

Vedlegg til

RAPPORTERING 2011

KOMPETANSESENTER: Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS)

Tabell 1 a

Totalt antall registrerte brukere/pasienter.

Diagnoser angitt ved ICD- 10 koder

Diagnoser	2010	2011 *	Antall nye med diagnose ved senteret
Erytropoietisk protoporfyri (EPP) E80.0	32	32	0
Porphyria cutanea tarda (PCT) E80.1	554	576	31
Akutt intermitterende porfyri (AIP) E80.2	321	327	8
Porphyria variegata (PV) E80.2 (annen porfyri)	27	30	3
Hereditær koproporfyri (HCP) E80.2 (annen porfyri)	10	10	0
Kongenital erytropoietisk porfyri (CEP) E80.0	1	1	0
Hepatoerytropoietisk porfyri (HEP)	1	1	0
Totalt	945	977	42

* korrigert for tidligere registrerte pasienter som døde i løpet av 2011.

Tabell 1b

Antall registrerte brukere med individuell plan

	2010	2011
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 2010	Totalt 2011	Differanse 2010-2011
Akershus	4	47	23	3	75	77	2
Aust-Agder	4	51	13	4	70	72	2
Buskerud	2	42	8	2	53	54	1
Finnmark	3	2	1	0	7	6	-1
Hedmark	0	12	5	6	22	23	1
Hordaland	3	56	16	1	76	76	0
Møre og Romsdal	5	44	20	2	70	71	1
Nord-Trøndelag	2	25	10	1	36	38	2
Nordland	6	36	14	0	51	56	5
Oppland	0	23	7	0	28	30	2
Oslo	4	57	16	2	72	79	7
Rogaland	4	56	15	5	77	80	3
Sogn og Fjordane	2	8	5	0	14	15	1
Sør-Trøndelag	2	49	17	3	68	71	3
Telemark	7	35	5	1	48	48	0
Troms	5	22	5	0	33	32	-1
Vest-Agder	3	20	5	2	29	30	1
Vestfold	1	41	16	1	60	59	-1
Østfold	2	24	17	1	41	44	3
Ukjent bosted /emigrert	1	12	3	0	15	16	1
Totalt	60	662	221	34	945	977	32

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 2010	Totalt 2011	Differanse 2010-2011	Herav antall nye brukere
Genetisk veiledning	69	82	13	
Brukerrettet utreise i forbindelse med en enkelt bruker/pasient	39 *	32 *	-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	23 timer	23 timer	0	
Sykepleiefaglige samtaler	15	30	15	
Medikamenthenndelser	89	66	-23	
Utredning/diagnostisering	590 **	590 **	0	42
Behandling/oppfølging	253 **	258 **	5	
Rådgivning til leger og annet helsepersonell	Ca. 100 tlf og 20 e-poster	Ca. 100 tlf og 25 e-poster		
Individuelle opphold/poliklinikk	20	22	2	
E-post henvendelser til porfyri@helse-bergen.no	247	297	50	

* Antall enkeltbrukere/pas vi hadde utreise til; 30 stk ifbm. genetisk veiledning samt 2 stk veiledningsmøter med info om EPP og lysbeskyttelse i hjem og på skole, psykososiale aspekter, og trygderettigheter.

** 1099 prøver fra 848 ulike personer er analysert. Av disse hadde 258 kjent porfyri og 590 er nye personer som ikke er undersøkt tidligere. I tillegg kommer 15 prosjektprøver og 21 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 2011² *	2	58	42	4	16
Totalt 2010² **	2	108	61	31	47

* Porfyrikurs akutte porfyrier, Quality Hotel Edvard Grieg høsten 2011

** Porfyrikurs kutane porfyrier, Scandic hotel Bergen Airport høsten 2010

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 trygderettighetskomité.

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.

Annet (valgfritt)

Norsk porfyriregister

Det er fortsatt stor oppslutning om Norsk porfyriregister. Vi har til nå fått inn 676 spørreskjemaer fordelt på de ulike porfyrier som finnes i Norge. Biobanken tilknyttet registeret inneholder 621 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. Registeret deltok i 2011 med posterpresentasjon på en internasjonal porfyrikongress i Cardiff samt på Regional kvalitetsregisterkonferanse i Bergen. NAPOS fikk i 2011 tildelt midler fra Nasjonalt servicemiljø for medisinske kvalitetsregistre (SKDE) til utvikling og kvalitetssikring av Norsk porfyriregister samt midler fra Helse Vest for å inkludere informasjon fra helsepersonell i registeret. Målsetningen for dette kvalitetsforbedringsprosjektet er å øke kvaliteten på eksisterende og fremtidige data i Norsk porfyriregister. For å oppnå dette har vi fra høsten 2011 ansatt to personer som skal gjennomgå og videreutvikle registerets rutiner for kvalitetskontroll, kvalitetssikre allerede innsamlede data, forberede datainnsamling fra helsepersonell, samt planlegge faste datauttrekk fra registeret.

