



Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer

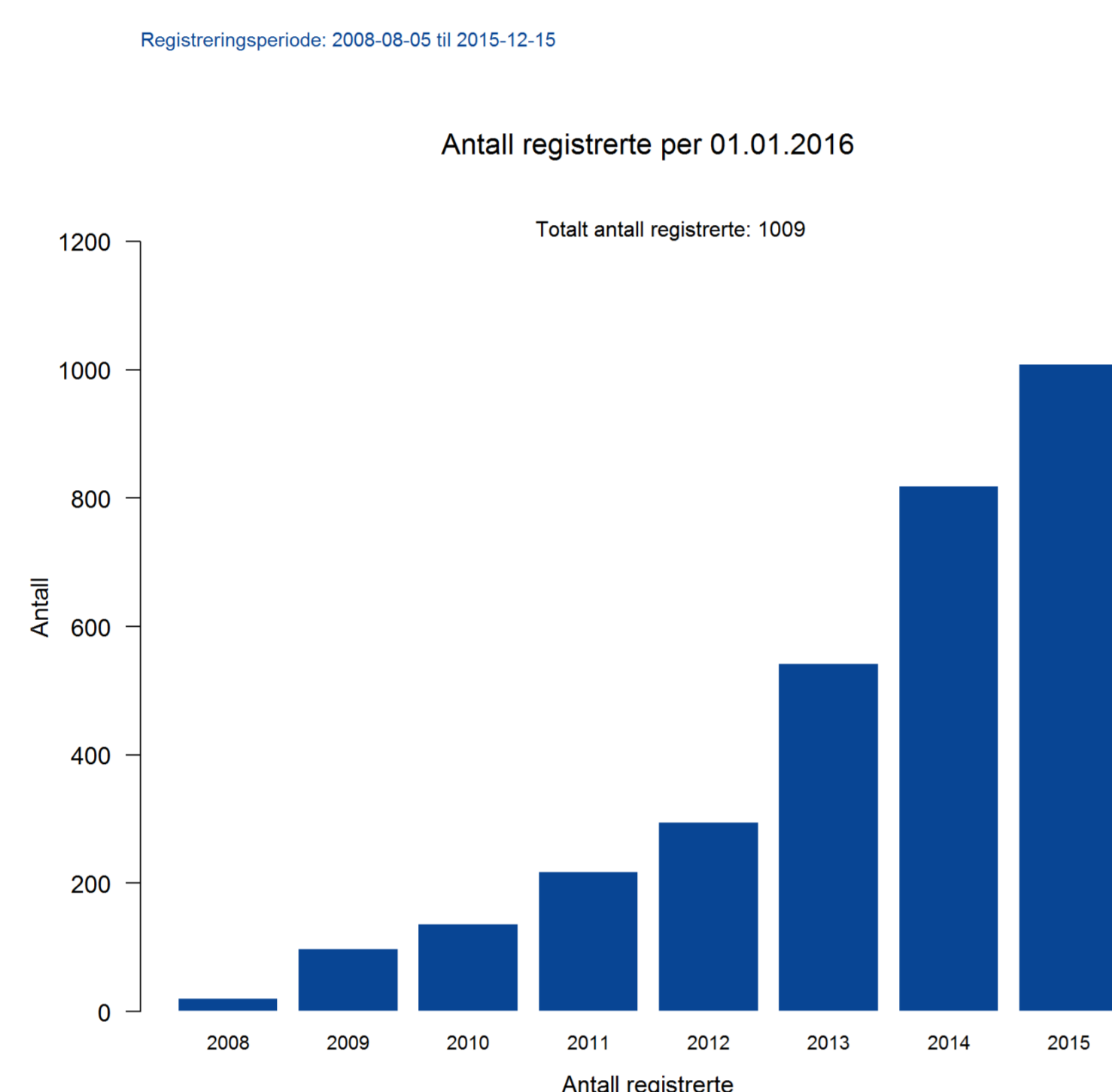
Av: Synnøve Jensen, faglig leder. Mai Lisbet Berglund, konsulent.
Muskelregisteret - Nevromuskulært kompetansesenter (NMK)

RESULTATER

Fordelingen av de 3 sykdomsgruppene pr. 01.01.2016

Hva er Muskelregisteret?

Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer (Muskelregisteret) ble etablert i 2008, og har status som nasjonalt kvalitetsregister. De sykdomsgruppene som registeret omfatter er arvelige og medfødte muskelsykdommer, polyneuropatier og spinal muskeltrofí.



Pr.01.01.2016 har vi 1016 registrerte. Dekningsgrad ca 24 % .

Hva registreres?

