

Du mottar dette nyhetsbrevet fordi du har samtykket å delta i Norsk PCD-register

NYHETSREV FRA NORSK PCD-REGISTER: NR. 1, 2021



Visste du at:

- Hovedhensikten med Norsk PCD-register og PCD-forskningsbiobank er å bruke dataene og det biologiske materialet i kvalitetssikring av PCD-omsorgen i Norge?
- Data fra Norsk PCD-register legges inn i den internasjonale «iPCD-cohort»-databasen i Sveits og det internasjonale PCD-registeret i Tyskland og vi kan derfor sammenligne helsen til PCD-populasjonen i Norge med tall fra Europa og USA?
- Data fra registeret og materiale fra biobanken vil kunne benyttes i medisinsk forskning på problemstillinger rundt PCD som ellers ikke kan besvares?

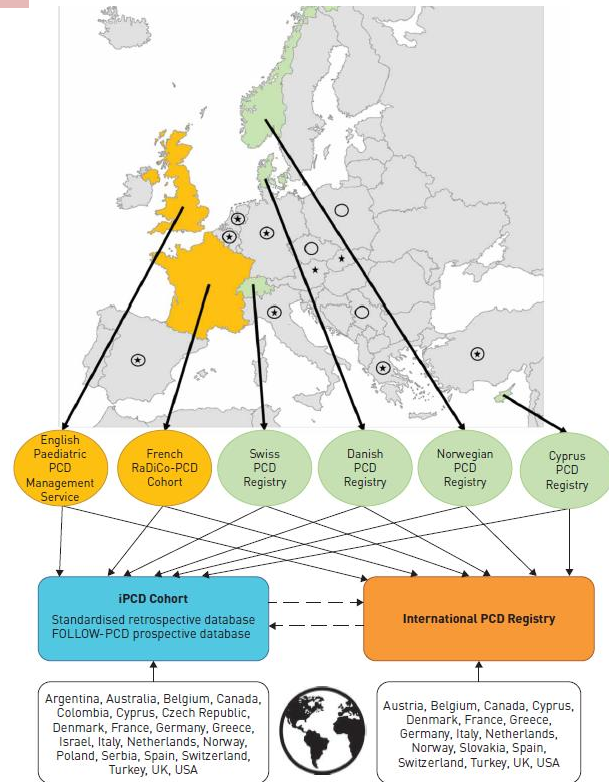
Hva betyr registeret for meg?

Din behandlende lege rapporterer data om deg til registeret en gang i året etter årskontroll. I en slik årsrapport rapporteres blant annet den beste lungefunksjonsmålingen, hvilke medisiner du har tatt, hvilke undersøkelser du har gjort og hvilke tilleggssykdommer du har hatt dette året. Det vil si at dersom du ikke har fått gjort lungefunksjonsmålinger eller det mangler andre undersøkelser som skal være en del av PCD-omsorgen, så blir dette synlig ved denne rapporteringen. Dette gjør det mulig å følge opp mangler slik at omsorgen kan forbedres. Det er ingen som får vite at dine data kommer fra deg. Dataene er aidentifisert.

Tusen takk for at du er med - dine data bidrar til kvalitetssikring og forskning på PCD.

