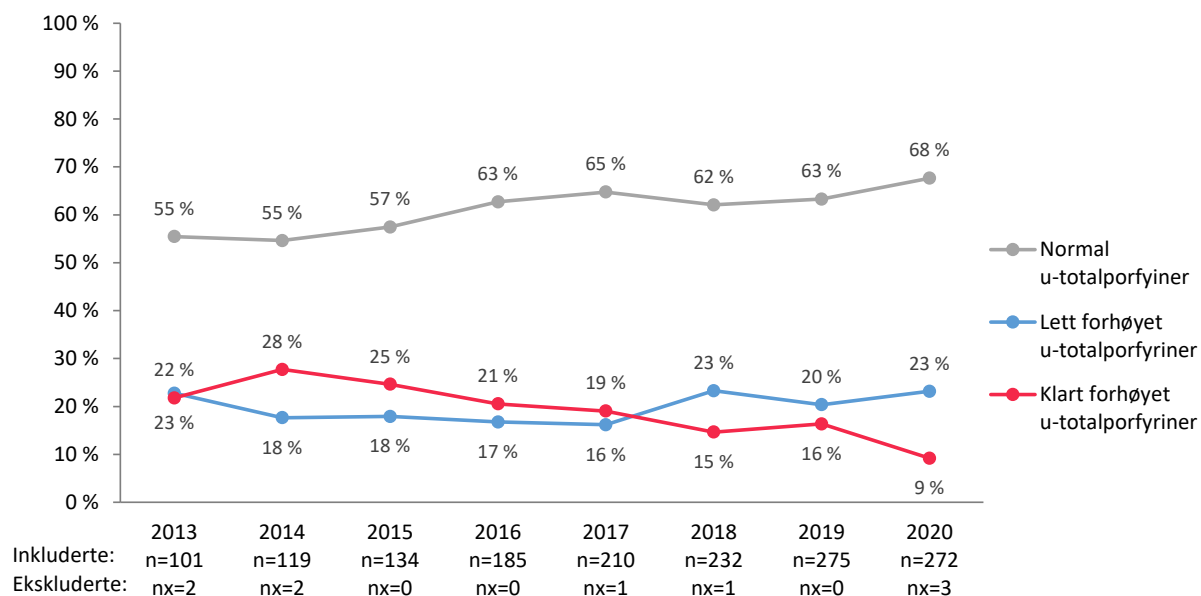
Analyses resultatet fordeles i tre ulike grupper basert på nivået av totalporfyriner i urin (målt i nmol/mmol kreatinin). For pasienter hvor flere prøver er sendt inn i løpet av rapporteringsåret inkluderes høyeste prøveresultat.

- *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 analyses resultater og ev. jernstatus.
- *klart forhøyet u-totalporfyriner* (over 100 nmol/mmol kreatinin) – behandling er indisert.

Blant pasientene som hadde fått analysert kontrollprøve i 2020, hadde 68 % normale mengder porfyriner i kontrollprøven og er dermed i remisjon. Dette er en liten økning sammenlignet med tidligere år (Figur 33).

Andelen med et klart forhøyet prøveresultat var 9 %, som er en del lavere enn i fjor, mens andelen med lett forhøyet resultat er noe høyere, 23 %, i 2020. For pasienter som ikke allerede er under behandling, bør et slikt resultat hos de fleste enten føre til hyppigere kontroller eller igangsatt behandling.

Figur 33. 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.

3.3 AIP, PV OG HCP

I denne delen presenteres resultater samlet for de tre porfyrisykdommene som kan gi akutte porfyrianfall, akutt intermitterende porfyri (AIP), porphyria variegata (PV) og arvet koproporfyri (HCP). I første del presenteres kvalitetsindikatorer og i andre del presenteres andre resultater.

3.3.1 KVALITETSINDIKATORER FOR AIP, PV, OG HCP

A – POLIKLINISK KONTROLL VED AKUTT PORFYRISYKDOM

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 noensinne ha hatt symptomer (latent sykdom), anbefales å gå til kontroll hvert 3.- til 5. år.

Registerdeltagerne får hvert år tilsendt et pasientskjema og et legekontrollskjema, og 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 for legen.

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

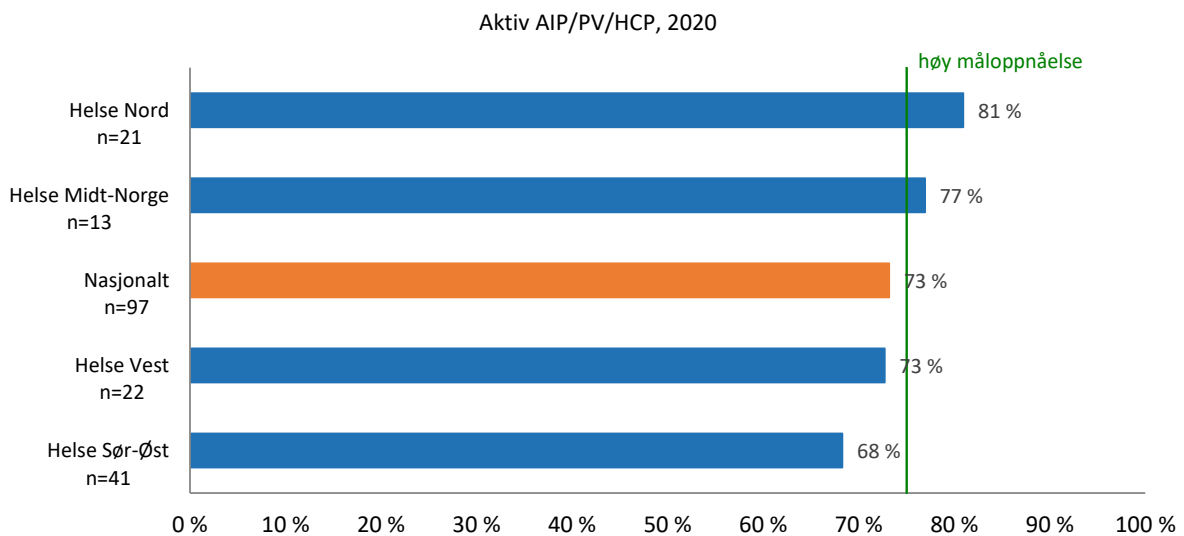
A-1 Årlig kontroll ved AIP/PV/HCP (pasientrapportert)

Registeret har satt som mål at minst 75 % av AIP, PV og HCP-pasientene skal gå til årlig kontroll. De ulike helseregionene fordeler seg rundt målgrensen, med et nasjonalt gjennomsnitt på 73 % (Figur 34), svakt stigende fra i fjor (Figur 35).

Ser man kun på resultatene for AIP oppga 75 % (n = 83) at de gikk til årlig kontroll (ikke vist i figur), og målgrensen på 75 % ble dermed oppnådd i 2020. Dette er 6 år etter at årlig registerpakke ble innført for AIP, i 2015, for PV og HCP ble årlig registerpakke innført i 2017.

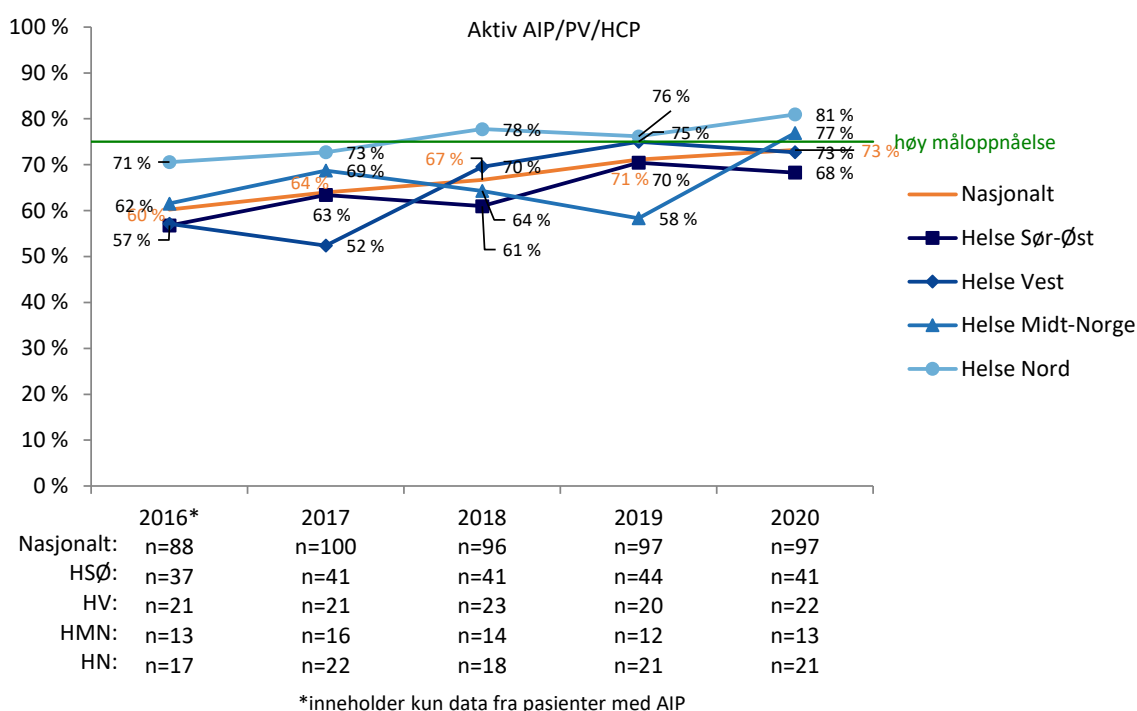
For personer med latent AIP/PV/HCP var andelen som oppga at de går til kontroll årlig 30 % (n = 50, ikke inkludert i figur 1). For denne gruppen anbefales generell kontroll hvert 3.- 5. år.

Figur 34. Andel pasienter som i 2020 oppga å gå til kontroll årlig



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema for aktiv AIP, PV og HCP var 65 %. Variabelkompletheten var 97 % (3 ikke-besvart).

Figur 35. Andel pasienter som oppgga å gå til kontroll årlig, for perioden 2016-2020



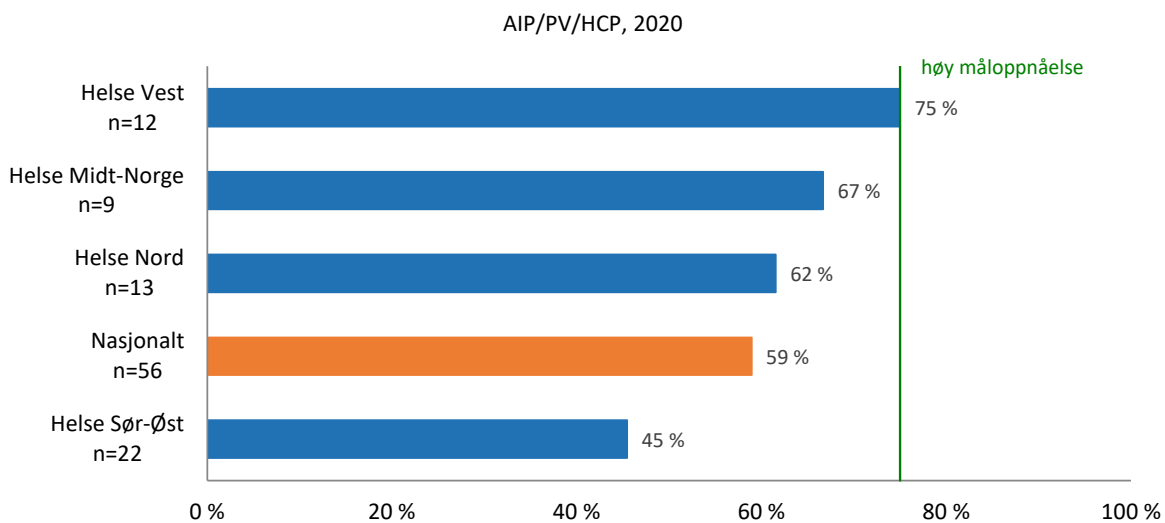
A-2 Mottatte legek kontrollskjema for pasienter med AIP/PV/HCP som oppgir å gå til årlig kontroll

Registeret hadde i oppstartsfasen som mål at legek kontrollskjema skal bli sendt inn fra minst halvparten av utførte årlige kontroller. Det ble videre satt som mål at innen 5 år etter at årlig registerpakke ble innført (dvs. innen 2019 for AIP) skulle legek kontrollskjema bli sendt inn for minst 75 % av de årlige kontrollene. En finansiering/takst for fastlegenes bruk av tid på rapportering til kvalitetsregistre, vil gjøre det enklere å oppnå dette, da flere leger opplever det som utfordrende å få rapportert inn resultater per i dag.

Blant registerdeltagere som oppga å gå til årlig kontroll, mottok registeret i 2020 legek kontrollskjema for 59 % av de med AIP/PV/HCP (Figur 36). Ser man kun på resultatene for AIP (n = 49), ble legek kontrollskjema mottatt fra 57 % av kontrollene (ikke vist i figur). Fordelt på aktiv og latent AIP/PV/HCP, mottok registeret legek kontrollskjema fra 59 % av de med aktiv AIP/PV/HCP (n = 44) og 40 % av de med latent AIP/PV/HCP (n = 5) (ikke vist i figur).

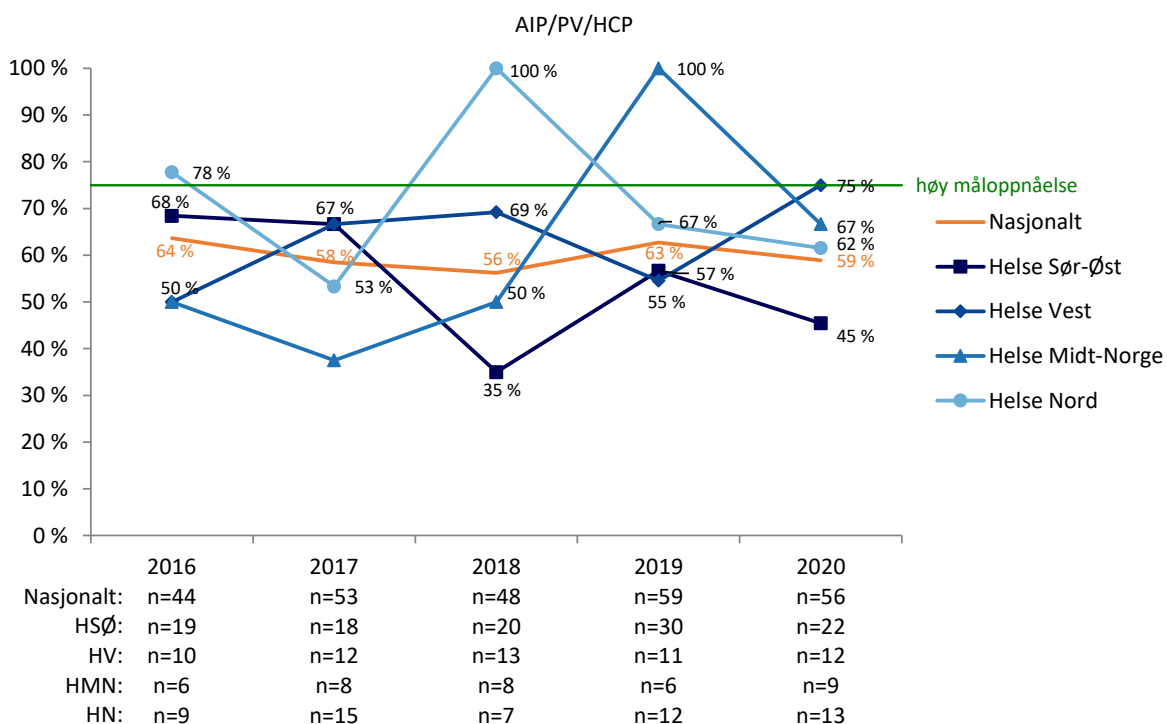
Andel mottatte legek kontrollskjema for AIP/PV/HCP varierer mellom helseregionene, men for flere av regionene er det lavt antall deltagere slik at denne variasjonen kan være tilfeldig (Figur 37).

Figur 36. Andel mottatte legek kontrollskjema i 2020 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 37. Andel mottatte legek kontrollskjema for pasienter som oppga at de går til kontroll årlig, for perioden 2016-2020



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

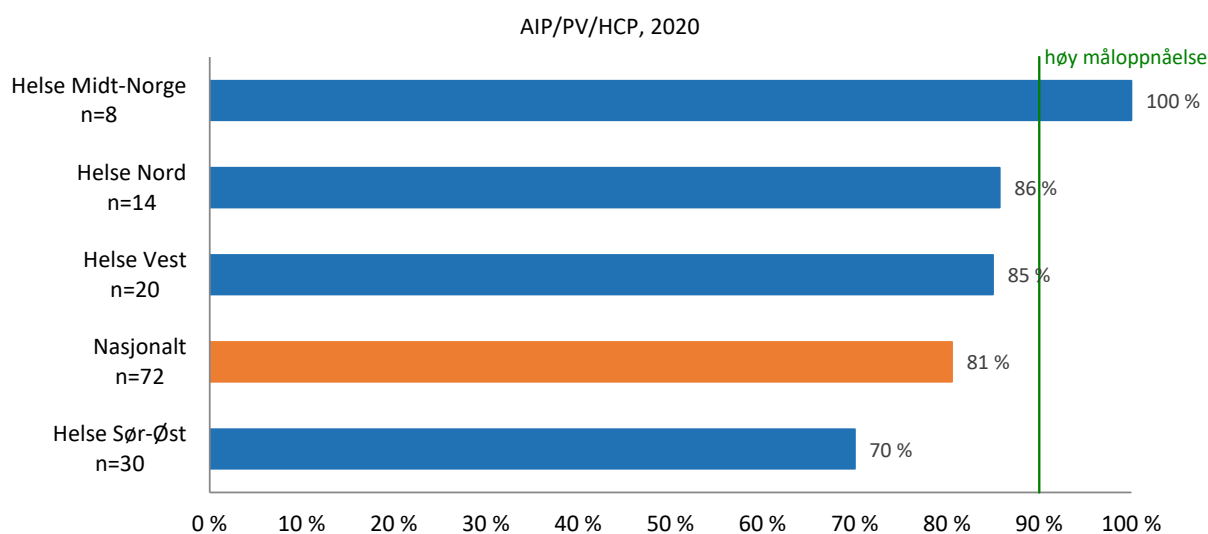
NAPOS har utarbeidet diagnosespesifikke anbefalinger for kontroll (sjekklister), der undersøkelsene som anbefales avhenger av hvilken diagnose pasienten har. I denne indikatoren har vi valgt å fokusere på de viktigste undersøkelsene (minstestandard), for å se hvor stor andel som får utført disse ved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

For 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 s-kreatinin/estimert GFR er derfor satt som minstestandard. På landsnivå rapporterte 81 % av legene at dette ble utført i forbindelse med årlig kontroll (Figur 38). Kun Helse Midt-Norge hadde i 2020 høy måloppnåelse. Mange av regionene har imidlertid lave antall slik at variasjonen mellom dem kan være tilfeldig. Sammenlignet med 2019, var det på nasjonalt nivå en svak nedgang i andel som fikk utført minstestandard ved kontroll av AIP/PV/HCP (Figur 39).

Figur 40 viser pasientrapporterte og legerapporterte resultater for om begge undersøkelsene hadde vært utført ved årlig kontroll. I det pasientrapporterte resultatet inngår også data fra deltagere hvis leger ikke har sendt inn legekrollskjema. Resultatene viser at det kan tyde på at de deltagerne som hadde leger som sendte inn legekrollskjema, i større grad får utført kontroll i henhold til anbefaling, enn leger som ikke benytter seg av legekrollskjema.

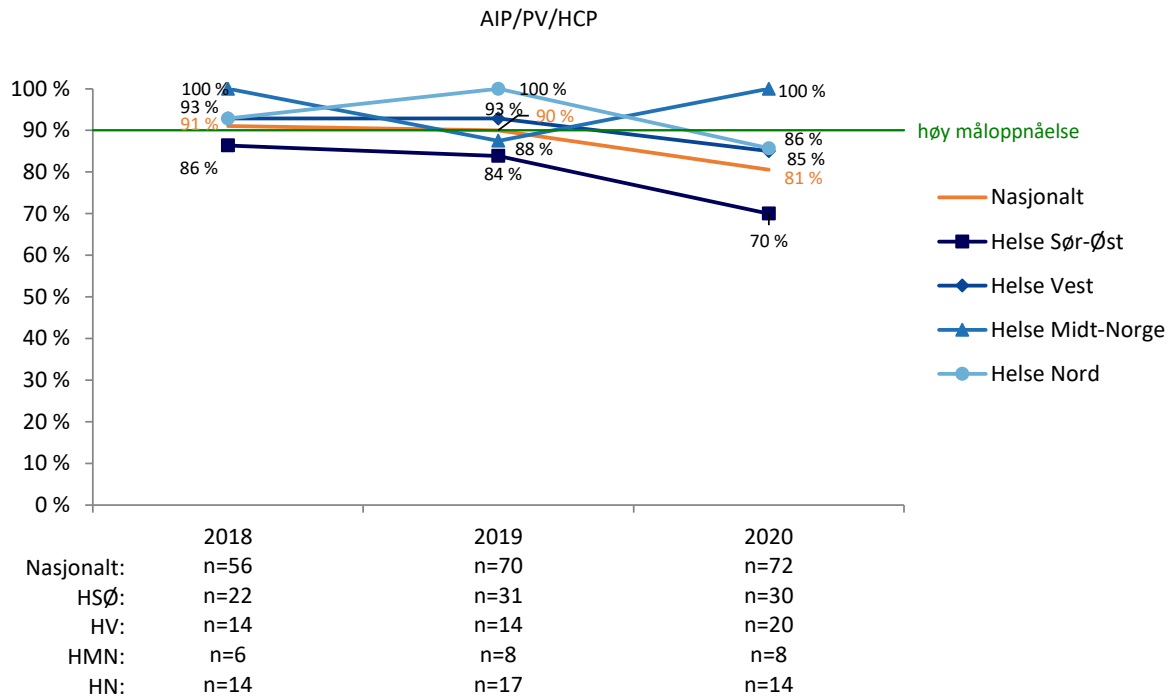
Resultatene for alle anbefalte undersøkelser ved kontroll er presentert i Figur 60 i kapittel 3.3.2 Andre resultater AIP, PV og HCP.

Figur 38. Andel deltagere som i 2020 fikk utført minstestandard ved kontroll av AIP/PV/HCP (blodtrykk serum kreatinin og estimert GFR) (legerapportert)

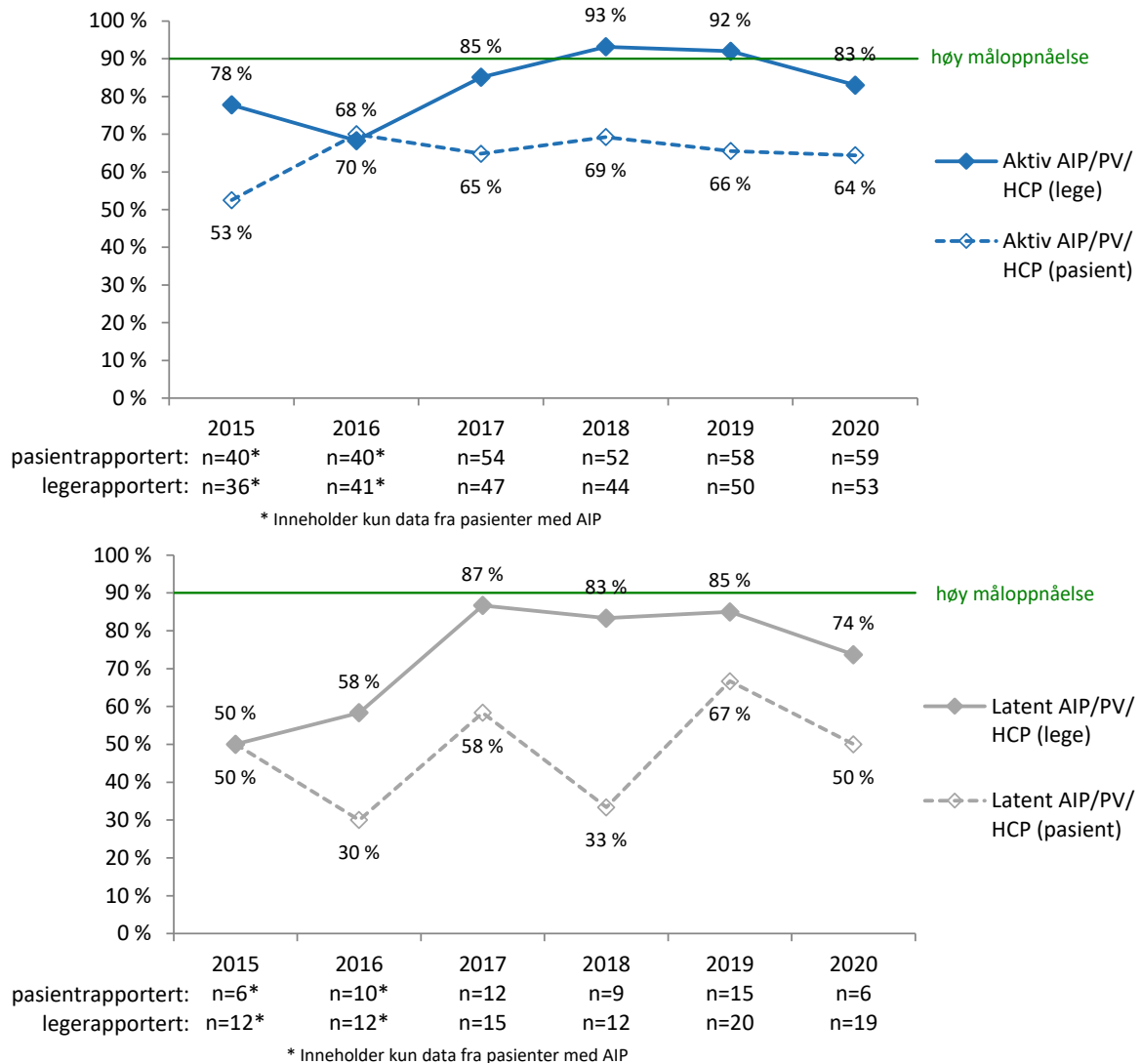


Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 59 %. Variabelkompletheten var 100 % (ingen ikke-besvarte)

Figur 39. Andel deltagere som fikk utført minstestandard ved kontroll av AIP/PV/HCP (blodtrykk og nyrefunksjon i form av serum kreatinin og estimert GFR), for perioden 2018-2020 (legerapportert)



Figur 40. Lege- og pasient-rapportert andel som fikk utført minstestandard ved kontroll av AIP/PV/HCP (blodtrykk og serum kreatinin og estimert GFR) fordelt på aktiv og latent AIP/PV/HCP, for perioden 2015-2020



Kommentar: Svarprosent for legekontrollskjema blant pasienter som oppga at de gikk til kontroll var 61 % og 40 % for hhv. aktiv og latent AIP/PV/HCP i 2020. Variabelkompletthet for legerapporterte data i 2020 var 100 % (ingen ikke-besvart) for både aktiv AIP/PV/HCP og latent AIP/PV/HCP.

Svarprosent for årlig pasientskjema var 75 % og 47 % for hhv. for aktiv og latent AIP/PV/HCP.

Variabelkompletthet for pasientrapporterte data i 2020 var 100 % (ingen ikke-besvart) for aktiv AIP/PV/HCP, og for latent AIP/PV/HCP 75 % (2 ikke-besvart).

A-4 Analyserte kontrollprøver for AIP/PV/HCP (laboratorie-data)

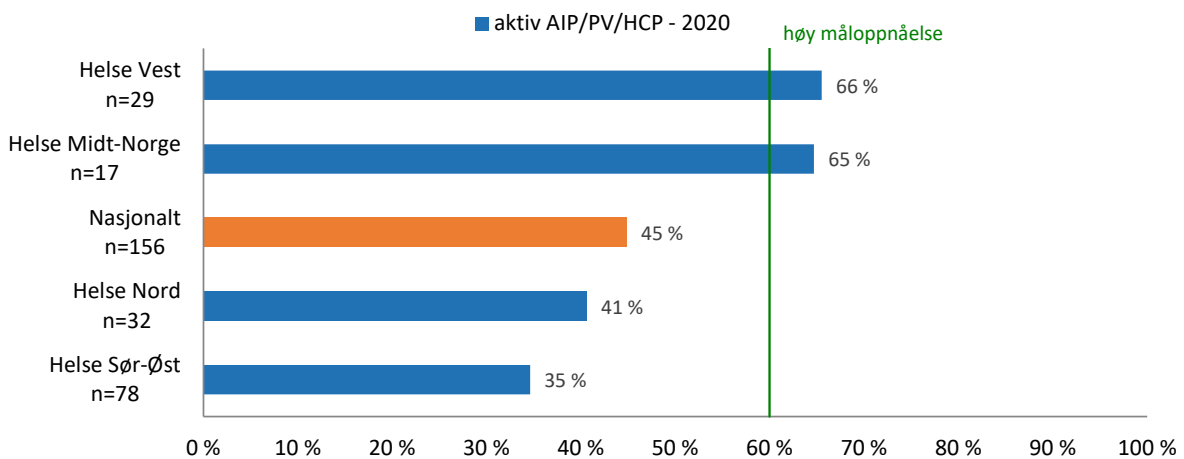
NAPOS anbefaler pasienter med aktiv AIP, PV og HCP å sende inn årlig kontrollprøve via sin lege for å monitorere mengden porfyriner og/eller porfyrin-forstadier i kroppen. Dette er viktig for å vurdere risiko for symptomer/alvorlighetsgrad samt behandling og oppfølging. Den årlige registerpakken inneholder påminning om at årlig kontrollprøve skal sendes inn, og informasjon om prøvetaking, behandling og forsendelse er inkludert (både til pasient og lege). Antall registerdeltagere som har fått analysert kontrollprøve hentes fra

laboratorieinformasjonssystemet på Haukeland universitetssykehus, og data foreligger dermed her fra alle deltagerne i registeret. Prøver som er analysert ved andre sykehus, og der registeret har mottatt kopi er også inkludert i tallene fra og med 2018.

Over tid ser man en klar stigning i andel med aktiv AIP/PV/HCP som har fått analysert kontrollprøve, selv om nivået er likevel for lavt (45 % i 2020) (Figur 41). Det er variasjon mellom helseregionene fra år til år, men relativt lavt antall deltagere for noen av regionene gjør at små endringer i tallene vil gi større utslag i andelen. Noen av regionene er over grensen for høy måloppnåelse (60 %), men på nasjonalt nivå er det et stykke igjen, og fokus på innsending av prøver, både ovenfor pasienter og oppfølgende helsepersonell, er fortsatt nødvendig (Figur 42).

