

Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer

Årsrapport for 2019 med plan for forbedringstiltak

Faglig ledelse for registeret

Kai Ivar Müller¹

Synnøve Magnhild Jensen¹

Ansatte ved registeret

Andreas F. Lahelle¹

Fagrådet for registeret

Petter Sanaker (leder)²

Kjell Arne Arntzen¹

Magnhild Rasmussen³

Kristin Ørstavik⁴

Rune Østern⁵

Jon Magnus Dahl⁶

*1 Nevro-, hud og revmatologisk avdeling Nevromuskulært
kompetansesenter Universitetssykehuset Nord-Norge*

2 Nevrologisk avd., Haukeland Universitetssykehus

*3 Barneavdelingen/ Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære
tilstander Oslo Universitetssykehus*

*4 Nevrologisk avd./Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære
tilstander Oslo Universitetssykehus*

5 Medisinsk genetisk avdeling, St. Olavs Hospital

6 Brukerrepresentant, FFM

1. oktober 2020

Innholdsfortegnelse

Del I Årsrapport	4
Kapittel 1 Sammendrag	5
Kapittel 2 Registerbeskrivelse	6
2.1 Bakgrunn og formål	6
2.1.1 Bakgrunn for registeret	6
2.1.2 Registerets formål	6
2.1.3 Analyser som belyser registerets formål.....	6
2.2 Juridisk hjemmelsgrunnlag	6
2.3 Faglig ledelse og dataansvar.....	7
2.3.1 Aktivitet i fagråd/referansegruppe	7
Kapittel 3 Resultater	8
3.1 Dekningsgrad og tilslutning	8
3.2 Kvalitetsindikatorer	9
3.2.1 Utredningstid.....	9
3.2.2 Andel pasienter med molekylærgenetisk bekreftet diagnose	10
3.2.3 Genetisk veiledning	11
3.2.4 Hjerteoppfølging	11
3.2.5 Fysioterapi	11
3.2.6 Oppfølging hos nevrolog/barnelege	12
3.3 Pasientrapporterte resultatmål og pasienterfaringer	12
3.4 Andre analyser.....	12
Kapittel 4 Metoder for fangst av data	14
Kapittel 5 Datakvalitet.....	15
5.1 Antall registreringer	15
5.2 Metode for beregning av dekningsgrad	15
5.3 Tilslutning	15
5.4 Dekningsgrad	16
5.5 Prosedyrer for intern sikring av datakvalitet.....	16
5.6 Metoder for vurdering av datakvalitet.....	16
5.7 Vurdering av datakvalitet	16
Kapittel 6 Fagutvikling og pasientrettet kvalitetsforbedring	17
6.1 Pasientgruppe som omfattes av registeret	17
6.2 Registerets variabler og spesifikke kvalitetsindikatorer.....	17
6.3 Pasientrapporterte resultat- og erfaringsmål (PROM og PREM)	18
6.4 Sosiale og demografiske ulikheter i helse	19

6.5 Bidrag til utvikling av nasjonale retningslinjer, nasjonale kvalitetsindikatorer o.l.....	19
6.6 Etterlevelse av faglige retningslinjer	19
6.7 Identifisering av pasientrettede forbedringsområder	19
6.8 Tiltak for pasientrettet kvalitetsforbedring.....	19
6.9 Evaluering av tiltak for pasientrettet kvalitetsforbedring (endret praksis).....	19
6.10 Pasientsikkerhet	19
Kapittel 7 Formidling av resultater.....	20
7.1 Resultater tilbake til deltakende fagmiljø	20
7.2 Resultater til administrasjon og ledelse	20
7.3 Resultater til pasienter	20
7.4 Publisering av resultater på kvalitetsregistre.no.....	20
Kapittel 8 Samarbeid og forskning	21
8.1 Samarbeid med andre helse- og kvalitetsregistre.....	21
8.2 Vitenskapelige arbeider.....	21
Del II Plan for forbedringstiltak	22
Kapittel 9 Videre utvikling av registeret	23
Del III Stadiевurdering	25
Kapittel 10 Referanser til vurdering av stadium.....	26
10.1 Vurderingspunkter	26
10.2 Registerets oppfølging av fjorårets vurdering fra ekspertgruppen.....	28

Del I

Årsrapport

Kapittel 1

Sammendrag

Formålet med Norsk register for arvelige og medfødte nevrologiske sykdommer (Muskelregisteret) er å forbedre kvaliteten på diagnostikk og behandling, tilstrebe et likeverdig helsetjenestetilbud, gi oversikt over sykdomsforekomst i landet, samt bidra til forskning, internasjonalt samarbeid og kunnskapsspredning. I denne årsrapporten vil vi presentere dekningsgrad og tilslutning, kvalitetsindikatorer, metodiske betraktninger, samt utviklingsarbeidet som er gjort og planlagt for Muskelregisteret.

Dekningsgrad og tilslutning

I løpet av 2019 ble det registrert 321 nye pasienter, og ved utgangen av året var det 1869 pasienter totalt. Dekningsgrad er målt med utgangspunkt i prevalenstill for aktuelle diagnoser: dystrophia myotonica type 1 - 31 %, spinal muskeltrofi – 64 %, duchennes muskeldystrofi – 75 % og limb girdle muskeldystrofi – 52 %. I 2019 var det 15 helseforetak som registrerte, og fire som ikke registrerte.

Kvalitetsindikatorer

Vi har i 2019 analysert de samme kvalitetsindikatorer som i 2018. Utredningstiden har blitt ytterligere redusert i 2019, der 89 % har fastsatt diagnose innen to år etter utredningsstart. Andel genetisk avklarte pasienter er 72 % for arvelige myopater og 55 % for arvelige nevropatier. Andelen som har fått genetisk veiledning er: dystrophia myotonica type 1 - 57,7 %, duchennes muskeldystrofi - 58,1 % og arvelige myopater - 50,4 %. 96 % av barna i registeret har oppfølging av barnelege, mens 65 % av de voksne har oppfølging av nevrolog. Tilmærmet alle med duchennes muskeldystrofi, 90 % av pasientene med dystrophia myotonica type 1 og 70 % av pasientene med limb girdle muskeldystrofi har oppfølging av kardiolog. 46 % av pasientene har oppfølging hos fysioterapeut, mens rundt 20 % har et behov som ikke er dekket.

Metodiske betraktninger

I 2019 ble registreringene i all hovedsak gjennomført av fagpersoner ved hjelp av elektronisk løsning på helseregister.no. Datakvaliteten i Muskelregisteret er ikke analysert. Fokus har vært rettet mot økt dekningsgrad og kompletthet av data.

Gjennomført og planlagt utvikling av registeret

Muskelregisteret har i 2019 jobbet målrettet med overgang fra samtykkekrav til en reservasjonsbasert registerløsning. I tillegg har det kommet på plass en incentivordning der registrerende avdeling mottar 200 kr per registrering. Det har vært gjennomført kontakt med registrerende enheter rundt om i landet for å informere ny Forskrift om medisinske kvalitetsregister, samt veiledning for å få gjennomført relevant etterregistrering. Dette arbeidet vil bli videreført i 2020. I 2019 har registeret utlevert data til to forskningsprosjekter; én reliabilitets- og valideringsstudie og én prevalensstudie. Registeret har også inngått samarbeid med et globalt akademisk nettverk og register (TREAT-NMD) for å delta i internasjonal utvikling og forskning på pasientgruppen.

Stadievurdering

På bakgrunn av årsrapporten og kriteriene som ligger til grunn fra Nasjonalt servicemiljø for medisinsk kvalitetsregistre, vurderer vi at Muskelregisteret består kravene for stadium 2 for 2019 og at det er realistisk komme opp på stadium 3 i løpet av 2020.

