

NORSK PORFYRIREGISTER

Årsrapport for 2024 med plan for forbedringstiltak

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

Haukeland universitetssjukehus

29. august 2025



INNHold

DEL 1 RESULTATER FRA REGISTERET	- 6 -
1 SAMMENDRAG	- 7 -
2 RESULTATER	- 10 -
2.1 Kvalitetsindikatorer	- 10 -
2.1.1 Kvalitetsindikatorer for PCT	- 11 -
A – Poliklinisk kontroll ved PCT	- 11 -
C – Behandling av nydiagnostisert PCT	- 23 -
D – Symptomer og behandling ved kjent PCT	- 25 -
G – Diagnostisk forsinkelse ved PCT	- 27 -
2.1.2 Kvalitetsindikatorer for AIP, PV og HCP	- 29 -
A – Poliklinisk kontroll ved akutt porfyrisykdom	- 29 -
B – Leverovervåkning ved akutte porfyrisykdommer	- 43 -
F – Legemiddelbruk hos pasienter med AIP, PV og HCP	- 46 -
G – Diagnostisk forsinkelse ved akutt porfyrisykdom	- 48 -
2.1.3 Kvalitetsindikatorer for EPP	- 50 -
A – Poliklinisk kontroll ved EPP	- 50 -
G – Diagnostisk forsinkelse ved EPP	- 58 -
2.2 Pasientrapporterte data (PROM/PREM)	- 60 -
E – Bekymring for symptomer (PROM)	- 60 -
2.3 Andre analyser	- 65 -
2.3.1 Andre resultater PCT	- 65 -
A-poliklinisk kontroll – andre PCT-resultater	- 65 -
D-symptomer og behandling – andre PCT-resultater	- 66 -
2.3.2 Andre resultater AIP, PV og HCP	- 73 -
A-poliklinisk kontroll – andre resultater AIP/PV/HCP	- 73 -
F-legemiddelbruk - andre resultater AIP/PV/HCP	- 74 -
H-Anfall og behandling av pasienter med akutte porfyrisykdommer	- 75 -
2.3.3 Andre resultater EPP	- 77 -
A-poliklinisk kontroll - andre EPP-resultater	- 77 -
I – symptomer, behandling og forebygging – andre EPP-resultater	- 78 -
2.3.4 Demografisk oversikt over pasientgruppen	- 83 -
Kjønn og alder	- 83 -
Bostedsfylke	- 83 -
DEL 2 ADMINISTRATIVE OPPLYSNINGER	- 84 -
3 REGISTERBESKRIVELSE	- 85 -
4 DATAKVALITET	- 89 -
4.1 Tilslutning og antall registreringer	- 89 -
4.1.1 Tilslutning	- 89 -
4.1.2 Antall registreringer	- 90 -
4.2 Dekningsgrad og responsrate	- 92 -
4.2.1 Metode for beregning av dekningsgrad	- 92 -
4.2.2 Siste beregnede dekningsgrad	- 93 -
4.2.3 Responsrate for pasientrapporterte data	- 94 -
4.3 Vurdering av datakvalitet	- 96 -
4.3.1 Kompletthet	- 96 -
4.3.2 Korrekthet	- 97 -

4.3.3	Reliabilitet	- 99 -
4.3.4	Overordnet vurdering av datakvaliteten	- 99 -
5	PASIENTRETTET KVALITETSFORBEDRING	- 101 -
5.1	Identifiserte forbedringsområder.....	- 101 -
5.2	Igangsatte/utførte forbedringstiltak	- 101 -
6	FORMIDLING AV RESULTATER	- 104 -
7	SAMARBEID OG FORSKNING	- 105 -
7.1	Samarbeid med andre fagmiljøer og helse- og kvalitetsregistre	- 105 -
7.2	Datautleveringer fra registeret.....	- 105 -
7.3	Vitenskapelige artikler.....	- 106 -
DEL 3	STADIEVURDERING OG PLAN FOR VIDERE UTVIKLING AV REGISTERET.....	- 107 -
8	REFERANSER TIL VURDERING AV STADIUM	- 108 -
8.1	Vurderingspunkter	- 108 -
9	UTVIKLING AV REGISTERET	- 110 -
9.1	Registerets oppfølging av fjorårets vurdering fra ekspertgruppen	- 110 -
	Vurdering 2023.....	- 110 -
	Registerets oppfølging.....	- 110 -
9.2	Planer og behov.....	- 112 -
	Utvikling til neste stadium.....	- 112 -
	Andre planlagte forbedringstiltak	- 112 -
	Behov for tekniske og andre forbedringer	- 112 -
10	LITTERATUR.....	- 114 -
	Relevante nettsider:	- 114 -

FORORD

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

I 2024 gikk registeret fra å være et samtykkebasert register til å bli et reservasjonsbasert register. Endringen har ført til at 95 % av alle personer med en porfyrisykdom nå er inkludert i registeret. Opplysningene og resultatene som registeret skaper vil dermed bli enda mer representative. Vi har benyttet tidligere innrapporterte data fra registeret til å identifisere områder for kvalitetsforbedring. Foreløpige resultater fra et kvalitetsforbedringsprosjekt initiert i 2022 viser at innsats nytter, da en betydelig større andel av personer med en akutt porfyrisykdom nå får utført halvårlig leverundersøkelse – en viktig undersøkelse for å forebygge langtidskomplikasjoner. Vi ser frem til å følge disse resultatene videre fremover.

God lesning.

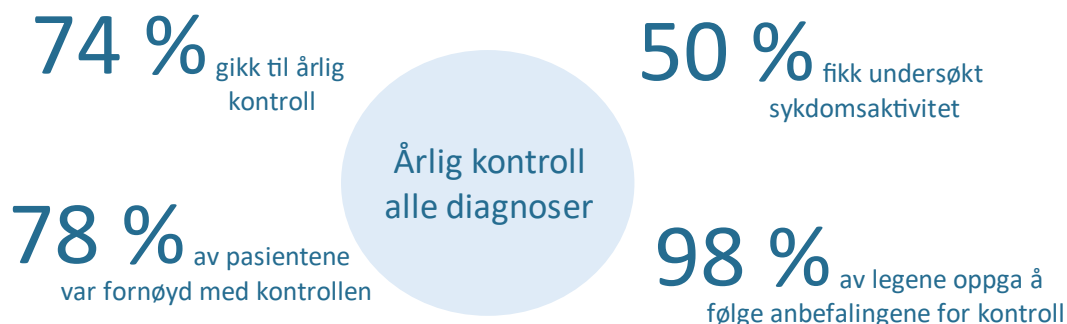
På vegne av Norsk porfyriregister,

Aasne K. Aarsand, registerleder.

Forkortelser brukt i rapporten

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

Nøkkeltall 2024



Akutt intermitterende porfyri Porphyria variegata Hereditær koproporfyri

- 72 % fikk utført halvårlig bildeundersøkelse av lever som anbefalt
- 79 % har diagnosen registrert som kritisk informasjon i kjernejournal
- 83 % brukte kun trygge legemidler
- 22 % hadde hatt akutt porfyrianfall
- 2 % innlagt med akutt anfall



Kvalitetsforbedring og utviklingstiltak

- Innføring av reservasjonsrett
- Publisering av data to ganger årlig på sykehusviseren
- Publisering av metadata på helsedata.no
- Kvalitetsforbedringsprosjekt: Økt etterlevelse bildeundersøkelse lever

Erytropoietisk protoporfyri

- 52 % tålte mindre enn 30 minutter sollys
- 100 % var vaksinert for hepatitt A+B
- 70 % brukte vitamin-D tilskudd
- 60 % brukte kalsiumtilskudd

Porphyria cutanea tarda

- 84 % av nydiagnostiserte fikk startet behandling innen 2 måneder
- 65 % var i biokjemisk remisjon
- 5 % rapporterte tilbakefall med blemmer og sår/skjør hud

Deltagelse og datakvalitet

- 5 diagnoser
- 95-99 % skjemakompletthet
- 96 % innregistreringskorrekthet
- 95 % dekningsgrad
- 75 % svarprosent årlig pasientskjema
- 75 % av kvalitetsindikatorerne har variabelkompletthet >90 %



DEL 1
RESULTATER FRA REGISTERET

1 SAMMENDRAG

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

Reservasjon og dekningsgrad

Registeret endret i 2024 driftsform til å bli reservasjonsbasert, og fikk da teknisk løsning i MRS for reservasjon via Helsenorge. Som en følge av dette, har registeret kunnet inkludere pasienter som ikke tidligere har vært deltagere og som ikke har reservert seg. Antall i registeret har dermed økt med 295 pasienter, fra 1099 i 2023 til 1394 i 2024.

Metode for å beregne dekningsgrad er blitt endret, slik at denne kun beregnes blant dem som er i live per utgangen av rapporteringsåret. Samlet dekningsgrad for alle diagnoser var 95 % per 2024, og varierte fra 93 % for HCP til 100 % for EPP og mellom 95-97 % for de forskjellige helseregionene. Det er svært gledelig at registeret nå har fått så høy dekningsgrad og at vi kan fremover kan presentere resultater for mange flere personer med porfyri sykdom.

Årets viktigste resultater

Alle med nåværende (aktiv) eller tidligere symptomatisk porfyri sykdom anbefales å gå til årlig kontroll hos lege for å forebygge symptomer og langtidskomplikasjoner. Registeret har satt som mål at minst 80 % av pasientene med EPP og PCT, og minst 75 % av deltagerne med aktiv AHP (AHP omfatter diagnosene AIP, PV, HCP) går til årlig kontroll hos sin lege. 78 % av deltagerne med EPP (n=37) oppga å gå til årlig kontroll. For PCT var andelen 73 % (n=354) og for aktiv AHP 77 % (n=126). For pasienter som oppga å gå til årlig kontroll, mottok registeret legekontrollskjema fra henholdsvis 58 % (PCT), 53 % (AHP) og 50 % (EPP).

For andre år på rad var de viktigste undersøkelsene utført for over 90 % av kontrollene som registrert mottok legekontrollskjema fra. Over 90% av legene rapporterte også at de fulgte NAPOS sine anbefalinger for kontroll og NAPOS sine retningslinjer for behandling og oppfølging av PCT. Resultatene indikerer at den årlige oppfølgingen pasienter med porfyri sykdom får, er av god kvalitet. Alle leger som rapporterer til registeret får individuell tilbakemelding på hva de har oppgitt å ha utført i forbindelse med årlig kontroll, sett opp mot gjeldende anbefalinger og hva andre leger rapporterer. Målet med den individuelle tilbakemeldingsrapporten er å bidra til økt kunnskap om diagnosene og sikre at pasientene følges i henhold til anbefalinger.

Analyse av porfyri-relaterte sykdomsmarkører (porfyriner/porfyrinforstadier i urin/blod) er viktig for å kunne vurdere sykdomsaktivitet og gi grunnlag for å vurdere om behandling eller tettere oppfølging er aktuelt. Uttrekk av data fra laboratorieinformasjonssystemet ved Haukeland universitetssjukehus viser at andelen deltagere som får sendt inn prøve til vurdering av sykdomsaktivitet har gått ned for alle diagnoser. Den samlede andelen er på 50 % (n=912), noe som er lavere enn ønskelig, og registeret vil i samarbeid med NAPOS ha fokus på dette videre.

De fleste deltagerne rapporterte at de var i stor/svært stor grad fornøyd med oppfølgingen de fikk ved forrige legekontroll. Det var flest fornøyde deltagere med PCT (81 %, n=268), etterfulgt av AHP (71 %, n=83) og EPP (71 %, n=31). Dette tyder på at de fleste pasientene opplever å bli godt ivaretatt ved årlig kontroll.

Grad av bekymring for symptomer varierer mellom porfyridiagnoser, men har vært stabil over tid; høyest andel med uttalt bekymring ses ved EPP, lavest ved AHP.

AHP gir økt risiko for primær leverkreft og alle med symptomatisk eller genetisk disposisjon for AHP, anbefales leverovervåkning fra fylte 50 år. Basert på kobling av data mot Kreftregisteret, ble anbefalingen i 2019 endret fra en gang årlig til hvert halvår. Pasientrapporterte resultater fra 2024 viser en fortsatt økning til 59 % (n=128) i andelen som får utført bildeundersøkelse av lever hvert halvår sammenlignet med 2023 (54 %, n=103). Også legerapporterte data viste en økning i andel som fikk utført halvårlig leverundersøkelse, fra 66 % (n=44) i 2023 til 72 % (n=54) i 2024.

Alle med AHP, enten de har hatt symptomer eller ikke, må ta hensyn til faktorer som kan utløse akutte anfall, som bl.a. flere vanlige legemidler. Det er derfor viktig at informasjon om diagnosen er registrert som kritisk informasjon i pasientens kjernejournal. Legerapporterte data viser at for 79 % av AHP (n=61) var diagnosen registrert i pasientens kjernejournal. Over 80% av deltagerne rapporterte at de brukte kun trygge legemidler (83 %, n=153).

Resultater for oppstart av behandling for PCT var omtrent likt som i fjor; 84 % fikk behandling innen 2 måneder og innen 3 måneder var andelen 96 %. Det var i år over dobbelt så mange rapporterende deltagere for denne indikatoren.

Tiltak for pasientrettet kvalitetsforbedring

Pasienter over 50 år med AHP anbefales å få utført bildeundersøkelse av lever hvert halvår. Det ble i 2022 igangsatt et kvalitetsforbedringsprosjekt som hadde som mål å øke andelen som får utført bildeundersøkelse som anbefalt. Prosjektet omfattet utsending av påminningsbrev hver 6.måned til alle pasienter i målgruppen, og brev ble sendt ut i januar og juni i 2023 og 2024. Prosjektet satte som mål at minst 75 % av pasientene skulle få utført halvårlig bildeundersøkelse i 2024.

Årets resultater for indikator var gode og viste at andelen var over 75 % for 3 av 4 helseregioner: Helse Midt-Norge 83 % (n=6), Helse Nord 80 % (n=5) og Helse Vest 76 % (n=17). For Helse Sør-Øst, som er den største helseregionen, var andelen på 65 % (n=26) og nasjonalt var andelen 72 % (n=54). For Helse Sør-Øst var dette likevel en økning på over 70 %

sammenlignet med 2021-resultatet på 38 %. Nasjonalt økte andelen fra 51 % i 2021 til 72 % i 2024, noe som er like under sluttmålet for dette kvalitetsforbedringstiltaket. Sluttrapport for prosjektet vil foreligge når 2025-data er ferdig analysert.

Forskningsprosjekt

Registeret har hatt utlevering av data til fire forskjellige prosjekter de siste to årene. Ett prosjekt benytter registerdata fra kvinner med AIP, PV og HCP for å se på hvilken risiko hormonelle legemidler har for å utløse akutte porfyrianfall. Ett annet prosjekt som ser på sporelementer og endring i disse ved behandling hos pasienter med PCT, har fått utlevert supplerende data fra registeret om deltagerne i prosjektet. Et prosjekt, som inngår i PredPor-studien, har fått utlevert data fra Norsk porfyriregister om deltagere med AIP for å kartlegge sykdomsforløp ved forskjellige genvarianter i AIP-genet. Det fjerde prosjektet er initiert av registeret selv, og bruker data fra deltagere med PCT for å se på behandling og oppfølging og forekomst av residiv, samt om anbefalinger om årlig kontroll/årlig registerpakke har hatt forebyggende effekt på tilbakefall.

2 RESULTATER

2.1 KVALITETSINDIKATORER

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

Tabell 1. Regionale og nasjonale resultater* fra 2024 for kvalitetsindikatorer i Norsk porfyriregister

Nr.	Kvalitetsindikator	Høy mål- oppnåelse	Sør-Øst	Vest	Midt- Norge	Nord	Nasjonalt	Antall (n)
A-1	Årlig kontroll PCT	≥ 80 %	70 %	81 %	69 %	84 %	73 %	354
	Årlig kontroll AHP	≥ 75 %	73 %	76 %	87 %	83 %	77 %	126
	Årlig kontroll EPP	≥ 80 %	88 %	73 %	(n=5)	(n=4)	78 %	37
A-2	Mottatte legekrollskjema PCT	≥ 75 %	60 %	56 %	50 %	69 %	58 %	257
	Mottatte legekrollskjema AHP	≥ 75 %	50 %	73 %	67 %	31 %	53 %	74
	Mottatte legekrollskjema EPP	≥ 75 %					50 %	28
A-3	Viktigste undersøkelser PCT	≥ 90 %	93 %	96 %	97 %	100 %	95 %	177
	Viktigste undersøkelser AHP	≥ 90 %	91 %	95 %	100 %	67 %	90 %	71
	Viktigste undersøkelser EPP	≥ 90 %					94 %	16
A-4	Analyse av porfyriprøve for PCT	≥ 75 %	50 %	61 %	48 %	50 %	51 %	690
	Analyse av porfyriprøve for AHP	≥ 60 %	42 %	41 %	62 %	31 %	42 %	171
	Analyse av porfyriprøve for EPP	≥ 75 %	57 %	56 %	50 %	50 %	55 %	51
A-5	Fornøydhet kontroll PCT	≥ 80 %	79 %	82 %	85 %	73 %	81 %	268
	Fornøydhet kontroll AHP	≥ 80 %	71 %	80 %	80 %	59 %	71 %	83
	Fornøydhet kontroll EPP	≥ 80 %					71 %	31
A-6	Følges NAPOS anbefalinger PCT	≥ 90 %	100 %	100 %	97 %	91 %	99 %	168
	Følges NAPOS anbefalinger AHP	≥ 90 %	90 %	100 %	100 %	100 %	95 %	63
	Følges NAPOS anbefalinger EPP	≥ 90 %					100 %	14
A-7	Info i kjernejournal AHP	≥ 90 %	74 %	84 %	88 %	71 %	79 %	61
B-1	Bildeundersøkelse lever AHP	≥ 90 %	65 %	75 %	83 %	80 %	72 %	54
C-1	Behandlingsoppstart PCT	≥ 90 %					84 %	25
D-1	Brukt behandlingsretningslinjer PCT	≥ 90 %	96 %	96 %	100 %	91 %	96 %	77
F-1	Kun trygge legemidler AHP	≥ 75 %	79 %	83 %	87 %	93 %	83 %	153
G-1	Diagnose innen ett år AHP (5-års gr.)	≥ 80 %					71 %	7
	Diagnose innen ett år EPP (5-års gr.)	≥ 80 %					(n=2)	2
G-2	Diagnose innen 4 måneder PCT	≥ 80 %	57 %	(n=1)	80 %	(n=0)	69 %	13

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

2.1.1 KVALITETSINDIKATORER FOR PCT

Årets resultater for PCT er basert på data fra mottatte spørreskjema; 355 pasientskjema, 181 legekontrollskjema, 24 behandlingsskjema og 18 diagnoseskjema PCT; samt data hentet ut fra laboratorieinformasjonssystemet ved Haukeland universitetssjukehus. Fra 2022 ble det mulig å fylle ut årlig pasientskjema digitalt.

A – POLIKLINISK KONTROLL VED PCT

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

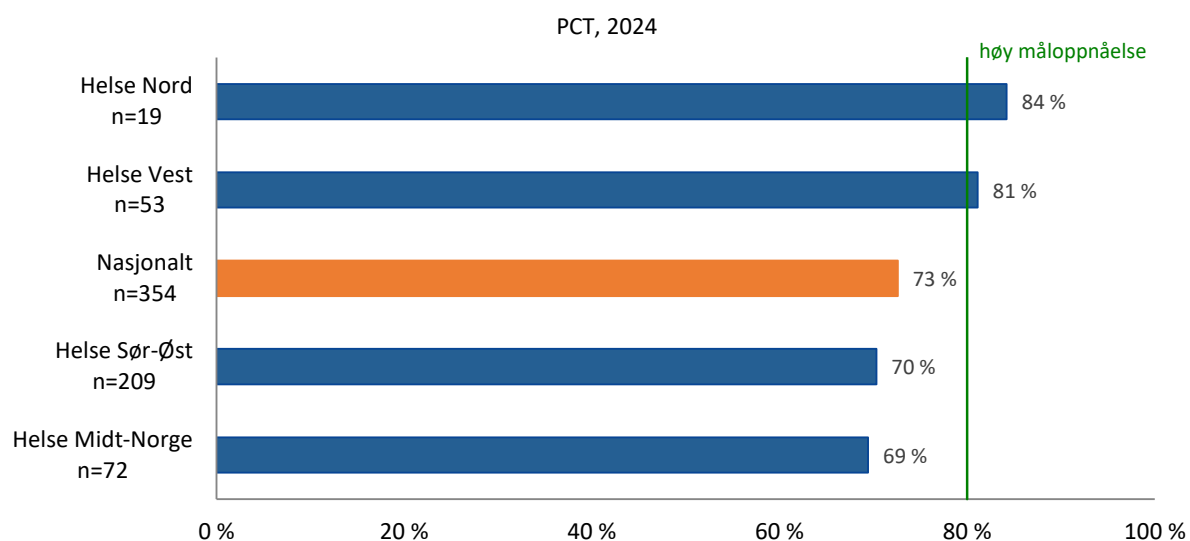
Registerdeltagerne får hvert år tilsendt digitalt pasientskjema og en registerpakke som inneholder bl.a. legekontrollskjema. De blir bedt om å ta med seg legekontrollskjemaet neste gang de skal til lege for kontroll. I tillegg til å være en kilde for datainnsamling, er legekontrollskjemaet utarbeidet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

A-1 Årlig kontroll ved PCT (pasientrapportert)

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

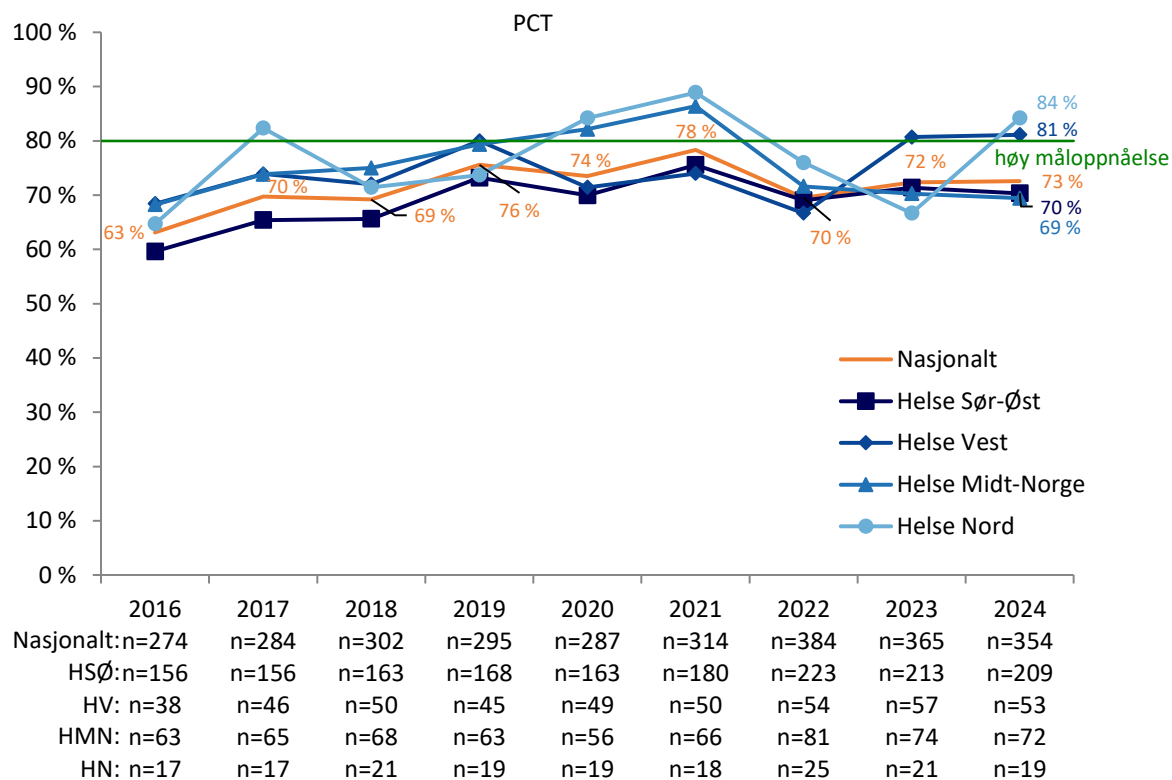
I Figur 1 vises andelen som i 2024 oppga å gå til kontroll årlig eller hyppigere. Nasjonalt var andelen 73 %, og mellom de fire helseregionene varierte andelen fra 69 % til 84 %. Dette er ganske likt som for de to foregående årene (Figur 2). Registeret har satt som mål at minst 80 % av PCT-pasientene skal gå til årlig kontroll. I 2024 ble dette målet kun oppnådd for pasienter med bosted i Helse Nord og Helse Vest.

Figur 1. Andel deltagere som i 2024 oppga å gå til kontroll årlig



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 74 %. Variabelkompletthet var 99,7 % (1 ikke-besvart). Én deltager med ukjent bosted er kun inkludert i de nasjonale tallene.

Figur 2. Andel deltagere som oppga å gå til kontroll årlig, for perioden 2016-2024

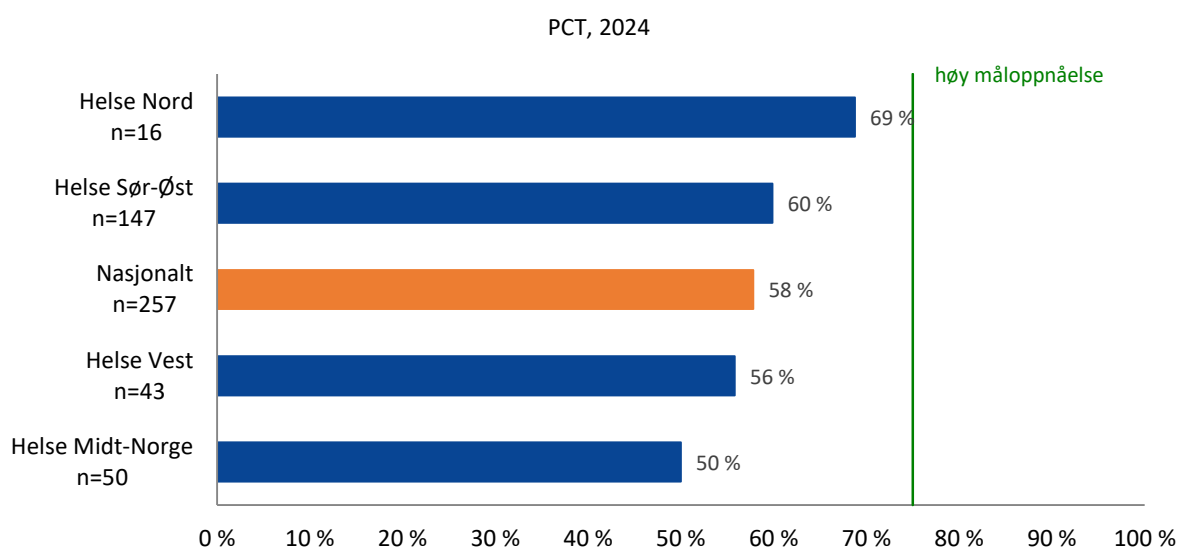


A-2 Mottatte legekontrollskjema for pasienter med PCT som oppgir å gå til kontroll årlig

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

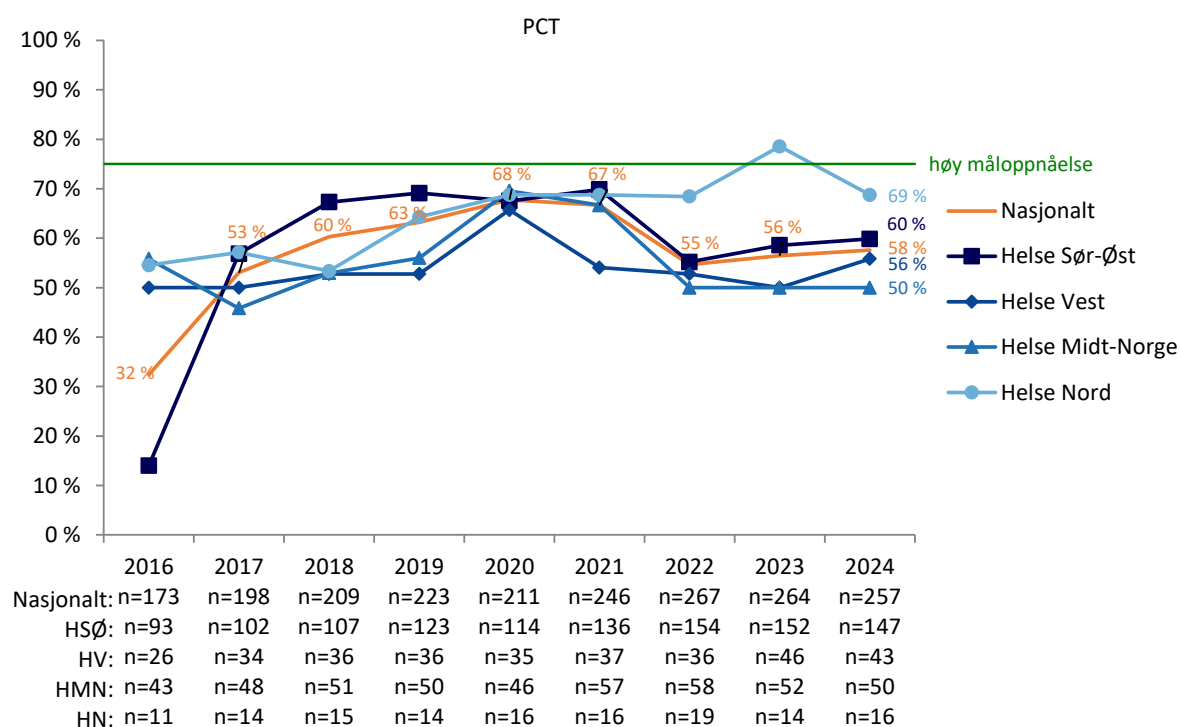
Registeret mottok i 2024 legekontrollskjema for 58 % av deltagerne med PCT som oppga å gå til årlig kontroll, og resultatene fra de fleste helseregionene er ganske like (Figur 3). Den nasjonale andelen har holdt seg stabil sammenlignet med 2023-resultatet (Figur 4).

Figur 3. Andel mottatte legekontrollskjema i 2024 for pasienter som oppga at de går til kontroll årlig



Kommentar: Variabelkompletthet kan ikke beregnes, da beregningen baserer seg på antall mottatte skjema. Én deltager med ukjent bosted er kun inkludert i de nasjonale tallene.

Figur 4. Andel mottatte legekontrollskjema for pasienter som oppga at de går til kontroll årlig, for perioden 2016-2024



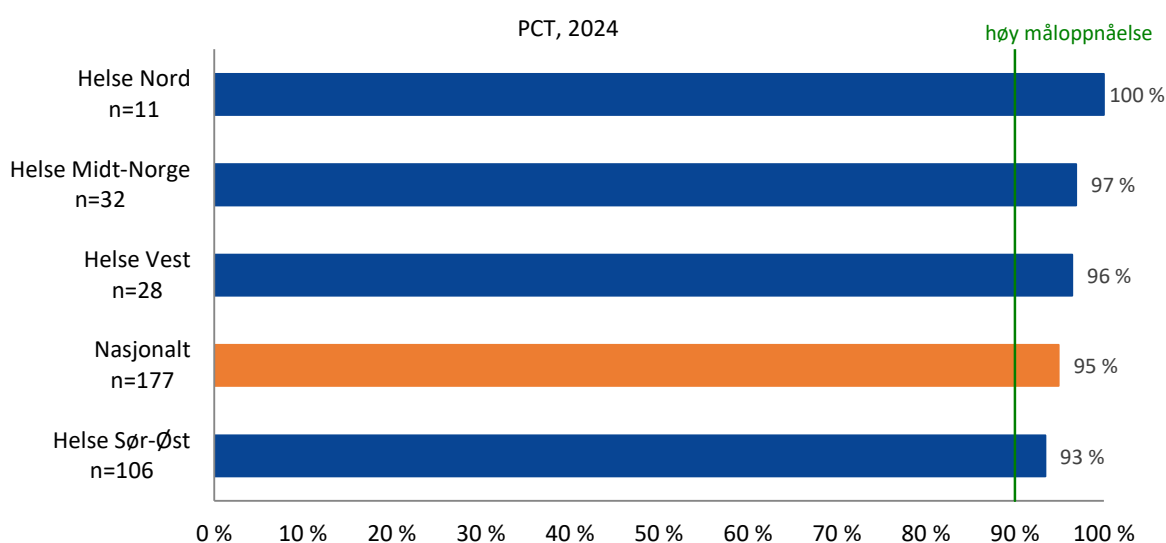
A-3 Viktigste undersøkelse ved kontroll av PCT (minstestandard, legerapportert)

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

Figur 5 viser at 95 % av legene rapporterte at den viktigste undersøkelsen i forbindelse med årlig kontroll ble utført, og at samtlige helseregioner hadde høy måloppnåelse (over 90 %). Resultater fra 2018-2024 er vist i Figur 6, og Figur 7 viser både pasient- og legerapportert resultat for viktigste undersøkelse. I det pasientrapporterte resultatet inngår også data fra deltagere hvis leger ikke har sendt inn legekontrollskjema. Resultatet kan tyde på at de deltagerne som hadde leger som sendte inn legekontrollskjema, i større grad får utført kontroll i henhold til anbefaling sammenlignet med dem der lege ikke benytter seg av legekontrollskjema.

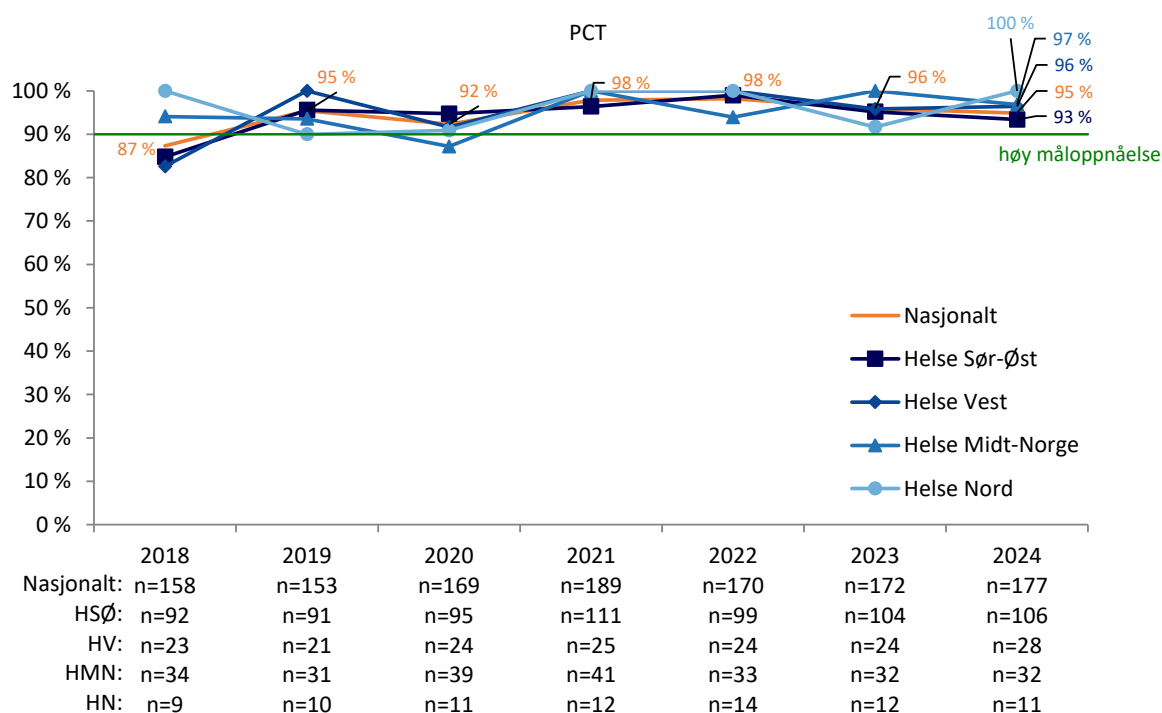
Resultatene fra legekontrollskjema for *alle* anbefalte undersøkelser ved kontroll er presentert i Figur 64 i kapittel 2.3.1 Andre resultater PCT.

Figur 5. Andel deltagere som i 2024 fikk utført viktigste undersøkelse ved kontroll av PCT (analyse av porfyriner i urin) (legerapportert)

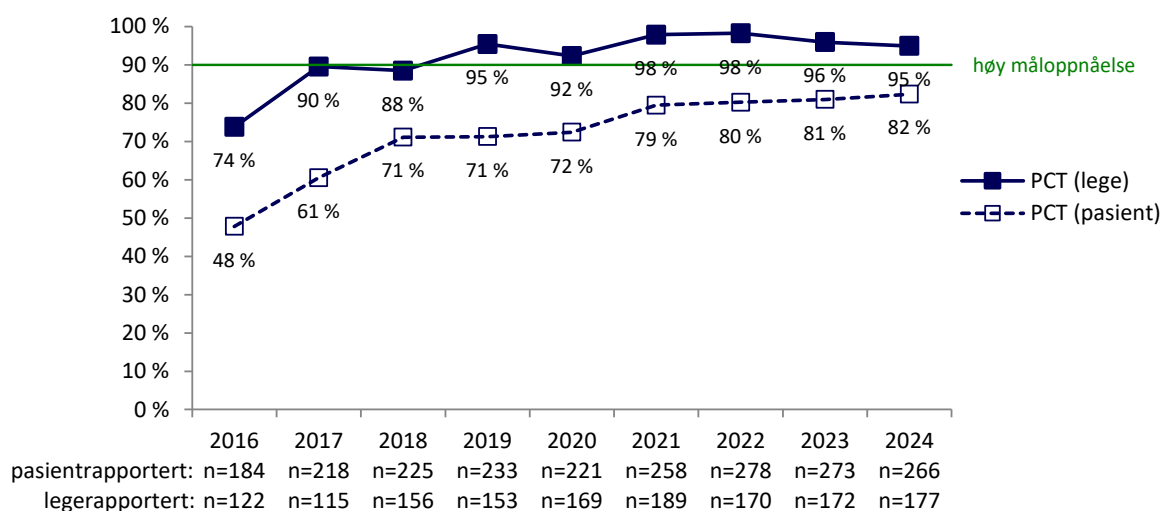


Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 58 %. Variabelkomplethet var 98 % (4 ikke-besvart).

Figur 6. Andel deltagere som fikk utført viktigste undersøkelse ved kontroll av PCT (analyse av porfyriner i urin) for perioden 2018-2024 (legerapportert)



Figur 7. Lege- og pasientrapportert andel som fikk utført viktigste undersøkelse ved kontroll av PCT (analyse av porfyriner i urin), for perioden 2016-2024



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 74 %. Variabelkomplethet for pasientrapporterte data 98 % (6 ikke-besvart) og for legerapporterte data 98 % (4 ikke-besvart).

A-4 Analyse av porfyriprøve for PCT (vurdering av sykdomsaktivitet) (laboratorie-data)

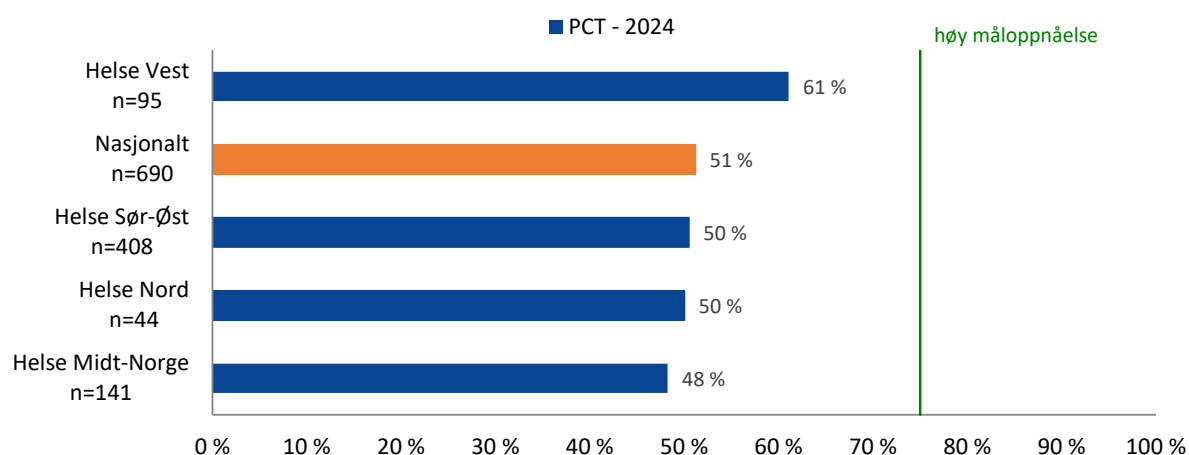
Definisjon/ beskrivelse	Andel deltagere som får analysert relevant prøve til vurdering av sykdomsaktivitet ved HUS og eventuelt ved andre laboratorier dersom registeret har mottatt kopi av prøveresultater. DATAKILDE: Data fra laboratorieinformasjonssystemet på HUS.
Type indikator	Prosess
Måloppnåelse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

Den årlige registerpakken inneholder en påminnelse om at årlig prøve til analyse og vurdering av sykdomsaktivitet skal sendes inn, og informasjon om prøvetaking, behandling og forsendelse er inkludert til både pasient og lege. Antall registerdeltagere som har fått analysert porfyriprøve hentes fra laboratorieinformasjons-systemet på Haukeland universitetssjukehus. Prøver som er analysert ved andre sykehus og som registeret har mottatt kopi av, ble inkludert i tallene fra og med 2018.

