

SINTEF A9263

RAPPORT

Sjeldne funksjonshemninger i Norge. Behov for kunnskap om insidens og prevalens.

Mitchell Loeb og Lisbet Grut

SINTEF Helse
Desember 2008

www.sintef.no

**SINTEF Helse**

Postadresse:
7465 Trondheim/
Pb 124, Blindern, 0314 Oslo

Telefon:
40 00 25 90 (Oslo og Trondheim)
Telefaks:
22 06 79 09 (Oslo)
930 70 500 (Trondheim)

Foretaksregisteret: NO 948 007 029 MVA

SINTEF RAPPORT

TITTEL

**Sjeldne funksjonshemninger i Norge.
Behov for kunnskap om insidens og prevalens**

FORFATTER(E)

Mitchell Loeb og Lisbet Grut

OPPDRAGSGIVER(E)

Sosial- og helsedirektoratet Avdeling for rehabilitering og sjeldne funksjonshemningar

RAPPORTNR. SINTEF A9263	GRADERING Åpen	OPPDRAGSGIVERS REF. Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger, ved Lise Hoxmark	
GRADER. DENNE SIDE Åpen	ISBN 9788214046625	PROSJEKTNR. 78G155	ANTALL SIDER OG BILAG 60/III
ELEKTRONISK ARKIVKODE Document3	PROSJEKTLEDER (NAVN, SIGN.) Lisbet Grut <i>Lisbet Grut</i>	VERIFISERT AV (NAVN, SIGN.) Inger B. Scheel <i>Inger B. Scheel</i>	
ARKIVKODE	DATO 2008-12-31	GODKJENT AV (NAVN, STILLING, SIGN.) Arne H. Eide <i>Arne H. Eide</i>	

SAMMENDRAG

Denne rapporten presenterer resultater fra et arbeid med å skaffe kunnskap om insidens og prevalens for et utvalg sjeldne diagnoser i Norge. Arbeidet har vist at offentlige registre med all sannsynlighet inneholder store mangler når det gjelder presise tall over forekomst av sjeldne diagnoser. Det kan være mange årsaker til at det er slik. Mange diagnoser er både vanskelig å stille og å kode, og rapporteringsrutinene inn til registrene er ikke gode nok. Registrene er derfor ikke pålitelige når det gjelder å beregne insidens og prevalens for sjeldne diagnoser i Norge.

Det er et stort behov for videre forskning og utvikling for å heve kunnskapen om forekomsten av sjeldne diagnoser i Norge. Både presisjon og konsistens er etterspurt i diagnostiseringen og registreringen av sjeldne funksjonshemninger i de sentrale norske registrene.

Oppdragsgiver for dette arbeidet har vært Sosial- og helsedirektoratet, avdeling for rehabilitering og sjeldne funksjonshemningar.

STIKKORD	NORSK	ENGELSK
GRUPPE 1	Helse	Health
GRUPPE 2	Funksjonshemming	Disability
EGENVALGTE	Sjeldne diagnoser	Rare disorders

Innholdsfortegnelse

Tabelloversikt	4
Forkortelser	5
1 Innledning	6
2 Behovet for kunnskap om forekomst av sjeldne diagnoser	7
Forekomst av enkelte sjeldne diagnoser	9
2.1 Forskningsdesign og metode	9
2.2 Arbeids- og tidsplan	10
2.2.1 Framgangsmåte.....	10
2.3 Databehandlingen	11
2.3.1 De personidentifiserbare registrene	11
2.3.2 Norsk Pasientregister (NPR)	13
2.4 Diagnoseoversikt	13
2.5 Registerinsidens og -prevalens	17
3 Resultater	18
3.1 Registeroversikt.....	18
3.2 Dobbelregistrering	21
3.3 Sammenligning med Kompetansesentrene	22
4 Diskusjon	24
4.1 Diagnostisering og kodeverktøyet.....	24
4.2 Registreringen av diagnosene i databasene	25
4.3 Data fra Norsk pasientregister (NPR)	28
4.4 Skandinaviske sammenligninger	28
5 Oppsummering og avslutning	30
6 Vedlegg I: Tabelloversikt	34
7 Vedlegg II: Deltakere i møtet 27. februar 2007	58
8 Vedlegg III: Skandinaviske sammenligninger	59

Tabelloversikt

Tabelloversikt	4
Forkortelser	5
Tabell 1: Tidsforløp for å opprette koblet database	11
Tabell 2: Diagnoser* registrert ved MFR og kompetansesentrene.....	16
Tabell 3: Oppsummering av data registrert fra de forskjellige registre (1999 – 2004)	20
Tabell 4: Registrering av personer i de tre offentlige registrene Medisinsk fødselsregister (MFR), Dødsårsaksregister (DÅR) og Rikstrygdeverkets stønadsregistre (RTV) pr. år. Dobbelregistreringer er skyggelagt.....	21
Tabell 5: Sammenligning av registerprevalens: Databasene (se Tabell V14 i vedlegg) versus Kompetansesentrene (antall registrerte diagnoser pr. år)	22
Tabell V1: Insidens: (antall diagnoser pr. år)	35
Tabell V2: Insidens: (antall pr. 100.000 fødsler pr. diagnoser pr. år).....	36
Tabell V3: Insidens - gutter: (antall diagnoser pr. år).....	37
Tabell V4: Insidens - gutter: (antall pr. 100.000 fødsler pr. diagnoser/år)	38
Tabell V5: Insidens - piker: (antall diagnoser pr. år).....	39
Tabell V6: Insidens - piker: (antall pr. 100.000 fødsler pr. diagnoser pr. år)	40
Tabell V7: Insidens – Helseregion Øst: (antall diagnoser/år).....	41
Tabell V8: Insidens – Helseregion Sør: (antall diagnoser/år).....	42
Tabell V9: Insidens – Helseregion Vest: (antall diagnoser/år).....	43
Tabell V10: Insidens–Helseregion Midt-Norge (diagnoser/år)	44
Tabell V11: Insidens–Helseregion Nord-Norge (diagnoser/år).....	45
Tabell V14: Prevalens: sjeldne funksjonshemninger (antall diagnoser/år)	48
Tabell V16: Prevalens 2000: sjeldne funksjonshemninger (antall diagnoser pr. aldersgruppe).....	50
Tabell V17: Prevalens 2001: sjeldne funksjonshemninger (antall diagnoser pr. aldersgruppe).....	51
Tabell V18: Prevalens 2002: sjeldne funksjonshemninger (antall diagnoser pr. aldersgruppe).....	52
Tabell V19: Prevalens 2003: sjeldne funksjonshemninger (antall diagnoser pr. aldersgruppe).....	53
Tabell V20: Prevalens 2004: sjeldne funksjonshemninger (antall diagnoser pr. aldersgruppe).....	54
Tabell V21: Prevalens (NPR): antall pasienter med diagnosene innlagt pr. år	55
Tabell V22: Prevalens (NPR): antall innleggelser med diagnosene innlagt pr. år	56
Tabell V23: Prevalens (NPR): antall innleggelser pr. pasient pr. diagnose pr. år	57
Tabell V24: Prevalens pr. 1 000 000	59
Tabell V25: Insidens pr. 100 000 fødsler.....	60

Forkortelser

DÅR - Dødsårsaksregisteret

FD-trygd - Forløpsdatabase trygd, en forløpsdatabase ved SSB med opplysninger om trygdeforhold og andre typer statistiske data

FHI - Folkehelseinstituttet

MFR - Medisinsk fødselsregister

NAPOS - Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer Haukeland universitetssykehus HF

NAV - Arbeids- og velferdsetaten

NPR - Norsk pasientregister

NSCF - Norsk senter for cystisk fibrose Ullevål universitetssykehus HF

RTV - Rikstrygdeverket

SHdir - Sosial- og helsedirektoratet

SSB - Statistisk sentralbyrå

SSD - Senter for sjeldne diagnoser Rikshospitalet HF

Statped - Statlig spesialpedagogisk støttesystem

TAKO - Landsdekkende kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander

TRS - TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser Sunnaas sykehus HF

TS-KS - Tuberos Sklerose kompetansesenter Rikshospitalet HF

1 Innledning

Forskningsprosjektet *Sjeldne funksjonshemninger i Norge* skal gi økt kunnskap om en del sjeldne og lite kjente diagnoser. I tillegg til kunnskap om forekomst, skal prosjektet gi kunnskap om på hvilke måter ulike grupper ivaretas, spesielt av de respektive kompetansesentre/sykehus, samt kunnskap om livssituasjonen for de ulike gruppene. Mulige forskjeller innen disse områdene, samt årsaker til dette, skal identifiseres. Prosjektet skal beskrive erfaringer med kompetansesentrenes tjenester og legge grunnlag for videre utvikling av kunnskap om tilstandenes forekomst og ivaretagelse av brukergruppene. Det skal gis anbefalinger basert på prosjektets resultater.

Oppdragsgiver for prosjektet har vært Sosial- og helsedirektoratet, avdeling for rehabilitering og sjeldne funksjonshemninger. Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger har representert oppdragsgiver i det konkrete prosjektarbeidet.

Denne rapporten presenterer resultater fra prosjektets del I: *Kunnskap om forekomst av en del sjeldne diagnoser*. Del I har vært utført av SINTEF Helse, ved Mitch Loeb og Lisbet Grut. Professor Dr. med. Arvid Heiberg ved Rikshospitalet har bidratt i vesentlig grad gjennom hele prosjektarbeidet.

2 Behovet for kunnskap om forekomst av sjeldne diagnoser

Denne undersøkelsen (prosjektets del I) setter søkelyset på behovet for kunnskap om forekomst av en del sjeldne diagnoser. Oppgaven har vært å gi en best mulig beskrivelse av insidens og prevalens ved et utvalg sjeldne diagnoser (se pkt. 2.1). Diagnosene er presentert i Tabell 2. Arbeidet bygger på data som finnes i relevante offentlige registre, samt registre ved de kompetansesentrene som har et faglig ansvar for de respektive diagnosene.

Undersøkelsen omfatter både en analyse av registrerte data fem til ti år tilbake i tid, samt en sammenligning med data i databaser for de andre skandinaviske landene.

Rapporten tar opp forhold som kan tenkes å påvirke diagnosegruppene rapporterte størrelse, eventuelle underrapporteringer og årsaker til dette, samt en beskrivelse av svakheter i de offentlige registrene som er benyttet, og behovet for endring.

Til dette oppdraget lå det også å beskrive forekomst av sjeldne diagnoser knyttet til prenatal diagnostikk og aborter. En oversikt over dette var inkludert i bestillingen til Medisinsk fødselsregister (MFR). Den koblede databasen som ble utlevert fra SSB inneholdt imidlertid ikke denne informasjonen, og det ble vurdert som for ressurskrevende å innhente disse datene i etterkant. Oversikter over registrering av sjeldne diagnoser knyttet til prenatal diagnostikk og aborter er derfor ikke med i undersøkelsen.

Registrering av sjeldne diagnoser skjer i flere offentlige registre. Register som er brukt i denne undersøkelsen er:

- Medisinsk Fødselsregister (MFR).
- Dødsårsaksregisteret (DÅR).
- Rikstrygdeverkets Stønadsregistre (FD-trygd), disse er Grunnstønadsregistret, Hjelpstønadsregistret, Foreløpig uførestønadsregister og Uførepensjonsregistret.
- Norsk Pasientregister (NPR).

I tillegg til den registrering som skjer via disse registrene, gjøres det uavhengige registreringer også ved kompetansesentrene for sjeldne diagnoser. Kompetansesenter som er omfattet av denne undersøkelsen er:

- Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS), Haukeland universitetssykehus HF
- Norsk senter for cystisk fibrose (NSCF), Ullevål universitetssykehus HF
- Senter for sjeldne diagnoser (SSD), Rikshospitalet HF
- Statlig spesialpedagogisk støttesystem (Statped)
- TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser, Sunnaas sykehus HF
- Tuberøs Sklerose kompetansesenter (TS-KS) Rikshospitalet HF
- Frambu senter for sjelden funksjonshemninger

Data fra kompetansesentrenes registre er blitt sammenlignet med resultatene fra koblingen av de offentlige registrene MFR, DÅR og FD-trygd for å kunne vurdere hvor presise de offentlige registrene er.

Da denne undersøkelsen ble gjennomført, var ikke NPR et register med personidentifiserbare data¹. De andre offentlige registrene har personidentifiserbare data, det vil si at de registrerer individer på personnummer. Data fra disse registrene kan derfor kobles til en felles database. Fordi NPR ikke registrerte individer på personnummer, kunne data fra NPR ikke si noe om prevalens, men kunne si noe om hvor mange innleggelser som er registrert for en sykdom/diagnose i løpet av et år. Sykehusene registrerer imidlertid pasienter med eget, lokalt løpenummer. NPR-data kunne derfor si noe om hvor mange pasienter som var innlagt i løpet av et år. NPR-data kunne dermed gi indikasjoner på sykkelighet for enkelte diagnoser. Det var ikke mulig å identifisere pasienter som besøker flere sykehus, eller pasienter som er registrert også i andre databaser. Derfor har NPR-data hatt begrenset nytteverdi i denne undersøkelsen.

¹ Det er nå vedtatt at data i NPR skal være personidentifiserbare.

Forekomst av enkelte sjeldne diagnoser

2.1 Forskningsdesign og metode

Med *insidens* menes antall nye tilfeller av en sykdom eller tilstand i en populasjon over en bestemt tidsperiode.

$$\text{Insidensrate pr. 1000} = \frac{\text{Antall nye tilfeller av en sykdom/tilstand i en populasjon over et bestemt tidsrom} \times 1000}{\text{Antall personer utsatt for risiko for å utvikle sykdommen/tilstanden over et bestemt tidsrom}}$$

Med *prevalens* menes det samlede antall eksisterende tilfeller av en sykdom/tilstand i en populasjon på et bestemt tidspunkt.

$$\text{Prevalensrate pr. 1000} = \frac{\text{Antall tilfeller av en sykdom/tilstand i en populasjon på et bestemt tidspunkt} \times 1000}{\text{Antall personer i populasjonen på et bestemt tidspunkt}}$$

Denne undersøkelsen omfatter telling av tilfeller av sjeldne diagnoser - og her er *sjelden* det operative begrepet. Jo sjeldnere en tilstand er i en populasjon, jo mer presisjon kreves det for med sikkerhet å kunne gi en riktig beskrivelse av omfanget i den samme populasjonen. I situasjoner hvor svært få (kanskje én eller to) tilfeller av en tilstand kan ha stor betydning for beregningen av insidens og/eller prevalens, tillates det små feilmarginer. Det vil si at jo sjeldnere en tilstand er, jo viktigere er det med en presis registrering.

Undersøkelsen skulle beregne *insidens* og *prevalens* av sjeldne diagnoser ut fra informasjon innhentet fra de personidentifiserbare registrene (MFR, DÅR, RTV). Presisjonen i denne beregningen vil blant annet avhenge av kvaliteten på de dataene som er overført fra de forskjellige registrene. Dataene bygger på en opptelling av individer etter diagnosetype (ICD-10). I tillegg, ut fra NPR-data, gies det også en indikasjon på hyppighet av sykehusbesøk/innleggelses i løpet av ett år for de samme sjeldne diagnosene.

Når data fra flere registre kobles oppstår en mulighet for dobbeltregistrering, dvs. tilfeller hvor en person er registrert i for eksempel MFR, RTV, DÅR og/eller kompetansesentrenes registre i den samme tidsperioden (ett år). For å unngå dobbeltregistrering har det vært nødvendig å kunne identifisere individer i alle disse registrene gjennom personnummer. Dette medfører at undersøkelsen er konsesjonspliktig, og det ble derfor søkt konsesjon fra *Datatilsynet* (DT), dispensasjon fra taushetsplikt fra *Sosial- og helsedirektoratet* (SHdir) og anbefaling fra *regional etisk komité* (REK).

Kvaliteten på databasen som er opprettet er avhengig av både innholdet i og kvaliteten på de databasene (registre) som disse data er hentet fra. Det er flere momenter som påvirker kvaliteten på dataene: Bl.a. hvordan diagnosene er stilt, for eksempel hvor komplisert det er å stille diagnosen (se nærmere om dette under pkt. 2.4 Diagnose-

oversikt); hvor konsekvent man er i å stille diagnosen og hvor standardisert dette er; og hvordan tilstanden er registrert i de forskjellige registrene (standardisering av registrering er et viktig punkt i kvaliteten på dataene).

Disse forholdene, samt en oversikt over framgangsmåte og metoder som er brukt for å belyse insidens og prevalens av de utvalgte diagnosene, er nærmere omtalt under punkt 3.3.