Kapittel 2

Registerbeskrivelse

2.1 Bakgrunn og formål

2.1.1 Bakgrunn for registeret

Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer (Muskelregisteret) ble etter oppdrag fra Helsedirektoratet opprettet av Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) ved Universitetssykehuset Nord Norge (UNN) i 2008. Arvelige nevromuskulære sykdommer er en differensiert gruppe med sjeldne diagnoser. Kunnskapen om disse sykdommene er mangelfull, og pasientgruppen får lite oppmerksomhet i helsevesenet. Usikkerhet angående strategier for diagnostisering og oppfølging i de forskjellige nivåene i helsetjenestene er en kvalitetsutfordring. Muskelregisteret imøtekommer disse utfordringene ved å vurdere og sikre kvalitet på helsetjenestene til pasientgruppen. Registeret er også nødvendig for å identifisere og anslå antall pasienter tilgjengelig for en behandling og rekruttering til forskning på fremtidige behandlingsmetoder, samt stimulere til internasjonalt samarbeid og kunnskapsspredning.

2.1.2 Registerets formål

- Forbedre kvalitet på diagnostikk og behandling og tilstrebe et likeverdig helsetjenestetilbud i landet.
- Kartlegge pasientgruppens fysiske, psykiske og sosiale helse for å vurdere om de har udekkete helsetjenestebehov eller manglende tilrettelegging og inklusjon i samfunnslivet.
- Bidra til oversikt over forekomst av arvelige nevromuskulære sykdommer på diagnose- og mutasjonsnivå i Norge.
- Samle data om naturlig sykdomsforløp. Slik kunnskap er en forutsetning for å kunne gjøre behandlingsstudier og optimalisere oppfølging.
- Tilgjengeliggjøre pasienter for behandling og rekruttering til forskning, kliniske studier og internasjonale/globalt registre. Dette vil tilrettelegge for forskning og behandlingsstudier.
- Bidra til internasjonalt samarbeid og kunnskapsdeling som er nødvendig på sjeldenfeltet.
- Bidra til økt oppmerksomhet, interesse og kunnskap om arvelig nevromuskulære sykdommer.

2.1.3 Analyser som belyser registerets formål

1. Dekningsgrad og tilslutning
2. Tid fra utredningsstart til spesifikk klinisk diagnose
3. Andel pasienter med genetisk bekreftet diagnose
4. Andel pasienter med genetisk veiledning
5. Andel pasienter med hjerteoppfølging (blant relevante diagnosegrupper)
6. Andel pasienter med fysioterapi
7. Andel pasienter med oppfølging hos barnelege/nevrolog

2.2 Juridisk hjemmelsgrunnlag

Personopplysninger i Muskelregisteret var ivaretatt i henhold til konsesjon fra Datatilsynet datert 6.8.2007 og bestemmelsene i Helseregisterloven. REK Nord har i brev fra 9.6.2008

også vurdert registeret.

Ved iverksettelse av ny personopplysningslov og EU's personvernforordning f.o.m 20.07.18 opphørte konsesjonsordningen. Forordningen krever at all behandling av personopplysninger har rettslig grunnlag for forordningen og eventuelt i norsk lov. I 2019 er registeret samtykkebasert og har dermed behandlingsgrunnlag direkte i forordningen artikkel 6 nr. 1a og artikkel 9 nr 2a.

2.3 Faglig ledelse og dataansvar

Kai Ivar Müller, Nevro-, hud og reumatologisk avdeling (NEHR) og NMK ved UNN var leder fra 01.januar 2019 til 01.juli 2019. Deretter overtok Synnøve Magnhild Jensen, NEHR og NMK ved UNN. UNN er dataansvarlig for registeret.

2.3.1 Aktivitet i fagråd/referansegruppe

Det var fagrådsmøte 18.2.19, 04.06.19 og 23.8.19.

Hovedfokus i fagrådsmøtene: øke registrering i registeret, oppdatere registreringskjema, stillingstakende til Spinraza og fremtidige behandlinger, kvalitetsparametre, ny nettside SKDE og håndtering av varsel fra Ekspertgruppen.

I forbindelse med varsel fra Ekspertgruppen ble det avholdt et ekstraordinært møte i fagrådet 28.11.2019 for å drøfte videre plan for forbedring av Muskelregisteret, spesielt dekningsgrad og økt registreringsaktivitet i helseforetakene. Her ble støtteerklæringer fra sykehusene rundt om i landet innhentet (nevrologisk avdeling Akershus Universitetssykehus, Foreningen for Muskelsyke, Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser, Barne- og ungdomsklinikken Helse Bergen Haukeland Universitetssykehus, barne- ungdomshabiliteringen Helse Stavanger Stavanger Universitetssykehus, nevrologisk avdeling Nordlandssykehuset, barne- og ungdomsklinikken St.Olavs hospital Universitetssykehuset i Trondheim, avdeling for nevrologi og klinisk nevrofysiologi St.Olavs hospital Universitetssykehuset i Trondheim, avdeling for nevrologi og nevrofysiologi Sykehuset Innlandet Sykehuset i Lillehammer og nevrologisk avdeling Sørlandet Sykehus Kristiansand). Nevromuskulært Senterråd har også bekreftet støtte skriftlig. I tillegg har Østfold/Telemark/HUS tilrettelagt for både etterregistrering og kontinuerlig registrering. Oslo OUS og UNN har allerede etablerte rutiner for dette. På møtet ble det også besluttet å midlertidig stanse registreringsarbeidet med arvelige perifere polynevropatier.

Fagrådet bestod i 2019 av

- Lederen i Fagrådet: Avd.overlege Petter Sanaker, nevrologisk avdeling, Haukeland universitetssykehus (HUS)
- Overlege Kjell Arne Arntzen (Nehr/NMK, UNN)
- Overlege Magnhild Rasmussen, Barneavdelingen/Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander (EMAN), Oslo universitetssykehus (OUS)
- Overlege Kristin Ørstavik, Nevrologisk avd./EMAN, OUS
- Overlege Rune Østern, Medisinsk genetisk avd, St Olavs Hospital
- Jon Magnus Dahl, brukerrepresentant, Foreningen for muskelsyke (FFM).

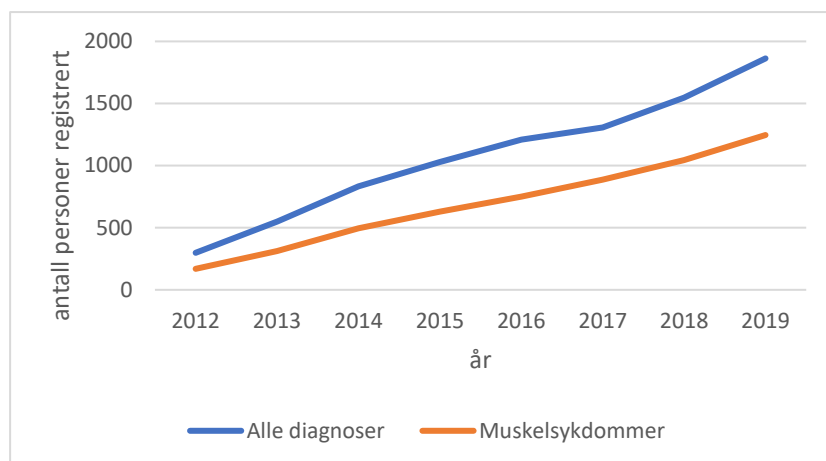
Kapittel 3

Resultater

3.1 Dekningsgrad og tilslutning

Antall registrerte i Muskelregisteret har økt jevnt, både for muskelsykdommer og for alle diagnoser (muskelsykdommer, spinale muskelatrofier og arvelige nevropatier) (Figur 1).