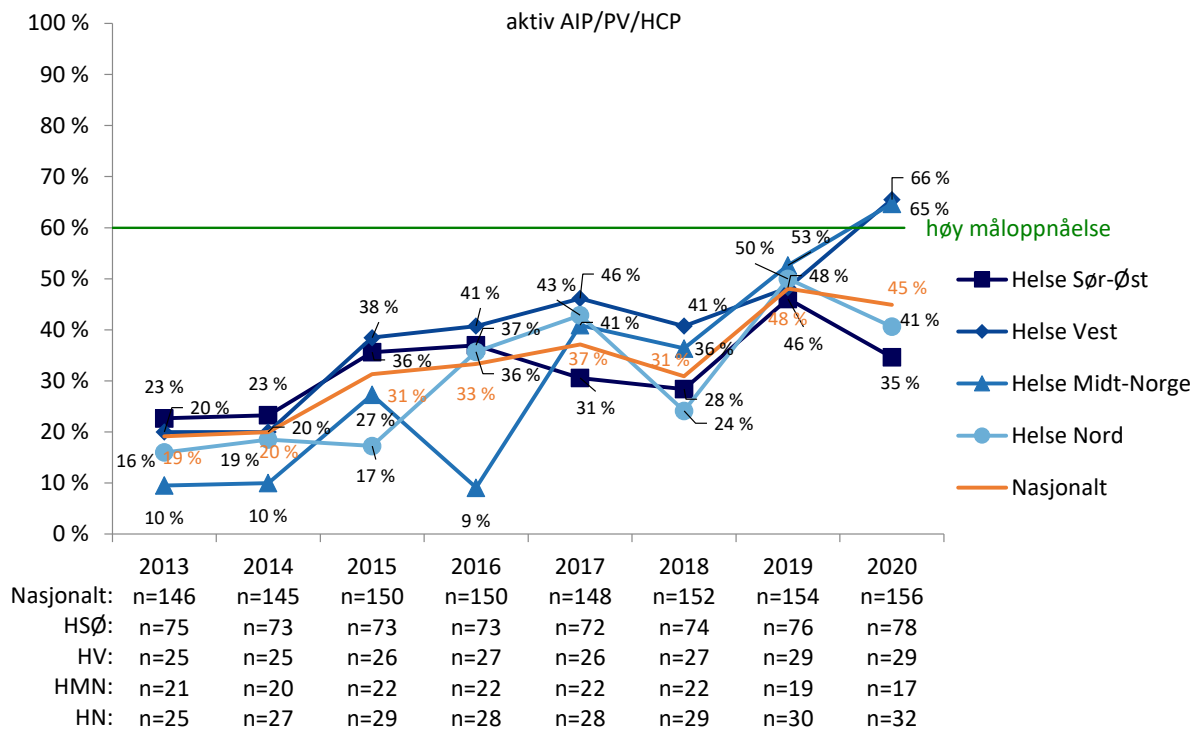
Ser man på aktiv AIP og aktiv PV/HCP hver for seg, ser man at resultatene for AIP er undret i 2020 sammenlignet med 2019 (Figur 43). For aktiv PV/HCP sees en større nedgang. Resultatet er likevel rett under grensen for høy måloppnåelse, og baserer seg på et lavt antall pasienter.

Figur 41. Andel deltagere hvor kontrollprøve har blitt analysert i 2020

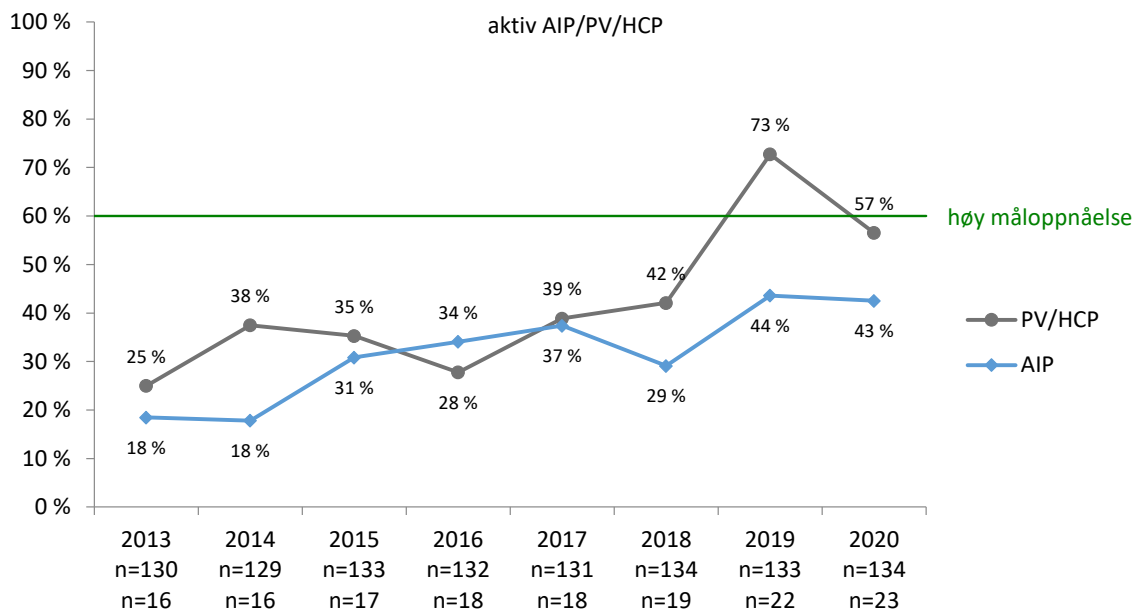


Kommentar: Figuren viser andelen registerdeltagere hvor kontrollprøve er blitt analysert ved NAPOS/HUS. Mottatte kontrollprøver som av ulike årsaker ikke har blitt analysert er ikke tatt med i beregningene. Det er også mulig at noen få kontrollprøver kan ha blitt sendt til analysering ved andre laboratorier, uten at vi har fått kopi av disse resultatene. En pasient er ekskludert pga. ukjent bosted.

Figur 42. Andel AIP/PV/HCP-pasienter hvor kontrollprøve har blitt analysert, for perioden 2013-2020



Figur 43. Nasjonal andel pasienter hvor kontrollprøve har blitt analysert, for hver av gruppene PV/HCP og AIP



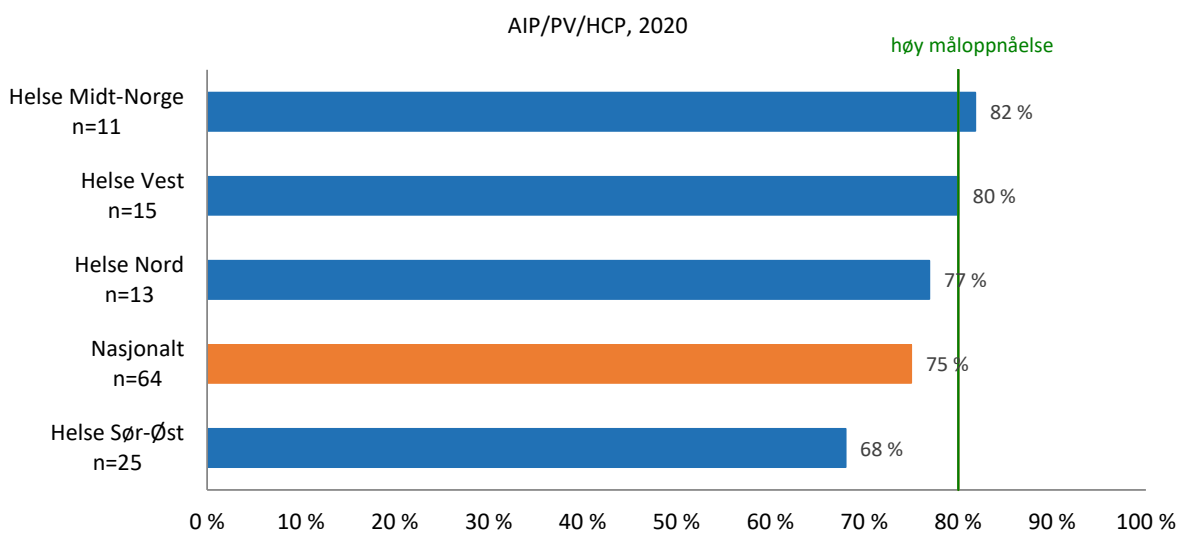
A-5 Fornøydhet med oppfølgingen ved siste kontroll av AIP/PV/HCP (PREM)

Det er et mål at 80 % av pasientene skal være i stor grad eller i svært stor grad fornøyd med oppfølgingen de fikk ved siste kontroll. I 2020 oppga 75 % (n = 64) av AIP/PV/HCP-pasientene at de var i stor/svært stor grad fornøyd med oppfølgingen de fikk i forbindelse siste kontroll (Figur 44). Andelen er svakt økende fra i fjor, med unntak av Helse Sør-Øst (Figur 45). Blant

de med aktiv AIP/PV/HCP var andelen 76 % (n = 58), mens 67 % av de med latent sykdom (n = 6) var i stor/svært stor grad fornøyde (ikke vist i figur).

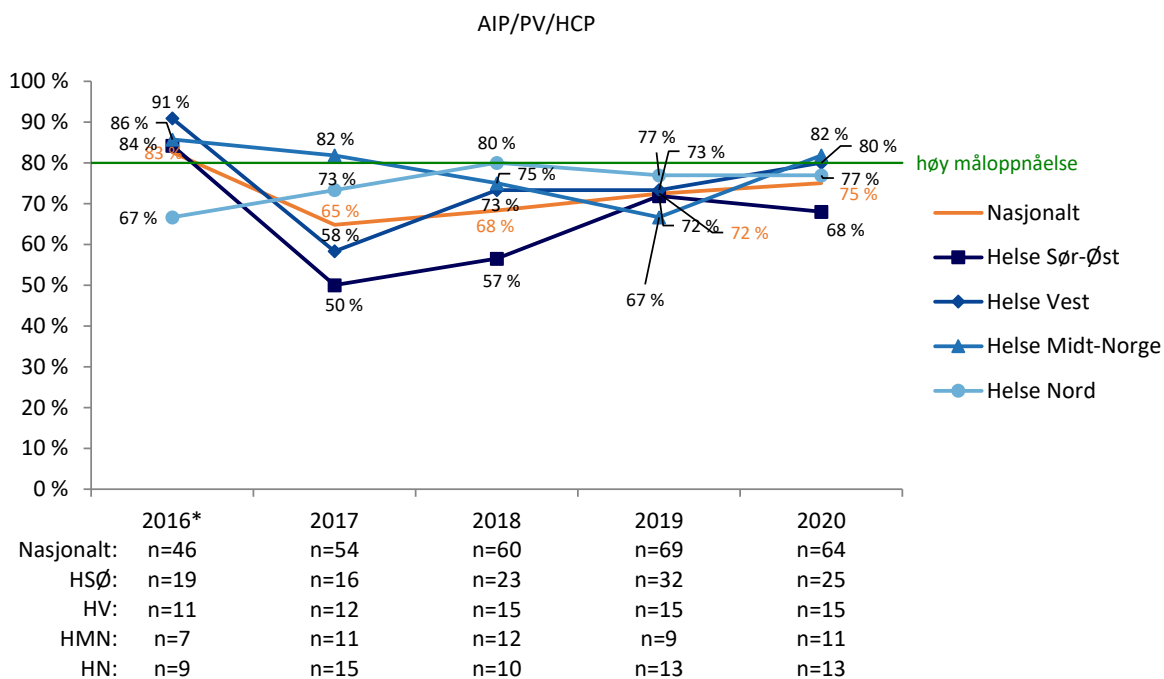
Pasientene følges opp av fastlege, privatpraktiserende spesialist eller ved sykehusavdeling. I Figur 46 vises andelen som var i stor/svært stor grad fornøyd, fordelt på hvor kontrollen ble utført. 73 % (n = 51) av de som var til kontroll hos fastlegen, og 100 % (n = 9) av de som var til kontroll ved 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 44. Andel pasienter som i 2020 var i stor eller svært stor grad fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll



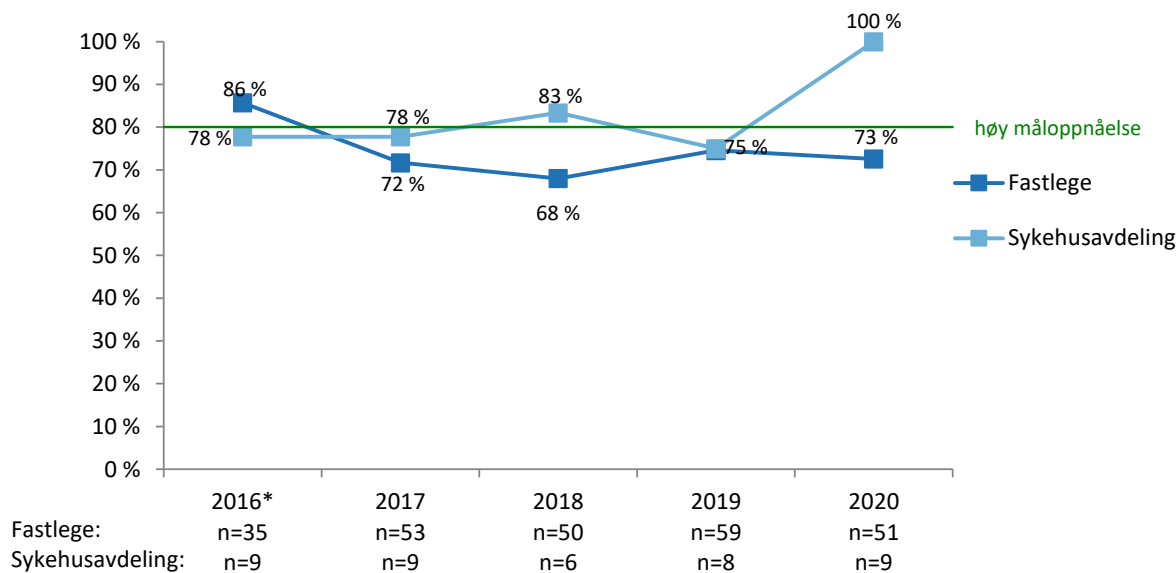
Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 58 %. Variabelkompletheten var 96 % i 2020 (3 ikke-besvarte).

Figur 45. Andel pasienter som i stor eller svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll, for perioden 2016-2020



* Inneholder kun data fra pasienter med AIP

Figur 46. Andel som i stor eller svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll, fordelt på hvor kontrollen ble utført



* Inneholder kun data fra pasienter med AIP

Kommentar: Tre pasienter hadde ikke-besvart på hvilken type lege/kontrollsted. Disse er ekskludert fra figuren.

A-6 Bruk av sjekklister for kontroll av AIP/PV/HCP (legerapportert)

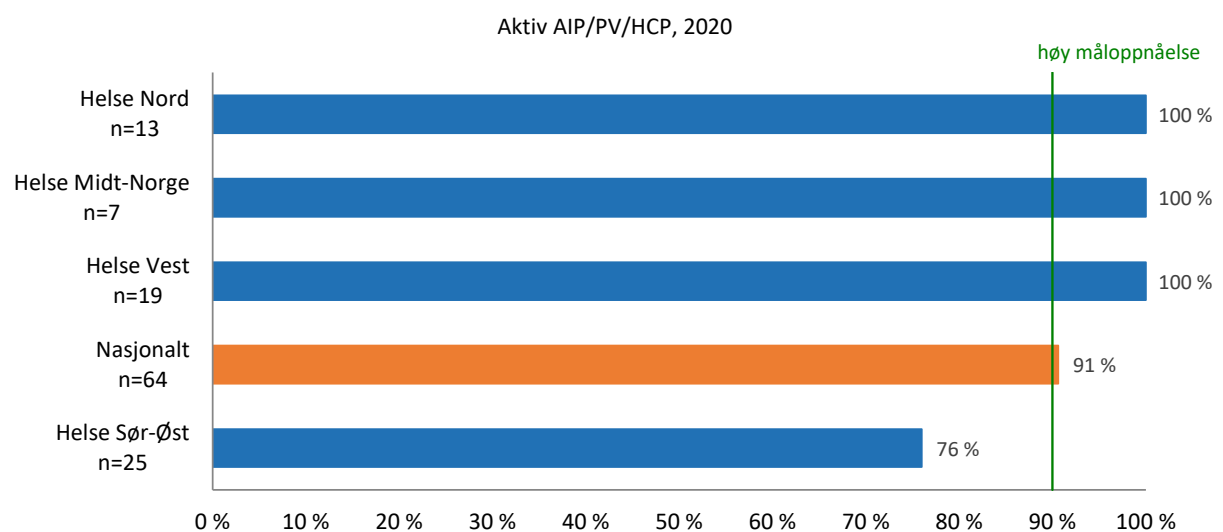
Da porfyrisykdommene er sjeldne og lite kjente diagnoser, vil legene ofte ikke være kjent med hvilke undersøkelser som anbefales og hvor hyppig det er anbefalt å gå til kontroll. NAPOS har derfor utarbeidet sjekklister med anbefalinger for oppfølging og kontroll av de

forskjellige porfyrisykdommene. Sjekklisten er vedlagt legekrollskjemaet fra Norsk porfyriregister som legen skal fylle ut ved kontroll av pasienten.

Indikatoren ble for første gang presentert i 2018, og baserer seg på hvor stor andel av legene som på legekrollskjema rapporterer at de benytter sjekklisten ved oppfølging av pasienten. Resultatene viser at de fleste leger som har rapportert til registeret benyttet seg av sjekklisten (Figur 47), og andelen var stabil sammenlignet med i fjor (Figur 48).

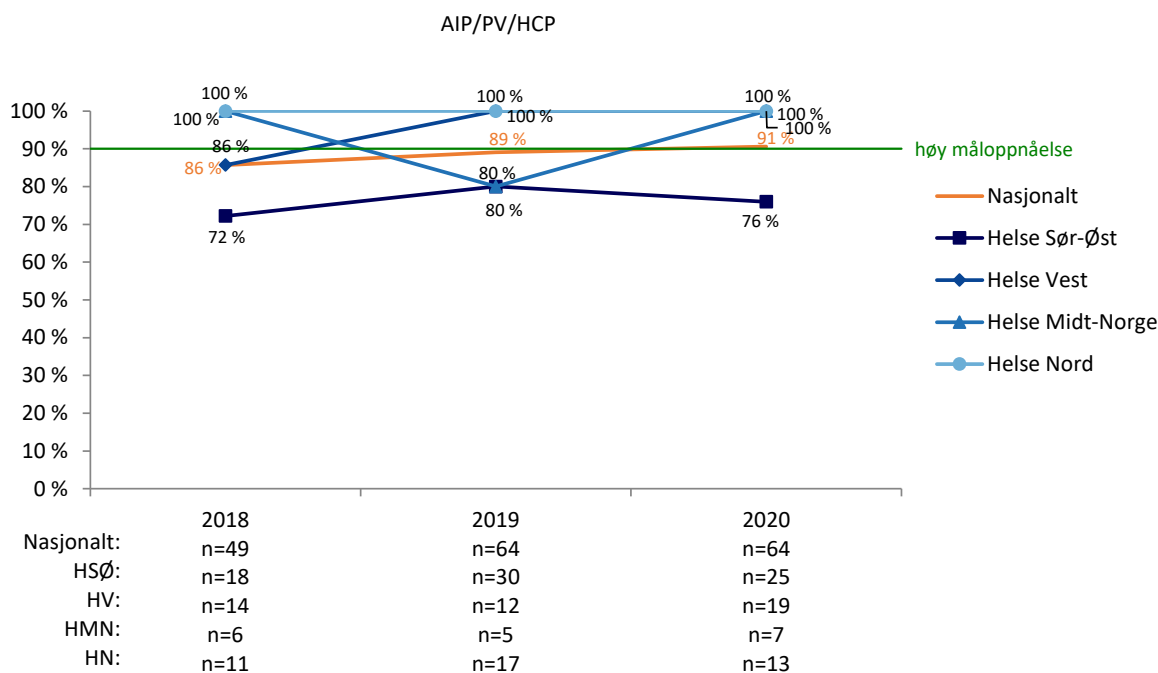
I 2020 hadde samtlige helseregioner med unntak av Helse Sør-Øst høy måloppnåelse, dvs. alle legene rapporterte at de benyttet sjekkliste for årlig kontroll.

Figur 47. Andel leger som i 2020 oppga å benytte NAPOS sin sjekkliste for kontroll av AIP/PV/HCP



Kommentar: Andel mottatte legekrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 59 %. Variabelkompletheten var 89 % (8 ikke-besvarte). Vær oppmerksom på lavt antall rapporterende leger i noen av regionene.

Figur 48. Andel leger som oppga å benytte NAPOS sin sjekkliste for kontroll av AIP/PV/HCP, for perioden 2018-2020



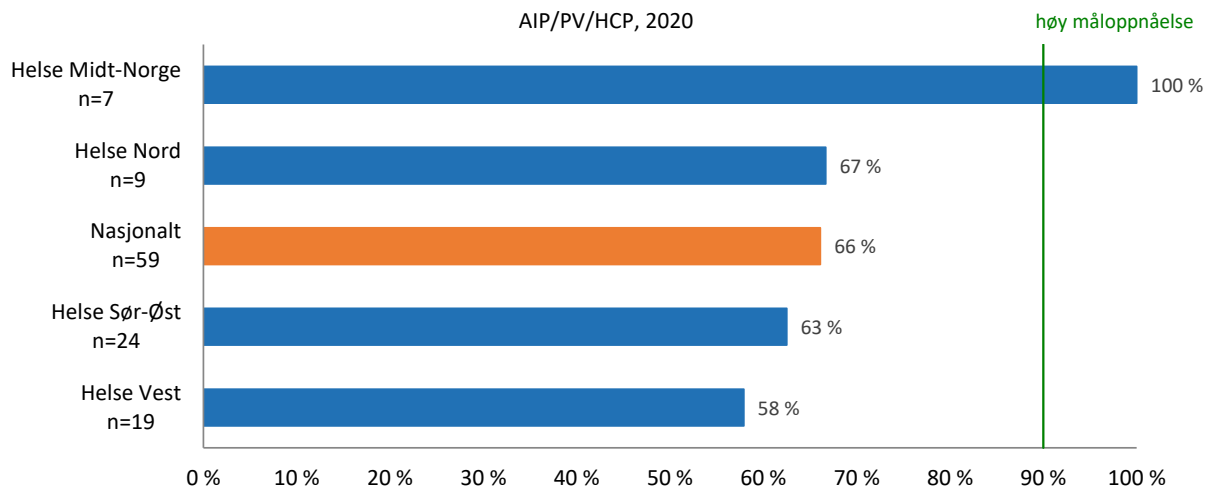
Kommentar: Vær oppmerksom på lavt antall rapporterende leger i noen av regionene.

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

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 livstruende akutte anfall som kan utløses av bl.a. en rekke vanlige legemidler og er oppført i Absoluttlisten for kritiske diagnoser.

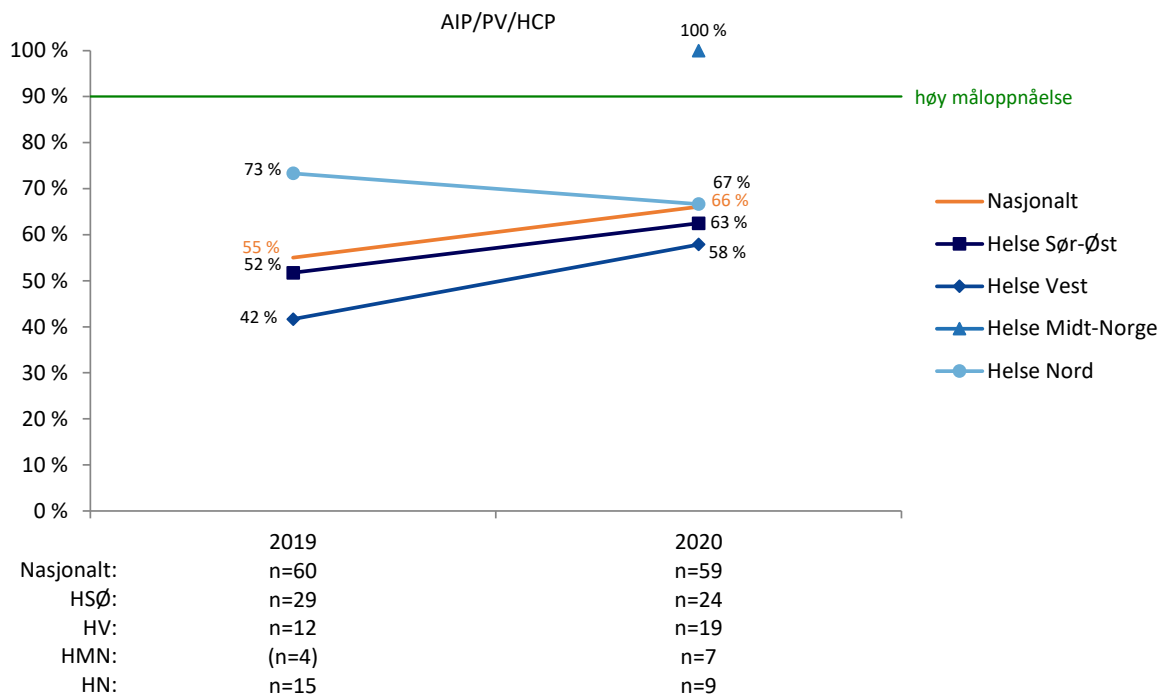
Indikatoren ble for første gang presentert i 2019, og måler hvor stor andel av legene som rapporterer på legekontrollskjema at kritisk informasjon om diagnosen er registrert i pasientens kjernejournal. 66 % av legene oppga å ha registrert kritisk informasjon om diagnosen i pasientens kjernejournal (Figur 49), en svak økning fra året før (Figur 50). 15 % rapporterte at de ikke visste om diagnosen var registrert i pasientens kjernejournal (ikke vist i figur). Det er et mål at 90 % har fått registrert kritisk informasjon i kjernejournalen. Kun Helse Midt-Norge hadde høy måloppnåelse i 2020, men det gjøres oppmerksom på lavt antall rapporterende leger.

Figur 49. Andel leger som i 2020 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 59 %. Variabelkomplettheten i Helse Nord var 64 % i 2020 (besvart i 9 av 14 skjema). For de andre regionene var komplettheten 80 % i Helse Sør-Øst, 88 % i Helse Midt Norge og 95 % i Helse Vest.

Figur 50. Andel leger som rapporterte at diagnosen er lagt inn som kritisk informasjon i pasientens kjernejournal, for perioden 2019-2020



Kommentar: Variabelkomplettheten i Helse Nord var 64 % i 2020 (besvart i 9 av 14 skjema). For de andre regionene var komplettheten 80 % i Helse Sør-Øst, 88 % i Helse Midt Norge og 95 % i Helse Vest. 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. Vær oppmerksom på lavt antall rapporterende leger i noen av regionene.

B – LEVEROVERVÅKNING VED AKUTTE PORFYRISYKDOMMER

Leverovervåking er anbefalt hos personer over 50 år som er enten latent (genetisk disponert) eller har/har hatt aktiv AIP, PV eller HCP sykdom. Kobling av Kreftregisteret og Norsk porfyriregister viste at personer med AIP, PV og HCP over 50 år har en høyere risiko for primær leverkreft enn tidligere antatt (Baravelli et al., 2017). Derfor ble det i november 2018 utarbeidet nye retningslinjer som anbefaler kontroll av lever *hvert halvår* for de som har fylt 50 år, i motsetning til tidligere anbefaling som var en gang årlig.

I årets rapport er indikatoren endret slik at den viser etterlevelsen av den nye anbefalingen om bildeundersøkelse lever hvert halvår. Indikatoren er nå basert på legerapporterte opplysninger og grense for høy måloppnåelse er satt til 90 %.

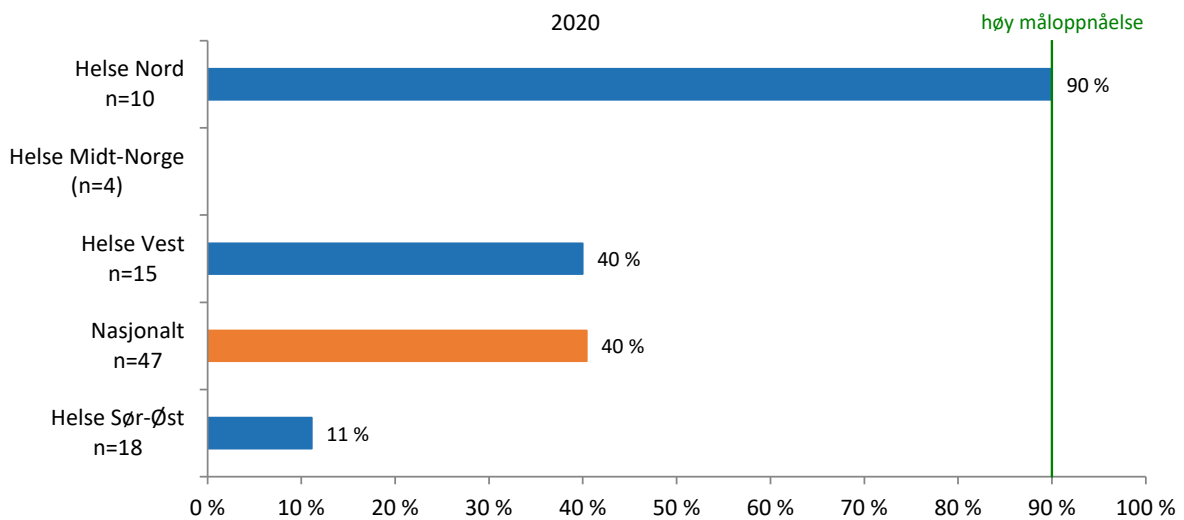
B-1 Bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV og HCP (lege – og pasientrapportert)

Figur 51 viser at for pasienter over 50 år, rapporterte 40 % av legene at bildeundersøkelse ble utført to ganger årlig (ny anbefaling fom. november 2018). Bare Helse Nord hadde høy måloppnåelse der 90 % av legene rapporterte i legekrollskjema at bildeundersøkelse av lever ble utført to ganger årlig. Ser man på andelen som fikk utført bildeundersøkelse av lever en gang i året (tidligere anbefaling), var denne på 74 %. 19 % av legene svarte at pasienten ikke fikk utført regelmessig bildekontroll, mens 6 % hadde rapportert at regelmessig bildeundersøkelse ble utført, men uten at hyppighet var rapportert (ikke vist i figur).

Figur 52 viser at det var en svak økning i alle helseregioner fra 2019 til 2020 i andel leger som rapporterte at pasienten fikk utført bildeundersøkelse av lever to ganger årlig.

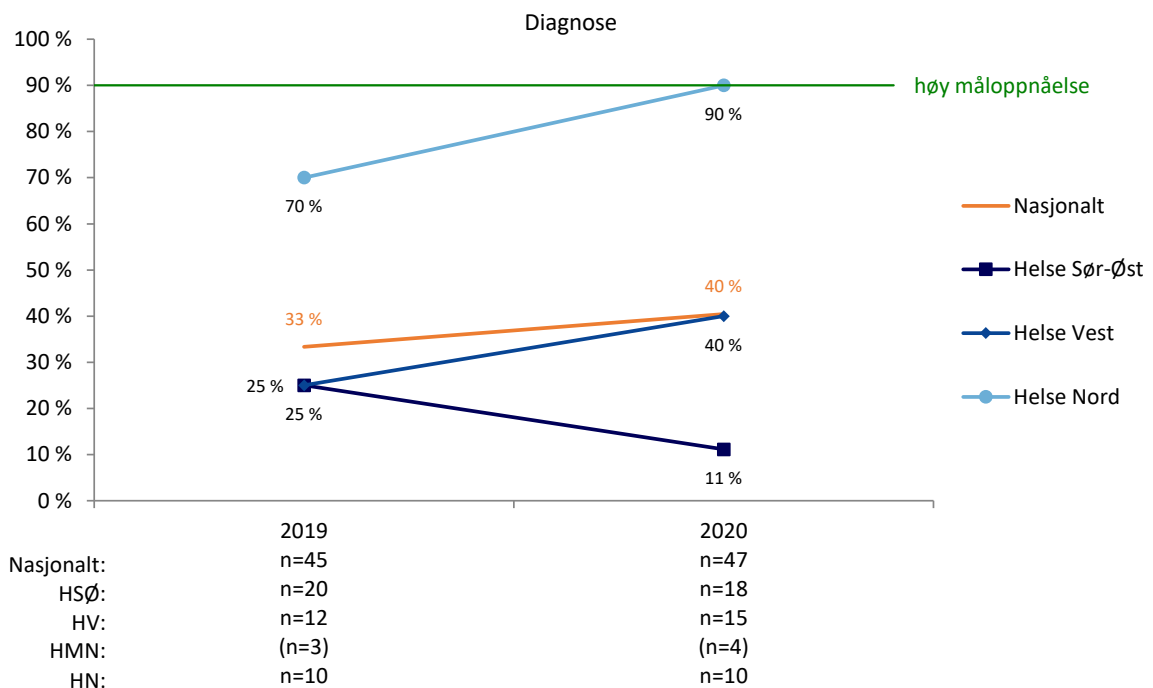
Blant pasientene som sendte inn årlig pasientskjema, rapporterte 23 % (ikke vist i figur) at de fikk utført bildeundersøkelse av lever to ganger årlig eller hyppigere. Blant de med aktiv AIP/PV/HCP var andelen 25 %, mens blant de latente var den 19 % (Figur 53). Til sammenligning var de tilsvarende andelen blant dem det var mottatt legekrollskjema fra, betraktelig høyere, hhv. 44 % og 27 %. Ettersom anbefalingen om bildeundersøkelse to ganger årlig er en forholdsvis ny anbefaling, forventer registeret å se en økning i antall personer som får utført bildeundersøkelse av lever to ganger årlig i årene som kommer, og vil ha fokus på viktigheten av dette.