2.2 Arbeids- og tidsplan

Det lave antall personer som måtte forventes i noen av diagnosegruppene ville kreve ekstra etisk og metodisk varsomhet. Undersøkelsen ble derfor lagt fram for *regional etisk komité* for uttalelse.

Spørsmålet om *meldeplikt/konsesjonsplikt* (jf. bestemmelser i personopplysningsloven og helseregisterloven med forskrifter) ble lagt fram for Norsk samfunnsvitenskapelig datatjeneste (NSD) som er SINTEFs personvernombud for forskning. En videre konsesjonsbehandling i Datatilsynet ble beregnet til å ta fra 6 til 12 uker.

Medisinsk fødselsregister (MFR) utleverer analysefil etter bestillinger. Ved søknad om ikke-koblede data, opplyste MFR at søknader effektueres innen 30 dager fra den dagen søknaden kommer inn. Ved søknad om koblede data ble behandlingstiden oppgitt til å være 60 dager. Utlevering av datafiler til et uavhengig, godkjent, mellomledd ville kunne lette denne prosessen ved at filer som ble overlevert til SINTEF ville være aidentifisert. Derfor ble SSB Brukertjenesten FD-Trygd² valgt som ansvarlig instans og adresse for utlevering av data fra de forskjellige kildene, aidentifisering av filene og kobling. FD-Trygd informerte tidlig i denne prosessen om at det kunne ta lang tid å få utlevert data fra dem på grunn av stort arbeidspress.

2.2.1 Framgangsmåte

Arbeidet med å etablere databasen begynte umiddelbart etter kontraktsinngåelsen med oppdragsgiver; 2. januar 2006. Behandlingen av konsesjonssøknaden (DT), dispensasjonssøknaden (SHdir) og uttalelsen fra REK gikk etter planen. Imidlertid tok det lang tid å koordinere aktivitetene for å få utlevert data fra flere kilder. Hver enkelt dataleverandør (MFR, RTV og DÅR) har egne regler og rutiner for utlevering av data, noe som vil være uproblematisk dersom man ønsker å få utlevert data fra kun én kilde. Men fordi undersøkelsen skulle koble data fra de ulike registrene, skapte disse ulike rutinene et betydelig merarbeid i form av koordinering mellom de respektive dataleverandører.

Prosjektaktivitetene i denne fasen var preget av aktiv oppfølging av dataleverandørene for å få utlevert de ønskede dataene, samt oppfølging av FD-trygd for å få bekreftet et tidspunkt for kobling av datafilene. Som Tabell 1 på neste side viser, tok det ca. ti måneder med aktiv oppfølging før databasen var opprettet og analysearbeidet kunne starte.

² Forløpsdatabasen Trygd (FD-Trygd) er en forløpsdatabase med opplysninger om trygdeforhold og andre typer statistiske data.

Tabell 1: Tidsforløp for å opprette koblet database

Dato	Aktivitet
2006:	
12.01	første telefonkontakt med SSB
13.01	- søknad sendt NSD (fikk anbefaling fra NSD 24.02, konsesjon godkjent 13.03)
13.01	- søknad sendt REK (fikk svar 07.03, sendt igjen 24.04, godkjent 18.05)
13.01	- søknad sendt SHdir (dispensasjon søknad godkjent 13.03)
20.03	første telefonkontakt med MFR (med krav om avklaringer, presiseringer)
03.04	første telefonkontakt med RTV
19.04	brev sendt til NSD med oppklarende spørsmål fra MFR
20.04	brev sendt til SHdir med oppklarende spørsmål fra MFR
25.04	svar mottatt fra NSD ang. avklaringer/presiseringer fra MFR
26.04	godkjenning fra MFR (med betingelser om at nødvendig dokumentasjon fra Datatilsynet, SHdir og REK foreligger)
19.06	svar fra SHdir ang. presiseringer fra MFR
26.06	Godkjenninger fra Datatilsynet, SHdir og REK tilstede slik at søknad for utlevering av data kunne sendes til MFR
29.06	Henvendelse om datautlevering sendt NPR.
29.06	godkjenning fra RTV for utlevering av data
08.08	data levert av NPR til undersøkelsen
27.09	avtale med SSB ³
20.10	koblet database levert fra SSB til SINTEF Helse

2.3 Databehandlingen

2.3.1 De personidentifiserbare registrene

Det ferdige koblede datasettet omfatter alle personer i Norge som i perioden fra 1999 til 2004 enten:

³ I august 2006 informerte SSB at "Ut i fra den nåværende bestillingsmengden og ressursituasjonen på brukertjenesten FD-Trygd, kan oppdraget utføres først i november - tidligst i begynnelsen og senest i slutten av måneden." Videre forhandling (15.9.2006) viste at SSB brukertjenesten FD-Trygd fikk lov å bruke overtid på to prosjekter hvor leveringstid er kritisk for kundene - deriblant dette prosjekt. Forutsetningen var at overtidskostnader ble fullfinansiert av kunden.

- a) ifølge MFR fikk stilt minst én av de opplistede diagnosene (Tabell 2) ved fødselen, eller
- b) ifølge DÅR er registrert død med minst én av de opplistede diagnosene som årsak, eller
- c) ifølge SSBs database FD-Trygd, basert på opplysninger fra RTV, var mottaker av enten grunnstønad og/eller hjelpestønad eller foreløpig uførestønad eller uførepensjon, med minst én av de opplistede diagnosene.

Data ble levert til SSB Brukertjenesten FD-Trygd i form av flere separate filer (én fil fra hver datakilde) for avidentifisering (basert på en felles løpenummerliste) og kobling.

Data fra MFR ble oversendt til FD-Trygd fra Folkehelseinstituttet (FHI). Dataene som ble overført fra FHI til SSB var kodet på fødselsnummer og inneholdt opplysninger om bosted ved fødselen, samt de stilte diagnosene som faller innenfor den spesifiserte listen. Dataene ble avidentifisert av SSB før utlevering til undersøkelsen.

Data som var ønsket fra DÅR ble spesifisert direkte overfor fagansvarlige på DÅR, og ble overlevert internt i SSB fra DÅR til Brukertjenesten FD-Trygd. Dataene ble avidentifisert før utlevering til undersøkelsen.

Fra FD-Trygd ble følgende informasjon levert:

- Antall mottakere av grunnstønad med minst én av de spesifiserte diagnosene i løpet av 1999-2004. Det ble bedt om opplysning om registrert(e) diagnose(r) i hvert av årene 1999 - 2004.
- Samme type informasjon var ønsket for: hjelpestønad, foreløpig uførestønad, samt uførepensjon.
- For det samlede utvalget (alle personer fra samtlige filer) ble det også bedt om opplysninger fra FD-Trygd når det gjaldt demografi: kjønn, fødselsår, bosted (pr. 31/12) for hvert av årene 1998 - 2003.

Når det gjelder data over sykdomsrelaterte ytelser som RTV leverer til SSB/FD-Trygd blir diagnosevariablene kun aktualisert i RTVs opplysningsfiler en gang i året, i desember. Dette medfører at desember måned er det tidspunktet som gir mest à jour opplysninger for diagnosedata levert fra RTV. Derfor ble desember måned valgt som tidspunkt for uttak av alle de opplysningene som i FD-Trygd føres på enten dags- eller månedsbasis.

Følgende spesifikasjon ble gitt for individvariabler i utvalget:

- personens løpenummer [tildelt av SSB for å erstatte personnummer som identifikasjon]
- kjønn [kodet ut fra fødselsnummeret]
- fødselsår og måned [kodet ut fra fødselsnummeret]
- bosted pr. 31/12 for årene 1998 - 2004 for diagnosene registrert i MFR
- diagnoser registrert av RTV i tilknytting til grunnstønad: opplysninger pr. desember for årene 1998 - 2004
- diagnoser registrert av RTV i tilknytting til hjelpestønad: opplysninger pr. desember for årene 1998 - 2004
- diagnoser registrert av RTV i tilknytting til foreløpig uførestønad: opplysninger pr. desember for årene 1998 - 2004

- diagnoser registrert av RTV i tilknytting til uførepensjon: opplysninger pr. desember for årene 1998 - 2004
- diagnoser registrert i Dødsårsaksregisteret
- dødsdato: år og måned [fra DÅR]

Når det gjelder utlevering av diagnoseopplysninger var det kun diagnoser fra den innleverte listen (Tabell 2) som skulle med i datasettet. Dersom en person sto registrert med andre diagnoser skulle dette utelates (blankes).

Arbeid som ble gjennomført av SSB Brukertjenesten FD-Trygd var:

- bistand ved utarbeidelse av bestillingsspesifikasjon
- koordinering av oppdraget mot DÅR
- mottak og samordning av data fra DÅR
- innlasting, samordning og omkodning/avidentifisering av data fra MFR; oppbygging av det helhetlige utvalget ut i fra de tre separate datakildene; uttak av bestilte data fra FD-Trygd
- div. administrativt etterarbeid.

SSB Brukertjenesten FD-Trygd bruker programmer i SQL⁴. Data i SQL tekstfil format ble derfor oversendt til SINTEF Helse for konvertering til SPSS⁵ for videre dataanalyse.

2.3.2 Norsk Pasientregister (NPR)

I juni 2006 ble det inngått en separat avtale med NPR for utlevering av data til undersøkelsen. Disse data ble overlevert 8. august 2006.

2.4 Diagnoseoversikt

Utgangspunkt for denne undersøkelsen var en liste over diagnoser som er registrert ved MFR og i tillegg fire andre utvalgte diagnoser. Diagnosene var valgt av oppdragsgiver (Sosial- og helsedirektoratet). Denne diagnoselisten (Tabell 2) ble bearbeidet i samarbeid med Dr. med. Arvid Heiberg, professor i medisinsk genetik med spesiell kompetanse innen sjeldne funksjonshemninger, for å konsolidere og presisere de utvalgte diagnosene ut fra kodeverktøyet ICD-10, som er grunnlaget for identifiseringen av diagnosene.

ICD-10 er et hierarkisk klassifikasjonssystem som er utviklet for å gruppere patologiske enheter i henhold til etablerte kriterier. Jo mer spesifikk en diagnose er beskrevet jo flere sifre vil det være i koden. Et eksempel for å illustrere dette er kapittel 17 som inneholder:

- Q00 – Q99 *Medfødte misdannelser, deformiteter og kromosomavvik*; hvorav Q65–Q79 beskriver *Medfødte misdannelser og deformiteter i muskel-skjelettsystemet*.
- Q75 inkluderer *Andre medfødte misdannelser i hjerneskinne og ansiktssknokler (craniofaciale dysplasier)* og:

⁴ Commonly expanded to Structured Query Language - det mest anvendte computerspråk som brukes for å lage, modifisere, gjenvinne og manipulere koblede data.

⁵ SPSS – Statistisk software pakke for databehandling og dataanalyse

- Q75.0 er *kraniosynostose (Pfeiffers syndrom)*
- Q75.1 er *kraniofacial dysostose (Crouzon sykdom)*
- Q75.4 er *mandibulofacial dysostose (Treacher Collins syndrom)*

Enkelte diagnoser i ICD-10 er relativt uproblematisk når det gjelder valg av ICD-10 kode. Det vil si at noen diagnoser er lett identifisert med kun én kode. Et eksempel på dette er osteogenesis imperfecta (#19 på diagnoselisten), som er fanget med en enkel ICD-10: kode Q78.0.

Andre diagnoser er ikke like entydige, og innen medisinske kretser pågår det kontinuerlig diskusjoner om hvordan enkelte diagnoser skal registreres i ICD-10-kodeverket. Dette er forhold som må taes i betraktning i tolkningen av de data som presenteres i tabeller i denne rapporten.

Eksempler på slike problemstillinger er:

- Akondroplasi (#1a) (Q77.4), som også er en del av en større gruppe sjeldne diagnoser - skjelettdysplasier (#1) (Q77.0 – Q77.9). I listen er akondroplasier skilt ut som en egen gruppe, men den er også inkludert i hoveddiagnosegruppen. Dette medfører at individer med diagnosen Q77.4 er registrert to ganger i tabellene – 1 og 1a, men samtidig er dette korrigert ved at de telles kun én gang i totaloversikten.
- På samme måte er analatresi (#3a) (Q42.2, Q42.3) en del av en større gruppe - anorectale anomalier (#3) (Q42.0 – Q42.9), og er derfor både skilt ut som separat diagnose, men også inkludert i hoveddiagnosegruppen.
- Individer med diagnosen Q42.2, som også er en kode for analatresi/ anorectale anomali som er nevnt ovenfor, er registrert to ganger i tabellene – 3 og 3a – men de telles kun én gang i totaloversikten.

Andre diagnoser som er problematiske og som kan trenge en nærmere kommentar er:

- Pierre-Robins sekvenser og komplekser (#15) som er en del av, men ikke eksklusiv til, ICD-10 kode Q87.0. Pierre-Robins sekvenser beskrives også som en kombinasjon av spalte, mikrognati og glossoptose. Videre, siden Pierre-Robins har spalte som en del av det diagnostiske bildet er ganespalte (#16) (Q35.1 – Q35.7) inkludert i listen som en egen diagnosegruppe.
- Arvlig sacral dysgenesi (#17) er også eksempel på en komplisert diagnose å stille. Tilstanden beskrives også som Currarinos tirade eller Currarinos syndrom. Ifølge Rikshospitalet⁶ har kodingen av disse pasientene alltid vært et dilemma, og kodingen har ikke vært konsistent. Det er ikke ett enkelt kodennummer som dekker hele triaden, og kodingen har oftest gått etter det mest fremtredende kjennetegnet; gjerne etter kombinasjoner av: Q05.8, Q76.4, Q42.2 D48.0/1/7/9 og D16.8.

I tillegg finnes det flere andre enkeltdiagnoser som også befinner seg under ICD-10 kode Q87.0. Disse er:

- Goldenhars syndrom,
- Hemifacial mikrosomi (hvorav atresiasekvens, som er en craniofacial dysplasi, ligger nærmest)

⁶ T. Monclair, overlege barnekirurgisk seksjon, Rikshospitalet, muntlig meddelelse.

- Okulo-auikulær-vertebral spektrum.

Ingen av disse diagnosene har sin egen ICD-10 kode, og de er derfor satt sammen. I tillegg er hemifacial mikrosomi fanget opp under ICD-10 kode Q67, og disse er inkludert også her.

Craniofaciale dysplasier er eksempel på et uspesifikt begrep uten en spesifikk ICD-10 kode. Den kan omfattes med disse ICD-10 koder: Q10.7, Q16, Q17, Q18 & Q75.

Den tosifrete ICD-10 kode Q75 inkluderer også Q75.1 Crouzon syndrom (#10), Q75.0 Pfeiffers syndrom (#21) og Q75.4 Treacher Collins syndrom (#23). En person som er registrert med en av disse ICD-10 kodene i ett av de offentlige registrene blir derfor registrert i tabellen to ganger: én gang under den tresifret diagnose (ovenfor) og én gang som craniofaciale dysplasi, Q75.

Tabell 2: Diagnoser* registrert ved MFR og kompetansesentrene

	Diagnoser**	ICD10
1	Skjelettdysplasier	Q77.0–Q77.9
1a	<i>Akondroplasi</i>	Q77.4
2	Arthrogrypose multplex congenita	Q74.3
3	Anorectale anomalier	Q42.0–Q42.9
3a	<i>Analatresi</i>	Q42.2 & Q42.3
4	Atresi av galleganger (biliary atresia, ekstrahepatisk gallegangsatresi, Aagenæs' syndrom)	Q44.2 & Q44.7
5	Blæreekstrofi	Q64.1 & Q64.7
6	Choanal atresi	Q30.0
7	Cornelia de Langes syndrom, Noonans syndrom, Aarskogs syndrom	Q87.1
8	Craniofaciale dysplasier	Q10.7 Q16 Q17 Q18 & Q75.0–Q75.9
9	Cri du Chat	Q93.4
10	Crouzon	Q75.1
11	Dysmeli	Q71.0 – Q73.8
12	Epispadi	Q64.0
13	Fenylketonuri	E70.0
14	Genitale anomalier, hermafroditisme/ intersex/AGS	Q50 – Q56 og E25
15	Goldenhars syndrom, hemifacial mikrosomi, atresiasekvens, okulo-aurikulær-vertebral spektrum, Pierre-Robins sekvenser og komplekser	Q87.0 & Q67.0–Q67.9
16	Ganespalte	Q35.1–Q35.7
17	Hereditær sacral dysgenesi	Q05.8 Q76.4 Q42.2 D48.0/1/7/9 D16.8
18	Ichthyose	Q80.0–Q80.9
19	Osteogenesis imperfecta	Q78.0
20	Microthia, anothia	Q17.2
21	Pfeiffers syndrom (kraniosynostose)	Q75.0
22	Spina bifida	Q05.0–Q05.9
23	Treacher Collins syndrom (mandibulofacial dysostose)	Q75.4
24	Øsofagusatresi	Q39.0–Q39.9
25	Porfyrisykdommer	E80
26	Cystisk fibrose	E84
27	Tuberøs sklerose	Q85.1
28	Ushers syndrom	H35.5 H90.3 H90.5

* Vi har valgt å følge Språkrådets anbefalinger, som Sosial- og helsedirektoratet har sluttet seg til, når det gjelder hvordan diagnoser skrives.

