



Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer

Hjemmeside:
www.muskelregisteret.no
E-post: muskelregistert@unn.no

Postadresse:
Nevromuskulært kompetansesenter
Postboks 33
9038 Universitetssykehuset Nord-Norge

Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer

Årsrapport 2010

Innledning

Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer (Muskelregisteret) er et nasjonalt medisinsk kvalitetsregister. Registeret gir grunnlagsdata for kartlegging av funksjonsnivå og hjelpebehov for pasienter med nevromuskulære sykdommer. Det naturlige forløpet av tilstandene varierer og kartlegging av endringer av funksjon over tid kan gi oversikt over sykdomsutviklingen. Dette er viktig informasjon som kan brukes til å identifisere effektive behandlingstilbud i forskningsprosjekter. Sykdomsgruppen er heterogen slik at forskning på de enkelte sykdommer må baseres på konkrete prosjekter med undersøkelser og innhenting av ytterligere data utover registerdataene. Vårt ønske er at personer i denne neurologiske sykdomsgruppen kan få nytte av den fokusering og satsing på forbedret diagnostikk og behandling som Muskelregisteret vil medføre. Dette er en pasientgruppe som er viet lite oppmerksomhet og registeret muliggjør forskning på områder som hittil har hatt mangelfullt kunnskapsgrunnlag. De sykdomsgruppene som registeret omfatter er arvelige og medfødte muskelsykdommer, polynevropatier og spinal muskelatrofi. Dette omfatter følgende ICD 10 hoveddiagnoser (undergruppe spesifiseres i registreringskjemaet):

Diagnose ICD 10

G71.0 Muskeldystrofi
G71.1 Myotone lidelser
G71.2 Medfødte myopatii
G71.3 Mitokondriemyopati
G71.8 Andre spesifiserte primære muskelsykdommer
G71.9 Uspesifisert primær muskelsykdom
G72.3 Periodisk paralyse
G12.0 Infantil spinal muskelatrofi type 1 (Werdnig-Hoffman syndrom)
G12.1 Annen arvelig spinal muskelatrofi
G12.8 Annen spesifisert spinal muskelatrofi og beslektede syndromer
G12.9 Uspesifisert spinal muskelatrofi
G60.0 Arvelig motorisk og sensorisk nevropati
G60.1 Refsums sykdom
G60.2 Nevropati i tilknytning til arvelig ataksi
G60.8 Annen spesifisert arvelig og idiopatisk nevropati
G60.9 Uspesifisert arvelig idiopatisk nevropati

Undergruppe/Fritekst
(f.eks limb-girdle muskeldystrofi, type 2b eller Charcot-Marie-Tooth, type 1a)

En nasjonal styringsgruppe bestående av fagpersoner fra hele landet har det faglige ansvaret for registeret. Registeret eies av Helse Nord som også er databehandlingsansvarlig. Den daglige driften av registeret skjer ved Neurologisk og nevrofysiologisk avdeling og Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) ved Universitetssykehuset i Nord-Norge (UNN). Registeret er samtykkebasert, og personer som skal registreres i registeret må underskrive på en samtykkeerklæring. Opplysningene i registeret behandles konfidensielt og ingen

personidentifiserbare opplysninger vil komme fram i rapporter eller forskningsresultater fra registeret. Den nasjonale styringsgruppen må godkjenne alle forskningsprosjekter.

Registeret ble åpnet sommeren 2008. Det er ikke tidligere levert skriftlige årsrapporter. Vi vil fra 2012 levere skriftlige årsrapporter om det foregående år i januar måned.

Organisatoriske forhold

Eva Stensland, har vært faglig leder av registeret fra oppstarten i 2008 og fram til hun sluttet i sin stilling som overlege ved Nevrologisk og nevrofysiologisk avdeling, UNN, i mars 2010. Hun er nå overlege ved Avdeling for fysikalsk medisin og rehabilitering, UNN. Kjell Arne Arntzen, overlege, Nevrologisk og nevrofysiologisk avdeling, UNN, ble ansatt som ny faglig leder for registeret 1. sept 2010. Ved møte i den nasjonale styringsgruppen for registeret 18.nov 2010 ble Eva Stensland valgt til ny leder av styringsgruppen for Sigurd Lindal som gikk ut av styringsgruppen. Kjell Arne Arntzen overtok Eva Stenslands tidligere plass i gruppen. De øvrige medlemmene av styringsgruppen er som tidligere: Prof. Magnhild Rasmussen, Barneavdelingen, Rikshospitalet, Prof. Jan Aasly, Nevrologisk avd., St. Olavs hospital, Prof. Laurence Bindoff, Nevrologisk avd., Haukeland Universitetssykehus.