Figur 51. Andel pasienter over 50 år med AIP/PV/HCP som i 2020 fikk utført bildeundersøkelse av lever to ganger årlig (legerapportert)



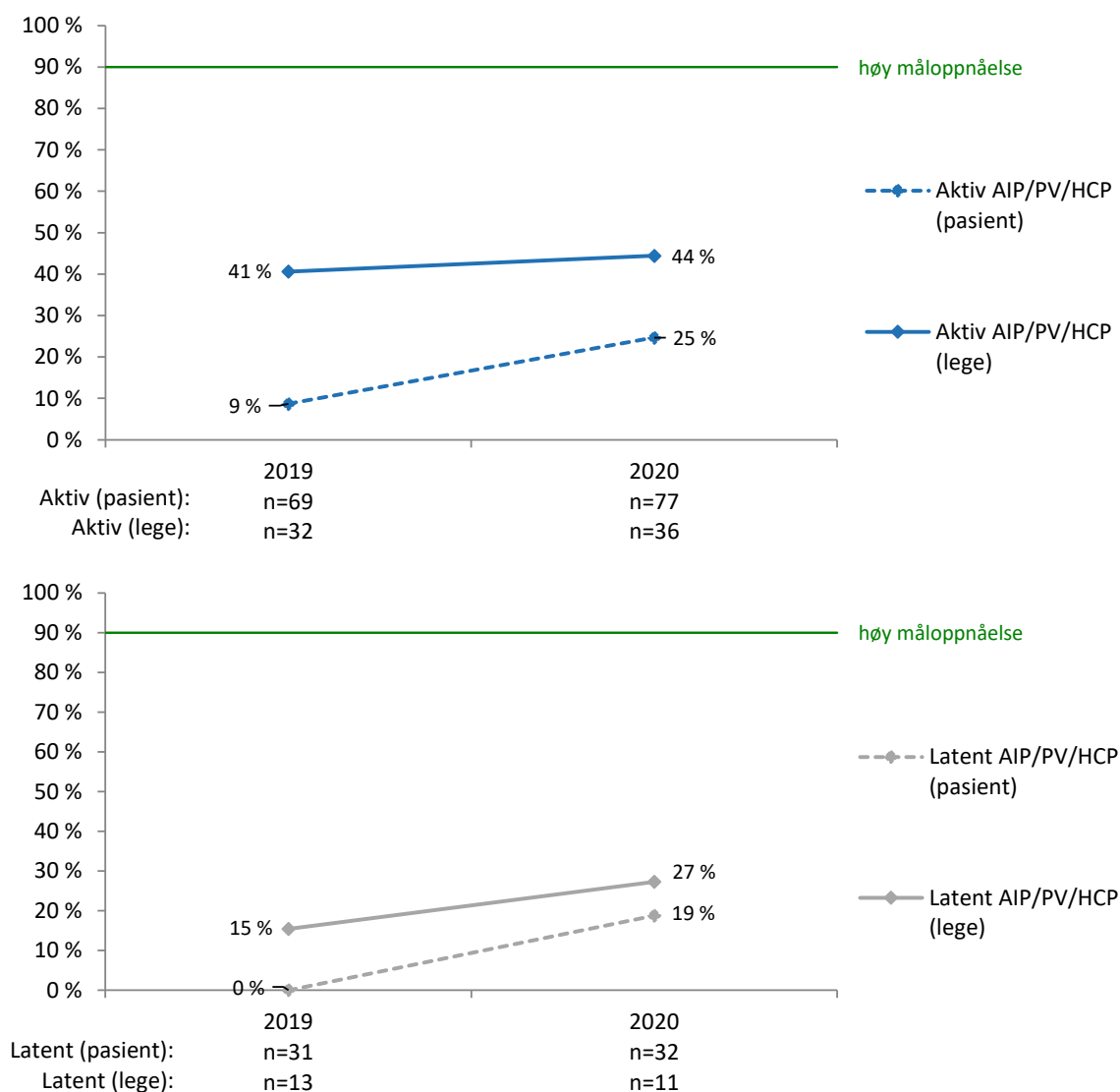
Kommentar: Svarprosent for legekontrollskjema for pasienter over 50 år var 40 % i 2020. Variabelkompletthet på innsendte skjema var 88 % (5 ikke besvart) for pasienter med aktiv AIP/PV/HCP og 92 % (1 ikke besvart) for latent AIP/PV/HCP. To leger som fulgte opp pasient med aktiv AIP/PV/HCP rapporterte at de ikke visste om det ble utført regelmessig bildeundersøkelse av lever. Resultatet fra Helse Midt-Norge er ikke presentert grunnet lav n. De øvrige resultatene må tolkes med forsiktighet grunnet lavt antall rapporterende leger i de ulike regionene.

Figur 52. Andel pasienter over 50 år med AIP/PV/HCP som fikk utført bildeundersøkelse av lever to ganger årlig i perioden 2019-2020 (legerapportert)



Kommentar: Resultatet fra Helse Midt-Norge er ikke presentert grunnet lav n.

Figur 53. Lege- og pasientrapportert andel pasienter over 50 år med AIP/PV/HCP som fikk utført bildeundersøkelse av lever to ganger årlig, fordelt på aktiv og latent sykdom



Kommentar: Svarprosent for årlig pasientskjema i pasientgruppen over 50 år var 77 % i 2020.

Variabelkompletthet for pasientene med aktiv AIP/PV/HCP og latent AIP/PV/HCP var hhv. 96 % (3 ikke-besvart) og 100 % (ingen ikke besvart).

E – BEKYMRING FOR SYMPTOMER (PROM) VED AKUTT PORFYRISYKDOM

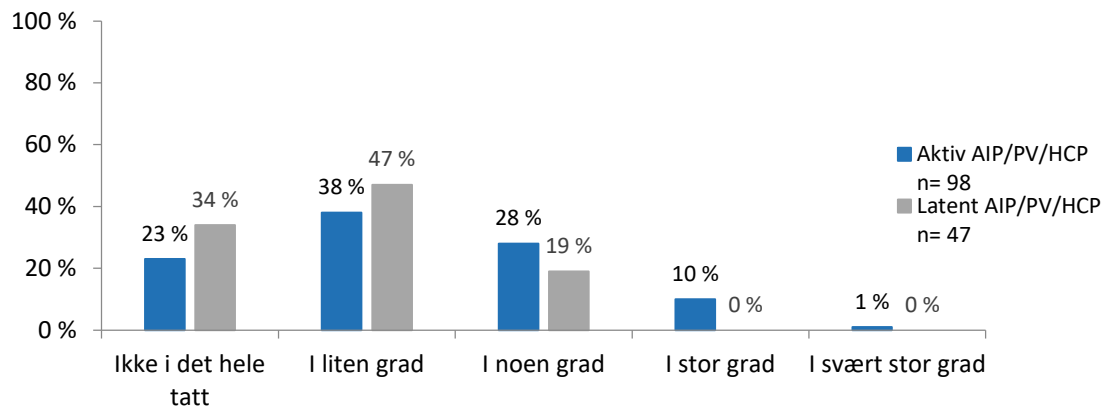
For alle porfyridiagnoser kartlegges det i de årlige pasientskjemaene i hvilken grad de bekymrer seg for å få symptomer på porfyrisykdommen.

E-1 Bekymring for symptomer (PROM)

For pasienter med AIP, PV og HCP kartlegges det i hvilken grad de bekymrer seg for å få akutte anfall. Resultatene viser at de fleste svarer at de bekymrer seg i liten grad eller ikke i det hele tatt (Figur 54), mens en mindre andel bekymrer seg i noen eller i stor/svært stor

grad. De som har latent sykdom (aldri har hatt akutt anfall) oppgir generelt noe lavere grad av bekymring enn de som har/har hatt symptomatisk sykdom.

Figur 54. Grad av bekymring for å få akutte porfyrianfall blant personer med aktiv og latent AIP, PV og HCP i 2020



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 58 %. Variabelkompletheten var henholdsvis 98 % (2 ikke-besvarte) og 94 % (3 ikke-besvarte) for aktiv og latent AIP/PV/HCP.

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. I NAPOS sin legemiddeldatabase (www.drugs-porphyrria.org) klassifiseres legemidler i 5 kategorier:

- Ikke porfyrinogent (IP),
- Sannsynlig ikke porfyrinogent (SIP),
- Mulig porfyrinogent (MP),
- Sannsynlig porfyrinogent (SP)
- Porfyrinogent (P).

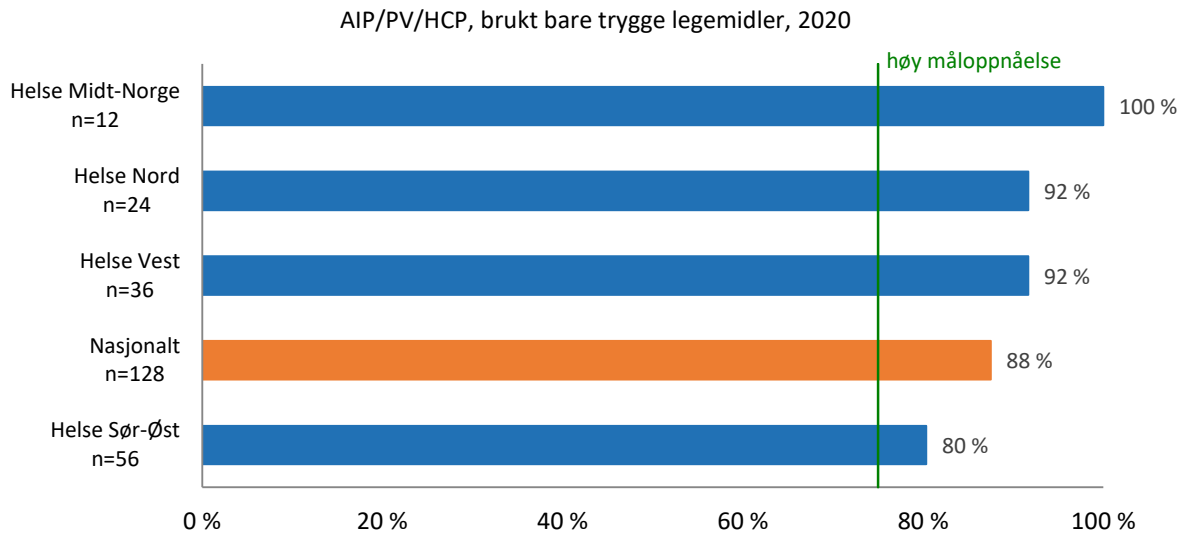
F-1 Bruk av trygge og utrygge legemidler hos pasienter med akutte porfyrisykdommer (pasientrapportert)

Alle med en akutt porfyrisykdom anbefales å sjekke klassifisering av legemidler, både de med aktiv og de med latent sykdom. 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. Det er et mål at 75 % av pasientene kun skal bruke trygge legemidler.

Det var høy måloppnåelse i alle helseregioner (Figur 55). Av de som rapporterte medikamentbruk i 2020 hadde 67 % av pasientene aktiv sykdom, mens 33 % av pasientene var latente. Blant de aktive (n = 86) brukte 86 % av pasientene kun medikamenter som var klassifisert som trygge, sammenlignet med 93 % blant de latente (n = 42) (ikke vist i figur).

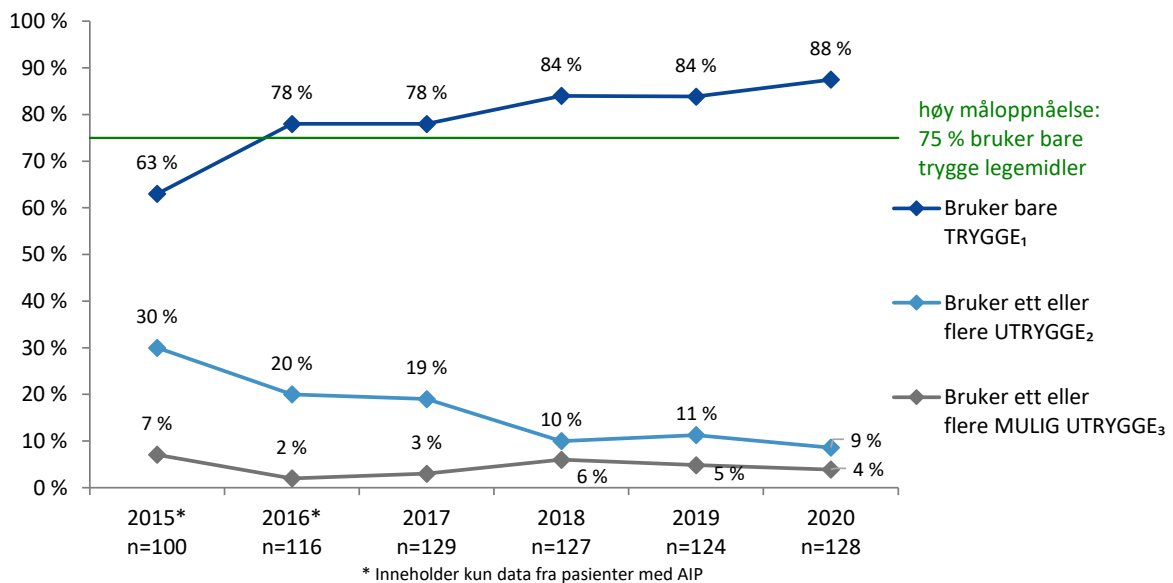
Det var en svak økning fra 2019 til 2020 i andelen som kun brukte trygge legemidler (Figur 56).

Figur 55. Bruk av kun trygge legemidler i 2020



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 58 %. Variabelkompletheten var 100 % i 2020.

Figur 56. Legemiddelbruk hos pasienter med akutte porfyrisykdommer



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

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

³ Mulig utrygge legemidler = «mulig porfyriinogent»

G – DIAGNOSTISK FORSINKELSE VED AKUTT PORFYRISYKDOM

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

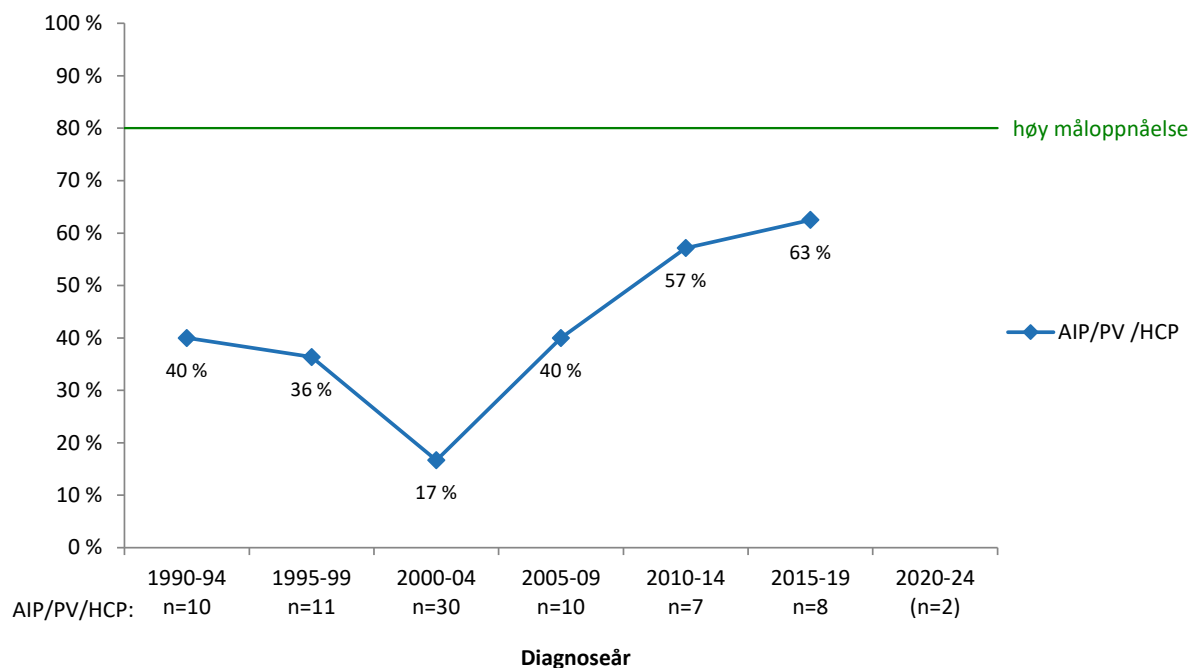
G-1 Diagnose innen ett år for AIP, PV, HCP (pasientrapportert)

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

For AIP/PV/HCP blir mange slektninger prediktivt testet slik at symptomatisk sykdom eventuelt oppstår etter at det er påvist at man har arvet genet som disponerer for akutt porfyrisykdom.

I og med at indikatoren beregnes for 5-årsperioder er det kun 2020 som er inkludert i den nyeste perioden, og i 2020 ble 2 pasienter diagnostisert med symptomatisk sykdom, slik at det ikke kan presenteres data for denne 5-årsperioden i årets rapport. Resultater fra tidligere 5-årsperioder er presentert i Figur 57, og i Tabell 5 presenteres median diagnostisk forsinkelse for disse 5-årsperiodene.

Figur 57. Andel pasienter som fikk diagnose innen 1 år fra symptomdebut, beregnet for 5-års perioder fra 1990-2020 (pasientrapportert)



Kommentar: Det er stor variasjon i antall nye deltagere fra år til år. For 5-årsperioder hvor antall pasienter 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	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	0.5	0.0 - 13.5	8
2020-24			2
Samlet 1990-2020	5.0	0.0 - 38.0	78

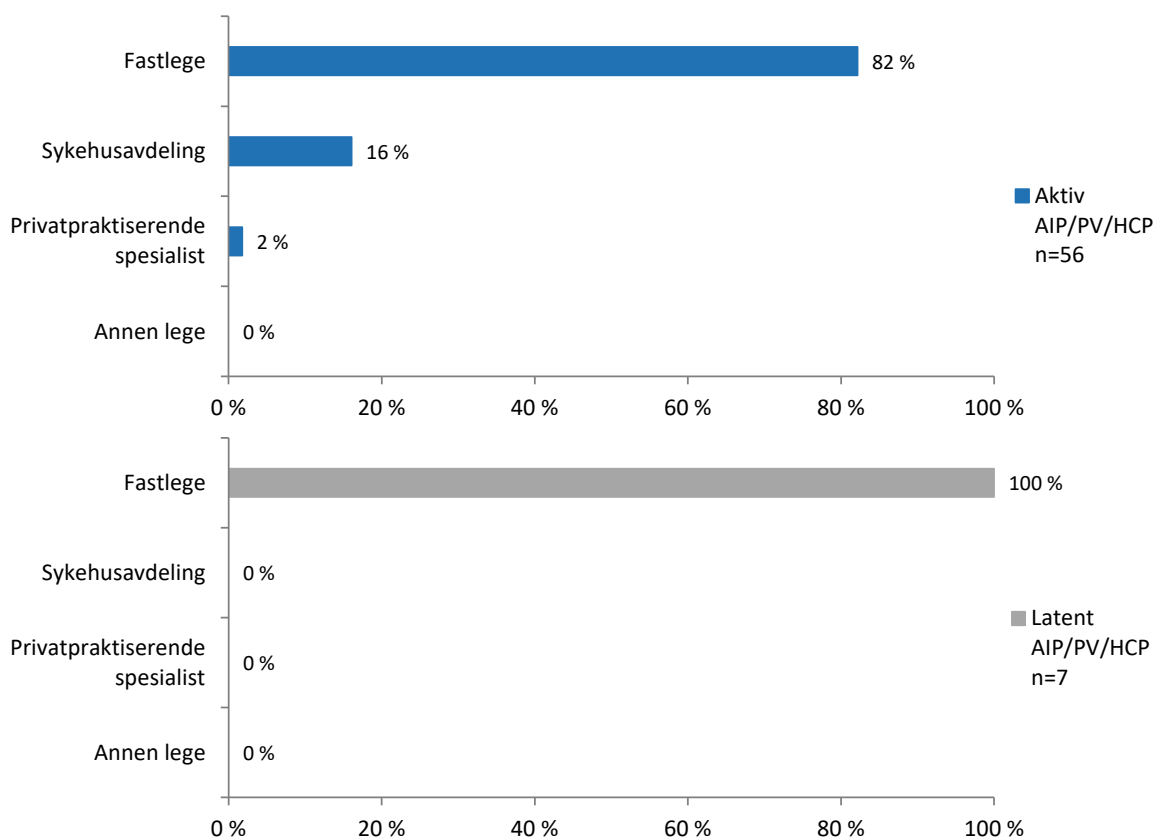
3.3.2 ANDRE RESULTATER AIP, PV OG HCP

A-poliklinisk kontroll – andre resultater AIP/PV/HCP

Sted for årlig kontroll

De aller fleste med akutt porfyrisykdom (AIP/PV/HCP) får utført den årlige kontrollen hos fastlegen (Figur 58).

Figur 58. Hvor utføres årlig kontroll av porfyrisykdommer (pasientrapportert)

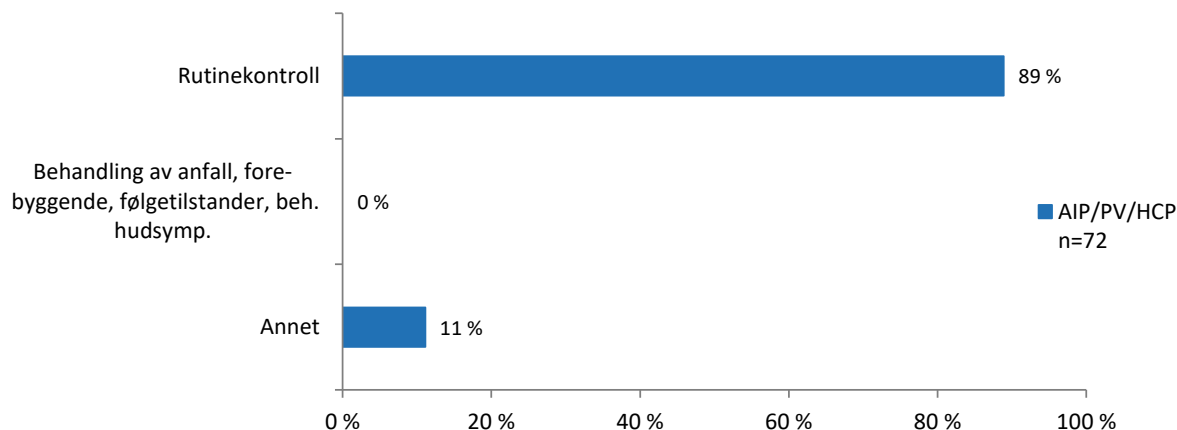


Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 58 %. Variabelkomplethet var 95 % for aktiv AIP/PV/HCP (3 ikke-besvart) og 87 % for latent AIP/PV/HCP (1 ikke-besvart).

Årsak til legetime

De aller fleste legekontrollskjemaene var fylt ut i forbindelse med rutinekontroll av porfyrisykdommen, og noen få var utfylt i forbindelse med at pasienten oppsøkte legen pga. nyoppståtte symptomer/behandling. Flere av de som hadde svart «annet» har oppgitt at årsak til legetimen var kontroll for annen sykdom/tilstand, og at kontroll av porfyrisykdommen ble utført i forbindelse med dette (Figur 59).

Figur 59. Årsak til legetime (legerapportert)

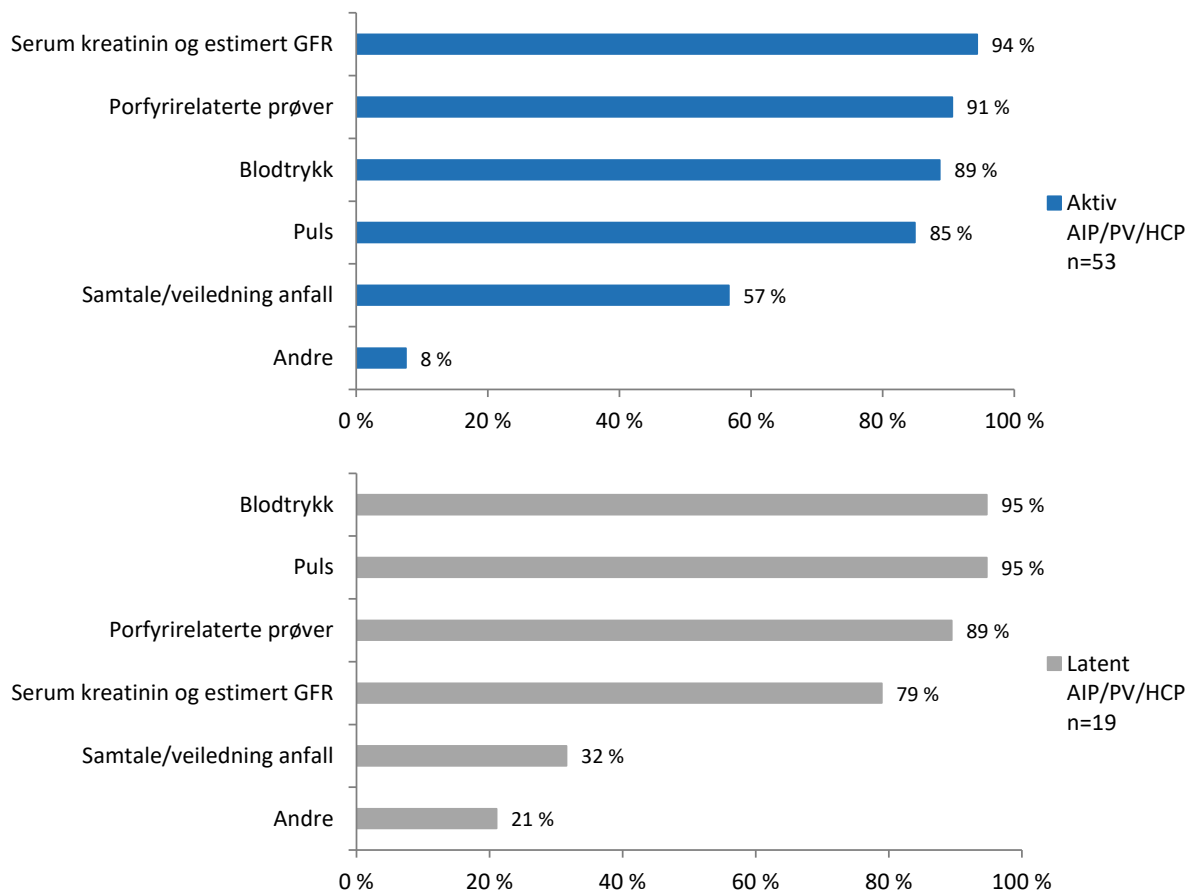


Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 59 %. Variabelkompletthet var 100 % (ingen ikke-besvart).

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» lenger frem i dette kapitlet. I Figur 60 presenteres resultater fra legekontrollskjema for alle de ulike undersøkelsene som bør utføres ved kontroll.

Figur 60. Undersøkelser utført ved kontroll (legerapportert)



Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 59 %. Variabelkompletthet var for både aktiv og latent AIP/PV/HCP var 100 %.

F-legemiddelbruk - andre resultater AIP/PV/HCP

Akutte anfall utløst av legemidler hos pasienter med akutt porfyripsykdom

Blant de 29 pasientene som i årlig pasientskjema rapporterte porfyrianfall med varighet over 12 timer de siste 12 månedene, var det 24 personer i 2020 som oppga å ha brukt medikamenter. To av disse oppga medikamenter som mulig utløsende årsak. Variabelkomplettheten var imidlertid på 58 % (10 ikke-besvarte), og resultatet må tolkes med varsomhet.

H – Anfall og behandling av pasienter med akutte porfyripsykdommer

De vanligste faktorene som kan utløse akutte anfall hos pasienter med AIP, PV og HCP er legemidler, alkohol og hormonelle endringer relatert til menstruasjonssyklus hos kvinner. Infeksjoner, psykisk eller fysisk stress, og slanking eller sult/faste er også kjente utløsende faktorer. Ofte kan det være en kombinasjon av flere faktorer som utløser anfallet.

Sykehusinnleggelse kan i noen tilfeller være nødvendig. En mindre gruppe pasienter får hyppige og/eller alvorlige, langvarige anfall.

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

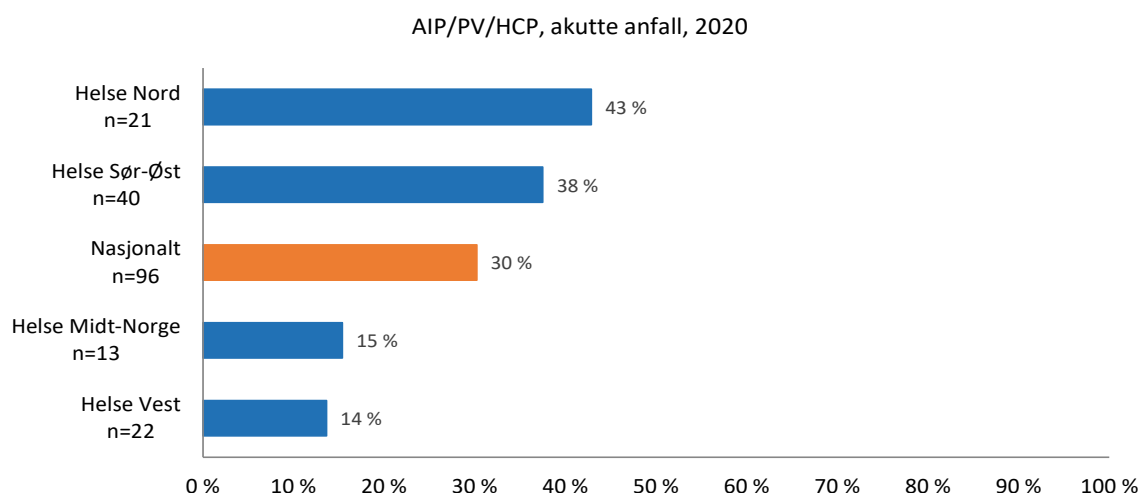
Blant deltagerne med aktiv AIP/PV/HCP oppga 29 personer (30 %) i 2020 at de hadde hatt anfall over 12 timer de siste 12 måneder (Tabell 6), geografisk inndeling er vist i Figur 61. To av de 29 som oppga å ha hatt anfall over 12 timer (17 %), rapporterte at de hadde vært innlagt på sykehus de siste 12 måneder. Disse to pasientene oppga til sammen 5 sykehusinnleggelser, hvor det i 4 av tilfellene ble gitt behandling med hemarginat (Normosang) (Tabell 7). Antall dager innlagt per sykehusinnleggelse varierte fra en til tre dager, med en median på 2 dager (ikke vist i tabell). Alle pasientene som rapporterte sykehusinnleggelse i 2020 var diagnostisert med AIP.

Tabell 6. Forekomst av akutte porfyrianfall og kontakt med helsevesenet de siste 12 måneder (pasientrapportert)

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

Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 58 %. Variabelkomplektheten for anfall over 12 timer siste 12 måneder var 96 % i 2020 (4 ikke-besvart). Flere avkryssninger er mulig på spørsmålet om de behandlet seg selv hjemme/vært i kontakt med helsevesenet.

Figur 61. Forekomst av akutte anfall med varighet over 12 timer, rapportert i 2020



Tabell 7. Akutte porfyrianfall - behandling ved sykehusinnleggelse

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

3.4 EPP

I denne delen presenteres resultater for diagnosen erytropoietisk protoporfyri (EPP). I første del presenteres kvalitetsindikatorer og i andre del presenteres andre resultater.

3.4.1 KVALITETSINDIKATORER FOR EPP

A – POLIKLINISK KONTROLL VED EPP

NAPOS anbefaler pasienter med EPP å gå til årlig kontroll for porfyrisykdommen.

