

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

## NYHETSBREV FRA NORSK PCD-REGISTER: NR. 2, 2022



### 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 norske PCD-pasienter 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?

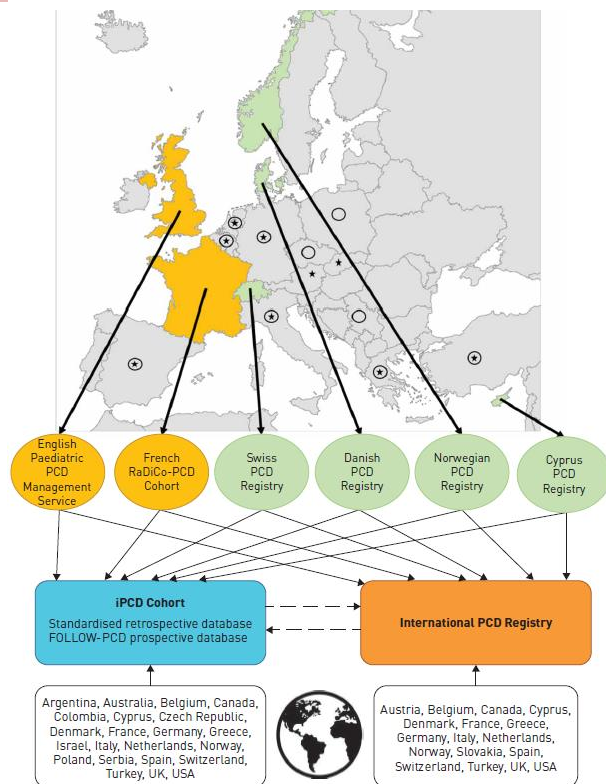
### Hva betyr registeret for meg?

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 norske PCD-pasienter sendes til «iPCD-cohort»-databasen i Sveits og det internasjonale PCD-registeret i Tyskland. Norge er ett av seks 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 registrene 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, gjennom BEAT-PCD prosjektet og det internasjonale PCD-registeret i Tyskland, godkjent av personvernombudet.