**Diagnosene 1-24 stilles ved fødsel (MFR) og diagnosene 25-28 stilles senere i livet

2.5 Registerinsidens og -prevalens

Insidens er definert som *antall nye tilfeller* av en sykdom eller tilstand på populasjonsbasis i løpet av et år. Insidens er i denne undersøkelsen beregnet kun for de diagnosene som er stilt ved fødsel og registrert i MFR, det vil si diagnose nr. 1 til 24 i Tabell 2. Det er viktig å være oppmerksom på at de siste fire diagnosene i diagnoselisten i Tabell 2 (porfyri, cystisk fibrose, tuberøs sklerose og Ushers syndrom) ikke vil kunne inkluderes i en slik insidensbeskrivelse fordi de stilles senere i livet. For disse fire diagnosene er det derfor *ikke* materiale/tallgrunnlag for å beregne insidens.

Prevalens, som er et uttrykk for *den samlede forekomsten* av en diagnose, sykdom eller tilstand i en befolkning, er her estimert ut fra registerdata som er innhentet gjennom koblingen av data i MFR, RTV og DÅR for 1999 - 2004. Beregningen av prevalens omfatter samtlige diagnoser i Tabell 2.

Personer med en sjelden tilstand, som ikke er registrert i MFR (eller i DÅR) og som ikke mottar stønad i de årene denne undersøkelsen omfatter, vil ikke være inkludert i disse estimatene. Både insidens og prevalens defineres derfor her som *register-/ eller registrert insidens og prevalens*.

Det tallmaterialet som presenteres og drøftes her er en oppsummering av det som faktisk er registrert i de utvalgte årene i de nevnte offentlige registrene. Det har ligget utenfor undersøkelsens rammer å undersøke rutiner og praksis når det gjelder diagnostisering og rapportering av diagnosene inn til registrene. Drøftingen omfatter derfor ikke en redegjørelse av konkrete feilkilder i form av mulig feilkoding eller feilregistrering i selve registrene, men kun en påvisning av åpenbare feil i registrene.

Et eksempel på et tilfelle der feil koding vil være innlysende er tilfeller av Ushers syndrom som er registrert i MFR, da Ushers syndrom ikke stilles ved fødsel. Videre har Ushers syndrom ikke en spesifikk ICD-10 kode, men kan betegnes som en kombinasjon av H35.5 arvelig netthinnedystrofi (inkl. retinitis pigmentosa), H90.3 bilateralt nevrogen hørselstap og H90.5 uspesifisert nevrogen hørselstap (inkl. medfødt døvhet). Om de registrerte tilfellene i MFR faktisk er Ushers syndrom eller en annet tilstand omfattet av én av disse ICD-10 kodene, eller om det er en feil koding er umulig å avgjøre innefor rammene til denne undersøkelsen. Man må anta at lignende feilkodinger også kan forekomme for andre diagnoser som ikke er like lett å oppdage som Ushers syndrom i MFR.

3 Resultater

3.1 Registeroversikt

Tabellene som ligger til grunn for diskusjonen finnes i Vedlegg I bak (Tabell V1 - Tabell V23). Fordi det dreier seg om et lite tallmateriale, blir data kun presentert på landsbasis.

Tabell 3 på side 19 gir en oversikt over omfanget av data som er registrert i de forskjellige registrene. For å lette forståelsen av tabellen, vil vi gi en leserveiledning. Ved å ta året 1999 som et eksempel, kan Tabell 3 leses slik:

Medisinsk fødselsregister (MFR) – refererer til Tabell V1-V11 i vedlegget:

I 1999 var det registrert 562 fødsler der barnet hadde en eller flere sjeldne diagnoser: 525 hadde registrert kun én diagnose, 33 hadde to diagnoser, tre barn hadde tre diagnoser og ett barn ble registrert født i 1999 med fire forskjellige sjeldne diagnoser. Dette betyr at for disse 562 barna var det registrert totalt 604 forskjellige sjeldne diagnoser i 1999.

Dødsårsaksregisteret (DÅR) – refererer til Tabell V13 i vedlegget:

I 1999 var det registrert sekstiseks dødsfall der minst én av årsakene var en sjelden diagnose⁷. Sekstifire av de 66 hadde registrert én sjelden diagnose og to personer døde med henholdsvis to og tre sjeldne diagnoser registrert. Totalt blant disse 66 dødsfallene var det registrert 69 sjeldne diagnoser.

Rikstrygdeverkets stønadsregister (RTV) – refererer til Tabell V12 i vedlegget:

I 1999 mottok 407 personer en eller flere av de aktuelle stønadene fra RTV⁸. Dette kunne være grunnstønad, hjelpestønad, foreløpig uførestønad, og/eller uførepensjon. RTV-registret er forskjellig fra de andre registrene ved at individer kan registreres over flere år. I RTV-tabellen har vi derfor valgt å presentere en oversikt over antall år (av de seks årene data er innsamlet) en person har mottatt stønad heller enn antall sjeldne diagnoser registrert. Dette er gjort for å kunne spore evt. endringer i mottak av stønadene. Stønadmottakere kan ha fått stønad i én eller flere av de seks årene i tabellen.

Blant de 407 mottakerne som var registrert, var det registrert 427 forskjellige sjeldne diagnoser. I tillegg går det fram av tabellen at 11 av disse 407 stønadmottakerne hadde fått stønad kun i 1999 (av de seks årene som er inkludert i utvalget). Samtidig er det viktig å være oppmerksom på at de kunne ha mottatt stønad før 1999, selv om de ikke er registrert i noen av årene 2000 – 2004. Tabellen viser også at 8 personer var registrert i 1999 og i et annen år i utvalget, 13 personer i 1999 og 2 andre år osv.

⁷ Andre dødsårsaker enn sjeldne diagnoser er ikke inkluderte i tallmaterialet.

⁸ Prevalensberegninger (Tabeller V14 – V20) er basert på registrerte tilfeller av sjeldne diagnoser i MFR, RTV og DÅR (Tabeller V1, V12, V13).

Ved å lese tabellen bortover ser man at totalt 1 971 personer ble registrert som stønadsmottaker (ett eller flere år) fra 1999 til 2004. I alt 339 personer (17,2 %) i utvalget mottok stønad i hvert år fra 1999 til 2004.

Norsk pasientregister (NPR) – refererer til Tabell V21-V23 i vedlegget:

NPR-tabellene gir en oversikt over antall innleggelser for personer innlagt med en eller flere sjeldne diagnoser pr. år ved norske sykehus. I motsetning til de andre registrene som er inkludert i undersøkelsen, er NPR ikke personidentifiserbart. Opplysninger hentet herfra kan derfor ikke kobles med de andre registrene. Ved sykehusene får pasienter et unikt pasientnummer og alle innleggelser og aktivitet i et kalenderår for den enkelte pasient kan dermed samles. Sykehusopplysningene (i et kalenderår) følger imidlertid ikke pasienten dersom pasienten innlegges i flere enn ett sykehus. Dette betyr at en pasient som innlegges i flere sykehus i et kalenderår kan bli registrert flere ganger.

I 1999 ble 4 828 personer innlagt ved norske sykehus med én eller flere sjeldne diagnoser: 4 726 med én sjelden diagnose, 96 med to og 6 med tre forskjellige sjeldne diagnoser; til sammen 4 936 sjeldne diagnoser er registrert blant de 4 828 innlagte.

Disse 4 828 personene førte til 7 530 innleggelser, dvs. i gjennomsnitt ca. 1,6 innleggelser pr. person (i 1999). Det er viktig å være oppmerksom på at enkelte diagnoser medfører større sykelighet og derfor fører til hyppigere innleggelser enn andre. Dette kommer fram i de detaljerte tabellene som følge.

Tabell 3: Oppsummering av data registrert fra de forskjellige registre (1999 – 2004)

Disse tabellene viser ikke den faktiske forekomsten, men registerinsidens og registerprevalens.

MFR							
Antall sjeldne diagnoser	1999	2000	2001	2002	2003	2004	Total
0	58813	58837	56233	55286	56337	56537	342043
1	525	498	553	582	752	860	3770
2	33	26	16	31	33	32	171
3	3	3	2	1	2	0	11
4	1	1	0	0	1	2	5
5	0	0	0	0	0	1	1
Totalt antall fødsler	59375	59365	56804	55900	57125	57432	346001
Antall individer med sjeldne diagnoser	562	528	571	614	788	895	3958
Antall sjeldne diag.	604	563	591	647	828	937	4170
DÅR							
Antall sjeldne diagnoser	1999	2000	2001	2002	2003	2004	Total
1	64	58	51	49	62	58	342
2	1	0	2	2	0	0	5
3	1	0	0	0	0	0	1
Antall individer død med sjeldne diag.	66	58	53	51	62	58	348
Antall sjeldne diag.	69	58	55	53	62	58	355
RTV (RTV-tabellen viser antall år registrert, ikke antall diagnoser)							
Antall år registrert	1999	2000	2001	2002	2003	2004	Totalt antall individer
1	11	5	11	3	0	685	715
2	8	10	18	16	108	108	134
3	13	15	34	107	107	90	122
4	13	20	501	502	489	483	502
5	23	159	158	157	159	139	159
6	339	339	339	339	339	339	339
Antall individer registrert ved RTV med sjeldne diag.	407	548	1061	1124	1202	1844	1971
Antall sjeldne diag.	427	584	1111	1177	1260	1934	
NPR							
Antall sjeldne diagnoser	1999	2000	2001	2002	2003	2004	Total
1	4726	4633	4832	5110	5459	6658	31418
2	96	86	88	90	86	129	575
3	6	10	5	4	6	11	42
Antall individer innlagt med sjeldne diagnoser	4828	4729	4925	5204	5551	6798	32035
Antall sjeldne diag.	4936	4835	5023	5302	5649	6949	32694
Antall innleggelser med sjeldne diag.	7530	7580	7767	7997	8483	9106	48463
Innleggelser pr. individ	1,56	1,60	1,58	1,54	1,53	1,34	1,51

3.2 Dobbelregistrering

Fordi *sjelden* er det operative begrepet her, er det svært viktig å være presis i identifisering av populasjonen; det er viktig at alle tilfeller blir identifisert og at de ikke blir talt mer enn én gang når databasene som danner utgangpunktet skal kobles. Tabell 4 viser at det var få individer som ble registrert i løpet av ett år i mer enn én database.

Tabell 4: Registrering av personer i de tre offentlige registrene Medisinsk fødselsregister (MFR), Dødsårsaksregister (DÅR) og Rikstrygdeverkets stønadsregistre (RTV) pr. år. Dobbelregistreringer er skyggelagt.

Tabellen viser ikke den faktiske forekomsten, men registerinsidens og registerprevalens.

1999		MFR		Antall Individer*	2000		MFR		Antall Individer*
DÅR	RTV	nei	ja		DÅR	RTV	nei	ja	
nei	nei		557	1030	nei	nei		523	1129
	ja	407			nei	ja	548		
ja	nei	61	5		ja	nei	53	5	
	ja				ja	ja			
2001		MFR		1678	2002		MFR		1787
DÅR	RTV	nei	ja		DÅR	RTV	nei	ja	
nei	nei		566		nei	nei		612	
	ja	1059			nei	ja	1124		
ja	nei	46	5	ja	nei	49	2		
	ja	2		ja	ja				
2003		MFR		2048	2004		MFR		2794
DÅR	RTV	nei	ja		DÅR	RTV	nei	ja	
nei	nei		785		nei	nei		892	
	ja	1201			nei	ja	1844		
ja	nei	58	3	ja	nei	55	3		
	ja	1		ja	ja				

*Representerer antall individer med minst én diagnose i minst ett av de tre registrene

3.3 Sammenligning med Kompetansesentrene

De kompetansesentrene som har tilbud til de forskjellige diagnosegruppene som er inkludert her, ble bedt av SHdir om å lage en oversikt over brukere med de aktuelle diagnosene som hadde vært i kontakt med senteret i perioden 1999-2004. En sammenligning av tallene fra kompetansesentrene og registertallene for denne undersøkelsen er presentert i Tabell 5.

Tabell 5 viser at det lite samsvar mellom registreringene som framkommer i denne undersøkelsen og registreringene ved de nasjonale kompetansesentrene. Det må imidlertid presiseres at kompetansesentrene ikke har felles rutiner for registrering av informasjon, og det har ligget utenfor undersøkelsens rammer å kvalitetssikre tallene fra kompetansesentrene. Sammenligningen blir drøftet nærmere i kapittel 5 Diskusjon.

Tabell 5: Sammenligning av registerprevalens: Databasene (se Tabell V14 i vedlegg) versus Kompetansesentrene (antall registrerte diagnoser pr. år)

Tabellene viser ikke den faktiske forekomsten, men registerinsidens og registerprevalens.

TRS tall i skravert felt:

Diagnose	ICD10	1999	2000	2001	2002	2003	2004
Skjelettdysplasier (samt akondroplasi)	Q77.0–Q77.9 (Q77.4)	10	16	32	27	32	47
	pluss Q78.1–Q78.9	36	58	81	100	114	119
Arthrogrypose multplex congenita	Q74.3	20	17	34	34	38	53
		98	100	106	110	109	114
Dysmeli	Q71.0 – Q73.8	38	46	77	75	88	110
		215	241	253	276	293	311
Osteogenesis imperfecta	Q78.0	26	32	39	42	47	68
		253	257	262	265	261	261
Spina bifida	Q05.0–Q05.9	84	107	172	174	190	267
		157	174	185	198	201	208

SSD tall i skravert felt:

Diagnose	ICD10	1999	2000	2001	2002	2003	2004
Anorectale anomalier (Analatresi)	Q42.0–Q42.9	22	27	30	43	38	65
	(Q42.2 & 42.3)	9	4	16	21	15	20
		46	59	169	181	191	205
Atresi av galleganger (biliary atresia, ekstrahepatisk gallegangsatresi, Aagenæs' syndrom)	Q44.2 & Q44.7	8	8	12	14	12	21
		5	5	20	28	28	34
Blæreekstrofi	Q64.1 & Q64.7	6	4	7	6	12	16
Epispadi	Q64.0	3	5	2	5	2	5

		20	18	66	66	71	81
Fenylketonuri	E70.0	12	10	78	73	75	105
		38	23	153	160	168	177
Genitale anomalier, hermafroditisme/ intersex/AGS	Q50 – Q56, E25	301	299	336	362	377	370
		18	10	11	67	69	70
Ichthyose	Q80.0–Q80.9	14	14	28	28	28	60
				3	32	33	39
Treacher Collins syndrom (Mandibulofacial dysostose)	Q75.4	0	1	1	1	1	3
		2	2	2	4	6	14
Øsofagusatresi	Q39.0–Q39.9	24	24	39	45	32	55
		25	16	118	133	135	138

FRAMBU* tall i skravert felt:

Diagnose	ICD10	1999	2000	2001	2002	2003	2004
Cornelia de Langes syndrom, Noonans syndrom, Aarskogs syndrom**	Q87.1	1	3	2	2	3	2
Cornelia de Langes		11		2		4	
Noonans syndrom		22		11		10	1
Cri du chat	Q93.4	1			1	2	
				6		4	1

*FRAMBU rapporterer nye tilfeller dvs. insidenstall. Registerinsidens er hentet fra Tabell V1.

**Aarskogs syndrom er ikke registrert ved FRAMBU, men SSD

ANDRE sentre, tall i skravert felt: *

Diagnose	ICD10	1999	2000	2001	2002	2003	2004
Porfyrisykdommer	E80	12	13	14	17	15	19
NAPOS		221	268	337	419	502	614
Cystisk fibrose	E84	24	34	102	108	112	165
NSCF		250	234	242	239	245	249
Ushers syndrom	H35.5 H90.3 H90.5	139	188	306	345	367	562
Andebu		23	26	31	33	33	35
Statped-vest		16	16	16	18	18	21
Skådalen							45

*Tall fra Regionsenteret Nord-Norge og TS-KS er ikke mottatt

4 Diskusjon

Resultatene fra den koblede databasen ble presentert og diskutert i et møte 27. februar 2007. En oversikt over deltagerne i møtet står i Vedlegg II. Alle innspill og kommentarer som ble gitt i møtet ble fulgt opp gjennom diskusjoner med RTV/NAV, blant annet for å få mer kunnskap om registreringene i RTVs stønadsregistre.

