

# Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer

## Årsrapport for 2013 med plan for forbedringstiltak

Kjell Arne Arntzen<sup>1</sup>, Kristina Devik<sup>1</sup> og Lena Ringstad Olsen<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Nevro-, hud og revmatologisk avdeling  
Nevromuskulært kompetansesenter  
Universitetssykehuset Nord-Norge

<sup>2</sup> Senter for klinisk dokumentasjon og evaluering  
Helse Nord

30. september 2014

# Innhold

## I Årsrapport

### 1 Sammendrag

### 2 Registerbeskrivelse

#### 2.1 Bakgrunn og formål

##### 2.1.1 Bakgrunn for registeret

##### 2.1.2 Registerets formål

#### 2.2 Juridisk hjemmelsgrunnlag

#### 2.3 Faglig ledelse og databehandlingsansvar

##### 2.3.1 Aktivitet i

styringsgruppe/referansegruppe

### 3 Resultater

### 4 Metoder for fangst av data

### 5 Metodisk kvalitet

#### 5.1 Antall registreringer

#### 5.2 Metode for beregning av dekningsgrad

#### 5.3 Dekningsgrad på institusjonsnivå

#### 5.4 Dekningsgrad på individnivå

#### 5.5 Metoder for intern sikring av datakvalitet

#### 5.6 Metode for validering av data i registeret

#### 5.7 Vurdering av datakvalitet

### 6 Fagutvikling og klinisk kvalitetsforbedring

#### 6.1 Registerets spesifikke kvalitetsmål

#### 6.2 Pasientrapporterte resultat- og erfaringsmål (PROM og PREM)

6.3 Sosiale og demografiske ulikheter i helse

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

6.5 Etterlevelse av nasjonale retningslinjer

6.6 Identifisering av kliniske forbedringsområder

6.7 Tiltak for klinisk kvalitetsforbedring initiert av registeret

6.8 Evaluering av tiltak for klinisk kvalitetsforbedring (endret praksis)

6.9 Pasientsikkerhet

## **7 Formidling av resultater**

7.1 Resultater tilbake til deltakende fagmiljø

7.2 Resultater til administrasjon og ledelse

7.3 Resultater til pasienter

7.4 Offentliggjøring av resultater på institusjonsnivå

## **8 Samarbeid og forskning**

8.1 Samarbeid med andre helse- og kvalitetsregistre

8.2 Vitenskapelige arbeider

## **II Plan for forbedringstiltak**

### **9 Momentliste**

## **III Stadievurdering**

### **10 Referanser til vurdering av stadium**

# Del I

## Årsrapport

# Kapittel 1

## Sammendrag

Kunnskapen om arvelige muskelsykdommer og nevropatier er mangelfull. De genetiske årsakene er ikke kartlagt for mange av tilstandene. Mange av sykdommene er svært sjeldne og krever spesialkompetanse på området for utredning og behandling. Det naturlige forløpet av tilstandene varierer og kartlegging av endringer av funksjon over tid kan gi oversikt over sykdomsutviklingen. Det finnes så langt ingen kausal behandling av tilstandene, men støtte- og symptomlindrende behandling og hjelpemidler benyttes.

Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer (Muskelregisteret) ble opprettet i 2008 for å få oversikt over spekteret og det naturlige forløp av arvelige nevromuskulære sykdommer i Norge, og bidra til å forbedre kvaliteten på diagnostikk og behandling av disse tilstandene. De sykdomsgruppene som registeret omfatter er arvelige muskelsykdommer, polynevropatier og spinal muskelatrofi.

Det har vært en jevn økning av pasienter til registeret fra oppstarten. Det ble registrert 230 personer i registeret i 2013, og ved utgangen av året var det totalt 537 pasienter i registeret. Ut ifra våre dekningsgradsanalyser, basert på tall fra Norsk pasientregister, gir dette en dekningsgrad på 15 %, hvilket er en økning på 6 % fra året før. Totalt 15 sykehus i de ulike helseregionene rapporterte inn pasienter til registeret, de fleste fra Helse Nord, etterfulgt av Helse Sør-Øst og Helse-Vest.

Resultater fra registeret ble publisert offentlig på våre nettsider ([www.muskelregisteret.no](http://www.muskelregisteret.no)) ved slutten av året og per 1. september som var felles publiseringsdato for alle nasjonale kvalitetsregistrene. Vi har i 2013 arbeidet spesielt med innkjøring av nettbasert registreringsløsning og økning av dekningsgraden med tettere samarbeid med Haukeland og Oslo Universitetssykehus. Andelen med genetisk verifisert diagnose av de som er registrert med spesifikke undergrupper var totalt 48 % for muskelsykdommene og 53 % for polynevropatiene. Dette er noe lavere enn forventet i forhold til studier fra utlandet, men kan skyldes skjevhet i materialet pga lav dekningsgrad, og manglende data angående genetikk for noen sykdomsgrupper. Kvaliteten på utredningen er ikke mulig å bedømme sikkert før dekningsgraden blir høyere og kvalitetssikring av diagnosene er bedre. Hos de med spesifikk diagnose ble denne stilt hos ca 60 % av pasientene i løpet av det første året. Grunnen til at det har tatt lengre tid hos de resterende 40 % kan skyldes at spesifikk testing for den aktuelle sykdommen ikke var tilgjengelig på utredningstidspunktet. Det er også mulig at kvaliteten på utredningen kunne vært bedre, men det kan vi foreløpig ikke si sikkert før dekningsgraden er økt og svarprosenten for disse variablene er bedre. Omlag 40 % av pasientene med muskelsykdom og polynevropati anga at de fikk regelmessig fysioterapi, mens ca 10 % anga å ikke ha behov for dette. Hos 25 % er det angitt at pasientene ikke fikk fysioterapi, men uten at vi vet om det var behov for dette. Hos 25 % var det ukjent om pasientene fikk fysioterapi. Vi vil i 2014 forbedre denne variabelen og forsøke å kvalitetssikre svarene bedre for å bedre kunne si noe om behovet for fysioterapi er dekket.

# Kapittel 2

## Registerbeskrivelse

### 2.1 Bakgrunn og formål

#### 2.1.1 Bakgrunn for registeret

Kunnskapen om arvelige muskelsykdommer og nevropatier er mangelfull. De genetiske årsakene er ikke kartlagt for mange av tilstandene. Mange av sykdommene er svært sjeldne og krever spesialkompetanse på området for utredning og behandling. I forbindelse med at Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) ble opprettet ved Universitetssykehuset Nord-Norge (UNN) ble det på oppdrag fra Helsedirektoratet bedt om å etablere et nasjonalt kvalitetsregister for dette feltet. Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer (Muskelregisteret) ble opprettet i 2008. Pasienter med genetisk betinget muskelsykdom, spinal muskelatrofi og polynevropati kan registreres i registeret.

Det registreres opplysninger om diagnostiske undergrupper, grunnlaget for diagnosen, arvelighet og tid fra symptomdebut til utredningen starter og diagnosen stilles. Det naturlige forløpet av tilstandene varierer og kartlegging av endringer av funksjon over tid kan gi oversikt over sykdomsutviklingen. Funksjonsnivået registreres i forhold til gangfunksjon, hjertefunksjon, respirasjonsstøtte og kognitiv svikt. Det finnes så langt ingen kausal behandling av tilstandene, men støtte- og symptomlindrende behandling og hjelpemidler benyttes og registreres i registeret, i tillegg til sosioøkonomiske forhold.

Personer med nevromuskulære sykdommer tilhører en pasientgruppe som er viet lite oppmerksomhet og registeret kan muliggjøre forskning på områder som hittil har hatt et mangelfullt kunnskapsgrunnlag. Sykdomsgruppen er heterogen slik at forskning på de enkelte sykdommer må baseres på konkrete prosjekter med innhenting av ytterligere data utover registerdataene.