PCD-registeret

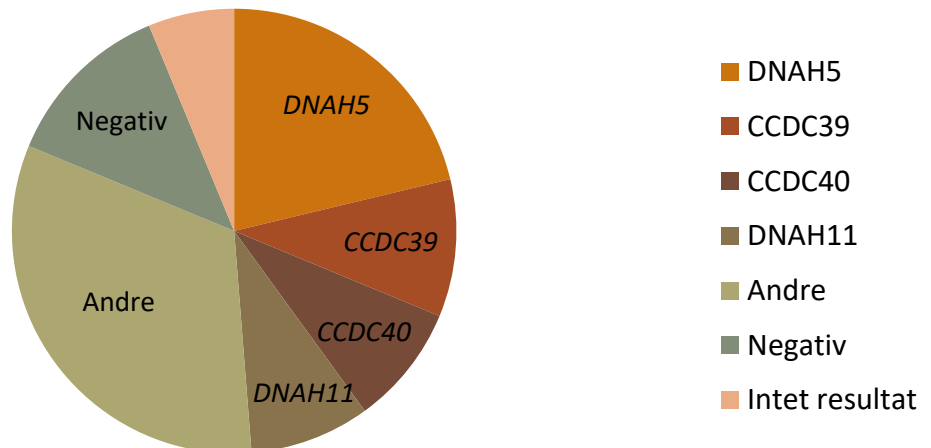
Data om Norsk PCD-pasienter sendes til «iPCD-cohort»-databasen i Sveits og det internasjonale PCD-registeret i Tyskland. Norge er et av 6 europeiske land som har eget nasjonalt register, mens data fra mange andre land inkludert USA også sendes til disse databasene. Databasene er opprettet for mindre enn 10 år siden, noe som betyr at den fremdeles er i en oppbyggingsfase. Likevel kan vi gjennom disse databasene og registre sammenligne mange aspekter av PCD-omsorgen i Norge med andre land for å se hvordan vi ligger an i forhold til dem. Vi kan sammenligne for eksempel, vekt, høyde og lungefunksjon hos personer med samme alder og kjønn som deg. Vi kan sammenligne lungefunksjon hos personer med samme genfeil som deg dersom vi har funnet en genmutasjon. Vi kan sammenligne alder ved diagnose, noe som varierer mye fra land til land. For å sikre at registeret skal være nyttig for personer med PCD, er datautvekslingen mellom det norske PCD registeret og «iPCD-cohort» i Sveits og det internasjonale PCD-registeret i Tyskland godkjent av personvernombudet. For å få gode data til kvalitetssikring og forskning er det nødvendig at flest mulig med PCD i Norge samtykker til å delta i registeret.



ERJ Open Res 2020; 6: 00005-2020

PCD i Norge 2020

- 104 pasienter med PCD; 54 er barn under 18 år.
- Data fra 80 pasienter er lagt inn i PCD registeret.
- 66 pasienter (83%) hadde positiv genetik.
- Det er mutasjoner i genet DNAH5 som er vanligste årsak til PCD i Norge (se kakediagram).
- Det er minst 57 forskjellige gener hvor mutasjoner kan forårsake PCD.



Mer om personer med PCD i Norge

- 50% av personer med PCD er født etter 2004, noe som betyr at 50% av personer med PCD er yngre enn 16 år. Videre er 61% med PCD yngre enn 18 år, mens bare 21% av befolkningen i Norge er under 18 år. Dette forteller oss at PCD er betydelig underdiagnostisert hos voksne; vi skulle forvente omkring 190 voksne med PCD, ikke bare 31 som så langt er diagnostisert.
- Kvinner er også underdiagnostisert; 50% av personer med PCD skulle være kvinner, men i Norge er det 41% med PCD som er kvinner.
- Speilvendt organer (*situs inversus*) finnes hos 36% av personer med PCD i Norge; forventet antall er 40-50%, dette er en annen indikasjon på at PCD er underdiagnostisert.

Lungefunksjon ved PCD¹

- Lungefunktionsanalyse av 991 personer med PCD fra 15 forskjellige land i Europa viser at barn mellom 6 og 9 år har den beste lungefunksjonen.
- Ved PCD har kvinner dårligere lungefunksjon enn menn.
- Resultatene gis som z-skår hvor 0 representerer gjennomsnitt av friske personer. Norske PCD-pasienter har en z-skår på -1,42, mens gjennomsnitt for alle var -1,52.
- Norske personer med PCD har lungefunksjon som er bedre enn gjennomsnitt for Europa.

Mikrobiologi

- 23% av personer med PCD har hatt vekst av *Pseudomonas aeruginosa* (PsA) fra luftveiene minst en gang og 11% minst to eller flere ganger noen gang.
- Det finnes foreløpig ikke publisert registerdata om forekomst av PsA infeksjon hos europeiske PCD-pasienter.

PCD på nett:

BEAT-PCD nettverk som Norge deltar i: <http://beat-pcd.squarespace.com>

Norsk senter for CF og PCD: [Norsk senter for CF og PCD](#)

1. Goutaki et al. Lung function in patients with primary ciliary dyskinesia: an iPCD cohort study. Eur Respir J 2018; 52: 1801040