Diskusjonene rundt problemer med presisjonen av registerdata har samlet seg rundt to hovedtemaer: Problemer knyttet til *diagnostiseringen* og problemer med *registerkvaliteten*.

4.1 Diagnostisering og kodeverktøyet

Det er særlig to problemer som peker seg ut når det gjelder svakheter i diagnoselisten. Det ene er knyttet til selve kodeverktøyet og det andre til rutine for kodingen.

Når det gjelder selve kodeverket, er ICD-10 ikke presist nok som kodeverktøy for å sette en kode for flere av de sjeldne tilstandene som er inkludert i denne rapporten. Det er flere grunner til dette:

Det kan være vanskelig å finne den riktige ICD-10 kode for enkelte sjeldne diagnoser. Noen sjeldne diagnoser er komplekse og uten en egen, enkel tilsvarende kode i ICD-10. (Se også pkt. 2.4 Diagnoseoversikt).

Noen diagnoser er svært sammensatte. Et eksempel på dette er diagnosen Q87.1, som er medfødte misdannelsessyndromer som hovedsakelig fører til kortvoksthet. Den inkluderer svært forskjellige diagnoser (bl.a. Aarskogs, Cockayne, Cornelia de Langes, Dubowitz, Noonans). I tillegg er diagnose Q77, skjelettdysplasier (se Tabell 2, diagnoseliste nr. 1) definert som kortvokst ved kompetansesenteret (TRS). Vi har valgt å skille disse to diagnosegruppene. Men det kan imidlertid føyes til at TRS også inkluderer ICD-10 kode Q78 i gruppen skjelettdysplasier, noe som ikke gjøres i denne undersøkelsen.

Et annet eksempel er porfyrisykdommer (E80). Kompetansesenteret (NAPOS) opplyser at porfyrisykdommer omfatter seks ulike diagnoser, som ikke har hver sin ICD-10 kode. Kompetansesenteret har oversikt over antall individer i hver (under)diagnose, og finner at deres oversikter ikke sammenfaller med register-tallene som er framkommet gjennom denne undersøkelsen.

Et tredje eksempel er Ushers syndrom. Statped Vest (Regionsenter for døvblinde) opplyser at det ikke finnes en enkelt, ensartet ICD-10 kode for Ushers syndrom, men at Ushers syndrom har 3 undergrupper: Usher 1, Usher 2 og Usher 3. Personer med Ushers syndrom er født med et stabilt eller progredierende hørselstap og utvikler synsnedsettelse på grunn av retinitis pigmentosa senere i livet. Det er antatt at samtlige har hatt hørselstekniske hjelpemidler i flere år før de får det første synstekniske hjelpemidlet. Man

regner med at det finnes store mørketall for Ushers syndrom i Norge, men det er ifølge kompetansesenteret tvilsomt at mer enn 500 personer har Ushers syndrom. (Prevalens, Tabell V14 oppgir 562 tilfeller i 2004, noe som tilsvarer ca. 12,5 pr. 100 000).

Kriteriene i denne undersøkelsen for å inkludere personer med diagnosen Ushers syndrom er at det er diagnostisert retinitis pigmentosa (H35.5) og hørselstap (H90.3/H90.5). Her ligger det flere feilkilder. For det første er det en risiko for å inkludere personer med retinitis pigmentosa og som får et nevrogen hørselstap som ungdom eller voksen (uten at dette er Ushers syndrom). I tillegg finnes det andre diagnoser som gir sykdommer i retina og hørselstap lignende Ushers syndrom, og som ofte forveksles med Ushers syndrom. Dette gjelder for eksempel ved noen mitokondrielle lidelser.

Til sammenligning er det i Sverige beregnet en prevalens på 1,6/100 000 for Usher 1, 1,4/100 000 for Usher 2 og 0,3/100 000 for Usher 3⁹. Ved å skille ut de to nordligste fylkene i Sverige beregnes prevalens til 8,6/100 000 for Usher 1, de to andre hadde samme forekomst som i resten av Sverige. Dette vil si en forekomst på 3,3/100 000 for Ushers syndrom, men med noe høyere forekomst i det nordlige Sverige. Det er grunn til å anta at antallet er noenlunde likt i Norge, - kanskje noe lavere i forekomst fordi det i Sverige finnes mange finskattede, og Finland har høyere forekomst på Usher 1 og Usher 3 enn de skandinaviske landene. Samtidig er 3,3/100 000 noe lavere enn tidligere tall som er blitt brukt, som har ligget på 4,1- 4,5/100 000.

Det viser seg altså at mange individer med samme problematikk (tilstand) er registrert med forskjellig kode. Derfor er en presisering av kodeverktøyet (for eksempel i form av nok et siffer bak komma) etterspurt fra fagmiljøene. Alternativt bør det utvikles et nytt kodeverktøy spesielt beregnet for sjeldne diagnoser.

Når det gjelder rutiner for koding, er det også grunn til å anta at kodingen ikke er konsistent fra år til år. Dette skjer fordi betegnelsene, eller kriteriene for å stille diagnose, ikke er stabil for enkelte diagnoser. Dette er en problemstilling som for så vidt også gjelder for andre, mer vanlige diagnoser. Endringer i diagnosekriterier fra år til år vil medføre endringer i antall registrerte tilfeller av en diagnose, og dermed rapporterte tilfeller av en sjelden tilstand. Dette gjør det vanskelig å sammenligne forekomst over tid. Det er derfor spesielt viktig å etablere rutiner som legger til rette for å spore endringer over tid.

4.2 Registreringen av diagnosene i databasene

Det er to problemer som peker seg ut når det gjelder registreringen av diagnosene i databasen. Det ene er knyttet til *rutinene* for registreringen og det andre til *kriteriene* for å registrere i en database.

⁹ (Mehdi Sadeghi 2005, doktoravhandling.)

Rutinene for registrering av sjeldne diagnoser i de forskjellige databasene er ikke gode nok, og det er behov for å gjennomgå og forbedre registreringsprosedyrene. Det er flere grunner til at rutinene ikke er gode nok:

Noen diagnoser stilles ikke ved fødsel eller umiddelbart etterpå, men på ulike tidspunkt senere i livet. Disse vil derfor ikke være representert i MFR-registreringen. Dersom diagnosen heller ikke blir lagt til grunn for stønader, vil heller ikke FD-trygd fange den opp. Dette kan gjøre det vanskelig å registrere samtlige med diagnoser som stilles senere i livet.

Det kan være begrensninger i det enkelte registeret. Et eksempel er når en sjelden tilstand omfatter feil i flere organsystemer, (dvs. multiple eller komplekse diagnoser). En omfattende kompleksitet er svært ofte ikke samlet i, eller oppdaget som, én diagnose. Dette kan føre til at det kan være tilfeldig hvilken diagnose personen registreres med, og hvilket register personen registreres i.

Det kan også knyttes svakheter til prosedyrene for å fylle ut registrerings-skjemaet. Kvalitetskontrollen av selve registreringen er svak.

Det er ingen automatikk i registreringen dersom en tilstand, som burde vært oppdaget ved fødsel, ikke registreres ved fødselen. Leger er ikke pålagt å registrere tilstander som diagnostiseres senere. Et eksempel på dette kan være et barn som man ved fødselen ser er kortvokst: Barnet får diagnose ut fra det som observeres og tilsvarende ICD-10 kode, og fødeavdelingen sender inn skjema til MFR. I de påfølgende årene får familien grunn- og/eller hjelpestønad. Barnet har fortsatt sin opprinnelige diagnose, men i tillegg kommer det noen nye til som ikke ble diagnostisert ved fødselen, men som blir lagt til grunn for stønadene. Barnet kan dermed være registrert i de forskjellige registrene med forskjellige diagnoser. Det er ingen automatikk i at disse nye diagnosene følges opp og det er ingen kontroll på om barnet i realiteten har flere eller en ny/riktigere diagnose.

Et annet eksempel er barn som får diagnosen dysmeli ved fødselen. Disse barna er født med manglende hele eller del av ben/armar. Dysmeli burde derfor være 100 % registrert i MFR. Data presenterte i denne rapporten reiser imidlertid mistanke om underrapportering av bl.a. dysmeli til MFR.

Nok et eksempel er barn som får diagnosen fenylketonuri ved fødsel. Denne diagnosen kan påvises gjennom nyfødtscreeningen. Det var registrert kun fire tilfeller av fenylketonuri i 1999 og ingen i de senere årene (Tabell V1). Ifølge kompetansesenteret (SSD) blir det hvert år født barn med denne diagnosen, og man burde derfor forvente årlige registreringer i MFR.

Kriterier for registrering av sjeldne tilstander i de forskjellige databasene har vist noen svakheter:

En forutsetning knyttet til DÅR (Tabell V13) er at det må være en årsaks-sammenheng mellom diagnosen og døden for å registrere, dvs. det må være sannsynlig at et individ dør av diagnosen for at diagnosen blir registrert i DÅR.

Hvis ikke denne sammenhengen er oppdaget eller belyst, blir diagnosen ikke registrert. På grunn av dette er DÅR den svakeste databasen (kilden) når det gjelder å beregne prevalens for sjeldne diagnoser.

Databasen viser videre at det er indikasjoner på at 'noe' har skjedd med RTV data (Tabell V12) mellom år 2000 og 2001 og igjen mellom 2003 og 2004, fordi tall for flere diagnoser viser en betydelig økning. Det kan være flere mulige forklaringer på denne økningen:

- RTV kan ha vært i utakt med sin egen registrering.
- Det kan være skjedd en endring eller innskjerping i regelverket som har ført til økt registrering av diagnoser.
- Det kan være en effekt av at kompetansesentrene har oppfordret flere av sine brukere til å søke stønad.
- Det kan skyldes utenforliggende årsaker, som for eksempel arbeidsledighet, ved at det i perioder med stor arbeidsledighet er en tendens til at flere søker uførestønad.
- Prosedyreregistrering i sykehusene kan føre til en økning hvis det viser seg at enkelte diagnoser 'lønner seg' for sykehuset (helseforetaket).
- Trygdekontorene kan ha endret kravene/rutinene i saksbehandlingen for å få en mer samordnet søknadsbehandling, noe som kan ha ført til endringer i både vedtak om stønad og registrering av diagnoser.

Et eksempel på en registrert endring over tid som er vanskelig å forklare er cystisk fibrose (CF), som viser både en dramatisk økning (22 i 1999 og 157 i 2004 – se Tabell V12) og prevalenstall som er betraktelig lavere enn NSCFs egne tall, særlig når det gjelder stønadsmottakere. Dette er ifølge kompetansesenteret vanskelig å forklare. Ifølge NSCF er det lite sannsynlig at en med diagnose CF ikke får stønad. Mulige forklaringer på uoverensstemmelsen i tallene kan være¹⁰:

- I RTVs stønadsregistre hender det at personer med CF ikke blir registrert med CF som hoveddiagnose.
- Det er videre en regel om at personer med CF i alderen 1-14 år og 15 år og eldre får hhv. Sats 3 og 4 til diett. Denne reglen ble informert i brev fra RTV til trygdekontorene i juni 2000. De nye satsene skulle gjelde med virkning fra 01.02.1998, og dette kan bidra til noe av forklaringen på økte tall i 2001.
- Ikke alle får de stønadene de er berettiget til. Erfaringsmessig er det mange som har krav på både hjelpestønad og grunnstønad, som ikke får innvilget dette.
- Det er også mulig at enkelte personer med CF ikke har behov for stønad og derfor ikke søker.

Enkelte tilfeller innen enkelte sykdomsgrupper kvalifiserer ikke nødvendigvis til stønad. Noen av disse gruppene (noen innen porfyrisykdommer for eksempel) viser langt lavere tall i RTV stønadsregistre enn det kompetansesenteret hadde forventet.

¹⁰ Lagt frem i møtet i februar 2007

For noen grupper kan man anta at registrering kan ha skjedd på et tidspunkt da det var kurs ved Frambu, noe som kan ha bidratt til økt oppmerksomhet og en økning i prevalens.

Man kan ikke forvente at det vil være 100 % treff i RTVs registrering. Selv om alle med en diagnose søkte om stønad, er det ikke sikkert at alle hadde fått innvilget søknaden med én gang. Igjen kan dette bekreftes/avkreftes med en gjennomgang av sentrenes egne registreringer. Hvis tallene fra RTV som er vist i tabellene i denne rapporten stemmer, indikerer dette et underforbruk av stønader.

Samtidig må det også være grunn til å anta at feilregistreringene ikke bare ligger i RTVs registre. Denne gjennomgangen viser at det også er nødvendig å foreta en kvalitetssikring av registerdataene ved de aktuelle kompetansesentrene.

NAV, som er ansvarlig for RTV stønadsregistreringer, kom også med mulige forklaringer til diskrepansene:

- Det har vært en overgangsperiode fra bruk av ICD9 til ICD10 (som ble innført i 1999), noe som kan forklare litt av stigningen i antall fra år til år.
- Endringene når det gjelder grunn- og hjelpestønad kan være upålitelig på grunn av mulige kampanjer for å få løftet oppmerksomheten blant utsatte grupper når det gjelder muligheten for å få slike stønader.

Til tross for svakheter også i FT-trygd-registrene, antas det at de sikreste tallene når det gjelder informasjon om stabilitet i forekomst fra år til år vil være mottakere av grunn- og hjelpestønad og uførestønad. Denne antagelsen bygger på at det er problemer knyttet til både å stille og klassifisere enkelte diagnoser etter ICD10 kodeverktøyet (MFR).

4.3 Data fra Norsk pasientregister (NPR)

Samme behov for kunnskap kan eksemplifiseres når det gjelder NPR (Tabell V21: antall pasienter med diagnoser innlagt pr. år). Noen diagnoser, for eksempel osteogenesis imperfecta (OI), viser en fordobling av antall pasienter med diagnosen som var innlagt pr. år fra 1999 til 2004 (fra 87 til 166), noe som skulle gjenspeiles i antall innleggelser. Antall innleggelser (Tabell V22) viser mer enn en fordobling fra 1999 til 2004 (fra 102 til 266). OI har vært gjenstand for øket oppmerksomhet når det gjelder terapi, og dette gir rom for forskjellige tolkninger av tallene. Men uten mer informasjon om bakenforliggende variabler som kan tenkes å påvirke registrering er det vanskelig å konkludere om mulige årsakssammenhenger.

Også NPR-data viser at det er derfor behov for mer kunnskap om diagnoseregistrering når det gjelder alle ledd for de fleste diagnosene.

4.4 Skandinaviske sammenligninger

Det ble valgt å bruke data i databasen rarelink (www.rarelink.no) for å gjøre sammenligninger med de andre skandinaviske landene. I Vedlegg III er det presentert

to tabeller (V24 og V25) som viser en sammenligning mellom de skandinaviske landene når det gjelder henholdsvis prevalens (pr. 1 000 000 innbyggere) og insidens (pr. 100 000 fødsler) for diagnosene som er diskutert i denne rapporten, og som er vist i Tabell 2. Ikke alle diagnosene i Tabell 2 er omtalt i rarelink.

Under arbeidet ble det oppdaget at informasjon som ligger i rarelink ikke er kvalitetskontrollert av databasens dataansvarlig. Det må også presiseres at det ikke har vært mulig gjennom dette arbeidet å kontrollere og kvalitetssikre rapporteringen av informasjonen til rarelink, da det ikke har vært mulig å etterspore hvordan dataene er kommet fram eller hvilke databaser de stammer fra og kvaliteten på disse databasene.

Det må forventes at det hefter lignende svakheter til de danske og svenske registreringene som til de norske. Derfor må det knyttes usikkerhet til kvaliteten på også disse databasene, og mange tall er derfor oppgitt som cirka tall. Til tross for dette er det indikasjoner på en overensstemmelse i forekomst de skandinaviske landene imellom.