Anna Kirsti Kvitnes er ansatt som konsulent ved Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) ved UNN i 50 % stilling og jobber spesielt med den daglige driften av Muskelregisteret. Hun tar i mot registreringsskjema og samtykkeerklæringer og legger disse inn i vår database.

Faglig leder har deltatt på nasjonale og regionale registerkonferanser i 2010. Det ble foretatt et besøk ved Nevrologisk avdeling ved St. Olavs hospital, hvor det ble grundig informert om muskelregisteret. Manglende faglig leder for muskelregisteret i perioden mars til september, og oppstartsfase for ny leder har ført til noe forsinkelse i arbeidet med registeret i 2010.

Regnskap 2010

Prosjekt	Prosjekt (T)	Kost			Beløp	Budsjett	Rest
		sted	Art	Art (T)			budsjett
118	NMK SKDE	3200	5090	Periodiseringskonto Lønn	-	312 000	312 000
118	NMK SKDE	3200	5990	Annen personalkostnad	208 000	-	-208 000
118	NMK SKDE	3200	6820	Trykksak	-	5 000	5 000
118	NMK SKDE	3200	6910	Porto	-	5 000	5 000
118	NMK SKDE	3200	7140	Reisekostnader ikke oppg.plikt	5 387	10 000	4 613
118	NMK SKDE	3200	7150	Oppgavepliktig diett	522	1 000	478
118	NMK SKDE	3200	7400	Kontigent	140	-	-140
118	NMK SKDE	3200		SUM	214 049	333 000	118 951

Antall registrerte/ Dekningsgrad

Det ble registrert 42 personer i registeret i 2010, og ved utgangen av året var det totalt 150 pasienter i registeret. De fleste som ble registrert i 2010 er bosatt i Helse Sørøst, etterfulgt av Helse Nord, Helse Midt og Helse Vest (fig.1). Det ble registrert pasienter fra sykehus i alle helseregioner i 2010, men flest fra Helse Sørøst og Helse Nord (fig.2). Økningen av antall registrerte personer fra åpningen i 2008 vises kumulativt per år i figur 3. Det finnes ingen god oversikt over antall personer med arvelige og medfødte nevrologiske sykdommer i Norge. Et foreløpig anslag er ca 2-3000. Det jobbes med å kunne estimere dette mer nøyaktig. Dekningsgraden til registeret er således foreløpig lav og antas å være på rundt 5%.

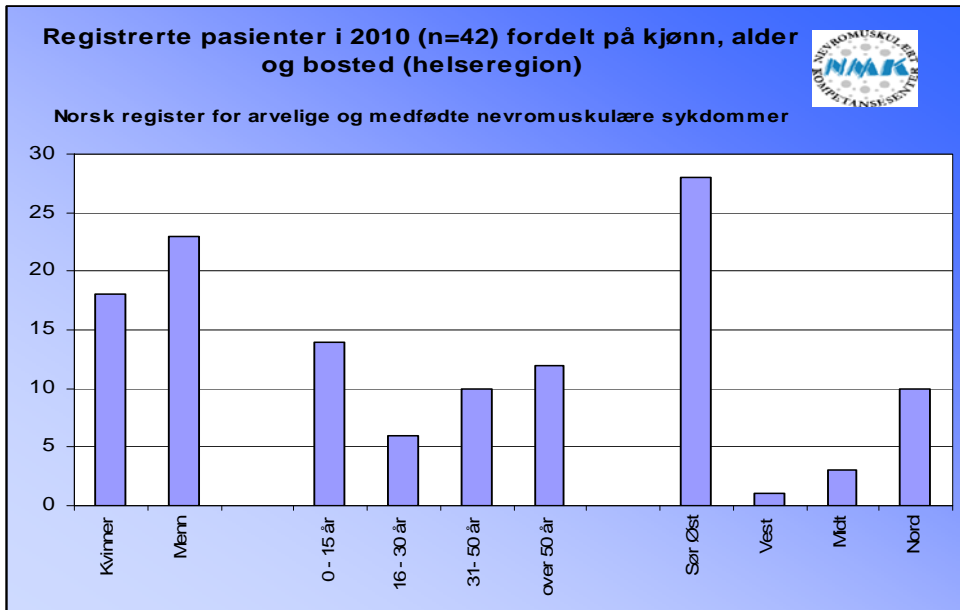


Fig. 1. I alt 42 pasienter ble innmeldt i registeret i 2010. Figuren viser fordeling på kjønn, alder og bosted.