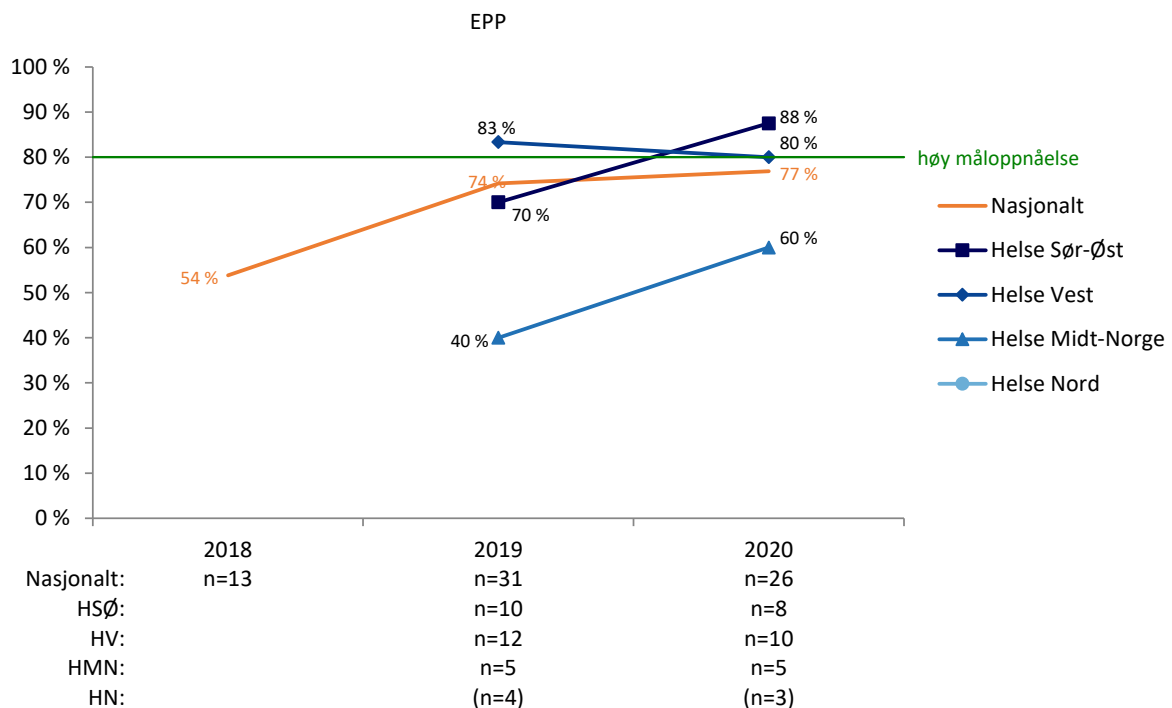
Registerdeltagerne får hvert år tilsendt et pasientskjema og et legekrollskjema, og de blir bedt om å ta med seg legekrollskjemaet neste gang de skal til lege for kontroll av porfyrisykdommen. I tillegg til å være en kilde for datainnsamling, er legekrollskjemaet utarbeidet slik at det fungerer som et verktøy ved oppfølging av pasienter med porfyrisykdommer. I skjemaet er de anbefalte undersøkelsene og prosedyrer som bør utføres ved kontroll, listet opp for legen. Pasienter med EPP fikk for første gang tilsendt disse skjemaene i 2018.

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

A-1 Årlig kontroll ved EPP (pasientrapportert)

Omtrent tre fjerdedeler av EPP-pasientene oppga å gå til kontroll årlig eller hyppigere i 2020 (Figur 62). Resultatene varierer i helseregionene, men det er lavt antall pasienter og variasjonen kan være tilfeldig. Innen 5 år etter at årlig registerpakke ble innført, dvs. i 2022, er det et mål at 80 % av EPP-pasientene går til årlig kontroll.

Figur 62. Andel pasienter som oppga å gå til kontroll årlig, for perioden 2018-2020



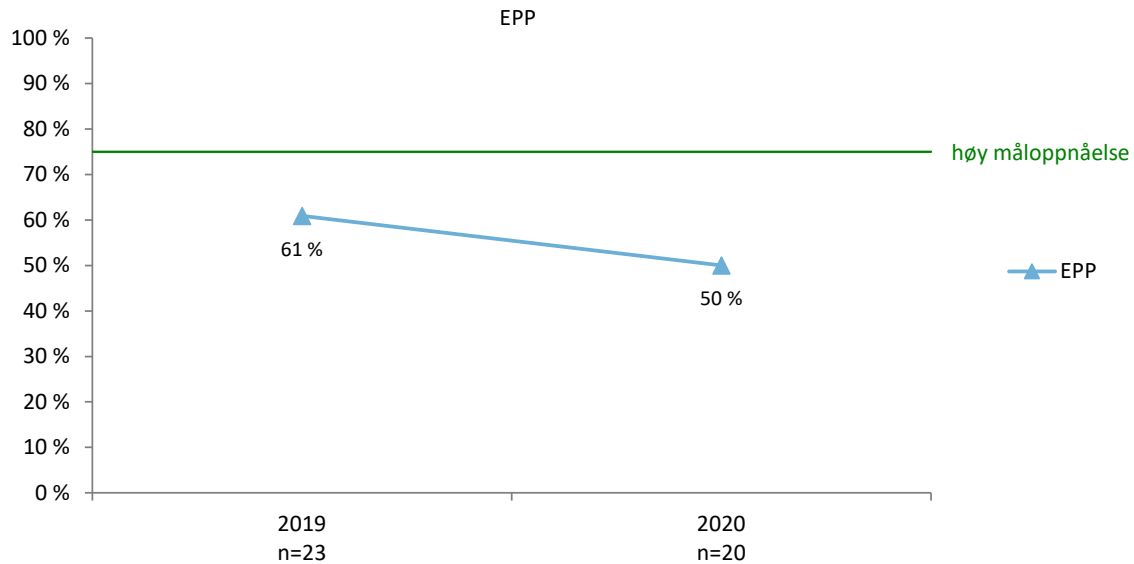
Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 62 %. Variabelkomplektheten i 2020 var 100 % (0 ikke-besvart). Resultat fra Helse Nord er ikke presentert grunnet lav n.

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

Registeret har i oppstartsfasen som mål at legekontrollskjema skal bli sendt inn fra minst halvparten av utførte årlige kontroller. Det er videre satt som mål at innen 5 år etter at årlig registerpakke ble innført (dvs. 2022 for EPP) skal legekontrollskjema bli sendt inn for 75 % av de årlige kontrollene. En finansiering/takst for fastlegenes bruk av tid på rapportering til kvalitetsregistre, vil gjøre det enklere å oppnå dette.

Blant registerdeltagere som oppga å gå til årlig kontroll, mottok registeret i 2020 legekontrollskjema for halvparten av de med EPP (Figur 63). Det presenteres ikke tall for EPP på helseregionnivå grunnet lavt antall.

Figur 63. 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. Data fra 2018 presenteres ikke da det kun ble mottatt 4 legekontrollskjema (pilotutsendelse).

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

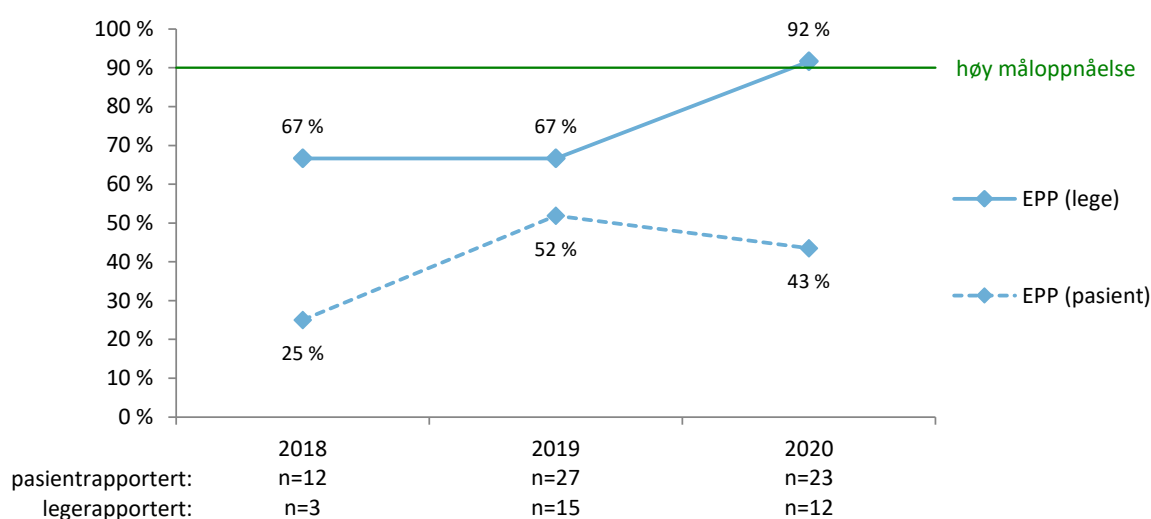
NAPOS har utarbeidet diagnosespesifikke anbefalinger for kontroll (sjekklister), der undersøkelsene som anbefales avhenger av hvilken diagnose pasienten har. I denne indikatoren har vi valgt å fokusere på de viktigste undersøkelsene (minstestandard), for å se hvor stor andel som får utført disse ved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

EPP gir risiko for raskt utviklende alvorlig leversvikt. For EPP er de viktigste undersøkelsene derfor å få utført analyser som kan påvise leverpåvirkning, og minstestandard er definert som utførelse av måling av protoporfyrin i blod (erytrocytt protoporfyrin) og leverfunksjon (ALAT, γ -GT og PT-INR). Blant pasientene med EPP rapporterte 43 % at begge undersøkelsene hadde vært utført, mens dette ble rapportert av 92 % av legene (Figur 64). I det pasientrapporterte resultatet inngår også data fra deltagere hvis leger ikke har sendt inn legekontrollskjema. Resultatene viser at det kan tyde på 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 2019 har andelen leger som utførte minstestandard ved kontroll økt betydelig, der nærmest alle legene utførte den viktigste undersøkelsen ved kontroll av EPP i 2020. Resultatet er basert på et lavt antall

rapporterende leger noe som øker sannsynligheten for at økningen kan være tilfeldig, og må følgelig tolkes varsomt. Grunnet lavt antall pasienter presenteres ikke resultatene på helseregionnivå.

Resultatene fra legekontrollskjema for alle anbefalte undersøkelser ved kontroll er presentert i Figur 74, lenger bak i dette kapitlet.

Figur 64. Lege- og pasientrapportert andel som fikk utført minstestandard ved kontroll av EPP (erytrocytt protoporfyryn i blod og leverfunksjon i form av ALAT, γ -GT og PT-INR), for perioden 2018-2020



Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 50 % i 2020, og svarprosent på årlig pasientskjema var 62 %. Variabelkompletthet i 2020 for lege- og pasientrapporterte data var hhv. 92 % (1 ikke-besvart) og 100 % (ingen ikke-besvart).

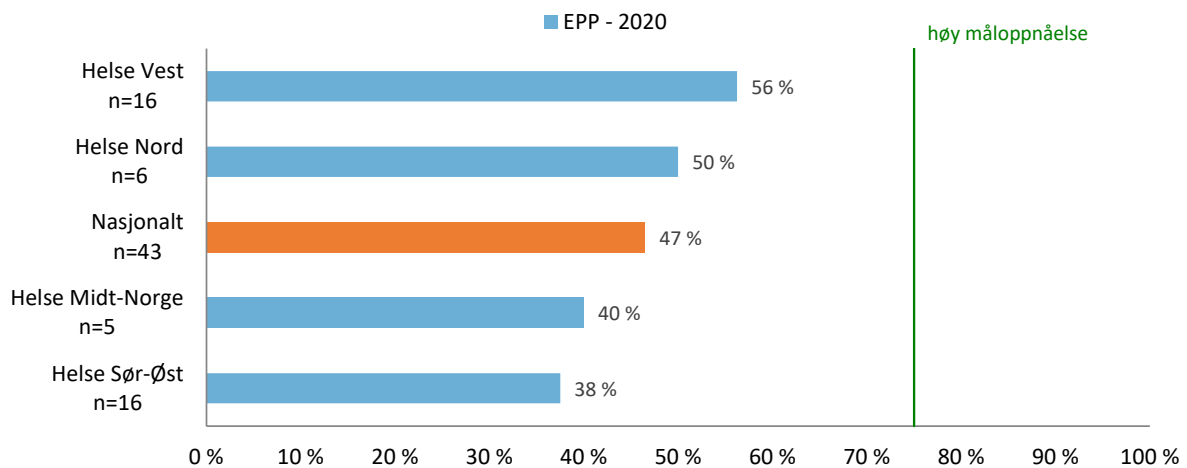
A-4 Analyserte kontrollprøver for EPP (laboratorie-data)

NAPOS anbefaler pasienter med EPP å sende inn årlig kontrollprøve via sin lege for å monitorere mengden fritt protoporfyryn i de røde blodcellene. Dette er viktig for å påvise en økning i nivået, som kan sees dersom leverfunksjonen blir påvirket. Den årlige registerpakken inneholder påminning om at årlig kontrollprøve skal sendes inn, og informasjon om prøvetaking, behandling og forsendelse er inkludert (både til pasient og lege). Antall registerdeltagere som har fått analysert kontrollprøve hentes fra laboratorieinformasjonssystemet på Haukeland universitetssykehus, og data foreligger dermed her fra alle deltagerne i registeret.

Andelen registerdeltagere med EPP som har fått analysert kontrollprøve i 2020 var 47 %, noe som er et godt stykke unna grensen for høy måloppnåelse (75 %) (Figur 65). Fokus på innsending av prøver, både ovenfor pasienter og oppfølgende helsepersonell, er nødvendig.

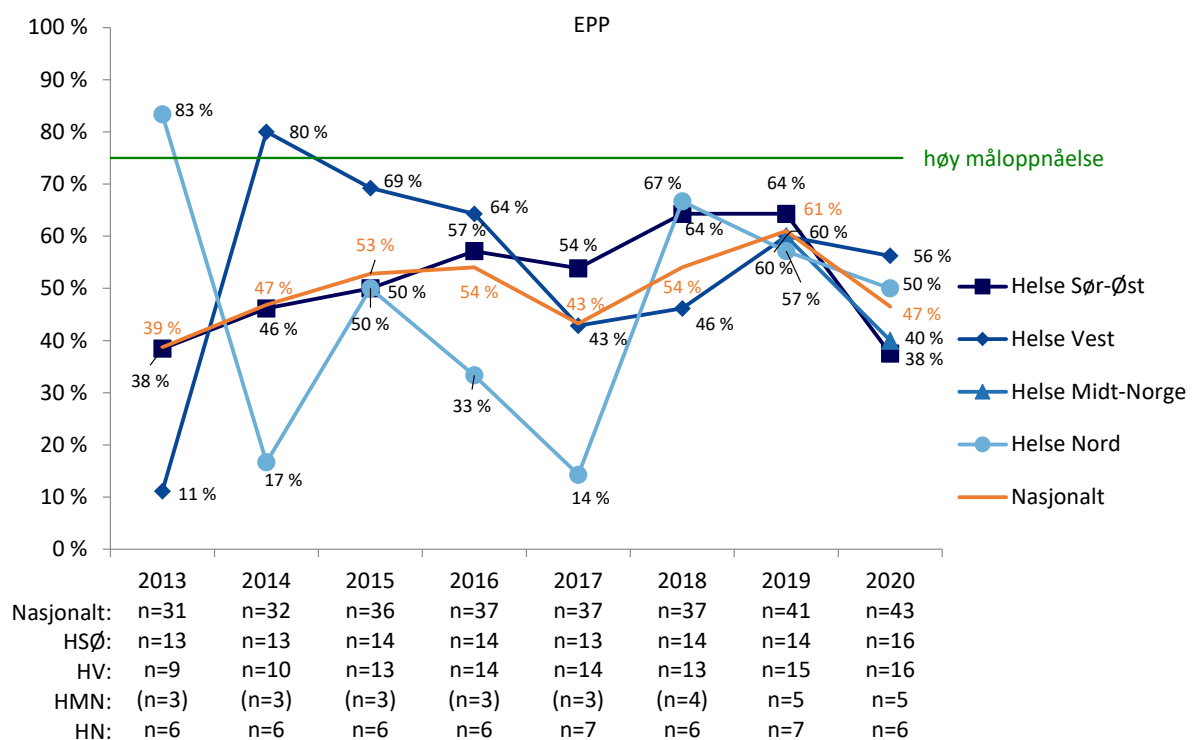
Registeret sendte ut årlig registerpakke første gang i januar 2018, og den nasjonale andelen økte deretter, men i 2020 var det en nedgang fra 62 % i 2019 til 47 % i år (Figur 66), noe som kan være relatert til pandemisituasjonen i 2020. Mye av variasjonen man ser i Figur 66 skyldes at det er lavt antall deltagere med EPP som er ulikt fordelt på helseregionene, slik at små endringer i tallene gir store utslag i andelen.

Figur 65. Andel deltager hvor kontrollprøve har blitt analysert i 2020



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

Figur 66. Andel deltagere hvor kontrollprøve har blitt analysert, for perioden 2013-2020



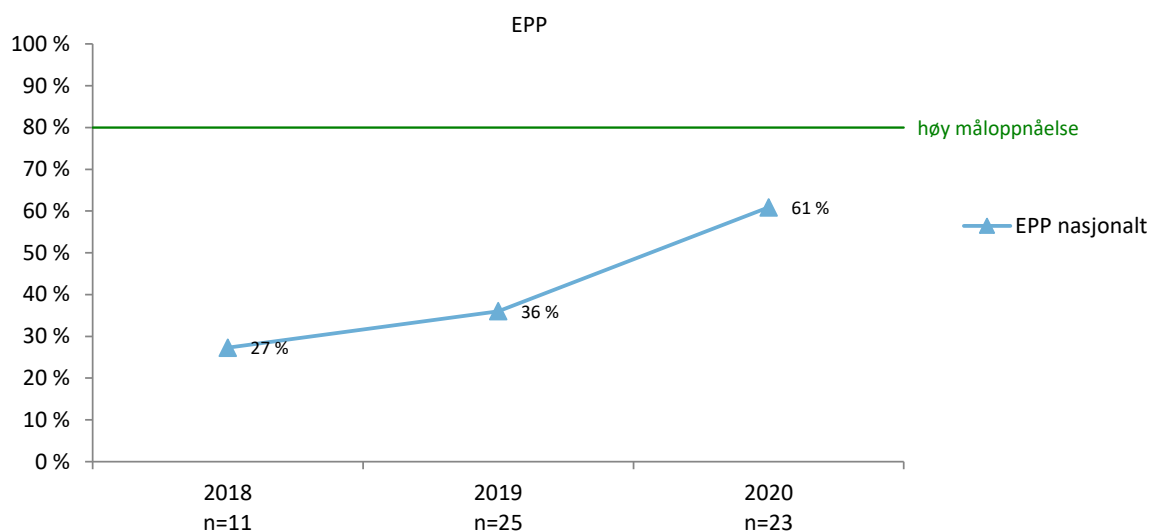
Kommentar: Vær oppmerksom på lav antall for de fleste av helseregionene. For år hvor antall er mindre enn 5 er ikke andelen inkludert i figuren og antall (n) oppgitt i parentes.

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

Det er et mål at 80 % av pasientene skal være i stor grad eller i svært stor grad fornøyd med oppfølgingen de fikk ved siste kontroll. I 2020 rapporterte 61 % (n = 23) av EPP pasientene at de var i stor eller i svært stor grad fornøyd med oppfølgingen, en solid økning fra året før (Figur 67). EPP kan gi uttalte symptomer og har få behandlingsmuligheter, og det kan være vanskelig for en lege med lite kunnskap om sykdommen å gi god oppfølging. Det er derfor gledelig å se at andelen i 2020 har økt, og det gjenstår å se om den fortsetter å øke i årene fremover.

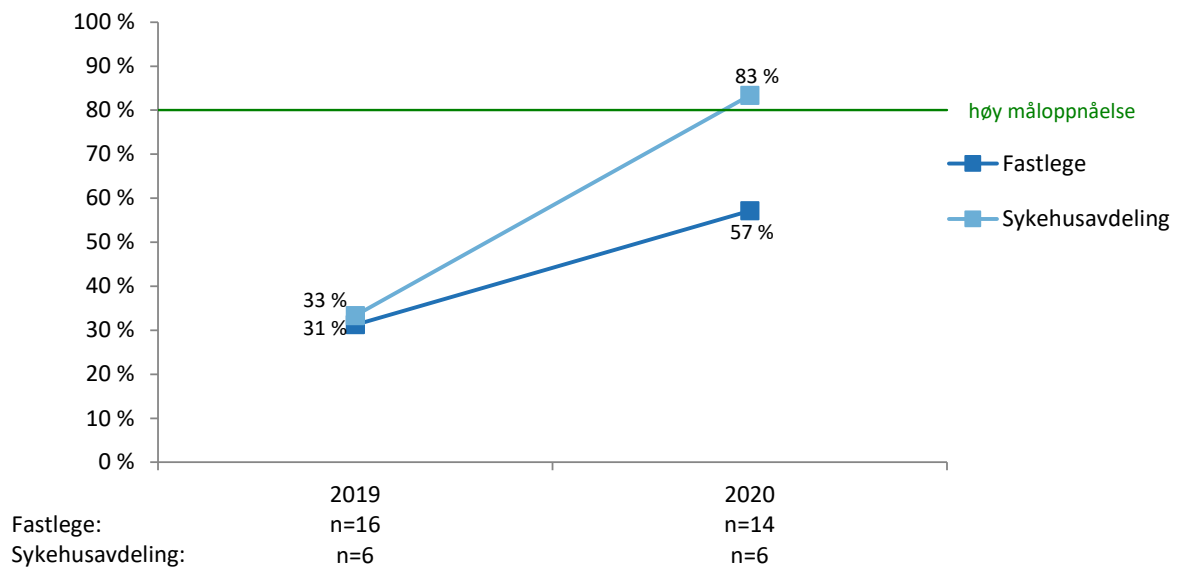
De fleste EPP-pasientene følges opp av fastlege eller på en sykehusavdeling. I 2020 var hhv. 83 % (n = 6) og 57 % (n = 14) i stor/svært stor grad fornøyd med oppfølgingen de fikk på sykehusavdelingen og hos fastlegen (Figur 68). Antallet rapporteringer er lavt, og resultatet må følgelig tolkes med varsomhet. Antallet er for lavt til å kunne rapportere på helseregionnivå.

Figur 67. Andel pasienter som i stor eller svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll, for perioden 2018-2020



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 62 %. Variabelkompletheten i 2020 var 100 % (ingen ikke-besvart).

Figur 68. Andel som i stor eller svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved siste EPP-kontroll, fordelt på hvor kontrollen ble utført



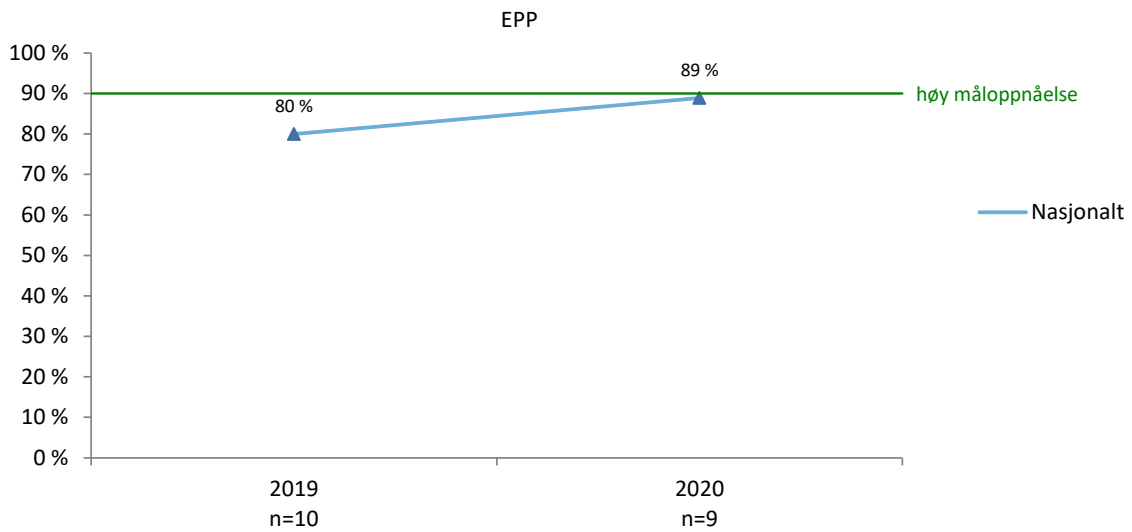
Kommentar: Resultat er presentert f.o.m. 2019, da antall rapporterende pasienter var for lavt i 2018 til å fordele på kontrollsted. En pasient oppga å gå til privatpraktiserende spesialist, en oppga «annen lege», og en oppga ikke kontrollsted. Disse tre er ekskludert fra figuren.

A-6 Bruk av sjekkliste for kontroll av EPP (legerapportert)

Da porfyrisykdommene er sjeldne og lite kjente diagnoser, vil legene ofte ikke være kjent med hvilke undersøkelser som anbefales og hvor hyppig det er anbefalt å gå til kontroll. NAPOS har derfor utarbeidet sjekklister med anbefalinger for oppfølging og kontroll av de forskjellige porfyrisykdommene. Sjekklisten er vedlagt legekontrollskjemaet fra Norsk porfyriregister som legen skal fylle ut ved kontroll av pasienten.

Indikatoren ble for første gang presentert i 2019, og baserer seg på hvor stor andel av legene som på legekontrollskjema rapporterer at de benytter sjekklisten ved oppfølging av pasienten. Resultatene viser at de aller fleste leger som rapporterte til registeret benyttet seg av sjekklisten (Figur 69). Det presenteres ikke resultat på helseregionnivå for EPP grunnet lavt antall.

Figur 69. Andel leger som i 2020 oppga å benytte NAPOS sin sjekkliste for kontroll av EPP, for perioden 2019-2020



Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 50 %. Variabelkompletheten var 69 % (4 ikke-besvart) i 2020. Vær oppmerksom på lavt antall rapporterende leger og at resultatet følgelig må tolkes varsomt.

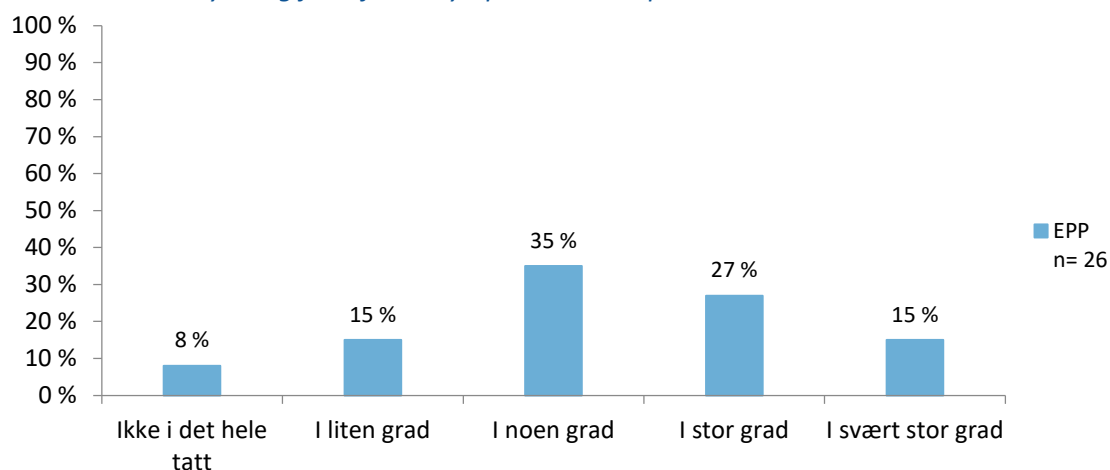
E – BEKYMNING FOR SYMPTOMER (PROM) VED EPP

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

E-1 Bekymring for symptomer (PROM)

Pasienter med EPP får spørsmål om i hvilken grad de bekymrer seg for å få nye episoder med EPP-symptomer. De fleste pasienter med EPP rapporterer at de er bekymret i noen til svært stor grad (Figur 70). Lyseksposering gir for de fleste pasienter sterke, for noen invalidiserende, smerter i huden, vanligvis av mange dagers varighet.

Figur 70. Grad av bekymring for å få hudsymptomer blant personer med EPP i 2020



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 62 %. Variabelkompletheten var 100 %.

G – DIAGNOSTISK FORSINKELSE VED EPP

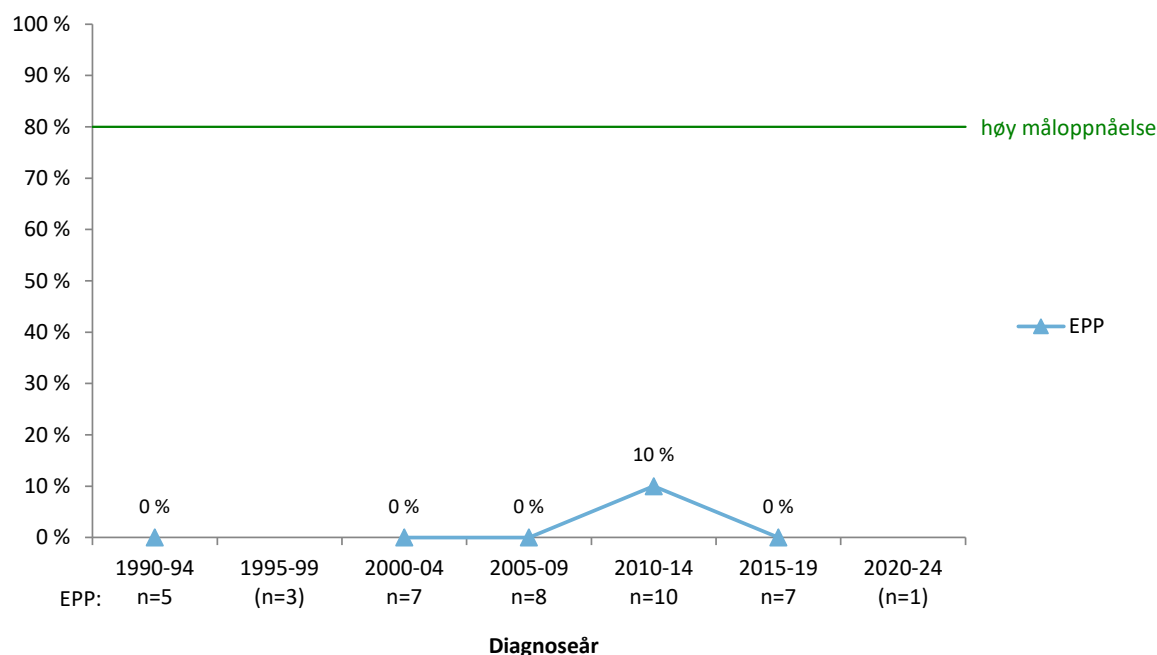
For sjeldne og lite kjente diagnoser kan det gå lang tid med utredning før pasienten får stilt rett diagnose. Diagnostisk forsinkelse er derfor en viktig indikator å følge. Norsk porfyriregister inkluderer pasientrapporterte opplysninger om tidspunkt for symptomdebut.

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

Diagnostisk forsinkelse, dvs. tid fra pasientrapportert symptomdebut til diagnosetidspunkt, beregnes i antall hele år ut fra alder/tidspunkt ved første symptomer og årstall for når diagnosen ble stilt. Resultatene presenteres for 5-årsperioder fordi det er lave antall for mange av diagnosene. 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 80 % av pasientene få stilt korrekt EPP-diagnose innen 1 år.

I og med at indikatoren beregnes for 5-årsperioder er det kun 2020 som er inkludert i den nyeste perioden og i 2020 ble 1 pasienter diagnostisert med symptomatisk sykdom, slik at det ikke kan presenteres data for denne 5-årsperioden i årets rapport. Resultater fra tidligere 5-årsperioder er presentert i Figur 71, og i Tabell 8 presenteres median diagnostisk forsinkelse for disse 5-årsperiodene. Median diagnostisk forsinkelse for de 41 EPP-pasientene som er diagnostisert 1990 er 12 år.

