

2019-2020

NASJONALT MEDISINSK KVALITETSREGISTER FOR  
CYSTISK FIBROSE

ÅRSRAPPORT

# INNHALDSFORTEGNELSE

FORKORTELSER OG ORDFORKLARINGER .....	2
LISTE OVER TABELLER OG FIGURER .....	3
FORORD.....	4
FAGRÅD FOR NORSK CF-REGISTER .....	5
OPPSUMMERT STATISTIKK .....	6
DEMOGRAFI.....	7
GENETIKK .....	10
MIKROBIOLOGI.....	13
ERNÆRING.....	17
LUNGEFUNKSJON .....	19
KOMPLIKASJONER.....	22
BEHANDLING.....	23
PROSJEKTER.....	24
OPPSUMMERING.....	25
TAKK TIL .....	25
REFERANSER .....	26

## FORKORTELSER OG ORDFORKLARINGER

ABPA	Allergisk bronkopulmonal aspergillose
Barn	< 18 år
CF	Cystisk fibrose
ECFSPR	European Cystic Fibrosis Society Patient Registry
FEV 1	Forsert ekspiratorisk volum på ett sekund
Homozygot	Begge mutasjonene i CFTR-genet er like
Heterozygot	De to mutasjonene i CFTR-genet er ulike
IRT	Immunoreaktivt trypsinogen
KMI	Kroppsmasseindeks (engelsk «body mass index»)
MRSA	Meticillinresistente <i>Staphylococcus aureus</i>
NSCF	Norsk senter for cystisk fibrose
NTM	Non-tuberkuløse mykobakterier
PA	<i>Pseudomonas aeruginosa</i>
Voksen	≥ 18 år

## LISTE OVER TABELLER OG FIGURER

Tabell 1: Kjønnfordeling

Tabell 2: Alder ved diagnosetidspunkt

Tabell 3: Kronisk *Staphylococcus aureus*-infeksjon hos barn og voksne, 2016-2020

Tabell 4: Kroppsmasseindeks (KMI) – 18 år og eldre fordelt på aldersgrupper

Tabell 5: Z-score for KMI for pasienter 2-17 år, og vekt og lengde for pasienter 0-17 år

Tabell 6: Behandling med pankreaszymer

Tabell 7: Lungefunksjon i FEV1 % av forventet (ref. GLI) fordelt etter aldersklasser, 2019

Tabell 8: Lungefunksjon i FEV1 % av forventet (ref. GLI) etter alvorlighetsgrad

Tabell 9: Komplikasjoner

Tabell 10: CF-relatert diabetes

Tabell 11: Personer med cystisk fibrose som lever med transplantat

Figur 1: Fordeling barn og voksne

Figur 2: Inkluderte i Norsk CF-register, 2016-2021

Figur 3: Inkluderte i registeret fordelt etter helseregion, 2020

Figur 4: Prosentandel av totalt antall registrerte og registrerte  $\leq 5$  år som har gjennomført nyfødtscreening

Figur 5: Prosentandel av registrerte med bekreftet CF-diagnose ved fylte 1 år

Figur 6: De vanligste mutasjonene i CFTR-genet, vist som allelfrekvens, 2020

Figur 7: F508del-mutasjon – homozygote, heterozygote og uten F508del-mutasjon, 2020

Figur 8: Kronisk luftveisinfeksjon, 2016-2020

Figur 9: Kronisk nedre luftveisinfeksjon hos barn og voksne, 2020

Figur 10: Forekomst av nedre luftveisinfeksjon med andre registrerte mikroorganismer, 2016-2020

Figur 11: Kronisk *Pseudomonas aeruginosa*-infeksjon hos voksne uten lungetransplantasjon, 2020

Figur 12: Kronisk *Pseudomonas aeruginosa*-infeksjon hos barn, 2020

Figur 13: Kronisk *Staphylococcus aureus*-infeksjon hos barn og voksne, 2016-2020

Figur 14: Behandling med pankreaszymer, 2020

Figur 15: Lungefunksjon i FEV1 % av forventet (ref. GLI) fordelt etter aldersklasser, 2020

Figur 16: Lungefunksjon i FEV1 % av forventet (ref. GLI) etter alvorlighetsgrad, 2020

Figur 17: Median FEV1 % av forventet for barn (6-17 år) og voksne, 2016-2020

Figur 18: Andel inkluderte med lungetransplantat, 2016-2020

## FORORD

Pandemien har ikke helt sluppet taket, men på sikt beveger vi oss mot en normal hverdag. Det har vært utfordrende å drive en god og likeverdig CF-omsorg i Norge det siste året. Mange av årskontrollene i 2020 ble gjennomført lokalt og det har vært et redusert tverrfaglig tilbud. I tillegg har mange pasienter kjent bekymring for egen helse i forbindelse med Covid-19-pandemien. To artikler (1;2) fra det Europeiske CF-pasientregistret (ECFSPR) i 2021 forteller noe om hvordan CF-pasientene i Europa har klart seg under pandemien (se referanseliste under). Norsk CF-register har bidratt til disse publikasjonene som viser at de som er organtransplantert eller har mer alvorlige CF-komplikasjoner er i størst fare av å bli alvorlig syke eller dø av Covid-19. Svært få barn og unge har blitt alvorlig syke etter smitte av SARS-CoV-2-viruset.

Norsk CF-register har per oktober 2021 366 registrerte pasienter og en estimert dekningsgrad på over 90 %. Vi har levert data til ECFSPR i årene 2016-2020. ECFSPR har en egen nettside: <https://www.ecfs.eu/projects/ecfs-patient-registry/information-about-ecfspr-cf-patients>

På nettsiden kan man se oversiktsdata fra ca. 50.000 europeiske CF-pasienter i mer enn 30 europeiske land. ECFSPR brukes aktivt til forskning og kvalitetsforbedring.

Det er med glede vi kan dele årsrapportene fra Norsk CF-register for 2019 og 2020. Vi har valgt å slå sammen de siste to årene for å kunne presentere longitudinelle data på en hensiktsmessig måte. 337 pasienter er rapportert fra Norsk CF-register i 2020. 332 av disse har fått diagnosen bekreftet med enten svettetester eller funn av sykdomsgivende mutasjoner. Manglende data for noen pasienter gjorde at informasjon om 325 pasienter dannet grunnlaget for rapporten. I 2019 var grunnlaget til sammenlikning 312 pasienter av 324 registrerte.

Den norske CF-populasjonen er blant Europas eldste med en median alder i 2020 på 25,3 år. Det er bra, men sett i forhold til den generelle befolkningen i Norge som har en median alder på 39,6 år så blir vi minnet på at CF er en alvorlig sykdom som gir tap av mange leveår. Data fra Norsk CF-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.

CF-forskningsbiobank har nå startet innsamling av blodprøver på noen voksne pasienter og dette vil i løpet av 2022 utvides til alle pasienter som får oppfølging ved Oslo universitetssykehus. Norsk senter for cystisk fibrose (NSCF) og Norsk CF-register vil takke alle som har gitt sitt samtykke til å delta i registeret.

1. Nährlich L et al. Incidence of SARS-CoV-2 in people with cystic fibrosis in Europe between February and June 2020. J Cyst Fibros. 2021 Jul;20(4):566-577

2. Jung A et al: Factors for severe outcomes following SARS-CoV-2 infection in people with cystic fibrosis in Europe. ERJ Open Research 2021; DOI: 10.1183/23120541.00411-2021

*Med hilsen,*

Egil Bakkeheim, Leder for Norsk CF-register

## FAGRÅD FOR NORSK CF-REGISTER

Torild Skriverhaug	Leder av fagrådet Barnelege ved OUS, representant for OUS
Anne Reigstad	Lungelege ved Nordlandssykehuset i Bodø, representant for Helse Nord
Ingunn Harstad	Lungelege ved St. Olavs hospital, representant for Helse Midt-Norge
Bjørn Skrede	Lungelege ved Oslo universitetssykehus, representant for lungeavdelingen OUS
Peder Olai Bjerkeseth	Barnelege ved Sykehuset Telemark, representant for Helse Sør-Øst
Rune Rose Tronstad	Barnelege ved Haukeland universitetssjukehus, representant for Helse Vest
Ann Iren Kjønnøy	Representant fra Norsk forening for cystisk fibrose
Christine Sachs-Olsen	Barnelege ved Norsk senter for cystisk fibrose (NSCF), representant for NSCF

## OPPSUMMERT STATISTIKK

	2019	%*	2020	%*
Inkluderte med sikker diagnose og årsrapport	312	96.3	325	96.4
Inkluderte pasienter ikke sett det siste året	7		5	
Median alder	24.8 år		25.3 år	
Barn	114	35.9	120	36.4
Kvinner	149	46.9	153	46.4
Antall ≤ 5 år med utført nyfødtscreening	38	97.4	41	100
Antall med utført DNA-analyse	312	100	325	100
Antall med komplett genotype	309	99.0	322	99.1

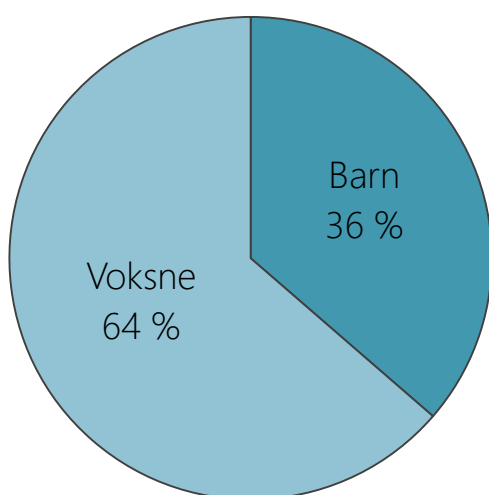
\* % av de inkluderte i registeret

## DEMOGRAFI

337 pasienter var registrert i Norsk CF-register i 2020. 332 av disse har fått diagnosen bekreftet med enten svettetester eller funn av sykdomsgivende mutasjoner. Fem av de 332 hadde ikke oppfølging for sin CF i løpet av 2020, og to pasienter uteble fra oppfølging i tre etterfølgende år. Informasjon om 325 pasienter dannet dermed grunnlaget for denne rapporten. I 2019 var grunnlaget til sammenlikning 312 pasienter av 324 registrerte, hvorav 320 pasienter hadde fått bekreftet diagnosen. Sju av disse hadde ikke oppfølging dette året, og én uteble fra oppfølging i tre etterfølgende år.