Det ser ut til å skille seg ut en relativt lav insidens for genitale anomalier i Sverige (8,3 pr. 100 000 fødsler) i forhold til Norge og Danmark (ca. 20) (se Tabell V24), og lav prevalens for skjelettdysplasier også i Sverige (ca. 11 pr. 1 000 000 befolkning) i forhold til ca. 30 i Norge og Danmark (Tabell V25). Sverige skiller seg også ut når det gjelder diagnosen Usher med nesten dobbel prevalens (66,7 pr. 1 000 000) sammenlignet med det som er registrert i Norge og Danmark (ca. 30 pr. 1 000 000).

5 Oppsummering og avslutning

Prosjektet *Sjeldne funksjonshemninger i Norge* skal gi økt kunnskap om en del sjeldne og lite kjente diagnoser. Denne rapporten er første rapport fra prosjektet. Rapporten belyser problemer knyttet til beregning av *insidens* (antall nye tilfeller av en sykdom eller tilstand i en populasjon over en bestemt tidsperiode) og *prevalens* (samlet antall eksisterende tilfeller av en sykdom/tilstand i en populasjon på et bestemt tidspunkt) for 28 sjeldne diagnoser. Diagnosene var valgt av oppdragsgiver for prosjektet, Sosial- og helsedirektoratet.

Rapporten tar opp forhold som kan tenkes å påvirke diagnosegruppens rapporterte størrelse, eventuelle underrapporteringer og årsaker til dette, samt en beskrivelse av svakheter i de offentlige registrene som er benyttet. Arbeidet bygger på en kobling av data fra offentlige registre og omfatter registrerte data fem til ti år tilbake i tid. Det koblede datasettet omfatter alle personer i Norge som i perioden fra 1999 til 2004 var registrert med én av de utvalgte diagnosene i ett av følgende registre:

- Medisinsk Fødselsregister (MFR).
- Dødsårsaksregisteret (DÅR).
- Rikstrykdeverkets Stønadsregistre (RTV): Grunnstønadsregistret, Hjelpstønadsregistret, Foreløpig uførestønadsregister og Uførepensjonsregistret.

Databasen er sammenlignet med data fra de kompetansesentrene som har et faglig ansvar for de respektive diagnosene, disse er:

- Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS), Haukeland universitetssykehus HF
- Norsk senter for cystisk fibrose (NSCF), Ullevål universitetssykehus HF
- Senter for sjeldne diagnoser (SSD), Rikshospitalet HF
- Statlig spesialpedagogisk støttesystem (Statped)
- TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser, Sunnaas sykehus HF
- Frambu senter for sjelden funksjonshemninger

Det er også gjort en sammenligning med databaser for Danmark og Sverige, og med data fra Norsk Pasientregister (NPR).

Insidens er i denne undersøkelsen beregnet kun for de diagnosene som er stilt ved fødsel og registrert i MFR, det vil si for 24 diagnoser. De øvrige fire diagnosene vil ikke kunne inkluderes i en insidensbeskrivelse fordi de stilles senere i livet. Prevalens er imidlertid beregnet ut fra koblingen av data i MFR, RTV og DÅR for 1999 - 2004, og omfatter samtlige 28 diagnoser.

Diagnosene er kodet i registrene i kodeverktøyet ICD-10, som er grunnlaget for å identifisere diagnoser. Databasen som ble etablert i denne undersøkelsen viser den faktiske registreringen av de aktuelle diagnosene i de utvalgte årene. Undersøkelsen omfatter ikke en analyse av kvaliteten på de rutiner og den praksis som føres når det gjelder selve diagnostiseringen og rapporteringen av diagnosene inn til registrene, og kan derfor ikke redegjøre for konkrete feilkilder i forbindelse med feilkoding eller

feilregistrering i selve registrene. Undersøkelsen har allikevel vist at det hefter flere problemer knyttet til både diagnostiseringen og registreringen av sjeldne diagnoser, slik at registerkvaliteten må anees å være svak. Derfor er konklusjonen på arbeidet at en beregning av insidens og prevalens for sjeldne diagnoser ut fra offentlige registre vil være problematisk.

Svakheter knyttet til diagnostisering

I forbindelse med diagnostisering hefter det problemer både med selve kodeverktøyet ICD-10 og med rutinene for koding/diagnostisering. ICD-10 er ikke presist nok som kodeverktøy for å sette en kode for flere av de sjeldne tilstandene som er inkludert i denne rapporten. Noen diagnoser er uproblematisk når det gjelder valg av ICD-10-kode ved at de er lett identifisert med kun én kode. Andre diagnoser er ikke entydige, og derfor vanskelig både å stille og å kode. Noen diagnoser er svært sammensatte, og dermed vil ulike fagmiljø kunne velge ulik koding for samme tilstand. I andre tilfeller finnes det én kode for ulike, men lignende eller nært beslektede, diagnoser. I atter andre tilfeller kodes diagnosen ved hjelp av flere ICD-10-koder. Her ligger det flere mulige feilkilder, og for eksempel kan et individ med samme tilstand være registrert med forskjellig kode i ulike registre. Dette er forhold som må taes i betraktning i tolkningen av data.

Svakheter knyttet til rutiner for registrering

Når det gjelder registreringen av diagnosene i de offentlige registrene er det knyttet svakheter til rutinene for registreringen.

Noen diagnoser stilles ikke ved fødsel eller umiddelbart etter fødsel, men på ulike tidspunkt senere i livet. Disse vil da ikke fanges opp av MFR til tross for at tilstanden kan være medfødt, og kanskje blir stilt tidlig i spedbarnstadiet. Komplekse tilstander er ofte ikke oppdaget som én diagnose, og i noen tilfeller kan diagnosen forandres flere ganger. Det er ingen automatikk i at nye diagnoser følges opp, og det finnes ingen etablerte rutiner for å korrigere registrene for slike endringer. Det eksisterer ingen rutiner for å gå tilbake i registrene og korrigere tidligere feilkoding dersom et individ får korrigert en diagnose. Dermed kan det være tilfeldig hvilken diagnose personen blir registrert med. Også her gir det risiko for at en person er registrert med ulike diagnose i ulike registre.

Eksempler på mulige feilregistreringer

Databasen viser eksempler på flere registreringer som det er grunn til å stille spørsmål ved og disse funnene indikerer at det er sannsynlig at det finnes flere feilkodinger som ikke er påvist i dette prosjektet.

Et eksempel er Dismeli, - en diagnose som stilles ved fødsel, og som derfor burde vært fullt ut registrert i MFR. En sammenligning med data fra kompetansesenteret reiser mistanke om underrapportering i MFR for Dismeli.

Et annet eksempel er Ushers syndrom, som ikke stilles ved fødsel. Ushers syndrom er registrert i MFR, men det er ikke mulig å avgjøre om det faktisk dreier seg om Ushers syndrom, eller en annen tilstand som omfattes av en av de ICD-10-kodene som også omfatter Usher, eller om en ren feilkoding.

Nok et eksempel er Fenylketonuri, en diagnose som påvises ved nyfødtscreening i Norge. MFR registrerte kun fire tilfeller i 1999 og ingen de påfølgende årene. I følge kompetansesenteret (SSD) blir det født barn med Fenylketonuri hvert år, og man burde forvente årlige registreringer i MFR.

Også prevalenstillene for, for eksempel, cystisk fibrose og porfyrisykdommer synes å ha store avvik fra kompetansesenterets registreringer ved at de offentlige registrene viser langt lavere forekomst enn forventet.

Registrenes betydning for beregning av prevalens

Fordi det hefter problemer med både å stille og klassifisere enkelte diagnoser etter ICD-10 vil ikke MFR alltid fange opp diagnoser som burde vært stillet ved eller rett etter fødselen. MFR vil derfor kunne ha begrenset verdi i de tilfeller der diagnosen ikke stilles ved eller umiddelbart etter fødselen. Når det gjelder DÅR, fanger dette registeret bare opp diagnoser som registreres som dødsårsak. DÅR har derfor begrenset verdi når det gjelder å beregne forekomst. Til tross for at det er svakheter også i FD-trygdregistrene (mottakere av grunn- og hjelpestønad og uførestønad), antas det at disse registrene vil gi den sikreste informasjonen om stabilitet i forekomst fra år til år, da de fleste personer med en sjelden diagnose vil motta en eller annen form for stønad over folketrygden.

En kobling av de offentlige registrene mot NPR har hatt begrenset verdi i dette prosjektet. NPR-data var ennå ikke registrert på personnummer¹¹, og kunne derfor ikke inngå i en kobling for å beregne forekomst.

Sammenligningen av den koblede databasen med kompetansesentrenes registreringer viste at det er lite samsvar mellom data i den koblede databasen og registreringene ved kompetansesentrene. Kompetansesentrene jobber aktivt mot brukere, og det må antas at de opparbeider en god oversikt over antall personer med de aktuelle diagnosene. Derfor burde registertallene kunne vurderes i forhold til de registreringene som blir gjort ved kompetansesentrene. Imidlertid er det viktig å være oppmerksom på at kompetansesentrene registrerer personer ut fra andre forutsetninger og hensyn enn de offentlige registrene. Kompetansesentrene registrerer kun personer som henvender seg dit, og de har ikke felles kriterier og rutiner for sine registreringer.

Det må forventes at det hefter lignende svakheter til de danske og svenske registreringene som til de norske. Derfor må det knyttes en viss usikkerhet til kvaliteten på data også fra disse landene. Til tross for dette er det indikasjoner på en overensstemmelse i forekomst for noen diagnoser de skandinaviske landene imellom.

Endringer i forekomsten

Når det gjelder kunnskap om endring i forekomst over tid, er det grunn til å konkludere med at kodingen ikke er konsistent fra år til år. Det er derfor problematisk å bruke data som ligger tilbake i tid. Dette skyldes i hovedsak at betegnelsene, kunnskapen og kriteriene for å stille diagnose, ikke er stabil for enkelte diagnoser, men endrer seg med kunnskapsutviklingen. Dette er en problemstilling som for så vidt også gjelder for andre, mer vanlige diagnoser.

¹¹ Etter at koblede databasen i denne undersøkelsen var opprettet er det bestemt at NPR skal registrere personidentifiserbar informasjon.

Konklusjon

Undersøkelsen har vist at det er et stort behov for videre forskning og utvikling for å heve kunnskapen om forekomsten av sjeldne diagnoser i Norge. Første betingelse for en registrering av en sjelden diagnose i offentlige registre må være at det ikke hefter usikkerhet når det gjelder hva man ønsker å telle. En av begrensningene i de data som finnes i dag, ligger nettopp i det vi har kalt registerprevalens:

- Flere diagnoser er vanskelig å stille – og å kode.
- Registerne er ikke pålitelige – alle har begrensninger og mangler.

Både presisjon og konsistens er etterspurt i diagnostiseringen og registreringen av sjeldne funksjonshemninger i de sentrale norske registrene. Presisjon og konsistens er svært viktig nettopp i og med den lave forekomsten (sjeldenheten). Det er derfor et stort behov for mer kunnskap knyttet til diagnostiseringen, og det er et stort behov for å utvikle bedre rutiner for registrering.

Fordi ICD-10 ikke er presist nok som kodeverktøy, er en presisering av kodeverktøyet, for eksempel i form av nok et siffer bak komma, etterspurt fra fagmiljøene. Alternativt bør det utvikles et nytt kodeverktøy spesielt beregnet for sjeldne diagnoser.

Mer forskning på dette feltet kan bidra til å oppklare noen av de problemstillingene som er nevnt i denne rapporten. Konkret vil mer kunnskap om både diagnostiseringen og registreringen av diagnoser bidra til å forklare noen av de uklarhetene som er beskrevet her og til å forbedre kvaliteten på registrene.

Kompetansesentrenes registreringsrutiner bør systematiseres og kvalitetssikres, og kompetansesentrene bør spille en viktig rolle i det videre arbeidet med å kvalitetssikre også de offentlige registrene når det gjelder sjeldne diagnoser.

Det bør også settes i gang et arbeid for å finne mulige forklaringer til diskrepanser med NAV/RTV-tall (se ovenfor) som er blitt nevnt i diskusjonen med fagmiljøene i denne rapporten.

I det videre arbeidet bør det også vurderes om/hvordan NPR, som nå har personidentifiserbare data, kan brukes.

Det videre arbeidet bør ta utgangspunkt i diagnoser der kompetansesentrene mener å ha god oversikt over forekomst på landsbasis, eksempelvis diagnoser som er nevnt her (dysmeli, fenyktonuri, cystisk fibrose og porfyrisykdommer).

Det kan videre tenkes flere oppfølgingsundersøkelser i denne forbindelse. Spesielt burde den norske mor og barn-undersøkelsen (MoBa) utført av Folkehelseinstituttet være relevant å koble inn. Det vil være viktig å følge med på hvordan den forløper og hvilke data som registreres der. MoBa er en studie som skal rekruttere 100000 gravide kvinner. Biologisk materiale og spørreskjemadata skal samles inn fra mor, far og barn. Hovedmålet er å finne årsaker til en rekke sykdommer. MoBa vil derfor kunne være en viktig undersøkelse å identifisere forekomst av sjeldne tilstander.

6 Vedlegg I: Tabelloversikt

Tabell V1: Insidens: (antall diagnoser pr. år)

(Tabellene viser ikke den faktiske forekomsten, men registerinsidens og registerprevalens)

	Diagnose	ICD10	1999	2000	2001	2002	2003	2004
1	Skjelettdysplasier	Q77.0–Q77.9	1	4	4	2	3	4
1a	(Akondroplasi)	(Q77.4)	1	2	1	1	2	2
2	Arthrogrypose multplex congenita	Q74.3	7	1	5	3	2	3
3	Anorectale anomalier	Q42.0–Q42.9	13	15	6	16	14	17
3a	(Analatresi)	(Q42.2 & Q42.3)	8	3	3	7	5	8
4	Atresi av galleganger (biliary atresia, ekstrahepatisk gallegangsatresi, Aagenæs' syndrom)	Q44.2 & Q44.7	3	3	3	2	2	2
5	Blæreekstrofi	Q64.1 & Q64.7	4	2	2	1	4	4
6	Choanal atresi	Q30.0	1	7	2	4	4	2
7	Cornelia de Langes syndrom, Noonans syndrom, Aarskogs syndrom	Q87.1	1	3	2	2	3	2
8	Craniofaciale dysplasier	Q10.7 Q16 Q17 Q18 & Q75.0–Q75.9	116	94	93	90	234	376
9	Cri du chat	Q93.4	1			1	2	
10	Crouzon	Q75.1			1			1
11	Dysmeli	Q71.0 – Q73.8	20	18	21	11	25	18
12	Epispadi	Q64.0	2	4		3		1
13	Fenylketonuri	E70.0	4					
14	Genitale anomalier, hermafroditisme/intersex/AGS	Q50 – Q56 og E25	297	293	323	349	366	353
15	Goldenhars syndrom, hemifacial mikrosomi, atresiasekvens, okulo-aurikulær-vertebral spektrum, Pierre-Robins sekvenser og komplekser	Q87.0 & Q67.0–Q67.9	55	47	62	94	106	79
16	Ganespalte	Q35.1–Q35.7	12	15	11	11	15	14
17	Hereditær sacral dysgenesi	Q05.8 Q76.4 Q42.2 D48.0/1/7/9 D16.8	6	3	6	8	8	9
18	Ichthyose	Q80.0–Q80.9	4	3	1	1	1	3
19	Osteogenesis imperfecta	Q78.0		3	2		1	1
20	Microthia, anothia	Q17.2	5	3	2	2	2	6
21	Pfeiffers syndrom (kraniosynostose)	Q75.0	13	10	21	8	7	4
22	Spina bifida	Q05.0–Q05.9	16	18	22	5	16	19
23	Treacher Collins syndrom (mandibulofacial dysostose)	Q75.4		1	1	1	1	1
24	Øsofagusatresi	Q39.0–Q39.9	17	16	15	21	9	12
25	Porfyrisykdommer	E80						
26	Cystisk fibrose	E84			2	1	2	3
27	Tuberøs sklerose	Q85.1				3		1
28	Ushers syndrom	H35.5 H90.3 H90.5			3	3	1	2
Totalt antall fødsler			59375	59365	56804	55900	57125	57432

Tabell V2: Insidens: (antall pr. 100.000 fødsler pr. diagnoser pr. år)

(Tabellene viser ikke den faktiske forekomsten, men registerinsidens og registerprevalens)