Figur 71. Andel som fikk diagnose innen 1 år fra symptomdebut samlet i 5-års perioder



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

Tabell 8. 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	3.0	2.2 - 6.2	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	-	-	1
Samlet 1990-2020	12.0	2.0 - 33.0	41

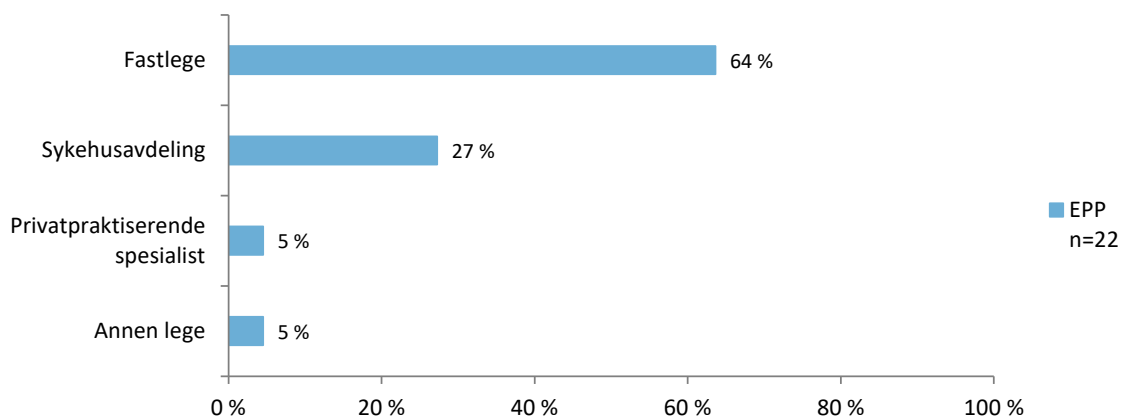
3.4.2 ANDRE RESULTATER EPP

A-poliklinisk kontroll - andre resultater EPP

Sted for årlig kontroll

Blant EPP-pasientene oppgir nesten to tredjedelen å gå til kontroll hos fastlegen, og omtrent en fjerdedel oppgir at den årlige kontrollen blir utført på en sykehusavdeling. En pasient var til kontroll hos privatpraktiserende spesialist og en hos «annen lege» (Figur 72).

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

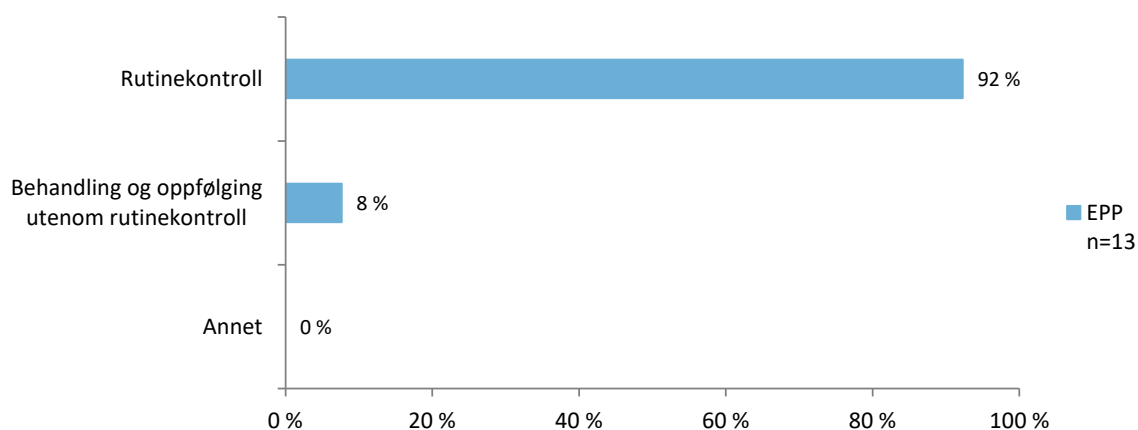


Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 62 %. Variabelkompletthet var 96 % i 2020 (1 ikke-besvart).

Årsak til legetime

Nesten alle legekontrollskjemaene var fylt ut i forbindelse med rutinekontroll av porfyrisykdommen, et skjema var utfylt i forbindelse med behandling og oppfølging utenom rutinekontroll (Figur 73).

Figur 73. Årsak til legetime (legerapportert)

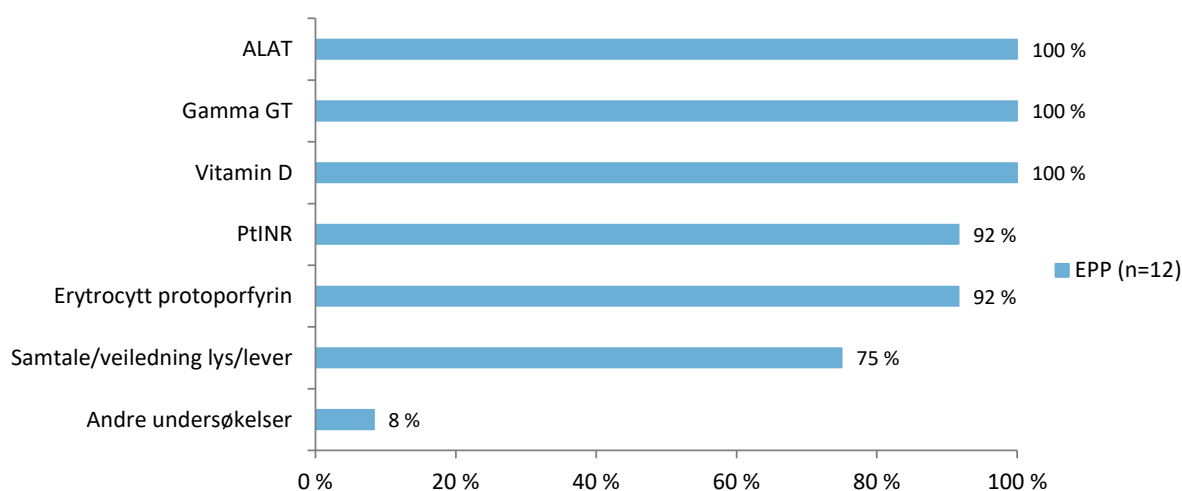


Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 50 %. Variabelkompletthet var 100 % i 2020 (ingen ikke-besvart).

Undersøkelser ved kontroll

Andelen rapporterende leger som har utført minstestandard, dvs. de viktigste undersøkelsene (erytrocytt protoporfyrin i blod og leverfunksjon i form av ALAT, γ -GT og PT-INR) ved kontroll av EPP, er presentert i indikator A-3 «Viktigste undersøkelser ved kontroll av EPP» lenger frem i dette kapittelet. I Figur 74 presenteres resultater fra legekontrollskjema for alle de ulike undersøkelsene som bør utføres ved kontroll av EPP.

Figur 74. Undersøkelser utført ved kontroll (legerapportert)



Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 50 %. Variabelkompletthet var 92 % i 2020 (1 ikke-besvart).

I– Symptomer, behandling og forebygging ved EPP Andre resultater

EPP-Symptomer

Blant deltagerne med EPP som rapporterte i 2020, oppga 23 personer (88 %) at de hadde hatt en eller flere episoder med symptomer, mens 3 (12 %) rapporterte at de ikke hadde hatt symptomer. Blant dem som hadde symptomer, var det 5 (22 %) som hadde hatt 1-2 episoder med symptomer, 9 (39 %) oppga 3-5 episoder, 7 (30 %) oppga flere enn 5 episoder, og 2 (9 %) kunne ikke tallfeste antall episoder.

Blant dem som hadde hatt symptomer, oppga 21 pasienter (91 %) at de hadde behandlet seg selv hjemme siste 12 måneder, 2 (9 %) oppga å ha kontaktet lege/legevakt pga. symptomer, og 1 (4 %) oppga å ha måttet være hjemme fra jobb/skole/barnehage pga. symptomer (Tabell 9).

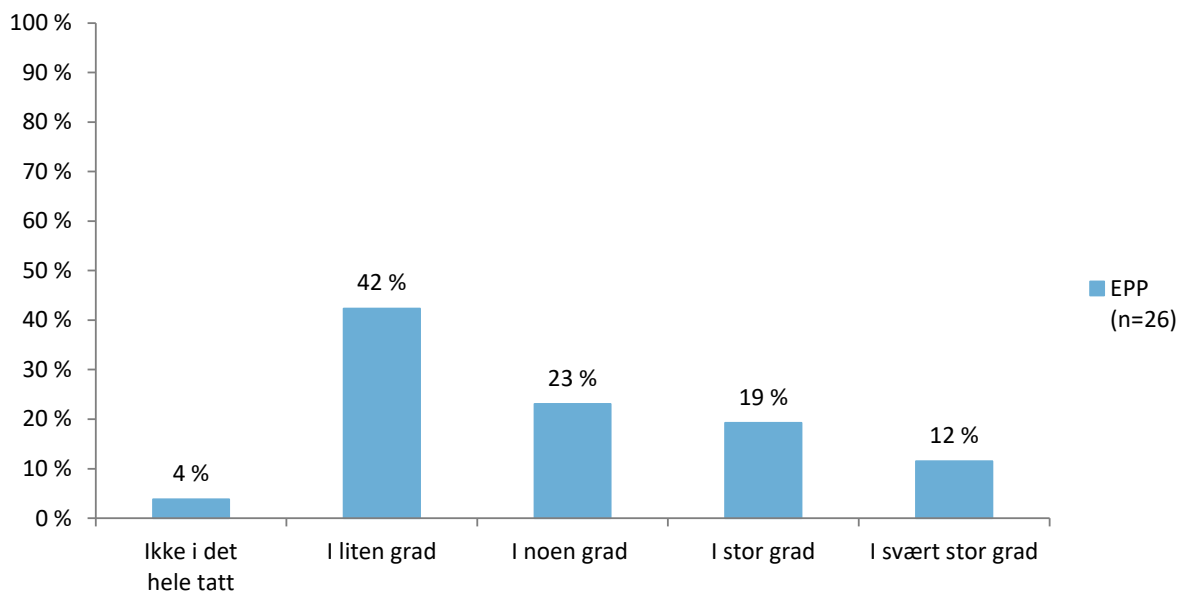
Til sammen 31 % av deltagerne rapporterte at de i stor eller svært stor grad er plaget av EPP-symptomer, mens 65 % oppgir at de i noen eller liten grad er plaget (Figur 75).

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

	2020
Antall pasientskjema EPP	26
Hatt episoder med symptomer siste 12 måneder	23
Behandlet seg selv hjemme siste 12 måneder	21
Kontaktet/oppsøkt lege/legevakt siste 12 måneder	2
Vært hjemme fra jobb/skole/barnehage siste 12 måneder	1

Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 62 %. Variabelkomplettheten for episoder med symptomer siste 12 måneder var 100 %. Flere avkryssninger er mulig på spørsmålet om de behandlet seg selv hjemme/vært i kontakt med helsevesenet, hvor variabelkomplettheten var 92 % (2 ikke-besvart).

Figur 75. Grad personer med EPP var plaget av symptomer i 2020 (pasientrapportert)

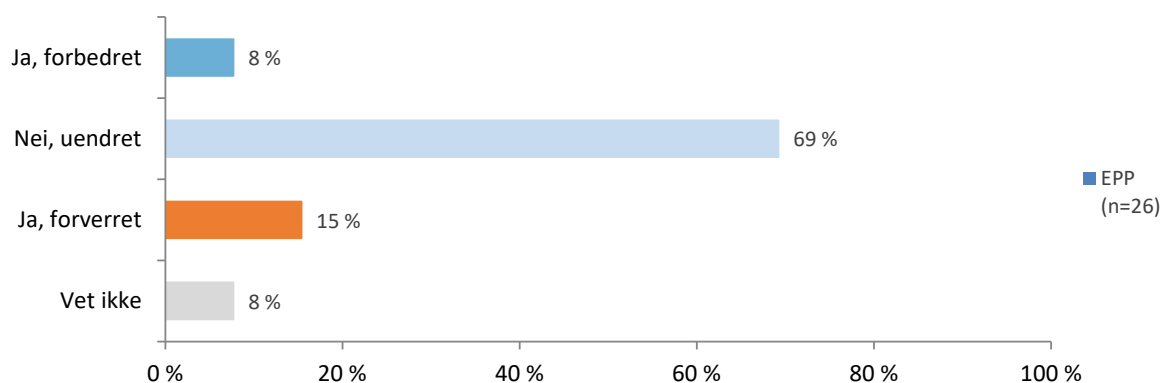


Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 62 %. Variabelkompletthet var 100 %.

Lysømfintlighet

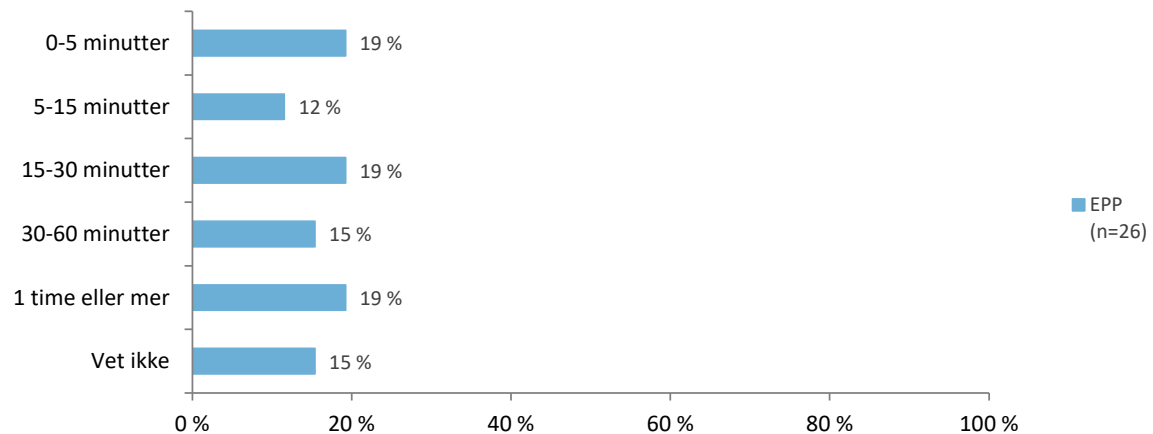
De aller fleste rapporterte at lysømfintligheten var uendret sammenlignet med året før (Figur 76). Antatt maksimal lengde på opphold i solen en solfylt dag i juni er vist i figur Figur 77.

Figur 76. Endring i lysømfintlighet hos EPP-pasienter i 2020 sammenlignet med året før (pasientrapportert)



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 62 %. Variabelkompletthet 100 %.

Figur 77. Antatt maksimal lengde på opphold i solen en solfylt dag i juni (pasientrapportert)



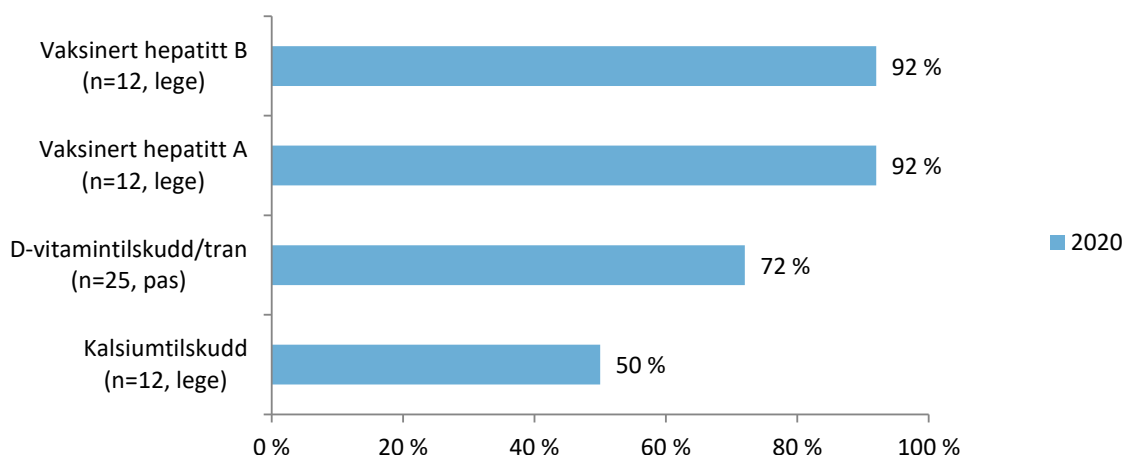
Kommentar: Flere svarkategorier er sammenslått, og spørsmålet lyder «Hvis du går ut midt på dagen, en skyfri dag i slutten av juni iført t-skjorte, hvor lenge tror du da du tåler å få sol på armene?». Svarprosent på årlig pasientskjema var 62 %. Variabelkompletthet 100 %.

Forebygging og behandling

Over 90 % av pasientene med EPP er vaksinert mot hepatitt A og B (Figur 78), noe som anbefales for å minske risiko for leverskade. Mange med EPP har lavt nivå av D-vitamin siden de må beskytte seg mot sollyss. For å forebygge D-vitamin-mangel og benskjørhet anbefales bruk av vitamin D og kalsiumtilskudd, og 72 % av deltagerne (n = 25) rapporterte at de bruker vitamin D-tilskudd eller tran, mens legene rapporterte at 50 % (n = 12) bruker kalsiumtilskudd.

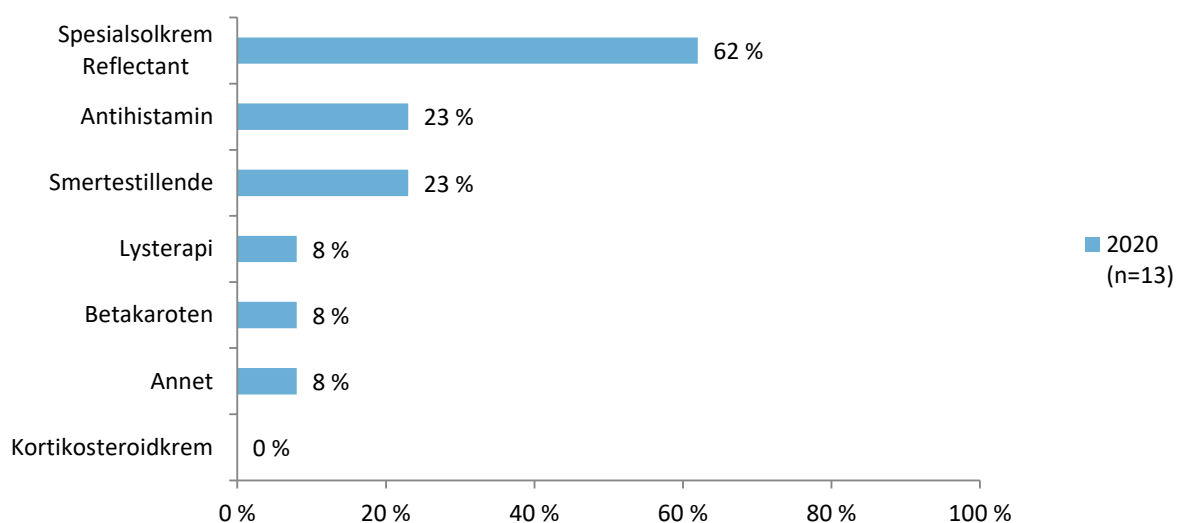
I 2020 rapporterte legene at 9 av de 13 pasientene (69 %) det var mottatt legekontrollskjema fra, hadde fått behandling for EPP siste 12 måneder. Figur 79 viser forekomst av de forskjellige behandlingene blant alle pasientene det ble mottatt legekontrollskjema for (n = 13).

Figur 78. Forebyggende tiltak ved EPP (pasient- og legerapportert)



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 62 %, og andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 50 %. Variabelkompletthet var 100 % for vaksinert for hepatitt A og B, men i tillegg svarte 1 lege at vedkommende ikke visste om pasienten var vaksinert, og denne er ikke inkludert i beregningene. Det var 1 ikke-besvart for D-vitamintilskudd (96 % kompletthet) og 1 ikke-besvart for kalsiumtilskudd (92 % kompletthet).

Figur 79. Behandling for EPP (legerapportert)



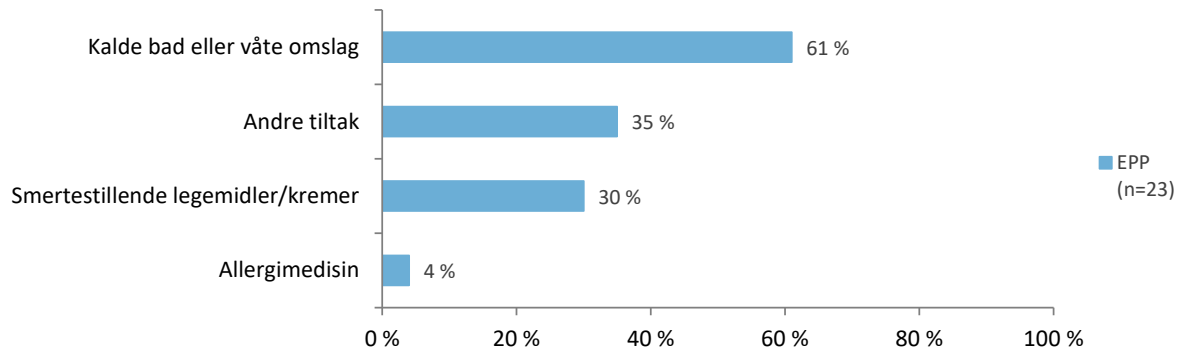
Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 50 %. Resultatene er basert på avkryssing for forskjellige behandlinger gitt siste 12 måneder. Alle mottatte legekontrollskjema er inkludert i beregningsgrunnlaget.

Lindring

Blant EPP-pasienter som hadde hatt symptomer siste 12 måneder (n = 23), rapporterte 61 % å ha brukt kalde bad eller våte omslag for å lindre smertene, 35 % andre tiltak, 30 % smertestillende/lindrende legemidler eller kremer og 4 % å ha brukt allergimedisin (Figur

80). Blant andre tiltak var nedkjøling med vifte, å være i et kjølig rom og bruk av Aloe vera kremer oppgitt av flere deltagere.

Figur 80. Bruk av lindrende tiltak ved EPP (pasientrapportert)



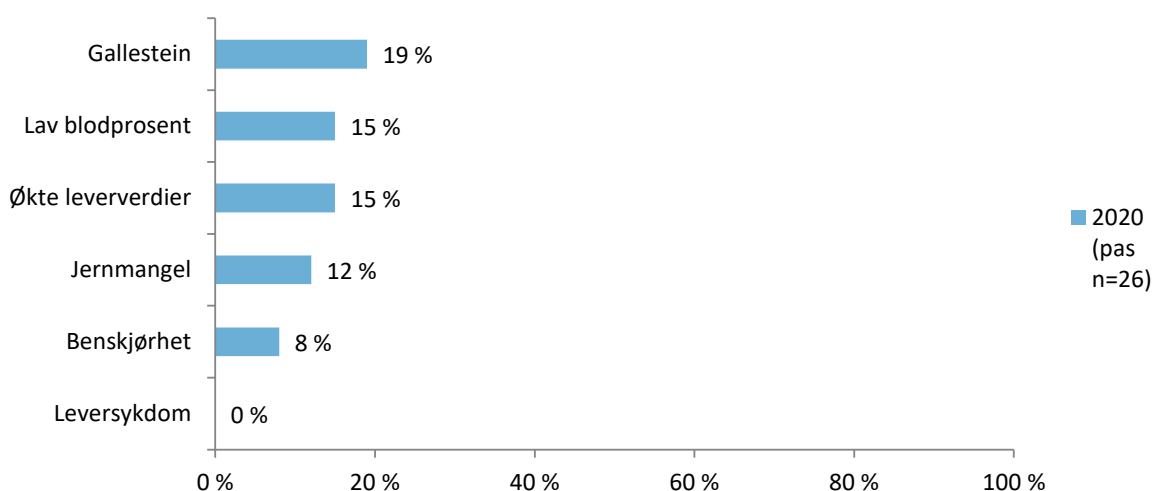
Kommentar: Resultatene er basert på avkryssing for forskjellige lindrende tiltak benyttet ved symptomer siste 12 måneder, og er beregnet blant alle som har oppgitt symptomer siste 12 måneder.

Følgetilstander

11 av deltagerne med EPP (42 %) rapporterte at de hadde hatt en eller flere følgetilstander de siste 12 månedene. I pasientgruppen som helhet (n=26), ble gallestein rapportert av 19 %, lav blodprosent av 15 %, økte leververdier av 15 % og jernmangel av 12 % (Figur 81).

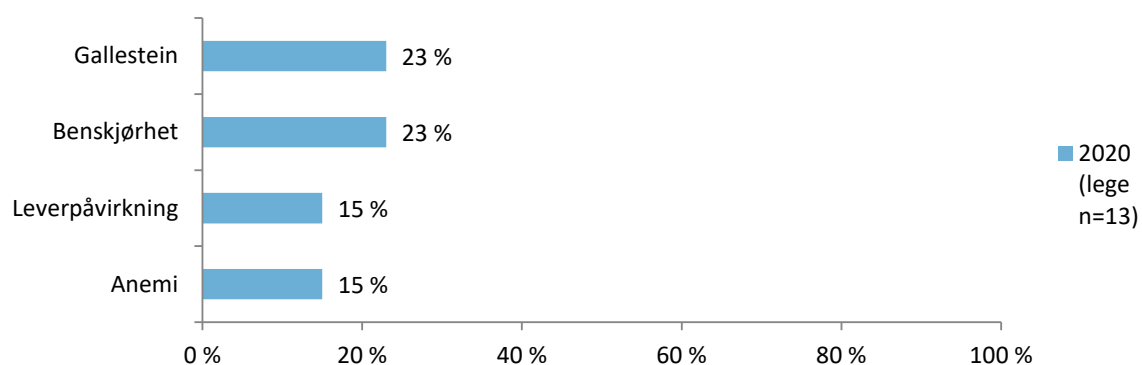
I legekontrollskjema var det rapportert en eller flere følgetilstander for 7 av deltagerne (54 %). Gallestein og benskjørhet var oppgitt for 3 deltager (23 %, n=13,), og leverpåvirkning og anemi var rapportert for 2 (15 %, Figur 82).

Figur 81. Følgetilstander ved EPP (pasientrapportert)



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 62 %. Resultatene er basert på avkryssing for forskjellige følgetilstander siste 12 måneder. Alle mottatte pasientskjema er inkludert i beregningsgrunnlaget.

Figur 82. Følgetilstander ved EPP (legerapportert)



Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 50 %. Resultatene er basert på avkryssing for forskjellige påviste følgetilstander. Alle mottatte legekontrollskjema er inkludert i beregningsgrunnlaget.

3.5 DEMOGRAFISK OVERSIKT OVER PASIENTGRUPPEN I NORSK PORFYRIREGISTER

KJØNN OG ALDER

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

Tabell 10. Oversikt over alle pasienter i registeret fordelt på diagnose, alder og kjønn per 31.12.2020

Diagnose	Antall personer i registeret*			Medianalder per 2020 (år)
	Kvinner (n)	Menn (n)		
PCT	275	241	516	70
AIP	133	105	238	56
EPP	26	19	45	42
PV	19	10	29	55
HCP	5	4	9	59
Totalt	458	379	837	66

* Døde deltagere er ekskludert (n = 168)

BOSTEDSFYLKE

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

Tabell 11. Deltagelse i forhold til folketall («prevalens») fordelt på fylke per 31.12.2020

Fylke	Folketall SSB per 1.januar 2021	Antall deltagere (alle diagnoser)*	Deltagelse per 100 000 innbyggere
Viken	1248826	155	12,4
Oslo	697549	79	11,3
Innlandet	370544	48	13,0
Vestfold og Telemark	421185	97	23,0
Agder	308430	74	24,0
Rogaland	481783	66	13,7
Vestland	638056	82	12,9
Møre og Romsdal	265213	60	22,6
Trøndelag	470425	84	17,9
Nordland	240341	47	19,6
Troms og Finnmark	242224	38	15,7
Totalt	5 386 993	830	15,4
Helse Sør-Øst	3 046 534	453	14,9
Helse Vest	1 119 839	148	13,2
Helse Midt-Norge	735 638	144	19,6
Helse Nord	484 982	85	17,5

* Døde deltagere (n=168) og deltagere uten registrert adresse i Folkeregisteret (n = 7) er ekskludert.

KAPITTEL 4

METODER FOR FANGST AV DATA

Datainnsamlingen består av papirbaserte spørreskjema som pasienten selv fyller ut, og fra 2015 også spørreskjema som fylles ut av lege. I tillegg inkluderes resultater fra laboratorieanalyser hentet fra laboratorieinformasjonssystemet ved HUS, samt resultater fra analyser utført ved andre sykehus dersom disse er mottatt, og enkelte opplysninger fra pasientjournal (ved akutte anfall). Totalt inneholder Norsk porfyriregister omtrent 1000 variabler. Det samles opplysninger om diagnose, symptomer, behandling, kontroll og oppfølging, laboratoriesvar, samt andre helseopplysninger, sosiodemografiske variabler, livskvalitet og levevaner. Variablene som registreres i Norsk porfyriregister er et resultat av mangeårig arbeid innen porfyrifeltet, både nasjonalt og internasjonalt.

Pasienter med porfyrisykdommene AIP, PV, HCP, PCT og EPP får tilsendt sitt første spørreskjema (diagnoseskjema) og invitasjon til registerdeltagelse i forbindelse med at diagnosen blir stilt. Deltagere med PCT får i tillegg tilsendt et første oppfølgingskjema med spørsmål om behandlingen (behandlingskjema) 1,5 år etter diagnoseskjema ble sendt ut, før de får det første årlig skjema. De årlige skjemaene ble tatt i bruk i 2015 for AIP, i 2016 for PCT, i 2017 for PV og HCP, og i 2018 for EPP. Deltagerne får hvert år tilsendt to skjema; et de selv skal fylle ut (årlig pasientskjema) og et skjema deres lege skal fylle ut i forbindelse med årlig kontroll (årlig legekrollskjema).

Norsk porfyriregister har de siste årene etablert en elektronisk innregistreringsløsning i Medisinsk Registreringssystem (MRS). Innregistreringen av opplysningene fra spørreskjema gjøres manuelt av ansatte ved registeret, men det arbeides for å få på plass en elektronisk løsning hvor pasienten kan registrere sine opplysninger direkte (ePROM). MRS-løsning for diagnosen AIP ble tatt i bruk i juni 2016, mens MRS-løsningen for PCT, PV og HCP ble ferdigstilt i mai 2018 og for EPP i februar 2020.

KAPITTEL 5 DATAKVALITET

5.1 ANTALL REGISTRERINGER

I diagnose skjema 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 2020 fikk registeret 31 nye deltagere, og det er nå registrert totalt 1005 deltagere (inkludert 168 personer som er døde) (Tabell 12) som kommer fra hele landet (Tabell 14).

Registeret mottok i tillegg behandlingsskjema PCT fra 30 pasienter med PCT i 2020. Dette er et skjema som sendes ut til PCT-pasienter ca. 1,5 år etter diagnose, hvor det samles inn utfyllende opplysninger bl.a. om behandlingen som er gitt.

De årlige pasientskjemaene og legekrollskjemaene ble for første gang sendt ut til deltagere med AIP våren 2015, PCT våren 2016, PV/HCP våren 2017 og EPP i 2018. Tabell 13 gir en oversikt over mottatte årlige skjema i 2020.