Andelen registerdeltagere som har fått analysert porfyriprøve og vurdert sykdomsaktivitet i 2024 var 51 %, og varierte fra 48-61 % i fire helseregionene. Den nasjonale andelen (51 %) har i 2024 gått noe ned, etter å ha vært relativt stabil de siste 5 årene (mellom 54-57 %) (Figur 9). Noe av nedgangen i 2024 kan skyldes at antall deltagere er betydelig høyere enn tidligere år etter innføring av reservasjonsrett. Antall deltagere som er inkludert har økt med 171 personer sammenlignet med 2023 (33 % flere). Antallet analyserte prøver økte fra 294 i 2023 til 353 i 2024, dvs. 59 flere prøver (20 %). Dette tyder på at mange av dem som ble inkludert etter innføring av reservasjon også får analysert porfyriprøve.

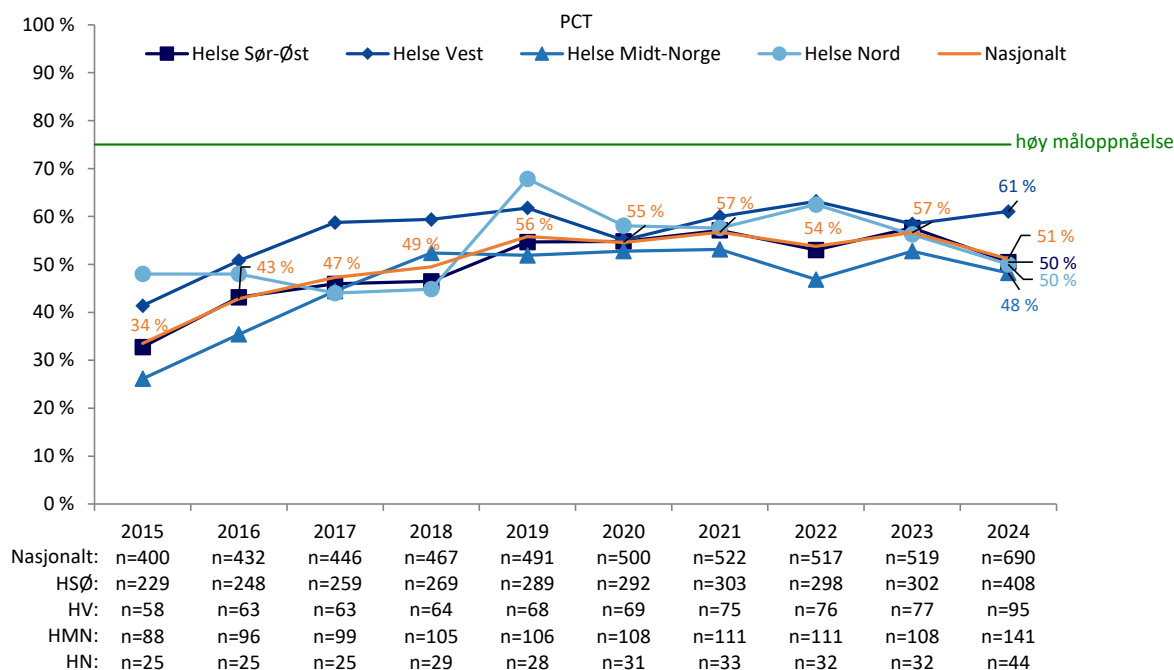
Resultatet er et godt stykke unna grensen for høy måloppnåelse (minst 75 %) (Figur 8). Fokus på viktigheten av innsending av prøver, både ovenfor pasienter og oppfølgende helsepersonell, er fortsatt nødvendig, og ytterligere tiltak ser ut til å måtte iverksettes for at andelen skal holdes så høy som mulig.

Figur 8. Andel deltagere som har fått analysert porfyriprøve i 2024 (vurdering av sykdomsaktivitet)



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

Figur 9. Andel deltagere som har fått analysert porfyriprøve (vurdering av sykdomsaktivitet), for perioden 2015-2024



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

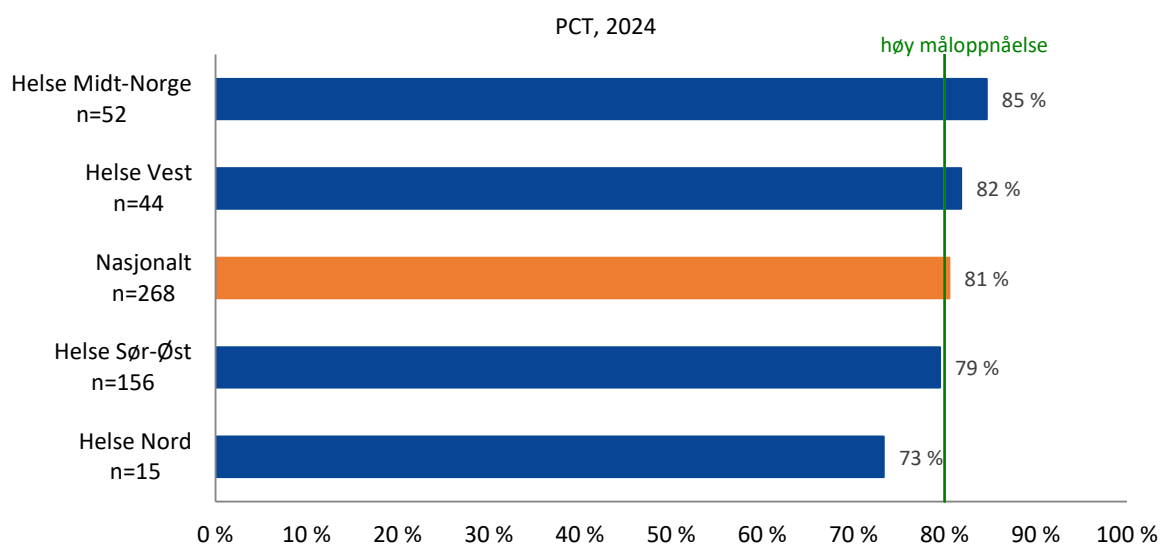
A-5 Fornøydhet med oppfølgingen ved siste kontroll av PCT (PREM)

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

I 2024 oppga 81 % av PCT-pasientene at de i stor/svært stor grad var fornøyde med oppfølgingen de fikk i forbindelse med siste kontroll (Figur 10). Dette er et gjennomgående funn siden vi startet å følge denne indikatoren. Resultatene for Helse Nord varierer noe over tid, men dette kan være relatert til lavt antall rapporterende deltagere (Figur 11).

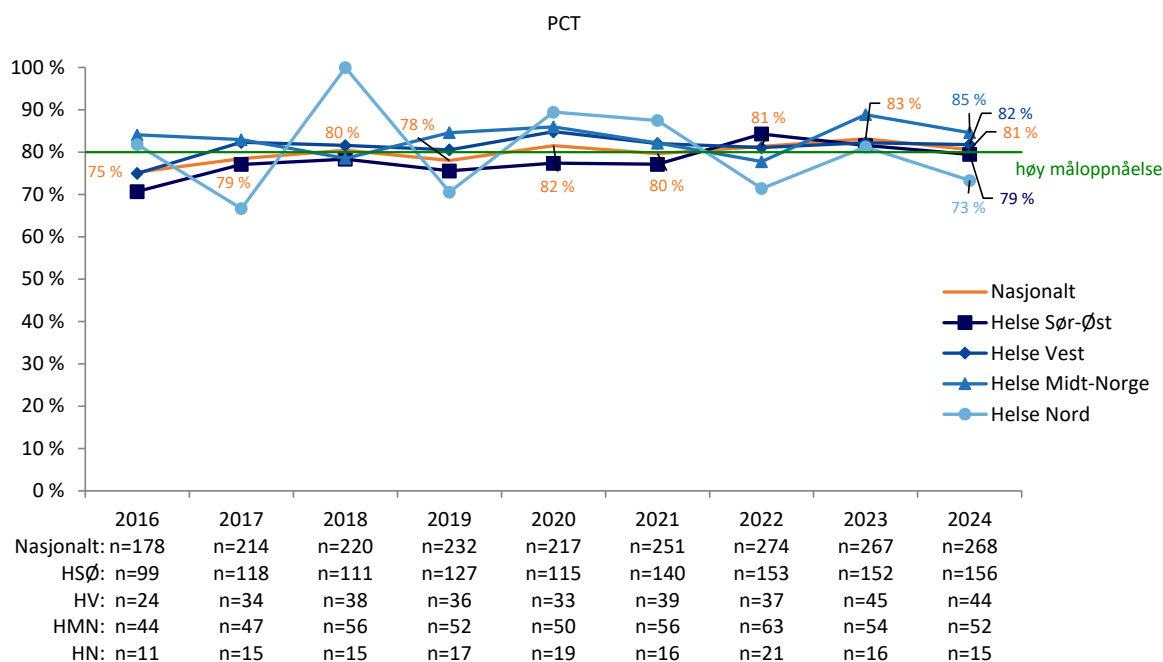
Pasienter med PCT følges stort sett opp av fastlege, privatpraktiserende spesialist eller ved sykehusavdeling. I Figur 12 ser man at pasientene jevnt over var fornøyd uavhengig av hvor (type lege/kontrollsted) kontrollen ble utført, men at de som gikk til privatpraktiserende spesialist var litt mer fornøyd enn de to andre gruppene.

Figur 10. Andel deltagere som i 2024 i stor eller svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll



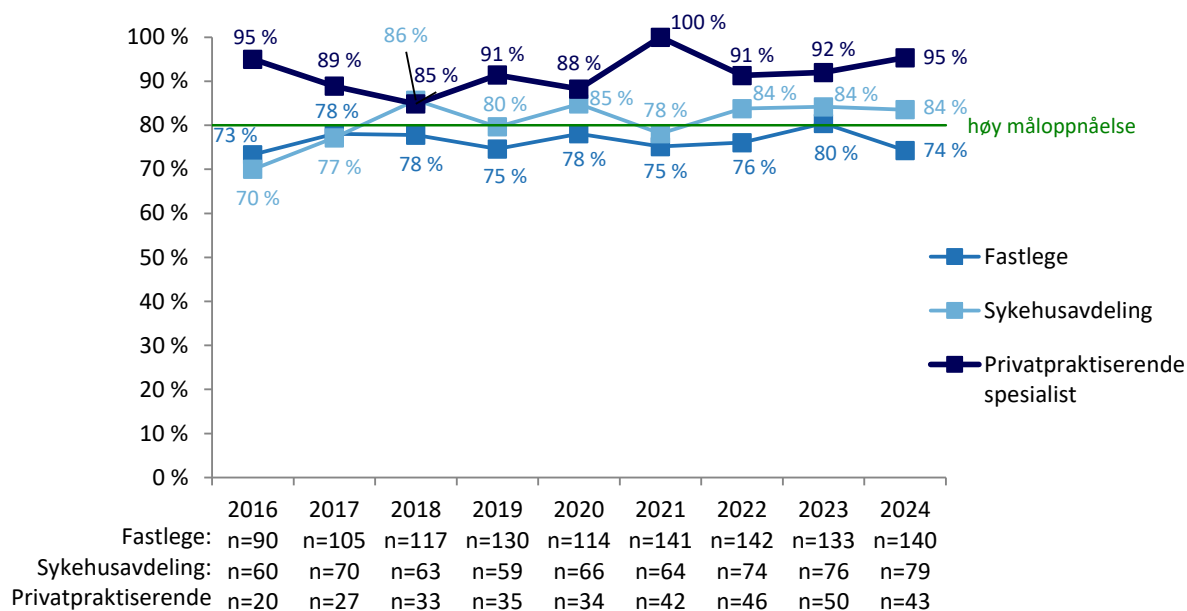
Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 74 %. Variabelkompletheten var 99 % (4 ikke-besvart). Én deltager med ukjent bosted er kun inkludert i de nasjonale tallene.

Figur 11. Andel deltagere som i stor eller svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll, for perioden 2016-2024



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

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



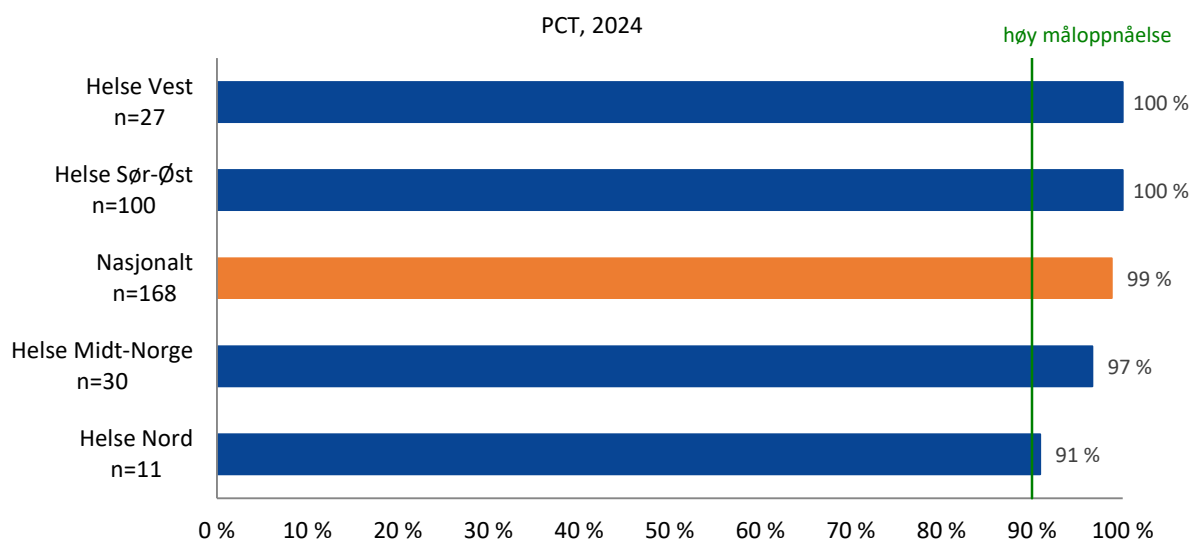
Kommentar: To deltagere hadde ikke-besvart på hvilken type lege/kontrollsted og er ekskludert fra figuren.

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

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

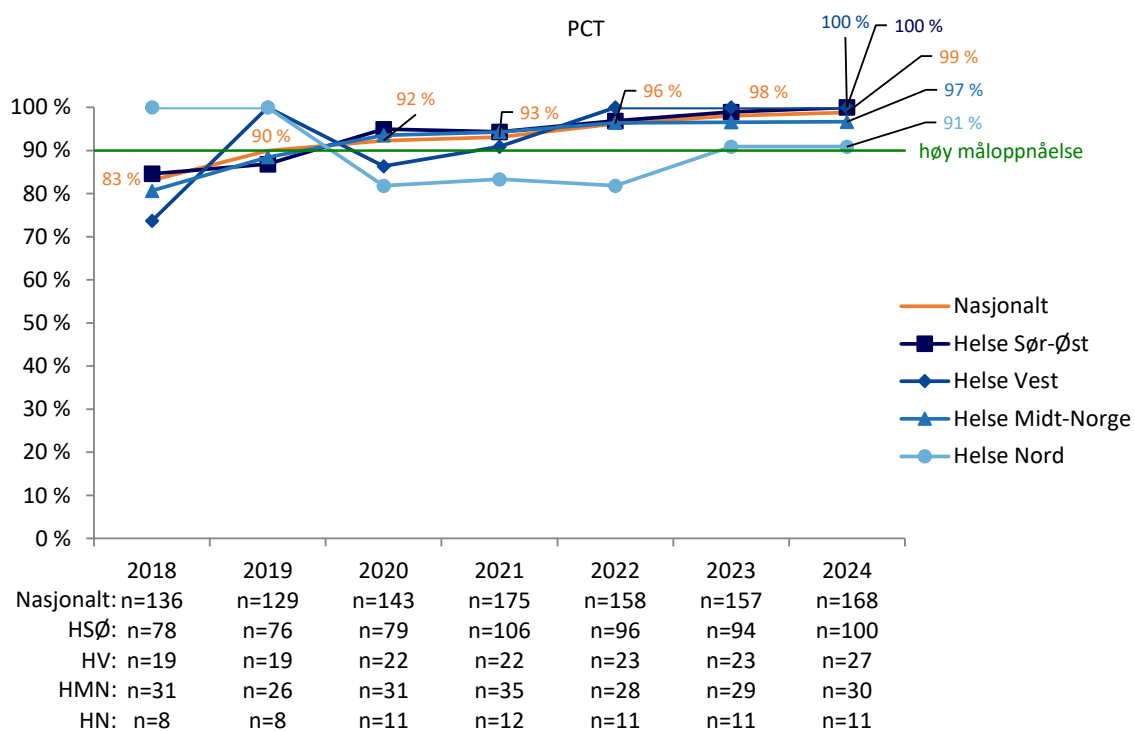
Indikatoren ble for første gang presentert i 2018 og baserer seg på hvor stor andel av legene som rapporterer at de følger NAPOS sine anbefalinger ved oppfølging av pasienten. Resultatene viser at de fleste leger som har rapportert til registeret, rapporterer at de følger anbefalingene (Figur 13 og Figur 14). 6 % av legene hadde ikke besvart spørsmålet.

Figur 13. Andel leger som i 2024 oppga å følge NAPOS sine anbefalinger for kontroll av PCT



Kommentar: Andel er beregnet utfra antall som svarte ja eller nei på spørsmålet (n=168). Skjema hvor det var svart 'ikke aktuelt' er ekskludert fra beregningene (3 stk.). Variabelkompletheten var 94 % (10 ikke-besvart). Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 58 %.

Figur 14. Andel leger som oppga å benytte NAPOS sine anbefalinger for kontroll av PCT, for perioden 2018-2024



C – BEHANDLING AV NYDIAGNOSTISERT PCT

PCT kan behandles med blodtappinger og/eller tabletter (lavdose hydroksyklorokinfosfat). Pasienter med hepatitt C-utløst PCT er i tillegg vist å ha god effekt av de nye direktevirkende antivirale legemidlene og trenger vanligvis ikke annen behandling enn det. Fra behandlingen starter tar det som regel minst 3-9 måneder før symptomene bedres eller forsvinner, mens det tar mange måneder før nivået av porfyriner i kroppen blir normalt, og pasienten er i full remisjon fra sykdommen.

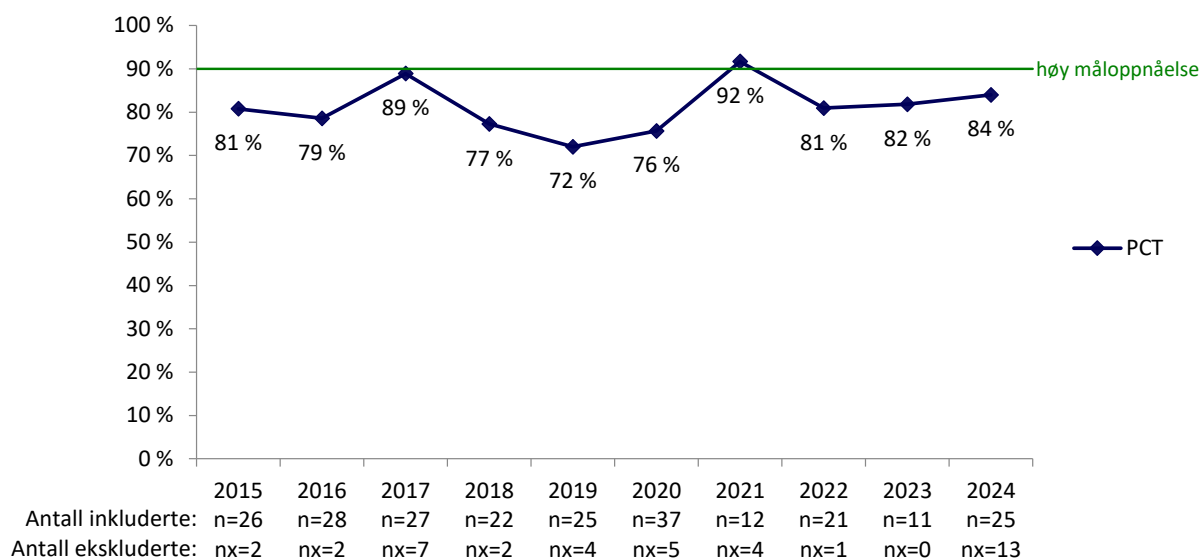
C-1 Behandlingsoppstart ved PCT (pasientrapportert)

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

Andel PCT-deltagere som hadde fått startet behandling innen 2 måneder etter diagnosetidspunktet var 84 % i 2024 (Figur 15). Over 90 % fikk startet behandlingen innen 3 måneder, mens det gikk 17 måneder til alle hadde fått påbegynt behandling (Figur 16).

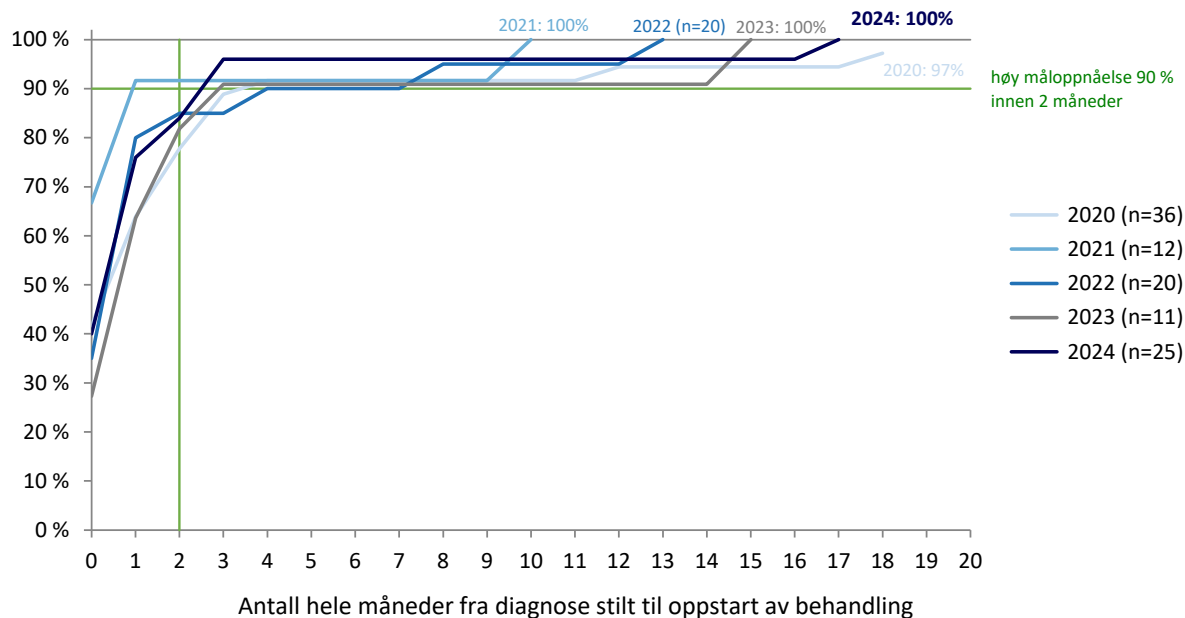
I tallene for 2024 er det mange registeret mangler data fra. Dette skyldes i hovedsak at registeret etter overgang til reservasjon har inkludert flere tidligere diagnostiserte som ikke har rapportert inn data på noen av de to de aktuelle spørreskjemaene.

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



Kommentar: Beregningen er basert på måned for oppstart av behandlingen (pasientrapportert) og tidspunkt for utsendelse av informasjonspakke om diagnosen fra NAPOS. I tallene for 2024 inngår de som fikk diagnosen høsten 2022 t.o.m. våren 2023. Deltagere som ikke har rapportert om de har fått behandling eller tidspunkt for oppstart av behandlingen, er ekskludert fra beregningen (nx). Variabelkompletheten for 2024 var 66 %.

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



Kommentar: Figuren er basert på data fra behandlingsskjema, som sendes deltagerne ca. 1,5 år etter diagnosen, og det forekommer at deltagere oppgir at de enda ikke har fått startet opp behandlingen på dette tidspunktet. Deltagere som ikke har rapportert om de har fått behandling eller tidspunkt for oppstart av behandlingen, er ekskludert fra beregningen. Variabelkompletheten for 2024 var 66 %.

D – SYMPTOMER OG BEHANDLING VED KJENT PCT

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

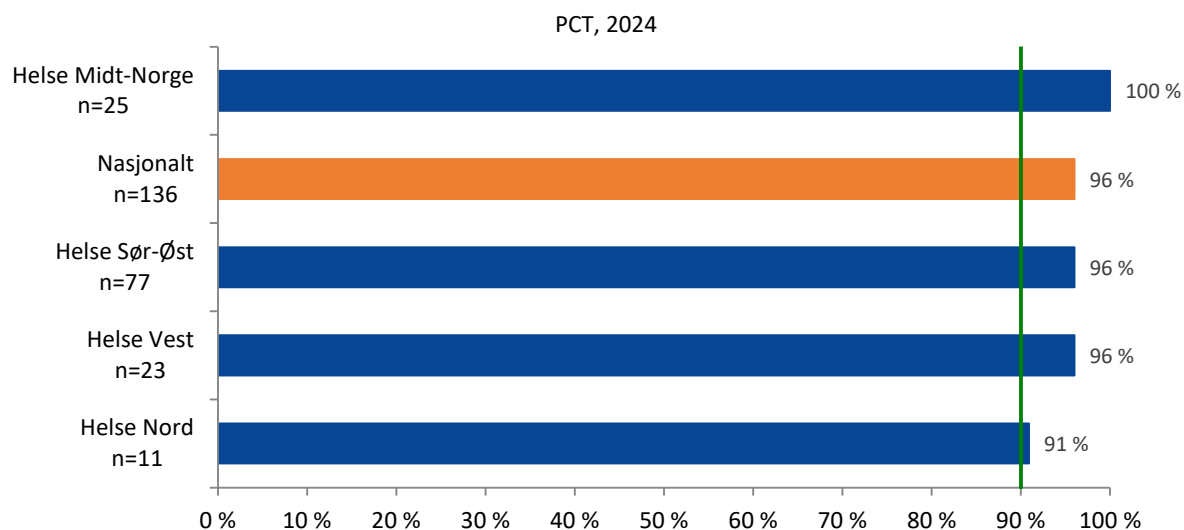
Kvalitetsindikatoren bruk av behandlingsretningslinjer presenteres under, mens resultater vedrørende forekomst av symptomer og tilbakefall ved PCT presenteres i kapittel 2.3.1 Andre resultater PCT.

D-1 Bruk av behandlingsretningslinjer for PCT (legerapportert)

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

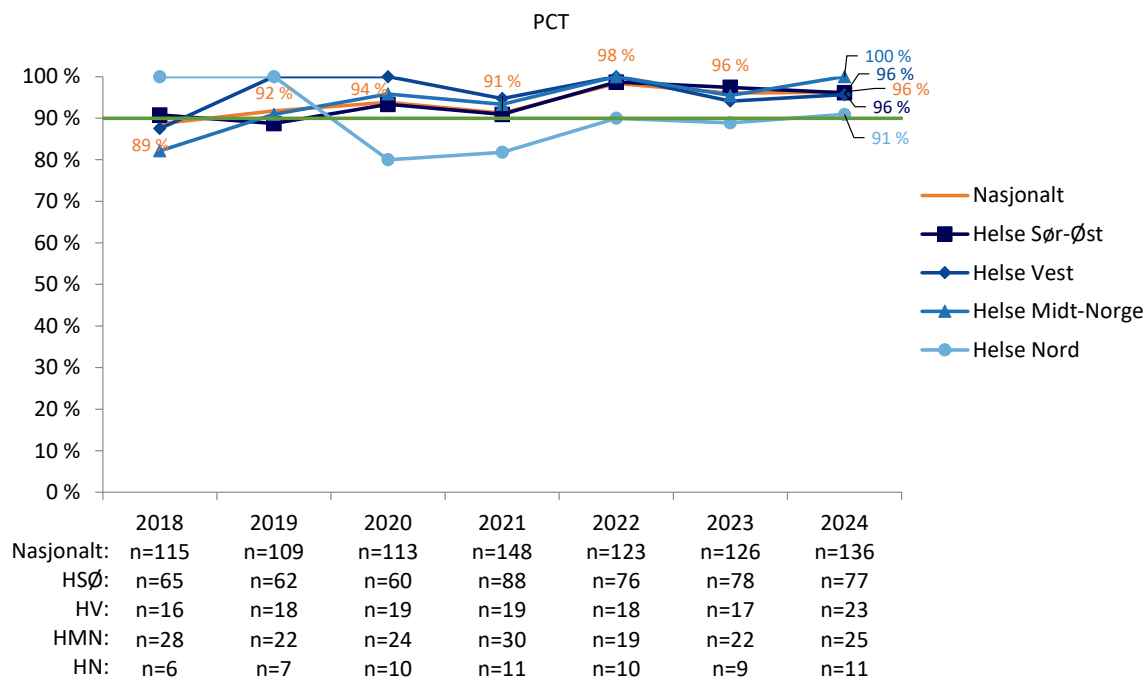
I 2024 oppga 96 % av rapporterende leger (n=136) at de benyttet behandlingsretningslinjene, og samtlige helseregioner hadde høy måloppnåelse (Figur 17). Den nasjonale andelen har holdt seg over 90 % de siste seks årene (Figur 18).

Figur 17. Andel leger som i 2024 oppga å benytte NAPOS sine behandlingsretningslinjer for PCT



Kommentar: Andel er beregnet utfra antall som svarte ja eller nei på spørsmålet (n=136). Skjema hvor det var svart 'ikke aktuelt' er ekskludert fra beregningene (26 stk.). Variabelkompletheten var 90 % (19 ikke-besvart). Vær oppmerksom på at antall skjema kan være lavt i noen av regionene. Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 58 %.

Figur 18. Andel leger som oppga å benytte NAPOS sine behandlingsretningslinjer for PCT, for perioden 2018-2024



G– DIAGNOSTISK FORSINKELSE VED PCT

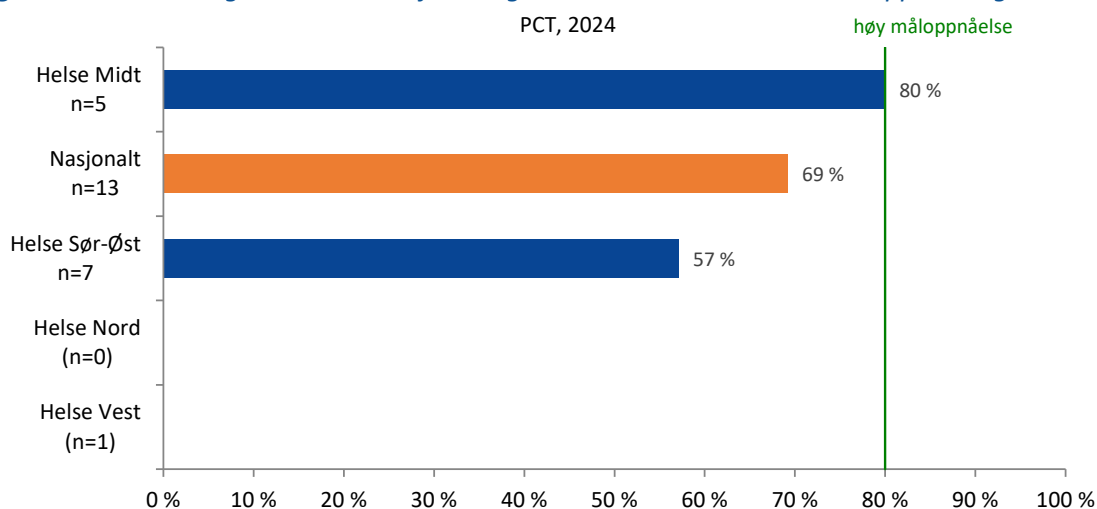
For sjeldne og lite kjente diagnoser kan det gå lang tid før pasienten får stilt riktig diagnose, og pasienten oppsøker gjerne helsevesenet flere ganger før den korrekte diagnosen blir stilt. Det er derfor viktig å beregne og følge diagnostisk forsinkelse. Norsk porfyriregister samler pasientrapporterte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

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

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

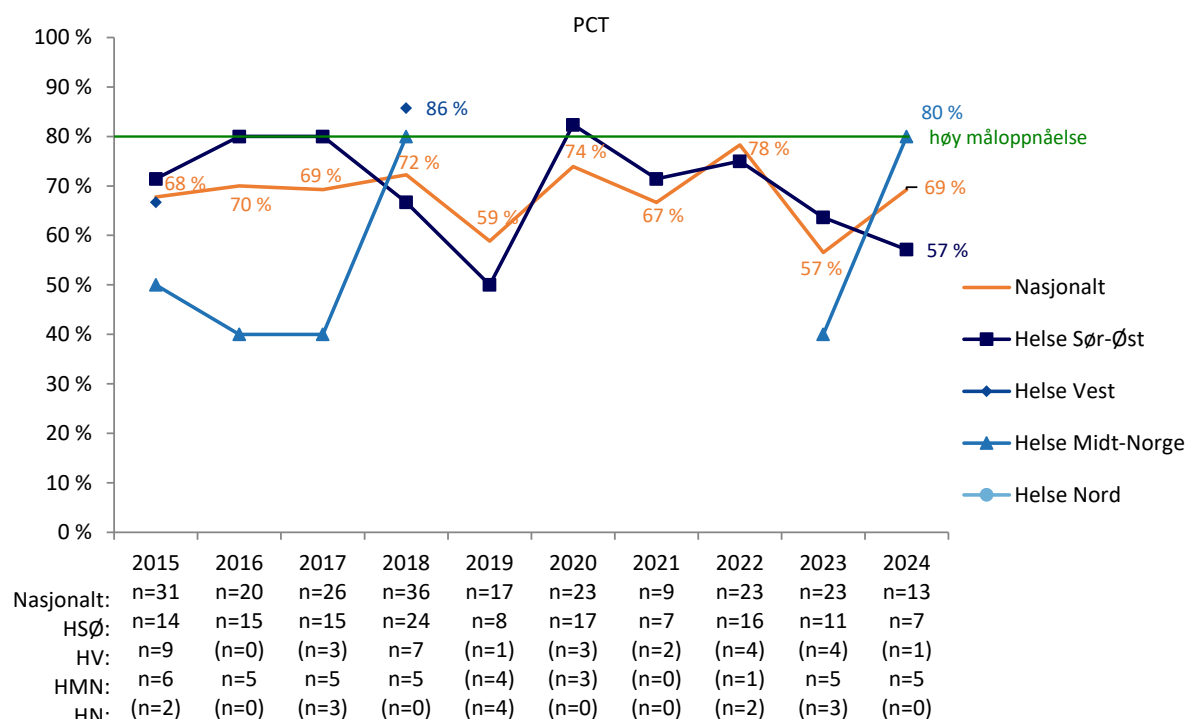
I Figur 19 presenteres resultater for helseregioner som diagnostiserte flere enn 4 pasienter i 2024. Andelen som fikk diagnosen innen 4 måneder, var 69 %. Utviklingen i nasjonal andel følger i stor grad Helse Sør-Øst og varierer en del fra år til år (Figur 20), noe som kan skyldes lavt og varierende antall pasienter som inngår i beregningene. Median tid fra oppsøkt lege til diagnose var 3,0 måneder (Tabell 2), men varierte mellom 1-55 måneder i 2024.

Figur 19. Andel deltagere som i 2024 fikk diagnosen innen 4 måneder etter oppsøkt lege



Kommentar: Variabelkompletheten var 87 % (2 ikke-besvart). Regioner hvor antall er mindre enn 5 er ikke inkludert i figuren og antall (n) oppgitt i parentes.

Figur 20. Andel deltagere som fikk diagnosen innen 4 måneder etter oppsøkt lege, for perioden 2015-2024



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

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

Diagnostisk forsinkelse		Helsepersonell-assosiert			Total forsinkelse		
År	Antall deltagere	median	10 – 90 persentil	n	median	10 – 90 persentil	n
2015	33	2,0	1,0 - 28,0	31	6,0	2,8 - 42,6	29
2016	22	3,0	1,0 - 15,5	20	5,5	2,9 - 24,1	20
2017	29	2,0	0,5 - 18,5	26	12,0	2,0 - 33,6	23
2018	41	3,0	0,5 - 15,0	36	7,0	2,0 - 46,6	37
2019	19	4,0	1,6 - 25,6	17	6,0	3,4 - 24,6	15
2020	25	3,0	1,0 - 6,8	23	7,0	3,0 - 40,8	22
2021	10	2,0	0,8 - 12,8	9	4,0	1,8 - 13,4	9
2022	24	2,0	1,0 - 6,6	23	5,0	2,2 - 14,8	23
2023	24	2,5	0,1 - 13,9	22	10,0	1,0 - 27,0	21
2024	15	3,0	1,0 - 19,4	13	6,5	3,0 - 22,9	14

Kommentar: Variabelkompletheten for 2024 var 87 % (2 ikke-besvart) for helsepersonell-assosiert forsinkelse og 93 % (1 ikke-besvart) for total forsinkelse.

2.1.2 KVALITETSINDIKATORER FOR AIP, PV OG HCP

Årets resultater for AIP/PV/HCP er basert på data fra mottatte spørreskjema; 208 årlige pasientskjema (126 aktiv og 82 latent AIP/PV/HCP) og 72 legekrollskjema, samt fra laboratorieinformasjonssystemet ved Haukeland universitetssjukehus. Fra 2024 ble det mulig å fylle ut årlig pasientskjema digitalt.

A – POLIKLINISK KONTROLL VED AKUTT PORFYRISYKDOM

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

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

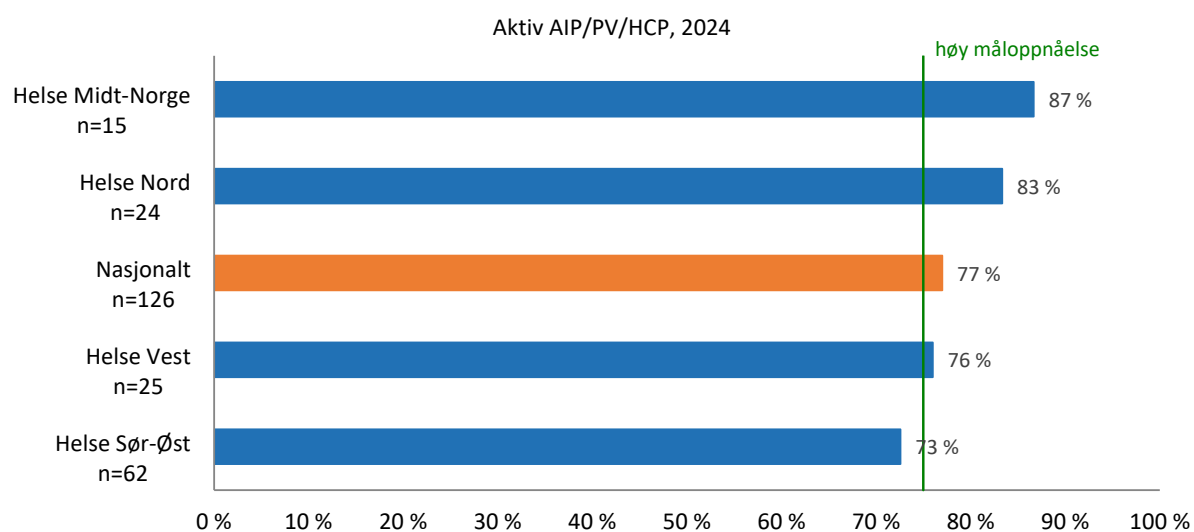
Registerdeltagerne får hvert år tilsendt digitalt pasientskjema og en registerpakke som inneholder bl.a. legekrollskjema. De blir bedt om å ta med seg legekrollskjemaet neste gang de skal til lege for kontroll av porfyrisykdommen. I tillegg til å være en kilde for datainnsamling, er legekrollskjemaet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

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

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

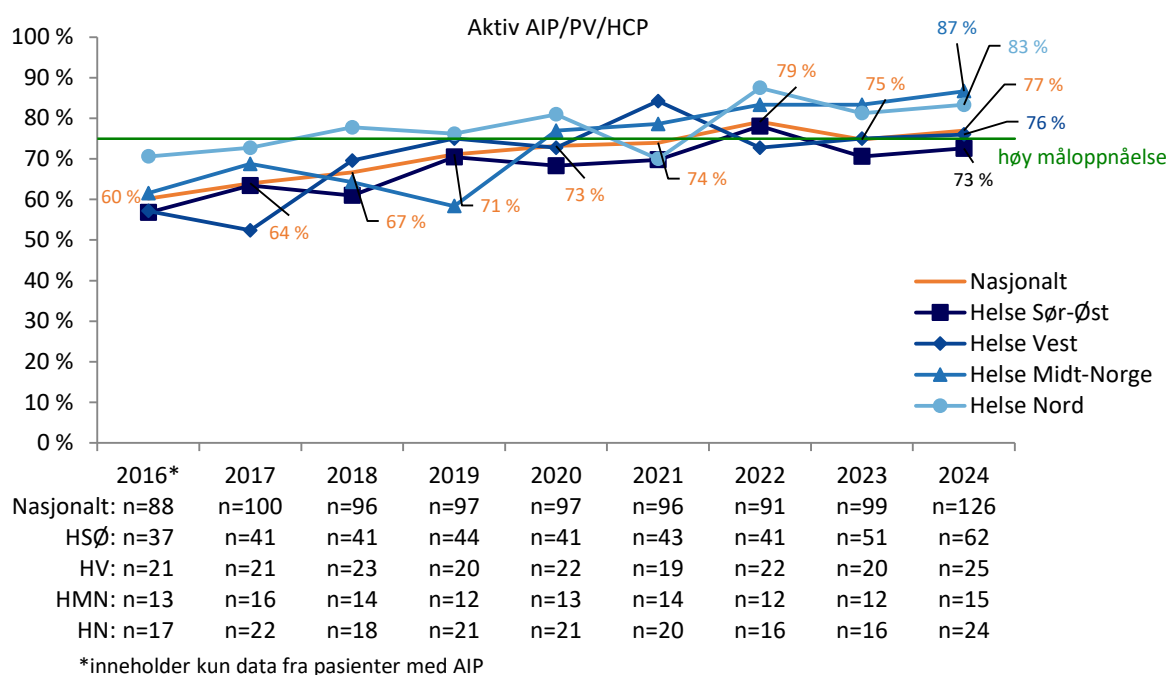
Resultatene fra de ulike helseregionene fordeler seg rundt målgrensen, med et nasjonalt gjennomsnitt på 77 % (Figur 21). I alle helseregionene har andelen økt litt fra i fjor (Figur 22). Det var en betydelig økning i antall rapporterende deltagere i 2024, trolig pga. muligheten for å besvare digitalt (ePROM), det er derfor gledelig at andelene holder seg høye.