Registeret omfatter følgende ICD 10 hoveddiagnoser (undergruppe spesifiseres i registreringskjemaet):

Diagnose ICD 10

G71.0 Muskeldystrofi

G71.1 Myotone lidelser

G71.2 Medfødte myopati

G71.3 Mitokondriemyopati

G71.8 Andre spesifiserte primære muskelsykdommer

G71.9 Uspesifisert primær muskelsykdom

G72.3 Periodisk paralyse

G73.6 Myopati ved metabolske sykdommer

G12.0 Infantil spinal muskelatrofi type 1 (Werding-Hoffman syndrom)

G12.1 Annen arvelig spinal muskelatrofi

G12.8 Annen spesifisert spinal muskelatrofi og beslektede syndromer

G12.9 Uspesifisert spinal muskelatrofi

G60.0 Arvelig motorisk og sensorisk nevropati

G60.1 Refsums sykdom

G60.2 Nevropati i tilknytning til arvelig ataksi

G60.8 Annen spesifisert arvelig og idiopatisk nevropati

G60.9 Uspesifisert arvelig idiopatisk nevropati

## 2.1.2 Registerets formål

Muskelregisteret har som mål å få oversikt over spekteret av arvelige nevromuskulære sykdommer i Norge og bidra til å forbedre kvaliteten på diagnostikk og behandling av disse tilstandene. Dette kan vi gjøre ved å sammenligne oss med diagnostiske sentre i utlandet i forhold til andel med genetisk verifisert diagnose. Vi kan også kartlegge eventuelle regionale forskjeller innad i Norge. Registeret skiller seg fra mange av de andre kvalitetsregistrene ved at det omfatter mange ulike sykdommer og at det per i dag ikke finnes kausal behandling av tilstandene. Mange av variablene er derfor ikke ment å brukes som kvalitetsmål, men gir deskriptive data som egner seg til å få oversikt over diagnostiske undergrupper, arvegang, det naturlige forløp av sykdommene, funksjonsnedsettelse og hjelpebehov. Det er likevel mulig å se på ulike kvalitetsmål som for eksempel hvor stor andel som får en genetisk diagnose, tiden det tar fra utredningen starter og til diagnosen er stilt, og behov og tilbud av fysioterapitjenester. Får å kunne si noe sikkert om alle disse forholdene og komme med forslag til kvalitetsforbedringer forutsettes det imidlertid høy dekningsgrad og god kvalitet på data i registeret.

## 2.2 Juridisk hjemmelsgrunnlag

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

## 2.3 Faglig ledelse og databehandlingsansvar

Universitetssykehuset Nord-Norge (UNN) ivaretar databehandlingsansvaret for registeret. Den daglige driften av registeret ble i 2013 overført fra Helse-Nord til UNN, hvor Mai Lisbet Berglund siden mars 2013 har fungert som sekretær og konsulent ved registerenheten. Faglig leder har vært overlege, Kjell Arne Arntzen ved Nevro-, hud og reumatologisk avdeling og Nevromuskulært kompetansesenter ved UNN.

En nasjonal styringsgruppe bestående av fagpersoner fra de fire RHF har, foruten faglig leder, det faglige ansvaret for registeret. Leder for styringsgruppen var fram til 21.03.13 Eva Stensland, overlege ved Habiliteringsavdelingen, UNN (Helse Nord), og fra 21.03.13 Prof. Svein Ivar Bekkelund, avd. leder ved Nevro-, hud og reumatologisk avdeling (Helse Nord). De øvrige medlemmene i styringsgruppen var overlege Magnhild Rasmussen, Barneavdelingen, Rikshospitalet (Helse Sør-Øst), Prof. Jan Aasly, nevrologisk avd., St. Olavs hospital (Helse Midt-Norge), Prof. Laurence Bindoff, nevrologisk avd., Haukeland Universitetssykehus (Helse Vest).

### 2.3.1 Aktivitet i styringsgruppe/referansegruppe

Det ble 21.03.14 og 16.09.13 avholdt møte i styringsgruppen for registeret. I tillegg har det vært noe kontakt på e-post. Viktige saker som ble behandlet i 2013 var innkjøring av nettbasert registreringsløsning og muligheter for å knytte lokale registre til det nasjonale. Data fra registeret kan imidlertid hentes ut på sykehus, HF eller RHF nivå, og behovet for lokale registre som knytter seg opp mot det nasjonale er derfor ikke tilstede per i dag. Det ble diskutert vedtekter for utlevering av data til forskning, publisering av resultater fra registeret, og vi vedtok da at de generelle vedtekter som gjelder for kvalitetsregistrene også skal gjelde for muskelregisteret. Vi ble enige om at pasientene bør følges opp hvert 5. år med nye registrerings skjema, og dette vil bli igangsatt fra 2014. Det ble også vurdert muligheten for opprettelse av en biobank knyttet til registeret. Det er mest aktuelt å oppbevare blodprøver til molekylærgenetisk forskning, men inkludering av muskelbiopsier ble også diskutert. Foreløpig har det imidlertid ikke vært interesse fra forskningsmiljøene til eventuell bruk av

biobankmateriale fra registeret, og det ble derfor besluttet å avvente dette prosjektet. Videre ble ulike strategier for å øke dekningsgraden i registeret diskutert. Tettere samarbeid med OUS og Haukeland US, har bidratt til økt dekningsgrad. Et forskningsprosjekt på Duchenne muskeldystrofi vil kunne øke dekingen av denne tilstanden spesielt.