Tabell 12. Antall registrerte pasienter i registeret i 2020 og totalt i perioden 2002-2020

Diagnose	Registrerte i 2020*	Registrerte totalt**
PCT	21	636
AIP	8	276
EPP	2	49
PV	0	32
HCP	0	12
Totalt	31	1005

* Antall nye pasienter som har sendt inn spørreskjema til Norsk porfyriregister i perioden 1.1.2020 til 31.12.2020

** Antall pasienter som har sendt inn spørreskjema til Norsk porfyriregister innen 31.12.2020

Tabell 13. Antall mottatte årlige pasientskjema og legekrollskjema i 2020

Diagnose	Årlige pasientskjema*	Legekrollskjema*
PCT	296	178
AIP	131	62
EPP	26	13
PV	12	7
HCP	7	3
Totalt	472	263

* Antall pasienter som har sendt inn årlig pasientskjema/legekrollskjema til Norsk porfyriregister i perioden 1.1.2020 til 31.12.2020

Tabell 14. Antall registrerte pasienter (alle porfyridiagnoser) i registeret i perioden 2002 til og med 2020 fordelt på fylke og helseregion

Fylke	Antall registrerte totalt*
Viken	187
Oslo	95
Innlandet	58
Vestfold og Telemark	117
Agder	87
Rogaland	73
Vestland	103
Møre og Romsdal	72
Trøndelag	101
Nordland	55
Troms og Finnmark	45
Totalt	993
Helse Sør-Øst	544
Helse Vest	176
Helse Midt-Norge	173
Helse Nord	100

* Antall som har sendt inn spørreskjema til Norsk porfyriregister innen 31.12.2020. 15 pasienter uten registrert nåværende adresse i Folkeregisteret er ekskludert. Døde er inkludert med sist kjente adresse i Folkeregisteret.

5.2 METODE FOR BEREGNING AV DEKNINGSGRAD

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

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

Beregning av dekningsgrad er basert på antall registrerte pasienter i Norsk porfyriregister og antall inviterte pasienter med de respektive diagnosene. 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 er 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 medisinske konsekvenser. 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.

5.3 TILSLUTNING

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

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

I 2020 var det 235 forskjellige leger som sendte inn legekontrollskjema til Norsk porfyriregister. Blant disse var det 27 leger med sykehus som arbeidssted, mens resten var privatpraktiserende/fastleger (Tabell 15). Fordeling per fylke er vist i Tabell 16.

Tabell 15. Antall rapporterende leger i 2020 fordelt på arbeidssted og helseregion

Helseregion	Arbeidssted		totalt
	sykehus	privatpraksis/legekontor	
Helse Sør-Øst	8	122	130
Helse Vest	7	38	45
Helse Midt-Norge	8	29	37
Helse Nord	4	19	23
Nasjonalt	27	208	235

Tabell 16. Antall rapporterende leger per fylke i 2020

Fylke	Antall rapporterende leger
Oslo	16
Viken	58
Innlandet	13
Vestfold og Telemark	26
Agder	17
Rogaland	19
Vestland	26
Møre og Romsdal	14
Trøndelag	23
Nordland	10
Troms og Finnmark	13
Nasjonalt	235

5.4 DEKNINGSGRAD

5.4.1 DEKNINGSGRAD I REGISTERET

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 2002-2020 (Tabell 17). Deltagerprosenten varierer mellom 68 % og 79 % 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.

Tabell 17. Dekningsgrad i Norsk porfyriregister for perioden 2002-2020

Diagnose	Antall inviterte	Antall registrerte*	Dekningsgrad (%)
PCT	907	648	71 %
AIP	403	278	69 %
EPP	53	49	92 %
PV	45	33	73 %
HCP	16	12	75 %
Totalt	1424	1020	72 %

* Antall som ble invitert innen 31.12.2020, og som sendte inn spørreskjema innen 15.04.2021.

Tabell 18. Dekningsgrad alle diagnoser i perioden 2002-2020, fordelt på fylke og helseregion

Fylke	Antall inviterte*	Antall registrerte**	Dekningsgrad (%)
Østfold	265	193	73 %
Oslo	142	97	68 %
Innlandet	80	58	73 %
Vestfold og Telemark	161	119	74 %
Agder	124	87	70 %
Rogaland	106	75	71 %
Vestland	142	103	73 %
Møre og Romsdal	102	73	72 %
Trøndelag	147	102	69 %
Nordland	79	55	70 %
Troms og Finnmark	58	46	79 %
Totalt	1406	1008	72 %
Helse Sør-Øst	772	554	72 %
Helse Vest	248	178	72 %
Helse Midt-Norge	249	175	70 %
Helse Nord	137	101	74 %

* Inviterte med ukjent bostedsfylke (n = 18) er ekskludert. Døde er inkludert med sist kjente adresse i Folkeregisteret.

** Deltagere uten registrert nåværende adresse i Folkeregisteret (n = 12) er ekskludert.

Tabell 19. Dekningsgrad i perioden 2002-2019 fordelt på diagnose og helseregion

Diagnose og helseregion	Antall inviterte*	Antall registrerte**	Dekningsgrad (%)
PCT			
Helse Sør-Øst	499	356	71 %
Helse Vest	121	87	72 %
Helse Midt-Norge	189	130	69 %
Helse Nord	53	41	77 %
Nasjonalt	862	614	71 %
AIP, PV, HCP			
Helse Sør-Øst	214	152	71 %
Helse Vest	103	67	65 %
Helse Midt-Norge	53	37	70 %
Helse Nord	80	55	69 %
Nasjonalt	450	311	69 %
EPP			
Helse Sør-Øst	22	17	77 %
Helse Vest	17	17	100 %
Helse Midt-Norge	6	6	100 %
Helse Nord	7	7	100 %
Nasjonalt	52	47	90 %

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

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

Tabell 20. Dekningsgrad i perioden 2002-2020 for pasienter med AIP, PV og HCP som er over 50 år

Diagnose og helseregion	Antall inviterte*	Antall registrerte**	Dekningsgrad (%)
Helse Sør-Øst	84	70	83 %
Helse Vest	46	31	67 %
Helse Midt-Norge	24	16	67 %
Helse Nord	39	32	82 %
Nasjonalt	197	151	77 %

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

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

Tabell 21. Dekningsgrad i perioden 2006-2020 for aktiv og latent AIP, PV og HCP

Diagnose	Antall inviterte*	Antall registrerte**	Dekningsgrad (%)
Aktiv porfyrisykdom (AIP, PV, HCP)	88	60	68 %
Prediktivt testet (AIP, PV, HCP)	108	60	56 %
Totalt akutte porfyrisykdommer (AIP, PV, HCP)	196	120	61 %

*Antall som ble invitert i perioden 1.1.2006 - 31.12.2020, og som sendte inn spørreskjema innen 15.4.2021.

For beregning av foreløpig deltagerprosent for inneværende rapporteringsår, inkluderes alle som har sendt inn diagnoseeskjema til registeret innen 15.04 året etter. For 2020 var denne 67 % for alle diagnosene samlet (Tabell 22). Inviterte som ikke er blitt med i registeret re-inviteres og kan med jevne mellomrom bli inkludert som deltagere på et senere tidspunkt.

Tabell 22. Dekningsgrad for nydiagnostiserte pasienter i 2020

Diagnose	Antall inviterte	Antall registrerte*	Dekningsgrad 2020 (%)
PCT	37	25	68 %
AIP	5	3	60 %
EPP	0	0	
PV	1	1	100 %
HCP	0	0	
Totalt	43	29	67 %

*Antall nydiagnostiserte pasienter som ble invitert til delta i perioden 1.1. - 31.12.2020, og som sendte inn spørreskjema innen 15.04.2021.

5.4.2 SVARPROSENT FOR ÅRLIGE SKJEMA

Registeret hadde en samlet svarprosent på 64 % for de årlige pasientskjemaene. Totalt mottok registeret 36 % av de utsendte legekontrollskjemaene (Tabell 23). Legekontrollskjemaene 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. En del pasienter oppgir også at de ikke går til kontroll hvert år. Indikatoren A-2 i kapittel 3.1 viser andel mottatte legekontrollskjema blant dem som rapporterte til registeret at de går til kontroll hvert år, og gir et bedre bilde på hvor mange legekontrollskjema registeret burde motta sammenlignet med hva registeret mottar. I 2020 var denne andelen 65 % for alle diagnoser samlet, ekskludert latent AIP, PV, HCP. Blant de med aktiv akutt porfyrisykdom (AIP/PV/HCP) er svarprosenten noe høyere enn

blant de med latent sykdom (Tabell 24). Svarprosent for årlige pasientskjemaer fordelt på diagnose og helseregion er presentert for rapporteringsåret 2020 i Tabell 25, og svarprosent for pasientskjema for AIP, PV og HCP som er over 50 år, er vist i Tabell 26.

Tabell 23. Svarprosent for årlige pasientskjema og legekrollskjema i 2020.

Diagnose	Antall årlige registerpakker sendt ut ¹	Pasientskjema mottatt		Legekrollskjema mottatt ²	
		antall	andel (%)	antall	andel (%)
PCT	436	296	68 %	178	41 %
AIP	229	131	57 %	62	27 %
EPP	42	26	62 %	13	31 %
PV	23	12	52 %	7	30 %
HCP	8	7	88 %	3	38 %
Totalt	738	472	64 %	263	36 %

¹ Antall deltagere som fikk tilsendt årlig registerpakke i 2020.

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

Tabell 24. Svarprosent for årlige pasientskjema og legekrollskjema i 2020, 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	154	100	65 %	53	34 %
Latent AIP, PV, HCP ²	106	50	47 %	19	18 %
Totalt AIP, PV, HCP	260	150	58 %	72	28 %

¹ Antall deltagere som fikk tilsendt årlig registerpakke i 2020.

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 2020, 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	251	168	67 %	103	41 %
Helse Vest	60	49	82 %	25	42 %
Helse Midt-Norge	101	58	57 %	39	39 %
Helse Nord	24	21	88 %	11	46 %
Nasjonalt	436	296	68 %	178	41 %
Aktiv AIP, PV, HCP					
Helse Sør-Øst	76	41	54 %	20	26 %
Helse Vest	30	24	80 %	13	43 %
Helse Midt-Norge	19	13	68 %	8	42 %
Helse Nord	29	22	76 %	12	41 %
Nasjonalt	154	100	65 %	53	34 %
Latent AIP, PV, HCP²					
Helse Sør-Øst	53	22	42 %	10	19 %
Helse Vest	29	20	69 %	7	24 %
Helse Midt-Norge	9	2	22 %	0	0 %
Helse Nord	15	6	40 %	2	13 %
Nasjonalt	106	50	47 %	19	18 %
EPP					
Nasjonalt	41	25	61 %	12	29 %

¹ Antall deltagere som fikk tilsendt årlig registerpakke i 2020.

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

Tabell 26. Svarprosent for årlige pasientskjema og legekontrollskjema i 2020 for pasienter med AIP, PV eller HCP som er over 50 år

Helseregion	Antall årlige registerpakker sendt ut ¹	Pasientskjema mottatt		Legekontrollskjema mottatt ²	
		antall	andel (%)	antall	andel (%)
Helse Sør-Øst	65	45	69 %	23	35 %
Helse Vest	31	30	97 %	16	52 %
Helse Midt-Norge	14	10	71 %	5	36 %
Helse Nord	31	24	77 %	12	39 %
Nasjonalt	141	109	77 %	56	40 %

¹ Antall deltagere som fikk tilsendt årlig registerpakke i 2020.

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

5.5 PROSEDYRER FOR INTERN SIKRING AV DATAKVALITET

Registeret har skriftlige retningslinjer for tolkning av data fra spørreskjemaene for å unngå registrering av inkonsistente data og logiske feil. Data registreres mest mulig standardisert og ferdig tolket, men dersom det er usikkerhet rundt hvordan data skal tolkes og/eller registreres, noteres problemstillingen og diskuteres i registerfaggruppen. Retningslinjene oppdateres ved behov.

Ved registrering av opplysninger i MRS-databasen benyttes valideringsregler for å sikre kvaliteten på opplysningene, bl.a. sperregrensere slik at det ikke kan registreres data utenfor de tillatte verdiene. Som et ledd for å sikre datakvaliteten har registeret kategoriserte variabler med forhåndsdefinerte svaralternativer. Pasienten oppfordres til å ringe NAPOS dersom de trenger hjelp til utfylling av spørreskjemaet, i tillegg har variablene hjelpetekster der hvor pasienten kan krysse av på flere svarkategorier.

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

5.6 METODER FOR VURDERING AV DATAKVALITET

5.6.1 KOMPLETTHET

For årets datasett rapporteres svarprosent årlig skjema, variabelkomplettethet og antall ikke-besvart for spørsmål som inngår i kvalitetsindikatorerne i kapittel 3.2, 3.3 og 3.4. For hver kvalitetsindikator 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 i kapittel 5.7.

Utfyllingsgraden for de årlige skjemaene, dvs. hvor stor andel av de enkelte spørreskjemaene som er utfylt, presenteres i Tabell 28. Etter at manglende data er sjekket og eventuelt korrigert, 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 så dividert på antall verdier som er sjekket.

Dekningsgraden i registeret (tabell 17-22) og svarprosenten på de årlige skjemaene, dvs. andel mottatte skjemaer fra pasientene (tabell 23-26), er relevante for, og må ses i sammenheng med, variabelkomplettheten i registeret (Tabell 27).

5.6.2 KORREKTHET

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

Personopplysninger fra det sentrale Folkeregisteret brukes for å kvalitetssikre demografiske opplysninger i registeret. Norsk porfyriregister oppdateres med opplysninger fra det sentrale Folkeregisteret fire ganger per år (februar, mai, august, november).

Data fra de årlige skjemaene sjekkes systematisk mot kildedata (spørreskjema) for å sjekke om manglende data (ikke-besvart) skyldes punsjefeil. Antall korrigeringer noteres, og andel korrigererte verdier beregnes. Antall og andeler korrigert i 2020 er presentert for hver skjematype i Tabell 29 i kapittel 5.7.

Registeret validerer data knyttet til sykehusinnleggelser ved å innhente og gjennomgå journalopplysninger fra hver enkelt innleggelse. Her kvalitetssikres data om behandling, antall dager innlagt og sykehus/sykehusavdeling. I 2018 begynte registeret å registrere hvor mange endringer som ble gjort av registeret i forbindelse med registrering av porfyrirelaterte sykehusinnleggelser etter gjennomgang av sykehusjournal, slik at antall endringer som er gjort rapporteres i kapittel 5.7.2.

Valideringsstudie

Registeret ferdigstilte i 2020 en valideringsstudie i samarbeid med statistikere ved Fagsenter for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest. I prosjektet sjekket man data i MRS-databasen

mot de utfylte papirskjemaene for et utvalg av pasienter. Metoden innebar å på nytt registrere utvalgte variabler fra skjema som var ferdigregistrert i MRS. Fagsenteret var behjelpelige med å lage en valideringsfil med et tilfeldig utvalg av de innregistrerte skjemaene, og å utforme et skript for sammenstilling av data registrert i MRS mot data registrert i valideringsfilen.

Registeret har retningslinjer for tolkning av data for å unngå innregistrering av inkonsistente data og logiske feil, slik at data registreres mest mulig standardisert og ferdig tolket. For å unngå at valideringen kunne bli påvirket av hva som var innregistrert, var det derfor viktig at personalet som utførte valideringen var blindet for tidligere registrerte verdier. Registeret ønsket også å sjekke ev. uoverensstemmelser i tolkning, og hvis personalet måtte gjøre en tolkning av dataene ved valideringen, ble derfor dette også kodet/registrert.

Registeret har 13 ulike spørreskjema fordelt på fem ulike diagnoser. For å begrense størrelsen av prosjektet, ble det bestemt å begynne med et spørreskjema. Årlig pasientskjema PCT ble valgt fordi registeret ikke ventet på MRS-oppdateringer for dette skjemaet. Alle variablene som inngår i beregning av kvalitetsindikatorer (symptomer, behandling, kontroll) og mange av deres tilhørende undervariabler, samt fire PREM/PROM-variabler (bekymring, fornøydhet, livskvalitet, påvirkning), inngikk i studien. I tillegg ble skjema-utfylt-dato inkludert, da denne brukes som skjemadato i MRS.

Undervariabler som var rene tekstfelter og geografiske variabler ble ikke inkludert, da disse ikke er brukt som grunnlag for den geografiske inndelingen. Heller ikke daværende bostedskommune, som brukes til den geografiske inndelingen, ble inkludert da det ville vært svært tidkrevende å validere denne variabelen, samt at den er basert på folkeregistrert bosted. Detaljer om legek kontroll som ikke presenteres i årsrapporten, ble ikke inkludert i studien (undersøkelser utenom den viktigste undersøkelsen, tidspunkt forrige kontroll). Det samme gjaldt spørsmål om forebygging, fornøydhet, andre sykdommer, arbeidssituasjon, og legeopplysninger. Totalt ble det inkludert 26 variabler i studien, der alle var avkrysnings- eller enkeltvalgvariabler, bortsett fra en datovariabel.

Fagsenteret delte erfaringer fra en tidligere valideringsstudie, hvor et tilfeldig utvalg av de utvalgte variablene ble validert for så mange registerdeltagere som mulig (minst 10 %). Her hadde de begrenset tid til rådighet og validerte så mange de klarte fra en liste med tilfeldig utvalgte deltagere. De erfarte at man ikke sparte mye tid på å kun validere et utvalg av de utvalgte variablene. Basert på dette ble det bestemt at alle 26 variablene skulle valideres på de utvalgte skjemaene i Norsk porfyriregister.

Av praktiske grunner ønsket registeret de utvalgte skjemaene sortert i en bestemt rekkefølge, og det var derfor essensielt at alle de utvalgte spørreskjemaene måtte valideres. Det ble i 2019 mottatt totalt 301 PCT-pasientskjema. For å få et godt utvalg ble det bestemt å validere 100 av disse (30 %). Totalt ble 2600 verdier validert i valideringsstudien.

5.7 VURDERING AV DATAKVALITET

Resultatene fra valideringsstudien som ble utført i 2019-20 av PCT-skjema er presentert. Variabelkompletheten er også vurdert, og det er sett på korrekthet i forhold til manglende verdier. Generelt er utfyllingsgraden stor, og kompletheten god for mange av de viktigste indikatorene. Noen resultat/indikatorer har imidlertid lavere komplethet og må tolkes med varsomhet.

Dekningsgraden i registeret vurderes som forholdsvis god, gitt at registeret er basert på skriftlig samtykke. Svarprosenten på de årlige skjemaene er generelt sett grei, men det er ønskelig at den kunne vært større. Andelen manglende verdier som skyldtes mangelfull innregistrering er liten (2 %), men registeret vil jobbe for å minke denne ytterligere.

5.7.1 KOMPLETTHET

Variabelkomplethet for kvalitetsindikatorene fra kapittel 3.2, 3.3 og 3.4, PROM/PREMS, og antall skjema hvor relevante spørsmål er ikke-besvart, er oppgitt for de forskjellige diagnosegruppene i Tabell 27. Utfyllingsgraden for de årlige skjemaene er presentert i Tabell 28.

Dekningsgraden i registeret (tabell 17-22) og svarprosenten for de årlige skjemaene (tabell 23-26), som også er relevant for variabelkompletheten i registeret, er presentert i kapittel 5.4 om dekningsgrad.

Tabell 27. Variabelkomplethet for de forskjellige kvalitetsindikatorene for rapporteringsåret 2020

Kvalitetsindikator, PROM, PREM	Diagnose	Rapportert av	Ikke-besvart (n)	Variabelkomplethet
A-1 Årlig kontroll	PCT	pasient	9 av 287	97 %
	aktiv AIP/PV/HCP	pasient	3 av 100	97 %
	EPP	Pasient	0 av 26	100 %
A-3 Viktigste undersøkelser ved kontroll	PCT	lege	9 av 178	95 %
		pasient	9 av 230	96 %
	aktiv AIP/PV/HCP	lege	0 av 53	100 %
		pasient	0 av 59	100 %
	latent AIP/PV/HCP	lege	0 av 19	100 %
		pasient	2 av 8	75 %
	EPP	lege	1 av 13	92 %
		pasient	0 av 23	100 %
A-5 Fornøydhet med oppfølgingen ved siste kontroll (PREM)	PCT	pasient	13 av 230	94 %
	AIP/PV/HCP	pasient	3 av 67	96 %
	EPP	pasient	0 av 23	100 %
A-6 Bruk av sjekklister ved kontroll av porfyrisykdommen	PCT	lege	26 av 169	85 %
	AIP	lege	8 av 72	89 %
	EPP	lege	4 av 13	69 %
A-7 Kritisk informasjon i kjernejournal	AIP/PV/HCP	lege	13 av 72	82 %
B-1 Bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV, HCP	aktiv AIP/PV/HCP	pasient	3 av 80	96 %
		lege	5 av 41	88 %
	latent AIP/PV/HCP	pasient	0 av 32	100 %
		lege	1 av 12	92 %

Tabell 27 fortsetter

Kvalitetsindikator, PROM, PREM	Diagnose	Rapportert av	Ikke-besvart (n)	Variabelkompletthet
C-1 Behandlingsoppstart ved PCT	PCT	pasient	5 av 41	88 %
D-1 Bruk av behandlingsretningslinjer for PCT	PCT	lege	41 av 178	77 %
E-1 Bekymring for symptomer (PROM)	PCT	pasient	6 av 296	98 %
	Aktiv AIP/PV/HCP	pasient	2 av 100	98 %
	Latent AIP/PV/HCP	pasient	3 av 50	94 %
	EPP	pasient	0 av 26	100 %
F-1 Bruk av trygge og utrygge legemidler hos pasienter med akutte porfyrisykdommer	AIP	pasient	0 av 128	100 %
G-1 Diagnose innen ett år (AIP, PV, HCP, EPP)	AIP, PV, HCP	pasient		*
	EPP	pasient		*
G-2 Diagnose innen 4 måneder etter oppsøkt lege(PCT)	PCT	pasient	2 av 23	91 %
H – Akutte anfall hos pasienter med AIP/PV/HCP	Aktiv AIP/PV/HCP	pasient	4 av 100	96 %

*Variabelkomplettheten presenteres ikke grunnet svært få pasienter.

Tabell 28. Utfyllingsgrad for de årlige skjemaene for rapporteringsåret 2020

Skjema	Antall skjema mottatt	Antall spørsmål i skjema	Antall spørsmål sjekket	Antall verdier* sjekket	Antall ikke-besvarte verdier	Skjema-kompletthet
Pasientskjema PCT	296	21	19	5624	118	98 %
Pasientskjema AIP/PV/HCP	150	30	28	3676	72	98 %
Pasientskjema EPP	26	26	22	572	23	96 %
Legeskjema PCT	178	18	14	2492	170	93 %
Legeskjema AIP/PV/HCP (legedel)	72	28	19	1368	74	95 %
Legeskjema EPP	13	15	15	195	17	91 %

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

5.7.2 KORREKTHET

Antall ikke-besvarte verdier og andel av disse som måtte korrigeres i 2020 (dvs. var ikke blitt innregistrert) er presentert for hver av de årlige skjematypene i Tabell 29. Andelen som ikke var blitt innregistrert er lav for alle skjemaene.

Tabell 29. Korrigeringer av manglende verdier for de årlige skjemaene for rapporteringsåret 2020

Skjema	Antall skjema mottatt	Antall spørsmål i skjema	Antall spørsmål sjekket	Antall ikke-besvarte verdier sjekket	Antall korrigert	Andel korrigert
Pasientskjema PCT	296	21	19	119	1	1 %
Pasientskjema AIP/PV/HCP	150	30	28	72	0	0 %
Pasientskjema EPP	26	26	22	25	2	8 %
Legeskjema PCT	178	18	14	172	2	1 %
Legeskjema AIP/PV/HCP (legedel)	72	28	19	77	3	4 %
Legeskjema EPP	13	15	15	17	0	0 %

Validering av sykehusinnleggelser

I 2020 var det fem personer som rapporterte å ha blitt innlagt på sykehus til sammen åtte ganger grunnet akutt porfyrianfall. For alle disse pasientene ble det hentet inn journalopplysninger. Tre av disse innleggelsene ble ikke registrert som anfall etter at journalopplysninger var gjennomgått, og vi satt da igjen med to pasienter og fem innleggelser som ble registrert i Norsk porfyriregister.

For innleggelsene som ble registrert i registeret ble det gjort endringer ved validering for to av innleggelsene. Gjennomgang av journalopplysningene førte til en endring i antall dager pasienten hadde vært innlagt. Ved to innleggelser ble tidspunkt for innleggelsen endret, etter gjennomgang av journalopplysninger.

Valideringsstudie

Valideringsstudien ble ferdigstilt våren 2020. Blant de 2600 verdiene som ble validert i prosjektet, var det 17 ulikheter mellom MRS-datasettet og valideringsdataene. Disse ulikhetene ble igjen sjekket mot papirskjema og databasen, og man fant at 7 av disse skyldtes feil i valideringsdataene. Valideringsdataene ble registrert i en excelfil, som ikke hadde like mange valideringsregler som MRS, noe som var en svakhet man var bevisst på før studien startet. 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 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 viser at innregistreringsnøyaktigheten i Norsk porfyriregister er svært høy. For flere detaljer henvises det til årsrapport for 2019.

Som en følge av valideringsstudien ble det gjort korrigeringer for 4 av de 10 variablene det var ulikheter i, dvs. at 0,15 % av variablene som ble sjekket, måtte korrigeres. Dette var de tre direkte innregistreringsfeilene (punkt a og b), og en av tolkningssituasjonene (punkt c-i). For de siste tre tolkningssituasjonene ble det etter ytterligere overveielser bestemt å ikke tolke slik det var gjort ved valideringen. Som følge av dette ble det gjort presiseringer i tolkningsmanualen.

Prosjektet viser at tolking og innregistrering av ulogisk/inkonsekvent utfylte opplysninger fra papirskjema, hvor deltager også kan skrive utenfor boksene, er vanskelig og kan medføre forskjellig innregistrering. Selv med en utfyllende tolkningsmanual vil det variere hvor nøyaktig/bevisst registrator benytter denne. Disse tolkningssituasjonene ville vært unngått dersom deltager selv måtte fylle ut spørreskjema elektronisk. Det er derfor svært ønskelig å få på plass e-PROM løsning for Norsk porfyriregister.

Registeret har rutine for å sjekke opp ikke-besvarte verdier i MRS mot papirskjema. Tre av de fire korrigeringene som ble gjort som følge av prosjektet, var verdier som ikke var blitt registrert i MRS. Disse ville blitt sjekket og korrigert i henhold til rutine for sjekk av data fra årlige skjema.

KAPITTEL 6

FAGUTVIKLING OG PASIENTTRETET KVALITETSFORBEDRING

6.1 PASIENTGRUPPE SOM OMFATTES AV REGISTERET

Norsk porfyriregister har følgende inklusjonskriterier:

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

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

6.2 REGISTERETS VARIABLER OG SPESIFIKKE KVALITETSINDIKATORER

VARIABLER OG KODEBOK

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

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

KVALITETSINDIKATORER

Registeret har 15 kvalitetsindikatorer definert som prosess- eller resultatmål, hvorav 3 er PREMs. Tabell 30 gir en oversikt over indikatorene og pasientgruppene som inngår, mens hver enkelt indikator er presentert i tabellform nedenfor.

Tabell 30. Oversikt over prosess- og resultat indikatorer i Norsk porfyriregister

Indikator	Diagnosegrupper	Datakilde
A – Poliklinisk kontroll		
A-1 Årlig kontroll	PCT, aktiv AIP/PV/HCP, EPP	Årlig pasientskjema
A-2 Mottatte legekrollskjema	PCT, AIP/PV/HCP, EPP	Årlig pasientskjema + Legekrollskjema
A-3 Viktigste undersøkelse ved kontroll	PCT, AIP/PV/HCP, EPP	Legekrollskjema + Årlig pasientskjema
A-4 Analyserte kontrollprøver	PCT, aktiv AIP/PV/HCP, EPP	Laboratoriesystemet på HUS
A-6 Bruk av sjekklister	PCT, AIP/PV/HCP, EPP	Legekrollskjema
A-7 Kritisk informasjon i kjernejournal	AIP/PV/HCP	Legekrollskjema
B – Leverovervåking ved akutte porfyrisykdommer		
B-1 Årlig bildeundersøkelse av lever	AIP/PV/HCP	Legekrollskjema + Årlig pasientskjema
C – Behandling av nydiagnostisert PCT		
C-1 Behandlingsoppstart ved PCT	PCT	Diagnoseskjema + Behandlingsskjema
D – Symptomer og behandling ved kjent PCT		
D-1 Bruk av Behandlingsretningslinjer	PCT	Legekrollskjema
F – Legemiddelbruk hos pasienter med AIP, PV OG HCP		
F-1 Bruk av trygge og utrygge legemidler	AIP, PV, HCP	Årlig pasientskjema
G – Diagnostisk forsinkelse		
G-1 Diagnose innen ett år	AIP/PV/HCP, EPP	Diagnoseskjema
G-2 PCT-diagnose innen 4 måneder	PCT	Diagnoseskjema

A – Kvalitetsindikatorer angående poliklinisk kontroll

Da porfyrisykdommene er sjeldne og lite kjent, vil legene ofte ikke være klar over hvilke undersøkelser som anbefales og hvor hyppig det er anbefalt å gå til kontroll. NAPOS har derfor utarbeidet anbefalinger for regelmessig kontroll av de forskjellige porfyrisykdommene. Anbefalingene er diagnosespesifikke og samlet i en sjekklister som gir oversikt over hvilke undersøkelser som bør utføres ved kontrollen. Det anbefales årlig kontroll for alle som har hatt symptomatisk porfyrisykdom, mens personer som er genetisk disponert for akutt porfyrisykdom anbefales kontroll hvert 3.-5. år. Hvilke undersøkelser som anbefales utført er forskjellig for de ulike diagnosene.

Registerdeltagere får hvert år tilsendt en årlig registerpakke som inneholder brev med påminnelse om å gå til årlig kontroll, årlig pasientskjema og en legekontrollpakke. Deltagerne oppfordres til å bestille time for kontroll og ta med seg legekontrollpakken til denne timen. Legekontrollpakken inneholder legekontrollskjema, anbefalinger for regelmessig kontroll, rekvisisjonskjema og informasjon om innsending av porfyriprøver. I tillegg til å innhente opplysninger om hva som gjøres ved legekontrollen, er legekontrollskjemaet formet slik at det fungerer som et verktøy for legen for å sikre at de rette undersøkelsene og tiltak blir utført slik som anbefalt i retningslinjer.

<i>Indikator (kortnavn i fet skrift)</i>	A-1 Årlig kontroll ved porfyri sykdom
<i>Diagnosegrupper</i>	PCT, aktiv AIP/PV/HCP, EPP
<i>Type indikator</i>	Prosess
<i>Definisjon</i>	Andel deltagere som oppgir å gå til kontroll for porfyri sykdommen årlig eller hyppigere
<i>Begrunnelse</i>	Indikatoren viser om pasientene går til kontroll som anbefalt. Årlig kontroll anbefales for alle som har hatt symptomatisk porfyri sykdom, og kan forhindre/minske tilbakefall ved PCT og langtidskomplikasjoner ved AIP/PV/HCP og EPP.
<i>Datakilde</i>	Årlig pasientskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: 80 % for PCT, EPP 75 % for AIP/PV/HCP
<i>Ekskluderte</i>	Skjema hvor spørsmålet om kontroll/hyppighet ikke er besvart. Deltagere med latent AIP/PV/HCP.
<i>Bemerkninger</i>	

<i>Indikator (kortnavn i fet skrift)</i>	A-2 Mottatte legekontrollskjema for pasienter som oppgir å gå til kontroll årlig
<i>Diagnosegrupper</i>	PCT, AIP/PV/HCP, EPP
<i>Type indikator</i>	Prosess
<i>Definisjon</i>	Andelen mottatte legekontrollskjema for deltagere som i årlig pasientskjema oppgir at de går kontroll årlig eller hyppigere
<i>Begrunnelse</i>	Indikatoren angir rapporteringsgrad for legene. For de pasientene som går til årlig kontroll er det viktig å få legerapporterte opplysninger om legekontrollen og hvilke analyser og vurderinger som er utført.
<i>Datakilde</i>	Årlig pasientskjema og legekontrollskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: 75 %
<i>Ekskluderte</i>	Deltagere som oppgir å ikke gå til kontroll årlig
<i>Bemerkninger</i>	Innsending av legekontrollskjema er avhengig av at deltager tar med seg skjema til legen. Det forventes ikke at legekontrollskjema fylles ut for deltager med AIP/PV/HCP som oppgir at det kun utføres bildeundersøkelse av lever, disse er derfor ikke inkludert i beregningene.