Figur 21. Andel deltagere som i 2024 oppga å gå til kontroll årlig



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema for aktiv AIP, PV og HCP var 77 %. Variabelkomplettheten var 100 % (ingen ikke-besvart).

Figur 22. Andel pasienter som oppga å gå til kontroll årlig, for perioden 2016-2024

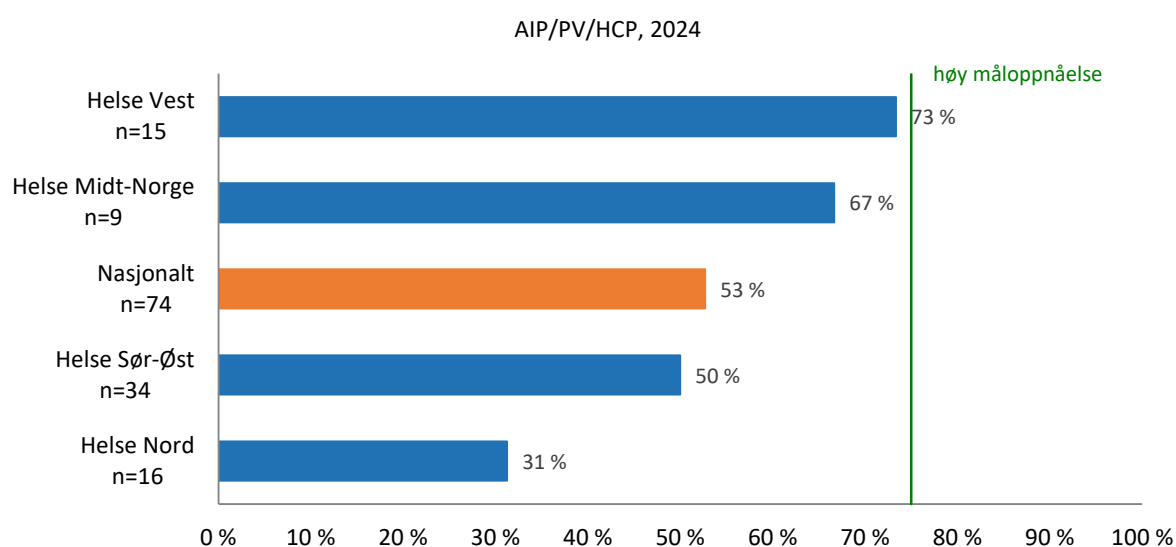


A-2 Mottatte legekontrollskjema for deltagere med AIP/PV/HCP som oppgir å gå til årlig kontroll

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

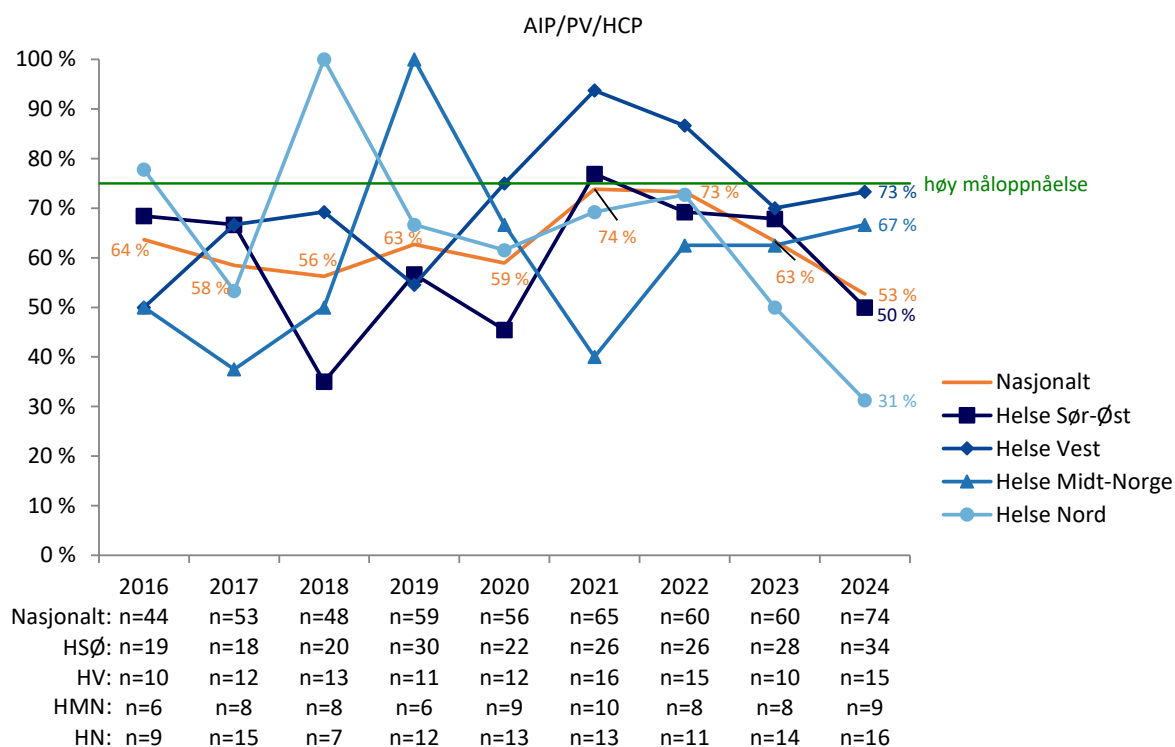
Blant registerdeltagere som oppga å gå til årlig kontroll, mottok registeret i 2024 legekontrollskjema for 53 % av dem med AIP/PV/HCP (Figur 23), noe som er den laveste andelen siden oppstarten i 2016 (Figur 24). Noe av nedgangen i 2024 kan skyldes at betydelig flere pasienter har rapportert til registeret via ePROM, og at det ikke er mottatt legekontrollskjema for mange av disse. En annen årsak kan være at det nå pågår flere forskningsprosjekt for pasienter med AHP, og at deltagerne ikke føler behov for å gå til årlig kontroll i tillegg. Antall mottatte legekontrollskjema de 3 siste årene har vært 72 i 2024, 70 i 2023 og 77 i 2022. Andel mottatte legekontrollskjema for AIP/PV/HCP varierer en del for de forskjellige helseregionene, men for de fleste regionene er det lavt antall deltagere (Figur 24).

Figur 23. Andel mottatte legekontrollskjema i 2024 for AIP/PV/HCP-pasienter som oppga at de går til kontroll årlig



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

Figur 24. Andel mottatte legekontrollskjema for deltagere som oppga at de går til kontroll årlig, for perioden 2016-2024



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

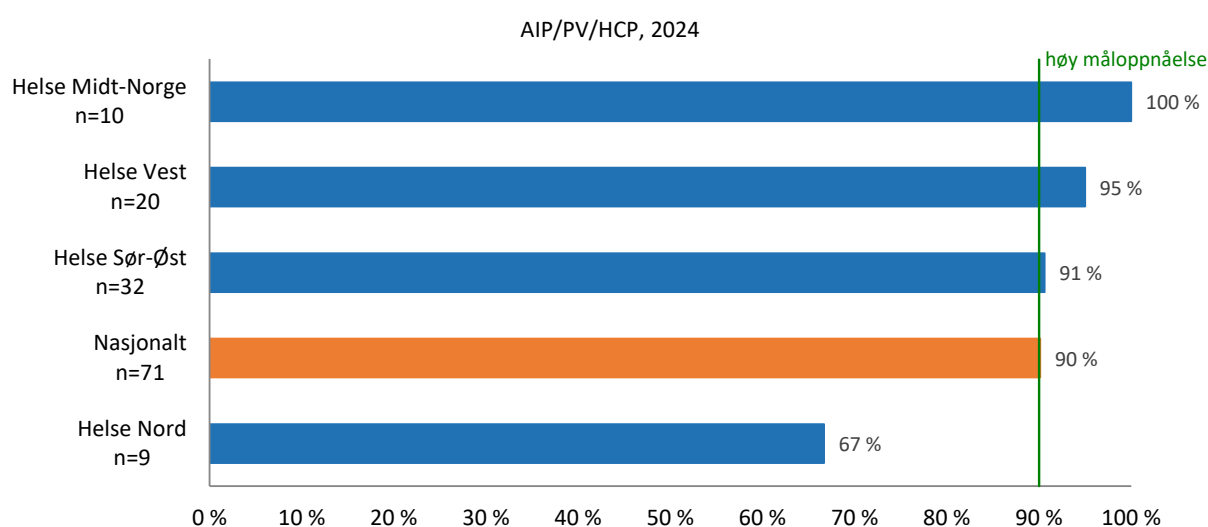
Definisjon/ beskrivelse	Andel deltagere hvor lege rapportere at viktigste undersøkelse(r) for kontroll av porfyrisykdommen (minstestandard) er utført. DATAKILDE: Årlig legekontrollskjema.
Type indikator	Prosess
Måloppnåelse	Høy: 90 %.
Kunnskaps- grunnlag	NAPOS anbefalinger for årlig kontroll inkluderer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

På landsnivå rapporterte 90 % (n=71) av legene at undersøkelse av blodtrykk og s-kreatinin og eGFR ble utført i forbindelse med årlig kontroll (Figur 25). Alle regionene utenom Helse-Nord ligger på samme nivå som i fjor (Figur 26). I Helse-Nord var det 3 av 9 som ikke fikk utført de viktigste analysene, for to av disse var det ikke oppgitt om blodtrykk var undersøkt.

Figur 27 viser resultatene fordelt på aktiv og latent AIP/PV/HCP. Andelen som fikk utført de viktigste undersøkelser ved kontroll var i 2024 tilnærmet den samme for aktive (91 %) og latente (88 %).

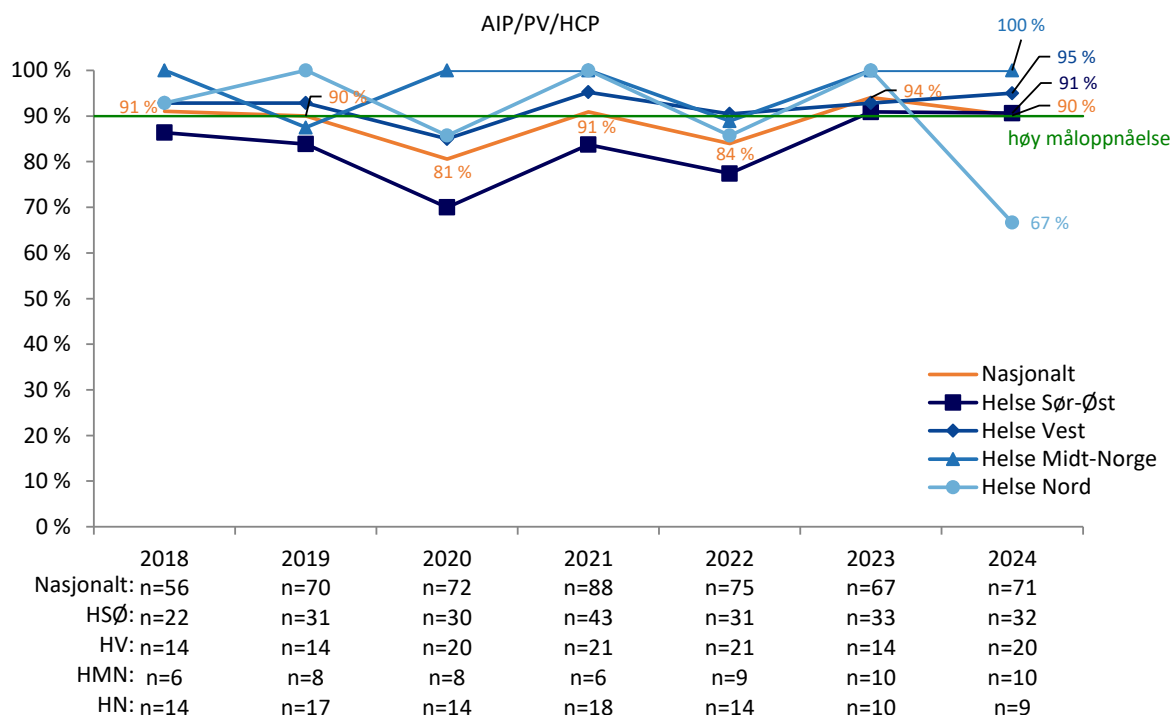
Resultatene for alle anbefalte undersøkelser ved kontroll er presentert i Figur 76 i kapittel 2.3.2 Andre resultater AIP, PV og HCP.

Figur 25. Andel deltagere som i 2024 fikk utført viktigste undersøkelser ved kontroll av AIP/PV/HCP (blodtrykk, s-kreatinin og eGFR) (legerapportert)

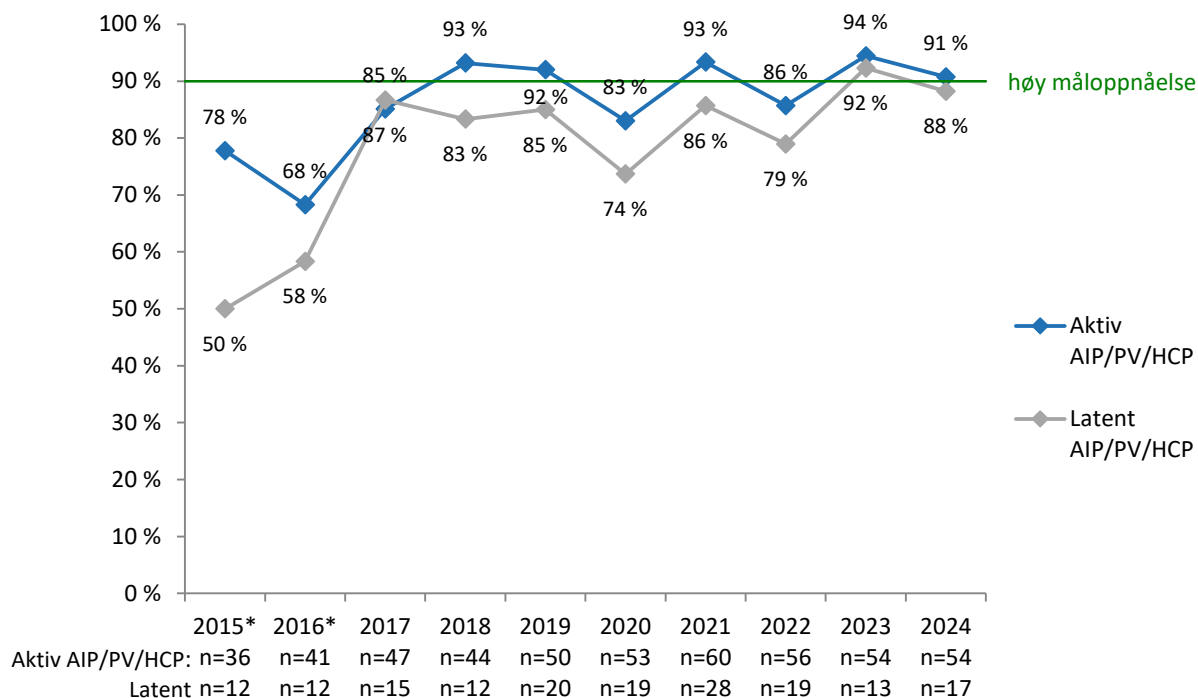


Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 53 %. Variabelkompletheten var 99 % (1 ikke-besvart)

Figur 26. Andel deltagere som fikk utført viktigste undersøkelser ved kontroll av AIP/PV/HCP (blodtrykk, s-kreatinin og eGFR), for perioden 2018-2024 (legerapportert)



Figur 27. Andel som fikk utført viktigste undersøkelser ved kontroll av AIP/PV/HCP (blodtrykk, s-kreatinin og eGFR) fordelt på aktiv og latent AIP/PV/HCP, for perioden 2015-2024 (legerapportert)



* Inneholder kun data fra pasienter med AIP

Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 53 %. Variabelkompletheten var 100 % (ingen ikke-besvart) for aktiv AIP/PV/HCP og 94 % (1 ikke-besvart) for latent AIP/PV/HCP.

A-4 Analyse av porfyriprøve for AIP/PV/HCP (vurdering av sykdomsaktivitet) (laboratorie-data)

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

Den årlige registerpakken inneholder påminnelse om at årlig prøve til analyse og vurdering av sykdomsaktivitet skal sendes inn, og informasjon om prøvetaking, behandling og forsendelse er inkludert (både til pasient og lege). Antall registerdeltagere som har fått analysert porfyriprøve hentes fra laboratorieinformasjons-systemet på Haukeland universitetssjukehus. Prøver som er analysert ved andre sykehus, og der registeret har mottatt kopi, er også inkludert i tallene fra og med 2018.

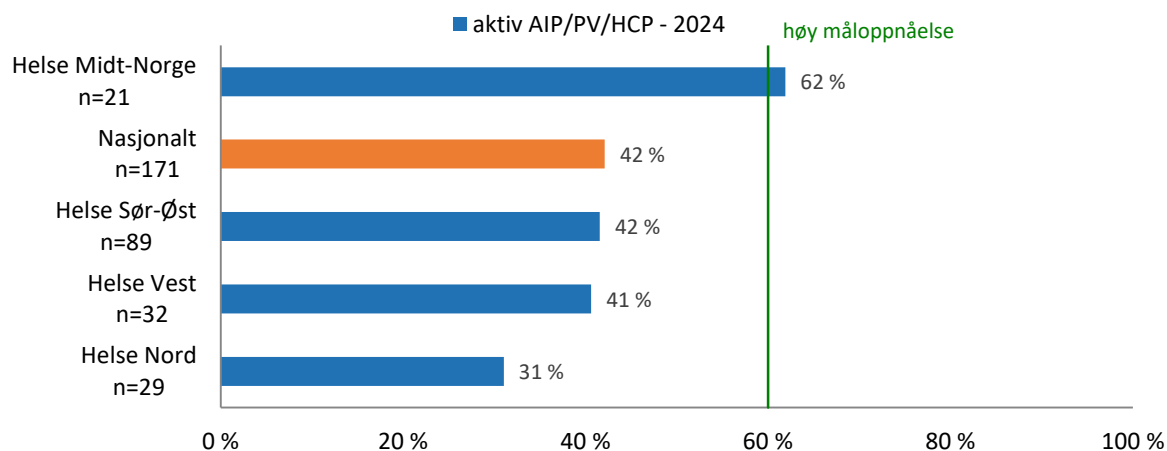
Kvalitetsindikatoren beregnes kun for dem som har eller har hatt symptomatisk sykdom (aktiv AHP). Registeret kjenner foreløpig ikke aktiv/latent-status for nye deltagere som ble inkludert i 2024 ifm. innføring av reservasjonsrett i registeret. Denne gruppen er derfor ekskludert fra årets beregninger.

Andelen registerdeltagere som har fått analysert porfyriprøve og vurdert sykdomsaktivitet i 2024 var 42 %, og varierte mellom 31-62 % i de fire helseregionene. Det er kun Helse Midt-Norge (62 %) som kommer over grensen for høy måloppnåelse (minst 60 %), ellers ligger den nasjonale andelen og de øvrige helseregionene et godt stykke under grensen (Figur 28).

Sammenlignet med 2023 har andelen i 2024 gått ned for alle helseregioner bortsett fra Helse Midt-Norge. Nasjonalt har andelen gått ned til 42 % (n=171) i 2024 fra 52 % (n=164) i 2023. Frem til i 2023 har andelen med aktiv AIP/PV/HCP som har fått analysert porfyriprøve generelt vært stigende siden 2015 da registeret startet med å sende ut årlig registerpakke (Figur 29). Noe av årsaken til nedgangen kan være at det nå pågår flere forskningsprosjekt for denne gruppen, og at deltagere allerede får analysert porfyriprøver i forbindelse med disse prosjektene. Fokus på innsending av prøver, både ovenfor pasienter og oppfølgende helsepersonell, er fortsatt nødvendig.

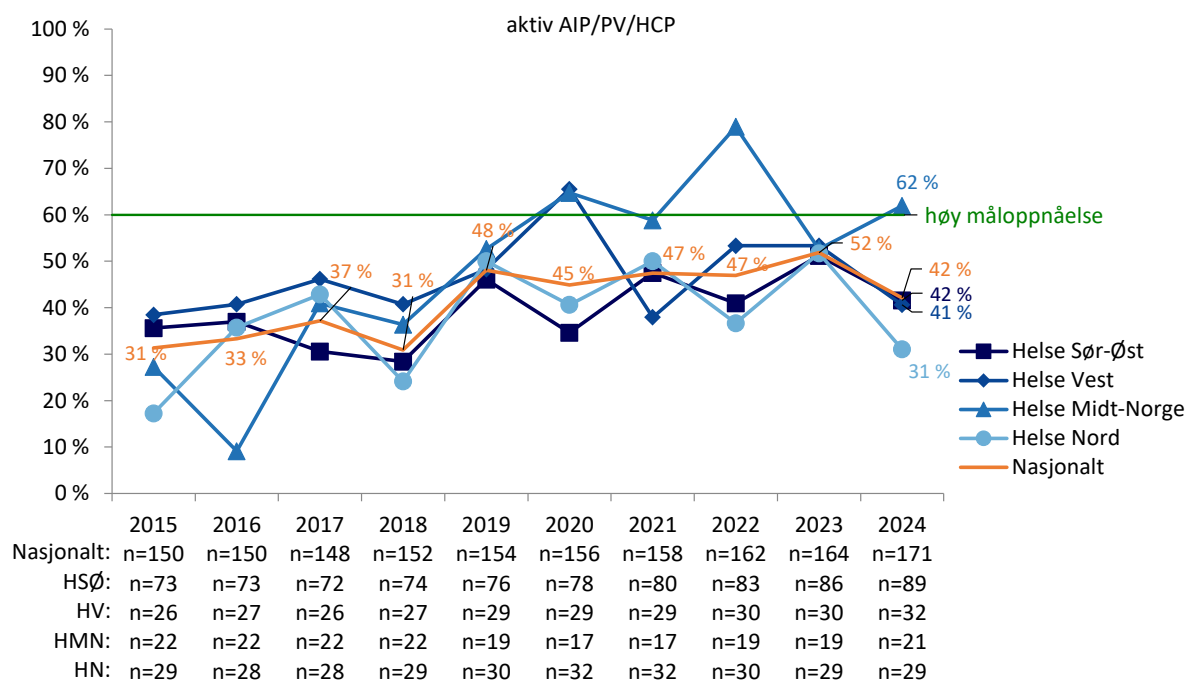
Ser man på aktiv AIP og aktiv PV/HCP hver for seg, ser man at nedgangen gjelder begge gruppene (Figur 30).

Figur 28. Andel deltagere som har fått analysert porfyriprøve i 2024 (vurdering av sykdomsaktivitet)

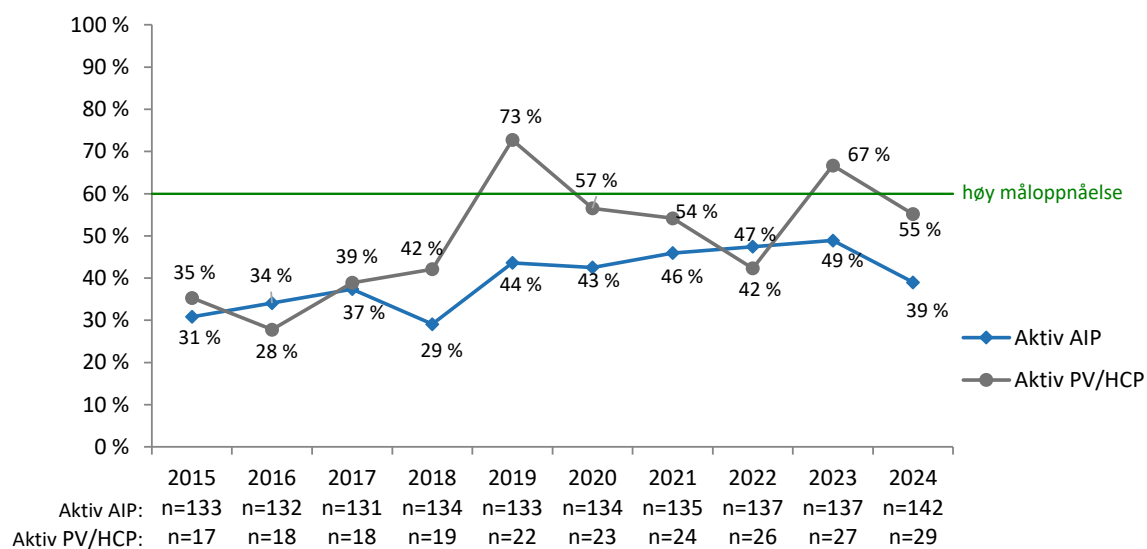


Kommentar: Figuren viser andelen registerdeltagere som har fått analysert porfyriprøve ved HUS. Mottatte prøver som av ulike årsaker ikke har blitt analysert, er ikke tatt med i beregningene. Det er også mulig at noen få prøver kan ha blitt sendt til analysering ved andre laboratorier, uten at vi har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

Figur 29. Andel deltagere som har fått analysert porfyriprøve (vurdering av sykdomsaktivitet), for perioden 2015-2024



Figur 30. Oversikt over andel deltagere som har fått analysert porfyriprøve, for diagnosegruppene aktiv PV/HCP og aktiv AIP, rapportert samlet for hele landet



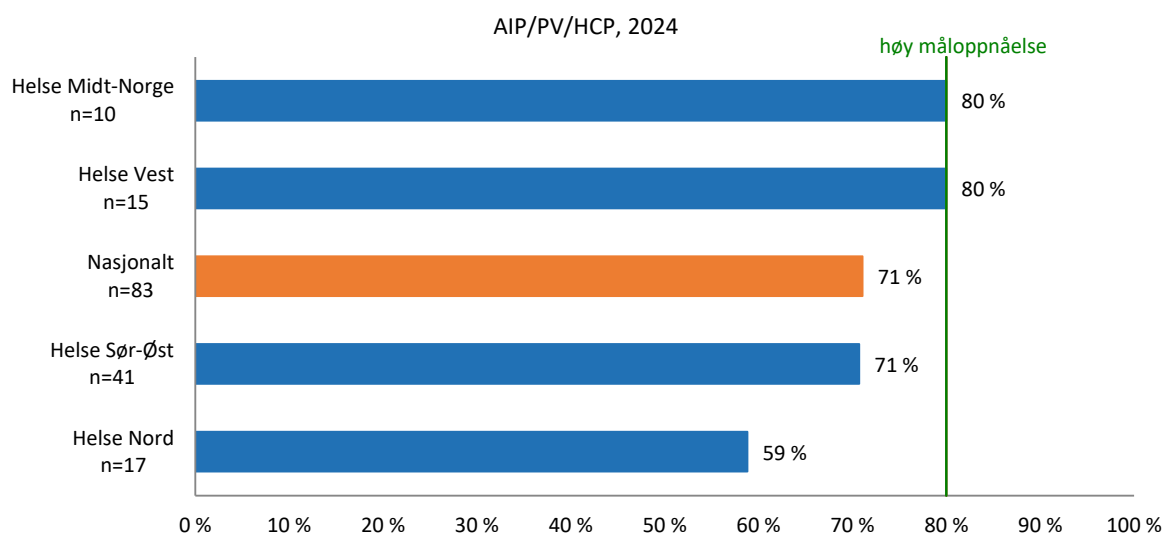
A-5 Fornøydhet med oppfølgingen ved siste kontroll av AIP/PV/HCP (PREM)

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

I 2024 oppga 71 % av AIP/PV/HCP-pasientene (n=83) at de var i stor/svært stor grad fornøyd med oppfølgingen de fikk i forbindelse med siste kontroll (Figur 31). I Helse Sør-Øst går andelen litt opp fra i fjor, mens i de andre regionene går den litt ned (Figur 32). I alle regioner er det flere rapporterende deltagere i år enn i fjor.

Blant dem med aktiv AIP/PV/HCP var andelen 71 % (n=65), mens andelen som i stor/svært stor grad var fornøyd blant dem med latent sykdom var 67 % (n=18) (ikke vist i figur).

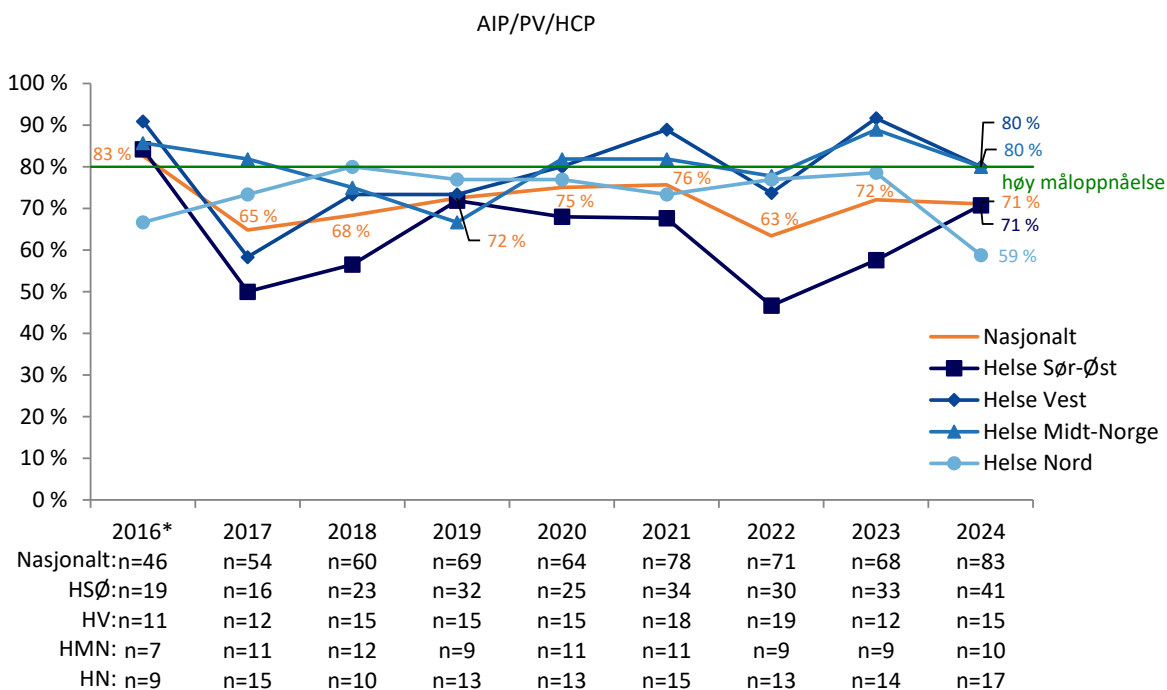
Figur 31. Andel deltagere som i 2024 i stor eller svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll



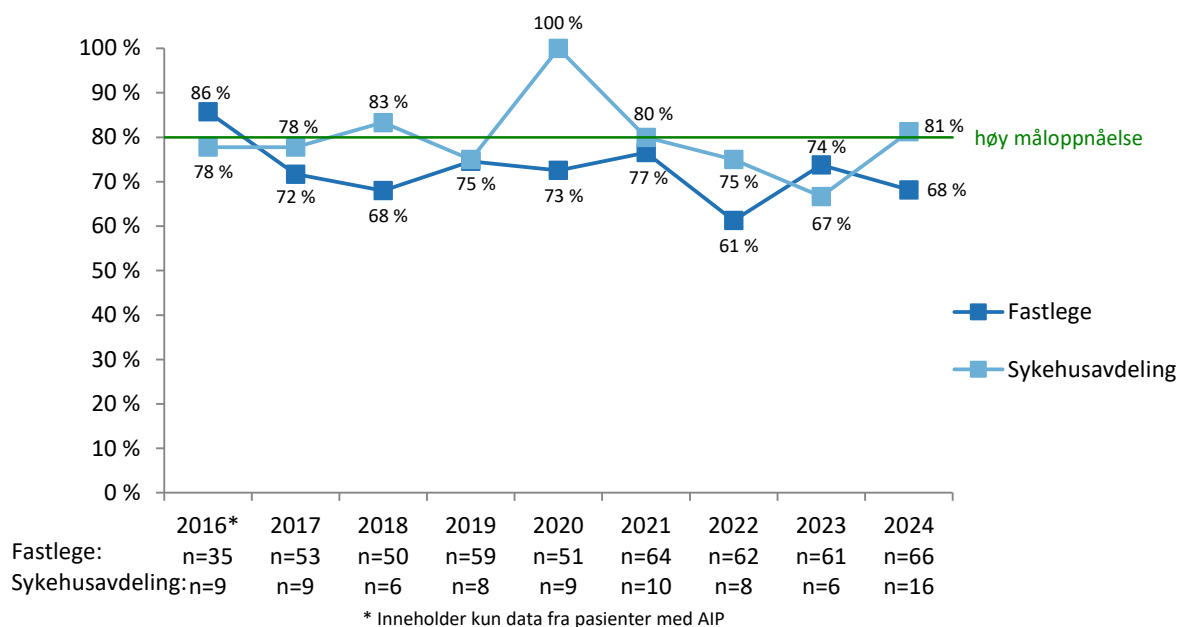
Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 77 %. Variabelkomplettheten var 98 % (2 ikke-besvart).

Deltagerne som rapporterte til Norsk porfyriregister følges stort sett opp av fastlege eller ved sykehusavdeling. Figur 33 viser andelen som i stor/svært stor grad var fornøyd, fordelt på hvor kontrollen ble utført. 81 % (n=16) av dem som var til kontroll ved en sykehusavdeling, og 68 % (n=66) av dem som var til kontroll hos fastlegen var i stor eller i svært stor grad fornøyd med kontrollen de fikk. Antall som får kontroll utført på en sykehusavdeling er lavt, og disse resultatet vil derfor variere mer fra år til år.

Figur 32. Andel deltagere som i stor eller svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll, for perioden 2016-2024



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

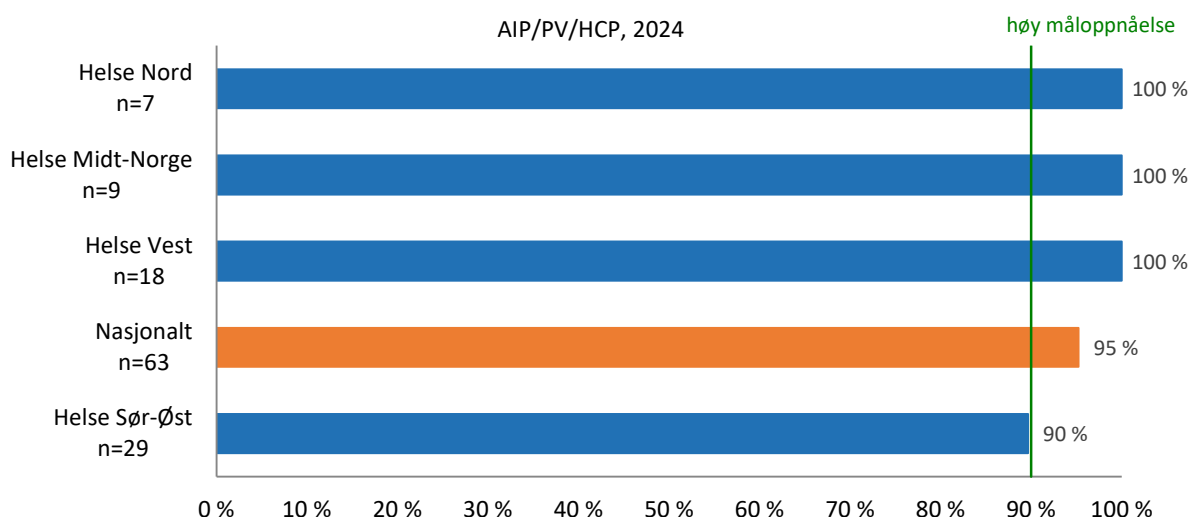


A-6 Følges NAPOS sine anbefalinger for legekontroll av AIP/PV/HCP? (legerapportert)

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

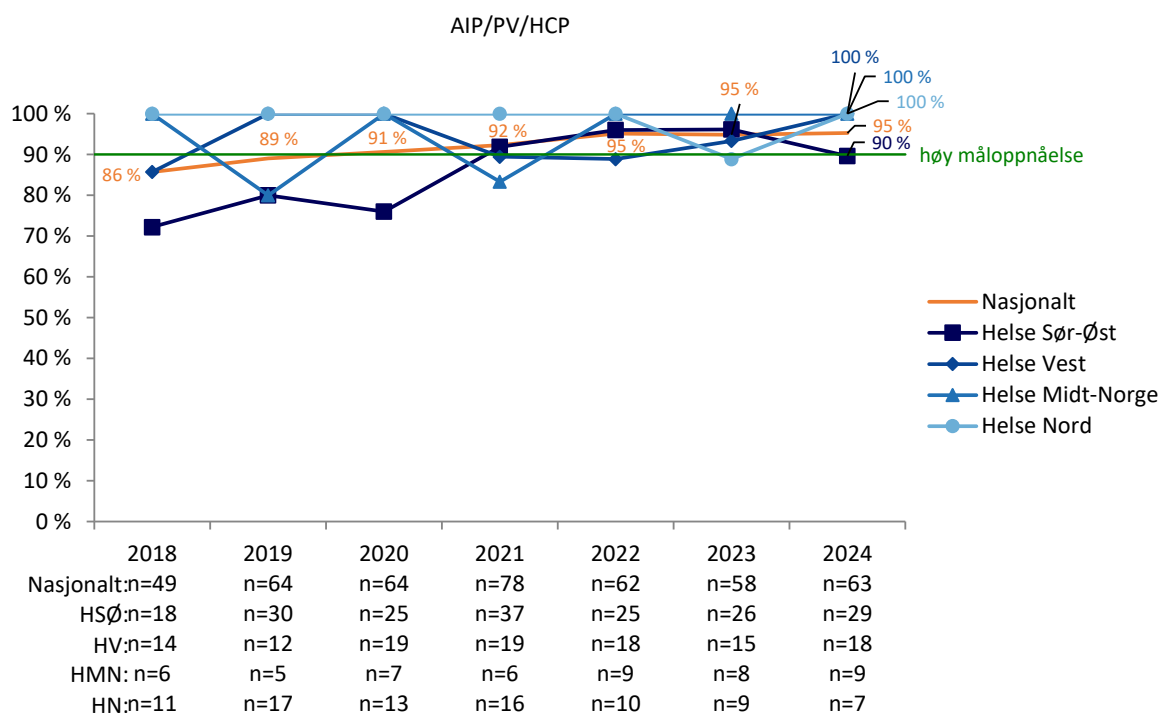
Indikatoren ble for første gang presentert i 2018 og baserer seg på hvor stor andel av legene som på legekontrollskjema rapporterer at de følger NAPOS sine anbefalinger for kontroll ved oppfølging av pasienten. Resultatene viser at de aller fleste leger som har rapportert til registeret, følger anbefalingene (Figur 34). Andelen har i 2024 gått noe opp for alle helseregionene, unntatt for Helse Midt-Norge som også lå på 100 % i 2023 (Figur 35). 10 % av legene besvarte ikke spørsmålet.

Figur 34. Andel leger som i 2024 oppga å følge NAPOS sine anbefalinger for kontroll av AIP/PV/HCP



Kommentar: Andel er beregnet utfra antall som svarte ja eller nei på spørsmålet (n=63). Skjema hvor det var svart 'ikke aktuelt' er ekskludert fra beregningene (2 stk i 2024). Variabelkompletheten var 90 % (7 ikke-besvart). Vær oppmerksom på lavt antall rapporterende leger i noen av regionene. Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 53 %.