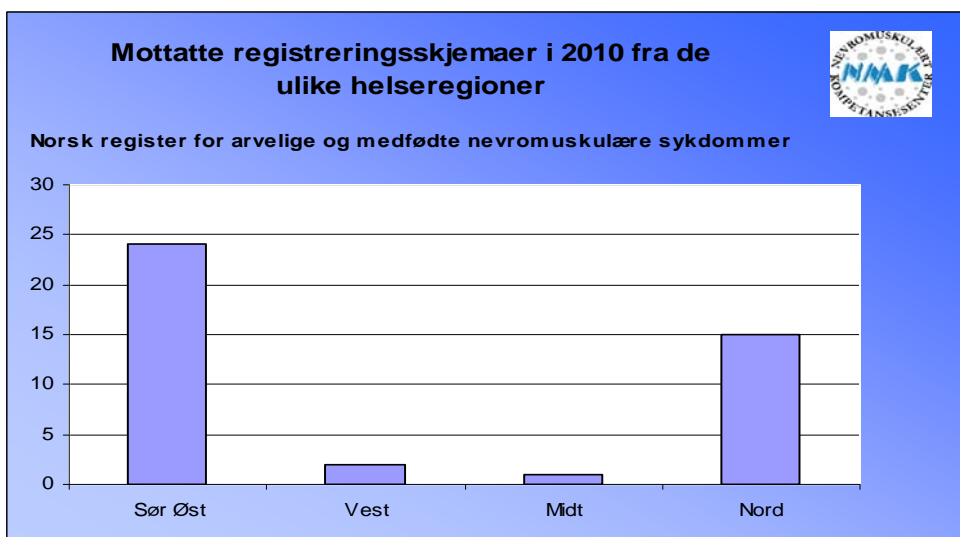


Fig 2. Figuren viser at sykehus i Helse Sør Øst er de som melder flest (antall) inn til registeret, etterfulgt av Helse Nord.

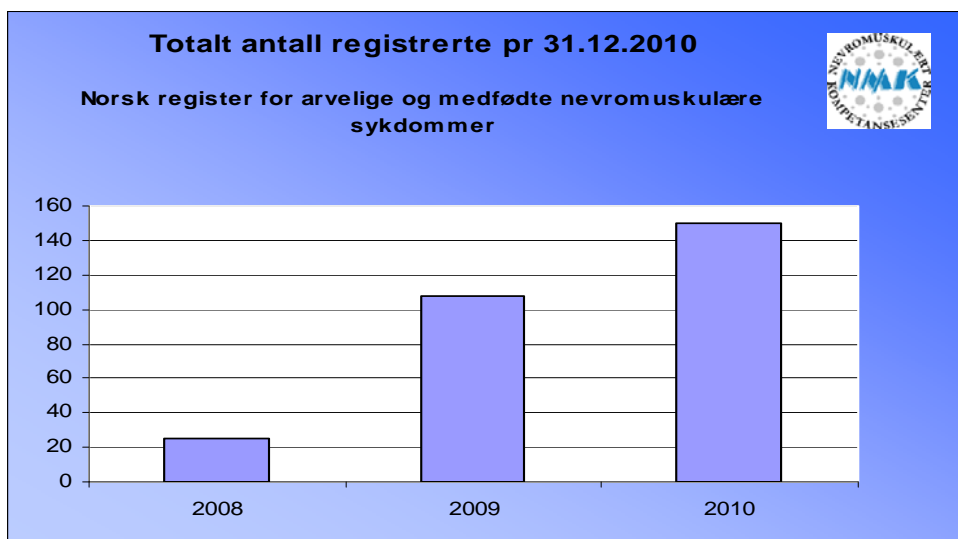


Fig 3. Totalt antall (kumulativt) registrerte pasienter per 31.12.2010.