Figur 1: Antall personer registrert i Muskelregisteret



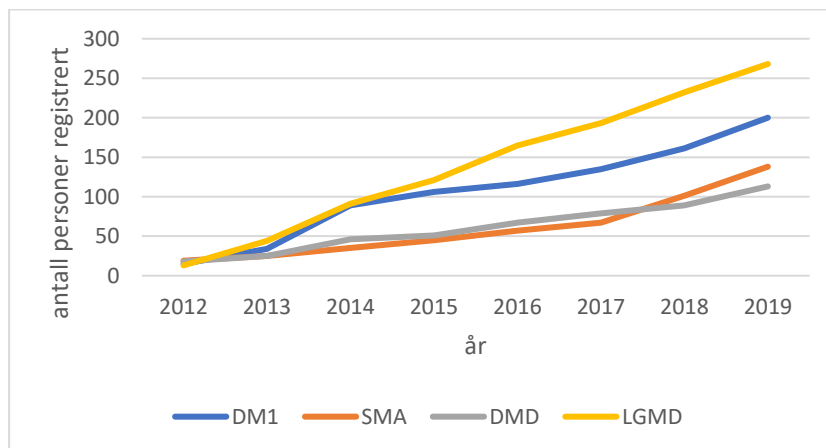
Registrerets ansatte har stått for en stor andel av registreringene i Helse Nord og Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander, Oslo universitetssykehus, har bidratt sterkt til registreringen i Helse Sør-Øst (Tabell 1).

Tabell 1. Antall basisregistreringer per år (2015-2019).

Helseforetak innbyggere	2015	2016	2017	2018	2019	Totalt 2015-2019
Helse Nord ca. 500 000	75	60	21	44	83	283
Helse Vest ca. 1 100 000	12	4	39	31	26	112
Helse Midt ca. 730 000	8	9	66	14	11	108
Helse Sør-Øst ca. 2 900 000	91	92	63	152	111	617

Analyse av dekningsgrad med forankring i Norsk pasientregister synes ikke hensiktsmessig, fordi de fleste nevromuskulære sykdommer mangler spesifikke ICD-10 koder og andelen av feilkodete konsultasjoner er høy, opp til 30 %, som dekningsgradsanalysen ble utført våren 2019 viser, se Årsrapport for 2018. Muskelregisteret har derfor valgt å beregne dekningsgrad med utgangspunkt i prevalenstall fra studier. Diagnosene dystrophia myotonica type I (inngår i G71.1 Myotone lidelser), spinal muskelatrofi (G12.1, G12.8 og G12.9), Duchenne muskeldystrofi (G71.0 Muskeldystrofi) og limb girdle muskeldystrofi (G71.0 Muskeldystrofi) er valgt fordi det er sentrale diagnosegrupper.

Figur 2: Antall personer registrert med diagnosene dystrophia myotonica type I (DM1), spinal muskelatrofi (SMA), Duchenne muskeldystrofi (DMD) og limb girdle muskeldystrofi (LGMD, ca. 30 % av muskeldystrofiene i registeret).



Dekningsgraden er estimert med utgangspunkt i prevalenstillene fra Hordaland (Husebye et al., Neuromuscular Disorders 2020) og opptaksområdet for Helse Nord (Müller et al., submitted 2020). Vi har brukt antall pasienter registrert/gjennomsnitt av prevalenstillene fra de to studiene.

Dekningsgraden for **DM1** er 31 % [200/641], for **SMA** 64 % [138/215], og for **DMD** 75 % [113/150, kun gutter/menn]. Usikkerheten rundt prevalensen er størst for DMD, fordi prevalenstallet i Helse Nord der nesten dobbelt så høyt som i Hordaland. Anslått dekningsgrad for **LGMD** er 52 % [273/526, basert på prevalensen i Helse Nord]. Dermed er dekningsgraden fremdeles lavere enn måltallet som er satt til >80 % for Duchenne muskeldystrofi, Dystrophia myotonica type 1 og arvelig spinal muskelatrofi type 1-3.

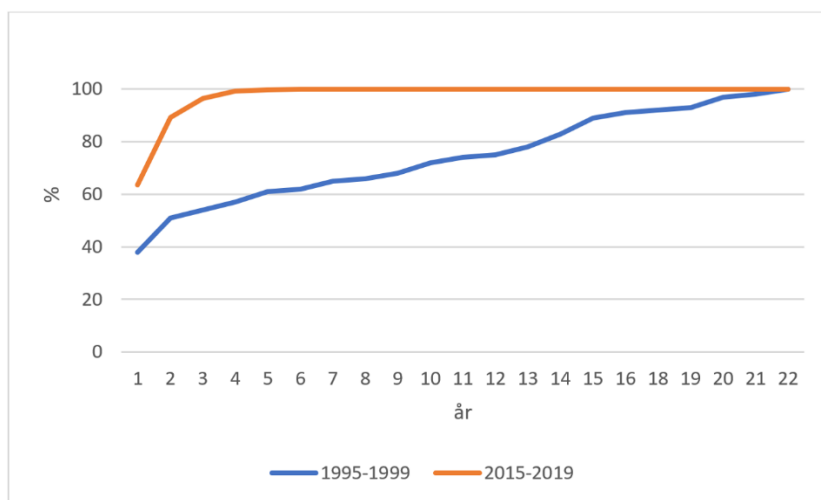
3.2 Kvalitetsindikatorer

Vurderingen av måloppnåelse er basert på måltall som beskrevet i kapittel 6.2.

3.2.1 Utredningstid

Utredningen av nevromuskulære sykdommer gjøres vanligvis ved universitetssykehusene og inkluderer tidkrevende molekylærgenetiske, nevrofysiologiske og histologiske metoder. Det kan være nødvendig å se an forløpet før man stiller en endelig diagnose. En feil diagnose kan være veldig belastende for pasienten.

Figur 3: Tid fra utredningsstart til diagnose (alle diagnoser), sammenligning av to perioder.

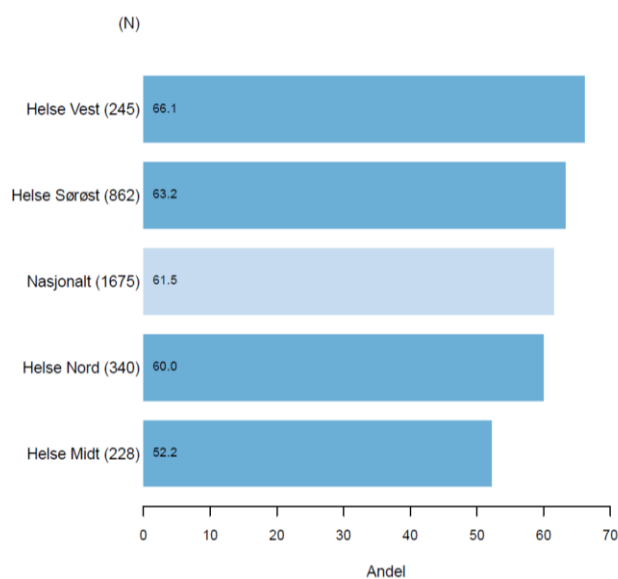


I registeret beregnes tid fra utredningsstart til spesifikk diagnose ut fra årstall uten dato, korteste utredningstid er dermed ett år. Når man sammenligner pasienter som ble utredet for en nevromuskulær sykdom i perioden 1995-1999 med dem som ble utredet 20 år senere ser man at utredningstiden er blitt betydelig redusert. I den siste perioden ble 89 % av diagnosene stilt innen to år, mens målet er >80 % innen ett år. Begrensningene i registeringsløsningen tatt i betraktning, anses måloppnåelsen som tilfredsstillende.