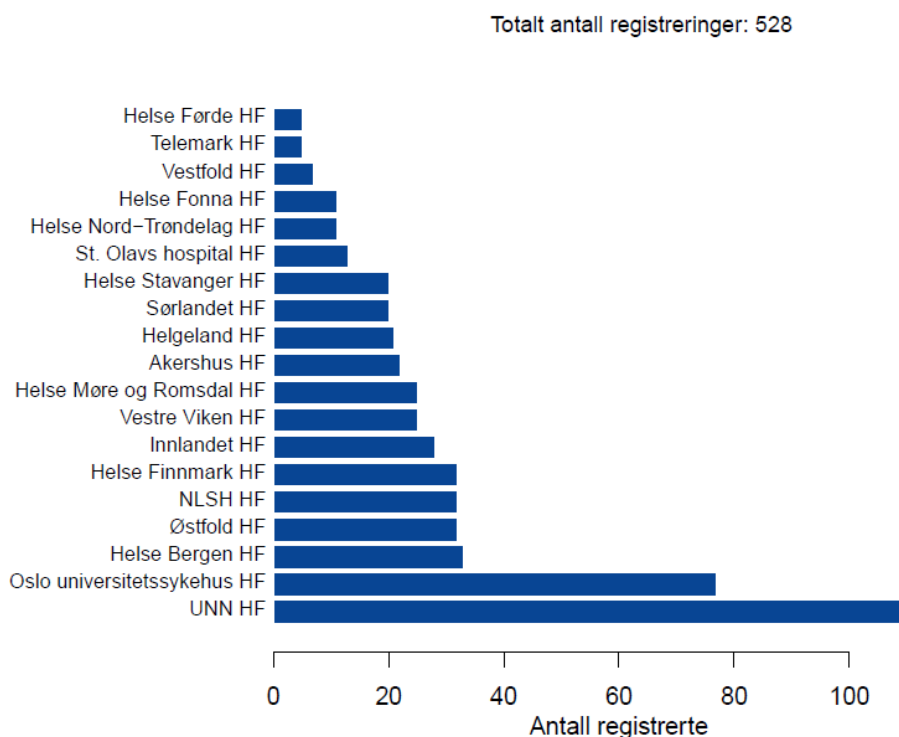
## Kapittel 3

### Resultater

#### Deskriptive mål:

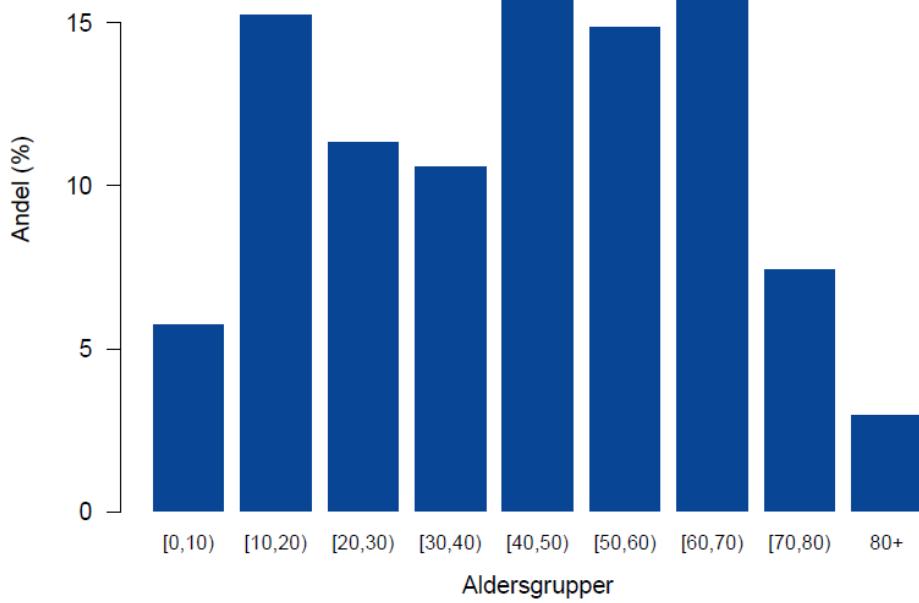
I figurene under vises bosted til pasientene i registeret ut ifra helseforetakenes nedslagsfelt, aldersfordelingen og fordeling av pasienter i de tre hoveddiagnosegruppene muskelsykdom, polyneuropati og spinal muskelatrofi. Bostedsfordelingen viser at pasienter fra alle helseforetak er registrerte. I forhold til folketallet er det en relativ overvekt av pasienter boende i Nord-Norge hvilket skyldes at registerarbeidet fungerer, men også at mange av disse pasientene er innom Nevromuskulært kompetansesenter ved UNN og blir registrert der. Mange pasienter utredes og registreres også ved OUS og dette viser viktigheten av å ha gode rutiner for registrering ved de store sentrene som utreder mange i disse pasientgruppene. Aldersfordelingen viser at pasienter i alle aldersgrupper er registrert i registeret og gjenspeiler i hovedsak det kroniske forløpet av disse sykdommene. Det er overvekt av pasienter med muskelsykdommer i registeret, mens en ville forvente ut i fra epidemiologiske studier at det var om lag like mange med arvelig polyneuropati. En av årsakene kan være at utredningen av muskelsykdommene oftere gjøres ved spesialiserte enheter som registrerer mange, mens utredningen av polyneuropati er mer fordelt på alle helseforetak. Muskelsykdommene er generelt sett ofte mer alvorlige og dette bidrar kanskje også til at det er lettere å huske å registrere pasientene.