Av alle de inkluderte i CF-registeret med bekreftet CF-diagnose i 2020, var 210 (64 %) over 18 år (figur 1). Andelen voksne er uendret fra 2019. Median alder var 25,3 år i 2020 og 24,8 år i 2019, og den norske CF-populasjonen er blant Europas eldste. Til sammenlikning var median alder totalt i Europa 18,5 år i 2018, ifølge data fra European Cystic Fibrosis Society Patient Registry (ECFSPR), mens den var 23,0 år i Danmark det samme året (1). Kjønnfordelingen har vært stabil siden registeret ble etablert (tabell 1). I 2020 fikk 51,4 % av de inkluderte CF-diagnosen før fylte ett år (tabell 2), mot 50,0 % i 2019 og 50,2 % i 2018 (figur 5). Av det totale antallet inkluderte er det kun 19 % som er screenet for CF som nyfødt (figur 4), men av de som er fem år eller yngre er andelen nå 100 %. Andelen har økt fra henholdsvis 16 % og 97,4 % i 2019.

Figur 1: Fordeling barn og voksne



Tabell 1: Kjønnfordeling

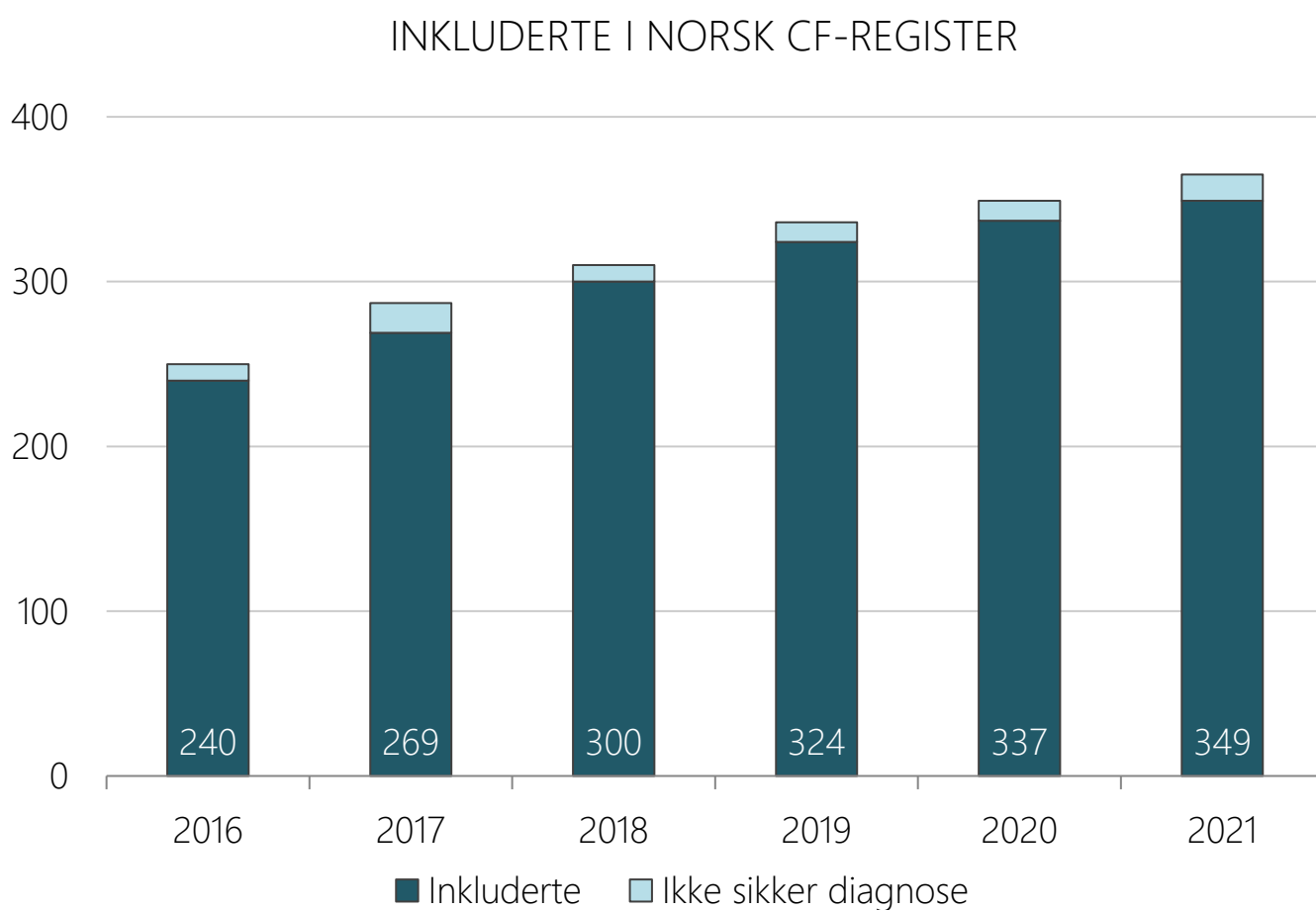
Kjønn	2019	2020
Mann	169 (53 %)	177 (54 %)
Kvinne	149 (47 %)	153 (46 %)

Tabell 2: Alder ved diagnosetidspunkt



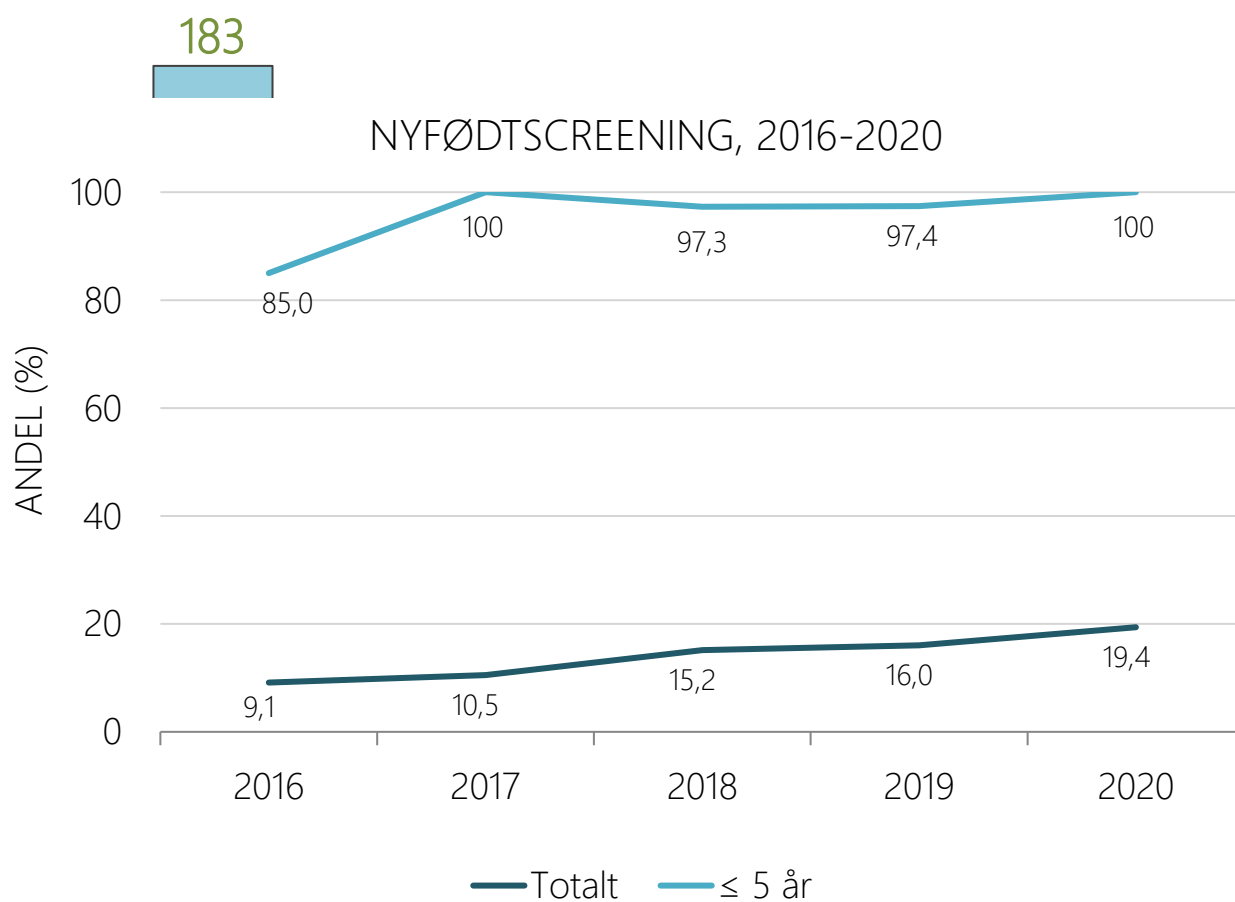
Alder ved diagnose	2019	2020
< 1 år	151 (50 %)	162 (51 %)
1-18 år	116 (38 %)	116 (37 %)
> 18 år	35 (12 %)	37 (12 %)

