

Vedlegg til

RAPPORTERING 2010

KOMPETANSESENTER: Nasjonalt kompetansesenter for porfyri sykdommer (NAPOS)

Tabell 1 a

**Totalt antall registrerte brukere/pasienter.
Diagnoser angitt ved ICD- 10 koder**

Diagnoser	2009	2010 *	Antall nye med diagnose ved senteret
Erytropoietisk protoporfyri (EPP) E80.0	30	32	2
Porphyria cutanea tarda (PCT) E80.1	529	554	36
Akutt intermitterende porfyri (AIP) E80.2	313	321	12
Porphyria variegata (PV) E80.2 (annen porfyri)	25	27	2
Hereditær koproporfyri (HCP) E80.2 (annen porfyri)	9	10	1
Kongenital erytropoietisk porfyri (CEP) E80.0	1	1	0
Totalt	907	945	53

* korrigeret for 15 tidligere registrerte pasienter som døde i løpet av 2010.

Tabell 1b

Antall registrerte brukere med individuell plan

	2009	2010
Brukere som har individuell plan	2	2
Antall av disse som er initiert av senteret	0	0

Tabell 2

Totalt antall personer som er registrert i tabell 1 fordelt på alder og fylke.

Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	Over 80 år	Totalt 2009	Totalt 2010	Differanse 2009-2010
Akershus	3	46	23	3	71	75	4
Aust-Agder	4	52	10	4	70	70	0
Buskerud	2	42	7	2	51	53	2
Finnmark	3	2	2	0	8	7	-1
Hedmark	1	12	6	3	20	22	2
Hordaland	4	57	14	1	77	76	-1
Møre og Romsdal	5	48	15	2	63	70	7
Nord-Trøndelag	2	23	10	1	36	36	0
Nordland	6	34	11	0	47	51	4
Oppland	0	22	6	0	26	28	2
Oslo	3	52	15	2	71	72	1
Rogaland	4	59	9	5	73	77	4
Sogn og Fjordane	2	7	5	0	15	14	-1
Sør-Trøndelag	3	47	17	1	68	68	0
Telemark	7	34	6	1	48	48	0
Troms	6	22	5	0	28	33	5
Vest-Agder	3	20	4	2	29	29	0
Vestfold	1	43	15	1	54	60	6
Østfold	2	24	15	0	40	41	1
Ukjent bosted /emigrert	1	11	3	0	12	15	3
Totalt	62	656	198	28	907	945	38

Tabell 3
Antall tilbud/tjenester/konsultasjoner som ytes til enkeltbrukere/pasienter og deres pårørende og hjelpeapparatet

Hvis en person/hjelpeapparat får flere tilbud/tjenester/konsultasjoner, skal alle enkeltganger telles. For utreiser telles kun antall brukere (ikke antall fagpersoner som reiser)

Konsultasjoner/samtaler under et flere-dagers kurs/opphold på senteret skal ikke registreres her.

Sett minus i kolonnen hvis senteret ikke gir nevnte tilbud.

Type tjeneste	Totalt 2009	Totalt 2010	Differanse 2009-2010	Herav antall nye brukere
Genetisk veiledning	115	69	- 46	
Brukerrettet utreise i forbindelse med en enkelt bruker/pasient	46 *	39 *	- 7	
Fag/temadager på senteret for brukere/hjelpeapparat	-	-		
Mottatte henvendelser ¹ (som brev, tlf e-post o.s.v.)	Ca. 6 daglig	Ca. 6 daglig		
Annet:				
Undervisning helsepersonell	18 timer	23 timer	5 timer	
Sykepleiefaglige samtaler		15		
Medikamenthenvendelser	79	89	10	
Utredning/diagnostisering	461	590 **	129	53
Behandling/oppfølging	272	253 **	-19	
Rådgivning til leger og annet helsepersonell	Ca. 100 tlf og 20 e-poster	Ca. 100 tlf og 20 e-poster		
Individuelle opphold/poliklinikk	32	20	-12	

* Antall enkeltbrukere/pas vi hadde utreise til ifbm. genetisk veiledning

** 1050 prøver fra 843 ulike personer er analysert. Av disse hadde 253 kjent porfyri og 590 er nye personer som ikke er undersøkt tidligere. I tillegg kommer 15 prosjektprøver og 40 biobankprøver.