ERJ Open Res 2020; 6: 00005-2020

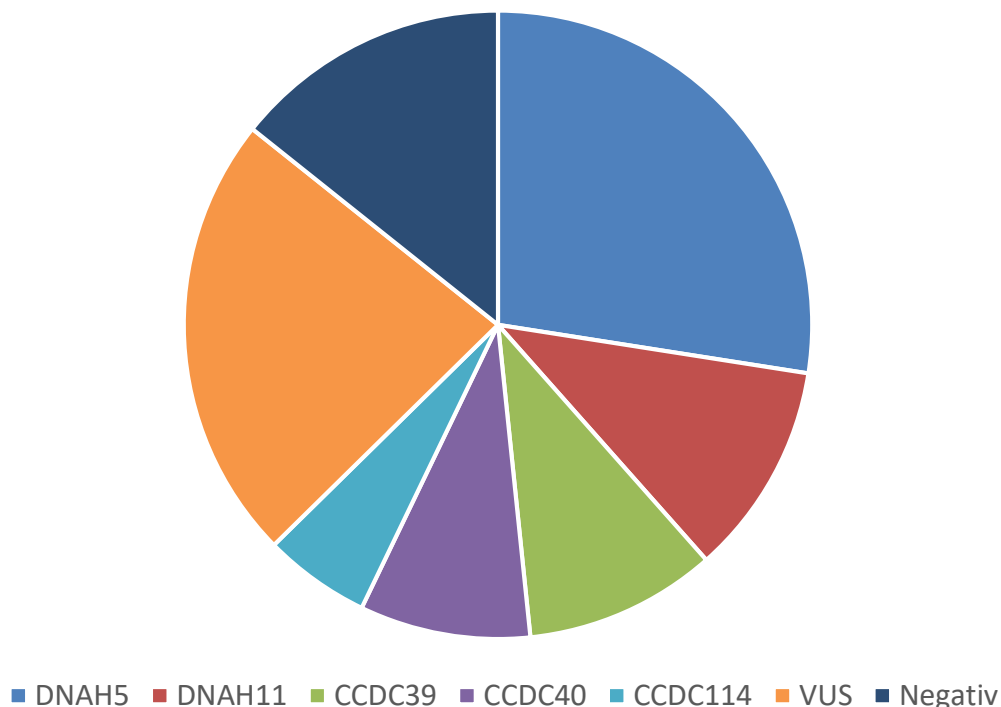
## ERN-lunge

Norsk senter for cystisk fibrose (NSCF)-PCD har i 2022 blitt akseptert som medlem av ERN-lunge (European Reference Network) og ERN-CTN (Clinical Trials Network), noe som betyr at Norsk PCD-register kan brukes aktivt for å finne pasienter som kan delta i kliniske forsøk og for å synliggjøre behovet for ny og god behandling til nytte for pasienter og behandlere. NSCF-PCD deltar i to europeiske prosjekter gjennom iPCD databasen, EPIC og FOLLOW-PCD, som handler om ØNH komplikasjoner og kliniske funn hos barn og voksne med PCD. 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.

## PCD i Norge ved slutten av 2021

- 121 personer diagnostisert med PCD; 61 (50%) var barn under 18 år.
- 86 personer med samtykke til deltagelse i PCD-registeret og ble registrert.
- 51 (59%) personer hadde genetikk som kunne brukes til å bekrefte PCD-diagnosen.
- 18 (21%) personer hadde genetisk svar av usikker signifikans (VUS; se under).
- 21 (24%) personer diagnostisert ved elektronmikroskopisk undersøkelse av ciliene.
- PCD er betydelig underdiagnostisert hos barn og voksne i Norge.
- PCD er særlig underdiagnostisert hos kvinner som representerer 37 (43%) av register deltagere; 45% av de som foreløpig ikke har gitt samtykke, er kvinner.
- Det er mutasjoner i genet DNAH5 som er vanligste årsak til PCD i Norge (se kakediagram).
- Det finnes minst 57 forskjellige gener hvor mutasjoner kan forårsake PCD.

### Vanligste gener som forårsaker PCD i Norge



## Mer om personer med PCD i Norge som er med i PCD-registeret

- Det finnes ingen barn under 1 års alder, noe som tyder på underdiagnose.
- 40% av personer med PCD er voksne, noe som tyder på betydelig underdiagnostisering hos denne aldersgruppen.
- Nye estimater av forekomst indikerer at ca. 1 av 7500 personer i verden kan ha PCD.
- Man vil da forvente ca 8 barn født med PCD i Norge hvert år, og at det totalt er mer enn 500 personer med PCD i Norge.
- Situs inversus finnes hos 35% av PCD-personer i Norge, når man vil forvente rundt 50%, en annen indikator på underdiagnose.

## Lungefunksjon ved PCD<sup>1</sup>

- En BEAT-PCD studie publisert i 2022 sammenlignet lungefunksjon over tid hos 486 barn og voksne fra 16 land inkludert Norge, USA, og Australia.
- Lungefunksjonen til norske barn ligger på gjennomsnittet av alle landene inkludert i studien.
- Lungefunksjonsmålinger på norske barn viste noe forverring hos 46%, stabile verdier hos 38% og bedring hos 15%.
- Studien viser at allerede ved 6 års alder er lungefunksjonen redusert.
- Resultatene gis som z-skår hvor 0 representerer gjennomsnitt av friske personer. Norske barn hadde en FEV<sub>1</sub> z-skår på -0,31 ved 6 år.
- Barn med høyere KMI (kroppsmasse indeks) hadde bedre lungefunksjon

## Mikrobiologi hos norske barn med PCD i 2021

- 31 (60%) hadde aldri vekst av *Pseudomonas aeruginosa* (PsA)
- 21 (40%) hadde vekst av PsA minst en gang, og 4 av 21 hadde kronisk PsA infeksjon

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](#)

ERN-lunge PCD: [Reference Centers – ERN-LUNG | Rare Respiratory Diseases](#)

1. Halbeisen FS, et al. Lung function from school age to adulthood in primary ciliary dyskinesia. Eur Respir J. 2022;60:2101918.