Europeisk porfyriregister

I 2011 vedtok styringsgruppen i EPNET at et nytt felles europeiske porfyriregister skal legges til NAPOS i Bergen. Dette finansieres av EU midler. Dette registeret skal innhente pseudonymiserte pasientdata fra porfyripasienter over hele Europa ved hjelp av et webbasert spørreskjema. I den forbindelse arrangerte NAPOS i september 2011 et oppstartsmøte i Bergen for registerstyringsgruppen i EPNET. På dette møtet ble det diskutert bl.a. hvordan datainnsamlingen skal foregå og hvilke variabler som skal inkluderes. På et møte i Paris i oktober 2011 ble den første skissen for det nye registeret presentert for alle medlemmene i EPNET. NAPOS har i 2011 begynt utviklingen av en elektronisk rapporteringsløsning via internett. Det er i 2011 også utarbeidet pasientsamtykker og en egen risikovurdering, og det er sendt søknad til Datatilsynet om godkjenning av det nye registeret. Det europeiske porfyriregisteret vil være basert på skriftlig informert samtykke fra den enkelte pasient.

Fagseminar NAPOS

NAPOS arrangerte høsten 2011 et to-dagers fagseminar for alle sine ansatte. Seminaret bestod av både gruppearbeid og plenumsdiskusjoner. Av temaer som ble diskutert på seminaret var målsetninger og kvalitetspolitikk for NAPOS, kvalitetsforbedring av Norsk porfyriregister, Europeisk porfyriregister, laboratoriemetoder og prøveflyt, nye porfyrirelaterte metoder, diagnostiske algoritmer og medikamenter.

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 2011, og har bestått av Sverre Sandberg, medisinsk biokjemiker (Helse Vest RHF), Aasne K. Aarsand, 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), Inger Mathilde Lofterød, hudlege (Helse Sør-Øst RHF), Arne Sandvik, gastroenterolog (Helse Midt-Norge RHF), Geir Tollåli, gastroenterolog (Helse Nord RHF), Thorgunn Lindøe (Norsk porfyriforening), Per Asle Madsen (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 74 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. 31.12.2011	AIP	PCT	Folketall SSB pr. 01.10.2011	Totalt pr. 100000 innb.	AIP pr. 100000 innb.	PCT pr. 100000 innb.
01 Østfold	44	11	31	277766	15,84	3,96	11,16
02 Akershus	77	15	56	553705	13,91	2,71	10,11
03 Oslo	79	24	47	611491	12,92	3,92	7,69
04 Hedmark	23	9	14	192680	11,94	4,67	7,27
05 Oppland	30	3	20	187049	16,04	1,60	10,69
06 Buskerud	54	8	41	264176	20,44	3,03	15,52
07 Vestfold	59	5	50	235891	25,01	2,12	21,20
08 Telemark	48	21	26	169872	28,26	12,36	15,31
09 Aust-Agder	72	36	34	111227	64,73	32,37	30,57
10 Vest-Agder	30	12	13	173957	17,25	6,90	7,47
11 Rogaland	80	38	39	441456	18,12	8,61	8,83
12 Hordaland	76	33	36	489091	15,54	6,75	7,36
14 Sogn og Fjordane	15	8	6	108124	13,87	7,40	5,55
15 Møre og Romsdal	71	14	55	256133	27,72	5,47	21,47
16 Sør-Trøndelag	71	15	53	297366	23,88	5,04	17,82
17 Nord-Trøndelag	38	14	22	133045	28,56	10,52	16,54
18 Nordland	56	41	10	238068	23,52	17,22	4,20
19 Troms	32	14	16	158269	20,22	8,85	10,11
20 Finnmark	6	2	1	73663	8,15	2,72	1,36
Ukjent bosted	16	4	6				
TOTALT	977	327	576	4973029	19,65	6,58	11,58