Figur 35. Andel leger som oppga å følge NAPOS sine anbefalinger for kontroll av AIP/PV/HCP, for perioden 2018-2024



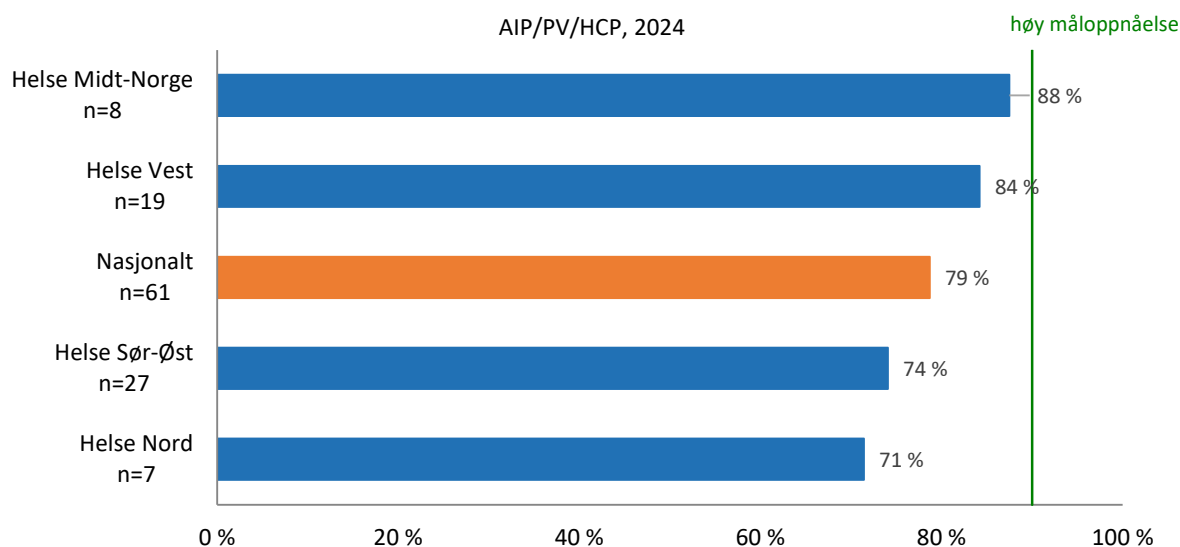
Kommentar: Vær oppmerksom på lavt antall rapporterende leger i noen av regionene.

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

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

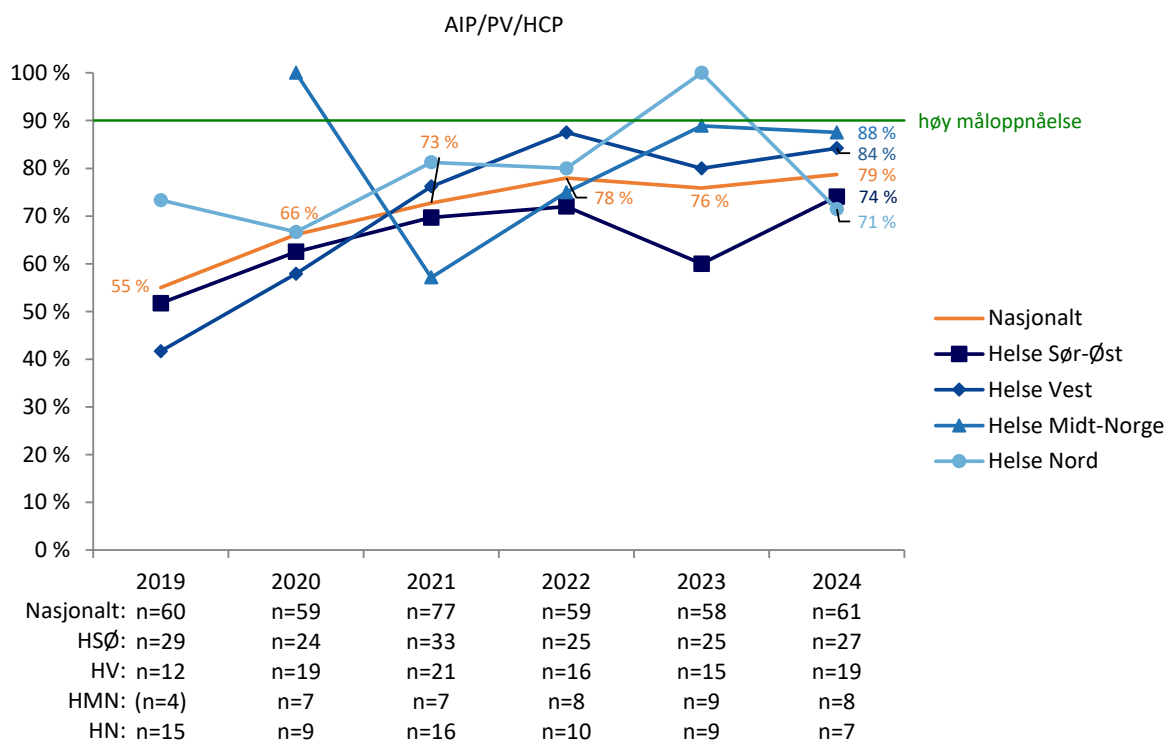
I 2024 oppga 79 % av legene at kritisk informasjon om diagnosen er registrert i pasientens kjernejournal (Figur 36), dette er ganske likt som for de to foregående årene (Figur 37). 13 % rapporterte at de ikke visste om diagnosen var registrert i pasientens kjernejournal (ikke vist i figur). 15 % besvarte ikke spørsmålet. Det er et mål at minst 90 % har fått registrert kritisk informasjon i kjernejournalen.

Figur 36. Andel leger som i 2024 rapporterte at diagnosen er lagt inn som kritisk informasjon i pasientens kjernejournal



Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 53 %. Variabelkompletheten var 85 % (11 ikke-besvart).

Figur 37. Andel leger som rapporterte at diagnosen er lagt inn som kritisk informasjon i pasientens kjernejournal, for perioden 2019-2024



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

B – LEVEROVERVÅKNING VED AKUTTE PORFYRISYKDOMMER

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

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

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

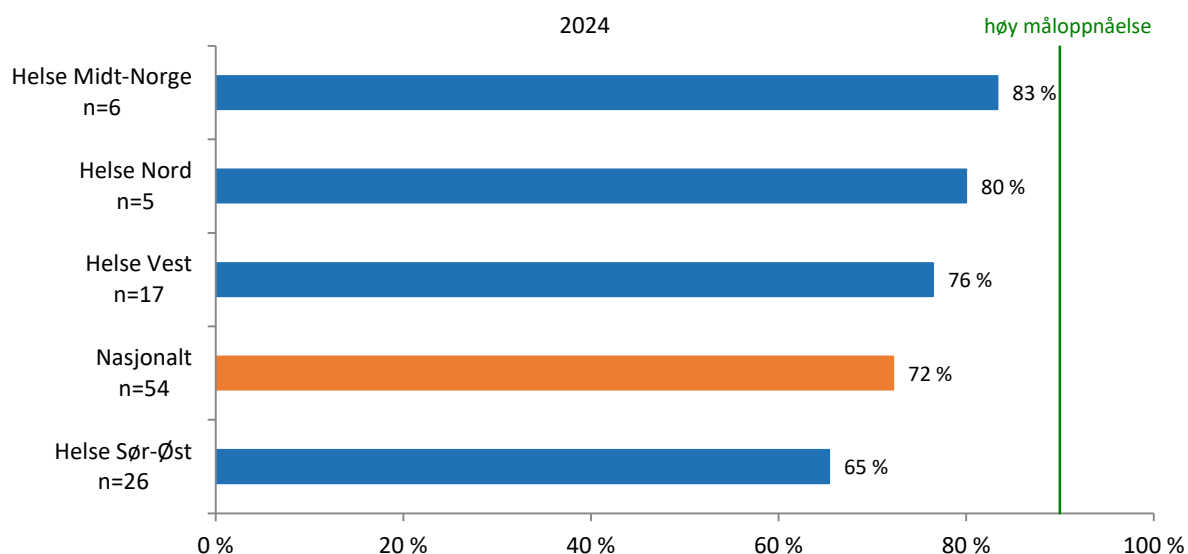
Legekontrollskjema ble mottatt fra 61 deltagere i alderen 50 år og eldre. I 7 av disse (11 %) var hyppighet av bildeundersøkelse ikke oppgitt, og disse er dermed ekskludert fra beregningene.

Figur 38 viser at 72 % av legene (n=54) rapporterte at bildeundersøkelse ble utført to ganger årlig. Andelen som fikk utført bildeundersøkelse av lever minst en gang i året (tidligere anbefaling) var på 94 %. 4 % svarte at kontroll ble utført sjeldnere enn en gang årlig, og 2 % svarte at pasienten ikke fikk utført regelmessig leverovervåking.

Årets resultater viser at andelen som får utført bildeundersøkelse hvert halvår øker i alle helseregioner unntatt Helse Vest (Figur 39, legerapporterte data).

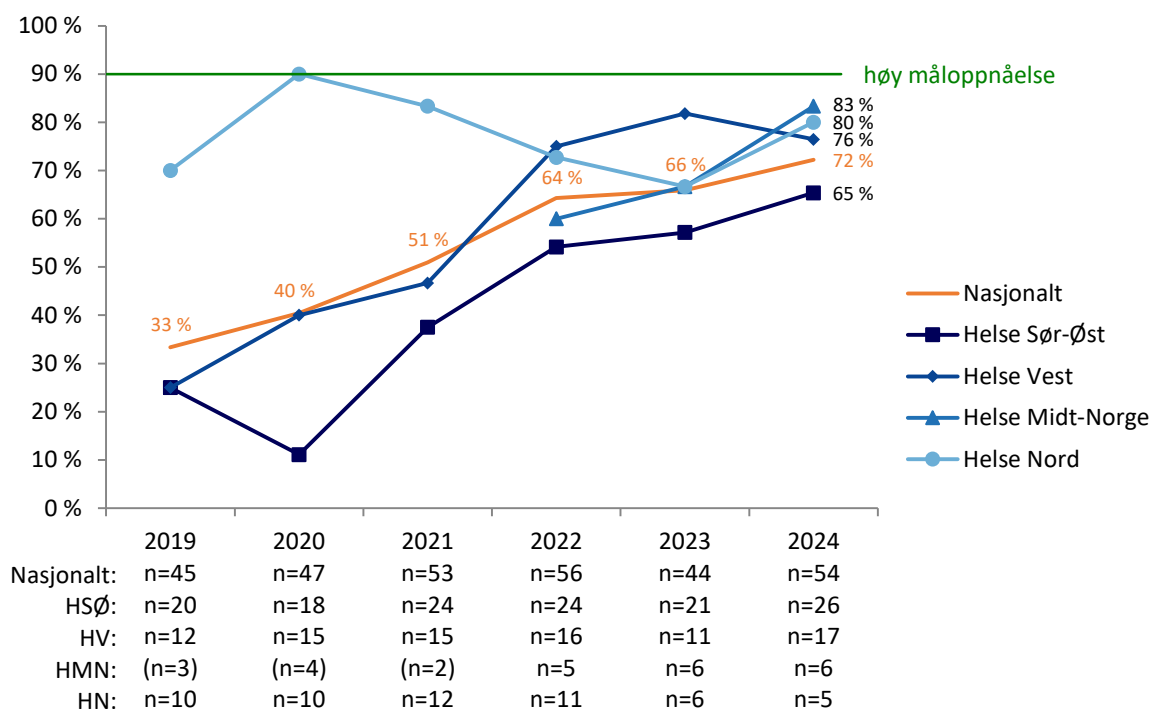
Blant deltagerne over 50 år og som sendte inn årlig pasientskjema (n=128), rapporterte 59 % at de fikk utført bildeundersøkelse av lever to ganger årlig eller hyppigere (ikke vist i figur). Andelen var 64 % blant dem med aktiv AIP/PV/HCP, mens blant de latente var den 47 % (Figur 40). Til sammenligning viste legerapporterte data at en høyere andel deltagere fikk utført halvårlig bildeundersøkelse, hhv. 71 % (aktiv) og 77 % (latent). NAPOS har i perioden 2022-2024 gjennomført et kvalitetsforbedringsprosjekt med mål om å øke etterlevelsen av halvårlig bildeundersøkelse av lever, og som er omtalt i kapittel 5.2 Igangsatte/utførte forbedringstiltak.

Figur 38. Andel pasienter over 50 år med AIP/PV/HCP som i 2024 fikk utført bildeundersøkelse av lever to ganger årlig (legerapportert)



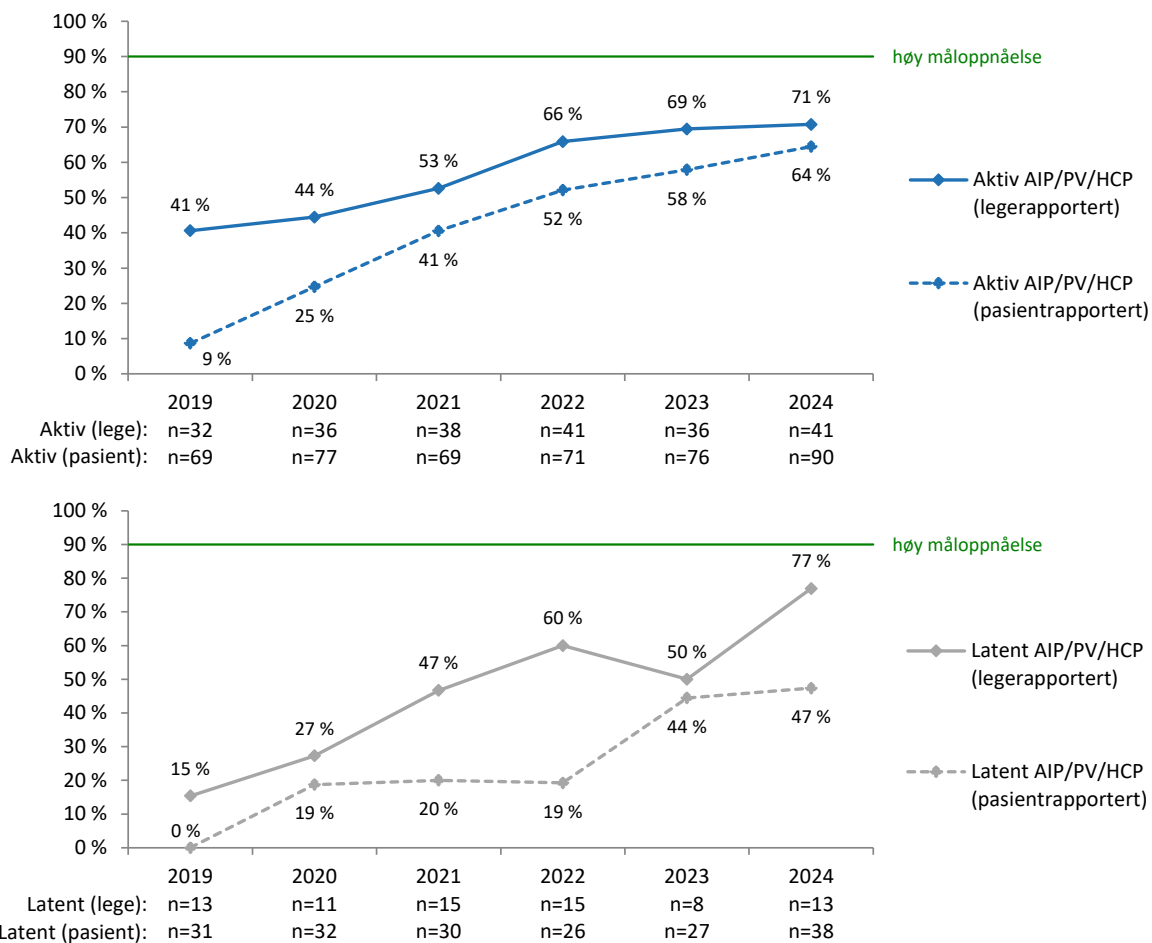
Kommentar: Andel er beregnet utfra antall som svarte ja eller nei på spørsmålet og oppga hyppighet (n=54). Skjema hvor det var svart 'vet ikke' ekskluderes fra beregningene (0 stk i 2024). Variabelkompletheten var 89 % (7 ikke-besvart). Andel mottatte legekontrollskjema for pasienter over 50 år var 41 %. Resultatene må tolkes med forsiktighet grunnet lavt antall rapporterende leger i de ulike regionene, samt lav andel mottatte skjema.

Figur 39. Andel deltagere over 50 år med AIP/PV/HCP som fikk utført bildeundersøkelse av lever to ganger årlig i perioden 2019-2024 (legerapportert)



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

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



Kommentar: Svarprosent for årlig pasientskjema i pasientgruppen over 50 år var 84 % og andel mottatte legekontrollskjema var 41 % i 2024. Variabelkompletthet for pasientene med aktiv AIP/PV/HCP var for pasientskjema 100 % (ingen ikke-besvart) og for legeskjema 91 % (4 ikke-besvart). For pasientene med latent AIP/PV/HCP var variabelkomplettheten 100 % (ingen ikke-besvart) for pasientskjema og 81 % (3 ikke-besvart) for legeskjema.

F – LEGEMIDDELBRUK HOS PASIENTER MED AIP, PV OG HCP

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

Tabell 3. Klassifikasjon av legemidler og gruppering til kvalitetsindikatoren

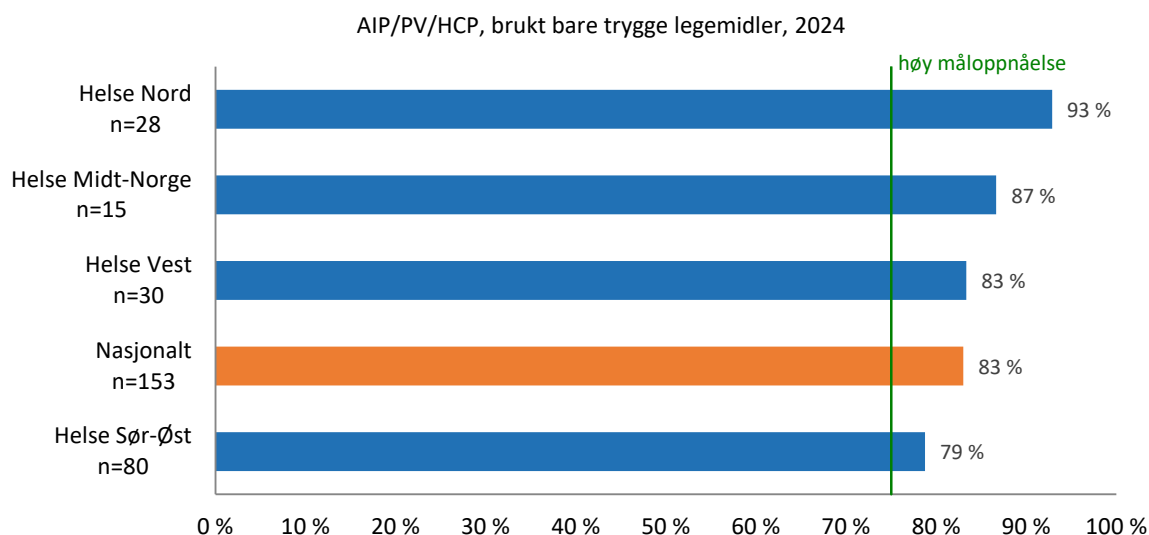
Klassifikasjon av risiko	Anbefalinger for utskriving	Gruppering til kvalitetsindikator
Ikke porfyrinogen (IP)	Førstevalg. Ingen forholdsregler nødvendig.	Trygge legemidler
Sannsynlig ikke porfyrinogen (SIP)	Førstevalg. Ingen forholdsregler nødvendig.	
Mulig porfyrinogen (MP)	Bruk bare når ingen tryggere alternativer er tilgjengelige. Forholdsregler bør vurderes.	Mulig utrygge legemidler
Sannsynlig porfyrinogen (SP)	Unngå med mindre det er sannsynlig at nytten veier opp for risiko. Bør ikke brukes uten spesiell oppfølging.	Utrygge legemidler
Porfyrinogen (P)	Unngå med mindre det er sannsynlig at nytten veier opp for risiko. Bør ikke brukes uten spesiell oppfølging.	
Ikke klassifisert (IK)	Ukjent risiko. Bruk et tryggere alternativ hvis mulig.	

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

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

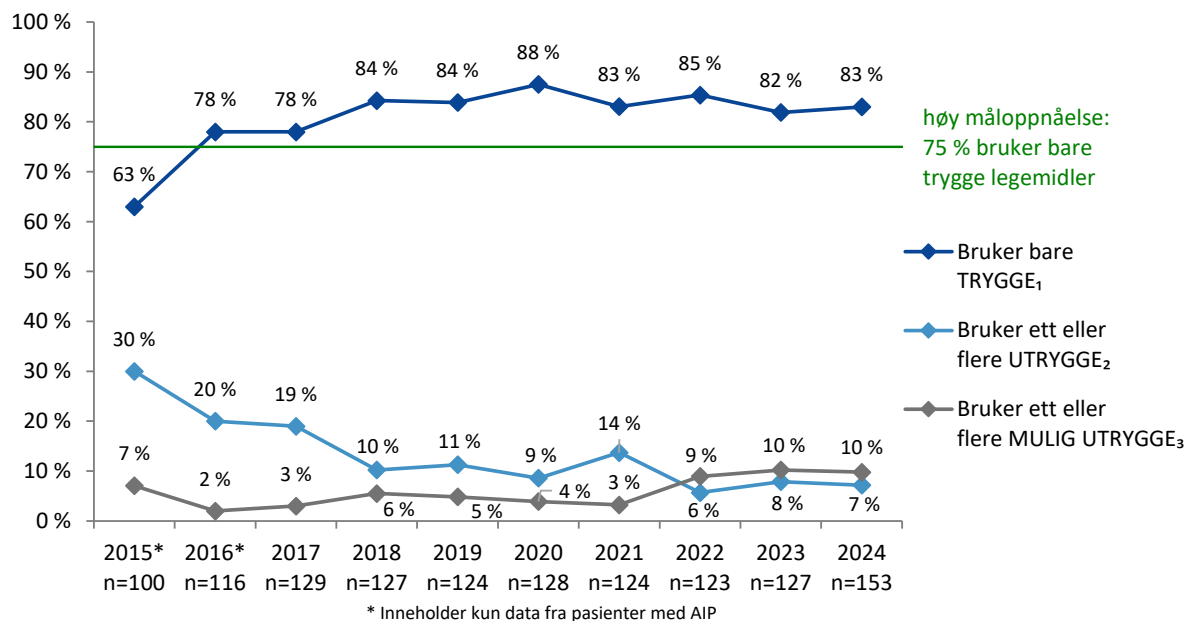
I alle helseregioner brukte over 75 % av pasientene kun trygge legemidler (Figur 41). Blant dem som rapporterte medikamentbruk i 2024 (n=153) hadde 65 % av pasientene aktiv sykdom (n=99), mens 35 % av pasientene var latente (n=54). Blant de aktive brukte 85 % av pasientene (n=84) kun medikamenter som var klassifisert som trygge, sammenlignet med 80 % av de latente (n=43) (ikke vist i figur). Andelen som kun brukte trygge legemidler har holdt seg stabil de senere årene (Figur 42).

Figur 41. Bruk av kun trygge legemidler i 2024



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 77 %. Variabelkompletheten var 99 % i 2024.

Figur 42. Legemiddelbruk hos pasienter med akutte porfyrisykdommer



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

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

3 Mulig utrygge legemidler = «mulig porfyrinogent»

G – DIAGNOSTISK FORSINKELSE VED AKUTT PORFYRISYKDOM

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

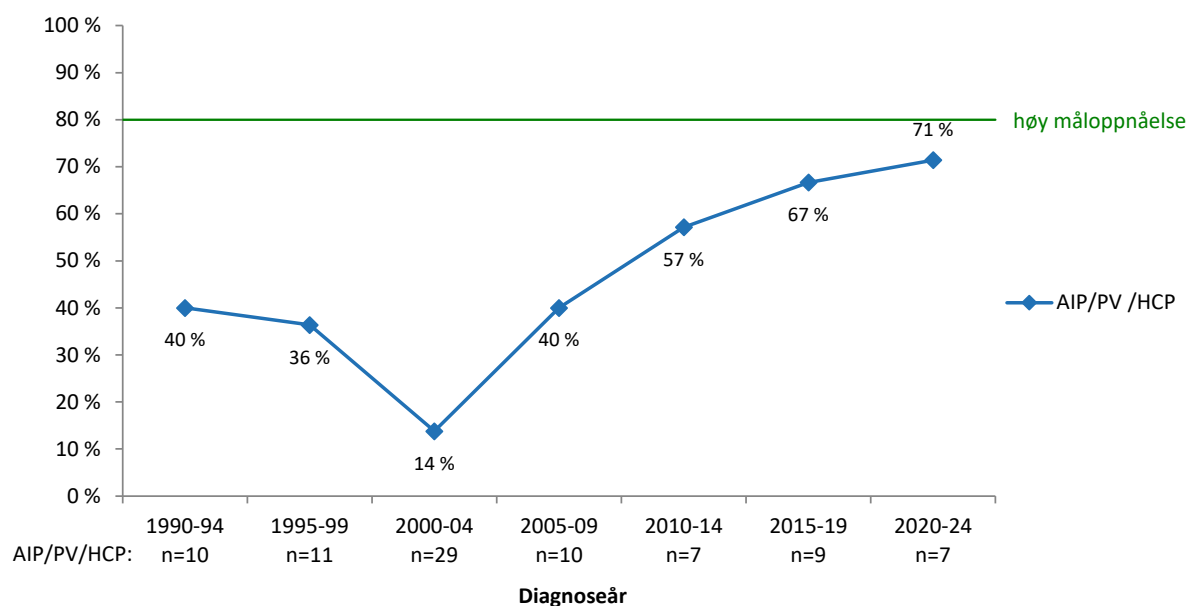
G-1 Diagnose innen ett år for AIP, PV, HCP (pasientrapportert)

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

Resultatene presenteres for 5-årsperioder fordi det er lavt antall nye diagnoser per år. I inneværende periode (2020-24) fikk 5 av 7 deltagere med symptomatisk sykdom (71 %) stilt diagnosen innen ett år fra symptomdebut (Figur 43).

Median diagnostisk forsinkelse for 5-årsperiodene er presentert i Tabell 4. Samlet median forsinkelse for pasientene diagnostisert etter 1990 er 4,0 år (n=84), men de tre siste 5-årsperiodene har median forsinkelse vært 0-1 år.

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



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

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

Diagnosetidspunkt	AIP/PV/HCP		
	Median (år)	10 - 90 persentil	n
1990-94	12,5	0,0 - 29,9	10
1995-99	6,0	1,0 - 47,0	11
2000-04	8,0	0,0 - 28,0	29
2005-09	4,5	0,0 - 24,7	10
2010-14	1,0	0,0 - 7,4	7
2015-19	0,0	0,0 - 10,0	9
2020-24	1,0	0,0 - 6,2	7
Samlet fra 1990	4,0	0,0 - 37,0	83

2.1.3 KVALITETSINDIKATORER FOR EPP

Årets resultater for EPP er basert på data fra mottatte spørreskjema; 37 pasientskjema og 16 legekrollskjema; samt fra laboratorieinformasjonssystemet ved Haukeland universitetssjukehus. Fra 2024 ble det mulig å fylle ut årlig pasientskjema digitalt.

A – POLIKLINISK KONTROLL VED EPP

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

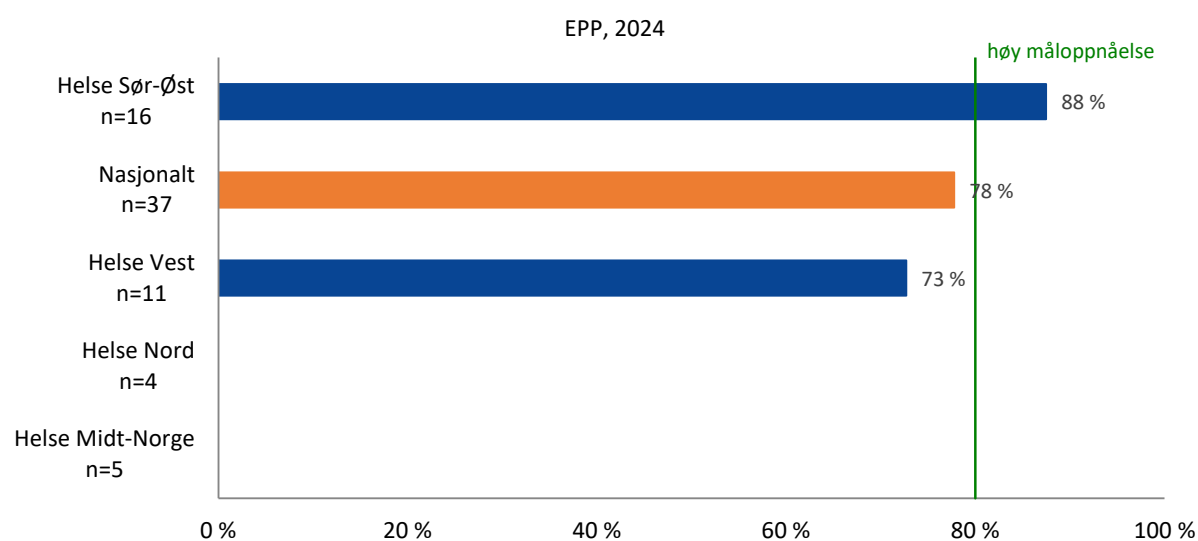
Registerdeltagerne får hvert år tilsendt digitalt pasientskjema og en registerpakke som inneholder bl.a. legekrollskjema. De blir bedt om å ta med seg legekrollskjemaet neste gang de skal til lege for kontroll av porfyrisykdommen. I tillegg til å være en kilde for datainnsamling, er legekrollskjemaet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

A-1 Årlig kontroll ved EPP (pasientrapportert)

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

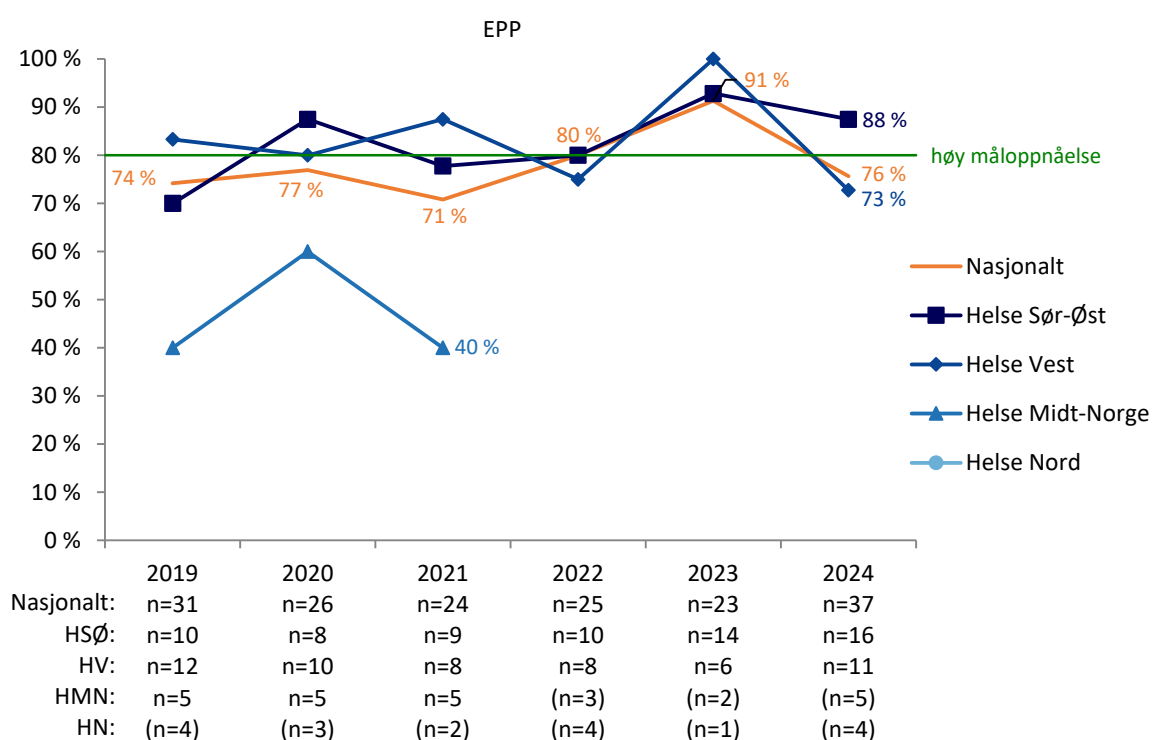
78 % av EPP-pasientene oppga å gå til kontroll årlig eller hyppigere i 2024 (Figur 44). Resultater for perioden 2019-2024 er vist i Figur 45. For regioner med lavt antall deltagere vil det være en del tilfeldig variasjon fra år til år. Det var en betydelig økning i antall rapporterende deltagere i 2024, trolig pga. muligheten for å besvare digitalt (ePROM). Noe av nedgangen fra 2023 kan skyldes at færre av disse går til kontroll årlig.

Figur 44. Andel deltagere som oppga å gå til kontroll årlig, rapportert i 2024



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 79 %. Variabelkompletheten i 2024 var 100 % (ingen ikke-besvart). Resultat fra Helse Midt-Norge og Helse Nord er ikke presentert grunnet lav n. Én deltager med ukjent bosted er kun inkludert i de nasjonale tallene.

Figur 45. Andel deltagere som oppga å gå til kontroll årlig, for perioden 2019-2024



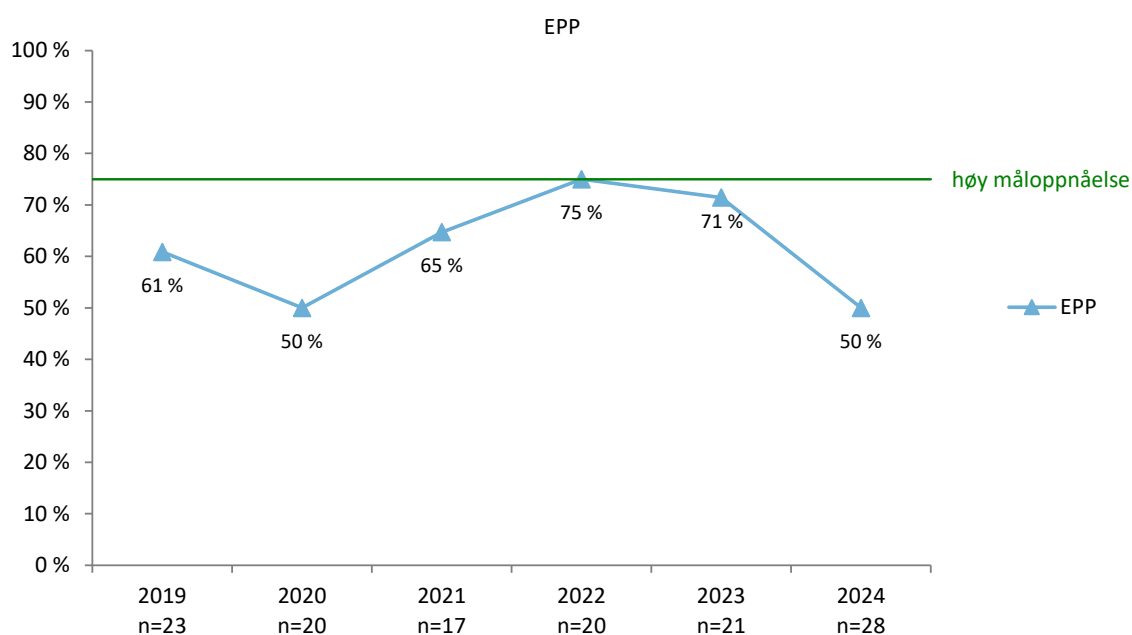
Kommentar: Resultat fra Helse Midt-Norge for årene 2022-2024 og fra Helse Nord er ikke presentert grunnet lav n.

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

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

Registeret har som mål at legekontrollskjema skal bli sendt inn for minst 75 % av de årlige kontrollene. Blant registerdeltagere som oppga å gå til årlig kontroll, mottok registeret i 2024 legekontrollskjema for 50 % av deltagerne med EPP (Figur 46). Dette er 2 færre skjema en i fjor, samtidig som det er 7 flere som har rapportert til registeret at de går til kontroll årlig. Det presenteres ikke tall for EPP på helseregionnivå grunnet lavt antall.

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



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

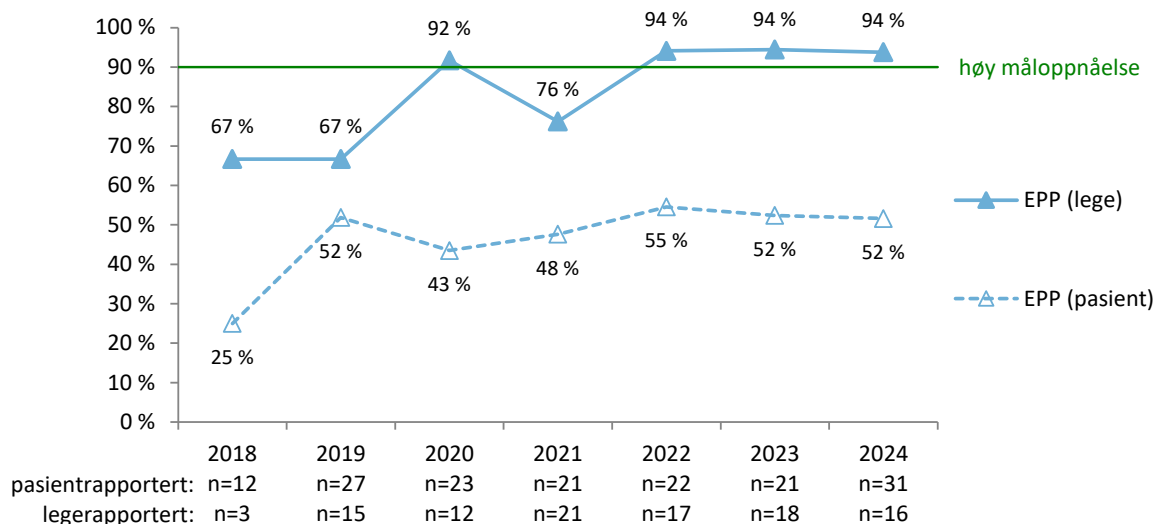
A-3 Viktigste undersøkelser ved kontroll av EPP (minstestandard, legerapportert)

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

I Figur 47 er både lege- og pasientrapporterte resultater presentert. 94 % av legene rapporterte at minstestandard for kontroll ble utført i 2024, mens dette ble rapportert av 52 % av deltagerne. I det pasientrapporterte resultatet inngår også data fra deltagere hvis leger ikke har sendt inn legekontrollskjema. Mulige forklaringer på forskjellene kan være at deltagerne ikke vet nøyaktig hvilke undersøkelser som ble gjort, eller at de deltagerne som hadde leger som sendte inn legekontrollskjema, i større grad får utført kontroll i henhold til anbefaling, enn leger som ikke benytter seg av legekontrollskjema.

Sammenlignet med de to foregående årene har andelen leger som utførte viktigste undersøkelser (minste-standard) ved kontroll vært stabil. Resultatene fra legekontrollskjema for alle anbefalte undersøkelser ved kontroll er presentert i Figur 81 i kapittel 0

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



Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 50 % i 2024, og svarprosent på årlig pasientskjema var 79 %. Variabelkomplekthet i 2024 for lege- og pasientrapporterte data var 100 % (ingen ikke-besvart).

A-4 Analyse av porfyriprøve for EPP (vurdering av sykdomsaktivitet) (laboratorie-data)

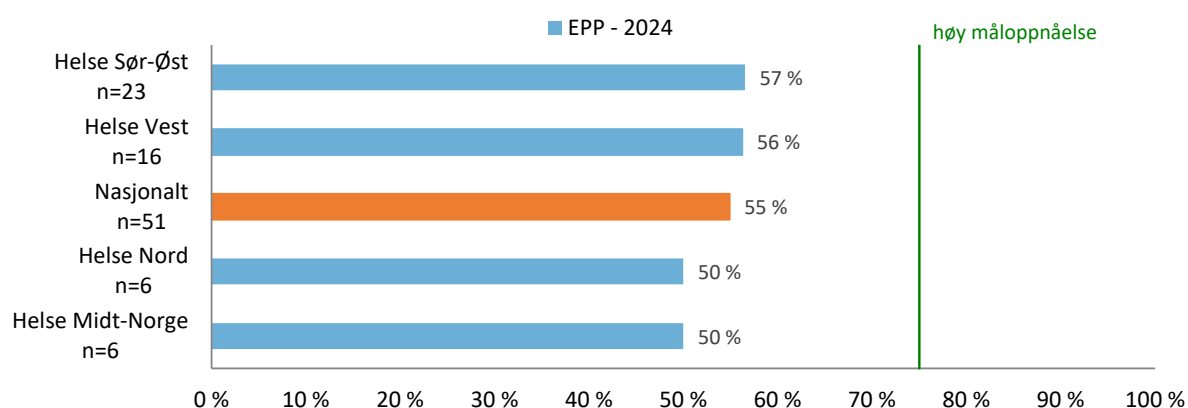
Definisjon/ beskrivelse	Andel deltagere som får utført relevante analyser til vurdering av sykdomsaktivitet ved HUS. DATAKILDE: Data fra laboratorieinformasjonssystemet på HUS.
Type indikator	Prosess
Måloppnåelse	Høy: 75 %.
Kunnskaps- grunnlag	For alle som har hatt symptomatisk porfyrisykdom, er innsending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

Den årlige registerpakken inneholder påminning om at prøver til analyse og vurdering av sykdomsaktivitet skal sendes inn årlig, og informasjon om prøvetaking, behandling og forsendelse er inkludert (både til pasient og lege). Antall registerdeltagere som har fått analysert porfyriprøve hentes fra laboratorieinformasjons-systemet på Haukeland universitetssjukehus.