#### Hvilke HF-områder kommer pasientene fra?



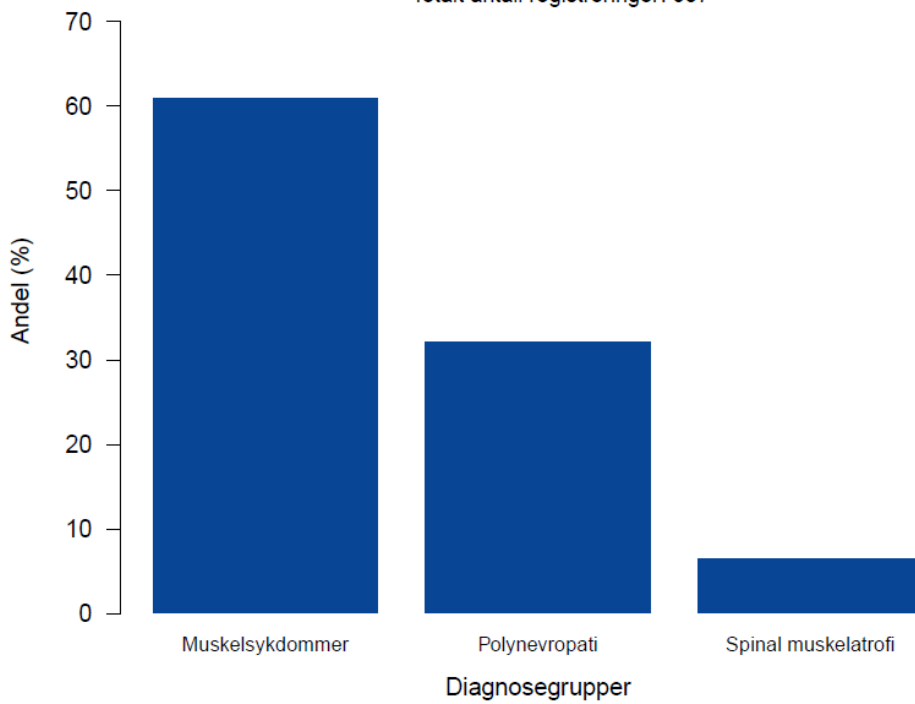
## Aldersfordeling i registeret

Totalt antall registreringer: 537



## Fordeling av diagnosegrupper

Totalt antall registreringer: 537

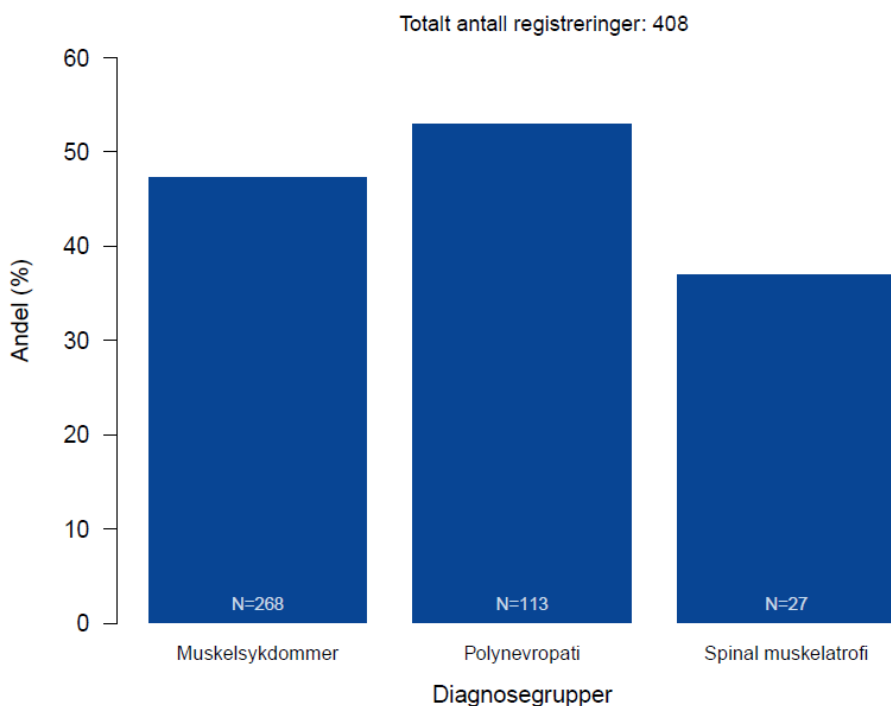


## Kvalitetsmål i registeret:

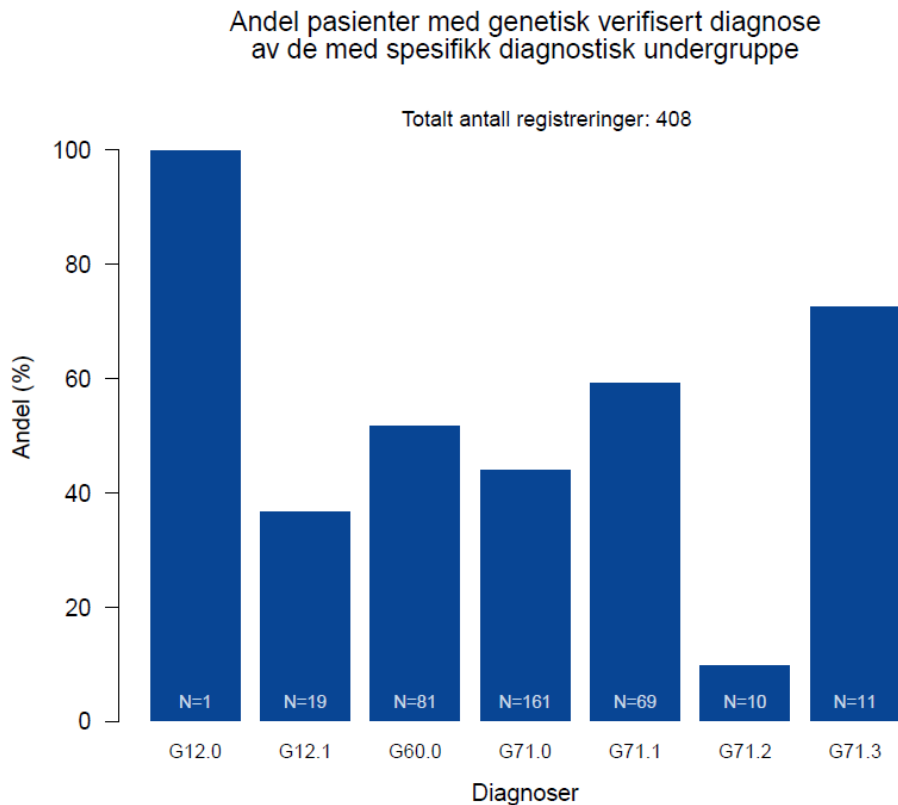
### Genetisk verifisert diagnose

Andelen med genetisk verifisert diagnose av de som er registrert med spesifikke undergrupper var totalt 48 % for muskelsykdommene og 53 % for polyneuropatiene (se figuren under). I en prevalensstudie fra Nord-England fra 2009 fant man 1105 pasienter med klinisk mistenkt genetisk årsak til muskelsykdom (1). Av disse ble det funnet en spesifikk genetisk diagnose i 75,7 %. Denne populasjonen er sammenlignbar med den norske og det er derfor grunn til å tro at vi kan oppnå en lignende prosentandel her. Det kan være flere årsaker til at prosentandelen er lavere i registeret (48 %). Dekningsgraden er lav og det er relativt få pasienter med dystrofia myotonika og dystrofinopatier som utgjør den største gruppen hvor genetisk testing er tilgjengelig. Inklusjonskriteriene er omtrent de samme i studien som i registeret, hvor muskelsykdommer med antatt genetisk årsak blir inkludert, likevel har nok utvelgelsen vært mer kontrollert innenfor rammen av en studie. En høyere dekningsgrad og gjennomgang av datakvaliteten for de med ukjent undergruppe av diagnosene vil kunne gi et bedre svar på om den diagnostiske utredningen i Norge er på linje med de beste sentrene i verden.

Andel pasienter med genetisk verifisert diagnose av de med spesifikk diagnostisk undergruppe



I tabellen under er andelen pasienter med genetisk verifisert diagnose for noen utvalgte diagnosegrupper angitt.

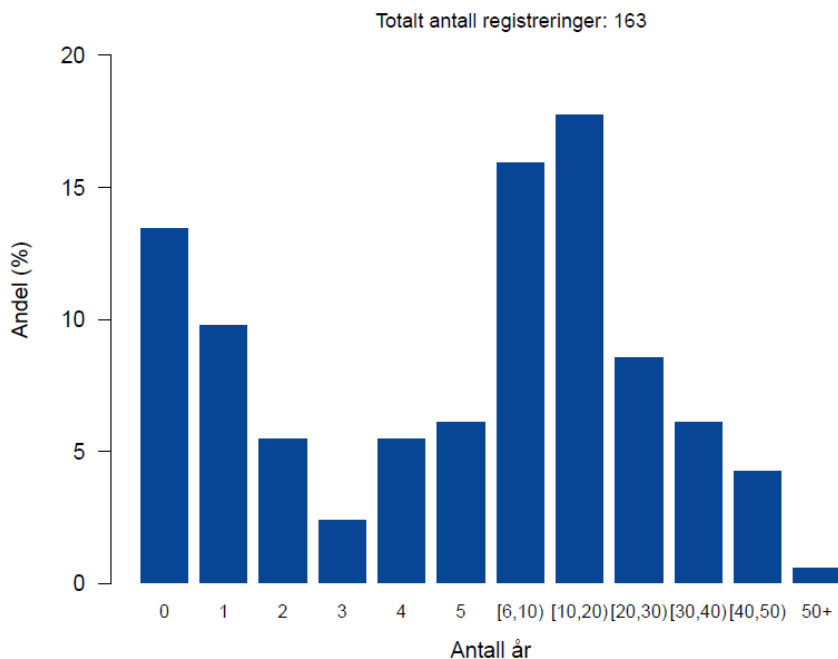


1. Prevalence of genetic muscle disease in Northern England: in-depth analysis of a muscle clinic population. Norwood FL<sup>1</sup>, Harling C, Chinnery PF, Eagle M, Bushby K, Straub V. Brain. 2009 Nov;132(Pt 11):3175-86)

### *Tid fra symptomdebut til utredningsstart og spesifikk diagnose*

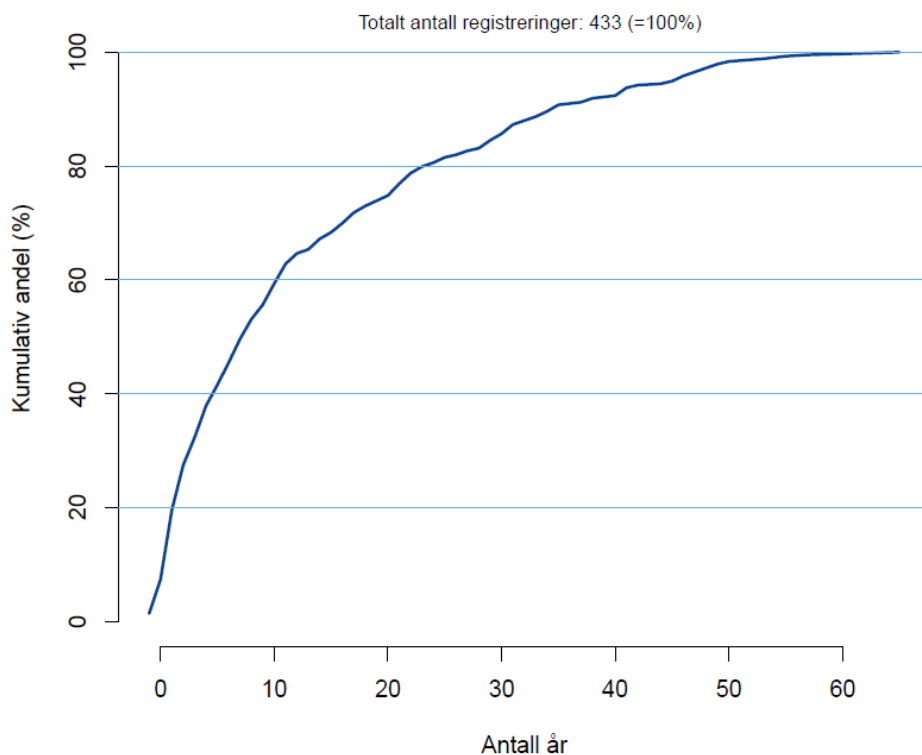
Tidspunkt for symptomdebut, utredningsstart og diagnoseår er mangelfullt utfylt hos mange pasienter. Av 163 pasienter hvor både år for symptomdebut og utredningsstart var registrert, kom 23 % til utredning det første året som vist i figuren under. For over 50 % av de registrerte tok det mer enn 6 år fra de fikk sine første symptomer til utredningen startet. Tallene er små og må tolkes med forsiktighet, men de gjenspeiler sannsynligvis at for mange av sykdommene starter symptomene svært gradvis og at det kan gå flere år før man oppfatter disse å være forårsaket av sykdom.