3.2.2 Andel pasienter med molekylærgenetisk bekreftet diagnose

Måltallene er oppnådd for arvelige myopatiser (72 %, måltall > 70 %) og arvelige nevropatier (55 %, måltall >40 %). Av 105 personer med spinal muskeltrofi (SMA) type I-III er 73,3 % registrert som molekylærgenetisk bekreftet, mens måltallet er >90 %. Det høye antallet som er ukjent/ikke registrert (21,9 %) kan forklares med at det ofte er vanskelig å finne svaret på den genetiske prøven ved etterregistrering. Vi vet at alle SMA I diagnoser (n=20) er molekylærgenetisk bekreftet, men kun 65 % er registrert som det.

Figur 4: Andel pasienter med molekylærgenetisk bekreftet diagnose fordelt etter helseforetak.



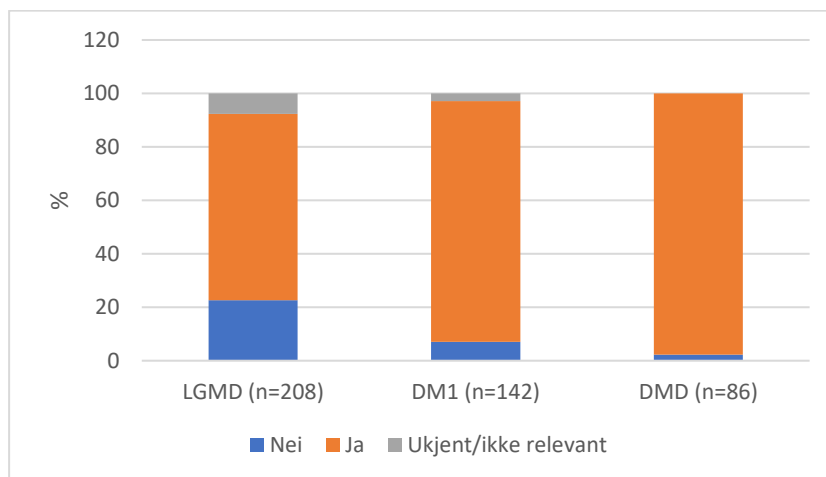
3.2.3 Genetisk veiledning

Målet er at > 90% av pasienter som har en molekylærgenetisk bekreftet diagnose skal ha fått genetisk veiledning. Målet er ikke oppnådd for tre sentrale diagnosegrupper: Dystrophia myotonica type 1 57,7 % (n=142; 16,2 % ukjent/ikke relevant), Duchenne muskeldystrofi 58,1% (n=86; 19,7% ukjent/ikke relevant). Av alle registrerte pasienter som har fått påvist en genetisk årsak til sin diagnose har 56,3 % fått genetisk veiledning (n=891; 18,5 % ukjent/ikke relevant). I likhet med svaret på den genetiske prøven er også informasjon om genetisk veiledning ofte vanskelig å finne i den elektroniske pasientjournalen ved etterregistrering.

3.2.4 Hjerteroppfølging

Alle personer med DMD og DM1 og størsteparten av personer med LGMD har økt risiko for kardiomyopati og hjerterytmeforstyrrelser og skal vurderes og følges opp av kardiolog. Måloppnåelsen er høyest hos personer med DMD som ofte får tett og høyspesialisert oppfølging av barnelege eller nevrolog.

Figur 5: Andel av personer registrert med diagnosene limb girdle muskeldystrofi (LGMD), dystrophia myotonica type I (DM1), og Duchenne muskeldystrofi (DMD) som følges opp av kardiolog (basert på registreringer fra 2015 til 2019).

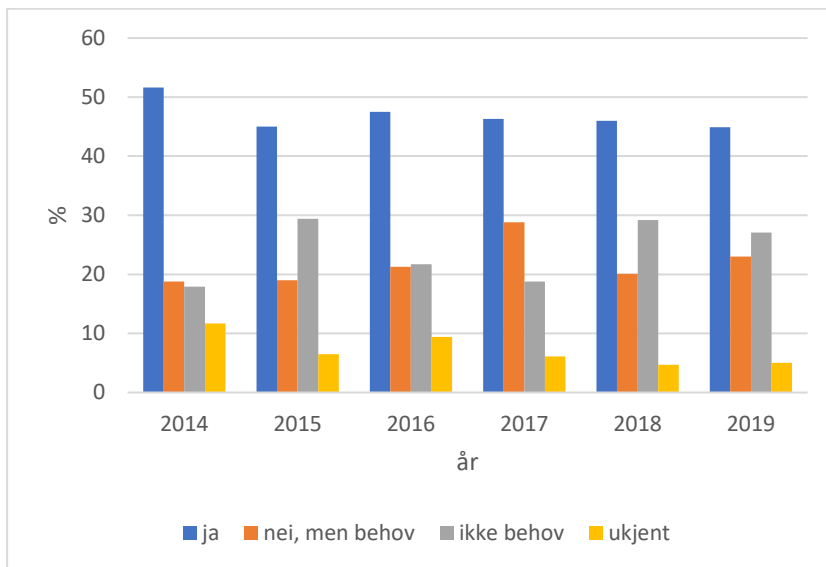


Figur 5 viser at måltallet >90 % er oppnådd for pasienter med Dystrophia myotonica type 1 og Duchenne muskeldystrofi.

3.2.5 Fysioterapi

Målet er at >90 % av pasientene som har behov for fysioterapi skal ha et tilbud.

Figur 6: Tilbud om fysioterapi



Opplysninger om pasienten har behov for og får fysioterapi har vært registrert siden 2014. I hele perioden har rundt 20 % av pasientene angitt at de har behov for fysioterapi, men ikke får et tilbud. Registreringene viser ingen effekt av utdannings- og kurstilbud i regi av NMK i perioden. Her vil vi stimulere til kvalitetsforbedringprosjekter i de enkelte helseforetakene.

3.2.6 Oppfølging hos nevrolog/barnelege

Målet for oppfølging er nådd for barn (n=245), 96 % (mål > 90%), men ikke for voksne (n=1129), 65 % (mål > 80 %), unntatt Duchenne muskeldystrofi voksne (n=39), 80 %.

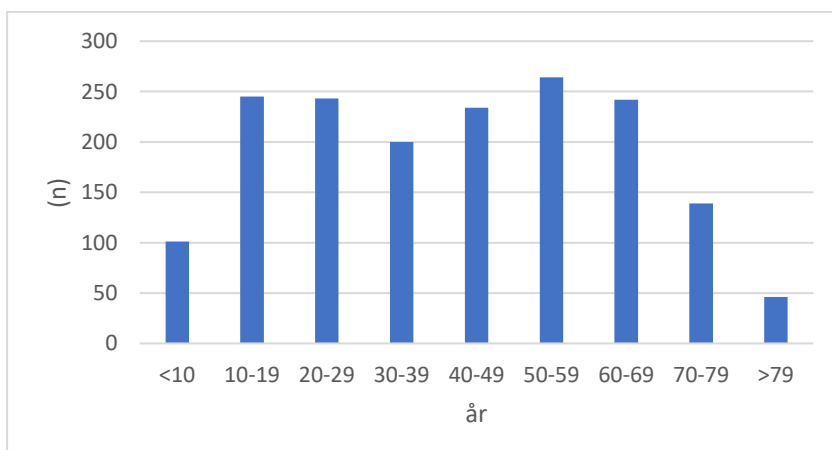
3.3 Pasientrapporterte resultatmål og pasienterfaringer

PROM-instrumentet RAND-36 ble lagt i bestilling i 2017, men var ikke opprettet i 2019.