Andelen deltagere med EPP som har fått analysert porfyriprøve og vurdert sykdomsaktivitet i 2024 var 55 %, og resultatene fra de fleste helseregionene er ganske like (Figur 48). Den nasjonale andelen har sunket de to siste årene (Figur 49), og ligger et godt stykke unna grensen for høy måloppnåelse (minst 75 %). Noe av nedgangen i 2024 kan skyldes at n er høyere enn tidligere år etter innføring av reservasjonsrett. Antall deltagere som er inkludert er økt med 6 personer sammenlignet med 2023 (13 % flere), mens antallet analyserte prøver var 28 både i 2023 og 2024. Fokus på viktigheten av å kontrollere sykdomsaktivitet, både ovenfor pasienter og oppfølgende helsepersonell, er fortsatt nødvendig.

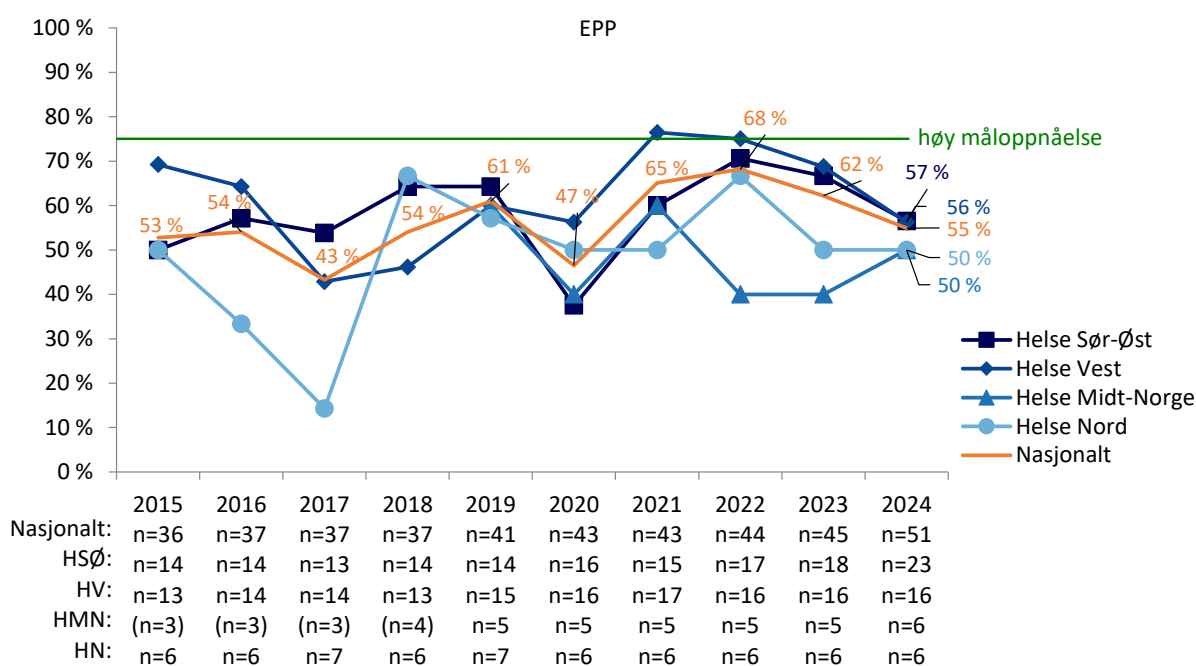
Mye av variasjonen man ser i Figur 49 kan skyldes at det er lavt antall deltagere med EPP som er ulikt fordelt på helseregionene, slik at små endringer i tallene gir store utslag.

Figur 48. Andel deltagere som har fått analysert porfyriprøve i 2024 (vurdering av sykdomsaktivitet)



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

Figur 49. Andel deltagere som har fått analysert porfyriprøve (vurdering av sykdomsaktivitet), for perioden 2015-2024



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

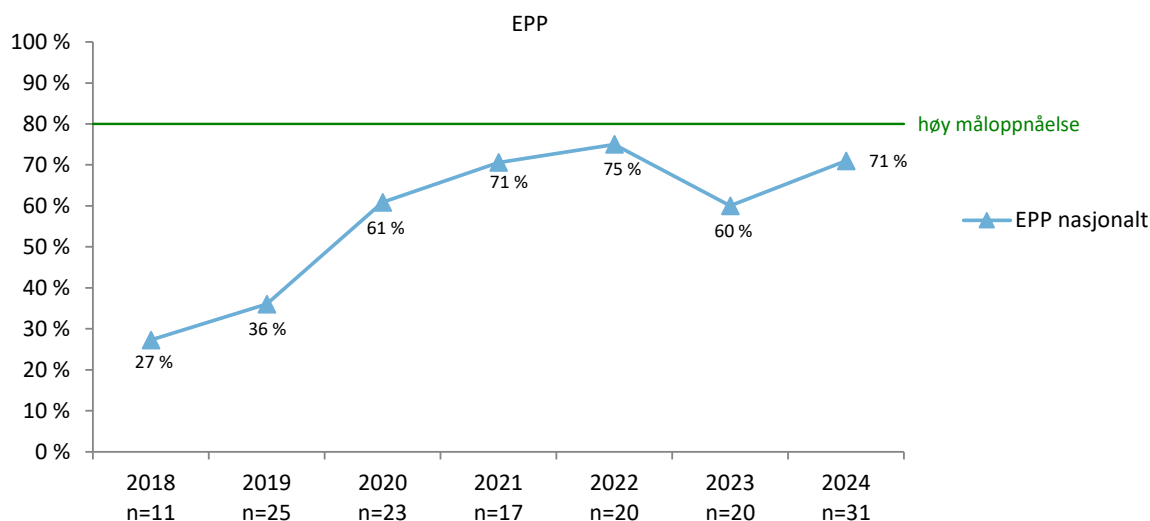
A-5 Fornøydhet med oppfølgingen ved siste kontroll av EPP (PREM)

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

I 2024 rapporterte 71 % (n=31) av EPP-pasientene at de i stor eller i svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen (Figur 50). EPP kan gi uttalte symptomer og har få behandlingsmuligheter, og det kan være utfordrende at helsepersonell har liten erfaring og kunnskap om denne sjeldne diagnosen.

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

Figur 50. Andel deltagere som i stor eller svært stor grad var fornøyd med oppfølgingen ved siste kontroll, for perioden 2018-2024



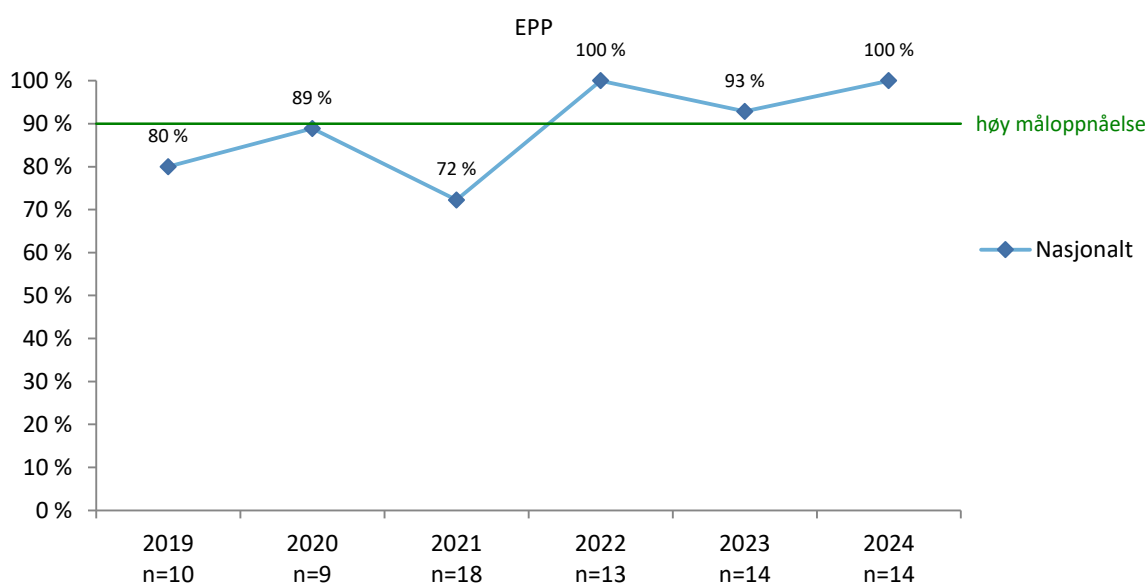
Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 79 %. Variabelkompletheten i 2024 var 100 % (ingen ikke-besvart).

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

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

Alle legene som besvarte spørsmålet i 2024, rapporterte at de fulgte NAPOS sine anbefalinger for kontroll (Figur 51). To leger besvarte ikke spørsmålet. Det presenteres ikke resultat på helseregionnivå for EPP grunnet lavt antall.

Figur 51. Andel leger som oppga å følge NAPOS sine anbefalinger for kontroll av EPP, for perioden 2019-2024



Kommentar: Andel er beregnet utfra antall som svarte ja eller nei på spørsmålet (n=14). Variabelkompletheten i 2024 var 88 % (2 ikke-besvart). Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 50 %. Vær oppmerksom på lavt antall rapporterende leger og at resultatet følgelig må tolkes varsomt.

G – DIAGNOSTISK FORSINKELSE VED EPP

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

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

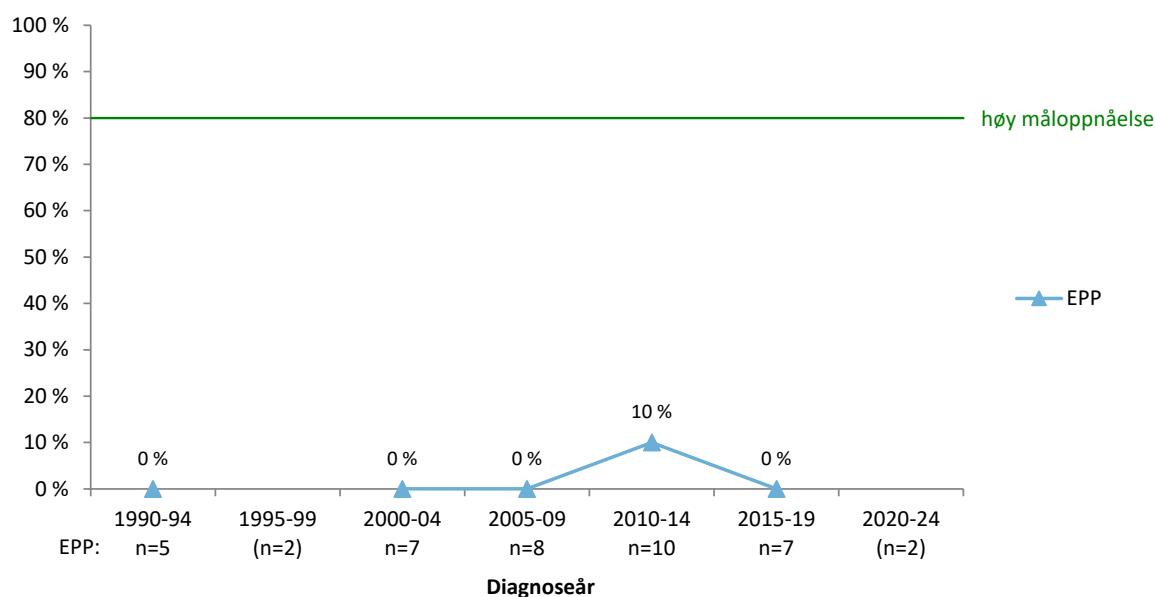
Definisjon/ beskrivelse	Andel deltagere hvor tid fra symptomdebut til diagnose, regnet i hele år, er 1 år eller mindre. DATAKILDE: Diagnoseskjema.
Type indikator	Prosess
Måloppnåelse	Høy: 80 %.
Kunnskaps- grunnlag	Riktig diagnose er en forutsetning for at korrekt oppfølging kan gis, og det er derfor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

For EPP-pasienter er det sjeldent diagnosen blir stilt innen ett år fra symptomdebut. EPP har symptomdebut vanligvis ved første eksponering for sollys, dvs. i småbarnsalder. Registeret har likevel satt som mål at minst 80 % av pasientene få stilt korrekt EPP-diagnose innen 1 år.

Resultatene presenteres for 5-årsperioder fordi det er lavt antall nye diagnoser per år. I inneværende periode (2020-24) er det 2 pasienter som er blitt diagnostisert med EPP. Resultater for denne 5-årsperioden blir dermed ikke presentert i Figur 52.

Median diagnostisk forsinkelse for 5-årsperioder er presentert i Tabell 5, og samlet median forsinkelse for pasientene diagnostisert etter 1990 er 11,5 år (n=42).

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



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

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

Diagnosetidspunkt	EPP		
	Median (år)	10 - 90 persentil	n
1990-94	19,0	16,0 - 27,8	5
1995-99			2
2000-04	12,0	7,4 - 28,8	7
2005-09	14,5	7,1 - 63,0	8
2010-14	6,0	1,9 - 26,8	10
2015-19	25,0	8,2 - 37,0	7
2020-24			2
Samlet fra 1990	12,0	2,0 - 33,0	41

2.2 PASIENTRAPPORTERTE DATA (PROM/PREM)

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

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

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

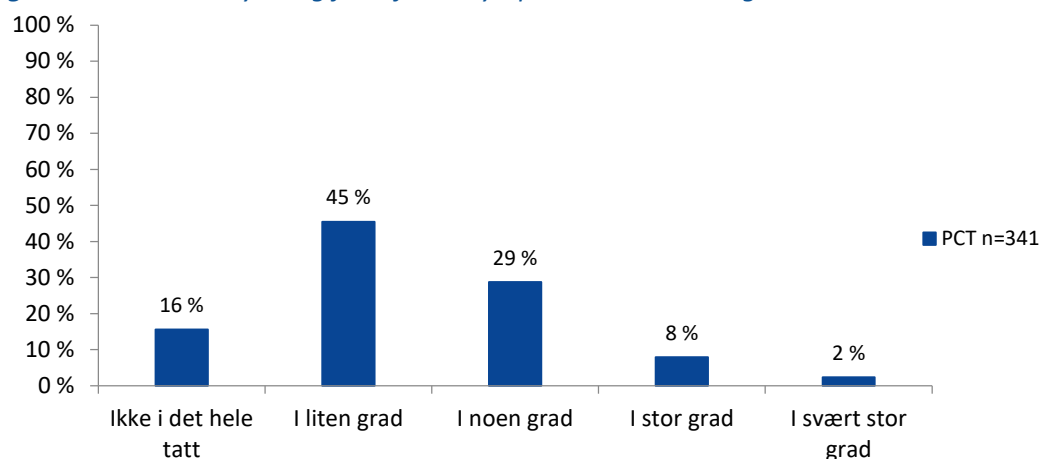
E – BEKYMRING FOR SYMPTOMER (PROM)

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

Bekymring for symptomer (PROM) ved PCT

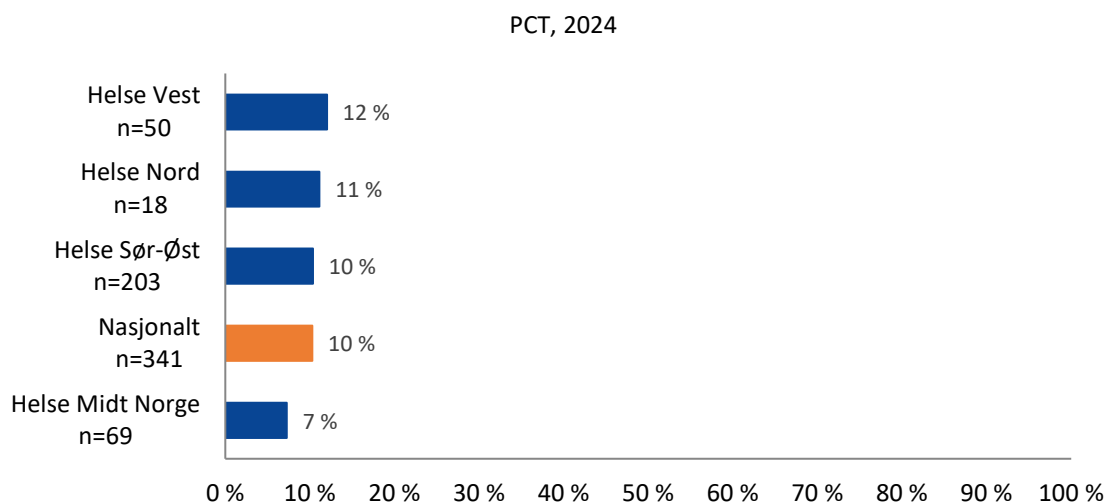
Deltagere med PCT får spørsmål om i hvilken grad de bekymrer seg for å få nye episoder med hudsymptomer. De fleste med PCT bekymret seg i liten grad eller ikke i det hele tatt (Figur 53), mens en mindre andel bekymret seg i noen eller i stor/svært stor grad. Figur 54 viser at det er liten forskjell mellom helseregionene i andel som i stor eller i svært stor grad bekymret seg for nye episoder med hudsymptomer. Andelen som oppgir stor eller svært stor grad av bekymring, har holdt seg stabil de siste sju årene (Figur 55).

Figur 53. Grad av bekymring for å få hudsymptomer blant deltagere med PCT i 2024



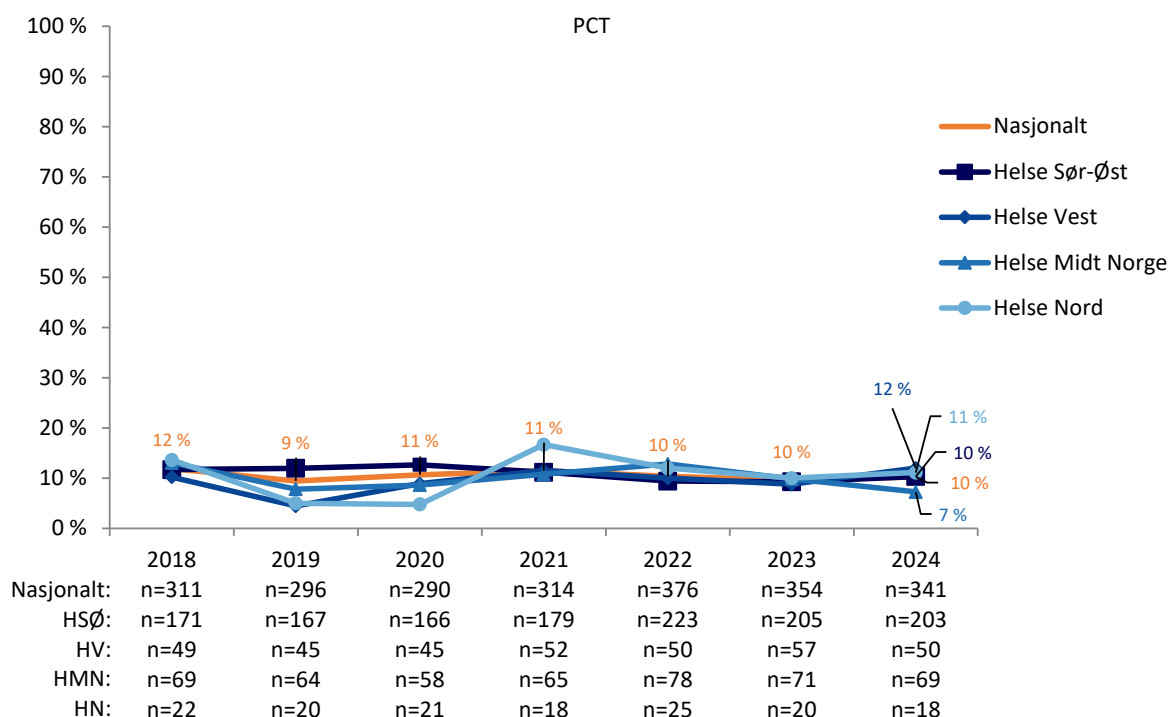
Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 74 %. Variabelkompletheten var 96 % (14 ikke-besvart).

Figur 54. Andel deltagere med PCT som i 2024 oppga stor/svært stor grad av bekymring for å få hudsymptomer



Kommentar: Vær oppmerksom på lavt antall deltagere i Helse Nord. Svarprosent på årlig pasientskjema var 74 %. Variabelkompletheten var 96 % (14 ikke-besvart). Én deltager med ukjent bosted er kun inkludert i de nasjonale tallene.

Figur 55. Andel deltagere med PCT som i årene 2018-2024 oppga stor/svært stor grad av bekymring for å få hudsymptomer fordelt på helseregion

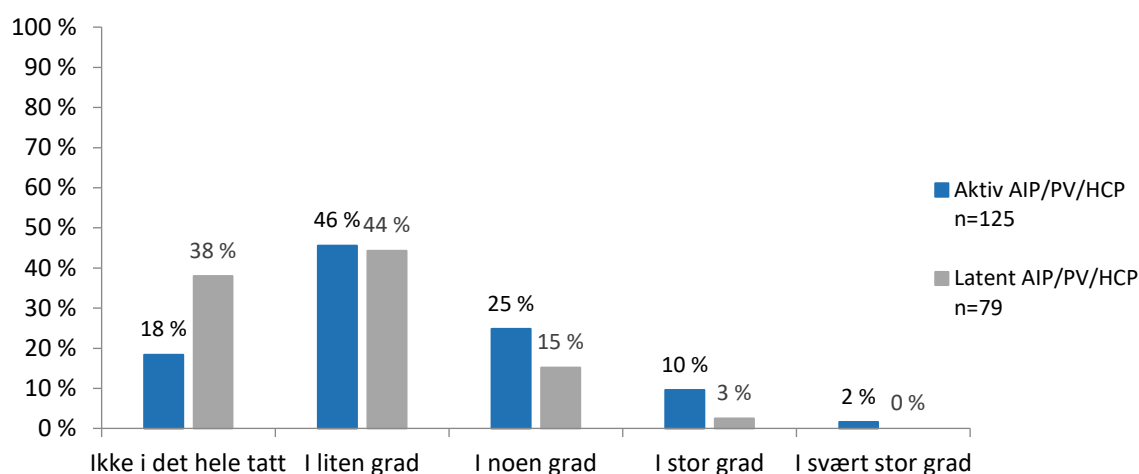


Kommentar: Vær oppmerksom på lavt antall deltagere i Helse Nord.

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

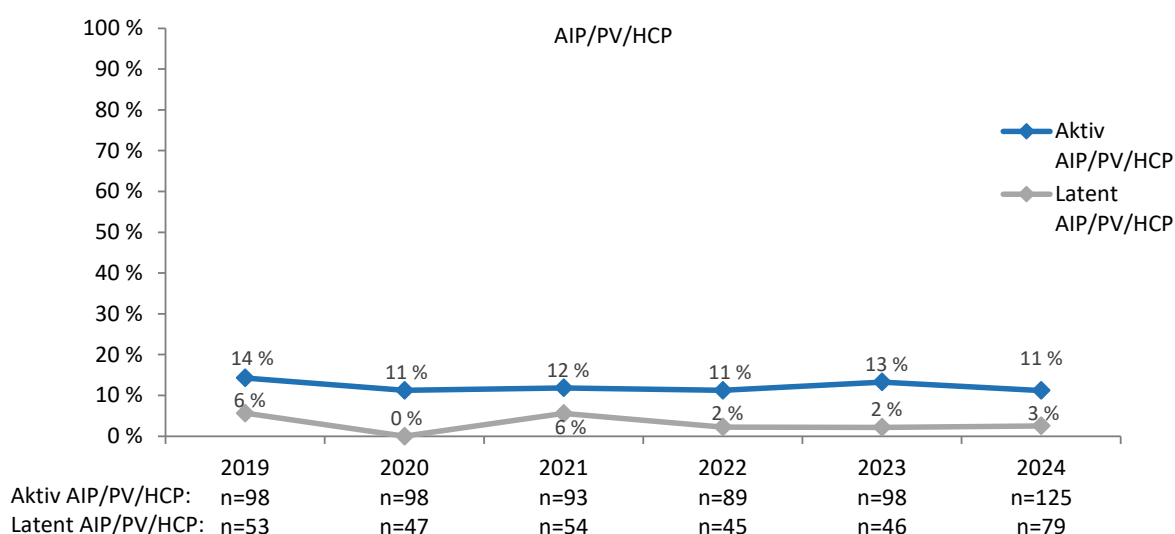
For deltagere med AIP, PV og HCP kartlegges det i hvilken grad de bekymrer seg for å få akutte anfall. Resultatene viser at de fleste bekymrer seg i liten grad eller ikke i det hele tatt (Figur 56), mens en mindre andel bekymret seg i noen eller i stor/svært stor grad. Deltagere med latent sykdom (aldri har hatt akutt anfall) oppga generelt noe lavere grad av bekymring enn deltagere som har eller har hatt symptomatisk sykdom. Andelen som oppgir stor eller svært stor grad av bekymring har holdt seg stabil de siste seks årene (Figur 57 og Figur 59). Figur 58 og Figur 59 viser at det er liten forskjell mellom helseregionene i andel som i stor eller i svært stor grad bekymret seg for nye episoder med akutte symptomer.

Figur 56. Grad av bekymring for å få akutte porfyrianfall blant personer med aktiv og latent AIP, PV og HCP i 2024

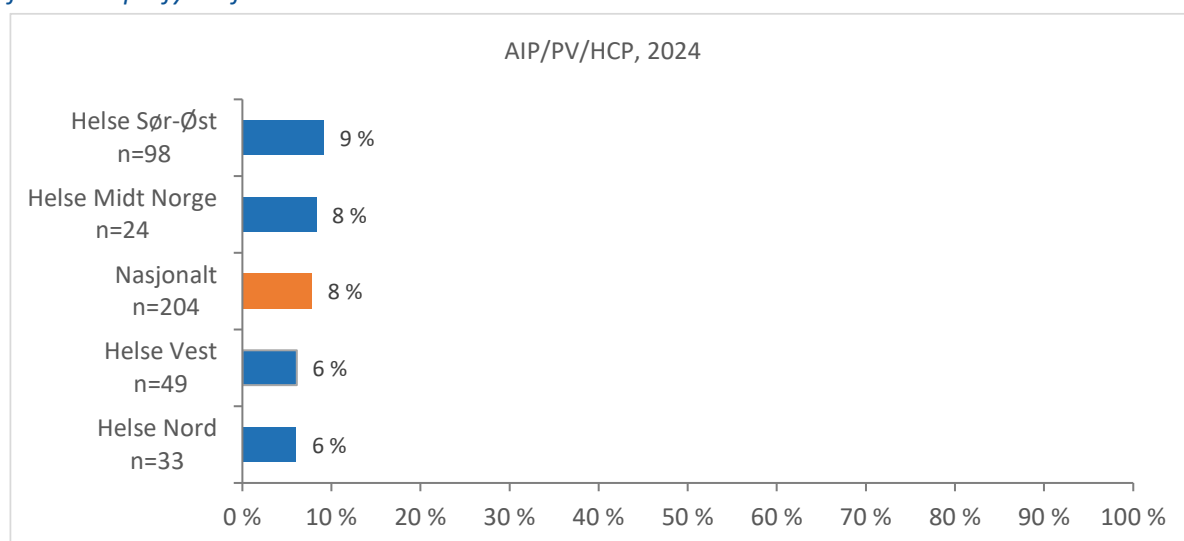


Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema for aktiv AIP/PV/HCP var 78 % og for latent AIP/PV/HCP 75 %. Variabelkompletheten var henholdsvis 99 % (1 ikke-besvart) og 96 % (3 ikke besvart) for aktiv og latent AIP/PV/HCP.

Figur 57. Andel deltagere med AIP/PV/HCP som i årene 2019-2024 oppga stor/svært stor grad av bekymring for å få akutte porfyrianfall.

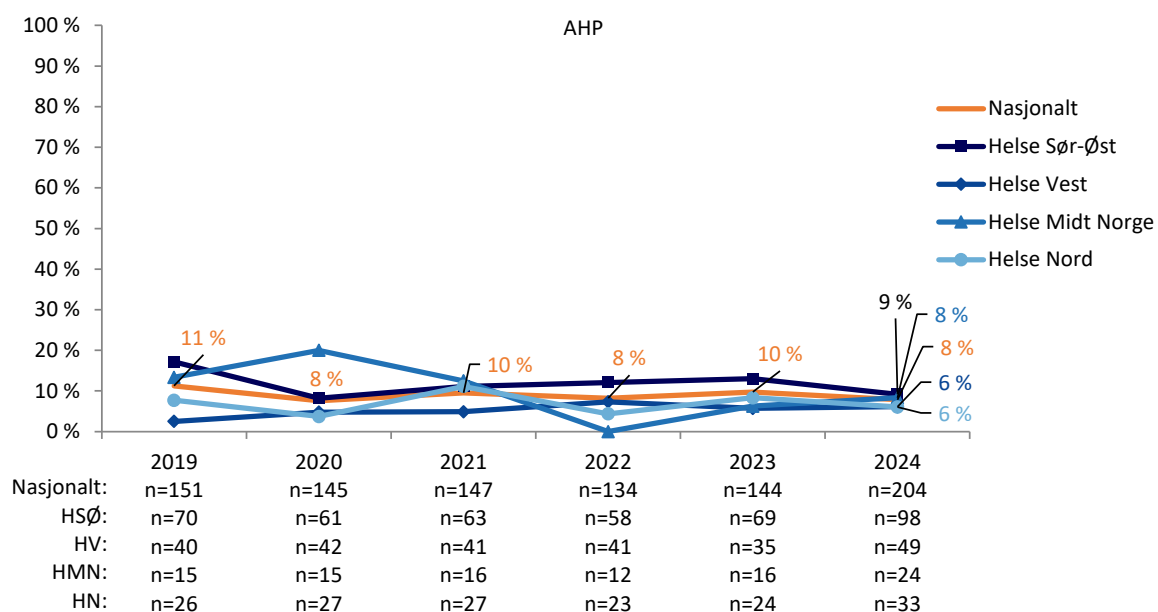


Figur 58. Andel deltagere med AIP/PV/HCP som i 2024 oppga stor/svært stor grad av bekymring for å få akutte porfyrianfall.



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 77 %. Variabelkompletheten var 98 % (4 ikke-besvart).

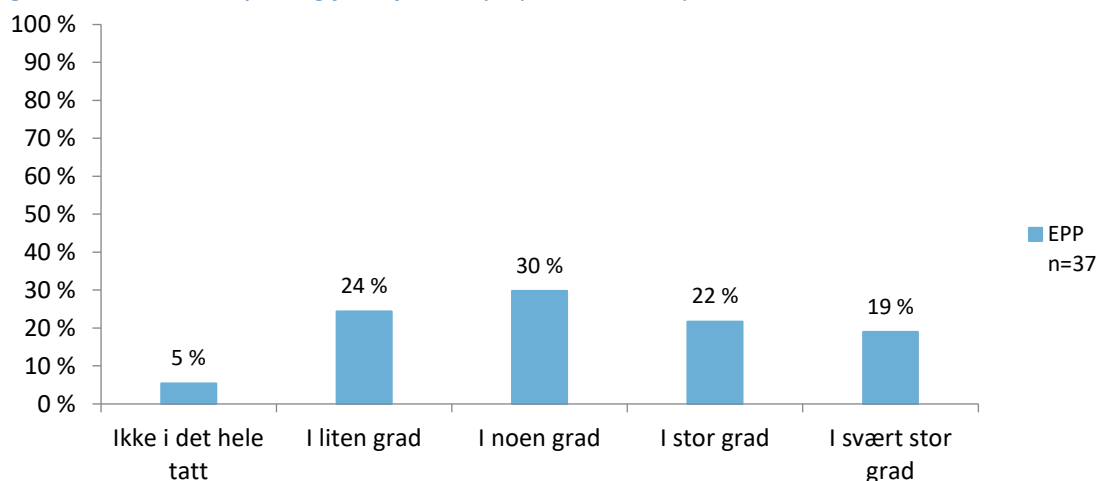
Figur 59. Andel deltagere med AHP som i årene 2019-2024 oppga stor/svært stor grad av bekymring for å få akutte porfyrianfall, fordelt på helseregion



Bekymring for symptomer (PROM) ved EPP

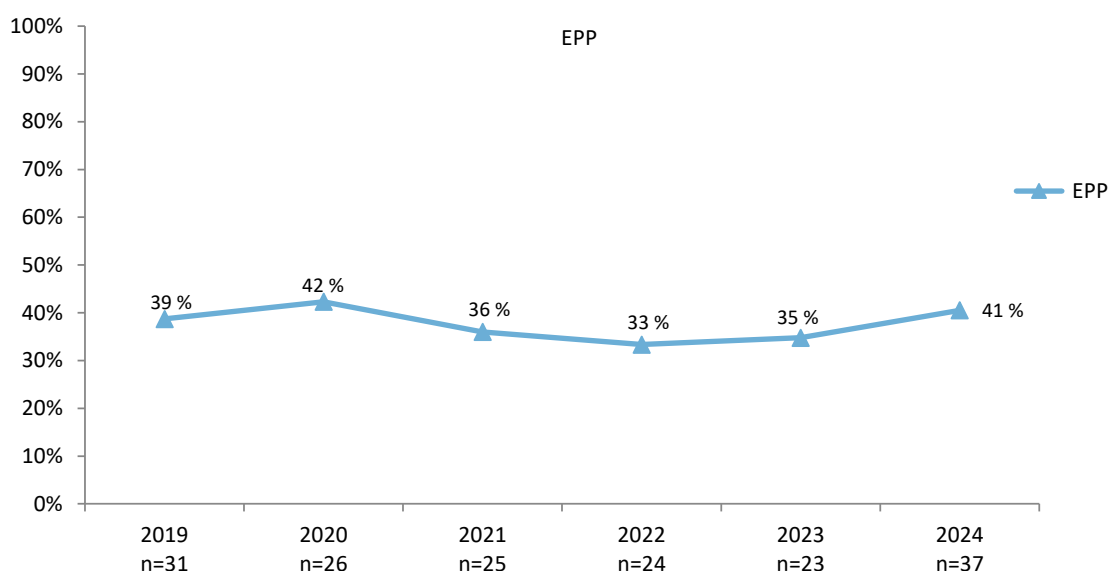
Deltagere med EPP får spørsmål om i hvilken grad de bekymrer seg for å få nye episoder med EPP-symptomer. Resultatene viser at de fleste bekymrer seg i noen (30 %) eller i stor/svært stor grad (41 %), mens færre ikke bekymrer seg/ bekymrer seg i liten grad (29 %) (Figur 60). Lyseksposering gir for mange pasienter sterke, for noen invalidiserende, smerter i huden, vanligvis av mange dagers varighet. Andelen som oppgir stor eller svært stor grad av bekymring har holdt seg stabil de siste seks årene (Figur 61).

Figur 60. Grad av bekymring for å få hudsymptomer blant personer med EPP i 2024



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 79 %. Variabelkompletheten var 100 %.

Figur 61. Andel deltagere med EPP som i årene 2019-2024 oppga stor/svært stor grad av bekymring for å få hudsymptomer.



2.3 ANDRE ANALYSER

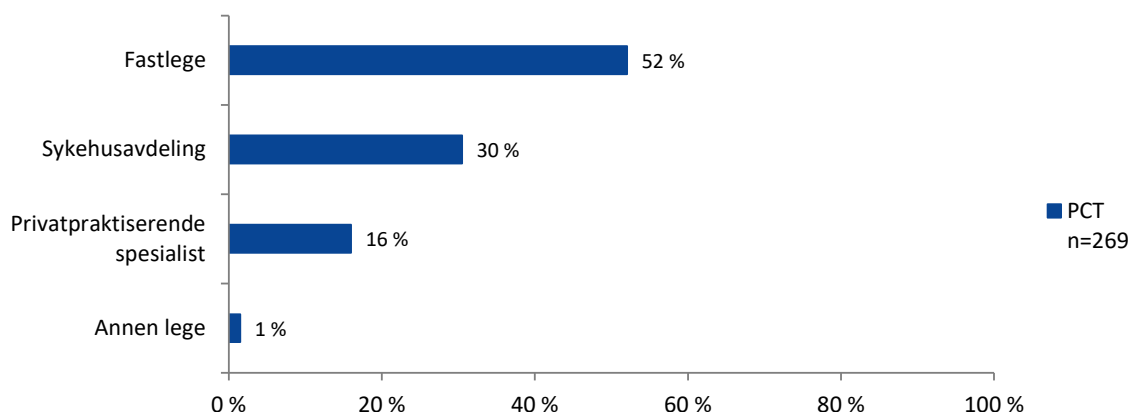
2.3.1 ANDRE RESULTATER PCT

A-POLIKLINISK KONTROLL – ANDRE PCT-RESULTATER

Sted hvor årlig kontroll utføres

Blant PCT-pasientene oppga over halvparten å gå til kontroll hos fastlegen, og omtrent en tredjedel oppga at den årlige kontrollen ble utført på sykehusavdeling (Figur 62).

Figur 62. Hvor utføres årlig kontroll av porfyrisykdommer (pasientrapportert)

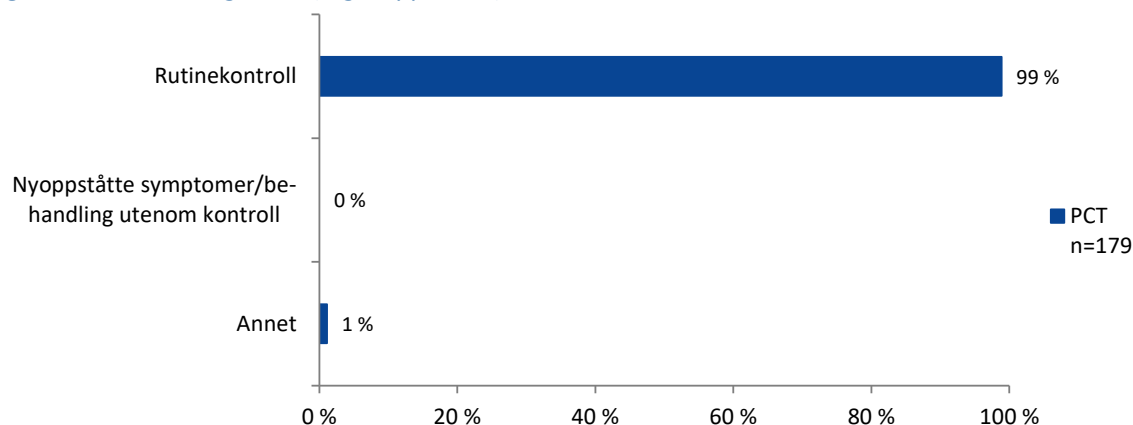


Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 74 %. Variabelkomplethet var 99 % (3 ikke-besvart).

Årsak til legetime

De aller fleste legekontrollskjemaene for pasienter med PCT var fylt ut i forbindelse med rutinekontroll av porfyrisykdommen (Figur 63).

Figur 63. Årsak til legetime (legerapportert)



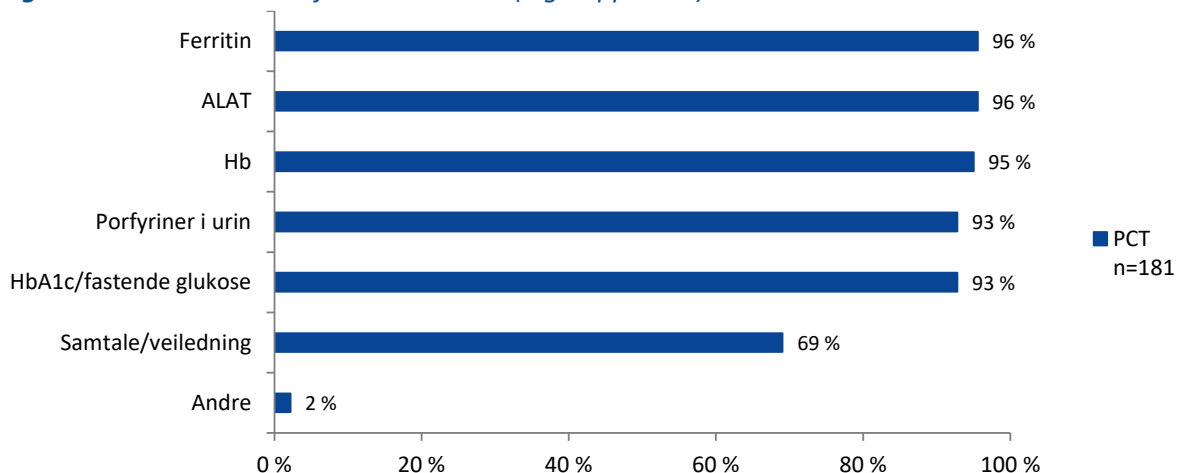
Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 58 %. Variabelkomplethet var 99 % (2 ikke-besvart).

Undersøkelser ved kontroll

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

I Figur 64 under, presenteres resultater fra legekontrollskjema for alle de ulike undersøkelsene som bør utføres ved PCT-kontroll.

Figur 64. Undersøkelser utført ved kontroll (legerapportert)



Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 58 %. Variabelkompletheten var 98 % (4 ikke-besvart).