Det registreres hvilke undersøkelser som er gjort i utredningen, evt genmutasjon, tid fra symptomdebut til utredningen starter og til diagnosen stilles, arvegang, sosioøkonomiske forhold, funksjonsnivå og behandling. Vi regner med å implementere PROM ila 2016.

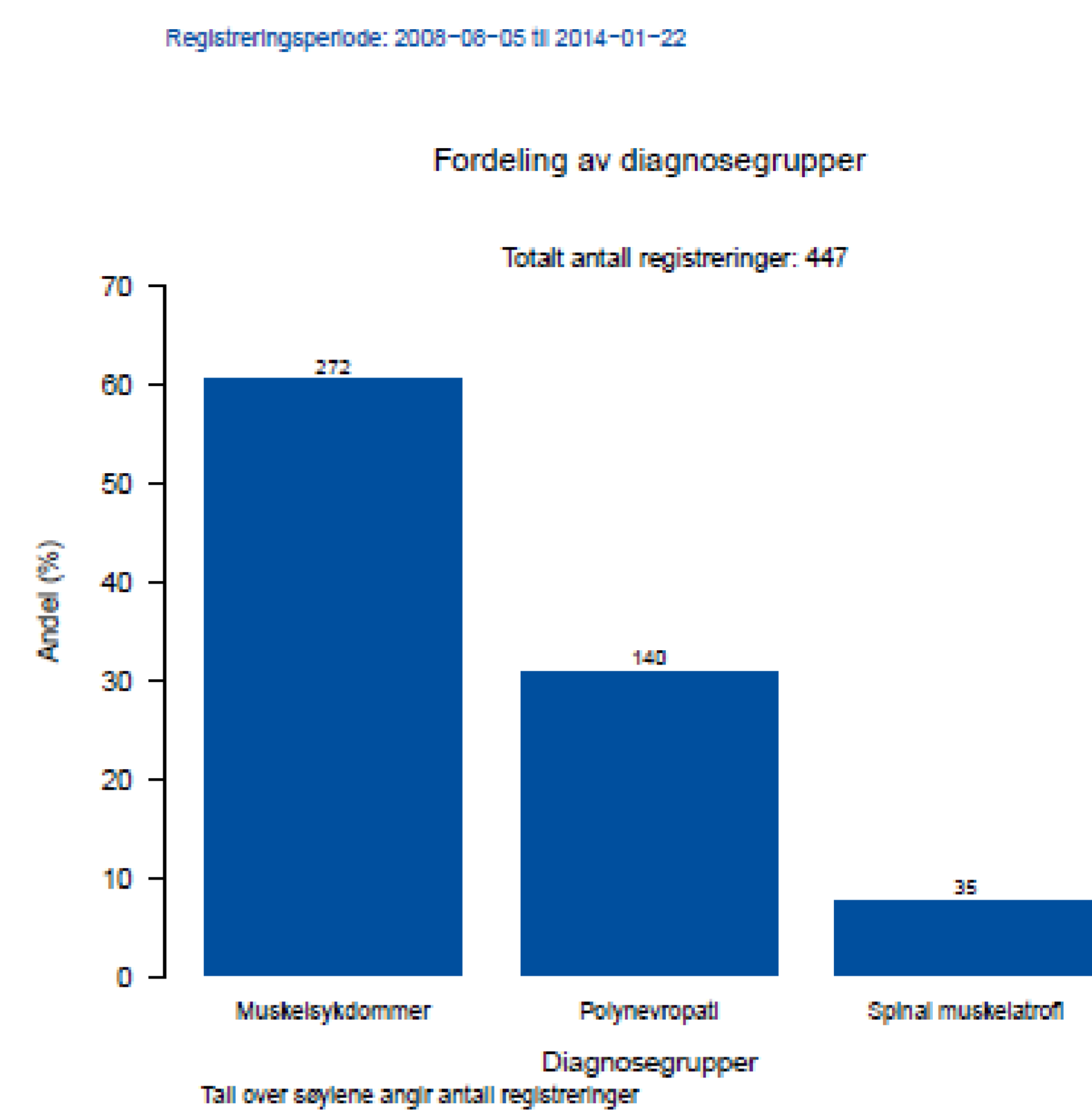
Hensikt?

- 1) Øke kvalitet på utredning og diagnostikk (øke andel som får genetisk avklaring, redusere tid utredningen tar) og oppfølging (hjerte, respirasjon, kognitiv funksjon, medisiner, tilgang til fysio/ergo).
- 2) Kartlegge naturlig sykdomsforløp.
- 3) Epidemiologi: Få oversikt over utbredelsen av NM sykdommer.

Diagnostiske undergrupper helt ned på gennivå registreres og åpner muligheten for subgruppeanalyser.