3.4 Andre analyser

Deskriptive analyser av registerpopulasjonen.

Figur 7: Alder ved diagnose (n=1714)



Demografiske variabler som sosiale forhold (sivilstatus, utdanning, uføretrygd), funksjonsnivå og bruk av ventilasjonsstøtte kan være usikre ved etterregistrering og har ikke blitt systematisk oppdatert i registeret.

Kapittel 4

Metoder for fangst av data

Det var i 2019 krav om skriftlig informert samtykke. Førstegangsregistrering gjøres av en fagperson (behandler, lege, fysioterapeut, sykepleier). Det registreres fortløpende elektronisk i www.helseregister.no via Norsk Helsenett (fra 01.01.2013). All pålogging til registeret skjer med en to-faktorautentisering av brukerne. Papirversjon er også tilgjengelig, og punches av registersekretær. Det er nødvendig med både journaltilgang og pasientopplysninger for komplett utfylling.

Pasienten kan sende samtykkeskjema og pasientskjema (kan printes ut fra Muskelregisterets hjemmeside) til UNN register. Det vil da bli sendt forespørsel til behandler om å fullføre registreringen.

5-årsoppfølgingene foretas av registeret gjennom å utsende spørreskjema til pasienten. Der det rapporteres viktige medisinske endringer som ny diagnose, funn av genetisk årsak eller at det påvises hjerteaffeksjon, kan det innhentes supplerende opplysninger fra behandler.

Kapittel 5

Datakvalitet

5.1 Antall registreringer

Det er pr 31.12.19 registrert inn 1869 pasienter totalt. I 2019 ble det registrert 321 nye pasienter. Dette er en oppgang fra de tre forgående år (240 i 2018, 186 i 2017 og 174 i 2016).

5.2 Metode for beregning av dekningsgrad

Metode for beregning av dekningsgrad er gjort rede for i kapittel 3.1.

5.3 Tilslutning

I 2019 var det fire helseforetak som ikke registrerte på egenhånd. Tilslutningen var også lav ved enkelte andre helseforetak, private spesialistsenter og legekantor (tabell 1). Årsaken til lav registrering i private spialsenter/sykehus er fordi pasienter med arvelige nevrologiske muskelsykdommer ikke følges på disse stedene. Man kan heller ikke forvente at pasienter skal utredes og registreres i primærhelsetjenesten, da utredning og oppfølging i all hovedsak foregår i spesialisthelsetjenesten. Helse Førde og Helse Fonna registreres ved Helse Bergen HF. Samme tendens ses på Østlandet der pasienter tenderer å bli fulgt opp på EMAN ved OUS. Pasienter som har hatt oppfølging på EMAN ved OUS de siste 10 år er også i ferd med å bli registrert. Alle pasientene i Nord Norge som har oppsøkt sykehus de siste 21 år (Finnmarkssykehuset HF, UNN HF, Nordlandssykehuset HF og Helgelandssykehuset HF) har vært eller planlegges registrert ved UNN HF i Tromsø. Årsaken til høy registrering på Rehabiliteringssenter i 2019 er kommet av NMK-samarbeidet med Frambu. Således har det vært god tilslutning fra de ulike helseforetakene i 2019. Både helseforetak med god tilslutning, og de som ikke har hatt optimal tilslutning har på slutten av 2019 skriftlig forpliktet seg til samarbeid og støtte oppom Muskelregisteret (se kapittel 9).

Tabell 1: Antall registrerte pasienter per enhet i 2019

Rehabiliteringssenter	94
Oslo universitetssykehus HF	81
UNN HF	79
Helse Bergen HF	24
Sykehuset Telemark HF	6
Sørlandet sykehus HF	6
Sykehuset i Vestfold HF	5
Helse Møre og Romsdal HF	4
Helse Nord-Trøndelag HF	4
Vestre Viken HF	4
Akershus universitetssykehus HF	3
St. Olavs Hospital HF	3
Sykehuset Innlandet HF	3
Helse Stavanger HF	2
Finnmarkssykehuset HF	1
Helgelandssykehuset HF	1
Legekontor	1
Helse Fonna HF	0
Helse Førde HF	0
Nordlandssykehuset HF	0
Privat spesialistsenter	0
Sunnaas sykehus HF	0
Sykehuset Østfold HF	0
Sum	321

5.4 Dekningsgrad

Dekningsgrad er gjort rede for i kapittel 3.1.

5.5 Prosedyrer for intern sikring av datakvalitet

De fleste benytter elektronisk skjema. Elektronisk skjema gir mindre sannsynlighet for feil, mindre fritekst og mindre missing data. Elektronisk spørreskjema har også hjelpebokser som veileder under utfyllingen. Dette gir bedre registerkvalitet. Vi har papirskjema for de som mangler tilgang til norsk helsenett. Registersekretær konfererer faglig leder ved spørsmål under punching av papirregistreringer og innhenter tilleggsopplysninger ved mangelfull utfylling. Det gjøres datainnsamlinger ved behov for å øke komplettetheten på utvalgte variabler.

5.6 Metoder for vurdering av datakvalitet

Per i dag har vi ikke vurdert datakvaliteten i Muskelregisteret. Vi planlegger å utføre et valideringsprosjekt for registreringer foretatt ved alle HF i Nord Norge (9 % av befolkningsgrunnlaget i Norge). Alle pasienter med en arvelig nevrologisk sykdom som har vært på sykehus i Nord Norge siste 21 år planlegges ferdigregistrert i 2020. Når dette er utført vil vi sammenligne diagnose i Muskelregisteret med klinisk og genetisk diagnose i pasientjournal. Vi vil også undersøke antall missing data. Dette vil bli utført av personer som har tilgang til sykehusjournal fra hele Nord Norge.

5.7 Vurdering av datakvalitet

Det er flere forhold som påvirker datakvaliteten i Muskelregisteret. Størsteparten av registreringene baserer seg på opplysninger hentet fra pasientjournalen lang tid etter konsultasjonen, ofte av personer som ikke har kjennskap til pasienten. Spesielt opplysninger om genetiske prøvesvar og tilbud om genetisk veiledning er ofte vanskelige å finne, noe som resulterer i andel missing data opp mot 30 %. I tillegg har enkelte variabler blitt endret/lagt til ved oppdateringer av registreringsskjemaet, for eksempel oppfølging hos nevrolog/barnelege, hjertespesialist og fysioterapeut. Ved etterregistrering av sosioøkonomiske data kan det antas at de ikke er oppdaterte.

Kapittel 6

Fagutvikling og pasientrettet kvalitetsforbedring

6.1 Pasientgruppe som omfattes av registeret

Målpopulasjonen for registeret er pasienter med arvelige nevromuskulære sykdommer. Ettersom nevropatiene utgjør ca. halvparten av arvelig nevromuskulær sykdom, bidrar dette betydelig til å trekke ned den totale dekningsgraden i registeret.

Årsaken til den relative underrapporteringen av nevropatier skyldes minst 2 forhold:

- 1) Nevropatier er generelt mindre alvorlige og pasientgruppen følges i hovedsak utenfor spesialisthelsetjenesten, derfor lavere sannsynlighet for å bli registrert.
- 2) Underdiagnostisering pga.: A) Nevropatiutredning skjer i stor grad utenfor spesialiserte avdelinger slik at det mange ikke får full genetisk utredning, dvs. høy andel blir ikke genetisk bekreftet. B) Begrenset kunnskap om genetiske årsaker til nevropatier. Bare ca. 50% lar seg genetisk bekrefte. C) Arvelige nevropatier ofte vanskelig å skille fra «idiopatiske nevropatier» som utgjør 90% av nevropatier. Pga. disse forhold har Fagrådet vedtatt at registrering av arvelige nevropatier (G60 diagnosene) legges på is i 2020.