Rapporter

Demografiske data angående antall registrerte i de ulike helseregioner og aldersfordelingen ble rapportert på våre hjemmesider www.muskelregisteret.no 5. januar 2011. På grunn av lav dekningsgrad er det foreløpig ikke levert noen nasjonale analyser eller rapporter angående kvalitetsdata fra registeret. Figuren under viser fordelingen mellom de tre hovedkategorier av diagnoser som i 2010 er registrert i registeret. Når vi oppnår høyere dekningsgrad, vil det være aktuelt å rapportere data om registreringsgrad av de ulike diagnostiske subgruppene som er omtalt i innledningen, og om hvor og hvordan diagnosen ble stilt. Vi vil kunne rapportere om eventuelle forskjeller i de ulike helseregionene angående registrering og diagnostikk, og registeret kan gi data om arvegang, alder ved symptomdebut og alder ved diagnose. Kvalitetsdata angående gangfunksjon, kognitiv svikt og behov for respirasjonsstøtte kan rapporteres. Se fullstendig oversikt i tabellen under. Oppfølgingsdata vil kunne gi viktig informasjon om det naturlige forløpet av mange av disse sykdommene, da det foreløpig ikke finnes noen kurativ behandling av disse.

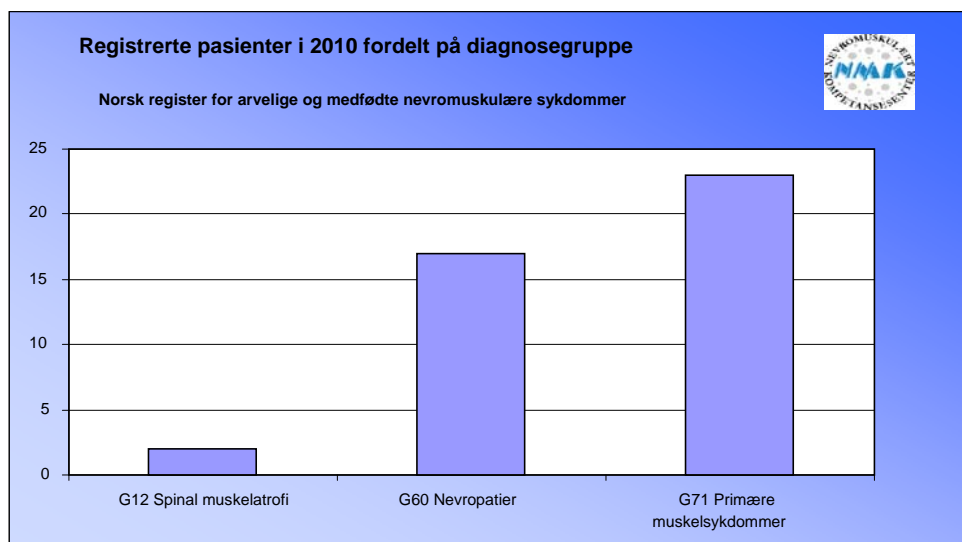


Fig 4. Registrerte pasienter i 2010 fordelt på diagnosegrupper.

Rapporteringsvariabler

Variabler som kan rapporteres:

1. Pasientdata Navn, personnummer, kjønn, alder ved registrering
2. Diagnoserregistrering ICD-10 koder (evt. undergruppe)
Debutalder, diagnoseår, diagnosen stilt ved (institusjon)
Diagnosen bygger på (anamnese, CK-verdi, EMG/nevrografi, muskelbiopsi, DNA-us, annet)
Opplysninger om muskelbiopsi (lysmikroskopi, immunhistokjemi, EM, Western Blot, annet, diagnostisert ved hvilket laboratorium)
3. Arv Tilsvarende sykdom/symptom i familien? Er familiemedlem innmeldt i registeret?
4. Funksjonsstatus Dato for funksjonsstatus, gangfunksjon (med/uten hjelpemidler), alder ved tap av gangfunksjon, kognitiv svikt, respirasjonsstøtte.
5. Om utfyllingen Dato, samtykkeerklæring utfylt, hvem fylte ut skjema, sykehus/institusjon

Forskning

Registeret egner seg meget godt som utgangspunkt for forskningsprosjekter. Så langt har det ikke vært forskningsprosjekter som har benyttet data fra registeret.

Videre framdrift

Det vil i 2011 sendes ut rapporter til fagmiljøene angående arbeidet med registeret og status for registreringen. Det vil bli oppfordret til økt registrering. Det vil også bli tatt initiativ overfor pasientforeningen for muskelsyke for å informere om registeret og oppfordre til registrering. Vi har som mål å få til en dobling av antall registrerte i løpet av 2011. Årsrapporter vil for framtiden utarbeides i løpet av januar for det foregående år.

Kjell Arne Arntzen

Overlege, faglig leder

Norsk register for arvelige og medfødte nevro-muskulære sykdommer