Figur 2: Inkluderte i Norsk CF-register, 2016-2021



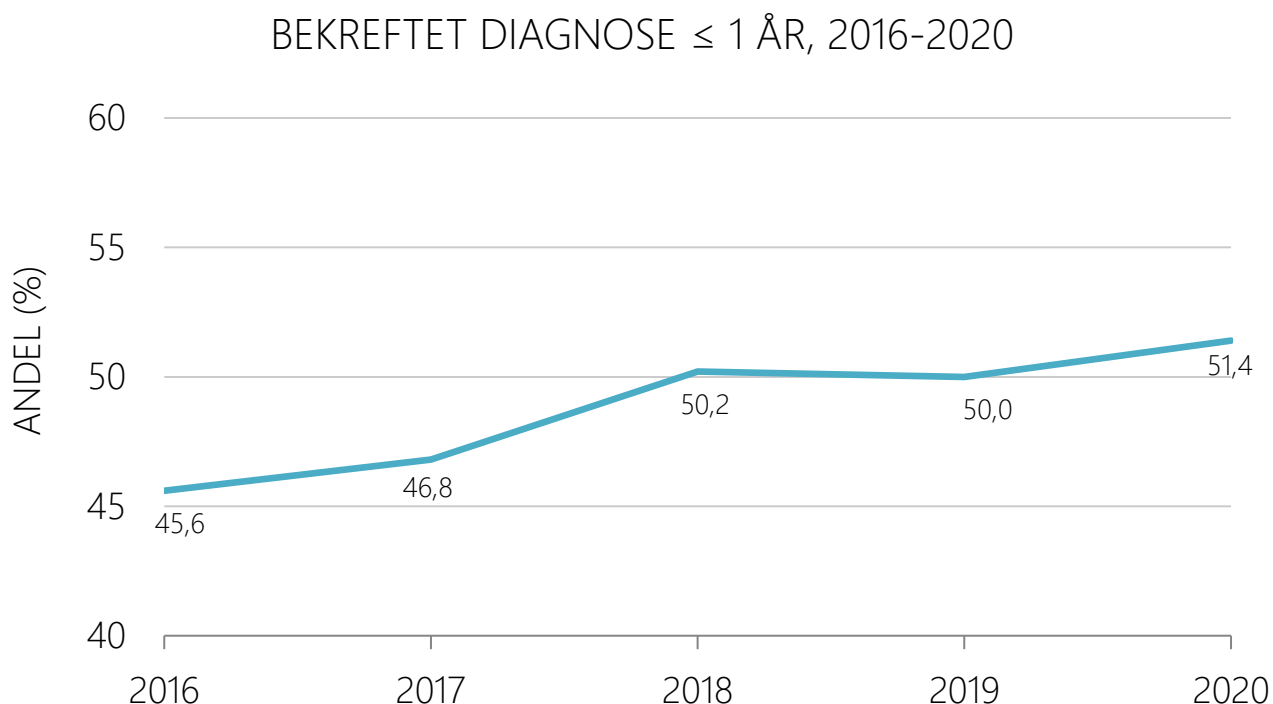
Den estimerte dekningsgraden for Norsk CF-register er nå på 90 %, som er en økning fra ca. 70 % i 2017.

Figur 3: Inkluderte i registeret fordelt etter helseregion, 2020



Figur 4: Prosentandel av totalt antall registrerte og registrerte ≤5 år som har gjennomført nyfødtscreening

Figur 5: Prosentandel av registrerte med bekreftet CF-diagnose ved fylte 1 år



## GENETIKK

Årsaken til sykdom ved cystisk fibrose er medfødte mutasjoner i CFTR-genet. Kunnskap om ulike mutasjoner og konsekvensene av disse har stor betydning i utredning og behandling av CF-sykdom. En mye brukt klassifisering av mutasjonene baserer seg på hvordan mutasjonen forårsaker feil på CFTR-proteinet (2).

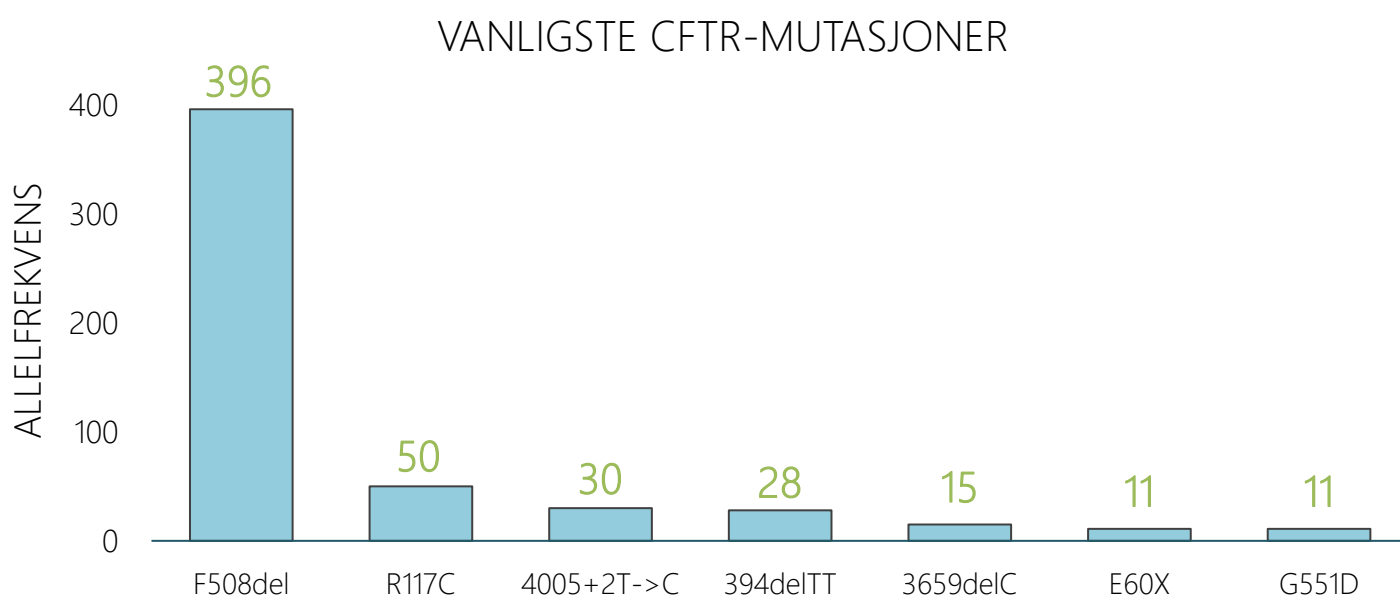
Klasse	Konsekvens	Eksempel
I	Ingen produksjon av protein	R553X
II	Feil i prosessering av protein i cellen	F508del
III	Feil i åpning av klorkanalen	G551D
IV	Funksjonsdefekter i proteinet	R117C
V	Redusert mengde protein	A455E
VI	Redusert proteinstabilitet	S1455X

De vanligste mutasjonene som er rapportert i CF-registeret i 2019 og 2020 er presentert i figur 6. Tallene i figuren er fra 2020, men tendensen var den samme i 2019. Fra 1. mars 2012 har man undersøkt for CF som en del av nyfødtscreeningen i Norge. Det gjøres genetisk undersøkelse dersom barnet har forhøyet immunoreaktivt trypsinogen (IRT) i blod. Forhøyet IRT er en indikasjon på CF-sykdom. Bekreftende genetiske undersøkelser utføres i hovedsak ved Avdeling for klinisk genetik ved Oslo universitetssykehus. I 2020 hadde 99,1 % av de 325 pasientene som er inkludert i rapporten komplett genotype, og 99,0 % av 312 i 2019.

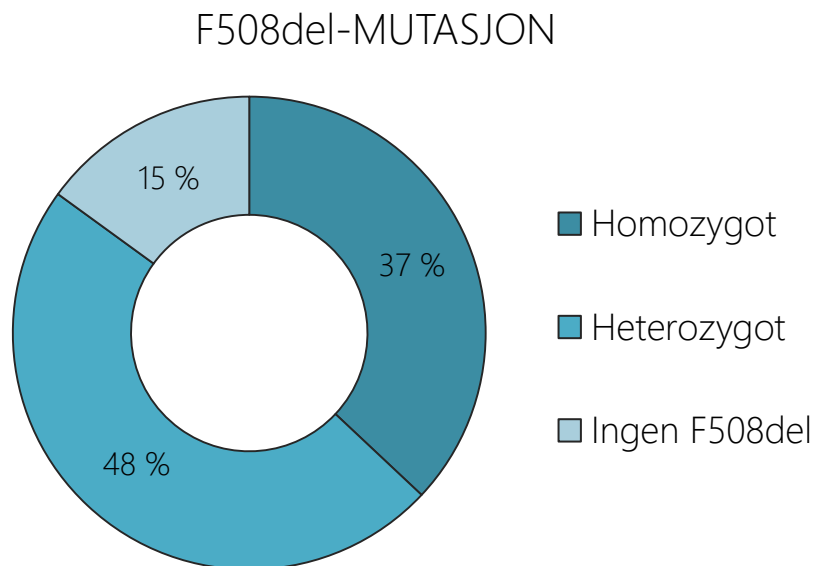
Det er påvist over 50 ulike mutasjoner blant de inkluderte i registeret. Den hyppigst forekommende mutasjonen blant cystisk fibrose-pasienter i Norge er F508del. Som vist i figur 7 har 120 personer (37 %) i CF-registeret to alleler med F508del og er altså homozygote for denne mutasjonen (38 % i 2019).

Informasjon om ulike mutasjoner og konsekvensene av disse er samlet i databasen CFTR2: <https://cftr2.org/>

Figur 6: De vanligste mutasjonene i CFTR-genet, vist som allelfrekvens, 2020



Figur 7: F508del-mutasjon – homozygote, heterozygote og uten F508del-mutasjon, 2020