Pasienter med følgende ICD 10 hoveddiagnoser skal registreres i Muskelregisteret:

Følgende ICD-10 diagnoser inngikk i registeret i 2019:

- G70.2 Kongenitalt myasteni syndrom
- G71.0 Muskeldystrofi
- G71.1 Myotone lidelser
- G71.2 Medfødte myopater
- G71.3 Mitokondriemyopati
- G71.8 Andre spesifiserte primære muskelsykdommer
- G71.9 Uspesifisert primær muskelsykdom*
- G72.3 Periodisk paralyse
- G73.6 Myopati ved metabolske sykdommer
- G12.0 Infantil spinal muskelatrofi type 1 (Werdning-Hoffman syndrom)
- G12.1 Annen arvelig spinal muskelatrofi
- G12.8 Annen spesifisert spinal muskelatrofi og beslektede syndromer
- G12.9 Uspesifisert spinal muskelatrofi*
- G60.0 Arvelig motorisk og sensorisk nevropati
- G60.1 Refsums sykdom
- G60.2 *Nevropati i tilknytning til arvelig ataksi**
- G60.8 Annen spesifisert arvelig og idiopatisk nevropati
- G60.9 Uspesifisert arvelig idiopatisk nevropati**
- T88.3 Malign hypertermi som skyldes anestesi

* Foreslått fjernet fra registeret.

** Kun arvelige tilstander. Idiopatiske er ikke inkludert.

6.2 Registerets variabler og spesifikke kvalitetsindikatorer

Dekningsgrad

Hensikt: For å kunne måle kvalitet forutsettes god dekningsgrad av målpopulasjonen.

Mål: Hele sykdomspopulasjonen samlet: Dekningsgrad > 60 % nasjonalt, helseregionnivå og fylkesnivå.

Diagnosenivå: Dekningsgrad >80% for Duchenne muskeldystrofi, Dystrophia myotonica type 1 og arvelig spinal muskelatrofi type 1-3.

Tid fra utredningsstart til spesifikk klinisk diagnose

Hensikt: Tiden fra utredningsstart til diagnose er viktig for å sikre optimal oppfølging og kan være avgjørende for tilgang til kausal behandling når dette er tilgjengelig. Tidlig avklaring vil også være viktig for å iverksette sosiale støtteordninger og inkludering i kliniske studier.

Mål: >80% innen 1 år. Kort tid er uttrykk for et kvalifisert og målrettet utredningsforløp og korte ventetider. Fordi utredningen er kompleks og ofte innebærer utredning både lokalt og deretter viderehenvisning til universitetssykehus og/eller nevrologisk kompetansesenter (NMK/EMAN), er parameteren ikke vel egnet til å sammenlikne regioner innad i landet.

Andel pasienter med genetisk bekreftet diagnose

Hensikt: Genetisk avklaring er viktig for den enkelte for å få bekreftet diagnosen, for å få tilgang til genetisk veiledning, eventuell kausal behandling og kliniske studier/forsøk, og for å få en mer nøyaktig prognose. Høy andel genetisk avklarte er viktig for å kunne studere sykdommene på mutasjonsnivå, både forekomst og naturlig sykdomsforløp. Kunnskap om sykdomsforløp er en forutsetning for å kunne gjøre kliniske forsøk og dermed for å utvikle medisinsk behandling. For mange av diagnosene er ikke den genetiske årsaken avdekket ennå. Dette målet egner seg best for å se på utvikling over tid og til å sammenlikne oss med utlandet der slike studier foreligger. Det er mindre egnet til å sammenlikne geografiske regioner innad i landet, da dekningsgraden foreløpig er begrenset og ujevn, og da forekomst av ulike genetiske tilstander varierer.

Mål: Arvelige myopier >70%, Charcot-Merie Tooth >40%, spinal muskeltrofi type 1-3 >90%

Hjerteoppfølging

Hensikt: Overvåke at de største muskeldystrofigruppene med kjent hjerterisiko får hjerteoppfølging.

Mål: >90% av pasienter med Dystrophia myotonica type 1, Duchenne/Becker muskeldystrofi, Limb girdle muskeldystrofi type R9 (2I).

Andel som har fått tilbud om genetisk veiledning

Hensikt: At pasient og pårørende får informasjon om sykdoms- og mutasjonsprevalens i befolkningen, variasjon i sykdomsforløp, arvegang, risiko for sykdom eller bærerskap hos andre familiemedlemmer og hos eventuelle barn, og om foster-/preimplantasjonsdiagnostikk. Dessuten tilby genetisk utredning av familiemedlemmer der dette er aktuelt.

Mål: > 90% av pasienter der det er kjent genetisk årsak.

Andel pasienter med fysioterapi

Hensikt: Pasienter med arvelig nevrologisk sykdom har ofte fysisk funksjonsnedsettelse i varierende grad. For å stimulere til best mulig funksjon er fysioterapi sentral støttebehandling.

Mål: >90 % av de som har behov.

Andel pasienter med oppfølging hos barnelege/nevrolog

Pasienter med arvelig nevrologisk sykdom har komplekse oppfølgingsbehov der barnelege/nevrolog har en sentral rolle i oppfølgingen i spesialisthelsetjenesten. Denne har kunnskap om grunnsykdommen, retningslinjer og sykdommens mulige komplikasjoner, og kan henvise til rette instanser.

Mål: >80 % av voksne, >90% av barn.

6.3 Pasientrapporterte resultat- og erfaringsmål (PROM og PREM)

Fagrådet har valgt det generiske PROM-instrumentet RAND-36 på bakgrunn av psykometriske egenskaper og relativt utbredt bruk innenfor nevrologiske sykdommer i

internasjonale studier. RAND-36 er klargjort i testversjonen, forventet tatt i bruk elektronisk i 2020. Det foreligger ingen spesifikk PROM for nevromuskulære sykdommer på norsk ennå, men NMK har et pågående oversettelses- og valideringsprosjekt på instrumentet Individualized Quality of Life (InQOL) som på sikt kan bli aktuell å ta i bruk. Det er ingen eksisterende PREM-skjemaer som er aktuelle for registerpopulasjonen.

6.4 Sosiale og demografiske ulikheter i helse

For å kunne vurdere dette kreves høyere dekningsgrad som minimum på regionalt nivå. I tillegg vil sosiale og demografiske data i registeret måtte oppdateres for å ha verdi.

6.5 Bidrag til utvikling av nasjonale retningslinjer, nasjonale kvalitetsindikatorer o.l.

Per 2019 har ikke registeret høy nok dekningsgrad, og datamaterialet er ikke validert til å kunne bidra til utvikling av nasjonale retningslinjer.

6.6 Etterlevelse av faglige retningslinjer

Muskelregisteret inneholder svært mange diagnoser, der flere har både nasjonale og internasjonale retningslinjer. Variablene under kategori «5. Sykdomsrelatert behandling» i Muskelregisterets basisskjema kan evalueres med tanke på etterlevelse av disse retningslinjene: *Genetisk diagnose, Diagnosen bygger på, Medikamentell behandling, Følges opp hos barnelege/nevrolog, Fått tilbud om genetisk veiledning, Ansvarsgruppe/individuell plan, Brukerstyrt personlig assistent (BPA), Psykisk helsetjeneste, Fått tilbud om kostveiledning, Hatt/venter opphold på rehabiliteringsinstitusjon, Kostveiledning, Hjerteoppfølging, Regelmessig fysioterapi, Vurdering av ergoterapeut.*

Det mangler oppfølgingsdata på pasienter registrert etter 2017 pga. tekniske problemer som Helse Nord IKT pr 31.12.2019 jobber med å løse.