Indikator (kortnavn i fet skrift)	A-3 Viktigste undersøkelse ved kontroll
<i>Diagnosegrupper</i>	PCT, AIP/PV/HCP, EPP
<i>Type indikator</i>	Prosess
<i>Definisjon</i>	Andel deltagere hvor lege rapportere at viktigste undersøkelse(r) for kontroll av porfyrisykdommen (minstestandard) er utført
<i>Begrunnelse</i>	Indikatoren viser om pasienter som går til kontroll får gjennomført viktigste anbefalte undersøkelser. PCT - analyse av porfyriner i urin: viktig for å vurdere om pasienten er i remisjon eller har økende verdier som er en indikasjon for tettere oppfølging eller (forebyggende) behandling. AIP/PV/HCP - blodtrykk og nyrefunksjon (s-kreatinin/estimert GFR): viktig fordi pasienter med AIP/PV/HCP har økt risiko for utvikling av høyt blodtrykk og nyresvikt. EPP - analyse av protoporfyrin i blod (erytrocytt protoporfyrin) og leverfunksjon (ALAT, γ -GT og PT-INR): viktig å påvise eventuell leverpåvirkning tidlig, fordi EPP gir risiko for raskt utviklende alvorlig leversvikt.
<i>Datakilde</i>	Årlig legekontrollskjema, samt årlig pasientskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: 90 %
<i>Ekskluderte</i>	Skjema hvor spørsmål om aktuelle undersøkelser ikke er besvart.
<i>Bemerkninger</i>	Legeskontrollskjemaet formet slik at det fungerer som et verktøy for legen for å sikre at anbefalte undersøkelser og vurderinger blir utført.

Indikator (kortnavn i fet skrift)	A-4 Analyserte kontrollprøver
<i>Diagnosegrupper</i>	PCT, aktiv AIP/PV/HCP, EPP
<i>Type indikator</i>	Prosess
<i>Definisjon</i>	Andel deltagere som får analysert porfyriprøve ved NAPOS/HUS og eventuelt ved andre laboratorier dersom registeret har mottatt kopi av prøveresultater.
<i>Begrunnelse</i>	Indikatoren viser om pasientene får analysert årlig porfyriprøve som anbefalt. For alle som har hatt symptomatisk porfyrisykdom, er analyse av porfyriprøve inkludert i anbefalingene for årlig kontroll. Dette gjøres for å monitorere mengden porfyriner og/eller porfyriinforstadier i kroppen og kunne iverksette tiltak dersom analyseresultater tilsier behov for behandling eller annen oppfølging. For AIP/PV/HCP er porfyriprøve mindre viktig/informativ, så grenser for måloppnåelse er lavere.
<i>Datakilde</i>	Data fra laboratoriesystemet på HUS
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: 75 % for PCT, EPP 60 % for AIP/PV/HCP
<i>Ekskluderte</i>	Deltagere som har fått diagnosen i rapporteringsåret (nye), og deltagere med latent AIP/PV/HCP.

<i>Bemerkninger</i>	Mottatte kontrollprøver som av ulike årsaker ikke har blitt analysert (f.eks. for gamle ved mottak) er ikke inkludert i beregningene. Ved analyse av kontrollprøver ved andre laboratorium i Norge, er man avhengig av at registeret mottar kopi av analyseresultatene for at deltager inkluderes i telleren.
---------------------	---

<i>Indikator (kortnavn i fet skrift)</i>	A-6 Bruk av sjekkliste for kontroll av porfyrisykdom
<i>Diagnosegrupper</i>	PCT, AIP/PV/HCP, EPP
<i>Type indikator</i>	Prosess
<i>Definisjon</i>	Andel leger som rapporterte at de benyttet NAPOS sin sjekkliste for kontroll av porfyrisykdom.
<i>Begrunnelse</i>	Indikatoren viser om NAPOS sin sjekkliste for kontroll av porfyrisykdom blir benyttet. Ved å benytte utsendte sjekklister for kontroll sikrer legen at kontrollen utføres i henhold til oppdaterte anbefalinger.
<i>Datakilde</i>	Årlig legekontrollskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: 90 %
<i>Ekskluderte</i>	Skjema hvor spørsmål bruk av sjekklister ikke er besvart, eller er besvart med "Ikke aktuelt".
<i>Bemerkninger</i>	Nyeste versjon av NAPOS sin sjekklister for kontroll er vedlagt legekontrollpakken som sendes ut til pasient årlig.

<i>Indikator (kortnavn i fet skrift)</i>	A-7 Kritisk informasjon om AIP/PV/HCP i kjernejournal
<i>Diagnosegrupper</i>	AIP/PV/HCP
<i>Type indikator</i>	Prosess
<i>Definisjon</i>	Andel leger som rapporterer at kritisk informasjon om diagnosen er lagt inn i pasientens kjernejournal.
<i>Begrunnelse</i>	Indikatoren viser hvor stor andel av pasientgruppen som har fått registrert diagnosen som kritisk informasjon i kjernejournal. Det er viktig at diagnosen er registrert i kjernejournal fordi det ved all helsehjelp må tas hensyn til faktorer som kan utløse potensielt livstruende akutte anfall, som bl.a. vanlige legemidler og faste.
<i>Datakilde</i>	Årlig legekontrollskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: 90 %
<i>Ekskluderte</i>	Skjema hvor spørsmål kritisk informasjon i kjernejournal ikke er besvart.
<i>Bemerkninger</i>	

B – Kvalitetsindikator angående leverovervåkning ved akutte porfyrisykdommer

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

Frem til og med 2018 anbefaltes årlig kontroll av lever etter fylte 50 år både for pasienter med aktiv AIP, PV eller HCP og pasienter som er genetisk disponert for AIP, PV eller HCP. En studie fra Norsk porfyriregister og NAPOS bekrefter betydelig økt risiko for primær leverkreft hos personer med AIP, PV og HCP over 50 år (Baravelli et al, 2017). På bakgrunn av resultatene fra studien, og i samråd med Norsk gastroenterologisk forening, endret NAPOS i november 2018 anbefalinger om bildeundersøkelse av lever fra en gang i året til *to* ganger per år (hvert halvår) for pasienter med AIP/PV/HCP over 50 år.

<i>Indikator (kortnavn i fet skrift)</i>	B-1 Bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV og HCP
<i>Diagnosegrupper</i>	AIP/PV/HCP
<i>Type indikator</i>	Prosess
<i>Definisjon</i>	Andel leger/pasienter som oppgir at bildeundersøkelse av lever utføres minst to ganger årlig.
<i>Begrunnelse</i>	Indikatoren viser om pasienter får utført bildeundersøkelse av lever som anbefalt. For alle med AIP/PV/HCP anbefales det fra 50 års alder å få utført regelmessig bildeundersøkelse av lever ca. hvert halvår, for tidlig å kunne oppdage forstadier til primær leverkreft.
<i>Datakilde</i>	Årlig legekontrollskjema, samt årlig pasientskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: 90 %
<i>Ekskluderte</i>	Skjema hvor spørsmålet om bildeundersøkelse/hyppighet ikke er besvart. Deltagere yngre enn 50 år.
<i>Bemerkninger</i>	

C – Kvalitetsindikator angående behandling ved nydiagnostisert PCT

PCT behandles vanligvis med blodtapping (veneseccio) for å redusere jernoverskudd i kroppen (jernoverskudd hemmer hemsyntesen i lever, hvilket fører til akkumulering av porfyriener) og/eller lavdose hydroksyklorkinfosfat (tabletter) som mobilisere porfyriener fra lever og dermed fører til at overskuddet skilles ut i urin. Det tar som regel 3-9 måneder etter behandlingsoppstart før symptomene bedres og forsvinner, mens tid til biokjemisk remisjon, definert som normalisert utskillelse av porfyriener i urin, tar betydelig lengre tid (måneder til år). Pasienter med hepatitt C-utløst PCT er i tillegg vist å ha god effekt de nye direktevirkende antivirale legemidlene og vil kunne få behandlet sin PCT som følge av effektiv hepatitt C-behandling.

Indikator (kortnavn i fet skrift)	C-1 Behandlingsoppstart ved PCT
<i>Diagnosegrupper</i>	PCT
<i>Type indikator</i>	Prosess
<i>Definisjon</i>	Andel deltagere som oppgir oppstart for behandling senest 2 måneder etter bekreftet diagnose.
<i>Begrunnelse</i>	Indikatoren viser om pasientene får startet opp med behandlingen innen 2 måneder etter at diagnosen er bekreftet fra NAPOS. 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. Sykdommen 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.
<i>Datakilde</i>	Diagnoseskjema + Behandlingsskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: 90 %
<i>Ekskluderte</i>	Deltagere som ikke har rapportert om behandling er startet eller tidspunkt for oppstart.
<i>Bemerkninger</i>	Behandlingsskjema sendes ut ca. 1,5 år etter bekreftet diagnose og beregningene inkluderer deltagerne som fikk tilsendt dette skjema i rapporteringsåret. Tid til oppstart beregnes i antall hele måneder.

D – Kvalitetsindikator angående behandling ved kjent PCT

Etter at PCT er blitt påvist, får pasientene behandling som fjerner/reducerer overskuddet av porfyriner i kroppen og symptomene forsvinner. Nye episoder med symptomer (residiv) kan unngås ved regelmessig oppfølging og kontroll av porfyrinnivåene, med mindre samtidige kompliserende tilstander. Dersom pasienten får økende utskillelse av porfyriner, kan forebyggende behandling gis for å holde nivåene lave/normalisere disse, slik at pasienten unngår nye symptomer.

Indikator (kortnavn i fet skrift)	D-1 Bruk av Behandlingsretningslinjer for PCT
<i>Diagnosegrupper</i>	PCT
<i>Type indikator</i>	Prosess
<i>Definisjon</i>	Andel leger som rapporterte at de benyttet NAPOS sine Behandlingsretningslinjer for PCT.
<i>Begrunnelse</i>	Indikatoren viser om NAPOS sine Behandlingsretningslinjer for PCT blir benyttet. Bruk av behandlingsretningslinjene sikrer at det gis god og likeverdig behandling (best practice) uavhengig av hvor i landet man bor og hvem man følges opp av.
<i>Datakilde</i>	Årlig legekontrollskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: 90 %

<i>Ekskluderte</i>	Skjema hvor spørsmål bruk av behandlingsretningslinjene ikke er besvart, eller er besvart med "Ikke aktuelt".
<i>Bemerkninger</i>	Behandlingsretningslinjene er lett tilgjengelig på NAPOS sine nettsider, og sendes til rekvirerende leger når PCT-diagnose påvises.

F – Kvalitetsindikator angående legemiddelbruk hos pasienter med AIP/PV/HCP

Legemidler som påvirker produksjon og omsetning av hem i kroppen kan utløse alvorlige akutte anfall hos pasienter med akutte porfyrisykdommer (AIP, PV, HCP). Dette gjelder både for de med aktiv sykdom og de som prediktivt har fått påvist genetisk disposisjon for sykdommene (latent sykdom). NAPOS drifter derfor en legemiddeldatabase (www.drugs-porphyrria.org) hvor helsepersonell kan søke opp legemidler for å finne ut om de er trygge å bruke. I databasen er legemidler klassifisert i fem kategorier ut fra en vurdering av risikoen for å utløse anfall, se Tabell 31.

Tabell 31. *Klassifikasjon av legemidler og gruppering til kvalitetsindikatoren*

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

<i>Indikator (kortnavn i fet skrift)</i>	F-1 Bruk av trygge og utrygge legemidler hos pasienter med akutte porfyrisykdommer
<i>Diagnosegrupper</i>	AIP/PV/HCP
<i>Type indikator</i>	Prosess
<i>Definisjon</i>	Andel deltagere som oppgir å kun bruke trygge legemidler.
<i>Begrunnelse</i>	Indikatoren viser i hvilken grad pasientene bruker mest mulig trygge legemidler. Akutte anfall 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.
<i>Datakilde</i>	Årlig pasientskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: 75 %
<i>Ekskluderte</i>	Deltagere som ikke har brukt legemidler, og skjema hvor ingen av de oppgitte legemidlene kan klassifiseres.
<i>Bemerkninger</i>	I noen situasjoner er utrygge legemidler eneste alternativ for å behandle annen alvorlig sykdom. Da vil nøye oppfølging være nødvendig for i størst mulig grad forebygge akutte anfall og være tidlig ute med ev. behandling.

G – Kvalitetsindikatorer angående diagnostisk forsinkelse

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

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

<i>Indikator (kortnavn i fet skrift)</i>	G-1 Diagnose innen ett år
<i>Diagnosegrupper</i>	AIP/PV/HCP, EPP
<i>Type indikator</i>	Prosess
<i>Definisjon</i>	Andel deltager hvor tid fra symptomdebut til diagnose, regnet i hele år, er 1 år eller mindre.
<i>Begrunnelse</i>	Indikatoren viser andel pasienter som får diagnose innen 1 år etter symptomdebut. 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. Rett diagnose er en forutsetning for at korrekt oppfølging kan gis, og det er derfor viktig at diagnostisk forsinkelse er så kort som mulig.
<i>Datakilde</i>	Diagnoseskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: 80 %
<i>Ekskluderte</i>	Deltagere som ikke har oppgitt tidspunkt for symptomdebut. Deltagere som ikke har hatt symptomer (latente) og som var prediktivt undersøkt før de fikk første symptomer.
<i>Bemerkninger</i>	Diagnostisk forsinkelse måles i antall hele år fra årstall for første symptomer til årstall diagnosen ble stilt. På grunn av få nye diagnoser per år, presenteres andelen for 5-års intervaller.

<i>Indikator (kortnavn i fet skrift)</i>	G-2 PCT-diagnose innen 4 måneder etter oppsøkt lege
<i>Diagnosegrupper</i>	PCT
<i>Type indikator</i>	Prosess
<i>Definisjon</i>	Andel deltagere hvor tid fra de oppsøkte lege første gang til bekreftet diagnose er 4 måneder eller mindre.
<i>Begrunnelse</i>	Indikatoren viser andel pasienter som får diagnosen innen 4 måneder etter at de oppsøkte lege første gang. Rett diagnose er en forutsetning for at korrekt behandling kan gis. PCT er den minst sjeldne porfyrisykdommen, og hudsymptomer gjør at pasientene ofte henvises til hudlege som bør ha kjennskap til diagnosen, derfor forventes det at utredningen tar kortere tid enn for andre porfyrisykdommer.
<i>Datakilde</i>	Diagnoseskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: 80 %
<i>Ekskluderte</i>	Deltagere som ikke har oppgitt tidspunkt for når de oppsøkt lege første gang. Deltagere som var prediktivt undersøkt før de fikk første symptomer.
<i>Bemerkninger</i>	Diagnostisk forsinkelse måles i antall hele måneder fra måned første gang oppsøkte lege pga. symptomene til dato diagnosen ble bekreftet fra NAPOS. På grunn av relativt få nye diagnoser per år, vil det for noen helseregioner ikke presenteres resultater fordi antall var for lavt det året.

6.3 PASIENTRAPPORTERTE RESULTAT- OG ERFARINGSMÅL (PROM OG PREM)

For sjeldne og lite kjente diagnoser vil legene ofte ikke ha like god kunnskap om hvordan man behandler og følger opp sykdommen, og pasienter kan oppleve å ikke å bli tatt på alvor/få riktig oppfølging og behandling. Det er derfor viktig å spørre pasientene om deres egne erfaringer rundt oppfølgingen de får i helsevesenet.

Registeret har 3 kvalitetsindikatorer definert som PREM eller PROM. Tabell 32 gir en oversikt over indikatorene og pasientgruppene som inngår, mens hver enkelt indikator er presentert i tabellform nedenfor.

Det validerte PROM-instrumentet SF-12v2 som måler helserelatert livskvalitet ble inkludert i Norsk porfyriregister på AIP og PCT spørreskjemaer i henholdsvis 2013 og 2014. Fra 2014-15 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.

Tabell 32. Oversikt over PREM- og PROM-indikatorer i Norsk porfyriregister

Indikator	Diagnosegrupper	Datakilde
A – Poliklinisk kontroll		
A-5 Fornøydhets siste kontroll	PCT, AIP/PV/HCP, EPP	Årlig pasientskjema
C – Behandling av nydiagnostisert PCT		
C-2 Erfaringer behandling og oppfølging	PCT	Behandlingskjema
E – Bekymring for symptomer (PROM)		
E-1 Bekymring for symptomer	PCT, AIP/PV/HCP, EPP	Årlig pasientskjema

<i>Indikator (kortnavn i fet skrift)</i>	A-5 Fornøydhets med oppfølgingen ved siste kontroll
<i>Diagnosegrupper</i>	PCT, AIP/PV/HCP, EPP
<i>Type indikator</i>	PREM
<i>Definisjon</i>	Andelen blant deltagere som går til kontroll og som i stor/svært stor grad er fornøyd med oppfølgingen de fikk ved forrige kontroll.
<i>Begrunnelse</i>	Indikatoren viser i hvilken grad pasientene er fornøyd med den oppfølgingen de får. Siden porfyrisykdommer er sjeldne, vil legene ofte ha lite kunnskap om sykdommen. I hvilken grad pasientene er fornøyd vil avhenge av hvor godt legen setter seg inn i sykdommen og hva som trengs for å gi god oppfølging.
<i>Datakilde</i>	Årlig pasientskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: 80 %
<i>Ekskluderte</i>	Deltagere som oppgir å ikke gå til regelmessig kontroll, samt skjema hvor spørsmålet om fornøydhets ikke er besvart.
<i>Bemerkninger</i>	

<i>Indikator (kortnavn i fet skrift)</i>	C-2 Erfaringer med behandling og oppfølging av PCT
<i>Diagnosegrupper</i>	PCT
<i>Type indikator</i>	PREM
<i>Definisjon</i>	Andel deltagere som scorer i stor/svært stor grad for hvert av spørsmålene om erfaringer fra behandlingsperioden.
<i>Begrunnelse</i>	Indikatoren måler erfaringer fra behandlingsperioden etter diagnosen. Informasjon om hvordan pasienten opplever å bli ivaretatt under behandlingsperioden trengs for å kunne identifisere om det er områder med mangler. Pasientene spørres om de fikk tilstrekkelig informasjon om sin diagnose/plager, om behandlingen var tilpasset situasjonen, om de ble involvert i avgjørelser som angikk behandlingen, om fornøydhets med oppfølging og med behandling og om de mente at de ble feilbehandlet.

<i>Datakilde</i>	Behandlingsskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Høy: 80 %
<i>Ekskluderte</i>	Skjema hvor det aktuelle spørsmål ikke er besvart.
<i>Bemerkninger</i>	Grunnet lavt antall pasienter, presenteres resultatene for 3-års perioder.

<i>Indikator (kortnavn i fet skrift)</i>	E-1 Bekymring for symptomer ved porfyrisykdom
<i>Diagnosegrupper</i>	PCT, AIP/PV/HCP, EPP
<i>Type indikator</i>	PROM
<i>Definisjon</i>	Andel deltagere som bekymrer seg i ulik grad, oppgitt på en 5-trinns likertskala.
<i>Begrunnelse</i>	Indikatoren måler i hvilken grad pasientene bekymrer seg for å få symptomer og gir mulighet til å følge hvordan sykdommen påvirker pasientene. I hvilken grad pasientene bekymrer seg vil avhenge av flere faktorer, bl.a. hvordan porfyrisykdommen har artet seg tidligere, samt hos ev. slektninger og hvordan de har blitt behandlet/fulgt opp tidligere. Siden porfyrisykdommene gir forskjellig typer symptomer med varierende behandlingsmuligheter og de har forskjellig naturlig forløp, er det som forventet at dette påvirker grad av bekymring ved de forskjellige diagnosene.
<i>Datakilde</i>	Årlig pasientskjema
<i>Måloppnåelse</i>	Ikke fastsatt.
<i>Ekskluderte</i>	Skjema hvor spørsmålet om bekymring ikke er besvart.
<i>Bemerkninger</i>	Spørsmålet er tilpasset diagnosene. Deltagerne spørres om de bekymrer seg for å få PCT: nye episoder med PCT-symptomer (blemmer, skjør hud, økt pigmentering, unormal hårvekst) AIP/PV/HCP: akutte porfyrianfall, EPP: nye episoder med EPP-symptomer.

6.4 SOSIALE OG DEMOGRAFISKE ULIKHETER I HELSE

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

Resultater fra registeret har ført til endrede faglige retningslinjer fra NAPOS om hyppighet av leverovervåkning, etter at en studie som koblet data fra Norsk porfyriregister, Kreftregisteret og Dødsårsaksregisteret viste at pasienter med AIP/PV/HCP over 50 år, har over 100 ganger

økt risiko for primær leverkreft sammenlignet med den generelle befolkningen (Baravelli et al, 2017). For personer som har høy risiko for leverkreft, anbefaler European Association for Liver Study (EASL) og European Organisation for Research and Treatment of Cancer (EORTC) ultralydundersøkelse av lever hver sjette måned. På bakgrunn av resultatene fra Norsk porfyriregister, og i samråd med NAPOS sitt senterråd, Fagråd for Norsk porfyriregister og Norsk gastroenterologisk forening, endret NAPOS i november 2018 anbefalinger om bildeundersøkelse av lever fra en gang i året til to ganger per år for pasienter med AIP/PV/HCP over 50 år.

I 2019 ble det publisert en ny studie av Baravelli et al. (2019) bl.a. basert på data fra Norsk porfyriregister og Kreftregisteret. Studien viste at selv om pasienter med PCT har økt risiko for primær leverkreft, er risikoen lav, og PCT-diagnose alene ikke gir grunn til årlig leverundersøkelse. Av den grunn ble sjekklisten for årlig kontroll, som sendes til alle diagnostiserende leger og er vedlagt årlig registerpakke, oppdatert og endret i tråd med funnene.

6.6 ETTERLEVELSE AV FAGLIGE RETNINGSLINJER

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

Resultater som belyser dette er presentert i kapittel 3 ved indikatorene A-1 Årlig kontroll, A-3 Viktigste undersøkelse ved kontroll, A-4 Analyserte kontrollprøver og B-1 Årlig bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV og HCP. Som følge av den endrede retningslinjen for leverovervåking i 2018, er den tilhørende prosessindikatoren i registeret oppdatert, og resultat som måler etterlevelsen av den nye retningslinjen er for første gang presentert i årets rapport.

Indikatorene A-6 Bruk av sjekklister for kontroll av porfyri sykdommen og A-7 Kritisk informasjon i kjernejournal om akutt porfyri sykdom sier også noe om retningslinjene følges.

Det finnes også behandlingsretningslinjer for PCT som skal bidra med å sikre god og riktig behandling til alle som trenger det, uavhengig av hvor i landet de bor og hvem som følger pasienten opp. Alle leger som får en ny pasient med PCT, får disse tilsendt, retningslinjene er lett tilgjengelig på NAPOS sine nettsider, og alle hudleger i Norge har fått disse tilsendt. Andelen rapporterende leger som benytter behandlingsretningslinjer for PCT er presentert i indikator D-2 Bruk av behandlingsretningslinjer for PCT.

6.7 IDENTIFISERING AV PASIENTRETTEDE FORBEDRINGSOMRÅDER

Årlig kontroll & analyserte kontrollprøver

Andelen som går til kontroll årlig har vært stadig økende de siste årene. Målgrensen er nær ved å bli oppnådd for samtlige av porfyrisykdommene, men det er likevel ønskelig at flere porfyripasienter går til årlig kontroll.

Uttrekk av laboratoriedata for alle deltagere i registeret har også vist at andelen pasienter som sender inn kontrollprøver til monitorering av sykdomsaktivitet er lavere enn ønskelig, 54 % (n = 500), 43 % (n = 133), 57 % (n = 23), 47 % (n = 43) for hhv. PCT, aktiv AIP, aktiv PV/HCP, og EPP. Målet er at innen 5 år etter at årlig registerpakke ble innført skal 75 % av PCT- og EPP-pasientene, og 60 % av pasientene med aktiv AIP, PV eller HCP sende inn årlig kontrollprøve. Hos deltagerne som går til årlig kontroll og hvor legekontrollskjema blir sendt inn, får de fleste sendt inn kontrollprøve med tanke på monitorering av sykdomsaktivitet, slik som anbefalt. Det er derfor viktig å legge til rette for at oppfølgende leger benytter NAPOS sin sjekklister for årlig kontroll.

Minstestandard ved oppfølging av pasienter

Det er et økende antall leger som rapporterer å ha utført minstestandard for EPP (fra 67 % (n = 15) til 92 % (n = 12)), mens andel leger som rapporterte at de hadde utført minstestandard ved oppfølging av pasienter med AIP/PV/HCP sank noe (2019; 90 % (n = 70), 2020; 81 % (n = 72)). Målgrensen på 90 % for høy måloppnåelse ble derfor ikke innfridd i 2020. Vær oppmerksom på at det er lavt antall for EPP og at resultatet må tolkes med varsomhet.

Bildeundersøkelse av lever ved akutt porfyrisykdom

I november 2018 ble det utarbeidet nye retningslinjer der NAPOS anbefaler kontroll av lever *to ganger årlig* for de som har fylt 50 år, i motsetning til tidligere anbefaling som var en gang årlig. I 2020 rapporterte 40 % av legene (n = 47) at bildeundersøkelse av lever ble gjort 2 ganger årlig, hvilket er langt under grensen for høy måloppnåelse på 90 %. Blant pasientene selv rapporterte 23 % at de fikk utført bildeundersøkelse av lever to ganger årlig (n = 109). Det var stor variasjon mellom de ulike helseregionene, der særlig Helse Nord kom bedre ut. I og med at ny anbefaling innbefattet økning i hyppighet, var det forventet at endringen vil ta tid og etterlevelsen derfor kom til å være lav. Resultatene viser at den nye anbefalingen med økt hyppighet enda ikke er bredt implementert, og pasientene rapporterer om barrierer i forhold til å få dette enkelt implementert lokalt.

Andel mottatte legekontrollskjema

Registeret mottar fortsatt for lavt antall legekontrollskjema. Fra 2019 til 2020 økte andelen for PCT fra 63 % (n = 223) til 68 % (n = 211), mens det for AIP/PV/HCP og EPP var en svak nedgang fra hhv. 63 % (n = 59) til 59 % (n = 56), og 61 % (n = 23) til 50 % (n = 20). Legekontrollskjemaet er utformet slik at det fungerer som et verktøy ved oppfølging av

pasienter med porfyrisykdom og inkluderer anbefalte undersøkelser og prosedyrer, og det er derfor å anbefale at legene benytter dette skjemaet ved kontroll. Registeret har satt som målgrænse at legekrollskjema benyttes ved minst 75 % av kontrollene.

Fornøydhet ved siste kontroll

I fjorårets rapport, som var basert på 2019-data, så man at andelen som i stor eller i svært stor grad var fornøyd ved oppfølging av EPP var lav. EPP kan gi uttalte symptomer og har få behandlingsmuligheter, og det kan være vanskelig for en lege med lite kunnskap om sykdommen å gi god oppfølging, noe som kan medvirke til at en stor andel av pasientene ikke var fornøyde. Årets resultat viste en markant økning i andel pasienter som rapporterte at de i stor eller i svært stor grad var fornøyd ved oppfølgingen av EPP (61 %). Det er likevel et stykke igjen til høy måloppnåelse på 80 %.

6.8 TILTAK FOR PASIENTRETTET KVALITETSFORBEDRING

Årlig registerpakke

Registeret startet i 2015 å sende ut årlig registerpakke til deltagerne for å øke andelen som går til årlig kontroll og får utført anbefalte undersøkelser. Diagnosegruppen AIP var først ut med å få tilsendt årlige skjemaer (2015), etterfulgt av PCT i 2016, og PV og HCP i 2017. Pilotutsendelse av registerpakken til EPP-pasienter ble utsendt i juli 2018. Siden denne utsendelsen fant sted godt ut på året er det grunn til å tro at flere pasienter allerede hadde gjennomført årets kontroll og dermed ikke fikk overlevert legeinnholdet i pakken, noe svært få utfylte legekrollskjema i 2018 også kan vitne om. Tiltaket med årlig registerpakke for EPP kom derfor først ordentlig i gang i 2019.

Registerpakken inneholder påminnelse om å gå til årlig kontroll, årlig pasientskjema og legekrollskjema. Pasientene blir bedt om å ta med seg legekrollskjemaet til legetime. Legekrollskjemaet er utformet slik at det fungerer som et verktøy ved oppfølging av pasienter med porfyrisykdom og inkluderer anbefalte undersøkelser og prosedyrer. Vedlagt legekrollskjemaet er også sjekklister for årlig kontroll av porfyrisykdommen og rekvisisjonsskjema for innsending av porfyrirelaterte prøver. Sjekklister angir hvilke undersøkelser som er anbefalt ved kontroll, og ble oppdatert da anbefalingene om leverovervåking ble endret.

Årlig registerpakke vil kunne bidra til å øke andelen som går til årlig kontroll, at flere får utført minstestandard ved kontroll og får analysert kontrollprøve, øke etterlevelsen av bildeundersøkelse av lever to ganger årlig, samt at flere kan bli fornøyde med oppfølgingen da lege blir forelagt mer informasjon om hva som skal gjøres ved porfyrikontroll. Porfyrisykdommer er sjeldne sykdommer og det kan være utfordrende for en lege med lite kunnskap om sykdommen å gi god oppfølging. Målet er derfor at registerpakken skal kunne være et arbeidsverktøy for legen i ledd i å gi en oppfølging av god kvalitet.

Tilgang på egne data – tilbakemelding til oppfølgende leger

Høsten 2020 startet registeret opp med individuelle tilbakemeldinger til leger, i første omgang til leger som har pasienter med en akutt porfyridiagnose (AIP, PV, HCP). Leger som har sendt inn legekrollskjema i rapporteringsåret, får nå tilbakemelding der bl.a. legens egne resultater er sammenstilt med anbefalingene for porfyrikontroll. Formålet med den individuelle tilbakemeldingen er å gjøre den enkelte lege mer oppmerksom på kvaliteten på den gjennomførte legekrollen, og å bidra til å sikre at porfyri pasienter i større grad får utført de nødvendige undersøkelsene ved kontroll. Målet er at tiltaket skal bidra til å bla. øke etterlevelsen av de anbefalte undersøkelsene ved kontroll, og dermed øke andel pasienter som får analysert kontrollprøver, utført minstestandard ved kontroll, bildeundersøkelse av lever to ganger årlig, og registrert akutt porfyrisykdom som kritisk informasjon i kjernejournal.

Tilbakemeldingen har også som formål å bidra med å øke rapporteringsgraden blant legene, slik at andel mottatte legekrollskjema øker. I den individuelle tilbakemeldingen gjøres den enkelte legen også oppmerksom på nyttige ressurser fra NAPOS som sjekklister for kontroll og behandlingsretningslinjer.

Leger som er oppgitt i årlig pasientskjema fra pasienter hvor registeret *ikke* har mottatt legekrollskjema, får tilbakemelding om at de er oppgitt som oppfølgende lege og gis informasjon om anbefalinger for kontroll samt innsending av legekrollskjema. Registeret håper på at dette tiltaket kan bidra til å øke andelen mottatte legekrollskjema til registeret.

Det er planlagt at leger som har pasienter med PCT eller EPP også skal få tilsendt en slik rapport fra og med høsten 2021.

Revisjon av spørreskjema

NAPOS anbefaler alle som har eller er genetisk disponert for akutt porfyrisykdom (AIP, PV eller HCP) å få registrert kritisk informasjon om sykdommen i sin kjernejournal. Dette anbefales fordi akutte porfyrisykdommer kan gi livstruende akutte nevroviscerale anfall som bl.a. kan utløses av mange vanlige legemidler, og de krever spesiell oppfølging og behandling. Fra 2019 ble det i legekrollskjema for AIP, PV og HCP inkludert spørsmål om kritisk informasjon om diagnosen er lagt inn i pasientens kjernejournal. Variabelen ble inkludert av to grunner; man ønsker oversikt over andelen som har fått registrert akutt porfyrisykdom i kjernejournal for å kunne rapportere tilbake på dette, i tillegg kan spørsmålet i seg selv gjøre oppfølgende lege oppmerksom på at registrering av kritisk informasjon er relevant for diagnosen. Legekrollskjemaene som samler inn data fra legen, ble i 2021 oppdatert med en tydeliggjøring om at leverovervåkning er anbefalt to ganger årlig hos alle med akutt porfyrisykdom > 50 år.