### Tid fra symptomdebut til utredningsstart

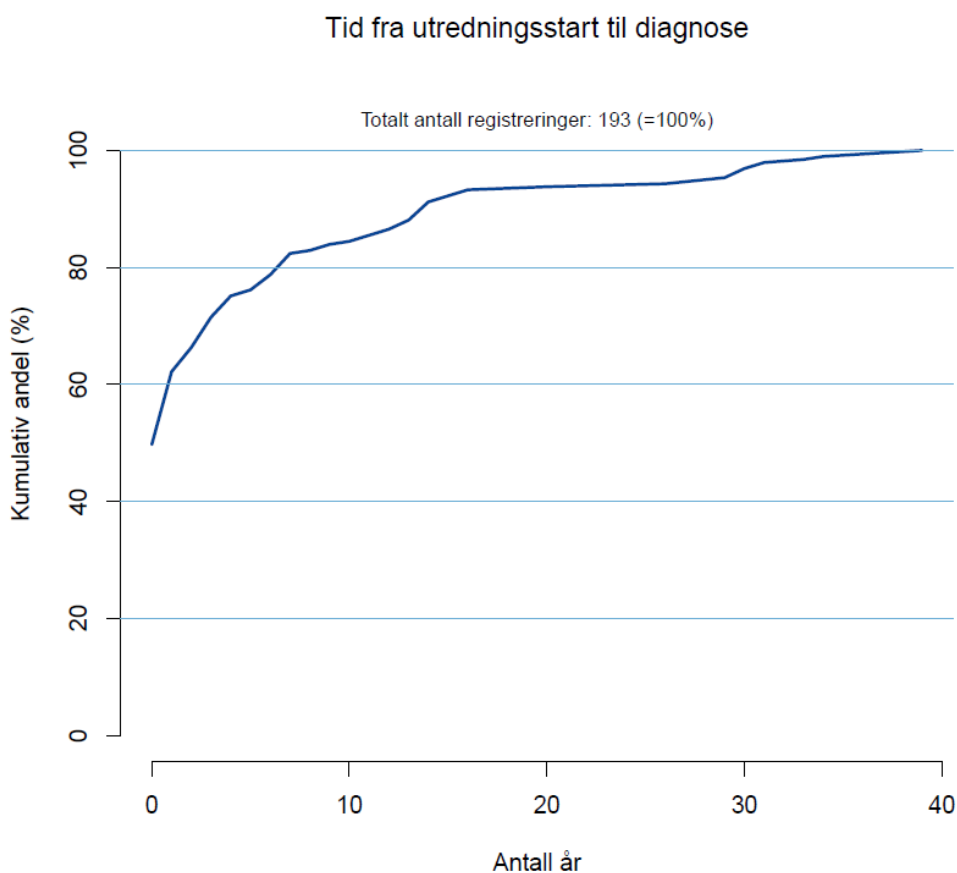


Tid fra symptomdebut til spesifikk diagnose er stilt vil påvirkes av tid fra symptomdebut til utredningsstart i tillegg til eventuell forsinkelse i utredningen og den medisinske utviklingen med stadig bedre mulighet for å stille en eksakt diagnose. Disse variablene egner seg derfor best til å se på utviklingen/trender over tid. Figuren under viser at det for over 40 % av pasientene tok over 10 år fra de fikk symptomer til en sikker diagnose ble satt.

### Tid fra symptomdebut til diagnose



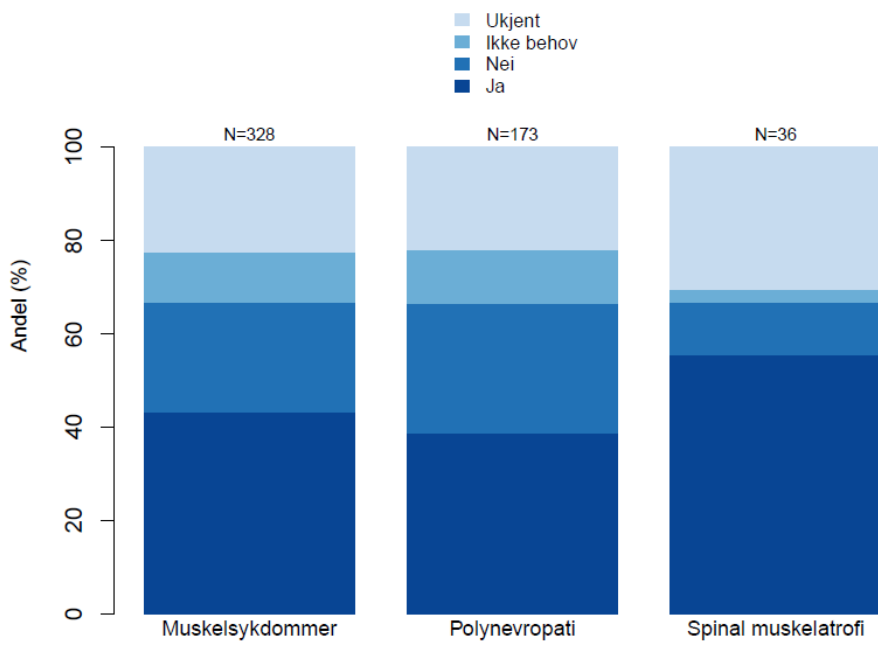
Tid fra utredningsstart til diagnose var registrert hos 193 av 537 pasienter (36 %), og er presentert i figuren under. Diagnose blir stilt hos ca 60 % av pasientene i løpet av det første året. Grunnen til at det har tatt lengre tid hos 40 % av de registrerte kan ha flere årsaker som diskutert ovenfor. For å se nærmere på årsakene til dette er vi avhengige av økt dekningsgrad, og bedre kvalitet på data pga lav svarprosent på denne variabelen.



### *Regelmessig fysioterapi*

Figuren under viser andelen av pasientene som går til regelmessig fysioterapi fordelt på de tre diagnostiske hovedkategoriene. Om lag 40 % av de registrerte med muskelsykdom og polyneuropati anga at de fikk regelmessig fysioterapi, mens ca 10% anga å ikke ha behov for dette. Hos omlag 25 % er det angitt at pasientene ikke fikk fysioterapi, men uten at vi vet om det var behov for dette. Hos nærmere 25% er det ukjent om de fikk fysioterapi. Tolkningen er vanskelig da kategorien "nei" ikke sikkert sier noe om behov for fysioterapi. Fra 2014 har vi endret kategorien 'nei' til 'nei, men behov', og vi vil også gjøre nærmere undersøkelser hvis noen havner i denne kategorien for å se på hva årsakene til dette kan være. I tillegg vil vi forsøke å innhente opplysninger om fysioterapi hos dem hvor dette er ukjent.

## Andel som får fysioterapi



## Kapittel 4

### Metoder for fangst av data

Pasientene utredes og behandles ved alle landets barneavdelinger og nevrologiske avdelinger. I tillegg utredes og behandles en del ved habiliterings- og rehabiliteringsavdelinger og ved offentlige og private nevrologiske og pediatrike poliklinikker. Utredning og behandling foregår i alle landets fylker og helseforetak. Det er i hovedsak de leger (barneleger/nevrologer) som diagnostiserer og behandler denne pasientgruppen som registrerer pasientene. Pasientene kan også selv sende inn samtykkeerklæring. På bakgrunn av denne vil vi be behandlende lege om å registrere pasienten, eller oversende journalnotater slik at vi kan registrere pasienten sentralt. Vi satte ved årsskiftet 2012/2013 i gang et prosjekt hvor de ansvarlige for lokale registrer ved Rikshospitalet, Haukeland Universitetssykehus og UNN har forespurt sine pasienter om samtykke til registrering i det nasjonale registeret. Mange av disse samtykket og ble registrert i 2013, og prosjektet vil fortsette i 2014. Fra 01.01.13 ble det tatt i bruk en elektronisk versjon for registrering via [www.helseregister.no](http://www.helseregister.no). Det er fortsatt mulig å registrere på papirskjema. Registreringsskjemaene blir så sendt til UNN og data blir lagt inn sentralt. Alle samtykkeerklæringene har så langt blitt oppbevart elektronisk i en søkbar database ved UNN.