6.7 Identifisering av pasientrettede forbedringsområder

Sannsynlige forbedringsområder:

- Tilgang til kommunal fysioterapi og med kompetanse på nevromuskulær sykdom.
- Tilbud om genetisk veiledning til alle som er diagnostisert med arvelig sykdom med kjent genetisk årsak.
- Oppfølging hos nevrolog blant voksne pasienter.

6.8 Tiltak for pasientrettet kvalitetsforbedring

Muskelregisteret har ikke gjennomført arbeid med pasientrettet kvalitetsforbedring i 2019. Vi vurderer at lav dekningsgrad i registeret medfører at tallmaterialet ikke representerer populasjonen godt nok. Utviklingsarbeidet i Muskelregisteret har i så måte fokusert på å øke dekningsgrad, samt øke datakvalitet og kompletthet. Vi ønsker å oppnå dekningsgrad på minst 60 % før vi iverksetter tiltak for pasientrettet kvalitetsforbedring.

6.9 Evaluering av tiltak for pasientrettet kvalitetsforbedring (endret praksis)

Det har ikke vært iverksatt pasientrettet kvalitetsforbedring i 2019.

6.10 Pasientsikkerhet

Komplikasjoner og/eller uønskede hendelser er ikke blant variablene i Muskelregisteret.

Kapittel 7

Formidling av resultater

7.1 Resultater tilbake til deltakende fagmiljø

Muskelregisteret bruker resultat tjenesten Rapporteket. Alle registrerende HF har her tilgang til egne oppdaterte tall målt mot et landsgjennomsnitt. Tall og resultater presenteres i interaktive figurer og tabeller, og kan sorteres med en rekke tilvalgsmenyer.

Det ble holdt innlegg to ganger på Nasjonal videokonferanse for nevromuskulære sykdommer der oppdatert informasjon om Muskelregisteret ble presentert.

Resultater fra registeret blir publisert offentlig 1. oktober, som er felles publiseringsdato for alle nasjonale kvalitetsregistre på www.kvalitetsregistre.no.

7.2 Resultater til administrasjon og ledelse

Årsrapport sendes til ledere ved registrerende enheter og til ledelsen ved alle sykehusene som registrerer inn i registeret.

7.3 Resultater til pasienter

De viktigste resultatene gjøres offentlig tilgjengelig på www.kvalitetsregistre.no. Årsrapport og annen informasjon legges ut på Muskelregisterets hjemmeside www.muskelregisteret.no.

7.4 Publisering av resultater på kvalitetsregistre.no

Kvalitetsindikatorer publisert på kvalitetsregistre.no for 2019 er:

- Andel pasienter med fastsatt diagnose innen ett år etter utredningsstart
- Andel pasienter som får genetisk bekreftet diagnose for arvelige myopater
- Andel pasienter som får hjerteoppfølging
- Andel pasienter som får oppfølging hos barnelege eller nevrolog

Oppdateringsfrekvensen på resultatene er årlig.

Kapittel 8

Samarbeid og forskning

8.1 Samarbeid med andre helse- og kvalitetsregistre

Registeret har fra desember 2019 hatt dialog og møter med TREAT-NMD; et globalt akademisk nettverk og register for arvelige nevrologiske sykdommer som fokuserer på å harmonisere oppfølging og forskning på nevrologiske lidelser internasjonalt.

8.2 Vitenskapelige arbeider

I april 2019 ble det utlevert data til et forskningsprosjekt fra EMAN: TRAIN: Oversettelse, reliabilitetstesting og validering av norsk versjon av ABILHAND og ACTIVLIM ved nevrologiske og neurodegenerative sykdommer. Det ble også utlevert data til Muskelregisteret og NMK i forbindelse med studien «The prevalence of hereditary neuromuscular disorders in Northern Norway».

Del II

Plan for forbedringstiltak

Kapittel 9

Videre utvikling av registeret

Datafangst og dekningsgrad

I 2019 ble det iverksatt flere tiltak for å bedre datafangst og dekningsgrad. Registeret har søkt om fritak fra samtykkekravet i 2019 som ble innvilget i februar 2020. Fritaket reduserer det administrative arbeidet i forbindelse med registrering, spesielt etterregistreringer. Ny forskrift om medisinske kvalitetsregistre trådte i kraft 1. september 2019, og innebærer blant annet at helsepersonell er pliktig til å gjennomføre registreringer av aktuelle pasienter.

Muskelregisteret har aktivt referert til denne forskriften i kontakt med registrerende enheter, samt tilbudt veiledning for hvordan enhetene kan organisere virksomhetene sine for å etterkomme plikten om å registrere. Dette har vært gjort på relevante møtearenaer, for eksempel på Nasjonal videokonferanse nevromuskulære sykdommer. Vi forventer at dette arbeidet vil medføre en overgang fra etterregistrering til prospektiv registrering fra 2020 og systematisk bruk av oppdateringer, med 5-års intervaller for de fleste diagnoser.

I 2019 ble det iverksatt en incentivordning der registrerende enhet blir kompensert med 200 kr per registrering. Muskelregisteret har informert de registrerende enhetene om denne ordningen.

Interregional styringsgruppe har varslet om tap av nasjonal status flere år på rad.

Muskelregisteret har i 2019 mottatt støtteerklæringer fra sentrale enheter i Norge:

Nevrologisk avdeling Akershus Universitetssykehus

Foreningen for Muskelsyke

Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser

Barne- og ungdomsklinikken Helse Bergen Haukeland Universitetssykehus

Barne- ungdomshabiliteringen Helse Stavanger, Stavanger Universitetssykehus

Nevrologisk avdeling Nordlandssykehuset

Barne- og ungdomsklinikken St.Olavs Hospital Universitetssykehuset i Trondheim

Avdeling for nevrologi og klinisk nevrofysiologi St.Olavs Hospital Universitetssykehuset i Trondheim

Trondheim

Avdeling for nevrologi og nevrofysiologi Sykehuset Innlandet Sykehuset i Lillehammer

Nevrologisk avdeling Sørlandet Sykehus Kristiansand

De nevnte avdelingene har aktivt bidratt til økt dekningsgrad ved iverksetting av tiltak for implementering av registreringsrutiner. Dette har gitt betydelig økt registrering. Tall frem til september 2020 viser mangedobling av antall nye skjema.

Datakvalitet

Registrering har i liten grad foregått i.f.m. pasientkontakter. Mange behandlere har ikke tilgang til registeret. For 2020 planlegges det løsning for fortløpende basisregistrering og oppfølgingsregistrering, i.f.m. konsultasjoner, som sikrer høy datakvalitet.

Nye registrerende enheter/avdelinger

I 2019 er det flere sykehus som har registrert få eller ingen pasienter. Som tidligere beskrevet i denne årsrapporten kan dette ha naturlig årsaker, for eksempel at de aller fleste pasientene i Nord Norge følges opp ved Nevromuskulært kompetansesenter ved UNN og at det aller fleste pasienter på Østlandet følges opp av Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander ved OUS. Men for å sikre best mulig tilslutning og dekningsgrad, planlegger Muskelregisteret i 2020 å kontakte alle ledere ved nevrologiske avdelinger, barneavdelinger og genetiske avdelinger, samt tilby videokonsultasjoner for å veilede potensielle registratorer

om registeret og registreringsløsningen. På denne måten håper vi å oppnå flere registrerende enheter og avdelinger.

Nye variabler for pasientrapporterte resultater

Livskvalitetsskjemaet RAND-36 som ble lagt i bestilling i 2018 har først blitt tilgjengelig og tatt i bruk i juni 2020.

Formidling av resultater

Muskelregisteret vil i 2020 fortsette med sin strategi for formidling av resultater, slik som beskrevet i kapittel 7.