D-SYMPTOMER OG BEHANDLING – ANDRE PCT-RESULTATER

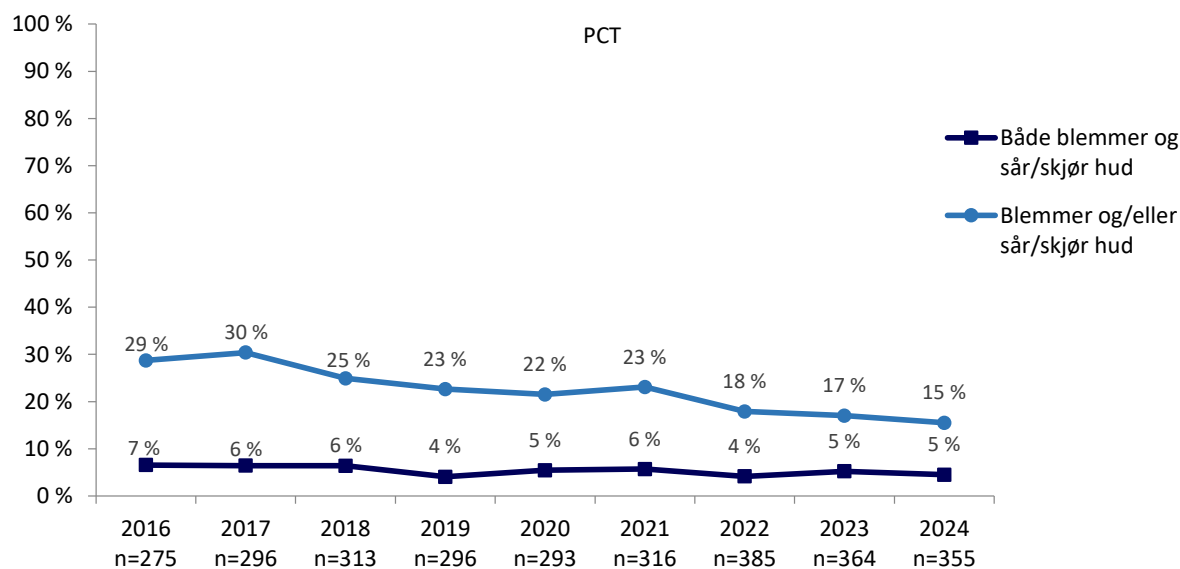
Symptomer og mulig tilbakefall ved PCT

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

I 2024 rapporterte 15 % (n=355) å ha hatt blemmer og/eller sår/skjør hud de siste 12 måneder (Figur 65). Dette er den laveste andelen som har vært rapportert siden registeret startet å registrere forekomst av symptomer. 5 % rapporterte at de hadde hatt både blemmer og sår/skjør hud. At 15 % rapporterte symptomer som kan være forenlig med tilbakefall av PCT-sykdommen er fremdeles for høyt, når nye episoder med symptomer kan forebygges med årlig oppfølging. Opplysningene om symptomer er imidlertid pasientrapporterte og opplevd skjør hud har sannsynligvis også ofte andre årsaker enn PCT.

Figur 66 og Figur 67 viser andelen som rapporterte både blemmer og sår/skjør hud fordelt på de ulike helseregionene.

Figur 65. Forekomst av typiske PCT symptomer (mulig tilbakefall) siste 12 måneder (pasientrapportert)



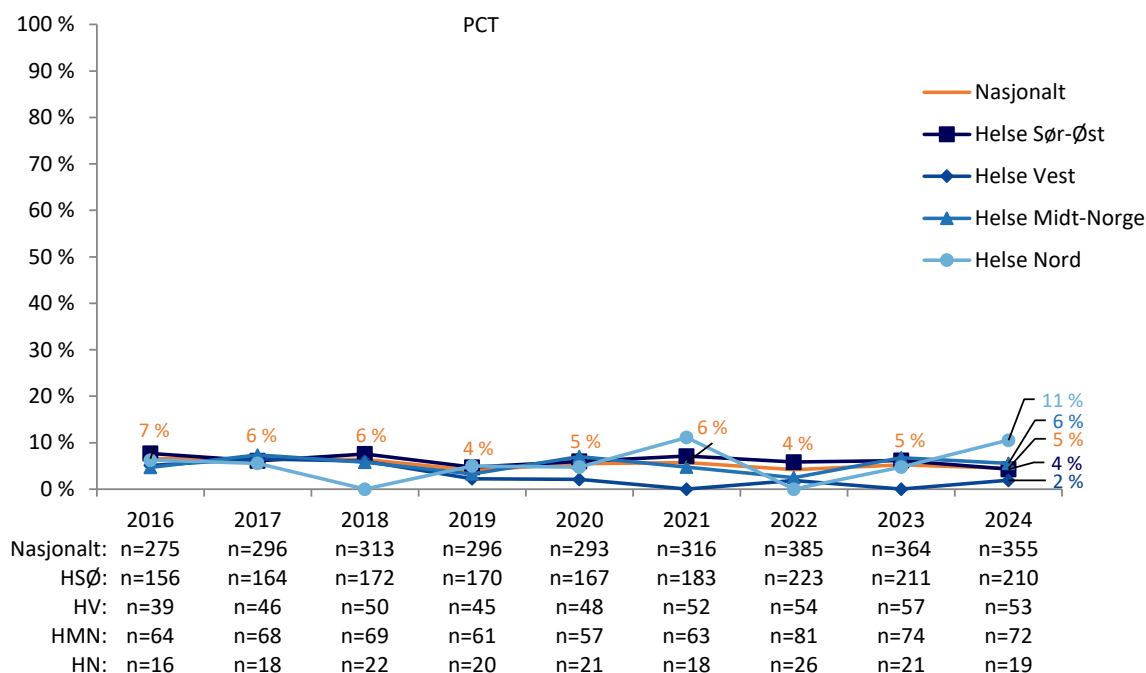
Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema i 2024 var 74 %. Variabelkompletheten i 2024 var 100 % (0 ikke-besvart).

Figur 66. Forekomst av både blemmer og sår/skjør hud (mulig tilbakefall) siste 12 måneder, fordelt på helseregion i 2024 (pasientrapportert)



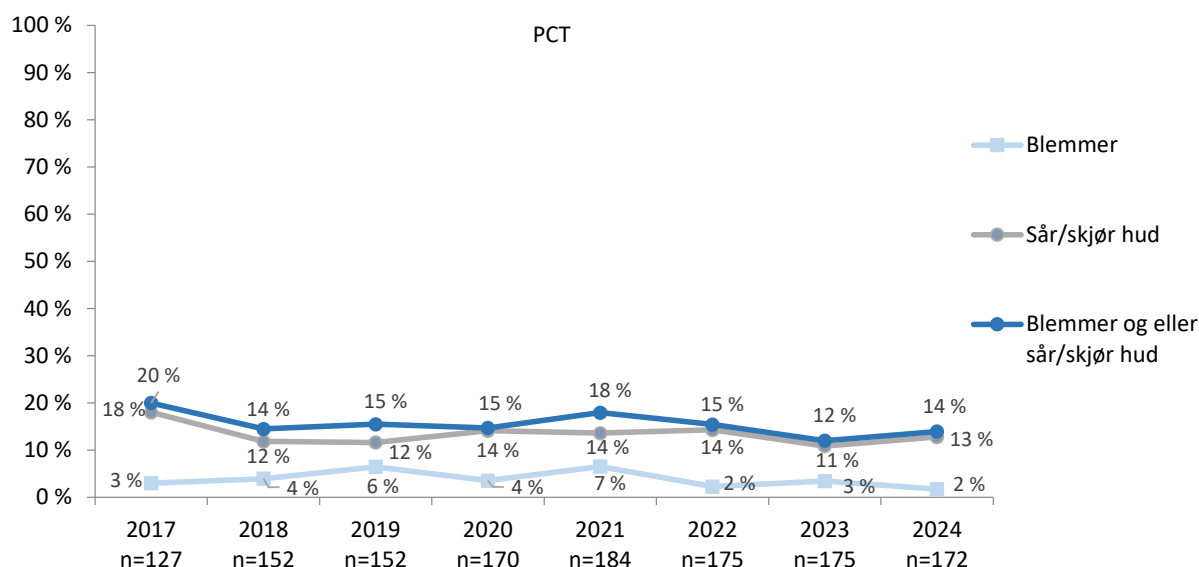
Kommentar: 1 person er kun inkludert i nasjonal andel pga. ukjent bosted. Svarprosent på årlig pasientskjema var 74 %. Variabelkompletheten i 2024 var 100 % (0 ikke-besvart).

Figur 67. Forekomst av både blemmer og sår/skjør hud siste 12 måneder (mulig tilbakefall) fordelt på helseregion (pasientrapportert)



Basert på data fra legekontrollskjema i 2024 hadde 20 % av pasientene (n=179) mulige PCT-symptomer den dagen de var til legekontroll. Figur 68 viser andel deltagere som hadde typiske PCT-symptomer den dagen legekontrollen fant sted, for de siste 8 år.

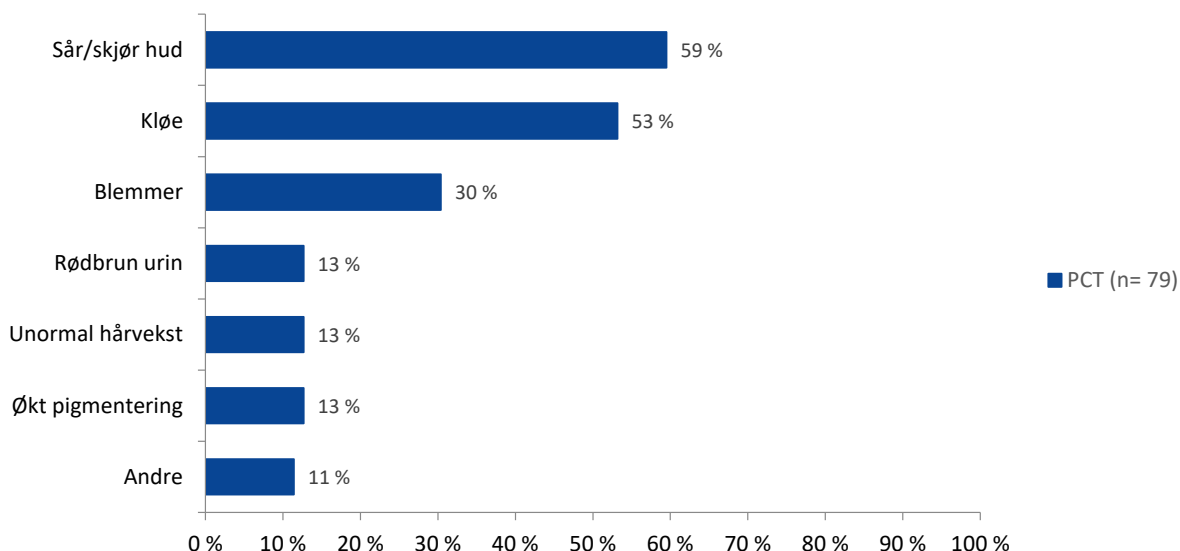
Figur 68. Forekomst av typiske PCT-symptomer ved legekontroll (legerapportert)



Kommentar: Andel er beregnet utfra antall som svarte ja eller nei på spørsmålet om pasienten har symptomer på PCT i dag (n=172). Skjema hvor det var svart 'vet ikke' er ekskludert fra beregningene (7 stk.). Variabelkompletheten var 99 %. Flere avkryssninger er mulig i dette spørsmålet, og for 21 deltagere var det oppgitt ett symptom, for 13 to eller flere. Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 58 %.

I årlig pasientskjema var det totalt 79 deltagere som rapporterte at de hadde hatt symptomer siste 12 måneder, og alle av disse rapporterte hvilke symptomer de hadde hatt. De vanligste symptomene rapportert i 2024 var sår/skjør hud og kløe (Figur 69).

Figur 69. Type symptomer hos deltagere med kjent PCT som har oppgitt symptomer siste 12 måneder for 2024 (pasientrapportert)



Kommentar: Flere avkryssninger er mulig i dette spørsmålet, og 30 personer oppga ett symptom mens 49 oppga to eller flere. Svarprosent på årlig pasientskjema var 74 %. Variabelkompletheten var 100 % (0 ikke-besvart).

Tabell 6 viser antall deltagere som har oppgitt å ha symptomer og/eller blitt behandlet for PCT siste 12 måneder.

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

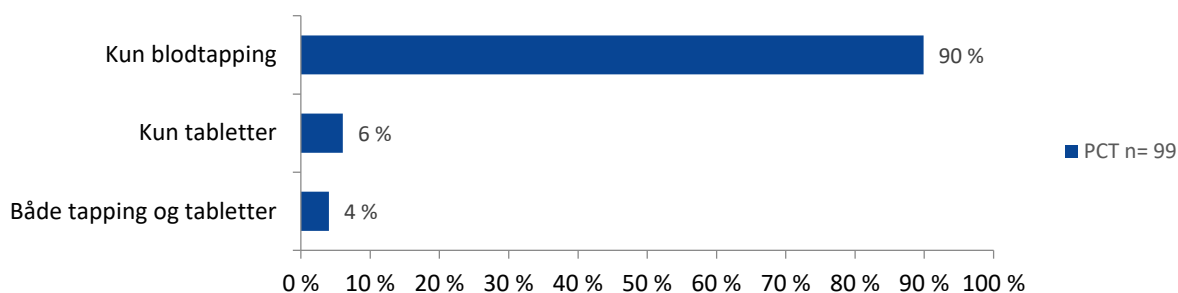
	Hatt symptomer	Ikke hatt symptomer	Sum
Blitt behandlet	37 (10 %)	65 (18 %)	102 (29 %)
Ikke blitt behandlet	41 (12 %)	210 (59 %)	251 (71 %)
Sum	79 (22 %)	276 (78 %)	355

Behandling

Det var totalt 102 deltagere (29 %) som oppga at de hadde blitt behandlet for PCT siste 12 måneder, og 99 av disse oppga type behandling. Flesteparten fikk behandling med blodtapping, enten kun blodtapping (90 %) eller blodtapping i kombinasjon med hydroksylorokintabletter (4 %) (Figur 70). 6 % ble behandlet med kun hydroksylorokintabletter.

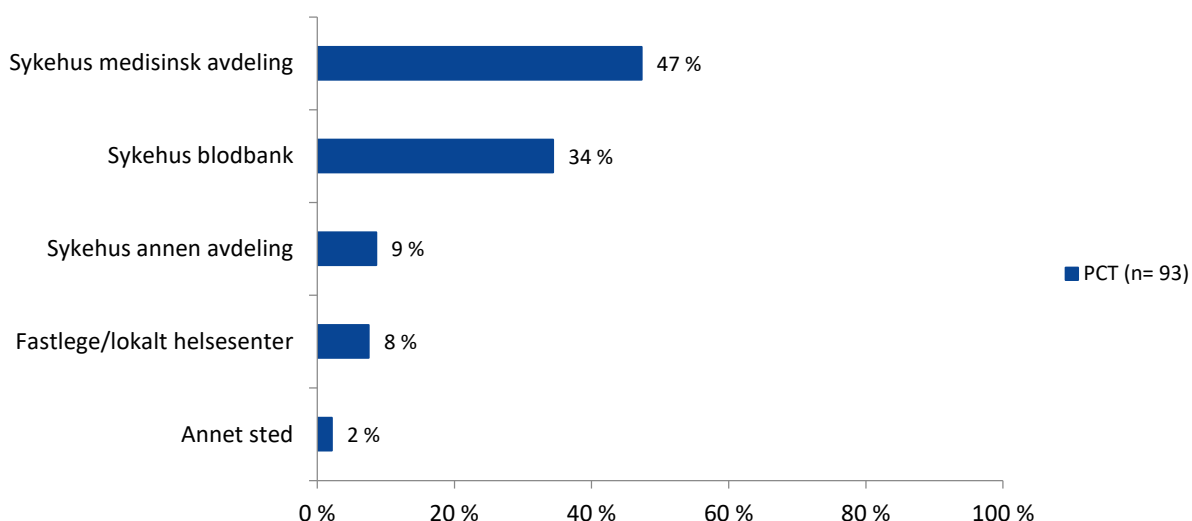
Blant dem som ble behandlet med blodtapping, fikk 47 % utført blodtappingen ved medisinsk avdeling på sykehus og 34 % ved blodbank, mens det var 9 % som oppga å ha fått utført behandlingen ved en annen sykehusavdeling. 8 % oppga å ha fått utført blodtapping ved lokalt helsesenter/fastlege (Figur 71).

Figur 70. Type behandling ved PCT siste 12 måneder for 2024 (pasientrapportert)



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 74 %. Variabelkompletheten var 97 % (3 ikke-besvart).

Figur 71. Type behandlingsted for PCT-pasienter behandlet med blodtapping (pasientrapportert)

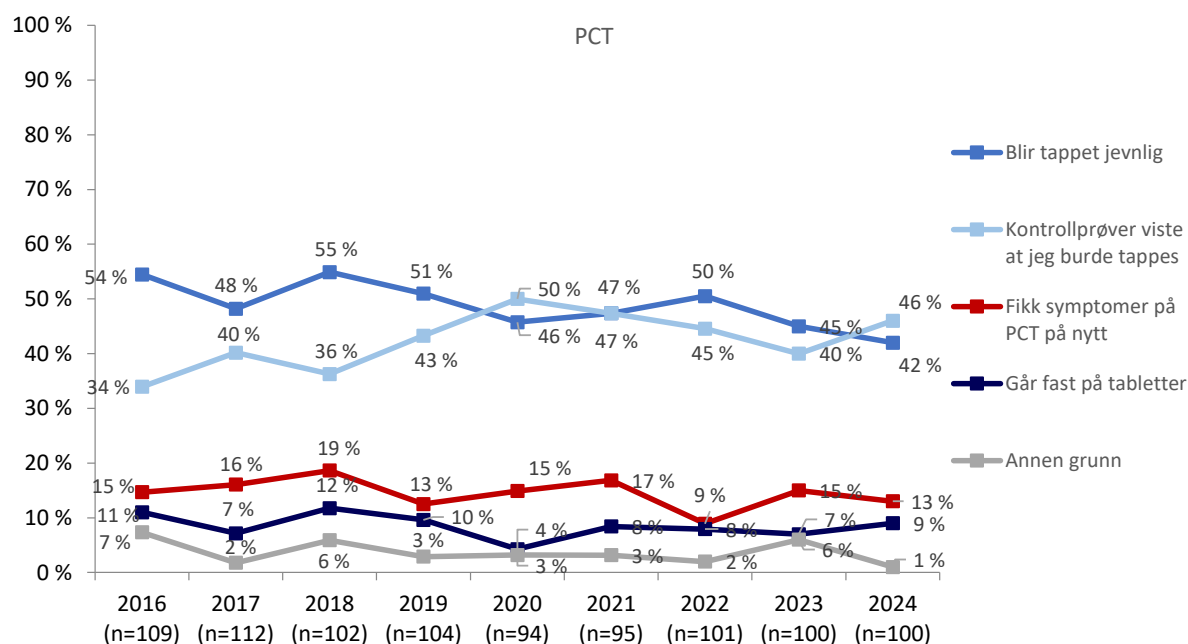


Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 74 %. Variabelkompletheten var 100 % (0 ikke-besvart).

Årsak til behandling

Blant 100 deltagere som oppga årsak til at de hadde blitt behandlet siste 12 måneder, svarte 13 % at de ble behandlet fordi de fikk symptomer på nytt (residiv) (Figur 72, rød serie). Det er ønskelig at denne andelen er lavest mulig, og at andelen som er blitt behandlet fordi kontrollprøver indikerte dette, er størst mulig. I 2024 oppga 46 % at de fikk behandling fordi kontrollprøve indikerte at behandling burde startes (lyseblå serie), og en noe mindre andel oppga at de ble tappet jevnlig (mørk blå serie i Figur 72). Det forventes at en del tappes jevnlig for å holde jernlageret lavt, blant annet pga. samtidig hemokromatose (arvelig betinget sykdom som gir jernoverskudd). Andelen som oppga å gå fast på tabletter var 9 %, det er ønskelig at denne andelen er lav.

Figur 72. Årsaker til nylig gjennomgått behandling hos deltagere med PCT (pasientrapportert).



Kommentar: På dette spørsmålet er det mulig å oppgi flere årsaker, og i 2024 har 11 personer oppgitt mer enn én behandlingsårsak. Svarprosent på årlig pasientskjema var 74 %. Variabelkomplektheten var 98 % (2 ikke-besvart).

Data fra legekontrollskjema viste at 57 av 181 deltagere (31 %) hadde fått behandling for PCT de siste 12 månedene. Årsak til behandlingen var besvart for 40 av deltagerne (70 %), og for 10 av dem var flere årsaker oppgitt. Forhøyet/stigende ferritin var oppgitt som årsak i 40 % av skjemaene (n=40), forhøyede porfyrinnivåer i urin i 20 %, hudsymptomer i 25 % og regelmessig forebyggende behandling i 30 %.

Analyseresultat fra urinprøve fra PCT-deltagere

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

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

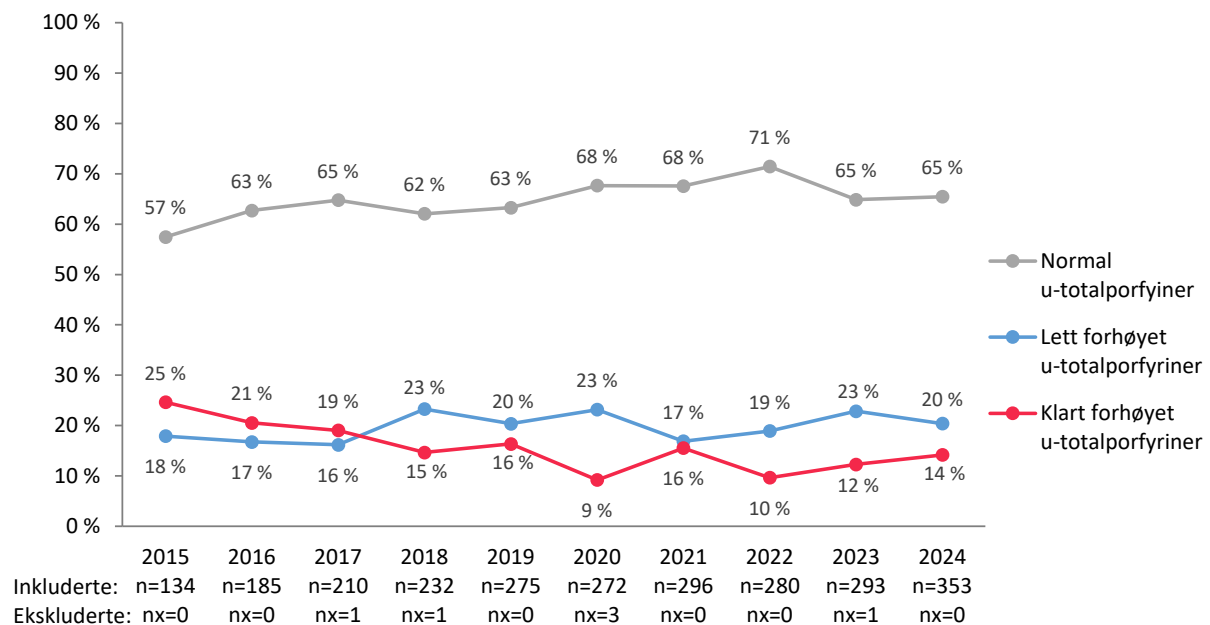
- *normal u-totalporfyriner* (under 30 nmol/mmol kreatinin): pasienten er i remisjon (frisk fase).
- *lett forhøyet u-totalporfyriner* (mellom 30-100 nmol/mmol kreatinin): behandling eller tettere oppfølging er indisert eller må vurderes, avhengig av bl.a. av pasientens kliniske tilstand, tidligere analyseresultater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

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

Blant deltagerne som hadde fått analysert prøve i 2024, hadde 65 % normale mengder porfyriner i kontrollprøven og var dermed i remisjon (Figur 73).

14 % av deltagerne som hadde sendt inn prøve i 2024, hadde et klart forhøyet analyseresultat. 20 % hadde et lett forhøyet analyseresultat, dette er en noe lavere andel enn i 2023. For pasienter som ikke allerede er under behandling, bør et slikt resultat hos de fleste enten føre til hyppigere kontroller eller igangsatt behandling.

Figur 73. Fordeling av PCT-kontrollprøver basert på pasientens høyeste prøveverdi i rapporteringsåret



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

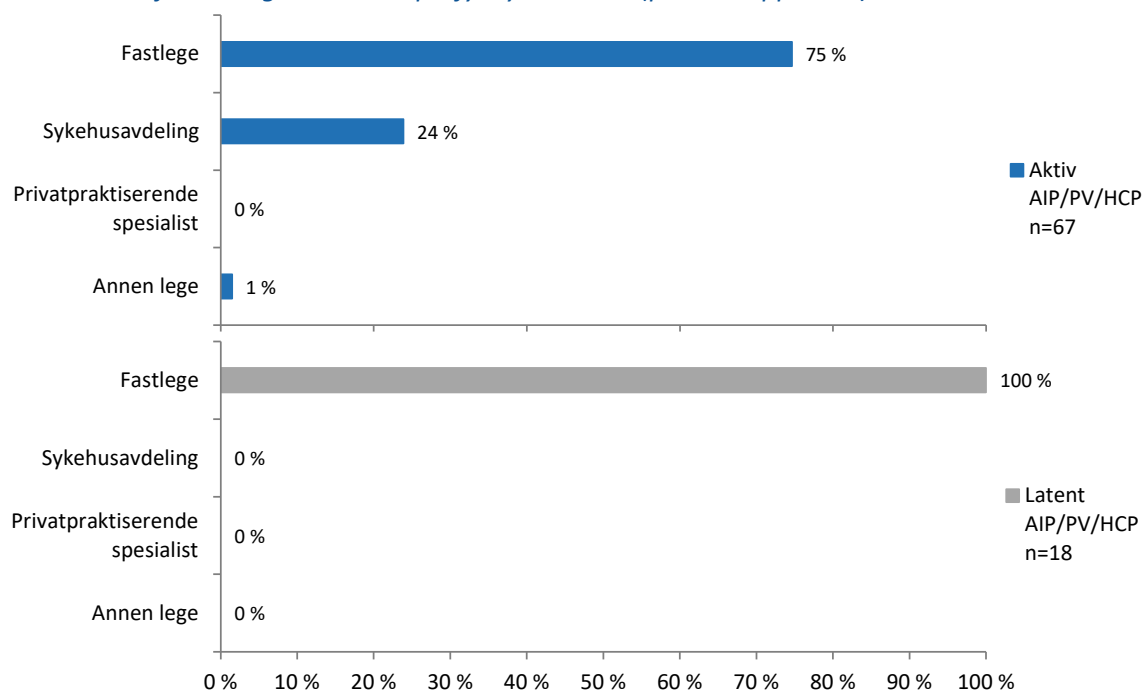
2.3.2 ANDRE RESULTATER AIP, PV OG HCP

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

Sted hvor årlig kontroll utføres

De aller fleste med akutt porfyrisykdom (AIP/PV/HCP) fikk utført den årlige kontrollen hos fastlegen (Figur 74).

Figur 74. Hvor utføres årlig kontroll av porfyrisykdommer (pasientrapportert)

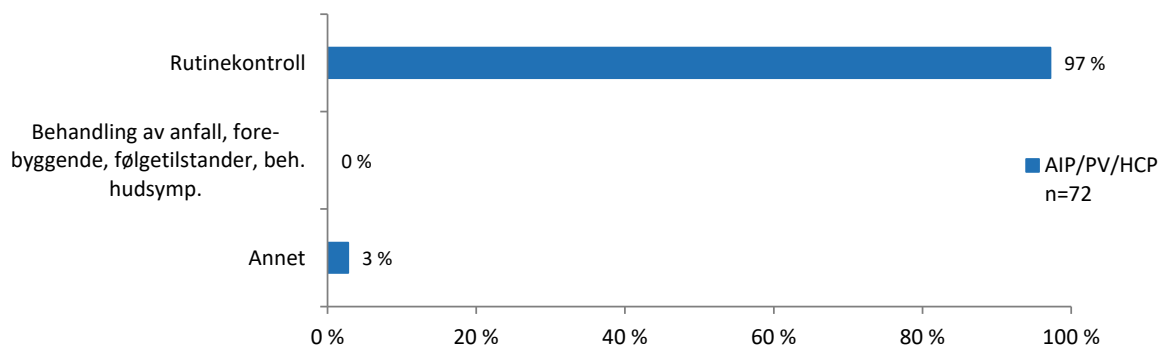


Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema for aktiv AIP/PV/HCP var 78 % og for latent AIP/PV/HCP 75 %. Variabelkompletthet var 100 % for både aktiv og latent AIP/PV/HCP (ingen ikke-besvart).

Årsak til legetime

De aller fleste legekontrollskjemaene var fylt ut i forbindelse med rutinekontroll av porfyrisykdommen (Figur 75).

Figur 75. Årsak til legetime (legerapportert)

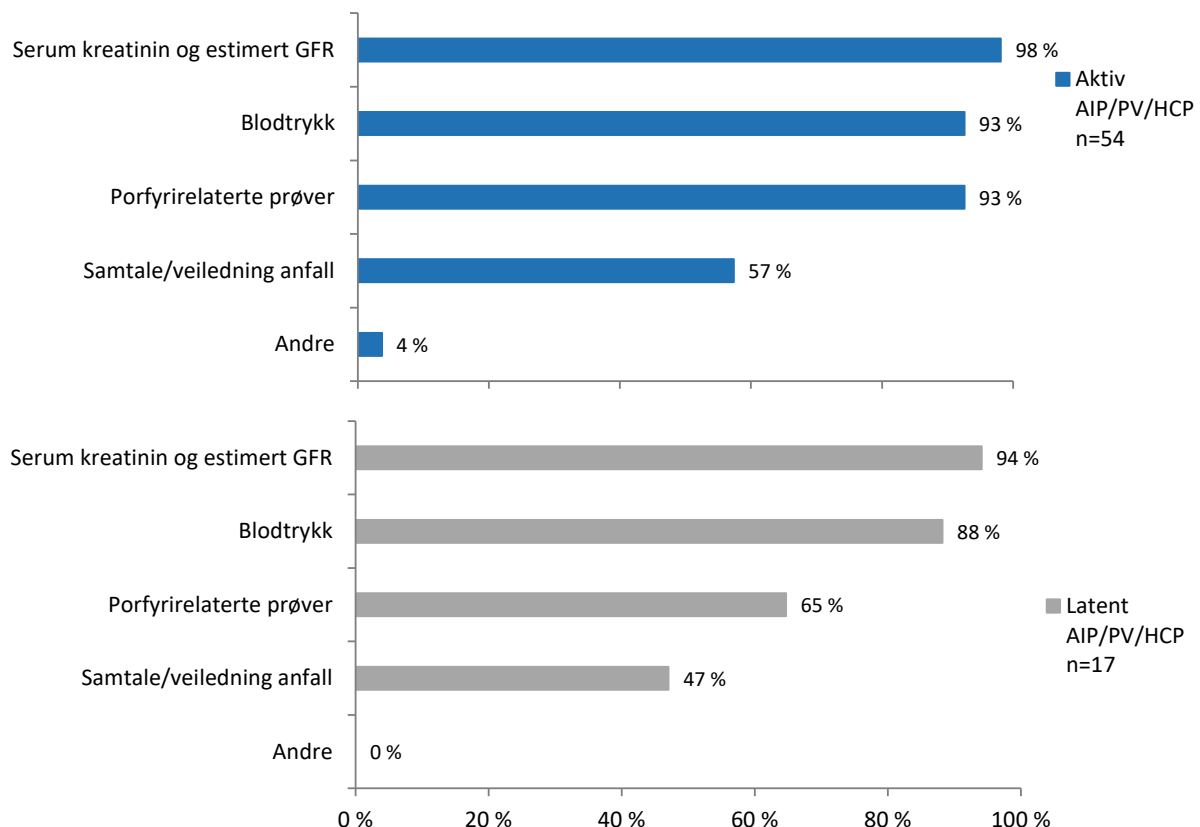


Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 53 %. Variabelkompletthet var 100 % (ingen ikke-besvart).

Undersøkelser ved kontroll

Andelen rapporterende leger som har utført minstestandard, dvs. de viktigste undersøkelsene (blodtrykk og s-kreatinin/estimert GFR), ved kontroll av AIP/PV/HCP er presentert i indikator A-3 Viktigste undersøkelser ved kontroll av AIP/PV/HCP (minstestandard, legerapportert) i kapittel 2.1.2. I Figur 76 presenteres resultater fra legekontrollskjema for alle de ulike undersøkelsene som bør utføres ved kontroll.

Figur 76. Undersøkelser utført ved kontroll (legerapportert)



Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 53 %. Variabelkomplethet var 100 % (ingen ikke-besvart) og 94 % (1 ikke-besvart) for hhv. aktiv og latent AIP/PV/HCP.

F-LEGEMIDDELBRUK - ANDRE RESULTATER AIP/PV/HCP

Akutte anfall utløst av legemidler hos deltagere med akutt porfyrisykdom

Blant 28 pasienter som i årlig pasientskjema rapporterte porfyrianfall med varighet over 12 timer de siste 12 månedene, oppga 23 deltagere å ha brukt legemidler i 2024. Tre av disse oppga medikamenter som mulig utløsende årsak til anfallet.

H-ANFALL OG BEHANDLING AV PASIENTER MED AKUTTE PORFYRISYKDOMMER

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

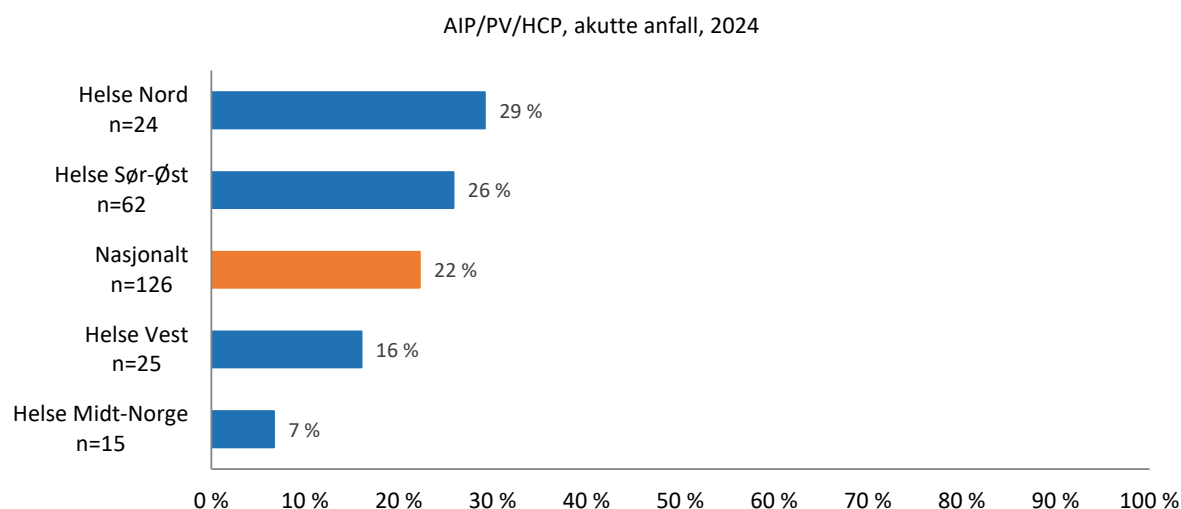
Det årlige pasientskjemaet gir mulighet til å følge med på antall som har akutte anfall, og hvor mange som kontakter helsevesenet på grunn av dette. Registeret får også informasjon om hvilken behandling som er gitt i forbindelse med sykehusinnleggelser. Blant deltagerne med aktiv AIP/PV/HCP i 2024 oppga 28 personer (22 %) at de hadde hatt anfall med varighet over 12 timer de siste 12 måneder (Tabell 7). Geografisk fordeling er vist i Figur 77 og Figur 78.

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

	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024
Antall rapporterende deltagere med aktiv AIP/PV/HCP	98	96	96	96	95	91	99	126
Hatt anfall over 12 timer siste 12 måneder	26	27	35	29	27	26	20	28
Behandlet seg selv hjemme siste 12 måneder	22	23	28	25	23	23	17	28
Oppsøkt lege/legevakt siste 12 måneder	3	5	7	4	3	4	6	8
Vært innlagt på sykehus siste 12 måneder	4	6	6	2	6	5	4	2

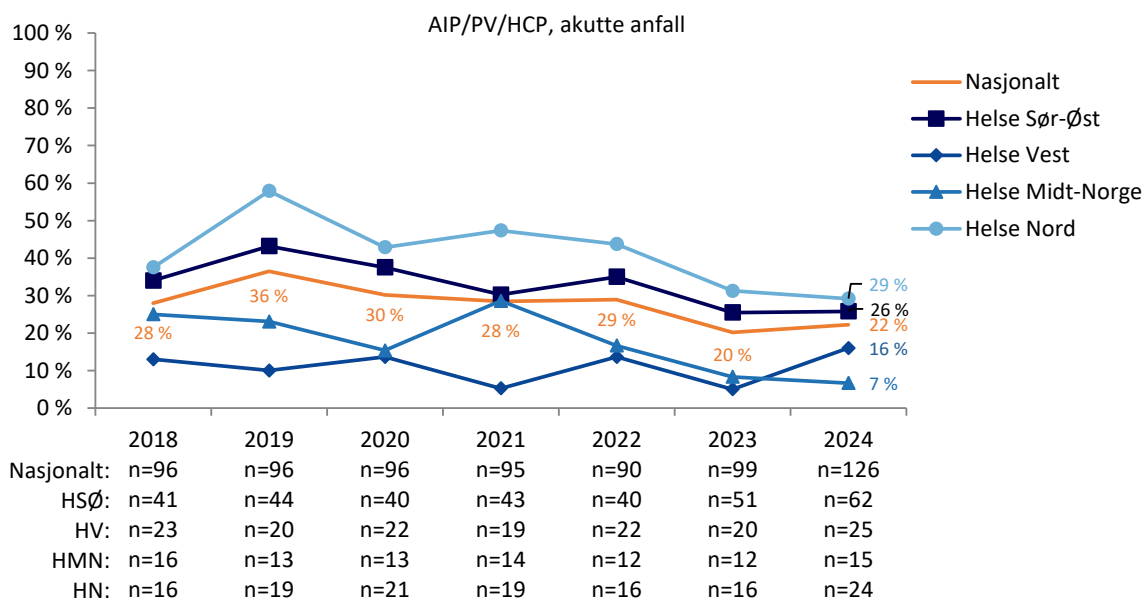
Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema for aktiv AIP, PV og HCP var 77 %. Variabelkompletheten for hatt anfall over 12 timer siste 12 måneder var 100 % i 2024 (ingen ikke-besvart).

Figur 77. Forekomst av akutte anfall med varighet over 12 timer blant dem med aktiv AIP/PV/HCP



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema for aktiv AIP, PV og HCP var 77 %. Variabelkompletheten for hatt anfall over 12 timer siste 12 måneder var 100 % i 2024 (ingen ikke-besvart).

Figur 78. Forekomst av akutte anfall med varighet over 12 timer blant dem med aktiv AIP/PV/HCP, rapportert i perioden 2018-2024



To av de 28 deltagerne som hadde hatt anfall (7 %), rapporterte at de hadde vært innlagt på sykehus pga. anfall. Disse to personene oppga til sammen 3 sykehusinnleggelser, hvor det i alle 3 tilfellene ble gitt behandling med hemarginat (Normosang®) (Tabell 8). Antall dager innlagt per sykehusinnleggelse varierte fra 2 til 6 dager. Alle pasientene som rapporterte sykehusinnleggelse i 2024 var diagnostisert med AIP.

Tabell 8. Akutte porfyrianfall - behandling ved sykehusinnleggelse

	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024
Antall innleggelser registrert totalt	8	7	24	5	17	17	6	3
Behandlet med sterke smertestillende	6	5	21	4	17	16	6	3
Behandlet med intravenøs glukose	3	6	14	1	7	4	4	2
Behandlet med Normosang®	7	1	16	4	11	14	3	3

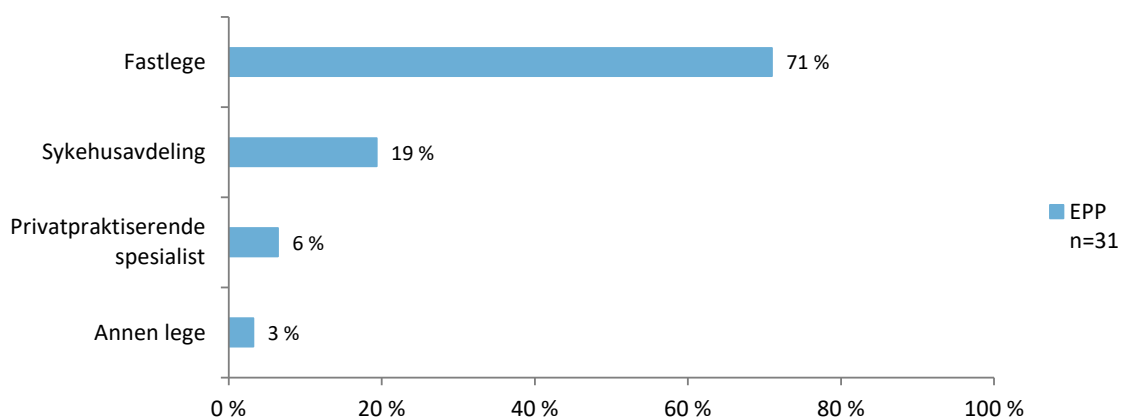
2.3.3 ANDRE RESULTATER EPP

A-POLIKLINISK KONTROLL - ANDRE EPP-RESULTATER

Sted hvor årlig kontroll utføres

Blant EPP-deltagerne oppgir nærmere tre fjerdedeler å gå til kontroll hos fastlegen, seks pasienter gikk til kontroll ved en sykehusavdeling, og to pasienter var til kontroll hos privatpraktiserende spesialist. Én rapporterte å gå til «annen lege» (Figur 79).