## MIKROBIOLOGI

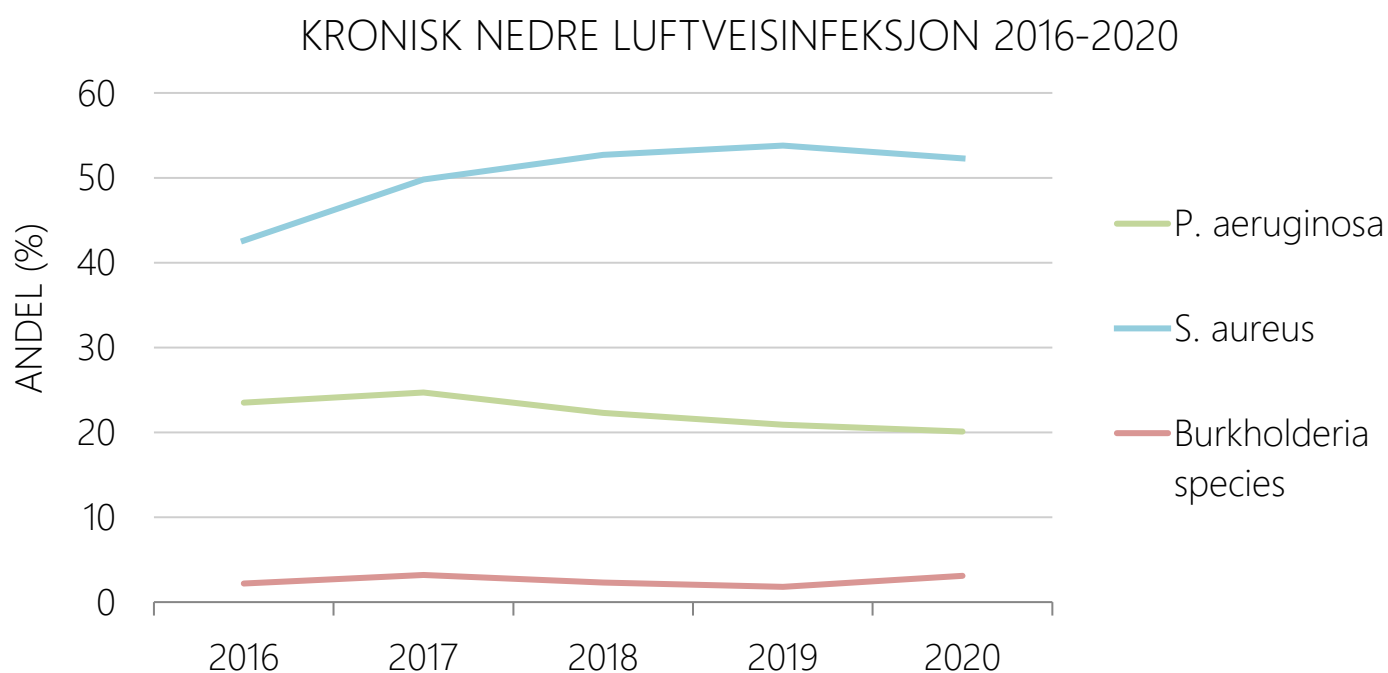
Kronisk infeksjon i nedre luftveier ved cystisk fibrose er her definert som oppvekst av aktuelle bakterie i over halvparten av prøvene tatt i løpet av et år, dersom det er tatt minst fire prøver dette året. I CF-registeret registreres data på infeksjon med *Pseudomonas aeruginosa* (PA), *Staphylococcus aureus*, *Burkholderia species*, *Stenotrophomonas maltophilia*, MRSA, *Haemophilus influenzae*, *Achromobacter spp.* og non-tuberkuløse mykobakterier (NTM). Tallene gjelder ikke-transplanterte pasienter.

Figur 8 viser endringer i forekomst av kronisk nedre luftveisinfeksjon med *Pseudomonas aeruginosa*, *Staphylococcus aureus* og *Burkholderia species* siden registeret ble etablert.

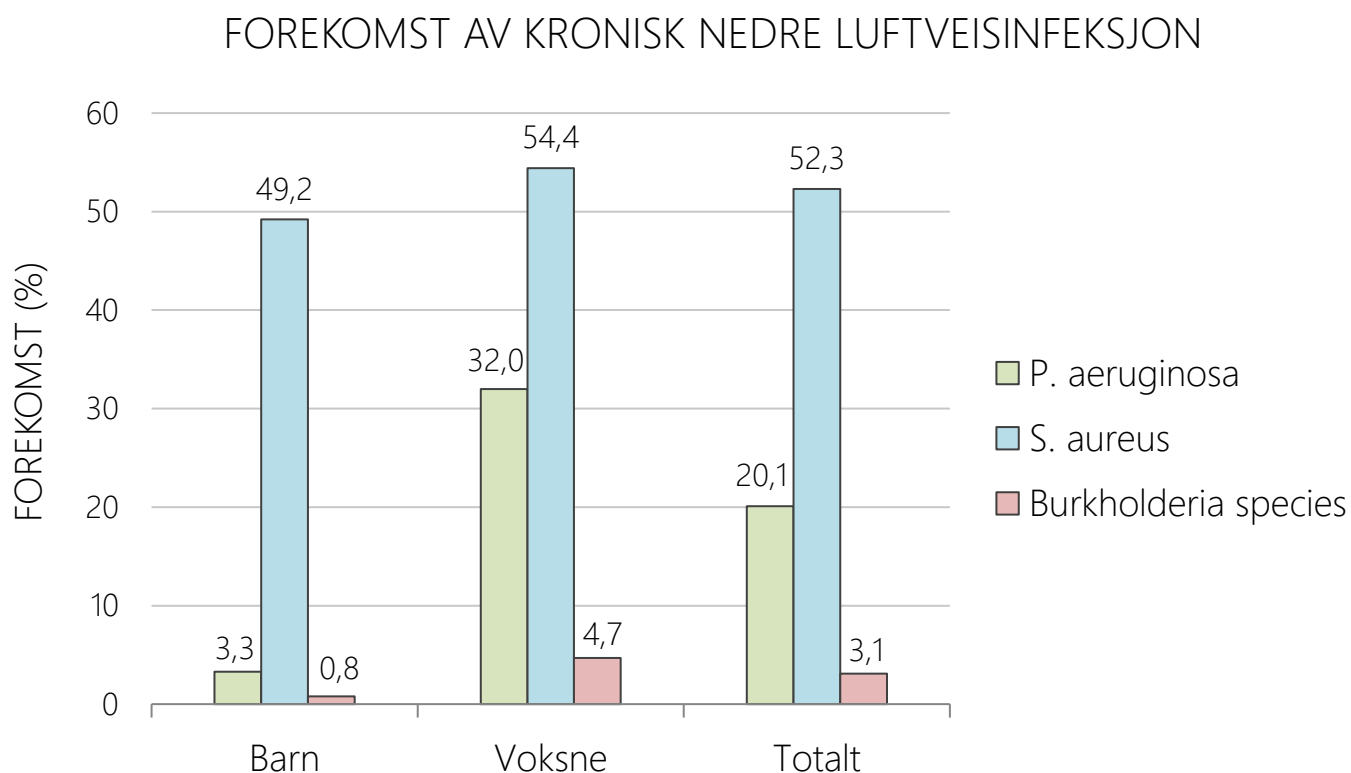
Figur 11 og 12 viser fordelingen av inkluderte over og under 18 år med kronisk PA-infeksjon. Det er få barn, kun 2,7 % i 2019 og 3,3 % i 2020, som har fått påvist kronisk infeksjon med PA. Dette er lave verdier sammenliknet med de fleste andre land i Europa, og ifølge data fra ECFSPR i 2018 hadde totalt 14 % av barna i Europa kronisk PA-infeksjon. I Danmark var andelen barn med kronisk PA-infeksjon 6,5 % i 2018 (1). Blant voksne hadde 32 % av de inkluderte i Norsk CF-register kronisk PA-infeksjon i 2020, mens tallet var 33 % i 2019. I Europa var andelen totalt 45 % blant voksne i 2018 (1).

I 2019 og 2020 ser man manglende verdier for NTM for henholdsvis 10,1 % og 19,0 % av de inkluderte. Det har vært en tendens til høy andel manglende verdier for NTM siden registeret ble etablert, og det gjelder hovedsakelig de voksne pasientene. Prøver for NTM tas ved OUS som en del av årskontrollen. Den særlig høye andelen manglende verdier i 2020 skyldes antakelig færre gjennomførte årskontroller ved OUS på grunn av covid-19-pandemien.

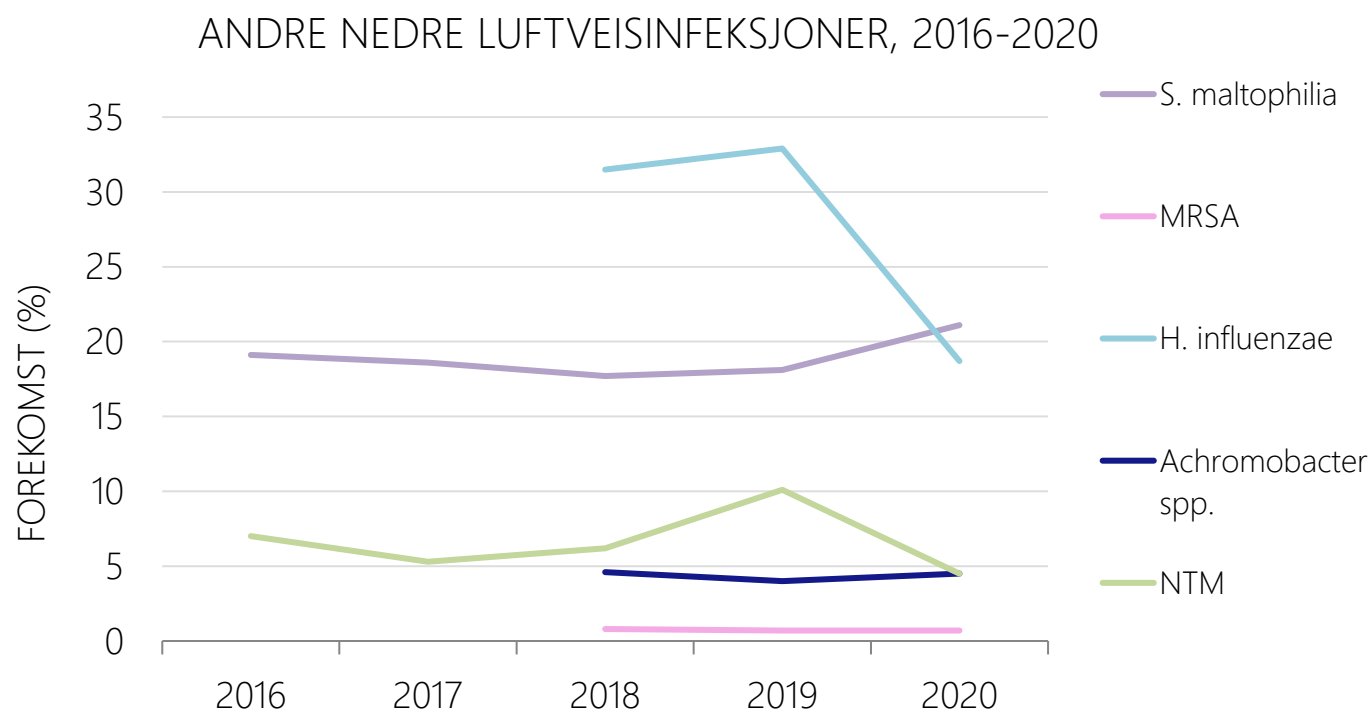
Figur 8: Kronisk luftveisinfeksjon, 2016-2020