Nye samarbeidspartnere i forskning

Det er opprettet kontakt med det internasjonale TREAT-NMD registeret. Muskelregisteret planlegger å overføre anonymiserte datasett i 2020.

Forskningsprosjekter og annen vitenskapelig aktivitet

I 2019 har Muskelregisteret vært brukt for rekruttering av deltakere til ph.d.-prosjektet «Limb-Girdle muskeldystrofi type R9 i Norge - en kohortstudie» (prosjektleder Kjell Arne Arntzen, ph.d., NMK). Tre prosjekter har søkt om å få rekruttere deltakere fra Muskelregistret i 2020: «Physiotherapy for persons with Charcot-Marie-Tooth disease – a pilot randomized controlled trial and a qualitative study» (prosjektleder Andreas F. Lahelle, ph.d., NMK), «Qualitative and quantitative muscular ultrasound: Identifying novel imaging biomarkers in limb-girdle muscular dystrophy. The Norwegian Limb-girdle muscular dystrophy R9 cohort study.» (prosjektleder Kjell Arne Arntzen, ph.d., NMK) og «Sleep in rare disorders» (Kristen Fjermestad, Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser). I tillegg planlegger Muskelregisteret å gjennomføre et valideringsprosjekt for registreringer foretatt ved alle HF i Nord Norge (9 % av befolkningsgrunnet i Norge).

Del III

Stadievurdering

Kapittel 10

Referanser til vurdering av stadium

10.1 Vurderingspunkter

Tabell 10.1: Vurderingspunkter for stadium *Navn på register og registerets egen evaluering.*

Nr.	Beskrivelse	Kapittel	Egen vurdering 2019	
			Ja	Nei
Stadium 2				
1	Samler data fra alle aktuelle helseregioner	<u>3</u> , <u>5.3</u>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2	Presenterer kvalitetsindikatorene på nasjonalt nivå	<u>3</u>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3	Har en konkret plan for gjennomføring av dekningsgradsanalyser	<u>5.2</u> ,	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4	Har en konkret plan for gjennomføring av analyser og jevnlig rapportering av resultater på enhetsnivå tilbake til deltakende enheter	<u>7.1</u> , <u>7.2</u>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5	Har en oppdatert plan for videre utvikling	Del II, <u>9</u>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Stadium 3				
6	Kan dokumentere kompletthet av kvalitetsindikatorer	<u>5.7</u> ,	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7	Kan dokumentere dekningsgrad på minst 60 % i løpet av siste to år	<u>5.2</u> , <u>5.4</u>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
8	Registeret skal minimum årlig presentere kvalitetsindikatorresultater interaktivt på nettsiden kvalitetsregistre.no	<u>7.4</u> ,	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9	Registrerende enheter kan få utlevert eller tilgjengeliggjort egne aggregerte og nasjonale resultater	<u>7.1</u> , <u>7.2</u>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
10	Presenterer deltakende enheters etterlevelse av de viktigste faglige retningslinjer	<u>3</u> , <u>6.6</u>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

11 Har en oppdatert plan for videre utvikling av registeret Del II, 9

Stadium 4

12 Har i løpet av de siste 5 år dokumentert at innsamlede data er korrekte og reliable 5.6, 5.7

13 Kan dokumentere dekningsgrad på minst 80% i løpet av siste to år 5.2, 5.4

14 Registrerende enheter har tilgang til oppdaterte egne personetydige resultater og aggregerte nasjonale resultater 7.1,

15 Registerets data anvendes vitenskapelig 8.2,

16 Presenterer resultater for PROM/PREM (der dette er mulig) 3.1,

Nivå A

17 Registeret kan dokumentere resultater fra kvalitetsforbedrende tiltak som har vært igangsatt i løpet av de siste tre år. Tiltakene skal 6.9, være basert på kunnskap fra registeret

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

Nivå C

19 Oppfyller ikke krav til nivå B

10.2 Registerets oppfølging av fjorårets vurdering fra ekspertgruppen

Muskelregisterets utviklingsarbeid har i 2019 tatt utgangspunkt i kommentarene fra ekspertgruppens vurdering for 2018. I det følgende beskriver vi hvordan enkeltpunktene er fulgt opp, samt vår vurdering av tiltakenes effekt. Registerets utvikling frem til 1.10.2020 vil bli gjort rede for i svarbrev til ekspertgruppen med svarfrist 15.10.2020.

Ekspertgruppen vurderer at dekningsgrad og tilslutning er for lav. Dette viser at forankringen i fagmiljøene er for dårlig, og ekspertgruppen stiller spørsmåltegn ved om resultatene er representative for pasientgruppen.

Som beskrevet i årsrapportens kapittel 9 for 2019, har Muskelregisteret iverksatt en rekke tiltak for å bedre dekningsgrad og tilslutning. Vi har gjennom besøk hos registrerende enheter, videomøter og presentasjoner på nasjonal videokonferanse for nevrologiske sykdommer veiledet aktuelle avdelinger i hvordan de kan øke registreringsaktiviteten. I tillegg har vi videreformidlet innholdet i Forskriften om medisinske kvalitetsregistre med ikrafttredelse 01.09.2019. Med utgangspunkt i forskriften har vi søkt om overgang fra samtykkekrav til reservasjonsrett, som ble innvilget i februar 2020. Dette opplever vi at har senket terskelen for registreringsaktivitet både ved egen og ved andre avdelinger. Registrerende avdelinger har også fått informasjon og veiledning om den nye incentivordningen som gir økonomisk kompensasjon.

I desember 2019 fikk registeret støtteerklæringer fra mange sykehus i landet, der økt tilslutning og registreringsaktivitet var et av punktene.

Vi ser tydelig at disse tiltakene har god effekt. Tall fra de siste 12 måneder viser omlag tredobling av antall nye pasienter sammenlignet med tidligere år. Vi opplever generelt økende tilslutning, positiv motivasjon og godt samarbeid i det nasjonale fagmiljøet.

Forbedringsområdene som nevnes i kapittelet 6.7 fra årsrapporten i 2018 mangler beskrivelse av konkrete tiltak.

Muskelregisteret har ikke gjennomført arbeid med pasientrettet kvalitetsforbedring i 2019. Vi vurderer at lav dekningsgrad i registeret medfører at tallmaterialet ikke representerer populasjonen godt nok. Utviklingsarbeidet i Muskelregisteret har i så måte fokusert på å øke dekningsgrad, samt øke datakvalitet og kompletthet. Vi ønsker å oppnå dekningsgrad på minst 60 % før vi iverksetter tiltak for pasientrettet kvalitetsforbedring. Vi vurderer at det er sannsynlig at tiltakene vil gi dekningsgrad på over 60 % innen to år, og vi vil deretter iverksette pasientrettede forbedringstiltak som er identifisert i kapittel 6.7.

Resultatdelen fra årsrapporten for 2018 viser overveiende til tabeller og lite kliniske vurderinger av resultatene.

Resultatkapittelet i årsrapporten for 2019 er endret sammenlignet med tidligere år. I årets versjon har vi brukt datamateriale i registeret til figurer som vi mener gir en god fremstilling av den positive utviklingen som registeret er inne i.

Årsrapporten for 2018 gir ikke tilstrekkelig beskrivelse av tiltak for å bedre utfordringene Muskelregisteret står ovenfor.

Årsrapporten for 2019 kapittel 9 beskriver de tiltak som er gjort, samt tiltak som er planlagt

for 2020. Vi opplever at tiltakene har hatt god effekt, og vil i svarbrev til ekspertgruppen (15.10.2020) redegjøre for oppdaterte data hva gjelder økt antall registreringer og tilslutning.