Figur 79. Hvor utføres årlig kontroll av porfyrisykdommer (pasientrapportert)

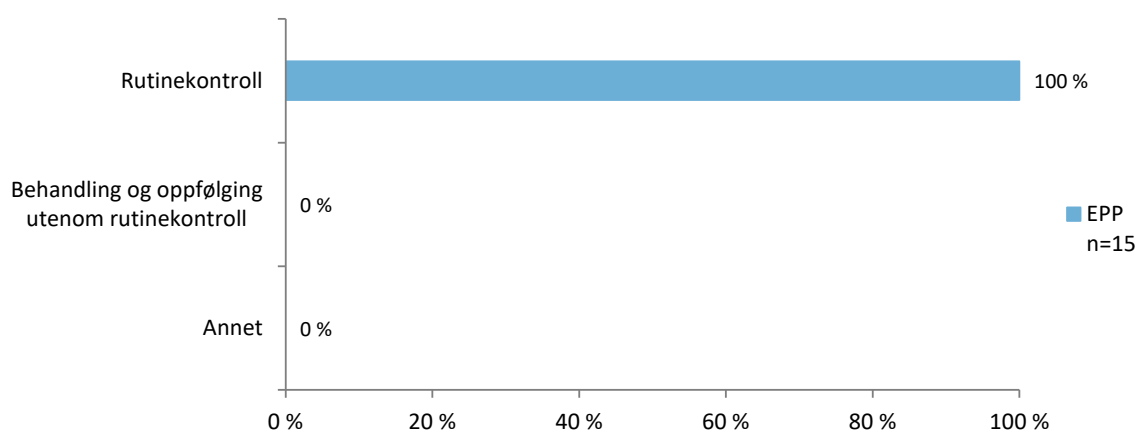


Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 79 %. Variabelkomplethet var 100 % (ingen ikke-besvart).

Årsak til legetime

Alle legekontrollskjemaene var fylt ut i forbindelse med rutinekontroll av porfyrisykdommen (Figur 80).

Figur 80. Årsak til legetime i 2024 (legerapportert)

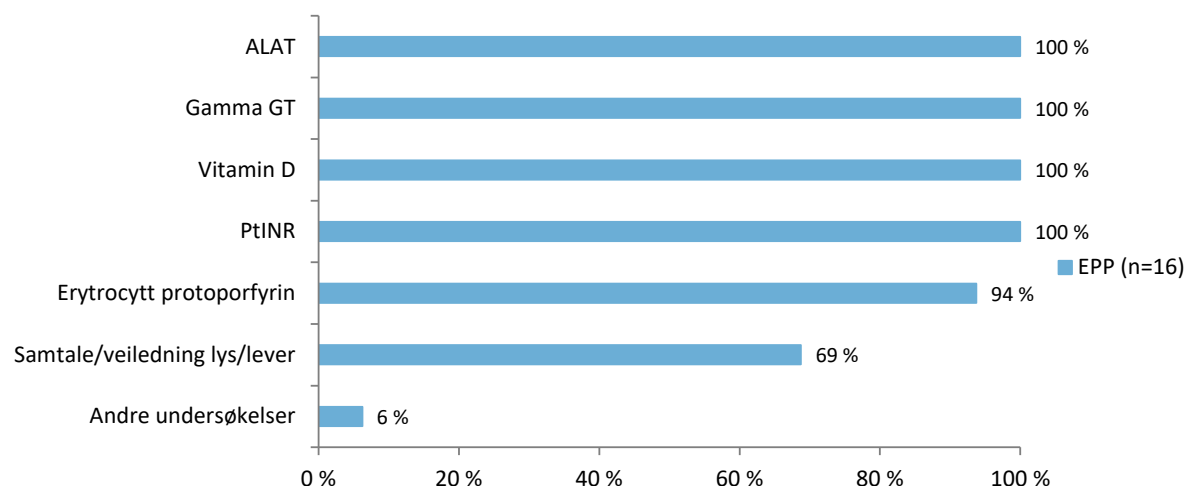


Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 50 %. Variabelkomplethet var 100 % i 2024 (0 ikke-besvart).

Undersøkelser ved kontroll

Andelen rapporterende leger som har utført minstestandard, dvs. de viktigste undersøkelser (erytrocytt protoporfyrin i blod og leverstatus i form av ALAT, γ -GT og PT-INR) ved kontroll av EPP, er presentert i kapittel 0. I Figur 81 presenteres resultater fra legekontrollskjema for alle de ulike undersøkelsene som bør utføres ved kontroll av EPP.

Figur 81. Undersøkelser utført ved kontroll i 2024 (legerapportert)



Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 50 %. Variabelkomplethet var 100 % i 2024 (ingen ikke-besvart).

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

Symptomer

Blant deltagerne med EPP oppga 33 personer (89 %) at de hadde hatt en eller flere episoder med symptomer, mens 4 (11 %) rapporterte at de ikke hadde hatt symptomer. Blant dem som hadde hatt symptomer, var det 4 (12 %) som hadde hatt 1-2 episoder med symptomer, 8 (42 %) oppga 3-5 episoder, 15 (45 %) oppga flere enn 5 episoder, og 6 (18 %) oppga ikke antall episoder.

Blant dem som hadde hatt symptomer, hadde 19 pasienter (58 %) behandlet seg selv hjemme siste 12 måneder, 1 (3 %) oppsøkt fastlege/legevakt og 5 (15 %) vært hjemme fra jobb/skole/barnehage (0).

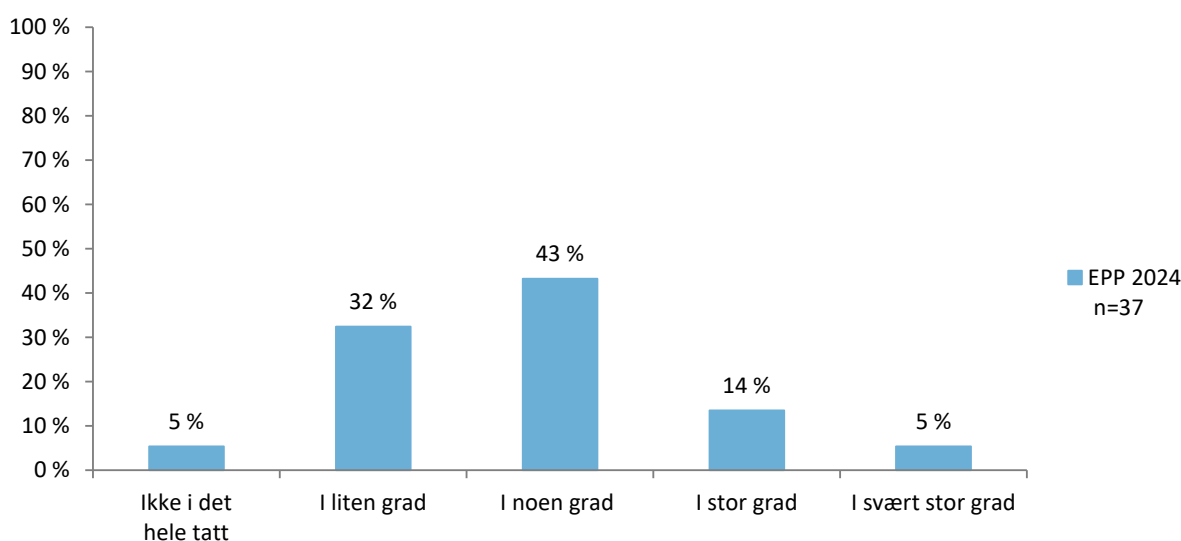
I Figur 82 ser man at til sammen 19 % rapporterte at de i stor eller svært stor grad var plaget av EPP-symptomer, mens 43 % oppgir at de i noen grad var plaget. Henholdsvis 32 % og 5 % oppgir at de var lite eller ikke plaget i det hele tatt. Fordelingen er tilnærmet lik som i 2023.

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

	2022	2023	2024
Antall pasientskjema EPP	26	23	37
Hatt episoder med symptomer siste 12 måneder	22	21	33
Behandlet seg selv hjemme siste 12 måneder	17	15	19
Kontaktet/opp søkt lege/legevakt siste 12 måneder	2	0	1
Vært hjemme fra jobb/skole/barnehage siste 12 måneder	3	6	5

Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 79 %. Variabelkompletheten for alle fire variablene var 100 % (0 ikke-besvart).

Figur 82. Grad personer med EPP var plaget av symptomer i 2024 (pasientrapportert)

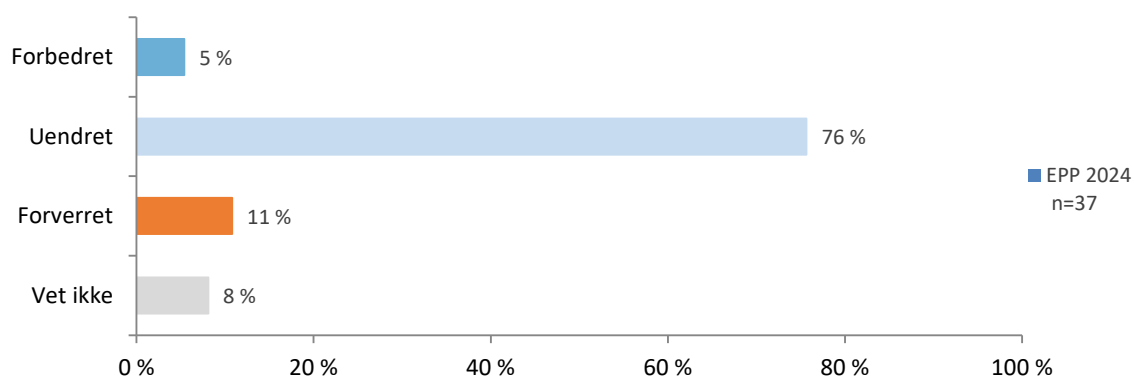


Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 79 %. Variabelkompletheten var 100 %.

Lysømfintlighet

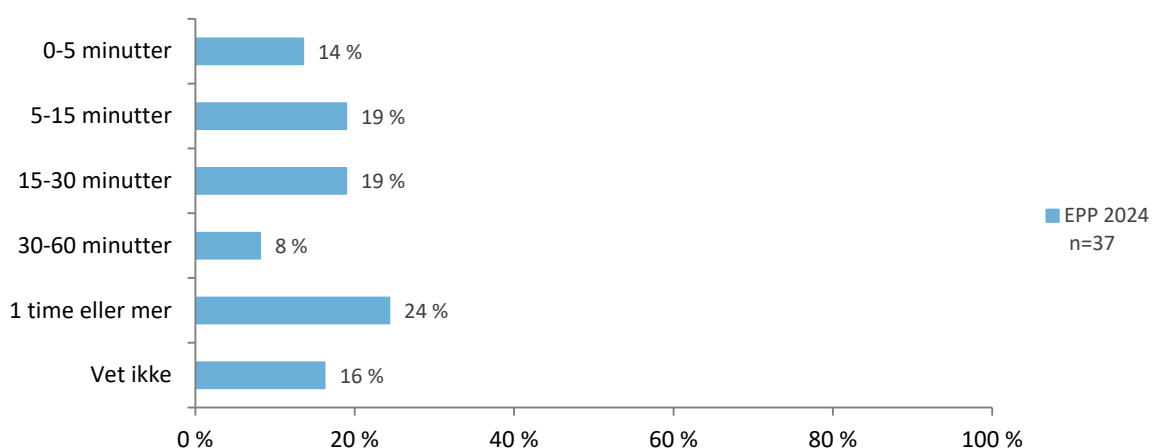
De aller fleste rapporterte at lysømfintligheten var uendret sammenlignet med året før (Figur 83). 52 % av deltagerne rapporterte å ikke kunne være ute lengre enn maksimalt 30 minutter i solen, en solfylt dag i juni (Figur 84).

Figur 83. Endring i lysømfintlighet hos EPP-deltagere sammenlignet med året før (pasientrapportert)



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 79 %. Variabelkompletheten var 100 %.

Figur 84. Antatt maksimal lengde på opphold i solen en solfylt dag i juni (pasientrapportert)

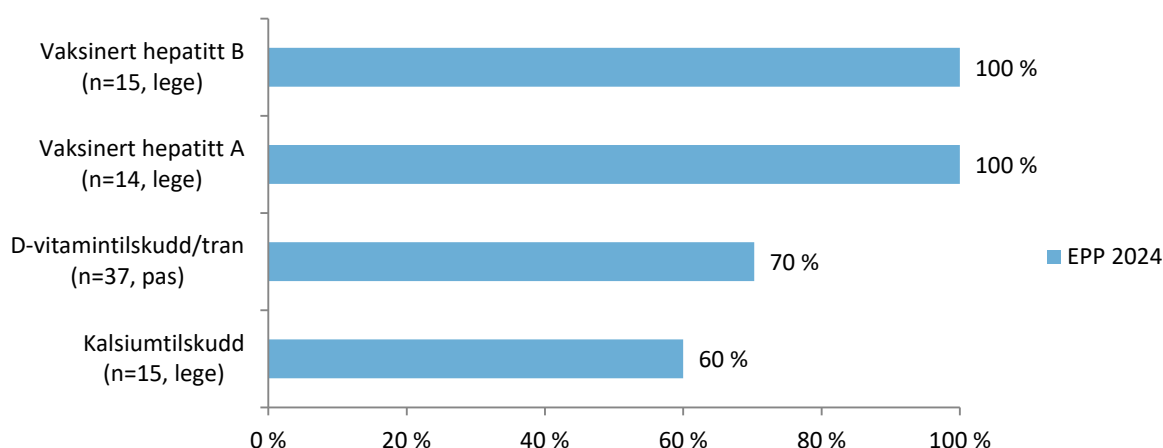


Kommentar: Flere svarkategorier er sammenslått, og spørsmålet lyder «Hvis du går ut midt på dagen, en skyfri dag i slutten av juni iført t-skjorte, hvor lenge tror du da du tåler å få sol på armene?». Svarprosent på årlig pasientskjema var 79 %. Variabelkomplektheten var 100 %.

Forebygging og behandling

Andelen EPP-deltagere som er vaksinert mot hepatitt A og B var 100 % (Figur 85). Slik vaksinering anbefales for å minske risiko for leverskade. Mange med EPP har lavt nivå av D-vitamin siden de må beskytte seg mot sollys. For å forebygge D-vitamin-mangel og benskjørhet anbefales bruk av vitamin D og kalsiumtilskudd. 70 % av deltagerne (n=37) rapporterte at de bruker vitamin D-tilskudd eller tran, mens legene rapporterte at 60 % (n=15) bruker kalsiumtilskudd.

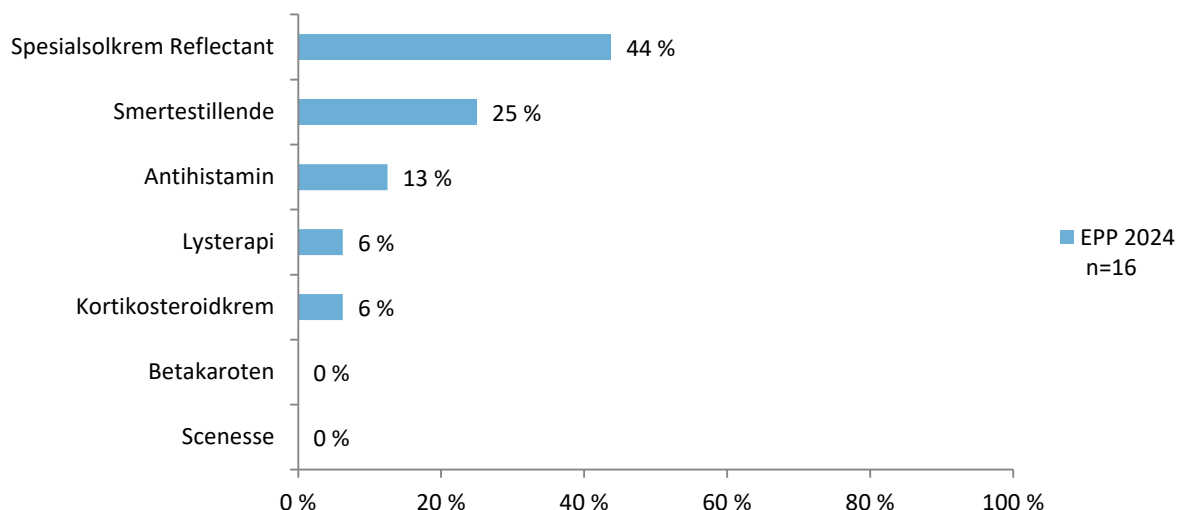
Figur 85. Forebyggende tiltak ved EPP (pasient- og legerapportert)



Kommentar: Andelen er beregnet utfra antall som svarte ja eller nei på spørsmålene. Skjema hvor det var svart 'vet ikke' er ekskludert fra beregningene (1 stk. for vaksinert for hepatitt A, ingen for hepatitt B). Variabelkomplekthet var 94 % for vaksinert for hepatitt A og B (1 ikke-besvart), 100 % for D-vitamintilskudd og 94 % for kalsiumtilskudd (1 ikke-besvart). Svarprosent på årlig pasientskjema var 79 %, og andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 50 %.

69 % av legene (n=16) som rapporterte til registeret i 2024 oppga at pasienten hadde fått behandling for EPP siste 12 måneder. Figur 86 viser forekomst av de forskjellige behandlingene blant alle pasientene det ble mottatt legekontrollskjema for (n=16).

Figur 86. Behandling for EPP (legerapportert)

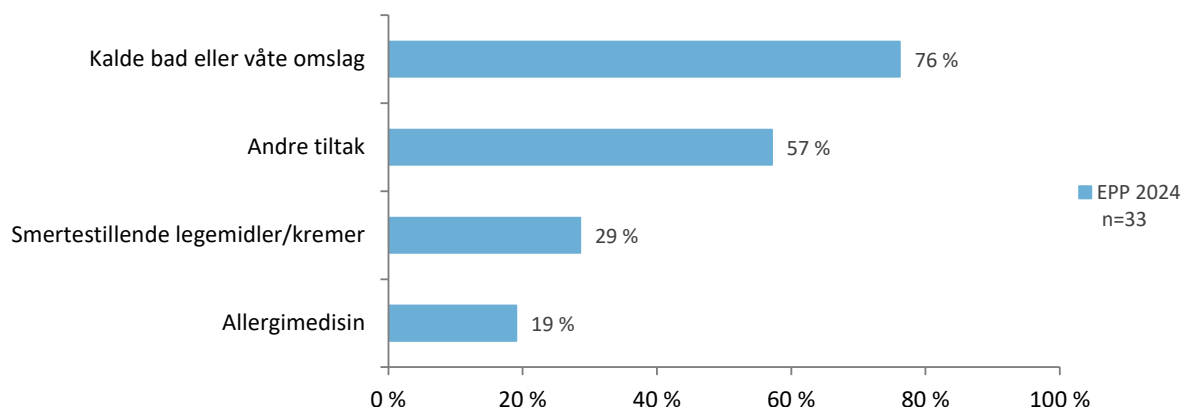


Kommentar: Andel mottatte legekontrollskjema blant pasientene som oppga at de gikk til kontroll var 50 %. Resultatene er basert på avkryssing for forskjellige behandlinger gitt siste 12 måneder. Alle mottatte legekontrollskjema er inkludert i beregningsgrunnlaget.

Lindring

Blant EPP-deltagere som hadde hatt symptomer siste 12 måneder (n=33), rapporterte 76 % å ha brukt kalde bad eller våte omslag for å lindre smertene, 57 % å ha brukt andre tiltak, 29 % oppga å ha brukt smertestillende/ lindrende legemidler og 19 % oppga å ha brukt allergimedisiner (Figur 87). Blant andre oppgitte tiltak var å oppholde seg i mørkt, kaldt rom nevnt av flere. Ellers oppga noen å bruke vifte, vann fra sprayboks eller å skylle huden i varmt vann.

Figur 87. Bruk av lindrende tiltak ved EPP (pasientrapportert)



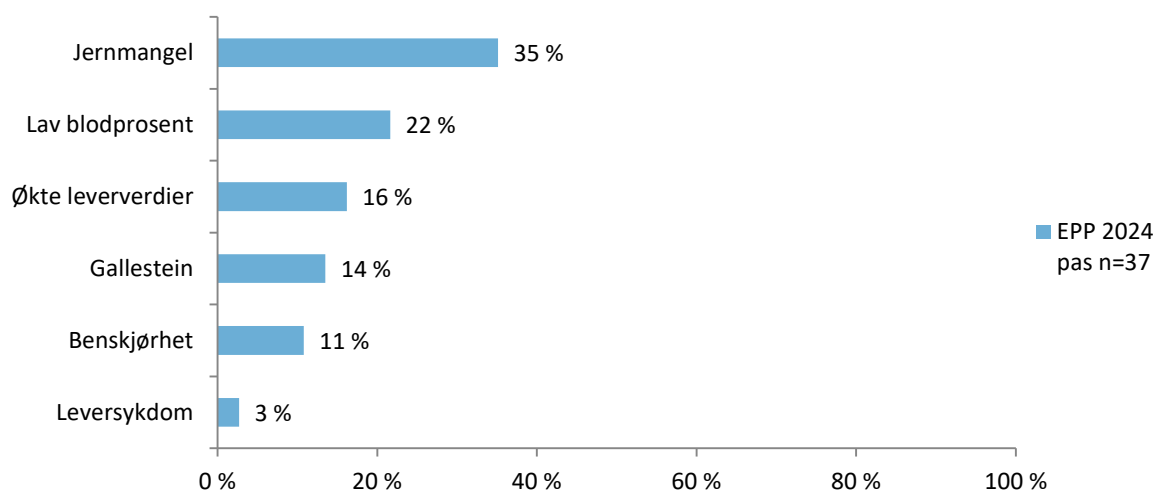
Kommentar: Resultatene er basert på avkryssing for forskjellige lindrende tiltak benyttet ved symptomer siste 12 måneder, og er beregnet blant alle som har oppgitt symptomer siste 12 måneder.

Følgetilstander

49 % av deltagerne med EPP (n=37) rapporterte i 2024 at de hadde hatt en eller flere følgetilstander de siste 12 månedene. Jernmangel ble rapportert av 35 %, lav blodprosent av 22 %, økte leververdier av 16 %, gallestein av 14 % og benskjørhet av 11 % (Figur 88).

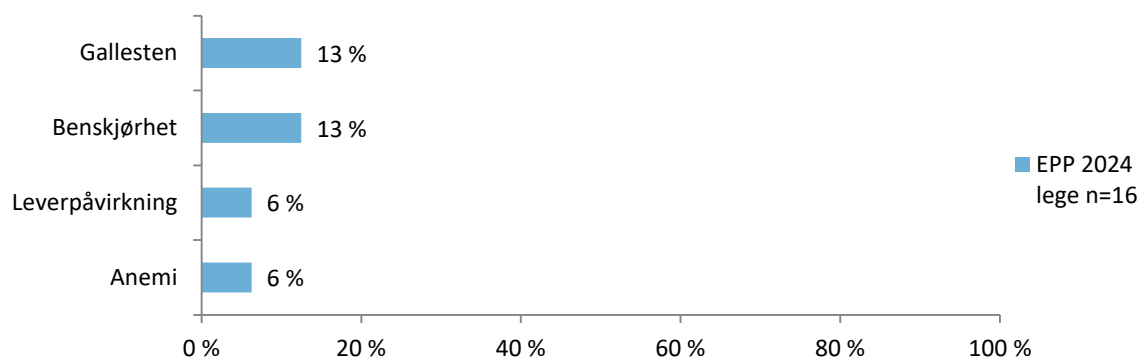
I legekontrollskjema var det rapportert en eller flere følgetilstander for 4 av deltagerne (25 %). Gallestein var oppgitt for 2 deltagere (13 %, n=16), benskjørhet for 2 deltagere (13 %), lav blodprosent (anemi) var oppgitt for 1 deltager (6 %) og leverpåvirkning for 1 deltager (6 %) (Figur 89).

Figur 88. Følgetilstander ved EPP (pasientrapportert)



Kommentar: Svarprosent på årlig pasientskjema var 79 %. Resultatene er basert på avkryssing for forskjellige følgetilstander siste 12 måneder. Alle mottatte pasientskjema er inkludert i beregningsgrunnlaget.

Figur 89. Følgetilstander ved EPP (legerapportert)



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

2.3.4 DEMOGRAFISK OVERSIKT OVER PASIENTGRUPPEN

KJØNN OG ALDER

Tabell 10 viser antall pasienter i registeret som er i live per 31.12.2024. Det er omtrent lik fordeling av kjønnene for de fleste diagnosene. Pasientene med PCT er i snitt eldre enn dem med AIP, PV og HCP, og EPP-pasientene utgjør den yngste gruppen. Aldersfordelingen gjenspeiler forskjeller i debutalder for de forskjellige diagnosene.

Tabell 10. Pasienter i registeret fordelt på diagnose, kjønn og alder

Diagnose	Registrerte total ¹	Kvinner		Menn		Median alder per 2024 (år)
	antall	antall	prosent	antall	prosent	
PCT	715	359	50 %	356	50 %	70
AIP	337	175	52 %	162	48 %	52
EPP	52	28	54 %	24	46 %	38
PV	42	26	62 %	16	38 %	50
HCP	14	6	43 %	8	57 %	56
Totalt	1160	594	51 %	566	49 %	65

¹ Pasienter i live per 31.12.2024.

BOSTEDSFYLKE

Tabell 11 viser antall registrerte pasienter i live per 31.12.2024 fordelt på fylker og helseregioner, og sammenlignet med folketall. Den noe høyere prevalensen i enkelte fylker kan forklares av at porfyrisykdommer er arvelige sykdommer med geografisk opphopning i noen områder.

Tabell 11. Registrerte pasienter i forhold til folketall («prevalens») fordelt på fylke og helseregion

Fylke	Folketall SSB per 31.desember 2024	Antall registrerte ¹ (alle diagnoser)	Registrerte per 100 000 innbyggere
Østfold	314 407	61	19,4
Akershus	740 680	114	15,4
Buskerud	271 248	51	18,8
Oslo	724 290	118	16,3
Innlandet	377 556	56	14,8
Vestfold	258 071	77	29,8
Telemark	177 863	63	35,4
Agder	322 188	105	32,6
Rogaland	504 496	87	17,2
Vestland	655 210	113	17,2
Møre og Romsdal	272 413	80	29,4
Trøndelag	486 815	119	24,4
Nordland	243 582	66	27,1
Troms	170 479	31	18,2
Finnmark	75 042	10	13,3
Totalt	5 594 340	1151	20,6
Helse Sør-Øst	3 186 303	645	20,2
Helse Vest	1 159 706	200	17,2
Helse Midt-Norge	759 228	199	26,2
Helse Nord	489 103	107	21,9

¹ Pasienter i live per 31.12.2024. Registrerte uten kjent adresse i Folkeregisteret (n=9) er ekskludert.

DEL 2
ADMINISTRATIVE OPPLYSNINGER

3 REGISTERBESKRIVELSE

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

	behandlingsoppstart og bruk av NAPOS' retningslinjer for behandling og oppfølging ved PCT. Der det er mulig publiseres resultatene på helseregionnivå for å belyse uønsket variasjon. For noen av diagnosene/indikatorne er det ikke mulig å presentere helseregionnivå på grunn av lavt antall deltagere fra hver region.
Juridisk hjemmelsgrunnlag	Norsk porfyriregister er fra august 2024 et reservasjonsbasert register. Behandlingsgrunnlaget er personopplysningsloven artikkel 6 nr. 1 bokstav e (allmenn interesse) og artikkel 9 nr. 2 bokstav g, (allmenne interesser) og bokstav j (nødvendig for statistikk og forskningsformål), samt Forskrift om medisinske kvalitetsregistre, jf. § 1-4, hvor § 3-2 gir rett til å registrere opplysninger uten den registrertes samtykke. Før dette var registeret samtykkebasert og hadde opprinnelig konsesjon fra Datatilsynet. Fra 2018 er registeret drevet i henhold til personopplysningsloven og EUs personvernforordning (GDPR). Alle forskningsprosjekter som benytter data fra registeret skal godkjennes av Regional komité for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk (REK) før utlevering av data.
Databehandler	Norsk Helsenett og Helse Vest IKT
Databehandlingsansvarlig	Helse Bergen HF er databehandlingsansvarlig.
Faglig leder/ registersekretariat med kontaktinformasjon	Leder av Norsk porfyriregister og NAPOS, Aasne K. Aarsand er faglig leder og har det daglige driftsansvaret for registeret. E-post: porfyri@helse-bergen.no, tlf.: 55973170.
Fagrådets medlemmer med kontaktinformasjon	Geir Tollåli (leder fagråd) Gastroenterolog, fagdirektør Helse Nord RHF e-post: geir.tollali@helse-nord.no Kristin Aasarød Overlege Medisinsk avdeling, St. Olavs Hospital (Helse Midt-Norge RHF) e-post: kristin.matre.aasarod@stolav.no Olav Sandstad Gastroenterolog, overlege Gastromedisinsk avdeling, Oslo universitetssykehus, Ullevål (Helse Sør-Øst RHF) e-post: olav.sandstad@ullevaal.no Marianne B. Franing Kommunelege/fastlege og spesialist i allmennmedisin, Saltdal Helsesenter, Rognan, Nordland e-post: marianne.franing@saltdal.kommune.no Ashley Kim Hudlege, Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet (Helse Sør-Øst RHF) e-post: ashkim@ous-hf.no

	Øyvind Skadberg Overlege, Avdeling for medisinsk biokjemi, Stavanger universitetssjukehus e-post: oyvind.skadberg@sus.no Bente Corneliussen Leder, Landsforening for Porfyri e-post: bentebjorndalc@gmail.com Merete Johansen Leder, Porfyriforeningen i Nordland e-post: Merejo2@outlook.com
Aktivitet i fagrådet	I 2024 ble det gjennomført 1 fysisk møte i fagrådet, og i tillegg e-postkorrespondanse. Årsrapporten, personvernkonsekvensvurdering (DPIA), reservasjonsrett, digital innrapportering (ePROM), datautleveringer, oppdaterte vedtekter og tilbakemeldingsbrev til leger var saker som ble tatt opp.
Inklusjonskriterier	Alle som har en bekreftet diagnose (aktiv) eller som ved prediktiv test har fått påvist genetisk disposisjon (latent sykdom) for en av porfyrisykdommene: - akutt intermitterende porfyri – AIP (ORPHA: 79276, ICD-10: E.80.2) - porphyria variegata – PV (ORPHA: 79273, ICD-10: E.80.2) - arvetidær koproporfyri – HCP (ORPHA: 79473, ICD-10: E80.2) Alle som har bekreftet diagnose for en av porfyrisykdommene: - porphyria cutanea tarda – PCT (ORPHA: 101330, ICD-10: E.80.1) - erytropoietisk protoporfyri – EPP (ORPHA: 79278, ICD-10: E80.0)
Metode for datafangst	Diagnoseskjema (fra 2002): Spørreskjema som sendes pasienten ved diagnosetidspunktet sammen med invitasjon til registeret. Fylles ut av pasient. Behandlingsskjema PCT (fra 2007): Oppfølgingsskjema med spørsmål om behandlingen som sendes deltageren med PCT 1,5 år etter utsending av diagnoseskjema. Fylles ut av pasient. Årlig pasientskjema (fra 2015 for AIP, 2016 for PCT, 2017 for PV og HCP, 2018 for EPP): Oppfølgingsskjema som sendes deltageren i januar hvert år. Fylles ut av pasient. Digitalt skjema (ePROM) fra 2022 for PCT og fra 2024 for AIP, PV, HCP og EPP. Årlig legekontrollskjema (fra 2015 for AIP, 2016 for PCT, 2017 for PV og HCP, 2018 for EPP): Skjema til bruk ved legekontroll for porfyrisykdommen. Sendes ut til deltageren i januar hvert år, de tar selv med skjemaet til kontroll. Fylles ut av oppfølgende lege.

Teknisk løsning for datafangst, og årstall for start	Norsk porfyriregister benytter Medisinsk Registreringssystem (MRS). MRS-løsning ble tatt i bruk i juni 2016 for AIP, mai 2018 for PCT, PV og HCP, og i februar 2020 for EPP. Digital innrapporteringsløsning (ePROM) ble tilgjengelig for årlig pasientskjema fra 2022 for PCT og fra 2024 for de andre diagnosene. Pasienter som ikke treffes digitalt, får tilsendt papirskjema per post. Papirskjema brukes også for Årlig legekrollskjema, Diagnoseskjema og Behandlingsskjema PCT. Innregistreringen av opplysningene fra papirspørreskjema gjøres manuelt av ansatte ved registeret. Registeret mangler løsning i MRS for laboratoriedata.
Metadata	Registeret har i 2024 publisert metadata for legekrollskjema PCT på helsedata.no. Registeret vil publisere metadata for flere skjema etter at oppgradering til MRS 5 blir gjennomført.
Innsynsløsning	Registeret har innsynsløsning for legerapporterte data via Helsenorge. Løsningen ble tatt i bruk i 2022. Deltagerne kan se kopi på Helsenorge.no av innsendt digitalt årlig pasientskjema. Løsningen ble tatt i bruk i 2022 for PCT og i 2024 for AIP, PV, HCP og EPP.
Antall pasienter/skjema/hendelser i rapporteringsåret	Registeret mottok totalt 915 skjema med opplysninger om 658 pasienter i 2024.
Totalt antall pasienter/skjema/hendelser	Totalt antall registrerte pasienter i perioden 2002-2024 er 1394. Av disse var 1160 i live per 31.12.2024.
Stadium og nivå	Registeret er på stadium 3 A.

4 DATAKVALITET

4.1 TILSLUTNING OG ANTALL REGISTRERINGER

4.1.1 TILSLUTNING

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

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

I 2024 var det 242 forskjellige leger som sendte inn legekontrollskjema til Norsk porfyriregister. Blant disse var det 15 leger med sykehus som arbeidssted, mens resten var privatpraktiserende/fastleger (Tabell 12). Fordeling per fylke er vist i Tabell 13.

Tabell 12. Antall rapporterende leger i 2024 fordelt på arbeidssted og helseregion

Helseregion	Arbeidssted		totalt
	sykehus	privatpraksis/legekontor	
Helse Sør-Øst	6	134	140
Helse Vest	2	45	47
Helse Midt-Norge	5	29	34
Helse Nord	2	19	21
Nasjonalt	15	227	242

Tabell 13. Antall rapporterende leger per fylke i 2024

Fylke	Antall rapporterende leger
Østfold	4
Akershus	28
Buskerud	16
Oslo	19
Innlandet	19
Vestfold	18
Telemark	16
Agder	20
Rogaland	20
Vestland	27
Møre og Romsdal	17
Trøndelag	17
Nordland	11
Troms	8
Finnmark	2
Nasjonalt	242

4.1.2 ANTALL REGISTRERINGER

I 2024 endret registeret driftsform fra å være samtykkebasert til å bli basert på reservasjon. Dette har medført at registeret har kunnet inkludere tidligere diagnostiserte pasienter som ikke har reservert seg. I 2024 ble det derfor registrert totalt 295 nye pasienter i registeret (Tabell 14). Av disse var 25 diagnostisert i 2024.

Totalt er det registrert 1394 deltagere i registeret, av disse var 1160 i live og 234 døde per 31.12.2024 (Tabell 14). De registrerte kommer fra hele landet (0).

I 2024 mottok registeret totalt 915 spørreskjema fordelt på 646 skjema fylt ut av pasienter og 269 fylt ut av lege. Tabell 15 gir en oversikt over mottatte skjema i 2024.

De årlige pasientskjemaene og legekontrollskjemaene ble for første gang sendt ut til deltagere med AIP våren 2015, PCT våren 2016, PV/HCP våren 2017 og EPP i 2018. Diagnoseskjema sendes til ny-diagnostiserte pasienter med symptomatisk EPP, PCT, AIP, HCP, PV og til personer som ved prediktiv test er vist å være genetisk disponert for AIP, PV eller HCP. Behandlingsskjema PCT sendes ut ca. 1,5 år etter diagnose og samler opplysninger om behandlingen som PCT-pasientene har fått.

Tabell 14. Antall registrerte pasienter i 2024 og totalt i perioden 2002-2024

Diagnose	Registrerte i 2024 ¹	Registrerte totalt ²	Nålevende registrerte ³
PCT	183	889	715
AIP	94	386	337
EPP	6	57	52
PV	8	45	42
HCP	4	17	14
Totalt	295	1394	1160

¹ Antall nye pasienter som ble registrert i Norsk porfyriregister i 2024.

² Totalt antall pasienter som er registrert i Norsk porfyriregister per 31.12.2024.

³ Pasienter i live per 31.12.2024.

Tabell 15. Antall spørreskjema mottatt i 2024

Diagnose	Årlige pasientskjema	Legekontrollskjema	Diagnoseskjema ¹	Behandlingsskjema PCT ¹
PCT	355	181	18	24
AIP	178	58	2	-
EPP	37	16	0	-
PV	25	10	1	-
HCP	6	4	0	-
Totalt	601	269	21	24

¹ Antall inkluderer også skjema mottatt i 2024 som er sendt ut tidligere år.

Tabell 16. Antall registrerte pasienter (alle porfyridiagnoser) i perioden 2002 -2024, fordelt på fylke og helseregion

Fylke	Antall registrerte totalt ¹	Nålevende registrerte ²
Østfold	71	61
Akershus	138	114
Buskerud	62	51
Oslo	138	118
Innlandet	73	56
Vestfold	91	77
Telemark	76	63
Agder	123	105
Rogaland	101	87
Vestland	138	113
Møre og Romsdal	96	80
Trøndelag	142	119
Nordland	77	66
Troms	40	31
Finnmark	14	10
Nasjonalt	1380	1151
Helse Sør-Øst	772	645
Helse Vest	239	200
Helse Midt-Norge	238	199
Helse Nord	131	107

¹ Antall pasienter som er registrert i Norsk porfyriregister per 31.12.2024. 14 pasienter uten kjent adresse i Folkeregisteret er ekskludert. Døde er inkludert med sist kjente adresse.

² Pasienter i live per 31.12.2024.

4.2 DEKNINGSGRAD OG RESPONSRATE

4.2.1 METODE FOR BEREGNING AV DEKNINGSGRAD

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

NAPOS har i samarbeid med Avdeling for medisinsk biokjemi og farmakologi ved Haukeland universitetssjukehus, ansvar for diagnostikk av porfyrisykdommer, og har derfor oversikt over tilnærmet alle pasienter med porfyridiagnose i Norge. Alle pasienter som blir diagnostisert ved NAFOS er aktuelle for inklusjon i Norsk porfyriregister.

Høsten 2004 endret registeret driftsform og ble basert på reservasjonsrett. Etter dette har registeret jobbet med å sende ut informasjon om registerdeltagelse til tidligere diagnostiserte pasienter som ikke var inkludert i registeret.

Beregning av dekningsgrad i tidligere årsrapporter har vært basert på antall registrerte pasienter i Norsk porfyriregister og antall inviterte pasienter, og har inkludert både levende og døde med de respektive diagnosene. Ved innføring av reservasjon har det kun vært mulig å sende informasjon om registerdeltagelse til tidligere diagnostiserte som er i live. Det er derfor naturlig å endre beregningen for dekningsgrad slik at denne ikke inkluderer døde. For at de som er informert sent i rapporteringsåret skal ha fått muligheten til å reservere seg, tas data til beregningene tidligst ut 1. april året etter.

Dekningsgrad beregnes som antall inkludert i Norsk porfyriregister, delt på antall informert om registerdeltagelse per 31. desember i rapporteringsåret, blant dem som er i live per utgangen av rapporteringsåret. Den presenteres fordelt på diagnose og helseregion, hvor tallene for helseregion er basert på pasientens bostedsfylke.

Antall personer i Norge som er genetisk disponert for akutte porfyrisykdommer (AIP, PV og HCP) er av naturlige årsaker ukjent for oss og ikke mulig å fremskaffe. Akutte porfyrisykdommer har autosomal dominant arvegang, men bare en liten andel av de som har en sykdomsassocieret genfeil blir syke. Å la seg teste prediktivt med tanke på bærertilstand er frivillig og utføres kun etter informert samtykke og mottatt genetisk veiledning. Det er opp til den i familien som har fått diagnosen hvorvidt han/hun informerer slektninger om at de har risiko for akutt porfyrisykdom og at de kan undersøkes for dette, slik at dette ikke er noe helsepersonell kan kartlegge i familien. Alle som får påvist genetisk disposisjon for akutt porfyrisykdom ved prediktiv testing er aktuelle for inklusjon i Norsk porfyriregister, og inkluderes i tallene for de respektive diagnosene.

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

EPP følger et pseudodominant eller recessivt arvemønster, og det er ikke indikasjon for diagnostikk av bærertilstand.

4.2.2 SISTE BEREGNEDE DEKNINGSGRAD

Dekningsgraden er beregnet blant pasienter som var i live per 31.12.2024, og er antall registrerte per tidspunkt for uttak av data (20.05.2025) delt på antall informerte innen 31.12.2024.

Den samlede dekningsgraden for Norsk porfyriregister per 2024 var på 95 %, og varierte fra 93 % for HCP til 100 % for EPP (Tabell 17). Dekningsgraden varierte mellom 92 % og 100 % for de forskjellige diagnosene i de forskjellige helseregionene (Tabell 18).

Dekningsgrad for nye pasienter som ble diagnostisert i 2024 var på 100 % (Tabell 19).