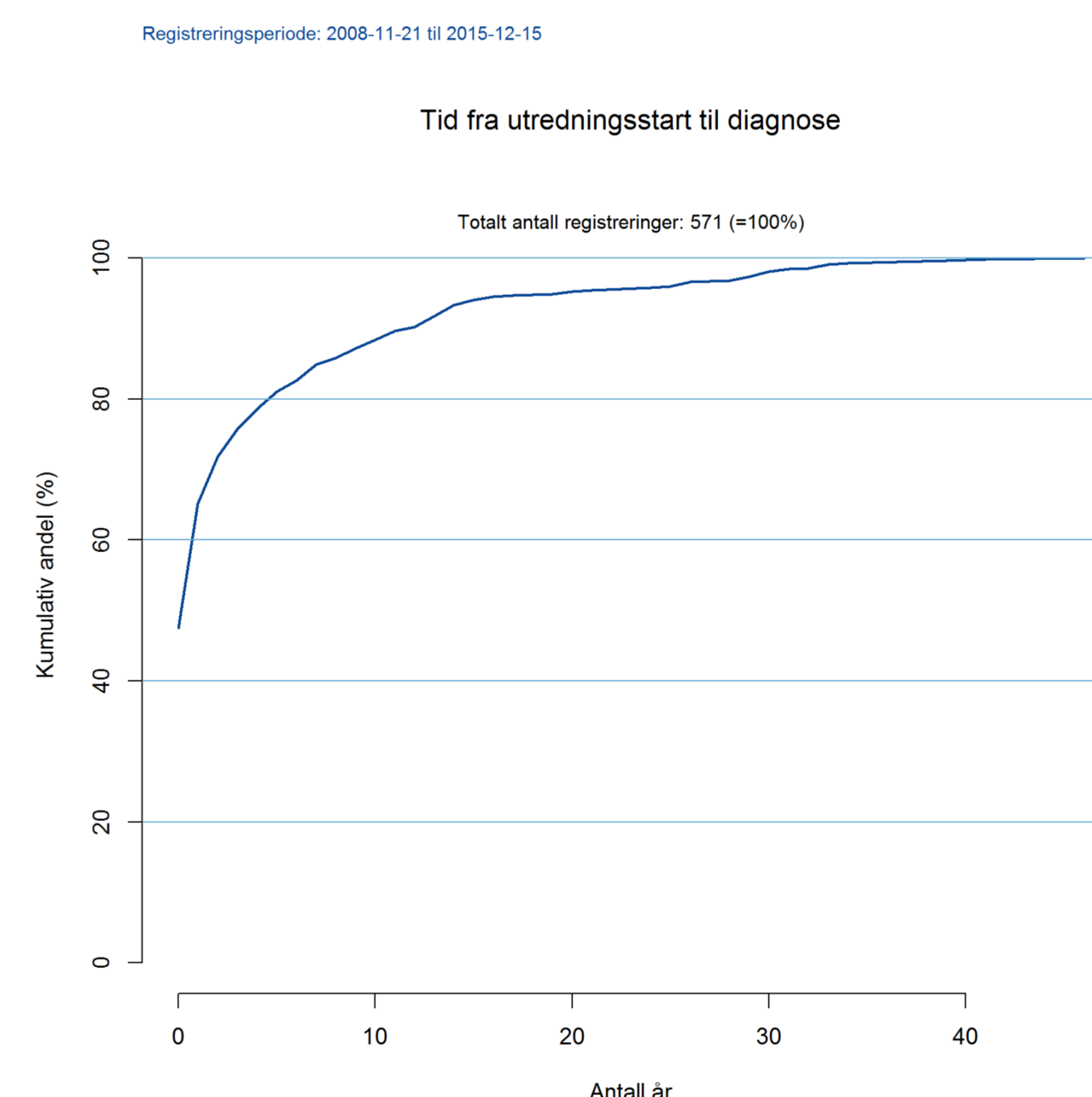
Hvordan registrere?

Man kan velge mellom å registrere i papirformat (skjema på Muskelregisteret.no), og web-registrering (Helseregister.no). Vi foretrekker sistnevnte, men den krever at en er tilknyttet Norsk Helsenett. Det må alltid innhentes skriftlig samtykke før registrering. **Samtykkeerklæring** ligger under «skjemaer» på muskelregisteret.no og sendes pr post til Muskelregisteret ved UNN.



Figur 3: Hoveddiagnosegrupper

Om lag halvparten av pasientene får stilt en spesifikk diagnose i løpet av de første 2 årene etter symptomdebut:



Det er ønskelig at alle pasientene med disse sykdommene skal få stilt en genetisk diagnose (viktig mtp verifisering, forskning, behandling, prognose). Foreløpig er ikke dette mulig for alle undergruppene.