Informasjonsspredning

Informasjonsspredning til både helsepersonell og pasienter er svært viktig når det gjelder pasienter med sjeldne sykdommer. NAPOSen er en årlig nyhetsavis som tar utgangspunkt i data og resultater fra Norsk porfyriregister, og sendes ut hvert år til alle deltagerne og leger registrert i registeret. Her sammenlignes årets resultater med NAPOS sine anbefalinger om behandling og oppfølging av de ulike porfyrisykdommene, og det fokuseres på forbedringsområder.

Ved nye anbefalinger, som bildeundersøkelse to ganger årlig for pasienter med AIP, PV og HCP >50 år, blir disse lagt ut på NAPOS sine nettsider, inkl. nyhetsvarsling på e-post til alle abonnenter, samt informert om i den årlige nyhetsavisen fra registeret.

Individuelle pasientrettede tiltak

Deltagere som ved innsending av behandlingsskjema for PCT rapporterer at de ikke har fått startet opp med behandling, følges opp ved at registeret tar kontakt med deltageren eller deltagerens lege.

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

6.9 EVALUERING AV TILTAK FOR PASIENTRETTET KVALITETSFORBEDRING (ENDRET PRAKSIS)

Årlig kontroll & analyserte kontrollprøver

Registeret har over de siste årene implementert årlig registerpakke til de forskjellige diagnosene. Pasienter med AIP fikk for første gang tilsendt årlig registerpakke i 2015, PCT i 2016, PV og HCP i 2017 og EPP første ordinære utsending i 2019 (pilot 2018). Resultater for relevante kvalitetsindikatorer fulgt over tid har vist at det var en økning i andel pasienter som går til årlig kontroll samt en signifikant økning i andel med PCT og AIP som fikk analysert kontrollprøve, etter tiltaket med årlig registerpakke ble implementert.

Registeret har nå også evaluert effekten for EPP, hvor vi har tilgjengelig årlige data fra og med pilotutsendingen i 2018. Før oppstart av årlige registerpakker har registeret kun data fra diagnoseskjema for EPP. Siden man ikke har data om årlige kontroller før 2018, er det vanskelig å konkludere sikkert hvorvidt årlig registerpakke har bidratt til at flere EPP-pasienter går til årlig kontroll. Resultatene fra de årlige skjemaene viser imidlertid at etter innføring av registerpakken har andelen EPP-pasienter som gikk til kontroll årlig økt markant fra 54 % (n = 13) i 2018, til 74 % (n = 31) i 2019, og videre til 77 % (n = 26) i 2020. Det kan

følgelig tenkes at årlig registerpakke og fokus på viktigheten av årlig kontroll har bidratt til økningen, slik man også har observert for de andre diagnosene.

Resultater for pasienter med aktiv PV/HCP viser også at det har vært en økning i andel som får analysert kontrollprøver sammenlignet med før årlig registerpakke ble implementert i 2017, selv om vi observerer en liten nedgang i 2020. For EPP var det også en økning i andel som fikk analysert kontrollprøver fra 54 % (n = 37) i 2018 til 61 % (n = 41) i 2019, men også her sank andelen som fikk analysert kontrollprøver i 2020 til 47 % (n = 43). Det er mulig at pandemisituasjonen har påvirket muligheten for å gå til kontroll. Det gjøres oppmerksom på at antallet pasienter med disse diagnosene er lavt og at nedgangen kan være en tilfeldig variasjon.

Selv om vesentlig flere av deltagerne i registeret nå får analysert kontrollprøver sammenlignet med før oppstart av årlig registerpakker, er det et stykke igjen til indikatoren innfrir til høy måloppnåelse (75 % for PCT og EPP, og 60 % for AIP/PV/HCP). Registeret håper det nylig oppstartede tiltaket i form av individuell personentydig tilbakemelding til oppfølgende leger som sammenstiller legens egne resultat med gjeldende anbefalinger for kontroll, bidrar til at flere får oppfølging i henhold til retningslinjene inklusiv monitorering av sykdomsaktivitet. Vi vil også fortsette å fokusere på viktigheten av årlig kontroll og innsending av kontrollprøver, både opp mot pasientgruppen og deres oppfølgende leger.

Bildeundersøkelse av lever ved akutt porfyrisykdom

NAPOS publiserte i november 2018 nye retningslinjer for leverovervåkning ved akutt porfyrisykdom. Fra 2019 til 2020 økte andelen som rapporterte at de hadde fått utført bildeundersøkelse i henhold til de nye retningslinjene, men andelen er fremdeles for lav. Vi håper innføringen av den individuelle tilbakemeldingen, som gir legen tilgang til egne resultat sammenstilt mot gjeldende anbefalinger, vil bidra å øke andelen som får utført bildeundersøkelse av lever to ganger i året. Det samme gjelder presiseringen som ble gjort på legekontrollskjema i 2021, hvor anbefalingen om bildeundersøkelse av lever to ganger årlig er fremhevet.

Fornøydhet ved siste kontroll

I 2019 implementerte registeret årlig registerpakke for pasienter med EPP. I årene etter at årlig registerpakke ble innført, observert registeret en økning i andel EPP pasienter som i stor eller i svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved sist kontroll fra 27 % (n = 11) i 2018 til 36 % (n = 25) i 2019 og videre til 61 % (n = 23) i 2020. Det kan tenkes at årlig registerpakke kan ha bidratt til at flere er fornøyd ettersom flere oppfølgende leger blir forelagt informasjon om hva som er anbefalt utført ved kontroll av EPP. Antall pasienter med EPP er imidlertid lavt og resultatet må tolkes med forsiktighet mht. tilfeldig variasjon.

Kritisk informasjon i kjernejournal

I 2019 så man at andelen som hadde fått registrert kritisk informasjon om sin akutte porfyrisykdom var lav. Resultater fra de mottatte legekontrollskjemaene i 2020 viser at 66 % (n = 59) av deltagerne har fått lagt dette inn i kjernejournal, mens 15 % ikke har det, og for 19 % av deltagerne rapporterte lege at de ikke vet om dette er lagt inn. Dette var en forbedring fra 2019, men det er fremdeles et stykke unna høy måloppnåelse som er satt til 90 %. Fortsatt fokus på å få registrert akutt porfyrisykdom som kritisk informasjon i pasientens kjernejournal er viktig.

Individuelle pasientrettede tiltak

I 2020 var det en deltager som ved innsending av behandlingsskjema for PCT rapporterte å ikke ha fått behandling. Dette ble fulgt opp av registeret og lege ved NAPOS.

I 2020 rapporterte registeret 23 porfyrinogene eller uklassifiserte legemidler, brukt av 22 pasienter, til farmasøyt ved NAPOS. For fire av legemidlene som ble brukt medførte dette oppfølging fra farmasøytens side, der de aktuelle pasientene ble kontaktet.

6.10 PASIENTSIKKERHET

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

Individuelle pasientrettede tiltak (også beskrevet i kap.6.8 og 6.9)

Deltagere som ved innsending av behandlingsskjema for PCT rapporterer at de ikke har fått startet opp med behandling, følges opp ved at registeret tar kontakt med deltageren eller deltagerens lege.

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

KAPITTEL 7

FORMIDLING AV RESULTATER

7.1 RESULTATER TILBAKE TIL DELTAKENDE FAGMILJØ

En av de store utfordringene for sjeldne diagnoser som porfyrisykdommene, er mangel på kunnskap om sykdommene hos helsepersonell og i andre deler av tjeneste- og behandlingsapparatet. Å kunne bidra til kompetanseheving og kunnskapsbasert praksis, er derfor viktig for Norsk porfyriregister.

NAPOSten er en årlig nyhetsavis som sendes ut til alle fastleger og behandlende leger som har pasienter registrert i Norsk porfyriregister. Fra og med 2017 har registeret samlet inn oppdaterte legeopplysninger (adresseinformasjon) fra pasienter deltagende i Norsk porfyriregister slik at NAPOSten kan sendes direkte til oppfølgende lege. I NAPOSten gis konkrete anbefalinger om bl.a. forebygging og behandling, med utgangspunkt i data rapportert til registeret.

Høsten 2020 startet registeret med å sende individuell, personentydig tilbakemelding til leger som er rapportert inn i rapporteringsåret. Først ut var leger som hadde pasienter med en akutt porfyridiagnose (AIP, PV, HCP). Leger som har sendt inn legekontrollskjema i rapporteringsåret, får tilbakemelding hvor egne resultater er sammenstilt med det som er anbefalt for oppfølging/kontroll og hva andre leger har rapportert. Leger som er oppgitt i årlig pasientskjema fra pasienter, men hvor registeret ikke har mottatt legekontrollskjema fra legen, får tilbakemelding om at de er oppgitt som oppfølgende lege og informasjon om anbefalinger for kontroll og innsending av legekontrollskjema. Registeret planlegger oppstart av tilsvarende tilbakemelding til leger som har pasienter med PCT og EPP høsten 2021.

Opplysninger om registeret, årsrapporten og lenke til resultater på kvalitetsregistre.no er også tilgjengelig fra NAPOS sine nettsider. Sentrale funn blir også publisert i form av nyhetssaker på www.napos.no, og inkludert i nyhetsvarsling per e-post til abonnenter av dette.

Det arrangeres etterutdanningskurs i porfyrisykdommer for leger hvor nye funn fra Norsk porfyriregister presenteres. NAPOS holder foredrag om porfyrisykdommer i forskjellige fora, og informasjon om og fra registeret blir også inkludert der.

7.2 RESULTATER TIL ADMINISTRASJON OG LEDELSE

Norsk porfyriregister rapporterer årlig (denne rapporten) til Helse Vest RHF via Fagsenter for medisinske registre i Helse Vest, til avdelingssjef for Avdeling for medisinsk biokjemi og farmakologi og avdelingsdirektør for Laboratorieklinikken ved Haukeland

universitetssjukehus (HUS). Den årlige nyhetsavisen med resultater fra registeret, NAPOSten, sendes også til overnevnte, samt til fagdirektør i hvert av de regionale helseforetakene.

Informasjon om registeret sin aktivitet er også inkludert i NAPOS sin årsrapportering til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) og Helse- og omsorgsdepartementet.

7.3 RESULTATER TIL PASIENTER

Den årlige nyhetsavisen, NAPOSten, sendes til alle deltagere i Norsk porfyriregister. Her gis det konkrete anbefalinger om bl.a. oppfølging og kontroll av sykdommen, forebygging av symptomer, og behandling, med utgangspunkt i data rapportert til registeret. Her presenteres også utvalgte resultater fra årsrapporten.

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

7.4 PUBLISERING AV RESULTATER PÅ KVALITETSREGISTRE.NO

Fra 2014 har registeret offentliggjort resultater på nettsiden kvalitetsregistre.no. I 2019 ble resultater fra registeret for første gang presentert i resultatportalen på denne nettsiden. Resultatene oppdateres årlig.

I 2021 vil følgende kvalitetsindikatorer bli presentert i sykehusviseren:

- A-1 Årlig kontroll ved PCT og EPP (pasientrapportert)
- A-1 Årlig kontroll ved AIP, PV og HCP (pasientrapportert)
- A-2 Mottatte legekontrollskjema for alle diagnoser
- A-3 Viktigste undersøkelser ved kontroll for AIP, PV og HCP (legerapportert)
- A-4 Analyserte kontrollprøver fra pasienter med PCT (laboratedata)
- A-5 Fornøydhet med oppfølgingen ved siste PCT-kontroll (PREM)
- B-1 Bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV og HCP (legerapportert)
- C-1 Behandlingsoppstart ved PCT (pasientrapportert)

KAPITTEL 8

SAMARBEID OG FORSKNING

8.1 SAMARBEID MED ANDRE HELSE- OG KVALITETSREGISTRE

NAPOS er medlem av det europeiske referansenettverket European Reference Network for Hereditary Metabolic Disorders (MetabERN). NAFOS er medlem i det europeiske nettverket for porfyrispesialistsentre; European Porphyrria Network (Epnnet). Epnnet er en forening for europeiske spesialist-porfyrisentre, som skal fremme grunnleggende og klinisk forskning når det gjelder porfyrisykdommer, styrke kunnskapen om porfyrisykdommer og tilrettelegge for beste praksis for behandling og diagnose ved å legge til rette for og knytte sammen ekspertaktiviteter over hele Europa til beste for porfyripasienter. NAFOS innehar for tiden presidentvervet (professor Sverre Sandberg; 2018-2020 og 2020-2022), og representanter fra NAFOS leder også faglige arbeidsgrupper i Epnnet.

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 Epnnet. Den overordnede målsettingen for EPR er å få mer kunnskap om det naturlige forløpet til porfyrisykdommene, vurdere effekten av behandlingen som gis ved de ulike sykdommene og undersøke klinisk praksis. NAFOS har ansvar for drift av EPR, og databasen er lokalisert ved Haukeland universitetssjukehus. Innsamling av norske data til EPR gjøres samtidig med innsamling av data fra helsepersonell til Norsk porfyriregister.

Norsk porfyriregister har i 2019 samarbeidet med Fagsenter for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest, Helse Vest IKT (HVIKT) og Helse Midt IKT (HEMIT) i forbindelse med videreutvikling av elektronisk registreringsløsning (MRS) for registeret. I 2020 ble registeret tildelt midler fra Fagsenter for pasientrapporterte data til å utarbeide ePROM-løsning for Norsk porfyriregister. Registeret ble satt i kø for å få utviklet ePROM, og status per juni 2021 er at det arbeides med prisestimat for utviklingen av ePROM for registeret.

Registeret gjennomførte i 2019-20 en valideringsstudie i samarbeid med Fagsenter for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest. Resultatene fra valideringsstudien er presentert i kapittel 5.7.2.

8.2 VITENSKAPELIGE ARBEIDER

Datautlevering

- Det er i 2020-2021 ikke utlevert data til eksterne prosjekter.

Vitenskapelige artikler

- 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).
- 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 (planlegges publisert i 2021).

DEL II
PLAN FOR FORBEDRINGSTILTAK

KAPITTEL 9

VIDERE UTVIKLING AV REGISTERET

GJENNOMFØRTE OG PLANLAGTE TILTAK

I 2020 og 2021 har det vært jobbet med flere forbedringstiltak for Norsk porfyriregister.

Datafangst

MRS og ePROM: Innregistreringsløsning i MRS for EPP-skjema ble satt i produksjon og tatt i bruk februar 2020. Produksjonssettingen inkluderte også oppdateringer av AIP/PV/HCP pasient- og legekrollskjema hvor det ble lagt til noen nye variabler og gjort endringer for noen eksisterende variabler. Endringer i spørreskjema som følge av f.eks. endrede retningslinjer, justering av spørsmål osv. vil medføre behov for tilsvarende oppdatering i MRS-løsningen. Videre ønsker registeret å gjøre forbedringer på registerets legeoversikt i MRS.

Registeret jobber videre med å kunne ta i bruk ePROM-løsning til innsamling av data fra deltagerne. Hoveddelen av resultatene i Norsk porfyriregister er pasientrapportert, og en ePROM løsning vil derfor bidra til betydelig forenklet arbeidsflyt for registeret. Det ble mottatt kr 100.000 til dette i 2020 fra Fagsenter for pasientrapporterte data. Dessverre ble ikke registeret prioritert til å få IKT-støtte i 2020, men er blitt prioritert våren 2021. Arbeidet med å utarbeide ePROM-skjema er godt i gang for det årlige PCT-pasientskjemaet fra registeret sin side, og per juni 2021 har det blitt gjort et prisestimat for å få produksjonssatt ePROM-løsning for årlig pasientskjema PCT.

Spørreskjema: Som følge av studien som viste at PCT-diagnose alene ikke gir grunn til årlig leverundersøkelse (Baravelli et al., 2019) er variabler i pasientskjema og legekrollskjema som målte om pasienter med PCT fikk utført bildeundersøkelse av lever, nå ekskludert fra skjemaene. Kvalitetsindikatoren som viste resultater fra disse variablene er følgelig også fjernet.

De senere årene har det kommet en rekke nye legemidler som svært effektivt kurerer infeksjon med hepatitt C virus (HCV). Flere studier viser at dette også fører til bedring av porfyrisymptomer hos pasienter som har utviklet PCT som følge av kronisk HCV infeksjon. Registeret planlegger høsten 2021 å tilpasse spørreskjema for pasienter med hepatitt C-utløst PCT, slik at opplysninger om hepatitt C-behandling registreres.

Datakvalitet

Det ble i 2019-2020 gjennomført en valideringsstudie av innregistrerte data fra pasientskjema PCT mottatt i 2019, som viste at innregistreringsnøyaktigheten av skjemaet var svært høy, jamfør kapittel 5.7.2.

Registeret utarbeidet høsten 2020 individuell tilbakemelding til leger som har pasienter med en akutt porfyridiagnose (AIP, PV, HCP). Denne sendes til leger som har rapportert inn i rapporteringsåret. I tillegg sendes en generell tilbakemelding til leger som er oppgitt som behandlende lege for pasienter som har rapportert inn det aktuelle året, men som selv ikke har sendt inn skjema. En slik individuell tilbakemelding kan bidra til å øke komplettheten på legekontrollskjema og rapporteringsgraden blant legene. Høsten 2021 planlegges det å starte opp med individuell tilbakemelding til leger som har pasienter med PCT og EPP.

Dekningsgrad: For å bedre dekningsgraden planlegger registeret å søke reservasjonsrett til fordel for aktivt samtykke (se Videre utvikling, under).

Fagutvikling og kvalitetsforbedring av tjenesten

Utvikling av indikatorer: I 2020 ble det fastsatt mål for tre kvalitetsindikatorer; Fornøydhet med oppfølgingen ved siste kontroll (A-5), Kritisk informasjon i kjernejournal (A-7) og indikatoren Erfaringer med behandling og oppfølging av PCT (C-2). Da indikatorene A-5 og C-2 er PREMs, ble Fagsenter for pasientrapporterte data involvert for bistand med tanke på hva som er realistiske måloppnåelse for denne typen kvalitetsindikatorer, og 80 % ble valgt som grense for høy måloppnåelse.

PREM- og PROM-data: PROM-data fra registeret (det validerte skjemaet SF-12v2) ble for første gang brukt i en studie som har undersøke helserelatert livskvalitet ved PCT. Resultatene ble publisert i 2020, og en kort oppsummering av studien er presentert i kapittel 3.2.

Demografisk variasjon: Arbeidet med frafallsanalyser er per juni 2021 påbegynt.

Kliniske forbedringsområder: I fjorårets rapport så man at resultatene var spesielt lave for bildeundersøkelse av lever to ganger årlig og registrering av diagnose i kjernejournal for AIP/PV/HCP. Etterlevelsen av bildeundersøkelse av lever to ganger årlig, samt indikatoren om kjernejournal, har økt sammenlignet med i fjor, men det er et stykke igjen til man når høy måloppnåelse. Det var også lavt antall som fylte minstestandard ved kontroll av EPP-pasienter i fjor. Årets resultater viser at dette nå har høy måloppnåelse blant legene som hadde sendt inn skjema i 2020, men er basert på relativt lavt antall mottatte skjema. Resultater i årets rapport viser i tillegg at vi fortsatt mottar for få legekontrollskjema samt at for få av deltagerne i registeret får monitorert sykdomsaktivitet ved innsending av kontrollprøver. NAPOS vil i 2021 fortsette å fokusere på de kliniske forbedringsområdene via tilbakerapportering til oppfølgende leger, NAPOS sine nettsider, pasientkurs og NAPOSTen – registerets årlige nyhetsavis.

Formidling av resultater

Tilbakemelding til leger: Registeret har utarbeidet individuelle tilbakemeldinger til den enkelte lege. Dette implementert høsten 2020 til leger som følger opp pasienter med AIP, PV eller HCP. Leger som har sendt inn legekrollskjema i rapporteringsåret, får tilbakemelding hvor egne resultater er sammenstilt med det som er anbefalt for oppfølging/kontroll og hva andre leger har rapportert. Leger som er oppgitt i årlig pasientskjema fra pasienter hvor registeret ikke også har mottatt legekrollskjema, får tilbakemelding om at de er oppgitt som oppfølgende lege og informasjon om anbefalinger for kontroll og innsending av legekrollskjema. I tillegg til den individuelle tilbakemeldingsrapporten, får alle legene tilsendt den årlige nyhetsavisen (NAPOSTen). Registeret planlegger å sende tilsvarende tilbakemelding til leger som har pasienter med PCT og EPP fra høsten 2021.

Sykehusviseren: Resultater fra registeret ble presentert i resultatportalen for første gang i 2019. I 2021 publiseres resultatene på sykehusviseren. Registeret planlegger i år å presentere indikatoren årlig kontroll fordelt på de akutte (AIP/PV/HCP) og kutane (PCT & EPP) diagnosene. Indikatoren bildeundersøkelse av lever for pasienter over 50 år med akutte porfyrisykdommer er oppdatert iht. nye retningslinjer om utførelse to ganger årlig, og datagrunnlaget er endret fra pasientrapportert til legerapportert. Indikatoren Andel mottatte legekrollskjema for alle diagnoser, er presentert for første gang på sykehusviseren i 2021.

Samarbeid og forskning

Data fra registeret om livskvalitet (SF-12) hos deltagere med PCT ble publisert i artikkelen «Health-related quality of life in porphyria cutanea tarda: A cross-sectional registry based study» i mars 2020 (Andersen et al.).

Forskningsprosjektet «Prediktorer for sykdomsaktivitet og langtidskomplikasjoner ved akutt intermitterende porfyri (PredPor)» startet opp på NAPOS i 2020. Målet med studien er å beskrive den norske AIP-populasjonen og å se om man kan identifisere faktorer som i fremtiden kan benyttes til å predikere symptomatisk sykdom og utvikling av langtidskomplikasjoner, for dermed å kunne tilby personer med AIP tilpasset oppfølging og behandling. Ved inklusjon kartlegges deltagerne klinisk og biokjemisk, og de blir også spurt om å avgi prøver til Norsk porfyribiobank. Deltagerne skal deretter følges prospektivt i Norsk porfyriregister. Prosjektet er et samarbeid med Universitetet i Bergen, det franske porfyrisenteret og forskere blant annet ved Stavanger universitetssykehus og Norges teknisk-naturvitenskapelige universitet. Prosjektet fikk REK-godkjenning vinteren 2020, og de første deltagerne ble inkludert i en pilot i desember 2020. I 2021 har prosjektet fått tildelt midler fra Helse Vest og Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser. NAPOS fikk i 2020 godkjent Norsk porfyribiobank for lagring av biologisk materiale i Biobank Haukeland.

VIDERE UTVIKLING

Registeret ble i ekspertgruppens vurdering av fjorårets årsrapport klassifisert til å være i stadium 3A.

En videre utvikling til stadium 4 vil kreve oppfylling av punkt 13 i stadieinndelingssystemet. Etter vår vurdering er punkt 12, 14, 15 og 16 oppfylt.

Dekningsgrad på minst 80 % i løpet av siste to år (punkt 13)

Norsk porfyriregister er basert på aktivt samtykke og innrapportering av resultater direkte fra pasienten/deltageren, noe som dermed er styrende for dekningsgrad. Fagrådet godkjente høsten 2019 registeret sitt ønske om å søke reservasjonsrett til fordel for aktivt samtykke for registerdeltagere. En reservasjonsrett vil kunne øke dekningsgraden betydelig. I forkant av reservasjonsrettsøknaden må det gjennomføres en DPIA. Dette vil være et tidkrevende arbeid, og man planlegger å starte opp arbeidet i 2021. Inntil en ev. reservasjonsrett er på plass, og for å øke dekningsgraden, vil registeret ta opp på brukermøte høsten 2021 (brukermøtet skulle opprinnelig holdes høsten 2020, men ble utsatt grunnet covid) om personer der foreldre tidligere ikke har samtykket til registerdeltagelse, skal re-inviteres etter fylte 16 år.

Registrerende enheter har tilgang til oppdaterte egne personentydige resultater og aggregerte nasjonale resultater (punkt 14)

Gjennom den individuelle tilbakemeldingen får nå innrapporterende lege til pasienter med AIP, PV og HCP tilgang til egne data om kontroll og oppfølging Høsten 2021 vil PCT og EPP også få tilgang til egne data via denne tilbakemeldingen. Legene skal få en slik tilbakemelding, årlig.

Registeret har et ønske om å etablere en ePROM-løsning og har fått tildelt øremerkede midler fra Fagsenter for pasientrapporterte data til dette arbeidet. Etter hva vi har forstått vil ePROM kunne opprette rapporter slik at pasientene kan få innsyn i sine egne svar. Registeret har vært satt i kø-løsning mtp. å få bistand til arbeidet med ePROM. Per juni 2021 er arbeidet med ePROM startet opp igjen, og registeret håper at ePROM kan produksjonssettes for PCT i løpet av vinteren 2021/våren 2022. Senhøsten 2020 ble det sendt inn informasjon til HEMIT vedrørende innsynsløsning på Helse Norge for registeret. Innsynsløsningen vil bli implementert og levert av HEMIT ved neste oppgradering av registeret, trolig i samme omgang som innføring av ePROM.

Nivå A

Å holde seg i nivå A krever at registeret kan dokumentere resultater fra kvalitetsforbedrende tiltak som har vært igangsatt i løpet av de siste tre år. Registerets arbeid med dette er beskrevet i kapittel 6.9.

DEL III
STADIEVURDERING

KAPITTEL 10 REFERANSER TIL VURDERING AV STADIUM

10.1 VURDERINGSPUNKT

Tabell 33. Vurderingspunkter for stadium for Norsk porfyriregister og registerets egen evaluering.

Nr	Beskrivelse	Kapittel	Egen vurdering 2020	
			Ja	Nei
Stadium 2				
1	Samler data fra alle aktuelle helseregioner	3 , 5.3	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2	Presenterer kvalitetsindikatorne på nasjonalt nivå Har en konkret plan for gjennomføring av dekningsgradsanalyser Kommentar: NAPOS har oversikt over tilnærmet alle pasienter med porfyridiagnose i Norge, og kan beregne andelene som deltar i registeret jfr. kapittel 5.2.	3	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3	En dekningsgrads-analyse mot NPR er ikke relevant, da få av pasientene innlegges i sykehus. Har en konkret plan for gjennomføring av analyser og jevnlig rapportering av resultater på enhetsnivå tilbake til deltakende enheter Kommentar: Ingen sykehus/avdelinger sender systematisk eller rutinemessig data til registeret. Data presenteres på helseregionnivå eller fordelt på type lege. Innrapporterende leger får tilsendt individuelt tilbakemeldingsbrev med egne resultater (oppstart i 2020 for AIP, PV og HCP og i 2021 for PCT og EPP) samt informasjon om årets resultater i den årlige nyhetsavisen.	5.2	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4	Har en oppdatert plan for videre utvikling	7.1 , 7.2	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5	Kan dokumentere komplett av kvalitetsindikatorer	Del II , 9	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Stadium 3				
6	Kan dokumentere dekningsgrad på minst 60 % i løpet av siste to år Registeret skal minimum årlig presentere	5.7	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7	Kvalitetsindikatorresultater interaktivt på nettsiden kvalitetsregistre.no Registrerende enheter kan få utlevert eller tilgjengeliggjort egne aggregerte og nasjonale resultater Kommentar: Ingen sykehus/avdelinger sender rutinemessig data til registeret, men alle rapporterende leger (oppstart i 2020; AIP; PV og HCP, oppstart høst 2021 for PCT og EPP) får tilsendt tilbakemeldingsrapport med egne data, samt informasjon om	5.2 , 5.4	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8		7.4	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9		7.1 , 7.2	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

årets resultater i den årlige nyhetsavisen. I tillegg publiseres resultater som nyhetssaker på nettsiden til napos.no. Da porfyrisykdommer er sjeldne, diagnostiseres det få nye pasienter per år, og for alle diagnosene anbefales rutinekontroll en gang per år. Data innhentes derfor en gang årlig. Kost-nytteverdien ved å utlevere data hyppigere enn en gang per år, vil derfor ikke være den samme for Norsk porfyriregister som for andre registre hvor nye pasienter kontinuerlig strømmer til.

- | | | | | |
|----|---|--|-------------------------------------|--------------------------|
| 10 | Presenterer deltakende enheters etterlevelse av de viktigste faglige retningslinjer | 3 , 6.6 | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 11 | Har en oppdatert plan for videre utvikling av registeret | Del II , 9 | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

Stadium 4

- | | | | | |
|----|--|---|-------------------------------------|-------------------------------------|
| 12 | Har i løpet av de siste 5 år dokumentert at innsamlede data er korrekte og reliable | 5.6 , 5.7 | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 13 | Kan dokumentere dekningsgrad på minst 80% i løpet av siste to år
Registrerende enheter har tilgang til oppdaterte egne personentydige resultater og aggregerte nasjonale resultater
Kommentar: I tilbakemeldingsrapporten får innrapporterende lege egne data om kontroll for den enkelte pasient sammenstilt med det som er anbefalt for oppfølging/kontroll og hva andre leger har rapportert. Denne er iverksatt for AIP/PV/HCP og fra høsten 2021 vil også leger som følger opp pasienter med PCT og EPP få tilgang på sine egne data. | 5.2 , 5.4 | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> |
| 14 | Registerets data anvendes vitenskapelig | 7.1 | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 15 | Presenterer resultater på enhetsnivå for PROM/PREM (der dette er mulig) | 8.2 | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 16 | | 3.1 | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

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 | 6.9 | <input checked="" type="checkbox"/> | <input 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 | 6.7 , 6.8 | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
|----|--|---|-------------------------------------|--------------------------|

Nivå C

- | | | | | |
|----|--------------------------------|--|--------------------------|-------------------------------------|
| 19 | Oppfyller ikke krav til nivå B | | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> |
|----|--------------------------------|--|--------------------------|-------------------------------------|

10.2 REGISTERETS OPPFØLGING AV FJORÅRETS VURDERING FRA EKSPERTGRUPPEN

Nedenfor er ekspertgruppens vurdering fra 2019 og tilbakemelding på hvordan registeret har jobbet for å forbedre seg på disse punktene.

Vurdering 2019:

Registeret er i en god utvikling. Årlig registerpakke og individuelle tilbakemeldinger til leger ser vi som et verdifullt bidrag til forbedring av pasientrettet behandlingskvalitet. Registeret har krysset av for "nei" i pkt 12, men har oppgitt at det er gjennomført en valideringsstudie. Ekspertgruppen regner følgelig dette punktet som oppfylt. Arbeidet med eProm er viktig. Det er krevende å oppnå svært høy dekningsgrad for et samtykkebasert register. Reservasjonsrett synes å være en god mulighet for å komme over 80%-grensen.

Ekspertgruppen vurderer at registeret er i stadium 3A

Kjære ekspertgruppe,

Takk for konstruktiv tilbakemelding på årsrapporten for Norsk porfyriregister for 2019.

Høsten 2020 startet registeret opp med å sende årlige individuelle tilbakemeldinger til leger som følger opp pasienter med AIP, PV og HCP. Høsten 2021 vil også leger som følger opp pasienter med PCT og EPP få tilsendt en tilsvarende individuell tilbakemelding. Registeret håper tilbakemeldingen vil bidra til å øke kvaliteten på oppfølgingen pasienter med porfyrisykdom får. Etter at registeret har stått i kø for å utvikle ePROM-løsning, er det nå gledelig at registeret våren 2021 ble prioritert. Registeret vil fortsette samarbeidet med Helse Vest Ikt og Hemit for å få på plass en ePROM-løsning, i første omgang for årlig pasientskjema for PCT.

I 2020 hadde registeret en dekningsgrad på 72 %, og reservasjonsrett vil kunne øke dekningsgraden betydelig, da NAPOS i praksis har oversikt over alle diagnostiserte pasienter i Norge. Registeret planlegger å starte opp med DPIA høsten 2021, for å deretter søke om overgang til reservasjonsbasert samtykke.