Tabell 17. Dekningsgrad i Norsk porfyriregister per 2024

Diagnose	Antall informerte	Antall registrerte	Dekningsgrad (%)
PCT	753	715	95 %
AIP	355	337	95 %
EPP	52	52	100 %
PV	43	42	98 %
HCP	15	14	93 %
Totalt	1218	1160	95 %

Tabell 18. Dekningsgrad per 2024 fordelt på diagnose og helseregion

Diagnose og helseregion ¹	Antall informerte	Antall registrerte	Dekningsgrad (%)
PCT			
Helse Sør-Øst	446	423	95 %
Helse Vest	99	96	97 %
Helse Midt-Norge	156	147	94 %
Helse Nord	45	44	98 %
Nasjonalt	753	715	95 %
AIP, PV, HCP			
Helse Sør-Øst	205	198	97 %
Helse Vest	91	88	97 %
Helse Midt-Norge	48	47	98 %
Helse Nord	62	57	92 %
Nasjonalt	413	393	95 %
EPP			
Helse Sør-Øst	24	24	100 %
Helse Vest	16	16	100 %
Helse Midt-Norge	5	5	100 %
Helse Nord	6	6	100 %
Nasjonalt	52	52	100 %
Alle diagnoser			
Helse Sør-Øst	675	645	96 %
Helse Vest	206	200	97 %
Helse Midt-Norge	209	199	95 %
Helse Nord	113	107	95 %
Nasjonalt	1218	1160	95 %

¹ Inndeling i helseregion er basert på pasientens bostedsfylke. Registrerte uten kjent adresse i Folkeregisteret (n=15) er ikke inkludert i tallene for regionene.

Tabell 19. Dekningsgrad for nydiagnostiserte pasienter i 2024

Diagnose	Antall informerte	Antall registrerte	Dekningsgrad (%)
PCT	21	21	100 %
AIP	3	3	100 %
EPP	0	0	-
PV	1	1	100 %
HCP	0	0	-
Totalt	25	25	100 %

4.2.3 RESPONSRATE FOR PASIENTRAPPORTERTE DATA

Diagnoseskjema ble sendt ut til 25 pasienter i 2024. Disse var diagnostisert med PCT, AIP og PV. Samlet svarprosent per 01.04.2025 var 68 %.

Behandlingsskjema PCT ble sendt ut til 28 pasienter og mottatt fra 25 (89 %) av pasientene.

For de årlige pasientskjemaene var samlet svarprosent på 75 % for (Tabell 20), noe som er en økning på 6 % fra i fjor. Økningen sees for diagnosene AIP, PV og EPP, og skyldes trolig at elektronisk innsending av skjema ble mulig. For PCT var det en nedgang i svarprosenten fra 78 % til 74 %. Svarprosenter fordelt på diagnose og helseregion er presentert i Tabell 21.

Totalt mottok registeret 34 % av de utsendte legekontrollskjemaene (Tabell 20).

Legekontroll-skjema blir distribuert til alle deltagere, selv om noen av disse ikke forventes å gå til kontroll hvert år. For pasienter med kun genetisk disposisjon for AIP, PV, eller HCP (latent sykdom) anbefales kontroll hvert 3.-5. år, slik at det er ikke et mål å motta legekontrollskjema fra alle deltagerne årlig.

En del pasienter oppgir også at de ikke går til kontroll hvert år. Indikatoren A-2 i kapittel 2.1 viser andel mottatte legekontrollskjema blant dem som rapporterte til registeret at de går til kontroll hvert år, og gir et bedre bilde på hvor mange legekontrollskjema registeret burde motta sammenlignet med hva registeret mottar. I 2024 var denne andelen 56 % for alle diagnoser samlet.

Tabell 20. Svarprosent for årlige pasientskjema og legekontrollskjema i 2024

Diagnose	Antall årlige register-pakker sendt ut ¹	Pasientskjema mottatt		Legekontrollskjema mottatt ²	
		Antall	andel (%)	antall	andel (%)
PCT	478	355	74 %	181	38 %
AIP	234	178	76 %	58	25 %
EPP	47	37	79 %	16	34 %
PV	31	25	81 %	10	32 %
HCP	8	6	75 %	4	50 %
Totalt	798	601	75 %	269	34 %

¹ Antall registrerte som fikk tilsendt årlig registerpakke i 2024. Registrerte uten kjent adresse i Folkeregisteret (n=5) har kun fått tilsendt digitalt pasientskjema.

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

Tabell 21. Svarprosent for årlige pasientskjema og legekontrollskjema i 2024, fordelt på diagnoser og helseregion

Diagnose og helseregion	Antall årlige registerpakker sendt ut ¹	Pasientskjema mottatt		Legekontrollskjema mottatt ²	
		antall	andel (%)	antall	andel (%)
PCT					
Helse Sør-Øst	274	208	76 %	109	40 %
Helse Vest	72	53	74 %	28	39 %
Helse Midt-Norge	104	74	71 %	32	31 %
Helse Nord	26	18	69 %	12	46 %
Nasjonalt	478	355	74 %	181	38 %
AIP, PV, HCP²					
Helse Sør-Øst	140	101	72 %	34	24 %
Helse Vest	60	49	82 %	19	32 %
Helse Midt-Norge	31	24	77 %	10	32 %
Helse Nord	40	34	85 %	9	23 %
Nasjonalt	273	209	77 %	72	26 %
EPP					
Nasjonalt	47	37	79 %	16	34 %

¹ Antall som fikk tilsendt årlig registerpakke i 2024. Registrerte uten kjent adresse i Folkeregisteret (n=5) er ikke inkludert i tallene for regionene, og har kun fått tilsendt digitalt pasientskjema.

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

Tabell 22 viser svarprosent blant deltagere med akutt porfyrisykdom fordelt på aktiv og latent AIP/PV/HCP og svarprosent for AIP, PV og HCP som er over 50 år, fordelt på helseregion er vist i Tabell 23.

Tabell 22. Svarprosent for årlige pasientskjema og legekontrollskjema i 2024, fordelt på aktiv og latent AIP, PV og HCP

Diagnose	Antall årlige registerpakker sendt ut ¹	Pasientskjema mottatt		Legekontrollskjema mottatt ²	
		antall	andel (%)	antall	andel (%)
Aktiv AIP, PV, HCP	163	127	78 %	54	33 %
Latent AIP, PV, HCP ²	110	82	75 %	18	16 %
Totalt AIP, PV, HCP	273	209	77 %	72	26 %

¹ Antall registrerte som fikk tilsendt årlig registerpakke i 2024.

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

Tabell 23. Svarprosent for årlige pasientskjema og legekontrollskjema i 2024 for pasienter med AIP, PV eller HCP som er over 50 år

Helseregion	Antall årlige registerpakker sendt ut ¹	Pasientskjema mottatt		Legekontrollskjema mottatt ²	
		antall	andel (%)	antall	andel (%)
Helse Sør-Øst	75	62	83 %	30	40 %
Helse Vest	32	29	91 %	18	56 %
Helse Midt-Norge	15	11	73 %	6	40 %
Helse Nord	27	24	89 %	7	26 %
Nasjonalt	150	126	84 %	61	41 %

¹ Antall som fikk tilsendt årlig registerpakke i 2024. Registrerte uten kjent adresse i Folkeregisteret (n=1) er ikke inkludert i tallene for regionene, og har kun fått tilsendt digitalt pasientskjema.

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

4.3 VURDERING AV DATAKVALITET

4.3.1 KOMPLETTHET

For hver kvalitetsindikator i registeret er det talt opp antall skjemaer som er registrert, og antall hvor det aktuelle spørsmålet og eventuelle relevante underspørsmål *ikke* er besvart. For eksempel for indikator A-1 Årlig kontroll (pasientrapportert), må både spørsmålet om pasienten går til kontroll og underspørsmålet om hvor hyppig pasienten går til kontroll, være besvart. Det vil si at antall ikke-besvarte er antall som ikke har besvart spørsmålet på om de går til kontroll, pluss de som har svart at de går til kontroll, men som ikke har besvart spørsmålet om hyppighet. Andel kompletthet (%) er beregnet som antall skjema med aktuelle variabler besvart, dividert på totale antall skjema. Variabelkomplettheten er presentert i Tabell 24.

Dekningsgraden i registeret (Tabell 17 - Tabell 19) og svarprosenten på de årlige skjemaene, dvs. andel mottatte skjemaer fra pasientene (Tabell 20 - Tabell 23), er relevante for, og må ses i sammenheng med, variabelkomplettheten i registeret (Tabell 24).

Tabell 24. Variabelkompletthet for de forskjellige kvalitetsindikatorene for rapporteringsåret 2024

Kvalitetsindikator	Diagnose	Rapportert av	Ikke-besvart (n)	Variabelkompletthet
A-1 Årlig kontroll	PCT	pasient	1 av 355	≈100 %
	aktiv AIP/PV/HCP	pasient	0 av 126	100 %
	EPP	Pasient	0 av 37	100 %
A-3 Viktigste undersøkelser ved kontroll	PCT	lege	4 av 181	98 %
	aktiv AIP/PV/HCP	lege	0 av 54	100 %
	latent AIP/PV/HCP	lege	1 av 18	94 %
	EPP	lege	0 av 16	100 %
A-5 Fornøydhet med oppfølgingen ved siste kontroll (PREM)	PCT	pasient	4 av 272	99 %
	AIP/PV/HCP	pasient	2 av 85	98 %
	EPP	pasient	0 av 31	100 %
A-6 Følges NAPOS sine anbefalinger ved legekonsultasjon	PCT	lege	10 av 181	94 %
	AIP/PV/HCP	lege	7 av 72	90 %
	EPP	lege	2 av 16	88 %
A-7 Kritisk informasjon i kjernejournal	AIP/PV/HCP	lege	11 av 72	85 %
B-1 Bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV, HCP	aktiv AIP/PV/HCP	pasient	0 av 90	100 %
		lege	4 av 45	91 %
	latent AIP/PV/HCP	pasient	0 av 38	100 %
		lege	3 av 16	81 %
C-1 Behandlingsoppstart ved PCT	PCT	pasient	13 av 38	66 %
D-1 Bruk av behandlingsretningslinjer for PCT	PCT	lege	19 av 181	90 %
F-1 Bruk av trygge og utrygge legemidler hos pasienter med akutte porfyrissykdommer	AIP/PV/HCP	pasient	1 av 154	99 %
G-1 Diagnose innen ett år (AIP, PV, HCP, EPP)	AIP, PV, HCP	pasient	4 av 11	64 %
	EPP	pasient	0 av 2	100 %
G-2 Diagnose innen 4 måneder etter oppsøkt lege (PCT)	PCT	pasient	2 av 15	87 %

Utfyllingsgraden for de årlige skjemaene (skjemakomplettethet) er beregnet ved å se på hvor mange manglende verdier det er for et utvalg av variablene/spørsmålene i skjemaene. Utvalget består av alle hovedspørsmål og de fleste tilhørende underspørsmålene. Det gjøres først en sjekk av manglende data for disse utvalgte variablene for å korrigere eventuelle innregistreringsfeil, se neste del.

Ved å multiplisere antall mottatte skjema med antall utvalgte variabler får man antall felter som burde vært utfylt. Skjemakomplettethet er beregnet som andel besvarte felter blant de utvalgte feltene. Utfyllingsgraden for pasientskjemaene var 98-100 % og for legekrollskjemaene 95-98 % (Tabell 25).

Tabell 25. Utfyllingsgrad for de årlige skjemaene for rapporteringsåret 2024

Skjema	Antall skjema mottatt	Antall spørsmål i skjema	Antall utvalgte variabler	Antall utvalgte felter *	Antall ikke-besvarte felter (missing)	Skjema-komplett-het
Pasientskjema PCT	355	22	20	7100	79	99 %
Pasientskjema AIP/PV/HCP	209	35	33	6185	23	≈100 %
Pasientskjema EPP	37	32	28	1036	16	98 %
Legekrollskjema PCT (legedel)	181	18	16	2896	157	95 %
Legekrollskjema AIP/PV/HCP (legedel)	72	28	20	1382	63	95 %
Legekrollskjema EPP (legedel)	16	19	16	256	11	98 %

*Antall utvalgte felter er antall skjema mottatt x antall utvalgte variabler.

4.3.2 KORREKTHET

Registeret jobber kontinuerlig med å sikre god datakvalitet og har rutiner for identifisering av tilfeldige og systematiske feil både ved registrering og uttak av data. Innføring av ePROM for de årlige pasientskjemaene har vært viktig for korrektheten av data, da skjema som besvares via ePROM i mindre grad har behov for tolkning av data ettersom de har validering i innregistreringsløsningen.

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

Ved uttak av data fra de årlige skjemaene, gjøres det en sjekk av manglende data for utvalgte variabler i skjemaene og eventuelle innregistreringsfeil korrigeres. Dette gjøres for alle hovedspørsmål og de viktigste underspørsmålene. Antall felter sjekket og antall korrigeringer noteres, og andel korrigerte verdier beregnes. Antall og andeler korrigert i 2024 er presentert for hver skjematype i 0.

Tabell 26. Korrigeringer av manglende verdier for de årlige skjemaene for rapporteringsåret 2024

Skjema	Antall skjema mottatt (hvorav papirskjema)	Antall spørsmål i skjema	Antall utvalgte variabler	Antall ikke-besvarte felter sjekket	Antall korrigert	Andel korrigert
Pasientskjema PCT	355 (19)	22	20	79	0	0 %
Pasientskjema AIP/PV/HCP	209 (11)	35	33	24	1	4 %
Pasientskjema EPP	37 (0)	32	28	16	0	0 %
Legekontrollskjema PCT (legedel)	181	18	16	161	4	2,5 %
Legekontrollskjema AIP/PV/HCP (legedel)	72	28	20	71	8	11 %
Legekontrollskjema EPP (legedel)	16	19	16	11	0	0 %

Validering av sykehusinnleggelser

Registeret validerer data knyttet til porfyrirelaterte sykehusinnleggelser ved å innhente og gjennomgå kopi av journalopplysninger fra hver enkelt innleggelse. Her kvalitetssikres data om behandling, antall dager innlagt og sykehus/sykehusavdeling. I 2024 var det 5 personer som rapporterte å ha blitt innlagt på sykehus til sammen 6 ganger grunnet akutt porfyrianfall. En av disse innleggelsene var allerede oppgitt i fjorårets data. For alle de andre ble kopi av journalopplysninger fra de oppgitte sykehusinnleggelsene gjennomgått og validert.

Som følge av valideringen ble tre av de oppgitte innleggelsene ikke registrert i registeret. En fordi journalopplysningene viste at akutt porfyrianfall verken var årsak til eller oppstod under innleggelsen, og de to siste fantes det ikke journalopplysninger fra. Antallet innleggelser registrert for 2024 ble derfor redusert fra 6 til 3. Av innleggelsene som ble registrert, ble det gjort endringer som følge av valideringen for to av innleggelsene; avdeling pasienten var innlagt ved ble endret for den ene, og antall dager innlagt ble endret på den andre.

Valideringsstudie

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

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

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

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

4.3.3 RELIABILITET

Registeret er i gang med en reliabilitetsundersøkelse av legekontrollskjema som skal gjennomføres høsten 2025. Prosjektet vil undersøke reliabiliteten av variabler i legekontrollskjema knyttet til årlig kontroll, symptomer og behandling og oppfølging. Skjema for AIP og PCT er valgt ut da dette er de to største pasientgruppene i registeret. I tillegg er skjema for PV og HCP veldig likt AIP-skjema og skjema for EPP har mye likheter med det for PCT.

Prosjektet vil benytte caser, som sendes til et utvalg leger som er i målgruppen for legekontrollskjema. Casene er utarbeidet slik at de representerer pasientpopulasjonen og reflekterer informasjon gitt i reelle skjema. I samarbeid med Fagsenter for kvalitetsregistre i Helse Vest er det planlagt å utarbeide ulike 20 caser, som skal sendes til 10 forskjellige leger. Legene vil også bli gitt mulighet til å gi en generell tilbakemelding på utfyllingen av skjema, for å samle informasjon om eventuelle forbedringsmuligheter.

Resultat fra reliabilitetsprosjektet presenteres i årsrapporten for 2025.

4.3.4 OVERORDNET VURDERING AV DATAKVALITETEN

Med innføring av reservasjonsrett har dekningsgraden i registeret økt til ca. 95 %, noe registeret er svært fornøyd med. Når tallene til årsrapporten ble tatt ut var det fremdeles noen pasienter som registeret ikke hadde nådd med informasjon, slik at disse ikke kunne inkluderes i beregningene.

Svarprosenten på de årlige pasientskjemaene for AHP og EPP er økt fra hhv. 54 % og 52 % i 2023 til 77 % og 79 % i 2024. Dette skyldes innføring av ePROM som gir mulighet til å besvare spørreskjema digitalt. For PCT så ser vi en nedgang i andel mottatte pasientskjema fra 78 % i 2023 til 74 % i år. Samlet responsrate for alle diagnosene var 75 %, noe registeret vurderer som bra. Men registeret vil følge med på responsraten og jobbe for å holde denne høy.

I 2024 hadde 18 av 24 (75 %) kvalitetsindikatorer i Tabell 24 variabelkompletthet på 90 % eller mer. To indikatorer skilte seg ut med under 80 % kompletthet. Dette gjelder indikator C-1 Behandlingsoppstart ved PCT og G-1 Diagnose innen ett år for AIP, PV, HCP. For C-1 skyldes den lave komplettheten i hovedsak at registeret etter overgang til reservasjon har inkludert flere tidligere diagnostiserte som ikke har rapportert inn data på noen av de to aktuelle spørreskjemaene. For indikator G-1 er antall deltagere så lavt at resultater presenteres for 5-års perioder og for inneværende periode (2020-2024) er det 4 av 11 skjema som mangler data om tidspunkt for første symptomer. Generelt er utfyllingsgraden i de ulike spørreskjemaene svært god.

Når det gjelder korrekthet i forhold til manglende verdier, vurderes også denne generelt til å være god. Andelen manglende verdier som skyldtes mangelfull innregistrering var 4 % i 2024 (13 korrigerte av 362 sjekket, 0). Med ePROM-løsning for alle årlige pasientskjema unngår man manuell innregistrering av data som kan medføre slike innregistreringfeil. 12 av 13 korrigeringene som ble gjort i 2024 var i legeskjema, og viser nytten av å gjøre en slik sjekk av manglende data for skjema som punses manuelt. Resultatene fra valideringsstudien som ble ferdigstilt i 2020 viste at innregistreringsnøyaktigheten i Norsk porfyriregister er svært høy. Når det gjelder validering av sykehusinnleggelser oppgitt til registeret i 2024, viste valideringen mot journal at det er viktig å innhente kopi av journal for å sikre at korrekte opplysninger registreres i registeret.

5 PASIENTRETTET KVALITETSFORBEDRING

5.1 IDENTIFISERTE FORBEDRINGSOMRÅDER

- B-1 Bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV og HCP
 - Andelen pasienter som får utført bildeundersøkelse av sin lever hvert halvår fortsatte å øke i 2024, men bør økes ytterligere i alle helseregioner.
- A-4 Analyse av porfyriprøve
 - Den totale andelen deltagere som hadde fått analysert prøver til vurdering av sykdomsaktivitet gikk noe ned for alle diagnoser fra 2023-2024. Noe av nedgangen kan kanskje forklares ved at det i 2024 er inkludert mange nye deltagere som ikke har hatt like gode kontrollrutiner som tidligere deltagere. Det er ønskelig at andelen økes for å sikre god oppfølging og behandling.
- A-2 Mottatte legekontrollskjema for pasienter som oppgir å gå til årlig kontroll
 - Andelen mottatte legekontrollskjema har gått noe ned de siste årene. Det er viktig å opprettholde en høy rapporteringsgrad blant legene.

5.2 IGANGSATTE/UTFØRTE FORBEDRINGSTILTAK

Aktuelt forbedrings-område	Tidsperiode for tiltaket	Hva ble gjort av hvem?	Hvilke resultater ble oppnådd?
B-1 Bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV og HCP	Høst 2022 - høst 2024	Prosjekt startet opp pga. registerdata for 2021 viste lav etterlevelse (nasjonal andel 51 %) av anbefaling om bildeundersøkelse av lever hver 6. måned hos personer over 50 år med diagnosene med AIP, PV eller HCP. Tiltak: NAPOS sender halvårlig påminnelsesbrev om anbefaling om leverundersøkelse til alle personer med AIP, PV og HCP som er over 50 år i en toårsperiode. Første påminnelsesbrev ble sendt i januar 2023 og siste i juni 2024. Delmål legerapporterte data for 2023: Økning til over 60 % (tilnærmet 25 % økning fra 2021-resultat). Slutt mål legerapporterte data for 2024:	Legerapporterte data for 2024 viste at slutt målet om minst 75 % etterlevelse ble nådd for 3 av 4 helseregioner. I Helse Midt-Norge var andelen 83 % (n=6), i Helse Nord 80 % (n=5) og i Helse Vest 76 % (n=17). Helse Sør-Øst var eneste helseregion som ikke helt nådde slutt målet, med en andel på 65 % (n=26). Men Helse Sør-Øst hadde likevel en økning på over 70 % fra 2021-resultatet på 38 % (n=24). Nasjonalt var andelen på 72 % i 2024, noe som var like under slutt målet for dette kvalitetsforbedringstiltaket. Dette er en økning på 42 % i forhold til 2021-resultatet på 51 % (n=53). Da mange av skjemaene for 2024 er fylt ut før den siste runden med påminnelsesbrev ble sendt ut, vil man kanskje først se den totale effekten av prosjektet når 2025-

		- Økning til 75 % (tilnærmet 50 % økning fra 2021-resultat) i andelen som får utført bildeundersøkelse lever hver 6.måned.	data blir analysert. Registeret avventer derfor sluttrapport for prosjektet til disse resultatene er klare.
--	--	--	---

Aktuelt forbedrings-område	Tidsperiode for tiltaket	Hva ble gjort av hvem?	Hvilke resultater ble oppnådd?
A-4 Analyse av porfyriprøve (vurdering av sykdomsaktivitet) for AIP, PV og HCP A-7 Kritisk informasjon i kjernejournal for AIP, PV og HCP B-1 Bildeundersøkelse av lever hos pasienter over 50 år med AIP, PV og HCP	Startet i 2020 for AHP. Er et kontinuerlig tiltak og har ingen avslutningsdato.	Registeret sender årlig ut et brev til alle leger som har fylt ut legekontrollskjema i forbindelse med kontroll av en porfyripatient. I brevet blir legens egne innrapporterte data benyttet til å vise hvorvidt legen har utført kontrollen i henhold til NAPOS sine anbefalinger for kontroll (best practice). I tillegg informeres det også om hvor legen kan finne mer informasjon og ressurser. Målet er at tiltaket skal bidra til å øke etterlevelsen av de anbefalte undersøkelsene ved kontroll.	A-4: Andel AHP-pasienter som har fått analysert porfyriprøve har siden 2020 variert mellom 45 % og 52 %, men var i 2024 nede i 42 %. Det kan tenkes at pågående forskningsprosjekt hvor kontrollprøver tas i forbindelse med prosjektene kan være en forklarende faktor på nedgangen. A-7: Andel pasienter som har fått rapportert at diagnosen er registrert som kritisk informasjon i kjernejournal har økt fra 66 % i 2020 til 79 % (n=61) i 2024. Den har vært mellom 76-79 % de tre siste årene. I 2024 varierte andelen mellom 71-88 % i helseregionene. B-1: Andel pasienter over 50 år som har fått utført bildeundersøkelse av lever hvert halvår har økt fra 23 % i 2020 (n=109) til 59 % i 2024 (n=128).

Aktuelt forbedrings-område	Tidsperiode for tiltaket	Hva ble gjort av hvem?	Hvilke resultater ble oppnådd?
A-4 Analyse av porfyriprøve (vurdering av sykdomsaktivitet) for EPP og PCT	Startet i 2021 for PCT og EPP. Er et kontinuerlig tiltak og har ingen avslutningsdato.	Registeret sender årlig ut et brev til alle leger som har fylt ut legekontrollskjema i forbindelse med kontroll av en porfyripatient. I brevet blir legens egne innrapporterte data benyttet til å vise hvorvidt legen har utført kontrollen i henhold til NAPOS sine anbefalinger for kontroll (best practice). I tillegg informeres det også om hvor	Andel PCT-pasienter som har fått analysert porfyriprøve har siden 2021 variert mellom 54-57 % nasjonalt, men var i 2024 nede i 51 %. Kun for Helse Vest har andelen holdt seg. Blant EPP-pasientene har andelen variert mellom 62-67 %, men har gått ned de siste to årene til 55 % i 2024. I 2024 var antall deltagere betydelig høyere enn tidligere år etter

		legen kan finne informasjon og mer ressurser. Målet er at tiltaket skal bidra til å øke etterlevelsen av de anbefalte undersøkelsene ved kontroll.	innføring av reservasjonsrett, og selv om mange av dem som ble inkludert også hadde fått analysert porfyriprøve, er det sannsynlig at inklusjon av disse vil trekke andelen noe ned.
--	--	--	---

6 FORMIDLING AV RESULTATER

[illegible]

7 SAMARBEID OG FORSKNING

7.1 SAMARBEID MED ANDRE FAGMILJØER OG HELSE- OG KVALITETSREGISTRE

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

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

Norsk porfyriregister har i 2019-2023 samarbeidet med Fagsenter for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest, Helse Vest IKT (HVIKT) og Helse Midt-Norge IKT (HEMIT) i forbindelse med videreutvikling av medisinsk registreringsløsning (MRS) for elektronisk pasientrapporteringsløsning (ePROM) for registeret. En utvidelse av denne ePROM-løsningen for å inkludere alle pasienter i registeret ble ferdigstilt i desember 2023. I 2024 ble det i samarbeid med Fagsenter for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest og Folkehelseinstituttet publisert metadata fra Norsk porfyriregister i variabelutforskeren på helsedata.no.

7.2 DATAUTLEVERINGER FRA REGISTERET

Utlevering av data til følgende formål:	2024	2023	2022
Forskning	2	2	0
Kvalitetsforbedring og styringsformål ¹	0	0	0
Andre formål (f.eks. til media)	0	0	0
Totalt	2	2	0

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

Registeret har utlevert data til følgende prosjekter de to siste årene:

- **Akutte porfyrisykdommer og bruk av hormonelle legemidler:**
Prosjektet har som formål å undersøke hvor stor risiko hormonelle legemidler har for å utløse akutte porfyrianfall hos kvinner med AIP, PV og HCP, og bruker data innrapportert til i Norsk porfyriregister i perioden 2002-2022 til dette. Videre ser prosjektet på internasjonal praksis for anbefalinger knyttet til bruk av hormonelle legemidler ved akutt porfyrisykdom. Deler av datamaterialet er brukt i en mastergrad ved Universitetet i Bergen.
- **Oppfølging og behandling av porphyria cutanea tarda (PCT) i Norge:**
Prosjekt er initiert av registeret selv, med finansiering fra Fagsenter for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest. Prosjektet bruker registerdata for deltagere med PCT innrapportert i perioden 2009-2023 til å undersøke hvilken behandling og oppfølging pasienter med PCT i Norge får og effekten av forskjellige behandlingsalternativ. I tillegg undersøkes forekomsten av residiv og hvilke risikofaktorer som ev. karakteriserer de som får residiv av sykdommen. Prosjektet ser også på om innføring av anbefalinger om årlig kontroll og årlig registerpakke har hatt effekt mht. til å påvise og forebygge klinisk residiv av sykdommen.
- **Sporelementer hos pasienter med porphyria cutanea tarda, en prospektiv studie:**
Prosjektet har som mål å undersøke nivået av sporelementer hos pasienter med PCT, og å se på om behandling i form av blodtapping fører til endring i nivåene. Prosjektet inkluderer 39 deltakere diagnostisert i perioden 2011–2016. Prosjektet har fått utlevert data fra Norsk porfyriregister for å få mer bakgrunnsinformasjon om bl.a. symptomvarighet, røykevaner og kroppsmasseindeks.
- **Prediktorer for symptomatisk sykdom og langtidskomplikasjoner ved akutt intermitterende porfyri (PredPor):**
Studien studerer sammenhengen mellom ulike biologiske markører, sykdomsaktivitet og langtidskomplikasjoner hos personer med akutt intermitterende porfyri (AIP). Målet er å beskrive den norske AIP-populasjonen og å se om man kan identifisere faktorer som i fremtiden kan benyttes som mulige prediktorer for symptomatisk sykdom og utvikling av langtidskomplikasjoner. Som en del av denne studien, kartlegges det sykdomsforløp ved forskjellige genvarianter i AIP-genet. For å få et større tallmateriale, har prosjektet fått utlevert data fra Norsk porfyriregister om deltagere med AIP til dette.

7.3 VITENSKAPELIGE ARTIKLER

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

- Baravelli, C.M., Aarsand, A.K., Sandberg, S., Tollånes, M.C. Porphyria cutanea tarda and patterns of long-term sick leave and disability pension: A 24-year nationwide matched cohort study. *Orphanet J Rare Dis.* May 4;17(1):180. (2022).

Flere artikler som benytter data fra Norsk porfyriregister (utleveringer i 2023 og 2024) og en artikkel som utgår fra Europeisk porfyriregister er under utarbeiding og forventes publisert i løpet av høsten 2024/vinteren 2025.

DEL 3
STADIEVURDERING OG PLAN FOR VIDERE UTVIKLING AV
REGISTERET

8 REFERANSER TIL VURDERING AV STADIUM

8.1 VURDERINGSPUNKTER

Tabell 27. Vurderingspunkter for stadium for Norsk porfyriregister og registerets egen evaluering.

Norsk porfyriregister			Egen vurdering 2024	
Nr	Beskrivelse	Kapittel	Ja	Nei
Stadium 2				
1	Samler data fra alle aktuelle helseregioner	4.1	☐ ✓	☐
2	Presenterer kvalitetsindikatorene på nasjonalt nivå	2.1	☐ ✓	☐
3	Har en konkret plan for gjennomføring av dekningsgradsanalyser	4.2	☐ ✓	☐
4	Har en konkret plan for gjennomføring av analyser og jevnlig rapportering av resultater på enhetsnivå tilbake til deltakende enheter <i>Kommentar: Ingen sykehus sender systematisk eller rutinemessig data til registeret. Data presenteres på helseregionnivå eller fordelt på type lege. Innrapporterende leger får tilsendt individuelle tilbakemeldingsbrev med egne resultater samt den årlige nyhetsavisen fra registeret.</i>	6	☐ ✓	☐
5	Har en oppdatert plan for videre utvikling	9	☐ ✓	☐
Stadium 3				
6	Kan dokumentere komplettethet av kvalitetsindikatorer	4.3	☐ ✓	☐
7	Kan dokumentere dekningsgrad på minst 60 % i løpet av siste to år	4.2	☐ ✓	☐
8	Registeret skal minimum årlig presentere kvalitetsindikatorresultater interaktivt på nettsiden kvalitetsregistre.no	6	☐ ✓	☐
9	Registrerende enheter kan få utlevert eller tilgjengeliggjort egne aggregerte og nasjonale resultater	6	☐ ✓	☐
10	Presenterer deltakende enheters etterlevelse av de viktigste faglige retningslinjer	2.1	☐ ✓	☐
11	Har en oppdatert plan for videre utvikling av registeret	9	☐ ✓	☐
Stadium 4				
12	Har i løpet av de siste 5 år dokumentert om innsamlede data er korrekte og reliable <i>Kommentar: Registeret gjør systematisk sjekk av innregistreringsfeil av papirskjema. Korrekthet sjekkes også mot pasientjournal for sykehusinnleggelser oppgitt i AHP-pasientskjema. Reliabilitetsundersøkelse av legekrollskjema gjennomføres høsten 2025.</i>	4.3	☐	☐ ✓

13	Kan dokumentere dekningsgrad på minst 80% i løpet av siste to år	4.2	☐ ✓	☐
14	Presenterer minst to ganger årlig kvalitetsindikatorresultater interaktivt på nettsiden kvalitetsregistre.no	6	☐ ✓	☐
15	Registeret skal dokumentere at data anvendes vitenskapelig	7.3	☐ ✓	☐
16	Presenterer resultater på enhetsnivå for PROM/PREM (der dette er mulig)	2.2	☐ ✓	☐
Nivå A, B eller C				
Sett ett kryss for aktuelt nivå registeret oppfyller			Ja	
Nivå A				
17	Registeret kan dokumentere resultater fra kvalitetsforbedrende tiltak som har vært igangsatt i løpet av de siste tre år. Tiltakene skal være basert på kunnskap fra registeret	5.2	☐ ✓	
Nivå B				
18	Registeret kan dokumentere at det i rapporteringsåret har identifisert forbedringsområder, og at det er igangsatt eller kontinuert/videreført pasientrettet kvalitetsforbedringsarbeid	5.1, 5.2	☐ ✓	
Nivå C				
19	Oppfyller ikke krav til nivå B		☐	

9 UTVIKLING AV REGISTERET

9.1 REGISTERETS OPPFØLGING AV FJORÅRETS VURDERING FRA EKSPERTGRUPPEN

Nedenfor er ekspertgruppens vurdering fra årsrapporten for 2023 og tilbakemelding på hvordan registeret har jobbet for å forbedre seg på disse punktene.

VURDERING 2023

Overordnet vurdering av registeret:

Som i fjor lever Porfyriregisteret opp til å være et register med god kvalitet, med en rapport av god kvalitet. Registeret har aktivitet på en rekke områder. Det er utlevert data til 2 forskningsprosjekt i 2023. Ekspertgruppen ser fram til produktet fra disse.

Registerets utvikling:

Registeret har validert bruken av MRS opp mot papirskjema og finner en bra overensstemmelse. Dette er positivt for andre registre som jobber med overgang fra registrering fra papir til MRS. I 2024 innførte registeret ePROM. Registeret sannsynliggjør at dette vil øke svarprosent fra pasientene.

Beskrivelsen av validering av korrekthet for variable er noe uklar. Sjekkes korrekthet opp mot eksterne kilder (f.eks pasientjournal)? Det dokumenteres ikke vurdering av reliabilitet.

Innføring av MRS ser ikke ut til å ha hatt en vesentlig innvirkning på registerets dekningsgrad. Gjennomføringen av DPIA gjør at registeret ønsker å søke om reservasjonsrett. Dette vil med høy sannsynlighet løfte dekningsgraden over 80%. Til tross for godt arbeid ved registeret vurderes registeret også i år å være i stadium 3A.

REGISTERETS OPPFØLGING

Registeret takker for ekspertgruppens tilbakemelding og kommenterer nedenfor på de forskjellige punktene.

Svarprosent AHP og EPP etter innføring av ePROM:

Den samlede svarprosenten på årlige pasientskjema økte til 75 % i 2024, fra 69 % i 2023. Dette skyldes sannsynligvis at alle registerdeltagere nå kan rapportere digitalt. I 2024 ble ePROM-løsning ble tatt i bruk for de årlige pasientskjemaene for de fire diagnosene AIP, PV, HCP og EPP. Svarprosenten for tre av fire diagnosene økte markant ved innføring av ePROM (Tabell 20), sammenlignet med tallene fra 2023. For AIP var svarprosenten 76 % (52 % i 2023), for PV 81 % (62 % i 2023) og for EPP 79 % (52 % i 2023). For HCP gikk svarprosenten noe ned, fra 83 % til 75 %, men her er n svært lav (2024: mottatt fra 6 av 8, 2023: fra 5 av 6).

Sjekkes korrekthet opp mot eksterne kilder (f.eks pasientjournal)?

Korrekthet sjekkes mot eksterne kilder (pasientjournal) for sykehusinnleggelser oppgitt i

pasientskjema for diagnosene AIP, PV og HCP. Når en pasient har rapportert en innleggelse grunnet akutt porfyrianfall henter registeret inn journalopplysninger fra det aktuelle sykehuset. Opplysningene pasienten har gitt om innleggelsen valideres mot journalopplysningene, og dersom det er uoverensstemmelser mellom disse eller det er mangler i informasjonen som er rapport av pasient, korrigeres de registrerte opplysningene, jf. kapittel 4.3.2.

For mange av registerets variabler vil det være en omfattende jobb å sjekke dataene mot eksterne kilder. Dersom opplysninger om legekontroll, symptomer, behandling og oppfølging skulle verifiseres mot pasientjournal, måtte vi ha innhentet opplysninger fra fastleger, privatpraktiserende spesialister og sykehus over hele Norge, for hver enkelt person vi mottok opplysninger om. Registeret har mulighet til å sjekke korrekthet for avkrysning i legekontrollskjema som gjelder innsending av prøver for kontroll av porfyrisykdommen. De aller fleste av disse prøvene analyseres ved Haukeland universitetssjukehus, og registeret kan vha. sykehusets laboratorieinformasjonssystem sjekke om det er mottatt prøve for registerdeltagere. Registeret vil vurdere om det kan gjennomføres.

Det dokumenteres ikke vurdering av reliabilitet:

Høsten 2025 gjennomfører registeret en reliabilitetsundersøkelse av legekontrollskjemaene for de to største pasientgruppene i registeret, AIP og PCT, se kapittel 4.3.3. Prosjektet skal ferdigstilles høsten 2025. Fagsenter for kvalitetsregistre i Helse Vest har bistått i planleggingen av undersøkelsen. Det er utarbeidet caser som representerer pasientpopulasjonen og reflekterer informasjon gitt i reelle skjema. Disse sendes til et utvalg leger som er i målgruppen for legekontrollskjema, og legene skal fylle ut legekontrollskjema basert på informasjonen i casene. Målet med undersøkelsen er å få vite mer om graden av reliabilitet for de undersøkte variablene.

Tidsplan for prosjektet er:

- September 2025: Legene fyller ut skjema
- Oktober-november 2025: Dataregistrering og analysering
- Desember 2025: Rapportskriving og konklusjon

Dekningsgrad

Etter innføring av reservasjonsrett i 2024 har registeret nå en dekningsgrad på 95 % samlet for alle diagnoser, beregnet blant pasienter som var i live innen utgangen av rapporteringsåret (se kapittel 4.2.1). Dette er som forventet en klar økning fra 2023, da den samlede dekningsgraden var på 72 %. Alle diagnoser og alle helseregioner har nå en dekningsgrad som er høyere enn 80 %. Den laveste dekningsgraden finner vi i Helse Nord for diagnosene AIP, PV og HCP, denne er på 92 %. Dekningsgraden for pasienter som fikk diagnosen i 2024 er på 100 %.

9.2 PLANER OG BEHOV

UTVIKLING TIL NESTE STADIUM

For å nå stadium 4 mangler registeret å dokumentere om innsamlede data er korrekte og reliable. Registeret utfører høsten 2025 en reliabilitetsstudie for legekrollskjema, jf. kapittel 9.1 Registerets oppfølging.

Registeret vurderer også å gjennomføre sjekk av korrekthet for variablene i legekrollskjemaene som gjelder innsending av prøver for kontroll av porfyrisykdommen. Siden de aller fleste av disse prøvene analyseres ved Haukeland universitetssjukehus har registeret mulighet for å sammenligne avkryssing i legekrollskjema mot mottatte/analyserte prøver ved HUS.

ANDRE PLANLAGTE FORBEDRINGSTILTAK

Registerets nettsider med engelsk tekst: Informasjonen på nettsidene til registeret bør også være tilgjengelig på engelsk. Det vil arbeides for at det utvikles en engelsk versjon av alle registerets sider, samt informasjonsskrivet.

Gjennomgang av risiko: Registeret skal i løpet av høsten 2025 gjennomføre en ny gjennomgang av risiko etter innføring av reservasjon, etter anbefaling fra PVO.

Gjennomførte forbedringstiltak i 2024:

- Registeret endret driftsform til å bli reservasjonsbasert, og fikk da teknisk løsning i MRS for reservasjon via Helsenorge. Samlet dekningsgrad for alle diagnoser økte da til 95 % per 2024.
- Etter at registeret ble basert på reservasjonsrett, ble det i 2024 gjort en større revisjon og oppdatering av informasjonen på registerets nettsider.
- Registeret publiserte data på sykehusviseren to ganger årlig for første gang i 2024 (15.juni og 15. desember 2024).
- Registeret publiserte metadata for legekrollskjema PCT på helsedata.no. Registeret vil publisere metadata for flere skjema etter at oppgradering til MRS 5 blir gjennomført.
- Kvalitetsforbedringsprosjekt har blitt gjennomført i 2022-2024, hvor påminnelse om anbefaling av bildeundersøkelse av lever to ganger årlig sendes ut til alle personer over 50 år med AHP. Full effekt av tiltakene vil vises når 2025-data er analysert.

BEHOV FOR TEKNISKE OG ANDRE FORBEDRINGER

Endringer og videreutvikling i MRS: Registeret meldte i 2022 inn flere tekniske behov. Dette omfatter oppdatering og forbedringer av eksisterende MRS-løsning, spesielt revidering av legekrollskjema. Det er også ønsket en prøvesvarmodul med automatisk datafangst og løsning for tilbakemeldingsrapport til leger frembrakt fra MRS.

Digitalisering av diagnoseskjema: Registeret ønsker å få ePROM også for diagnoseskjemaene og behandlingsskjema PCT, og planlegger sende inn behovsskjema for dette. Med innføring av reservasjonsrett vil det være uproblematisk å sende diagnoseskjema digitalt til nye deltagere.

Oppgradering av MRS: Registeret venter også fortsatt på å bli overført til nyeste versjon av MRS (MRS5.0).

10 LITTERATUR

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

RELEVANTE NETTSIDER:

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

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

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

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