## Kapittel 5

### Metodisk kvalitet

#### 5.1/5.3/5.4 Antall registreringer og dekningsgrad

Det har vært en jevn økning av pasienter til registeret fra oppstarten. Det ble registrert 230 personer i registeret i 2013, og ved utgangen av året var det totalt 537 pasienter i registeret. Ut ifra våre dekningsgradsanalyser, basert på tall fra Norsk pasientregister (se punkt 5.2), gir dette en total dekningsgrad på 15 %, hvilket er en økning på 6 % fra året før. Det er ikke foretatt noen dekningsgradsanalyser på sykehusnivå for 2013. Totalt 15 sykehus i de ulike helseregionene rapporterte inn pasienter til registeret, de fleste fra Helse Nord, etterfulgt av Helse Sør-Øst og Helse-Vest. Det var kun Nordlandssykehuset av de store sykehusene med barne- og nevrologisk avdeling som ikke registrerte pasienter i 2013. Dekningsgraden på institusjonsnivå var dermed høy på 92 % fra de sykehus (12 av 13, se under) hvor vi forventet registreringer. For mange av sykehusene var det imidlertid få registrerte pasienter. Det totale antallet registrerte pasienter per institusjon de siste 5 årene er vist i tabellen under.

	2009	2010	2011	2012	2013	Alle år
Akershus Univ.sykehus	2	0	2	3	1	8
Andre	14	3	4	10	7	39
Fredrikstad Sykehus	6	10	1	1	3	22
Haukeland Universitetssykehus	0	0	1	2	31	34
Kristiansund Sykehus	1	0	1	0	2	4
Lillehammer Sykehus	0	0	0	0	2	2
Nordlandssykehuset	7	0	0	1	0	9
Rikshospitalet	16	1	1	0	6	29
Skien Sykehus	0	0	0	0	1	1
St. Olavs Hospital	0	1	6	2	1	12
Stavanger Univ.sykehus	1	1	0	9	2	13
Tønsberg Sykehus	1	0	0	0	1	3
Ullevål Univ.sykehus	22	8	10	9	13	69
UNN, Tromsø	8	15	59	43	160	292
TOTALT, alle avdelinger:	78	39	85	80	230	537

Tabell 1: Antall registreringer per år og avdeling, siste 5 år.

#### 5.2 Metode for beregning av dekningsgrad

Det finnes ikke gode epidemiologiske studier som kan gi et sikkert estimat over det totale antall personer med arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer i Norge. Ut ifra prevalensstudier gjort i Norge og andre land kan man anslå at det er omlag 4000 pasienter med arvelig nevromuskulær sykdom i Norge. For å komme nærmere et estimat av hvor mange som kan være tilgjengelig for registrering fra spesialisthelsetjenesten gjennomførte vi et søk i Norsk pasientregister (NPR) for perioden 2008-2010. I løpet av disse tre årene var det 3875 personer registrert med en av de aktuelle diagnosene som hoveddiagnose. Hvis man også inkluderer bi-diagnosene var tallet på 4680. Det er imidlertid noen

usikkerhetsmomenter når man skal anvende disse tallene til å estimere antall pasienter som kan være tilgjengelig for registrering. Det ene er at noen pasienter er i en stabil fase av sin kroniske sykdom, og derfor ikke har hatt behov for tjenester fra spesialisthelsetjenesten i de tre årene som ble registrert. Dette kan vi finne ut av ved å gjøre et tilsvarende søk over en lengre tidsperiode om noen år. Det andre er at diagnosene fra NPR ikke er kvalitetssikret. Blant annet på grunn av dette, opprettet vi ved UNN et lokalt register for arvelige nevromuskulære sykdommer hvor vi har hatt mulighet til å kvalitetssikre diagnosene og således kunne si noe om antall feilkodinger. Diagnoser fra journalsystemet DIPS i 10 årsperioden f.o.m 2002 t.o.m. 2011 ble gjennomgått. For 500 pasienter med de aktuelle diagnosene (og som fortsatt var i livet) var 146 feilkodet (29,2%), dvs. at disse pasientene enten hadde en annen ikke-genetisk muskelsykdom eller ingen muskelsykdom. Hvis dette tallet er representativt for hele landet, vil det totale antallet tilgjengelig for registrering i løpet av 3 år være 3313 hvis man går ut ifra hoveddiagnoser og bidiagnoser (4680 minus 29,2 %). Tallet vil sannsynligvis være noe høyere når man registrerer over mer enn tre år, sannsynligvis rundt 3500, men mulig opp mot 4000. Vi mener at det ut ifra disse tallene vil være rimelig å bruke et estimat på 3500 pasienter som er tilgjengelig for registrering fra spesialisthelsetjenesten når man skal beregne dekningsgraden til registeret.

## 5.5 Metoder for intern sikring av datakvalitet

Registeret har støtte fra registerenheten ved UNN. To sekretærer/konsulenter er der lært opp til å ta i mot spørsmål angående registeret og til å legge inn data fra papirskjemaene. Det er tett samarbeid mellom sekretærene og faglig leder hvis det er spørsmål av medisinsk karakter. Dette øker kvalitetssikringen av data. Hvis vi får inn skjema med manglende data vil manglende opplysninger bli etterspurt per brev fra registrerende lege. Det kan også tas direkte kontakt med pasientene hvis det mangler opplysninger som de kan gi utfyllende opplysninger om, for eksempel sosioøkonomiske forhold og fysioterapitilbud.

Økt dekningsgrad er avhengig av det skal være enkelt å registrere og at dette føles meningsfylt. Vi har derfor høsten 2012 arbeidet med å forbedre variablene i registeret og samtidig presentere mulighet for en nettbasert registrering. Det ble utviklet en ny versjon med nye variabler og nettbasert registreringsløsning ved hjelp fra Helse Nord IKT som ble tilgjengelig for registrering fra 01.01.13. Nye og mer spesifikke variabler angående diagnosen vil gjøre det mulig å rapportere data om forekomst av de ulike diagnostiske undergruppene som er omtalt i innledningen ned til gen-nivå, og om hvor og hvordan diagnosen ble stilt. Vi kan måle hvor stor andel som har fått genetisk verifisert diagnose for de ulike kliniske diagnosene eller for de ulike diagnostiske hovedgruppene (muskelsykdom, polynevropati, spinal muskelatrofi). Vi vil kunne rapportere om eventuelle forskjeller i de ulike helseregionene angående registrering og diagnostikk, og registeret kan gi data om arvegang, alder ved symptomdebut og alder ved diagnose. Spørsmålene i registeret om alder for symptomdebut, utredningsstart og diagnoseår er egnet til å si noe om hvor lang tid det tar fra pasientene får symptomer til utredningen starter og hvor lang tid utredningen tar. Mange av sykdommene som registeret omfatter medfører muskelsvinn, svakhet og dårlig balanse og en del plages med smerter i nerver, ledd og muskulatur. De fleste av disse vil ha symptombedring med regelmessig fysioterapibehandling. Vi kartlegger hvor mange som får regelmessig fysioterapi og hvor mange som ikke har behov for dette. Data vedrørende gangfunksjon, hjerteaffeksjon, kognitiv svikt og behov for respirasjonsstøtte kan rapporteres. Symptomatisk medikamentell behandling vil også bli registrert. Sosioøkonomiske forhold vedrørende sivilstatus, utdanningsnivå, arbeid og uførhet vil bli registrert i den nye versjonen. Se fullstendig oversikt over rapporteringsvariabler i den nye versjonen i tabellen under. Oppfølgingsdata vil kunne gi viktig informasjon om det naturlige forløpet av mange av disse sykdommene, da det foreløpig ikke finnes noen kurativ behandling av disse.

Det har i 2013 vært drevet omfattende opplysningsarbeid vedrørende den nyoppstartede nettbaserte registreringsløsningen, både på enkeltavdelinger, konferanser, til enkeltpersoner og på nettsidene våre. Det ble holdt et innlegg om registeret og den nye elektroniske registreringsløsningen til registeret ved en nasjonal nevrologikonferanse i mars 2013 (Nevrodagene). Nevrologisk avdeling ved Innlandet sykehus, Lillehammer ble besøkt i mars 2013 og rutiner for registrering ble gjennomgått. I mai 2013 ble det avholdt et møte ved Rikshospitalet (RH) med nevrologer, barneleger og genetiker tilstede for å bedre registreringsrutinene. Samme måned ble det også holdt et informasjonsmøte om den nye elektroniske registreringsløsningen ved nevrologisk avdeling ved Nordlanssykehuset, Bodø. Informasjon om registreringsløsningen ble også gitt til nevrologer innenfor dette feltet ved Haukeland Universitetssykehus. Det ble holdt et innlegg om registeret og registreringsrutiner med en internasjonal fagkonferanse i Tromsø 16-17. september 2013.