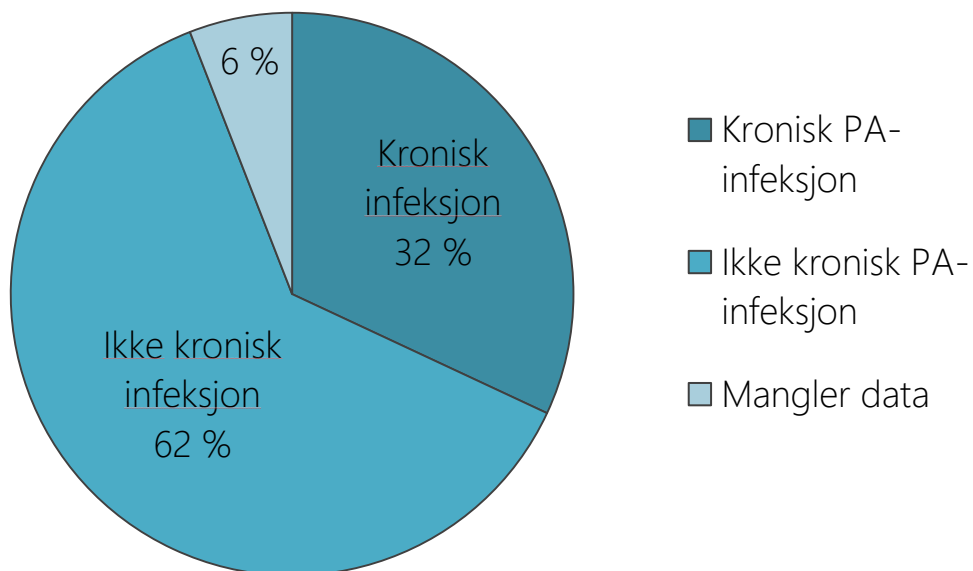
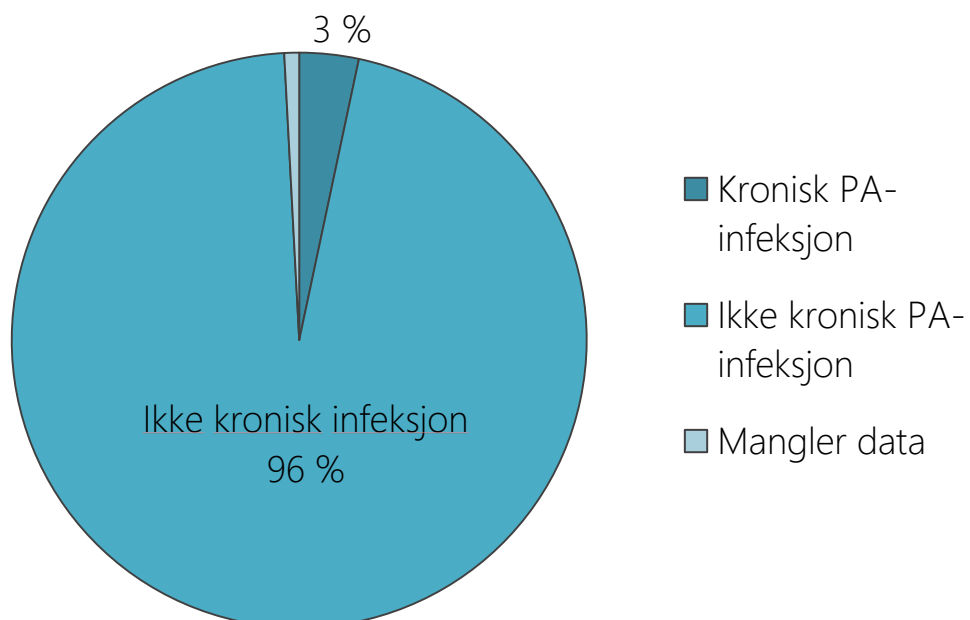


Figur 9: Kronisk nedre luftveisinfeksjon hos barn og voksne, 2020

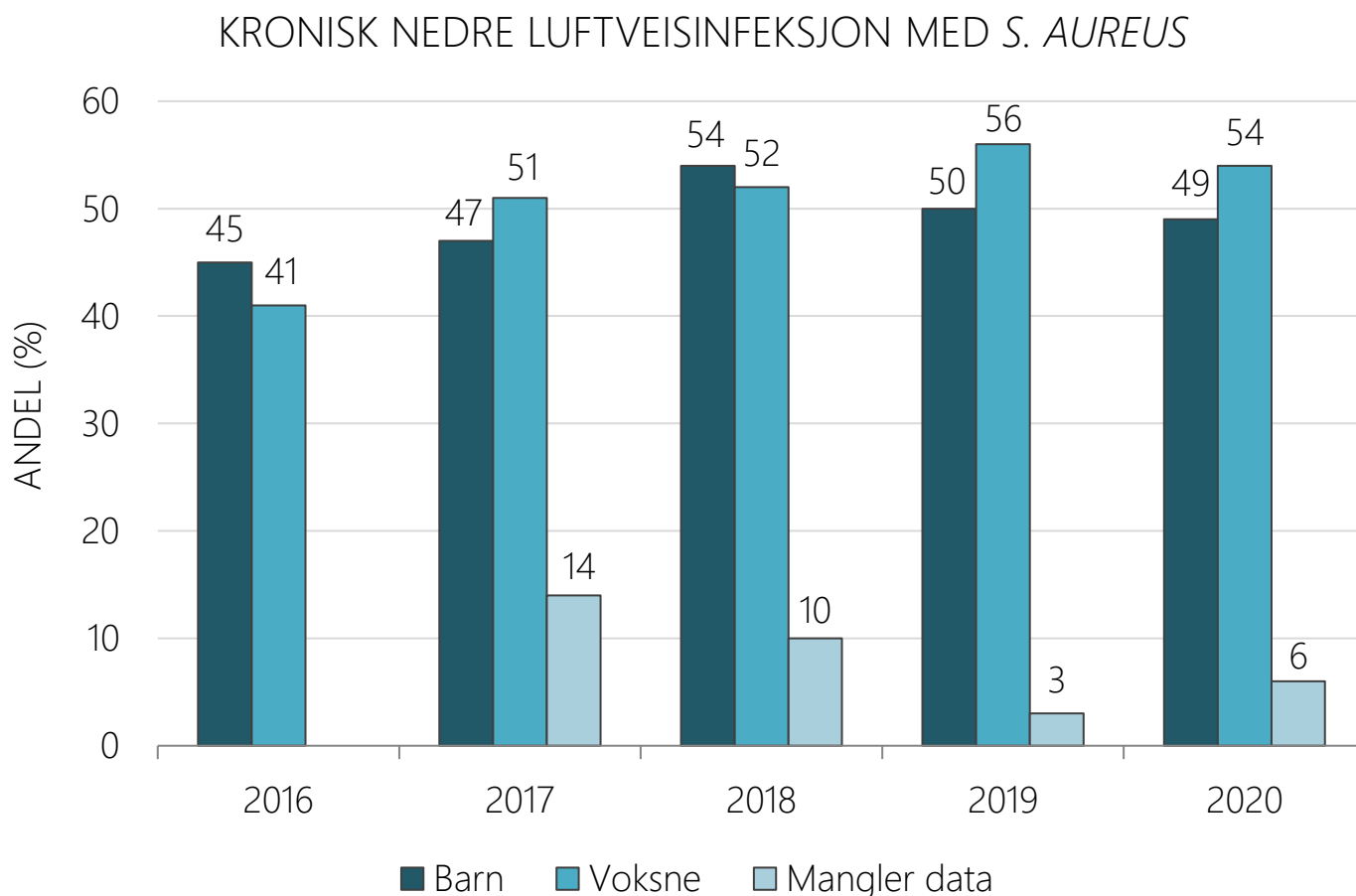


Figur 10: Forekomst av nedre luftveisinfeksjon med andre registrerte mikroorganismer, 2016-2020



**Figur 11:** Kronisk *Pseudomonas aeruginosa*-infeksjon hos voksne (n = 169), 2020*Pseudomonas aeruginosa* hos voksne**Figur 12:** Kronisk *Pseudomonas aeruginosa*-infeksjon hos barn (n = 120), 2020*Pseudomonas aeruginosa* hos barn



Figur 13: Kronisk *Staphylococcus aureus*-infeksjon hos barn og voksne, 2016-2020Tabell 3: Kronisk *Staphylococcus aureus*-infeksjon hos barn og voksne, 2016-2020

År	Barn (%)	Voksen (%)	Mangler data (%)
2016	36 (45,0 %)	62 (41,3 %)	Mangler verdi
2017	40 (47,1 %)	83 (51,2 %)	34 (14 %)
2018	56 (53,9 %)	81 (51,9 %)	26 (10 %)
2019	56 (50,0 %)	93 (56,4 %)	9 (3 %)
2020	59 (49,2 %)	92 (54,4 %)	17 (6 %)

Figur 13 og tabell 3 gir en oversikt over forekomsten av kronisk nedre luftveisinfeksjon med *S. aureus* hos de inkluderte siden registeret ble etablert. I 2020 fikk 59 (49 %) av barna og 92 (54 %) av de voksne påvist kronisk *S. aureus*-infeksjon. Europeiske tall fra 2018 viser at totalt 34 % av barna og 37 % av voksne i Europa er kronisk infisert med *S. aureus*. I Danmark var verdiene henholdsvis 27 % og 29 %. Norge har altså en høy andel av kronisk infeksjon med *S. aureus* sammenliknet med andre land i Europa (1).

## ERNÆRING

Kroppsmasseindeks (KMI) er en formel som viser balansen mellom høyde og vekt, og gir et tall på under-, over- og normalvekt. WHO angir normalvekt som KMI mellom 18,5-24,9 kg/m<sup>2</sup>. ECFS Standards of Care guidelines anbefaler en KMI på >20 kg/m<sup>2</sup> for voksne, og 50-persentilen for barn over to år og ungdom. For barn opp til to år anbefales samme vekt og lengde som for friske barn i denne aldersgruppen. Tallene gjelder ikke-transplanterte pasienter.

Hos barn beskrives vekstavvik som standardavvik fra en gitt normal, z-score. Normalmaterialet som er brukt for å beregne z-score i denne rapporten er av sammenlikningshensyn det samme som brukes i ECFSPR (3).