Tabell 4
Kurs/opphold for brukere/pas. og pårørende i regi av senteret

Målgruppe (diagnosegruppe)	Varighet Antall dager	Antall deltakere	Antall deltakere med diagnose	Antall nye med diagnose	Antall pårørende
Totalt 2010² *	2	108	61	31	47
Totalt 2009³ **	2	102	64	26	38

* Porfyrikurs kutane porfyrier, Scandic hotel Bergen Airport høsten 2010

** Porfyrikurs akutte porfyrier, Scandic hotel Bergen Airport høsten 2009

Tabell 5
Har senteret

- a) Eget styre for virksomheten ()
 b) Referansegruppe (X)
 c) Brukerråd/ senterråd ()
 d) Annet (spesifiser)

Brukermedvirkning: Årlig samarbeidsmøte med pasientforeningen Norsk porfyriforening (NPF). Brukerrepresentanter deltar også i referansegruppen, kurskomité og trykderettighetskomité.

¹ Dvs henvendelser som utløser tjenester fra senteret

² Diagnosegruppene som har fått tilbud varierer fra år til år for mange av sentrene, men antall brukere/pasienter, pårørende og søsken kan sammenlignes fra år til et annet.

³ Diagnosegruppene som har fått tilbud varierer fra år til år for mange av sentrene, men antall brukere/pasienter, pårørende og søsken kan sammenlignes fra år til et annet.

Annet (valgfritt)

Norsk porfyriregister

Det er fortsatt stor oppslutning om Norsk porfyriregister. Vi har til nå fått inn over 650 spørreskjemaer fordelt på de ulike porfyrier som finnes i Norge. Biobanken tilknyttet registeret inneholder 600 biobankprøver fra porfyripasienter. Informasjon fra registeret brukes til å optimalisere behandling og oppfølging hos personer med porfyri, og er grunnlag for utarbeidelse av retningslinjer som distribueres per brev og legges ut på nettsidene til NAPOS. Innrapportert bruk av legemidler gjør at vi stadig kan oppdatere legemiddeldatabasen samt gi individuell tilbakemelding til den enkelte bruker. Det ble i 2010 publisert en artikkel om graviditet og porfyri der opplysninger fra Norsk porfyriregister ble koblet med opplysninger fra Medisinsk fødselsregister. NAPOS deltok i 2010 med posterpresentasjon på Kvalitetsregisterkonferansen i Trondheim, samt deltok på satelittsymposium for kvalitetsregistre i Helse Vest og nettverksmøte for kvalitetsregistre på Gardemoen. Norsk porfyriregister søkte om formalisert status som nasjonalt medisinsk kvalitetsregister i 2010. Norsk porfyriregister har fått tilbakemelding om at vi ligger godt an til å oppnå en slik status, men den endelige beslutningen er inntil videre utsatt. Utsettelsen gjøres i påvente av ferdigstilling av teknisk fellesplattform for de registrene som allerede har nasjonal status.

Fagseminar NAPOS

NAPOS arrangerte høsten 2010 et to-dagers fagseminar for alle sine ansatte. Seminaret bestod av både gruppearbeid og plenumsdiskusjoner. En av hovedproblemstillingene på seminaret var målsetninger og kvalitetspolitikk for NAPOS, samt individuelle mål for den enkelte ansatte. På seminaret ble det formulert et forslag til hovedmålsetting: *"NAPOS har som mål at personer med porfyri skal bli diagnostisert, behandlet og fulgt opp på en optimal måte og i samsvar med pasientens behov"*. NAPOS vil oppnå dette ved å holde seg faglig oppdatert, samle erfaringer fra brukere og helsepersonell, spre kunnskap til helsepersonell, pasienter og pårørende og drive forskning og utvikling. Andre temaer som ble diskutert på seminaret var pasientkurs, utvikling av viktige "Ta med hjem" budskap for ulike temaer på kurset, porfyrirelaterte laboratoriemetoder og nye forskningsprosjekter.