	Diagnose	ICD10	1999	2000	2001	2002	2003	2004
1	Skjelettdysplasier	Q77.0–Q77.9	1,7	6,7	7,0	3,6	5,3	7,0
1a	(Akondroplasi)	(Q77.4)	1,7	3,4	1,8	1,8	3,5	3,5
2	Arthrogrypose multiplex congenita	Q74.3	11,8	1,7	8,8	5,4	3,5	5,2
3	Anorectale anomalier	Q42.0–Q42.9	21,9	25,3	10,6	28,6	24,5	29,6
3a	(Analatresi)	(Q42.2 & Q42.3)	13,5	5,1	5,3	12,5	8,8	13,9
4	Atresi av galleganger (biliary atresia, ekstrahepatisk gallegangsatresi, Aagenæs' syndrom)	Q44.2 & Q44.7	5,1	5,1	5,3	3,6	3,5	3,5
5	Blæreekstrofi	Q64.1 & Q64.7	6,7	3,4	3,5	1,8	7,0	7,0
6	Choanal atresi	Q30.0	1,7	11,8	3,5	7,2	7,0	3,5
7	Cornelia de Langes syndrom, Noonans syndrom, Aarskogs syndrom	Q87.1	1,7	5,1	3,5	3,6	5,3	3,5
8	Craniofaciale dysplasier	Q10.7 Q16 Q17 Q18 & Q75.0-Q75.9	195,4	158,3	163,7	161,0	409,6	654,7
9	Cri du chat	Q93.4	1,7	0,0	0,0	1,8	3,5	0,0
10	Crouzon	Q75.1	0,0	0,0	1,8	0,0	0,0	1,7
11	Dysmeli	Q71.0 – Q73.8	33,7	30,3	37,0	19,7	43,8	31,3
12	Epispadi	Q64.0	3,4	6,7	0,0	5,4	0,0	1,7
13	Fenylketonuri	E70.0	6,7	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0
14	Genitale anomalier, hermafroditisme/intersex/AGS	Q50 – Q56 og E25	500,2	493,6	568,6	624,3	640,7	614,6
15	Goldenhars syndrom, hemifacial mikrosomi, atresiasekvens, okuloaurikulær-vertebral spektrum, Pierre-Robins sekvenser og komplekser	Q87.0 & Q67.0-Q67.9	92,6	79,2	109,1	168,2	185,6	137,6
16	Ganespalte	Q35.1–Q35.7	20,2	25,3	19,4	19,7	26,3	24,4
17	Hereditær sacral dysgenesi	Q05.8 Q76.4 Q42.2 D48.0/1/7/9 D16.8	10,1	5,1	10,6	14,3	14,0	15,7
18	Ichthyose	Q80.0–Q80.9	6,7	5,1	1,8	1,8	1,8	5,2
19	Osteogenesis imperfecta	Q78.0	0,0	5,1	3,5	0,0	1,8	1,7
20	Microthia, anothia	Q17.2	8,4	5,1	3,5	3,6	3,5	10,4
21	Pfeiffers syndrom (kraniosynostose)	Q75.0	21,9	16,8	37,0	14,3	12,3	7,0
22	Spina bifida	Q05.0–Q05.9	26,9	30,3	38,7	8,9	28,0	33,1
23	Treacher Collins syndrom (mandibulofacial dysostose)	Q75.4	0,0	1,7	1,8	1,8	1,8	1,7
24	Øsofagusatresi	Q39.0–Q39.9	28,6	27,0	26,4	37,6	15,8	20,9
25	Porfyrisykdommer	E80	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0
26	Cystisk fibrose	E84	0,0	0,0	3,5	1,8	3,5	5,2
27	Tuberøs sklerose	Q85.1	0,0	0,0	0,0	5,4	0,0	1,7
28	Ushers syndrom	H35.5 H90.3 H90.5	0,0	0,0	5,3	5,4	1,8	3,5
Total antall fødsler			59375	59365	56804	55900	57125	57432

Tabell V3: Insidens - gutter: (antall diagnoser pr. år)

(Tabellene viser ikke den faktiske forekomsten, men registerinsidens og registerprevalens)

	Diagnose	ICD10	1999	2000	2001	2002	2003	2004
1	Skjelettdysplasier	Q77.0–Q77.9	1	2	2	1	2	2
1a	(Akondroplasi)	(Q77.4)	1	2	1		1	1
2	Arthrogrypose multplex congenita	Q74.3	6		3	1	1	3
3	Anorectale anomalier	Q42.0–Q42.9	8	11	3	8	6	12
3a	(Analatresi)	(Q42.2 & Q42.3)	5	3	2	2	3	5
4	Atresi av galleganger (biliary atresia, ekstrahepatisk gallegangsatresi, Aagenæs' syndrom)	Q44.2 & Q44.7	2	3	3	2	1	1
5	Blæreekstrofi	Q64.1 & Q64.7	3	1	2		1	2
6	Choanal atresi	Q30.0	1	2	1	1	1	1
7	Cornelia de Langes syndrom, Noonans syndrom, Aarskogs syndrom	Q87.1	1	2	1	2	1	2
8	Craniofaciale dysplasier	Q10.7 Q16 Q17 Q18 & Q75.0-Q75.9	64	50	50	51	140	230
9	Cri du chat	Q93.4					2	
10	Crouzon	Q75.1						1
11	Dysmeli	Q71.0 – Q73.8	10	11	15	7	10	9
12	Epispadi	Q64.0	2	4		3		1
13	Fenylketonuri	E70.0	3					
14	Genitale anomalier, hermafroditisme/intersex/AGS	Q50 – Q56 og E25	281	284	314	332	347	334
15	Goldenhars syndrom, hemifacial mikrosomi, atresiasekvens, okulo-aurikulær-vertebral spektrum, Pierre-Robins sekvenser og komplekser	Q87.0 & Q67.0-Q67.9	33	25	31	44	51	45
16	Ganespalte	Q35.1–Q35.7	4	6	6	6	4	4
17	Hereditær sacral dysgenesi	Q05.8 Q76.4 Q42.2 D48.0/1/7/9 D16.8	2	3	2	3	4	6
18	Ichthyose	Q80.0–Q80.9	2	1	1	1		2
19	Osteogenesis imperfecta	Q78.0		1	1		1	1
20	Microthia, anothia	Q17.2	4	3	2	1		4
21	Pfeiffers syndrom (kraniosynostose)	Q75.0	8	6	3	5	2	3
22	Spina bifida	Q05.0–Q05.9	9	6	8	2	9	12
23	Treacher Collins syndrom (mandibulofacial dysostose)	Q75.4		1		1	1	1
24	Øsofagusatresi	Q39.0–Q39.9	10	9	8	13	4	6
25	Porfyrisykdommer	E80						
26	Cystisk fibrose	E84			1	1		1
27	Tuberøs sklerose	Q85.1				1		
28	Ushers syndrom	H35.5 H90.3 H90.5			1	3	1	1
Totalt antall fødsler			30504	30499	29105	28559	29376	29473

Tabell V4: Insidens - gutter: (antall pr. 100.000 fødsler pr. diagnoser/år)

(Tabellene viser ikke den faktiske forekomsten, men registerinsidens og registerprevalens)

	Diagnose	ICD10	1999	2000	2001	2002	2003	2004
1	Skjelettdysplasier	Q77.0–Q77.9	3,3	6,6	6,9	3,5	6,8	6,8
1a	(Akondroplasi)	(Q77.4)	3,3	6,6	3,4	0,0	3,4	3,4
2	Arthrogrypose multiplex congenita	Q74.3	19,7	0,0	10,3	3,5	3,4	10,2
3	Anorectale anomalier	Q42.0–Q42.9	26,2	36,1	10,3	28,0	20,4	40,7
3a	(Analatresi)	(Q42.2 & Q42.3)	16,4	9,8	6,9	7,0	10,2	17,0
4	Atresi av galleganger (biliary atresia, ekstrahepatisk gallegangsatresi, Aagenæs' syndrom)	Q44.2 & Q44.7	6,6	9,8	10,3	7,0	3,4	3,4
5	Blæreekstrofi	Q64.1 & Q64.7	9,8	3,3	6,9	0,0	3,4	6,8
6	Choanal atresi	Q30.0	3,3	6,6	3,4	3,5	3,4	3,4
7	Cornelia de Langes syndrom, Noonans syndrom, Aarskogs syndrom	Q87.1	3,3	6,6	3,4	7,0	3,4	6,8
8	Craniofaciale dysplasier	Q10.7 Q16 Q17 Q18 & Q75.0–Q75.9	209,8	163,9	171,8	178,6	476,6	780,4
9	Cri du chat	Q93.4	0,0	0,0	0,0	0,0	6,8	0,0
10	Crouzon	Q75.1	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	3,4
11	Dysmeli	Q71.0 – Q73.8	32,8	36,1	51,5	24,5	34,0	30,5
12	Epispadi	Q64.0	6,6	13,1	0,0	10,5	0,0	3,4
13	Fenylketonuri	E70.0	9,8	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0
14	Genitale anomalier, hermafroditisme/intersex/AGS	Q50 – Q56 og E25	921,2	931,2	1078,9	1162,5	1181,2	1133,2
15	Goldenhars syndrom, hemifacial mikrosomi, atresiasekvens, okuloaurikulær-vertebral spektrum, Pierre-Robins sekvenser og komplekser	Q87.0 & Q67.0–Q67.9	108,2	82,0	106,5	154,1	173,6	152,7
16	Ganespalte	Q35.1–Q35.7	13,1	19,7	20,6	21,0	13,6	13,6
17	Hereditær sacral dysgenesi	Q05.8 Q76.4 Q42.2 D48.0/1/7/9 D16.8	6,6	9,8	6,9	10,5	13,6	20,4
18	Ichthyose	Q80.0–Q80.9	6,6	3,3	3,4	3,5	0,0	6,8
19	Osteogenesis imperfecta	Q78.0	0,0	3,3	3,4	0,0	3,4	3,4
20	Microthia, anothia	Q17.2	13,1	9,8	6,9	3,5	0,0	13,6
21	Pfeiffers syndrom (kraniosynostose)	Q75.0	26,2	19,7	10,3	17,5	6,8	10,2
22	Spina bifida	Q05.0–Q05.9	29,5	19,7	27,5	7,0	30,6	40,7
23	Treacher Collins syndrom (mandibulofacial dysostose)	Q75.4	0,0	3,3	0,0	3,5	3,4	3,4
24	Øsofagusatresi	Q39.0–Q39.9	32,8	29,5	27,5	45,5	13,6	20,4
25	Porfyrisykdommer	E80	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0
26	Cystisk fibrose	E84	0,0	0,0	3,4	3,5	0,0	3,4
27	Tuberøs sklerose	Q85.1	0,0	0,0	0,0	3,5	0,0	0,0
28	Ushers syndrom	H35.5 H90.3 H90.5	0,0	0,0	3,4	10,5	3,4	3,4
Total antall fødsler			30504	30499	29105	28559	29376	29473

Tabell V5: Insidens - piker: (antall diagnoser pr. år)

(Tabellene viser ikke den faktiske forekomsten, men registerinsidens og registerprevalens)

	Diagnose	ICD10	1999	2000	2001	2002	2003	2004
1	Skjelettdysplasier	Q77.0–Q77.9		2	2	1	1	1
1a	(Akondroplasi)	(Q77.4)				1	1	1
2	Arthrogrypose multplex congenita	Q74.3	1	1	2	2	1	
3	Anorectale anomalier	Q42.0–Q42.9	5	4	3	8	8	5
3a	(Analatresi)	(Q42.2 & Q42.3)	3		1	5	2	3
4	Atresi av galleganger (biliary atresia, ekstrahepatisk gallegangsatresi, Aagenæs' syndrom)	Q44.2 & Q44.7	1				1	1
5	Blæreekstrofi	Q64.1 & Q64.7	1	1		1	3	2
6	Choanal atresi	Q30.0		5	1	3	3	1
7	Cornelia de Langes syndrom, Noonans syndrom, Aarskogs syndrom	Q87.1		1	1		2	
8	Craniofaciale dysplasier	Q10.7 Q16 Q17 Q18 & Q75.0–Q75.9	52	44	43	39	94	145
9	Cri du chat	Q93.4	1			1		
10	Crouzon	Q75.1			1			
11	Dysmeli	Q71.0 – Q73.8	10	7	6	9	15	9
12	Epispadi	Q64.0						
13	Fenylketonuri	E70.0	1					
14	Genitale anomalier, hermafroditisme/ intersex/AGS	Q50 – Q56 og E25	15	9	9	17	17	19
15	Goldenhars syndrom, hemifacial mikrosomi, atresiasekvens, okulo-aurikulær-vertebral spektrum, Pierre-Robins sekvenser og komplekser	Q87.0 & Q67.0–Q67.9	28	22	31	50	55	34
16	Ganespalte	Q35.1–Q35.7	8	9	5	5	11	10
17	Hereditær sacral dysgenesi	Q05.8 Q76.4 Q42.2 D48.0/1/7/9 D16.8	4		4	5	4	3
18	Ichthyose	Q80.0–Q80.9	2	2			1	1
19	Osteogenesis imperfecta	Q78.0		2	1			
20	Microthia, anothia	Q17.2	1			1	2	2
21	Pfeiffers syndrom (Kraniosynostose)	Q75.0	5	4	5	3	5	1
22	Spina bifida	Q05.0–Q05.9	7	12	8	3	7	7
23	Treacher Collins syndrom (mandibulofacial dysostose)	Q75.4			1			
24	Øsofagusatresi	Q39.0–Q39.9	7	7	7	8	5	6
25	Porfyrisykdommer	E80						
26	Cystisk fibrose	E84			1		2	2
27	Tuberøs sklerose	Q85.1				2		1
28	Ushers syndrom	H35.5 H90.3 H90.5			2			1
Total antall fødsler			28865	28858	27699	27341	27743	27923

Tabell V6: Insidens - piker: (antall pr. 100.000 fødsler pr. diagnoser pr. år)

(Tabellene viser ikke den faktiske forekomsten, men registerinsidens og registerprevalens)

	Diagnose	ICD10	1999	2000	2001	2002	2003	2004
1	Skjelettdysplasier	Q77.0–Q77.9	0,0	6,9	7,2	3,7	3,6	3,6
1a	(Akondroplasi)	(Q77.4)	0,0	0,0	0,0	3,7	3,6	3,6
2	Arthrogrypose multitplex congenita	Q74.3	3,5	3,5	7,2	7,3	3,6	0,0
3	Anorectale anomalier	Q42.0–Q42.9	17,3	13,9	10,8	29,3	28,8	17,9
3a	(Analatresi)	(Q42.2 & Q42.3)	10,4	0,0	3,6	18,3	7,2	10,7
4	Atresi av galleganger (biliary atresia, ekstrahepatisk gallegangsatresi, Aagenæs' syndrom)	Q44.2 & Q44.7	3,5	0,0	0,0	0,0	3,6	3,6
5	Blæreekstrofi	Q64.1 & Q64.7	3,5	3,5	0,0	3,7	10,8	7,2
6	Choanal atresi	Q30.0	0,0	17,3	3,6	11,0	10,8	3,6
7	Cornelia de Langes syndrom, Noonans syndrom, Aarskogs syndrom	Q87.1	0,0	3,5	3,6	0,0	7,2	0,0
8	Craniofaciale dysplasier	Q10.7 Q16 Q17 Q18 & Q75.0- Q75.9	180,1	152,5	155,2	142,6	338,8	519,3
9	Cri du chat	Q93.4	3,5	0,0	0,0	3,7	0,0	0,0
10	Crouzon	Q75.1	0,0	0,0	3,6	0,0	0,0	0,0
11	Dysmeli	Q71.0 – Q73.8	34,6	24,3	21,7	32,9	54,1	32,2
12	Epispadi	Q64.0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0
13	Fenylketonuri	E70.0	3,5	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0
14	Genitale anomalier, hermafroditisme/intersex/AGS	Q50 – Q56 og E25	52,0	31,2	32,5	62,2	61,3	68,0
15	Goldenhars syndrom, hemifacial mikrosomi, atresiasekvens, okuloaurikulær-vertebral spektrum, Pierre-Robins sekvenser og komplekser	Q87.0 & Q67.0- Q67.9	97,0	76,2	111,9	182,9	198,2	121,8
16	Ganespalte	Q35.1–Q35.7	27,7	31,2	18,1	18,3	39,6	35,8
17	Hereditær sacral dysgenesi	Q05.8 Q76.4 Q42.2 D48.0/1/7/9 D16.8	13,9	0,0	14,4	18,3	14,4	10,7
18	Ichthyose	Q80.0–Q80.9	6,9	6,9	0,0	0,0	3,6	3,6
19	Osteogenesis imperfecta	Q78.0	0,0	6,9	3,6	0,0	0,0	0,0
20	Microthia, anothia	Q17.2	3,5	0,0	0,0	3,7	7,2	7,2
21	Pfeiffers syndrom (kraniosynostose)	Q75.0	17,3	13,9	18,1	11,0	18,0	3,6
22	Spina bifida	Q05.0–Q05.9	24,3	41,6	28,9	11,0	25,2	25,1
23	Treacher Collins syndrom (mandibulofacial dysostose)	Q75.4	0,0	0,0	3,6	0,0	0,0	0,0
24	Øsofagusatresi	Q39.0–Q39.9	24,3	24,3	25,3	29,3	18,0	21,5
25	Porfyrisykdommer	E80	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0
26	Cystisk fibrose	E84	0,0	0,0	3,6	0,0	7,2	7,2
27	Tuberøs sklerose	Q85.1	0,0	0,0	0,0	7,3	0,0	3,6
28	Ushers syndrom	H35.5 H90.3 H90.5	0,0	0,0	7,2	0,0	0,0	3,6
Total antall fødsler			28865	28858	27699	27341	27743	27923