**Tabell 4:** Kroppsmasseindeks (KMI) – 18 år og eldre fordelt på aldersgrupper

2019	Antall	Gjennomsnitt	Min	Median	Maks
18-21	20	21.8	17.5	21.1	35.7
22-27	35	22.0	17.1	21.1	37.7
28-31	20	22.9	17.9	21.5	33.1
32-37	24	23.3	17.0	22.7	35.4
38+	60	24.2	17.5	23.3	36.4
2020	Antall	Gjennomsnitt	Min	Median	Maks
18-21	22	20.9	15.3	20.0	35.4
22-27	32	21.5	16.8	21.2	27.8
28-31	21	23.8	17.6	22.4	37.4
32-37	22	23.1	15.9	23.0	35.7
38+	62	24.0	17.2	23.8	37.1

**Tabell 5:** Z-score for KMI for pasienter 2-17 år, og vekt og lengde for pasienter 0-17 år

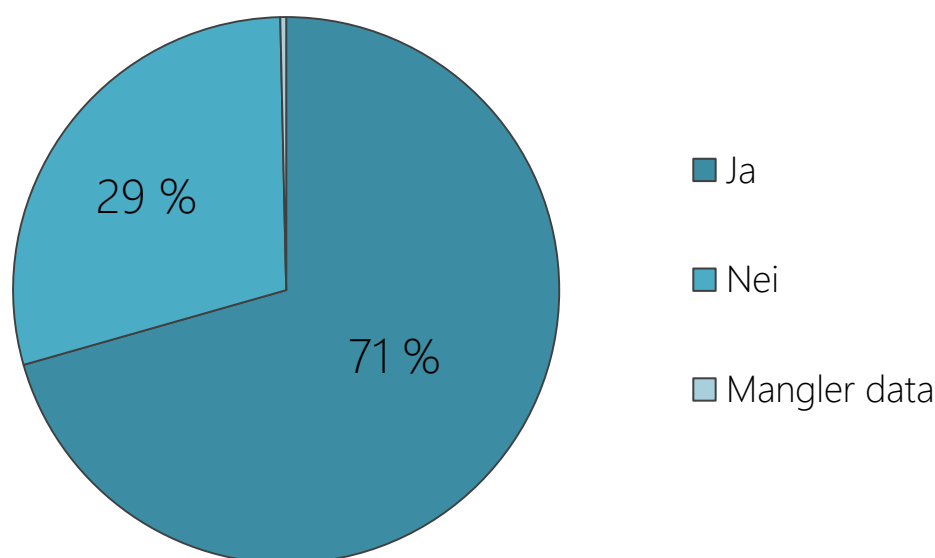
2019	Antall	Gjennomsnitt	Min	Median	Maks
KMI	102	-0.3	-2.7	-0.3	1.7
Vekt	115	-0.1	-2.2	-0.1	1.9
Lengde	115	0.1	-1.9	0.1	2.6
2020	Antall	Gjennomsnitt	Min	Median	Maks
KMI	105	-0.1	-2.3	-0.1	2.3
Vekt	121	-0.0	-1.9	-0.1	2.4
Lengde	121	0.2	-2.6	0.3	2.2

Median verdi for KMI var 23,0 kg/m<sup>2</sup> for menn og 21,5 kg/m<sup>2</sup> for kvinner i 2020, og henholdsvis 23,2 kg/m<sup>2</sup> og 21,5 kg/m<sup>2</sup> i 2019. Ifølge data fra ESCFPR i 2018 var tilsvarende verdier 23,0 kg/m<sup>2</sup> for menn og 21,9 kg/m<sup>2</sup> for kvinner i Storbritannia, og 22,6 kg/m<sup>2</sup> for menn og 21,5 kg/m<sup>2</sup> for kvinner i Danmark (1).

Bukspyttkjertelsvikt defineres som lavt nivå av elastase i avføring i to prøver, alternativt forhøyet fettverdi i avføring. Fordi det er mangelfulle data på bukspyttkjertelfunksjon, blir behandling med pankreasenzymer her brukt som markør på bukspyttkjertelsvikt. De som ikke bruker pankreasenzymer antas å ha bevart bukspyttkjertelfunksjon. Figur 14 viser at 71 % av de registrerte hadde svikt i bukspyttkjertelfunksjon i 2020. Tallene har ligget stabilt omkring dette nivået siden man startet registreringen i 2016.

Figur 14: Behandling med pankreasenzymer, 2020

### BEHANDLING MED PANKREASENZYMER



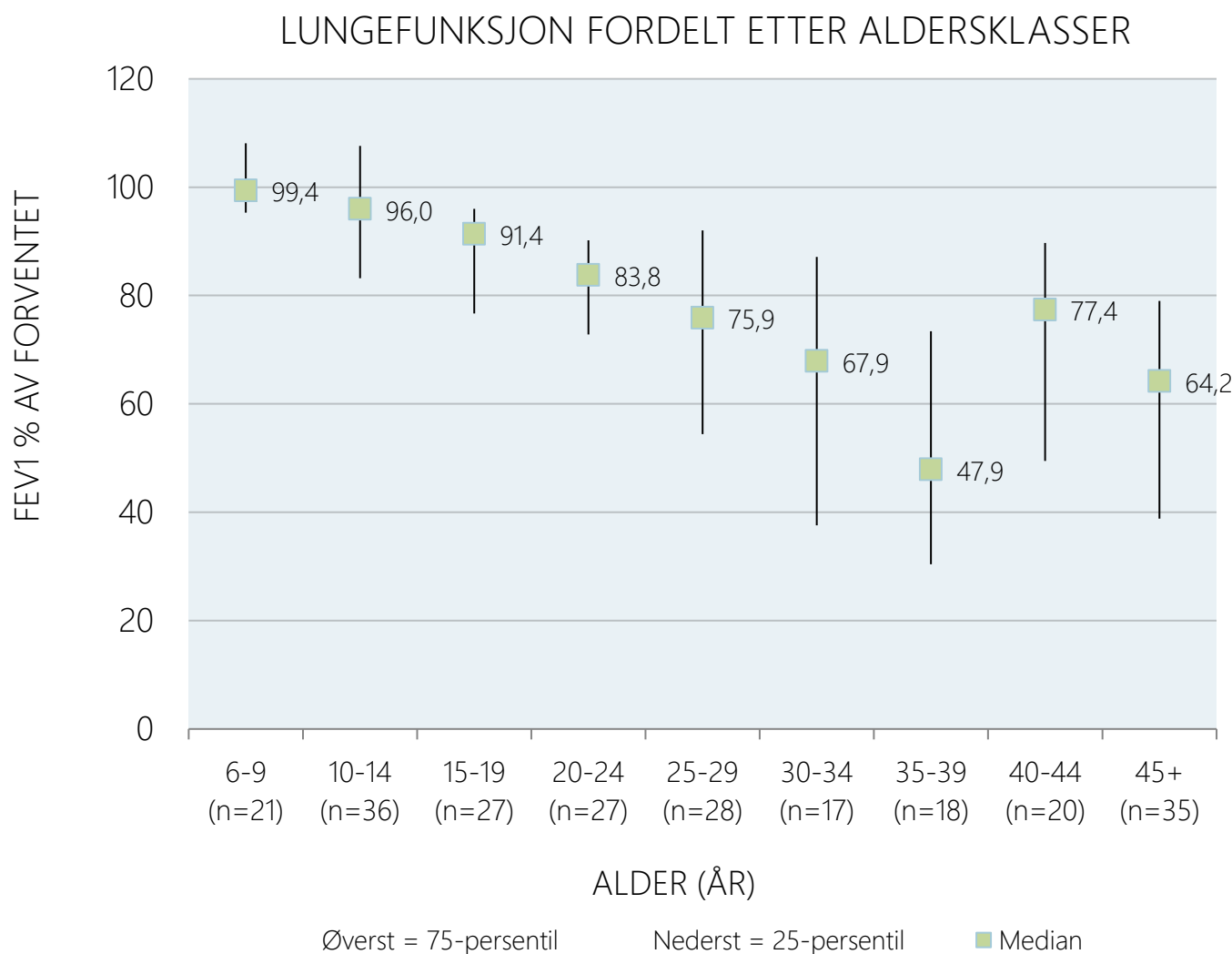
Tabell 6: Behandling med pankreasenzymer

Behandling med pankreasenzymer	2019	2020
Ja	72.6 %	70.6 %
Nei	27.1 %	29.1 %
Mangler data	0.4 %	0.4 %

## LUNGEFUNKSJON

Figur 15 og tabell 7 viser at lungefunksjon er godt bevart for de yngste pasientene, men at fallet i lungefunksjon starter allerede i skolealder. Laveste median av lungefunksjon ser man for aldersgruppen 35-39 år, både i 2019 og 2020. Median FEV1 % av forventet var 66,2 i 2019 og 47,9 i 2020 for denne aldersgruppen. Etter dette ser man en stabilisering av lungefunksjonen med økende alder. Tallene gjelder ikke-transplanterte pasienter.