Referansegruppe for NAPOS

Referansegruppen for NAPOS gir innspill til arbeidet som gjøres ved NAPOS og behandler årsrapporten som sendes inn via Helse Vest. Brukerforeningene har tre representanter i referansegruppen. Gruppen hadde ett møte i 2010, og har bestått av Sverre Sandberg, medisinsk biokjemiker (Helse Vest RHF), Mette C. Tollånes, medisinsk biokjemiker (Helse Vest RHF), Torunn Fiskerstrand, medisinsk genetiker (Helse Vest RHF), Olav Sandstad, gastroenterolog (Helse Sør-Øst RHF), Arne Hjemmen, allmennlege (Helse Sør-Øst RHF), Arne Sandvik, gastroenterolog (Helse Midt-Norge RHF), Geir Tollåli, gastroenterolog (Helse Nord RHF), Thorgunn Lindøe (Norsk porfyriforening), Gunhild Salvesen (Norsk porfyriforening) og Per Anders Nygaard (Porfyriforeningen i Nordland).

Fylkesvis fordeling av personer med porfyrisykdom i Norge

I tabell 6 nedenfor ser vi den fylkesvise fordelingen og prevalens pr. 100000 innbyggere, for personer med akutt intermitterende porfyri (AIP) og porphyria cutanea tarda (PCT) som er de to vanligste porfyridiagnosene i Norge. Det er brukere i alle fylker, men i noen fylker er prevalensen høyere enn i andre. Dette skyldes at porfyrier er arvelige sykdommer og visse mutasjoner har oppstått visse steder i landet, spesielt gjelder dette to mutasjoner for AIP som er hyppige i Nordland og Aust-Agder/Telemark. Vi vet også at det sannsynligvis oppstod en mutasjon for PCT i tidlig middelalder på Møre. Den høye prevalensen av PCT i Aust-Agder og Vestfold vil vi gå nærmere inn på for å se om vi kan finne en årsak til den. En del av forskjellene beror selvsagt også på tilfeldigheter da tallmaterialet er ganske lite. De 70 personene som tilhører de fire minst utbredte porfyridiagnosene i Norge (EPP, PV, HCP og CEP) er ikke tatt med i tabell 6, men disse fordeler seg relativt jevnt i alle fylker.

Tabell 6.
Fylkesvis fordeling og prevalens pr. 100000 innbyggere, for personer med akutt intermitterende porfyri (AIP) og porphyria cutanea tarda (PCT) i Norge.

Fylke	Personer med porfyrisykdom i Norge pr. 31.12.2010	AIP	PCT	Folketall SSB pr. 01.10.2010	Totalt pr. 100000 innb.	AIP pr. 100000 innb.	PCT pr. 100000 innb.
01 Østfold	41	11	28	274251	14.95	4.01	10.21
02 Akershus	75	14	54	543642	13.80	2.58	9.93
03 Oslo	72	17	50	596923	12.06	2.85	8.38
04 Hedmark	22	10	12	191465	11.49	5.22	6.27
05 Oppland	28	3	18	185922	15.06	1.61	9.68
06 Buskerud	53	10	37	260217	20.37	3.84	14.22
07 Vestfold	60	7	50	233198	25.73	3.00	21.44
08 Telemark	48	21	26	169094	28.39	12.42	15.38
09 Aust-Agder	70	36	32	109808	63.75	32.78	29.14
10 Vest-Agder	29	13	11	172021	16.86	7.56	6.39
11 Rogaland	77	37	38	434572	17.72	8.51	8.74
12 Hordaland	75	31	35	483074	15.53	6.42	7.25
14 Sogn og Fjordane	14	8	5	107635	13.01	7.43	4.65
15 Møre og Romsdal	70	15	53	253334	27.63	5.92	20.92
16 Sør-Trøndelag	68	15	50	293506	23.17	5.11	17.04
17 Nord-Trøndelag	36	14	20	131842	27.31	10.62	15.17
18 Nordland	52	39	9	237053	21.94	16.45	3.80
19 Troms	33	15	16	157388	20.97	9.53	10.17
20 Finnmark	7	2	2	73202	9.56	2.73	2.73
Ukjent bosted	15	3	8				
TOTALT	945	321	554	4908147	19.25	6.54	11.29