Tabell V7: Insidens – Helseregion Øst: (antall diagnoser/år)

(Tabellene viser ikke den faktiske forekomsten, men registerinsidens og registerprevalens)

	Diagnose	ICD10	1999	2000	2001	2002	2003	2004
1	Skjelettdysplasier	Q77.0–Q77.9	0	0	1	2	1	1
1a	(Akondroplasi)	(Q77.4)	0	0	0	0	1	1
2	Arthrogrypose multitplex congenita	Q74.3	0	0	1	3	0	1
3	Anorectale anomalier	Q42.0–Q42.9	4	3	1	5	4	6
3a	(Analtresi)	(Q42.2 & Q42.3)	3	1	0	3	1	4
4	Atresi av galleganger (biliary atresia, ekstrahepatisk gallegangsatresi, Aagenæs' syndrom)	Q44.2 & Q44.7	1	2	3	1	1	1
5	Blæreekstrofi	Q64.1 & Q64.7	2	1	0	1	3	2
6	Choanal atresi	Q30.0	0	4	1	2	2	1
7	Cornelia de Langes syndrom, Noonans syndrom, Aarskogs syndrom	Q87.1	0	1	1	1	1	0
8	Craniofaciale dysplasier	Q10.7 Q16 Q17 Q18 & Q75.0-Q75.9	29	29	30	32	147	153
9	Cri du chat	Q93.4	0	0	0	0	0	0
10	Crouzon	Q75.1	0	0	0	0	0	0
11	Dysmeli	Q71.0 – Q73.8	4	5	9	6	12	9
12	Epispadi	Q64.0	1	0	0	1	0	0
13	Fenylketonuri	E70.0	0	0	0	0	0	0
14	Genitale anomalier, hermafroditisme/intersex/AGS	Q50 – Q56 og E25	82	76	115	139	142	150
15	Goldenhars syndrom, hemifacial mikrosomi, atresiasekvens, okulo-aurikulær-vertebral spektrum, Pierre-Robins sekvenser og komplekser	Q87.0 & Q67.0-Q67.9	21	6	15	9	18	9
16	Ganespalte	Q35.1–Q35.7	4	3	4	5	3	2
17	Hereditær sacral dysgenesi	Q05.8 Q76.4 Q42.2 D48.0/1/7/9 D16.8	0	3	1	3	3	3
18	Ichthyose	Q80.0–Q80.9	1	0	1	1	1	1
19	Osteogenesis imperfecta	Q78.0	0	2	2	0	0	1
20	Microthia, anothia	Q17.2	0	0	2	0	1	0
21	Pfeiffers syndrom (kraniosynostose)	Q75.0	3	3	3	3	5	0
22	Spina bifida	Q05.0–Q05.9	6	7	4	1	7	8
23	Treacher Collins syndrom (mandibulofacial dysostose)	Q75.4	0	0	0	0	0	0
24	Øsofagusatresi	Q39.0–Q39.9	5	10	6	9	3	4
25	Porfyrisykdommer	E80	0	0	0	0	0	0
26	Cystisk fibrose	E84	0	0	0	0	1	3
27	Tuberøs sklerose	Q85.1	0	0	0	0	0	0
28	Ushers syndrom	H35.5 H90.3 H90.5	0	0	1	2	1	1
Total antall fødsler			20848	21046	20379	20634	21408	21474

Tabell V8: Insidens – Helseregion Sør: (antall diagnoser/år)

(Tabellene viser ikke den faktiske forekomsten, men registerinsidens og registerprevalens)

	Diagnose	ICD10	1999	2000	2001	2002	2003	2004
1	Skjelettdysplasier	Q77.0–Q77.9	0	1	1	0	1	1
1a	(Akondroplasi)	(Q77.4)	0	0	1	0	0	0
2	Arthrogrypose multiplex congenita	Q74.3	2	0	1	0	0	1
3	Anorectale anomalier	Q42.0–Q42.9	4	4	1	6	2	4
3a	(Analatresi)	(Q42.2 & Q42.3)	2	0	1	0	1	2
4	Atresi av galleganger (biliary atresia, ekstrahepatisk gallegangsatresi, Aagenæs' syndrom)	Q44.2 & Q44.7	0	1	0	1	0	0
5	Blæreekstrofi	Q64.1 & Q64.7	1	0	2	0	1	1
6	Choanal atresi	Q30.0	0	2	0	0	0	0
7	Cornelia de Langes syndrom, Noonans syndrom, Aarskogs syndrom	Q87.1	0	0	0	0	0	0
8	Craniofaciale dysplasier	Q10.7 Q16 Q17 Q18 & Q75.0-Q75.9	18	14	13	15	36	146
9	Cri du chat	Q93.4	0	0	0	1	0	0
10	Crouzon	Q75.1	0	0	0	0	0	0
11	Dysmeli	Q71.0 – Q73.8	4	4	5	3	3	4
12	Epispadi	Q64.0	0	1	0	1	0	0
13	Fenylketonuri	E70.0	1	0	0	0	0	0
14	Genitale anomalier, hermafroditisme/intersex/AGS	Q50 – Q56 og E25	55	54	70	54	56	58
15	Goldenhars syndrom, hemifacial mikrosomi, atresiasekvens, okulo-aurikulær-vertebral spektrum, Pierre-Robins sekvenser og komplekser	Q87.0 & Q67.0-Q67.9	14	4	11	6	6	7
16	Ganespalte	Q35.1–Q35.7	3	2	2	2	4	2
17	Hereditær sacral dysgenesi	Q05.8 Q76.4 Q42.2 D48.0/1/7/9 D16.8	2	0	1	0	1	2
18	Ichthyose	Q80.0–Q80.9	2	1	0	0	0	1
19	Osteogenesis imperfecta	Q78.0	0	1	0	0	0	0
20	Microthia, anothia	Q17.2	1	0	0	0	0	1
21	Pfeiffers syndrom (kraniosynostose)	Q75.0	6	3	2	2	2	1
22	Spina bifida	Q05.0–Q05.9	4	4	4	2	2	5
23	Treacher Collins syndrom (mandibulofacial dysostose)	Q75.4	0	1	0	1	0	0
24	Øsofagusatresi	Q39.0–Q39.9	7	2	2	5	2	2
25	Porfyrisykdommer	E80	0	0	0	0	0	0
26	Cystisk fibrose	E84	0	0	0	0	0	0
27	Tuberøs sklerose	Q85.1	0	0	0	0	0	0
28	Ushers syndrom	H35.5 H90.3 H90.5	0	0	0	0	0	1
Totalt antall fødsler			10689	10609	10191	9750	9980	10122

Tabell V9: Insidens – Helseregion Vest: (antall diagnoser/år)

(Tabellene viser ikke den faktiske forekomsten, men registerinsidens og registerprevalens)

	Diagnose	ICD10	1999	2000	2001	2002	2003	2004
1	Skjelettdysplasier	Q77.0–Q77.9	1	0	1	0	0	1
1a	(Akondroplasi)	(Q77.4)	1	0	0	0	0	1
2	Arthrogrypose multiplex congenita	Q74.3	2	0	1	0	0	0
3	Anorectale anomalier	Q42.0–Q42.9	2	1	2	4	3	2
3a	(Analatresi)	(Q42.2 & Q42.3)	1	0	0	3	2	0
4	Atresi av galleganger (biliary atresia, ekstrahepatisk gallegangsatresi, Aagenæs' syndrom)	Q44.2 & Q44.7	1	0	0	0	0	1
5	Blæreekstrofi	Q64.1 & Q64.7	1	0	0	0	0	1
6	Choanal atresi	Q30.0	0	0	0	1	1	1
7	Cornelia de Langes syndrom, Noonans syndrom, Aarskogs syndrom	Q87.1	1	1	0	0	0	1
8	Craniofaciale dysplasier	Q10.7 Q16 Q17 Q18 & Q75.0-Q75.9	19	18	15	14	7	13
9	Cri du chat	Q93.4	1	0	0	0	1	0
10	Crouzon	Q75.1	0	0	1	0	0	0
11	Dysmeli	Q71.0 – Q73.8	6	1	4	3	4	2
12	Epispadi	Q64.0	1	0	0	1	0	0
13	Fenylketonuri	E70.0	2	0	0	0	0	0
14	Genitale anomalier, hermafroditisme/intersex/AGS	Q50 – Q56 og E25	61	60	48	70	62	54
15	Goldenhars syndrom, hemifacial mikrosomi, atresiasekvens, okuloaurikulær-vertebral spektrum, Pierre-Robins sekvenser og komplekser	Q87.0 & Q67.0-Q67.9	12	3	1	5	2	5
16	Ganespalte	Q35.1–Q35.7	3	3	2	3	4	4
17	Hereditær sacral dysgenesi	Q05.8 Q76.4 Q42.2 D48.0/1/7/9 D16.8	0	0	0	4	2	0
18	Ichthyose	Q80.0–Q80.9	0	0	0	0	0	0
19	Osteogenesis imperfecta	Q78.0	0	0	0	0	0	0
20	Microthia, anothia	Q17.2	1	1	0	1	1	3
21	Pfeiffers syndrom (kraniosynostose)	Q75.0	3	3	3	3	0	1
22	Spina bifida	Q05.0–Q05.9	4	1	3	1	4	1
23	Treacher Collins syndrom (mandibulofacial dysostose)	Q75.4	0	0	1	0	0	0
24	Øsofagusatresi	Q39.0–Q39.9	5	4	6	3	2	1
25	Porfyrisykdommer	E80	0	0	0	0	0	0
26	Cystisk fibrose	E84	0	0	1	1	0	0
27	Tuberøs sklerose	Q85.1	0	0	0	1	0	0
28	Ushers syndrom	H35.5 H90.3 H90.5	0	0	1	1	0	0
Total antall fødsler			13213	13263	12585	12313	12566	12715

Tabell V10: Insidens–Helseregion Midt-Norge (diagnoser/år)

(Tabellene viser ikke den faktiske forekomsten, men registerinsidens og registerprevalens)

	Diagnose	ICD10	1999	2000	2001	2002	2003	2004
1	Skjelettdysplasier	Q77.0–Q77.9	0	2	0	0	0	0
1a	(Akondroplasi)	(Q77.4)	0	1	0	0	0	0
2	Arthrogrypose multiplex congenita	Q74.3	2	0	2	0	2	0
3	Anorectale anomalier	Q42.0–Q42.9	1	5	2	1	3	3
3a	(Analatresi)	(Q42.2 & Q42.3)	1	2	2	1	1	1
4	Atresi av galleganger (biliary atresia, ekstrahepatisk gallegangsatresi, Aagenæs' syndrom)	Q44.2 & Q44.7	1	0	0	0	1	0
5	Blæreekstrofi	Q64.1 & Q64.7	0	1	0	0	0	0
6	Choanal atresi	Q30.0	0	0	1	0	1	0
7	Cornelia de Langes syndrom, Noonans syndrom, Aarskogs syndrom	Q87.1	0	1	1	1	1	1
8	Craniofaciale dysplasier	Q10.7 Q16 Q17 Q18 & Q75.0–Q75.9	43	27	29	24	31	53
9	Cri du chat	Q93.4	0	0	0	0	0	0
10	Crouzon	Q75.1	0	0	0	0	0	1
11	Dysmeli	Q71.0 – Q73.8	4	4	2	4	2	2
12	Epispadi	Q64.0	0	1	0	0	0	0
13	Fenylketonuri	E70.0	1	0	0	0	0	0
14	Genitale anomalier, hermafroditisme/intersex/AGS	Q50 – Q56 og E25	64	76	64	59	76	66
15	Goldenhars syndrom, hemifacial mikrosomi, atresiasekvens, okulo-aurikulær-vertebral spektrum, Pierre-Robins sekvenser og komplekser	Q87.0 & Q67.0–Q67.9	10	29	35	72	76	55
16	Ganespalte	Q35.1–Q35.7	1	5	1	0	2	2
17	Hereditær sacral dysgenesi	Q05.8 Q76.4 Q42.2 D48.0/1/7/9 D16.8	2	0	4	1	2	3
18	Ichthyose	Q80.0–Q80.9	1	1	0	0	0	1
19	Osteogenesis imperfecta	Q78.0	0	0	0	0	1	0
20	Microthia, anothia	Q17.2	1	2	0	1	0	1
21	Pfeiffers syndrom (kraniosynostose)	Q75.0	1	1	0	0	0	1
22	Spina bifida	Q05.0–Q05.9	1	1	4	1	2	3
23	Treacher Collins syndrom (mandibulofacial dysostose)	Q75.4	0	0	0	0	1	1
24	Øsofagusatresi	Q39.0–Q39.9	0	0	1	4	1	4
25	Porfyrisykdommer	E80	0	0	0	0	0	0
26	Cystisk fibrose	E84	0	0	1	0	1	0
27	Tuberøs sklerose	Q85.1	0	0	0	2	0	0
28	Ushers syndrom	H35.5 H90.3 H90.5	0	0	0	0	0	0
Totalt antall fødsler			8318	8300	8022	7643	7766	7842

Tabell V11: Insidens–Helseregion Nord-Norge (diagnoser/år)

(Tabellene viser ikke den faktiske forekomsten, men registerinsidens og registerprevalens)

	Diagnose	ICD10	1999	2000	2001	2002	2003	2004
1	Skjelettdysplasier	Q77.0–Q77.9	0	1	1	0	1	1
1a	(Akondroplasi)	(Q77.4)	0	0	0	0	0	0
2	Arthrogrypose multiplex congenita	Q74.3	1	1	0	0	0	1
3	Anorectale anomalier	Q42.0–Q42.9	2	2	0	0	2	2
3a	(Analatresi)	(Q42.2 & Q42.3)	1	0	0	0	0	1
4	Atresi av galleganger (biliary atresia, ekstrahepatisk gallegangsatresi, Aagenæs' syndrom)	Q44.2 & Q44.7	0	0	0	0	0	0
5	Blæreekstrofi	Q64.1 & Q64.7	0	0	0	0	0	0
6	Choanal atresi	Q30.0	1	1	0	1	0	0
7	Cornelia de Langes syndrom, Noonans syndrom, Aarskogs syndrom	Q87.1	0	0	0	0	1	0
8	Craniofaciale dysplasier	Q10.7 Q16 Q17 Q18 & Q75.0–Q75.9	7	6	6	6	13	11
9	Cri du chat	Q93.4	0	0	0	0	1	0
10	Crouzon	Q75.1	0	0	0	0	0	0
11	Dysmeli	Q71.0 – Q73.8	2	4	1	0	4	1
12	Epispadi	Q64.0	0	2	0	0	0	1
13	Fenylketonuri	E70.0	0	0	0	0	0	0
14	Genitale anomalier, hermafroditisme/intersex/AGS	Q50 – Q56 og E25	35	27	26	27	30	25
15	Goldenhars syndrom, hemifacial mikrosomi, atresiasekvens, okuloaurikulær-vertebral spektrum, Pierre-Robins sekvenser og komplekser	Q87.0 & Q67.0–Q67.9	4	5	0	2	4	3
16	Ganespalte	Q35.1–Q35.7	1	2	2	1	2	4
17	Hereditær sacral dysgenesi	Q05.8 Q76.4 Q42.2 D48.0/1/7/9 D16.8	2	0	0	0	0	1
18	Ichthyose	Q80.0–Q80.9	0	1	0	0	0	0
19	Osteogenesis imperfecta	Q78.0	0	0	0	0	0	0
20	Microthia, anothia	Q17.2	2	0	0	0	0	1
21	Pfeiffers syndrom (kraniosynostose)	Q75.0	0	0	0	0	0	1
22	Spina bifida	Q05.0–Q05.9	1	5	1	0	1	2
23	Treacher Collins syndrom (mandibulofacial dysostose)	Q75.4	0	0	0	0	0	0
24	Øsofagusatresi	Q39.0–Q39.9	0	0	0	0	1	1
25	Porfyrisykdommer	E80	0	0	0	0	0	0
26	Cystisk fibrose	E84	0	0	0	0	0	0
27	Tuberøs sklerose	Q85.1	0	0	0	0	0	1
28	Ushers syndrom	H35.5 H90.3 H90.5	0	0	1	0	0	0
Totalt antall fødsler			6252	6085	5596	5486	5376	5251