**Figur 15:** Lungefunksjon i FEV1 % av forventet (ref. GLI) fordelt etter aldersklasser, 2020

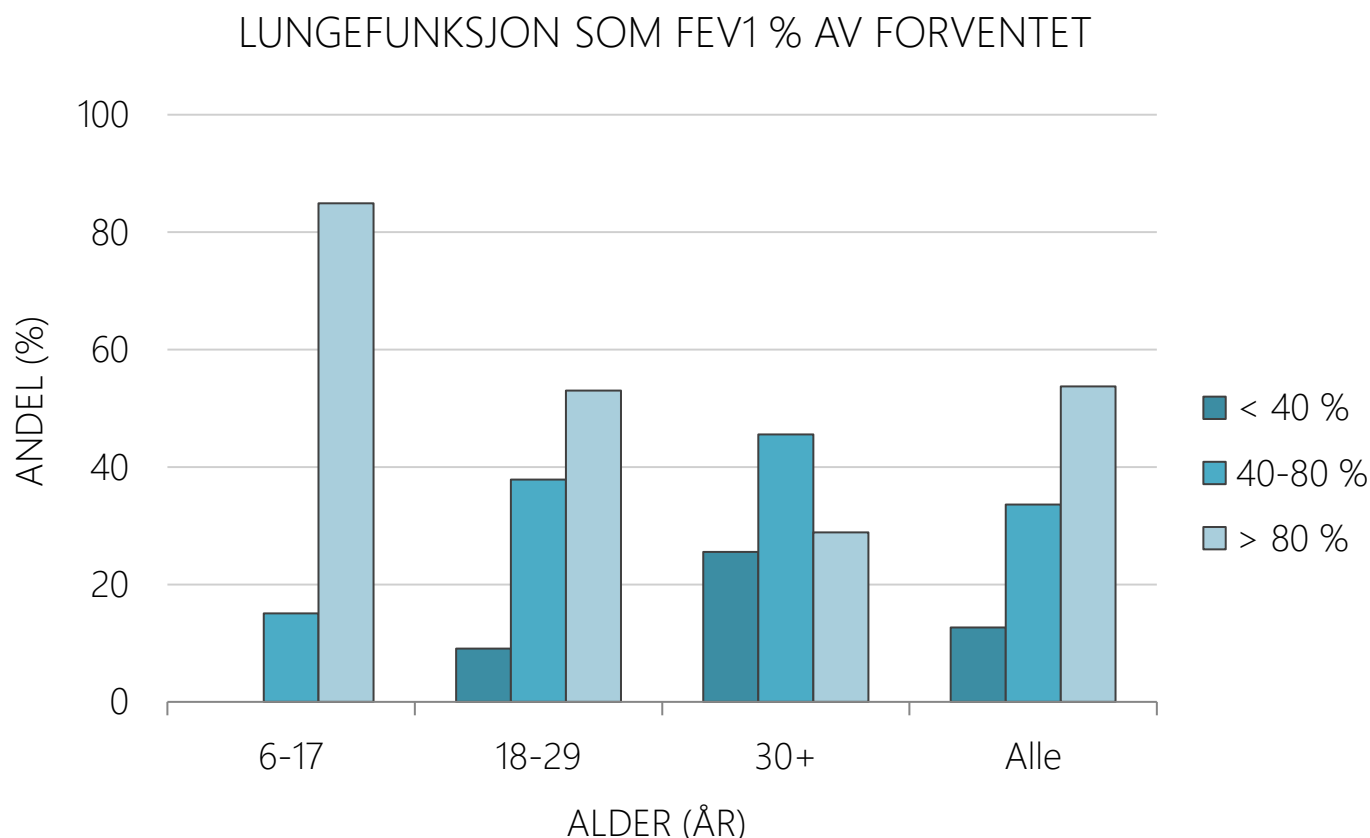


**Tabell 7:** Lungefunksjon i FEV1 % av forventet (ref. GLI) fordelt etter aldersklasser, 2019

2019	6-9 år	10-14 år	15-19 år	20-24 år	25-29 år	30-34 år	35-39 år	40-44 år	45+ år
n	26	34	29	25	28	14	19	21	36
Median	99.3	92.6	88.8	89.3	76.7	69.1	66.2	66.7	68.6
25-p	95.7	87.2	74.3	79.1	56.9	36.6	43.7	48.8	48.1
75-p	111.2	104.6	95.3	101.7	89.3	86.7	93.2	82.7	85.0

I figur 16 er lungefunksjon delt inn i grupper etter alvorlighetsgrad for de inkluderte i 2020. FEV1 % på over 80 % av forventet kan defineres som bevart lungefunksjon. Hos barn og ungdom mellom 6-17 år er lungefunksjon bevart hos 85 % av CF-pasientene. Tapet av lungefunksjon er tydelig med økende alder, og i gruppen 18-29 år har 53 % av de registrerte FEV1 % over 80 % av forventet, mens andelen har sunket til 29 % i gruppen som er 30 år og eldre. Liknende verdier ble registrert i 2019 (tabell 8).

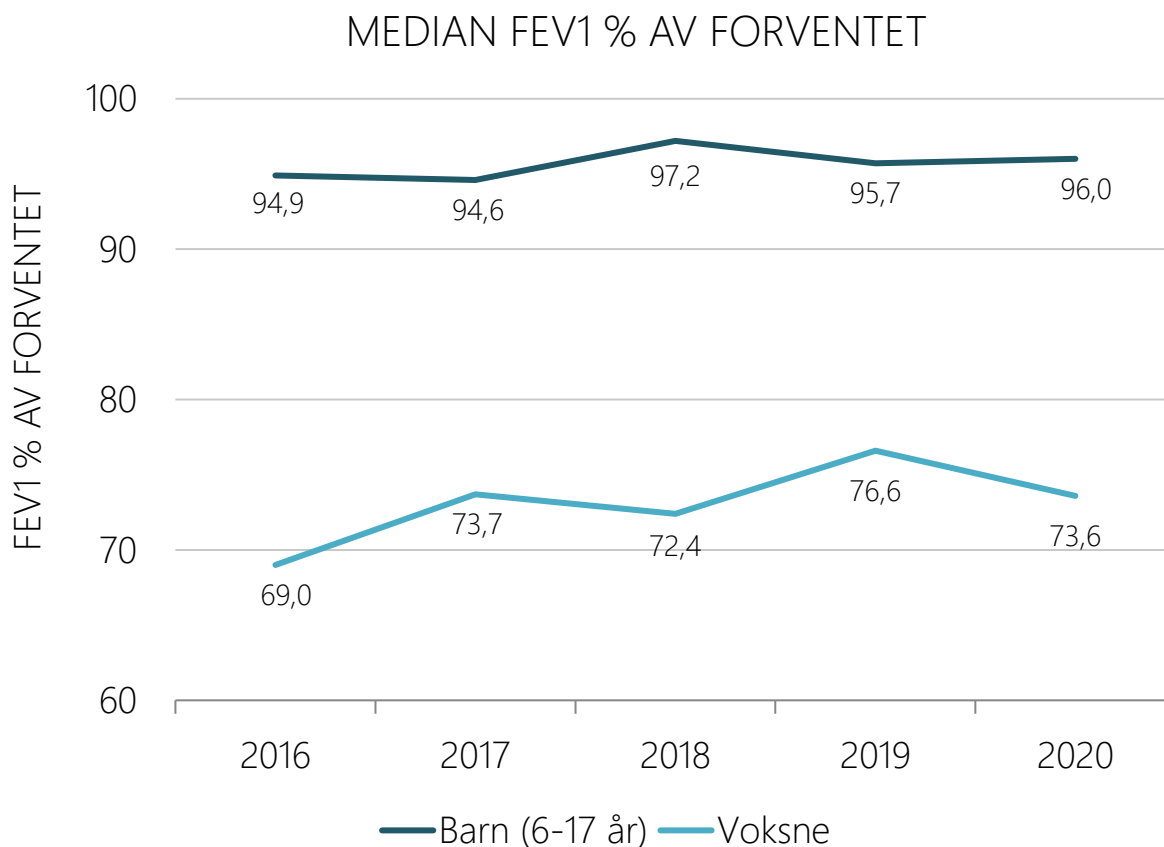
**Figur 16:** Lungefunksjon i FEV1 % av forventet (ref. GLI) etter alvorlighetsgrad, 2020



**Tabell 8:** Lungefunksjon i FEV1 % av forventet (ref. GLI) etter alvorlighetsgrad

<b>2019</b>	<b>&lt; 40 %</b>	<b>40-80 %</b>	<b>&gt; 80 %</b>
6-17 år	0	10 (13.3 %)	65 (86.7 %)
18-29 år	4 (6.0 %)	26 (38.8 %)	37 (55.2 %)
30+ år	21 (23.3 %)	40 (44.4 %)	29 (32.2 %)
Alle	25 (10.9 %)	76 (32.8 %)	131 (56.5 %)
<b>2020</b>	<b>&lt; 40 %</b>	<b>40-80 %</b>	<b>&gt; 80 %</b>
6-17 år	0	11 (15.1 %)	62 (84.9 %)
18-29 år	6 (9.1 %)	25 (37.9 %)	35 (53.0 %)
30+ år	23 (25.6 %)	41 (45.6 %)	26 (28.9 %)
Alle	29 (12.7 %)	77 (33.6 %)	123 (53.7 %)

Figur 17: Median FEV1 % av forventet for barn (6-17 år) og voksne, 2016-2020



I Europa var samlet median verdi for FEV1 i % av forventet verdi 92,6 % for barn mellom 6 og 17 år, og 69,4 % for voksne, ifølge data fra ESCFPR i 2018 (1). I Norge var median FEV1 i % av forventet verdi 96,0 % i 2020 og 95,7 % i 2019 for barn mellom 6 og 17 år, og 73,6 % i 2020 og 76,6 % i 2019 for voksne (figur 17).

## KOMPLIKASJONER

Komplikasjoner ved cystisk fibrose er sykdommer som kommer i tillegg til CF-sykdommen, og som anses å være en følge av denne. Tabell 9 viser forekomsten av noen typer komplikasjoner i 2020. Data for hemoptysis major mangler for 2020, men i 2019 hadde én registrert pasient (0,36 %) denne komplikasjonen. Tallene inkluderer ikke-transplanterte pasienter.

Allergisk bronkopulmonal aspergillose (ABPA) er i registeret definert som akutt eller subakutt klinisk forverring uten annen kjent årsak, total IgE > 500 IU/mL og positiv prikktest for *Aspergillus* antigen eller positiv spesifikk IgE for *Aspergillus fumigatus*.

Tabell 9: Komplikasjoner

Tilstand	2019	2020
Pneumothorax behandlet m/dren	1 (0.36 %)	1 (0.35%)
Hemoptyse (major)	1 (0.36 %)	Mangler data
Oksygentilskudd	3 (1.1 %)	6 (2.1 %)
Lever sykdom, alle typer	26 (9.4 %)	27 (9.3 %)
ABPA	4 (1.4 %)	4 (1.4 %)

Tabell 10 viser forekomsten av CF-relatert diabetes og diabetesbehandling. I 2020 har 2 % av barna og 23 % av de voksne som er inkludert i rapporten CF-relatert diabetes.