I den tekniske løsningen med nettbasert registrering er det lagt inn obligatoriske variabler som sikrer bedre datakvalitet, og det er også lagt inn "range" verdier for tallvariabler slik at det ikke er mulig å legge inn en usannsynlig verdi. Det er også lagt inn felter for fri beskrivelse av variabler der det i helt sjeldne tilfeller ikke er mulig å velge noen av de oppsatte alternativene.

## **5.6 Metode for validering av data i registeret**

Det var i 2013 ingen tilsvarende registre i andre land som man kunne sammenligne seg med. Det finnes en del registre for enkelte av diagnosene i registeret, men pga lav dekningsgrad ble det ikke gjort noen sammenlignende vurdering med disse studiene. For å se på kvaliteten av presisjonen i diagnostiseringen har vi sammenlignet data i registeret med funn fra en studie i Nord England (Norwood et al.), se kapittel 3.

## **5.7 Vurdering av datakvalitet**

Under "punching" av papirskjema til det elektroniske registeret ble det oppdaget en del feildiagnostisering mellom undergruppe og ICD 10 hovedgruppe. Disse ble diskutert mellom sekretær og faglig leder og rettet. Videre ble det oppdaget systematisk manglende opplysninger vedrørende symptomstart og utredningsstart av sykdommene, og det var ofte manglende svar på sosioøkonomiske forhold og i forhold til fysio- og ergoterapi. Det ble derfor tatt kontakt med registrerende leger og pasientene selv for å øke komplettheten av data. Det ble ikke laget noen systematisk oversikt over hvor mange som manglet data for registreringene i 2013, men totalt sett var det for eksempel bare registrert utredningsstart i ca 36 % av tilfellene og i 25 % av registreringene var det ukjent om pasienten fikk fysioterapi. Datakvaliteten er således varierende for de ulike variablene. For de variablene med lav svarprosent jobbes det nå med å innhente opplysninger hos de registrerte pasientene som kan øke kvaliteten. Det er i tabellen under angitt andelen registreringer av ulike ikke-obligatoriske variabler.

	Antall registreringer	Andel registreringer (%)
Symptomdebut	461 av 537	85.8
Siviltilstand	435 av 537	81
Utdanning	435 av 537	81
I arbeid	435 av 537	81
Uføretrygd	435 av 537	81
Alder ved uføretrygd	108 av 139	77.7
Alder ved tap av gangfunksjon	48 av 60	80
Alder ved start respirasjonsstøtte	25 av 30	83.3
Hjerteaffeksjonsalder	12 av 15	80
Dødsdato	5 av 13	38.5

Tabell 1: Antall registreringer ift. antall mulige registreringer for ikke-obligatoriske variable.

## Kapittel 6

# Fagutvikling og klinisk kvalitetsforbedring

### 6.1 Registerets spesifikke kvalitetsmål

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

#### **Genetisk verifisert diagnose**

Et mål i diagnostikken av denne pasientgruppen er at alle skal få en genetisk verifisert diagnose. Dette vil ha betydning for å kunne vurdere prognose og det naturlige forløp av ulike undergrupper av de ulike diagnosene, og vil også være en absolutt forutsetning for framtidige studier og behandling med genterapi. Hvor mange som per i dag kan få en genetisk verifisert diagnose avhenger av hvilken diagnose det gjelder, kvaliteten på diagnostikken og den medisinske utviklingen. For mange av diagnosene er ikke den genetiske årsaken avdekket enda. Vi kan måle hvor stor andel som har fått genetisk verifisert diagnose for de ulike kliniske diagnosene eller for de ulike diagnostiske hovedgruppene (muskelsykdom, polynevropati, spinal muskelatrofi). Dette målet egner seg best for å se på utvikling over tid, da det ikke bare er avhengig av kvaliteten på diagnostikken, men av den medisinske utviklingen og forekomst av ulike genetiske tilstander i ulike geografiske områder. Med dette tatt i betraktning, tror vi at man for noen undergrupper likevel vil kunne si noe om kvaliteten på diagnostikk ved å sammenligne ulike helseregioner og også med resultater fra utlandet. Et eksempel kan være hvor stor andel av pasienter med limb-girdle muskeldystrofi som får en genetisk verifisert diagnose. Dette kvalitetsmålet er imidlertid avhengig av høyere dekningsgrad for å sikre representative data.

#### **Tid fra symptomdebut til utredningsstart og spesifikk diagnose**

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

#### **Regelmessig fysioterapi**

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

dekningsgrad, og kan ikke gis per i dag.

## **6.2 Pasientrapporterte resultat- og erfaringsmål (PROM og PREM)**

PROM er foreløpig ikke implementert i registeret.

## **6.3 Sosiale og demografiske ulikheter i helse**

På grunn av lav dekningsgrad og mangelfulle sosioøkonomiske opplysninger hos mange av de registrerte er det ikke mulig å angi sosiale eller demografiske ulikheter i helse.

## **6.4 Bidrag til utvikling av nasjonale retningslinjer, nasjonale kvalitetsindikatorer o.l.**

Registeret har foreløpig ikke kunnet bidra til opprettelse eller endring av nasjonale retningslinjer.

## **6.5 Etterlevelse av nasjonale retningslinjer**

Nasjonale retningslinjer for utredning og behandling finnes bare for diagnosene Duchenne muskeldystrofi, dystrofia myotonica og spinal muskelatrofi. Vi har mulighet til å overvåke om deler av disse retningslinjene følges, for eksempel om steroidbehandling gis til barn med Duchenne muskeldystrofi og om pasienter med dystrofia myotonica følges opp i forhold til hjertesykdom. Pga. av lav dekningsgrad for disse sykdommene har det så langt ikke vært mulig å vurdere om retningslinjer har blitt fulgt ut ifra registerdata.

## **6.6/ 6.7 /6.8 Identifisering av kliniske forbedringsområder og tiltak for klinisk kvalitetsforbedring initiert av registeret. Evaluering av tiltak for klinisk kvalitetsforbedring (endret praksis) .**

På grunn av lav dekningsgrad har det så langt ikke vært mulig å identifisere kliniske forbedringsområder.

## **6.9 Pasientsikkerhet**

Registeret har ingen kvalitetsdata angående komplikasjoner eller uønskede hendelser i forbindelse med behandling, da det så langt bare foreligger støttende behandling med fysioterapi, ergoterapi og hjelpemidler som ikke er forbundet med komplikasjonsfare.

# Kapittel 7

## Formidling av resultater

### 7.1 Resultater tilbake til deltagende fagmiljø

Resultater fra registeret ble publisert offentlig på våre nettsider ved slutten av året og per 1. september som var felles publiseringsdato for alle nasjonale kvalitetsregistre på [www.kvalitetsregistre.no](http://www.kvalitetsregistre.no) og på [www.muskelregisteret.no](http://www.muskelregisteret.no). Resultater fra registeret ble også presentert på en nasjonal kongress for nevrologer i mars 2013 og ved en internasjonal fagkonferanse i Tromsø 16-17. september 2013.

### 7.2 Resultater til administrasjon og ledelse

Årspannport blir sendt til Helse Nord RHF, UNN HF ved registerenheten og Nevro-, hud og reumatologisk avdeling ved UNN.

### 7.3 Resultater til pasienter

Resultater per 01.09.13 ble tilgjengelig for pasientorganisasjoner på nettsidene [www.kvalitetsregistre.no](http://www.kvalitetsregistre.no) og [www.muskelregisteret.no](http://www.muskelregisteret.no). Når dekningsgrad og datakvalitet blir god nok vil vi gå bredere ut med resultater til pasientforeninger og i deres medlemsblad om resultatene.

### 7.4 Offentliggjøring av resultater på institusjonsnivå

Vi har foreløpig ikke presentert data på institusjonsnivå på grunn av lav dekningsgrad. Det arbeides i første omgang med å få gode kvalitetsdata for sammenligning på RHF nivå, og deretter HF nivå.

