

Nasjonalt porfyriregister

Kilde

Brev 22.06.05 samt e-post 30.11.05

Registereier

Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS), Helse Bergen

Bakgrunn og formål

NAPOS har spesialkompetanse innen diagnostikk, behandling, profylakse og oppfølging av pasienter med porfyri. Mer informasjon finnes på www.napos.no. En av hovedoppgavene til NAPOS er etablering og drift av et register over porfyripasienter i Norge. Nasjonalt porfyriregister skal bidra til et bedre tilbud til disse pasientene. En systematisk samling av pasientdata er sentralt i arbeidet med forskning og kvalitetsutvikling innen fagområdet. Man mangler svar på en rekke sentrale spørsmål knyttet til disse relativt sjeldne porfyrisykdommene. Registeret vil kunne brukes til å få mer kunnskap om porfyri for å kunne videreutvikle, forbedre og kvalitetssikre diagnostikk, behandling og oppfølging av pasienter med porfyri. Porfyrisykdommer er lite kjent i helsevesenet og feilbehandling forekommer hyppig. Registeret kan brukes også til å sende ut oppdatert informasjon både til pasienter og behandlende leger.

Driftsansvarlig

Overlege professor dr. med. Sverre Sandberg, leder av NAPOS

Kontaktperson

Sverre Sandberg, Laboratorium for klinisk biokjemi, Haukeland Universitetssykehus. sverre.sandberg@isf.uib.no

Rådgivningsgruppe

Sverre Sandberg, Haukeland Universitetssykehus
Prof/overlege Helge Boman, Senter for medisinsk genetikk og molekylærmedisin, Haukeland Universitetssykehus
Avd. overlege Arvid Heiberg, medisinsk genetikk, Rikshospitalet
Overlege Steinar Jæger, Med. avd Nordland Sentralsykehus
Overlege Øyvind Benestad, Med. avd. Aust-Agder Sentralsykehus
Avdelingsoverlege Jørgen Rønnevig, hudavd. Rikshospitalet
Leder Wivi-Ann Westgård, Norsk Porfyriforening
Leder Per Anders Nygaard, Porfyriavdelingen i Nordland
Ass. lege/sekretær Aasne Karine Aarsand, NAPOS/LKB,

Deltakere

Alle kjente porfyripasienter i Norge

Økonomisk støtte

Ja

Aktuell bakgrunn

www.helsebergen.no/avd/napos/om_napos/porfyriregister/register.htm

Persondata

Ja

Samtykke

Ja

Søknad Datatilsynet

Ja

Informasjon til pasientene

Ja, eget informasjonsskriv om registeret. Årlig nyhetsbrev.

Varighet

Permanent

Samkjøring med andre registre

Ja, oppdatering av personopplysninger mot det sentrale folkeregisteret.

Variabler som registreres

Nasjonalt porfyriregister er basert på en omfattende spørreskjemaundersøkelse. Registeret inneholder mer enn tusen variabler som omfatter blant annet: personopplysninger og helse- og sykdomsopplysninger om f.eks. porfyridiagnosen, symptomer og plager, sykdomsutløsende faktorer, behandling, medisinbruk, røyking, alkoholbruk, fysisk aktivitet og opplysninger om andre sykdommer enn porfyri. I tillegg inneholder registeret slektsopplysninger og biokjemiske/genetiske prøveresultater.

Rapporteringspunkter og måter

Datainnsamlingen består av fem ulike spørreskjemaer (diagnosespesifikke) som blir sendt ut til alle kjente porfyripasienter i Norge. Hver enkelt pasient mottar en pakke som inneholder invitasjonsbrev, informasjonsskriv, spørreskjema, samtykkeerklæring, brosjyre, personlig ID-kort samt en frankert svarkonvolutt. Registrerte personer får hvert andre år tilsendt et oppfølgingsskjema, for oppdatering av allerede registrerte opplysninger.

Kontrollfunksjoner, validering og statistisk bearbeiding

Hovedkrav for inklusjon i registeret er sikker porfyridiagnose. Ved innlegging av opplysningene i den elektroniske databasen benyttes en rekke valideringsregler for å sikre kvaliteten på opplysningene. For bearbeiding av data og statistisk analyse vil kommersielle statistikkpakker brukes, sannsynligvis SPSS for Windows.

Faglige rapporter fra registeret

NAPOS sender årlig rapport til Sosial- og helsedirektoratet, Helse- og omsorgsdepartementet.

Faglige retningslinjer

På basis av registrert informasjon vil NAPOS utarbeide faglige nasjonale retningslinjer for diagnostikk, behandling og oppfølging av porfyripasienter.