Tabell 10: CF-relatert diabetes

2019	Har ikke diabetes	Insulin-behandling	Kostholds-veiledning	Perorale antidiabetika	Ukjent behandling
Barn	109 (97 %)	3 (2.7 %)	0	0	0
Voksne	131 (79 %)	23 (14 %)	2 (1.2 %)	2 (1.2 %)	7 (4.2 %)
Totalt	240	26	2	2	7
2020	Har ikke diabetes	Insulin-behandling	Kostholds-veiledning	Perorale antidiabetika	Ukjent behandling
Barn	117 (98 %)	2 (1.7 %)	1 (0.8 %)	0	0
Voksne	130 (77 %)	27 (16 %)	4 (2.4 %)	1 (0.6 %)	7 (4.1 %)
Totalt	247	29	5	1	7

## BEHANDLING

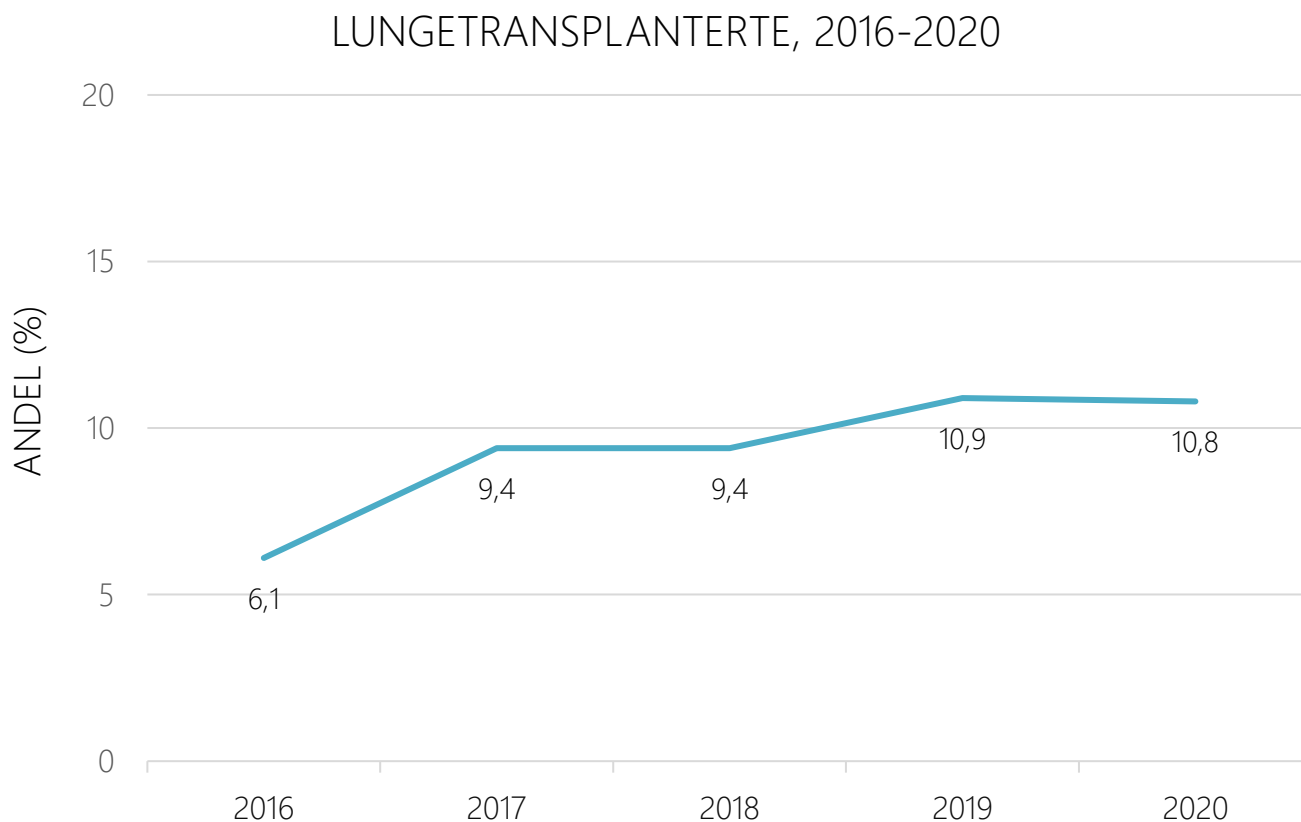
CFTR-modulerende behandling med ivacaftor og ivacaftor/lumacaftor ble for utvalgte pasientgrupper videreført i 2019 og 2020. Av pasienter i CF-registeret ble 13 behandlet med ivacaftor (Kalydeco), og 30 med lumacaftor/ivacaftor (Orkambi) i 2020. I 2019 var antallet henholdsvis 13 og 32 pasienter.

I 2020 er det 35 personer i CF-registeret som lever med lungetransplantat. Tabell 11 viser antallet registrerte som har transplanterte organer.

**Tabell 11:** Personer med cystisk fibrose som lever med transplantat

Type transplantat	2019	2020
Lunge	34 (10.9 %)	35 (10.8 %)
Lever	4 (1.3 %)	4 (1.2 %)
Nyre	4 (1.3 %)	4 (1.2 %)
Annet organ	2 (0.6 %)	2 (0.6 %)

**Figur 18:** Andel inkluderte med lungetransplantat, 2016-2020





## PROSJEKTER

Med utgangspunkt i registerdata er studien og PhD-prosjektet *Life-long disability in cystic fibrosis – implications of early adverse events and modification by precision medicine* nå i gang. Vi vil blant annet koble Norsk CF-register med Medisinsk fødselsregister for å se om vi finner sammenheng mellom hendelser tidlig i livet og senere utvikling av CF-sykdommen. Forarbeider til studien fikk støtte fra Forskningsfondet for Cystisk Fibrose og Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD), og midlene er benyttet til å styrke registeret ved å samle inn og å implementere pasientrapporterte data på livskvalitet og mental helse.

Prosjektet «Screening for tykktarmkreft ved Cystisk Fibrose i Norge og Skandinavia», også støttet av NKSD, der Audun Os fra Norsk senter for cystisk fibrose er prosjektleder, samarbeider med Gastromedisinsk avdeling og Scandinavian Cystic Fibrosis Study Consortium (SCFSC). Formålet med prosjektet er å samle de kliniske opplysningene fra denne rutinescreeningen i registeret og å ta vare på vevsprøver fra tarmen i CF-biobank for fremtidige forskningsformål.

I tillegg er det startet et prosjekt med formål om å bruke sputumprøver som CF-pasienter leverer ved rutinekontroller til metagenomiske og metaproteomiske undersøkelser, for å kunne kartlegge og kvantifisere interaksjoner innad i mikrobiomene, og mellom vert og mikrober. Dette vil gi kunnskap om nøkkelelementer i disse interaksjonene med tanke på opprettholdelse av infeksjon, mikrobiell motstandsdyktighet og in vitro forsøk med hemmende substanser. Denne kunnskapen vil kunne bidra til å optimalisere behandling for den enkelte CF-pasient (såkalt persontilpasset medisin), og vil kunne danne grunnlaget for studier på nye behandlingsmodaliteter ved infeksjoner, samt være nyttig for forståelse og behandling av bakterielle infeksjoner generelt.

## OPPSUMMERING

Andelen voksne pasienter med cystisk fibrose har vært tilnærmet uendret gjennom årene som registeret har eksistert, og det samme gjelder kjønnsfordelingen. Median alder ved undersøkelsestidspunktet var på 24,8 år i 2019, og på 25,3 år i 2020. I 2020 hadde 100 % av de inkluderte som var fem år eller yngre gjennomført nyfødtscreening for cystisk fibrose.

Den klart vanligste mutasjonen i CFTR-genet i den norske CF-populasjonen var F508del-mutasjonen, og det var kun 16 % i 2019 og 15 % i 2020 som ikke hadde minst én F508del-mutasjon.

Ut ifra innsamlede mikrobiologiske data fra hele registerets levetid har vi sett en tendens til nedgang i forekomsten av kronisk infeksjon med *Pseudomonas aeruginosa*, og forekomsten er som tidligere lav blant barn. Forekomsten av kronisk infeksjon med *Staphylococcus aureus* har vært stabilt høy, med en andel på ca. 50 % kronisk infiserte barn og 55 % kronisk infiserte voksne i 2019 og 2020.

Lungefunksjonen er vist å være god hos barn og unge med cystisk fibrose. Median lungefunksjon var fallende med økt alder, og laveste median verdi for FEV1 % av forventet var registrert for aldersgruppen 35-39 år, både i 2019 og 2020.

Mye av informasjonen som er presentert i årsrapporten finnes også i rapporten til det europeiske CF-registeret (1). Her sammenliknes norske data med data fra andre europeiske land.

I tillegg til denne fullstendige årsrapporten har vi laget et mer kortfattet og lettleselig informasjonsskriv. Dette sendes ut til alle pasienter som har samtykket til deltakelse i CF-registeret, og du finner det også på våre nettsider:

<https://oslo-universitetssykehus.no/avdelinger/barne-og-ungdomsklinikken/avdeling-for-sjeldne-diagnoser/norsk-senter-for-cystisk-fibrose>

## TAKK TIL

Vi ønsker å rette en spesiell takk til hver og en person med cystisk fibrose samt foresatte som har samtykket til å dele informasjon om sin eller sine barns helse med Norsk CF-register. Vi vil også takke Norsk forening for cystisk fibrose for hjelpen med å spre informasjon om registeret. Takk til alle barne- og lungemedisinske klinikker rundt om i landet som assisterer med innhenting av data.

Stor takk også til statistikere ved ECFSPR, Annalisa Orenti og Anna Zolin (Department of Clinical Sciences and Community Health, University of Milan), for bearbeidelse av data.

## REFERANSER

1. Zolin A, Orenti A, Naehrlich L, Jung A, van Rens J et al. ECFSPR Annual Report 2018. 2020. [Hentet: 29. okt 2021] Tilgjengelig fra: [https://www.ecfs.eu/sites/default/files/general-content-files/working-groups/ecfs-patient-registry/ECFSPR\\_Report\\_2018\\_v1.4.pdf](https://www.ecfs.eu/sites/default/files/general-content-files/working-groups/ecfs-patient-registry/ECFSPR_Report_2018_v1.4.pdf)
2. Ratjen F, Bell SC, Rowe SM, Goss CH, Quittner AL, Bush A. Cystic fibrosis. Nat Rev Dis Primers. 2015;1(15010). DOI:10.1038/nrdp.2015.10
3. Kuczmarski RJ, Ogden CL, Guo SS, et al. 2000 CDC growth charts for the United States: Methods and development. National Center for Health Statistics. Vital Health Stat. 2002; 11(246).