## **Kapittel 8**

### **Samarbeid og forskning**

#### **8.1/8.2 Samarbeid med andre helse- og kvalitetsregistre, og vitenskapelige arbeider**

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



# **Del II**

## **Plan for forbedringstiltak**

## Kapittel 9

### Plan for forbedringstiltak - momentliste

#### Datafangst

Forbedring av metoder for fangst av data

En stor utfordring med dette registeret når det gjelder dekningsgrad er at det omfatter mange ulike diagnoser. Disse pasientene diagnostiseres ved de fleste sykehus i landet av både barneleger og nevrologer. Det er derfor en utfordring å nå ut til alle fagfolkene, og spesielt å få de som ser få pasienter til å registrere disse. Vi har derfor hatt hovedfokus på å få de sykehus som ser mange pasienter til få på plass gode rutiner for registrering. Det ble derfor i 2013 drevet omfattende opplysningsarbeid vedrørende den nyoppstartede nettbaserte registreringsløsningen, både på enkeltavdelinger, konferanser, til enkeltpersoner og på nettsidene våre. Dette vil vi fortsette med i 2014.

Med utgangspunkt i pasienter registrert ved lokale registre ved UNN (ca 300 pasienter) og Haukeland US (ca 200 pasienter) og barn registrert ved registret ved RH (ca 55pasieneter), ble det ved slutten av 2012 sendt ut forespørsel til disse pasientene eller deres pårørende om samtykke til registrering i det nasjonale registret. Responsraten har ligget på ca 60 %. Det har imidlertid vært krevende for de ulike institusjoner å få tid til å registrere alle disse pasientene. Omlag halvparten av de som hadde respondert med innsending av samtykke ble registrert i 2013 og den resterende delen vil bli registrert i 2014.

Det ble i 2011 startet opp med fortløpende utsendelse av informasjon om registeret og oppfordring til å registrere pasienter med sannsynlig genetisk årsak til nevromuskulær sykdom til alle leger som rekvirerer genetiske prøver ved avdeling for medisinsk genetikk, UNN. Avdeling for medisinsk genetikk ved UNN analyserer flest genetiske prøver for nevromuskulære sykdommer i Norge. Dette vil vi fortsette med.

#### Metodisk kvalitet

Det vil i 2014 bli økt fokus på kvalitetssikring av innkommende data, spesielt fra papirbaserte skjema som har de største manglene. Vi vil ta hyppigere kontakt med registrerende lege for opplæring og tilbakemelding om registreringene. Vi vil også innhente opplysninger fra pasientene i større grad enn tidligere der det er mulig. Forbedring av variablene i den webbaserte registreringsløsningen vil bli vurdert kontinuerlig for å sikre mest mulig riktige data. Vi vil også se på muligheten av sammenligning med andre nasjonale eller internasjonale registre og studier gjort på denne pasientgruppen.

#### Fagutvikling og kvalitetsforbedring av tjenesten

Vi vil i 2014 innhente informasjon om PROM og se på muligheten for å implementere slike mål i registeret eller ved tilleggsregistreringer. Hvis dekningsgraden øker vil vi forsøke å levere resultater på RHF og kanskje på HF nivå, og for enkelte sykehus på sykehusnivå. Vi vil ta i bruk de sosioøkonomiske variablene og kvalitetssikre disse bedre. Vi vil se på om det er mulig å gi en vurdering av om nasjonale retningslinjer følges for enkelte av sykdommene. Ved betydelig økt dekningsgrad og økt datakvalitet har vi mulighet til å vurdere hvorvidt det kan gis tilbakemelding til de registrerende enhetene om mulige forbedringstiltak i forhold til kvalitet på diagnostikk og behandling.

## **Formidling av resultater**

Vi vil fortsette med årlig rapportering av resultater, da hyppigere rapportering sannsynligvis ikke har noen betydning ved disse kroniske tilstandene. Resultatene vil fra 2014 bli sendt til registeransvarlige ved de ulike sykehusene i landet. Vi ønsker å formidle resultater fra registeret til pasientene via medlemsbladet til Foreningen for muskelsyke og igjennom våre nettsider.

## **Samarbeid og forskning**

Vi vil i 2014 se på mulighetene for samarbeid med flere nasjonale registre i utlandet og internasjonale registre som registrerer noen av de samme diagnosene. Spesielt vil registre i Sverige og Danmark vurderes med tanke på erfaringsutveksling og samarbeide. Det er foreløpig ikke planlagt noen konkrete forskningsprosjekt tilknyttet registeret i 2014, men dette vil fortløpende bli vurdert.

# **Del III**

## **Stadievurdering**

# Kapittel 10

## Referanser til vurdering av stadium

Tabell 10.1: Vurderingspunkter for stadium  
Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer

Nr	Beskrivelse	Kapittel	Ja	Nei
<b>Stadium 2</b>				
1	Er i drift og samler data fra HF i alle helseregioner	<a href="#">3</a>	x	<input type="checkbox"/>
2	Presenterer resultater på nasjonalt nivå	<a href="#">3</a>	x	<input type="checkbox"/>
3	Har en konkret plan for gjennomføring av dekningsgradsanalyser	<a href="#">5.2</a>	x	<input type="checkbox"/>
4	Har en konkret plan for gjennomføring av analyser og løpende rapportering av resultater på sykehusnivå tilbake til deltakende enheter	<a href="#">7.1</a>	x	<input type="checkbox"/>
5	Har en oppdatert plan for videre utvikling av registeret	Del II	x	<input type="checkbox"/>
<b>Stadium 3</b>				
6	Kan redegjøre for registerets datakvalitet	<a href="#">5.5</a> , <a href="#">5.6</a> , <a href="#">5.7</a>	x	<input type="checkbox"/>
7	Har beregnet dekningsgrad mot uavhengig datakilde	<a href="#">5.2</a> , <a href="#">5.3</a> , <a href="#">5.4</a>	x	<input type="checkbox"/>
8	Registrerende enheter kan få utlevert egne aggregerte og nasjonale resultater	<a href="#">7.1</a>	x	<input type="checkbox"/>
9	Presenterer deltakende enheters etterlevelse av de viktigste nasjonale retningslinjer der disse finnes	<a href="#">6.5</a>	<input type="checkbox"/>	x
10	Har identifisert kliniske forbedringsområder basert på analyser fra registeret	<a href="#">6.6</a>	<input type="checkbox"/>	x
11	Brukes til klinisk kvalitetsforbedringsarbeid	<a href="#">6.7</a> , <a href="#">6.8</a>	<input type="checkbox"/>	x
12	Resultater anvendes vitenskapelig	<a href="#">8.2</a>	<input type="checkbox"/>	x
13	Presenterer resultater for PROM/PREM	<a href="#">6.2</a>	<input type="checkbox"/>	x
14	Har en oppdatert plan for videre utvikling av registeret	Del II	x	<input type="checkbox"/>

#### Stadium 4

15	Kan dokumentere registerets datakvalitet gjennom valideringsanalyser	<a href="#">5.7</a>	<input type="checkbox"/>	x
16	Presenterer oppdatert dekningsgradsanalyse hvert 2. år	<a href="#">5.2</a> , <a href="#">5.3</a> , <a href="#">5.4</a>	<input type="checkbox"/>	x
17	Har dekningsgrad over 80%	<a href="#">5.4</a>	<input type="checkbox"/>	x
18	Registrerende enheter har løpende (on-line) tilgang til oppdaterte egne og nasjonale resultater	<a href="#">7.1</a> , <a href="#">7.4</a>	<input type="checkbox"/>	x
19	Presentere resultater på sosial ulikhet i helse	<a href="#">6.3</a>	<input type="checkbox"/>	x
20	Resultater fra registeret er tilpasset og tilgjengelig for pasienter	<a href="#">7.3</a>	<input checked="" type="checkbox"/>	
21	Kunne dokumentere at registeret har ført til kvalitetsforbedring/endret klinisk praksis	<a href="#">6.8</a>	<input type="checkbox"/>	x

---