Tabell V12: RTV* tall: (antall diagnoser pr. år) (Tabellene viser ikke den faktiske forekomsten, men registerinsidens og registerprevalens)

	Diagnose	ICD10	1999	2000	2001	2002	2003	2004
1	Skjelettdysplasier	Q77.0–Q77.9	8	11	27	25	27	43
1a	(Akondroplasi)**	(Q77.4)	4	5	16	15	15	19
2	Arthrogrypose multplex congenita	Q74.3	13	16	29	31	35	48
3	Anorectale anomalier	Q42.0–Q42.9	9	12	24	26	24	48
3a	(Analtresi)**	(Q42.2 & Q42.3)	1	1	13	13	10	12
4	Atresi av galleganger (biliary atresia, ekstrahepatisk gallegangsatresi, Aagenæs' syndrom)	Q44.2 & Q44.7	3	5	9	10	10	18
5	Blæreekstrofi	Q64.1 & Q64.7	2	2	5	5	8	12
6	Choanal atresi	Q30.0	0	0	0	0	0	0
7	Cornelia de Langes syndrom, Noonans syndrom, Aarskogs syndrom	Q87.1	27	33	63	63	72	123
8	Craniofaciale dysplasier	Q10.7 Q16 Q17 Q18 & Q75.0-Q75.9	8	13	19	19	20	32
9	Cri du chat	Q93.4	2	2	4	5	5	14
10	Crouzon	Q75.1	1	4	7	6	6	9
11	Dysmeli	Q71.0 – Q73.8	18	28	56	59	63	92
12	Epispadi	Q64.0	1	1	2	2	2	4
13	Fenylketonuri	E70.0	8	10	77	73	74	104
14	Genitale anomalier, hermafroditisme/ intersex/AGS	Q50 – Q56 og E25	3	6	12	12	11	17
15	Goldenhars syndrom, hemifacial mikrosomi, atresiasekvens, okulo-aurikulær-vertebral spektrum, Pierre-Robins sekvenser og komplekser	Q87.0 & Q67.0-Q67.9	30	38	68	69	80	115
16	Ganespalte	Q35.1–Q35.7	0	0	0	0	0	2
17	Hereditær sacral dysgenesi	Q05.8 Q76.4 Q42.2 D48.0/1/7/9 D16.8	12	23	31	34	38	55
18	Ichthyose	Q80.0–Q80.9	9	11	26	27	26	57
19	Osteogenesis imperfecta	Q78.0	22	29	36	39	44	65
20	Microthia, anothia	Q17.2	0	0	0	0	0	0
21	Pfeiffers syndrom (kraniosynostose)	Q75.0	2	3	6	6	7	7
22	Spina bifida	Q05.0–Q05.9	66	86	153	163	173	248
23	Treacher Collins syndrom (mandibulofacial dysostose)	Q75.4	0	0	0	0	0	2
24	Øsofagusatresi	Q39.0–Q39.9	5	7	23	23	22	42
25	Porfyri sykdommer	E80	7	11	12	13	14	19
26	Cystisk fibrose	E84	22	30	99	105	106	157
27	Tuberøs sklerose	Q85.1	10	15	20	21	27	41
28	Ushers syndrom	H35.5 H90.3 H90.5	139	188	303	341	366	560
Total antall individer			407	548	1061	1124	1202	1844
Total antall diagnoser			427	584	1111	1177	1260	1934

*antall registrert mottaker av minst én av: Grunnstønad, Hjelpstønad, Foreløpig uførestønad, Uførepensjon

**ikke inkludert i Total antall

Tabell V13: DÅR* tall: (antall diagnoser pr. år) (Tabellene viser ikke den faktiske forekomsten, men registerinsidens og registerprevalens)

	Diagnose	ICD10	1999	2000	2001	2002	2003	2004
1	Skjelettdysplasier	Q77.0–Q77.9	2	3	3	0	2	0
1a	(Akondroplasi)**	(Q77.4)	1	0	1	0	0	0
2	Arthrogrypose multiplex congenita	Q74.3	0	1	0	0	1	3
3	Anorectale anomalier	Q42.0–Q42.9	1	0	0	1	0	0
3a	(Analtresi)**	(Q42.2 & Q42.3)	0	0	0	1	0	0
4	Atresi av galleganger (biliary atresia, ekstrahepatisk gallegangsatresi, Aagenæs' syndrom)	Q44.2 & Q44.7	2	0	0	2	0	1
5	Blæreekstrofi	Q64.1 & Q64.7	0	0	0	0	0	0
6	Choanal atresi	Q30.0	0	0	0	0	0	0
7	Cornelia de Langes syndrom, Noonans syndrom, Aarskogs syndrom	Q87.1	3	2	1	2	3	1
8	Craniofaciale dysplasier	Q10.7 Q16 Q17 Q18 & Q75.0–Q75.9	1	0	2	0	0	1
9	Cri du chat	Q93.4	1	0	0	0	0	0
10	Crouzon	Q75.1	0	0	1	0	0	0
11	Dysmeli	Q71.0 – Q73.8	0	0	0	0	0	0
12	Epispadi	Q64.0	0	0	0	0	0	0
13	Fenylketonuri	E70.0	0	0	1	0	1	1
14	Genitale anomalier, hermafroditisme/ intersex/AGS	Q50 – Q56 og E25	1	0	1	1	0	1
15	Goldenhars syndrom, hemifacial mikrosomi, atresiasekvens, okulo-aurikulær-vertebral spektrum, Pierre-Robins sekvenser og komplekser	Q87.0 & Q67.0–Q67.9	5	3	2	2	6	1
16	Ganespalte	Q35.1–Q35.7	0	0	0	0	1	0
17	Hereditær sacral dysgenesi	Q05.8 Q76.4 Q42.2 D48.0/1/7/9 D16.8	34	36	30	25	36	39
18	Ichthyose	Q80.0–Q80.9	1	0	1	0	1	0
19	Osteogenesis imperfecta	Q78.0	4	0	1	3	2	2
20	Microthia, anothia	Q17.2	0	0	0	0	0	0
21	Pfeiffers syndrom (kraniosynostose)	Q75.0	0	0	1	0	0	0
22	Spina bifida	Q05.0–Q05.9	4	5	5	6	1	0
23	Treacher Collins syndrom (mandibulofacial dysostose)	Q75.4	0	0	0	0	0	0
24	Øsofagusatresi	Q39.0–Q39.9	3	1	1	3	1	2
25	Porfyrisykdommer	E80	5	2	2	4	1	0
26	Cystisk fibrose	E84	2	4	2	2	5	5
27	Tuberøs sklerose	Q85.1	0	1	1	1	1	1
28	Ushers syndrom	H35.5 H90.3 H90.5	0	0	0	1	0	0
Total antall individer			66	58	53	51	62	58
Total antall diagnoser			69	58	55	53	62	58

*6 individer hadde multiple sjeldne diagnoser registrert **ikke i Total antall

Tabell V14: Prevalens: sjeldne funksjonshemninger (antall diagnoser/år)

(Tabellene viser ikke den faktiske forekomsten, men registerinsidens og registerprevalens)

	Diagnose	ICD10	1999	2000	2001	2002	2003	2004
1	Skjelettdysplasier	Q77.0–Q77.9	10	16	32	27	32	47
1a	(Akondroplasi)	(Q77.4)	6	7	18	16	17	21
2	Arthrogrypose multitplex congenita	Q74.3	20	17	34	34	38	53
3	Anorectale anomalier	Q42.0–Q42.9	22	27	30	43	38	65
3a	(Analatresi)	(Q42.2 & Q42.3)	9	4	16	21	15	20
4	Atresi av galleganger (biliary atresia, ekstrahepatisk gallegangsatresi, Aagenæs' syndrom)	Q44.2 & Q44.7	8	8	12	14	12	21
5	Blæreekstrofi	Q64.1 & Q64.7	6	4	7	6	12	16
6	Choanal atresi	Q30.0	1	7	2	4	4	2
7	Cornelia de Langes syndrom, Noonans syndrom, Aarskogs syndrom	Q87.1	31	38	66	67	77	126
8	Craniofaciale dysplasier	Q10.7 Q16 Q17 Q18 & Q75.0-Q75.9	125	107	113	109	254	409
9	Cri du chat	Q93.4	4	2	4	6	7	14
10	Crouzon	Q75.1	1	4	8	6	6	10
11	Dysmeli	Q71.0 – Q73.8	38	46	77	75	88	110
12	Epispadi	Q64.0	3	5	2	5	2	5
13	Fenylketonuri	E70.0	12	10	78	73	75	105
14	Genitale anomalier, hermafroditisme/intersex/AGS	Q50 – Q56 og E25	301	299	336	362	377	370
15	Goldenhars syndrom, hemifacial mikrosomi, atresiasekvens, okuloaurikulær-vertebral spektrum, Pierre-Robins sekvenser og komplekser	Q87.0 & Q67.0-Q67.9	94	88	131	164	191	195
16	Ganespalte	Q35.1–Q35.7	12	15	11	11	16	16
17	Hereditær sacral dysgenesi	Q05.8 Q76.4 Q42.2 D48.0/1/7/9 D16.8	52	62	67	67	82	103
18	Ichthyose	Q80.0–Q80.9	14	14	28	28	28	60
19	Osteogenesis imperfecta	Q78.0	26	32	39	42	47	68
20	Microthia, anothia	Q17.2	5	3	2	2	2	6
21	Pfeiffers syndrom (kraniosynostose)	Q75.0	15	13	15	14	14	11
22	Spina bifida	Q05.0–Q05.9	84	107	172	174	190	267
23	Treacher Collins syndrom (mandibulofacial dysostose)	Q75.4	0	1	1	1	1	3
24	Øsofagusatresi	Q39.0–Q39.9	24	24	39	45	32	55
25	Porfyrisykdommer	E80	12	13	14	17	15	19
26	Cystisk fibrose	E84	24	34	102	108	112	165
27	Tuberøs sklerose	Q85.1	10	16	21	25	28	43
28	Ushers syndrom	H35.5 H90.3 H90.5	139	188	306	345	367	562
Total antall individer			1046	1157	1713	1826	2091	2861
Total antall diagnoser			1108	1211	1783	1911	2179	2967

Tabell V15: Prevalens 1999: sjeldne funksjonshemninger (antall diagnoser pr. aldersgruppe) (Tabellene viser ikke den faktiske forekomsten, men registerinsidens og registerprevalens)

	Diagnose	ICD10	< 1 år	1-5	6-11	12-17	18 +
1	Skjelettdysplasier	Q77.0–Q77.9	1	2	0	1	6
1a	(Akondroplasi)	(Q77.4)	1	2	0	1	2
2	Arthrogrypose multiplex congenita	Q74.3	7	2	1	0	10
3	Anorectale anomalier	Q42.0–Q42.9	13	3	3	0	3
3a	(Analatresi)	(Q42.2 & Q42.3)	8	0	0	0	1
4	Atresi av galleganger (biliary atresia, ekstrahepatisk gallegangsatresi, Aagenæs' syndrom)	Q44.2 & Q44.7	5	2	1	0	0
5	Blæreekstrofi	Q64.1 & Q64.7	4	2	0	0	0
6	Choanal atresi	Q30.0	1	0	0	0	0
7	Cornelia de Langes syndrom, Noonans syndrom, Aarskogs syndrom	Q87.1	2	5	5	4	15
8	Craniofaciale dysplasier	Q10.7 Q16 Q17 Q18 & Q75.0-Q75.9	116	1	2	1	5
9	Cri du chat	Q93.4	1	2	0	0	1
10	Crouzon	Q75.1	0	0	0	1	0
11	Dysmeli	Q71.0 – Q73.8	20	4	0	0	14
12	Epispadi	Q64.0	2	1	0	0	0
13	Fenylketonuri	E70.0	4	3	1	1	3
14	Genitale anomalier, hermafroditisme/ intersex/AGS	Q50 – Q56 og E25	298	2	0	0	1
15	Goldenhars syndrom, hemifacial mikrosomi, atresiasekvens, okulo-aurikulær-vertebral spektrum, Pierre-Robins sekvenser og komplekser	Q87.0 & Q67.0-Q67.9	61	3	0	0	30
16	Ganespalte	Q35.1–Q35.7	12	0	0	0	0
17	Hereditær sacral dysgenesi	Q05.8 Q76.4 Q42.2 D48.0/1/7/9 D16.8	6	0	2	0	44
18	Ichthyose	Q80.0–Q80.9	5	2	1	0	6
19	Osteogenesis imperfecta	Q78.0	0	1	1	0	24
20	Microthia, anothia	Q17.2	5	0	0	0	0
21	Pfeiffers syndrom (kraniosynostose)	Q75.0	13	0	2	0	0
22	Spina bifida	Q05.0–Q05.9	16	11	11	3	43
23	Treacher Collins syndrom (mandibulofacial dysostose)	Q75.4					
24	Øsofagusatresi	Q39.0–Q39.9	18	2	0	0	4
25	Porfyrisykdommer	E80	0	0	0	0	12
26	Cystisk fibrose	E84	0	7	2	2	13
27	Tuberøs sklerose	Q85.1	0	4	0	0	6
28	Ushers syndrom	H35.5 H90.3 H90.5	0	7	8	0	124
Total antall individer			567	66	38	12	363
Total antall diagnoser			619	68	40	14	367

Tabell V16: Prevalens 2000: sjeldne funksjonshemninger (antall diagnoser pr. aldersgruppe)

(Tabellene viser ikke den faktiske forekomsten, men registerinsidens og registerprevalens)

	Diagnose	ICD10	< 1 år	1-5	6-11	12-17	18 +
1	Skjelettdysplasier	Q77.0–Q77.9	5	1	0	1	9
1a	(Akondroplasi)	(Q77.4)	2	1	0	1	3
2	Arthrogrypose multplex congenita	Q74.3	1	3	1	0	12
3	Anorectale anomalier	Q42.0–Q42.9	15	4	3	1	4
3a	(Analatresi)	(Q42.2 & Q42.3)	3	0	0	0	1
4	Atresi av galleganger (biliary atresia, ekstrahepatisk gallegangsatresi, Aagenæs' syndrom)	Q44.2 & Q44.7	3	3	0	2	0
5	Blæreekstrofi	Q64.1 & Q64.7	2	2	0	0	0
6	Choanal atresi	Q30.0	7	0	0	0	0
7	Cornelia de Langes syndrom, Noonans syndrom, Aarskogs syndrom	Q87.1	3	3	7	6	19
8	Craniofaciale dysplasier	Q10.7 Q16 Q17 Q18 & Q75.0-Q75.9	94	0	6	2	5
9	Cri du chat	Q93.4	0	1	0	0	1
10	Crouzon	Q75.1	0	0	3	1	0
11	Dysmeli	Q71.0 – Q73.8	18	7	0	0	21
12	Epispadi	Q64.0	4	1	0	0	0
13	Fenylketonuri	E70.0	0	5	1	1	3
14	Genitale anomalier, hermafroditisme/ intersex/AGS	Q50 – Q56 og E25	293	4	0	1	1
15	Goldenhars syndrom, hemifacial mikrosomi, atresiasekvens, okulo-aurikulær-vertebral spektrum, Pierre-Robins sekvenser og komplekser	Q87.0 & Q67.0-Q67.9	47	2	2	2	35
16	Ganespalte	Q35.1–Q35.7	15	0	0	0	0
17	Hereditær sacral dysgenesi	Q05.8 Q76.4 Q42.2 D48.0/1/7/9 D16.8	3	1	2	0	56
18	Ichthyose	Q80.0–Q80.9	3	2	1	0	8
19	Osteogenesis imperfecta	Q78.0	3	1	0	1	27
20	Microthia, anothia	Q17.2	3	0	0	0	0
21	Pfeiffers syndrom (kraniosynostose)	Q75.0	10	0	2	1	0
22	Spina bifida	Q05.0–Q05.9	19	12	14	3	59
23	Treacher Collins syndrom (mandibulofacial dysostose)	Q75.4	1	0	0	0	0
24	Øsofagusatresi	Q39.0–Q39.9	16	3	0	0	5
25	Porfyrisykdommer	E80	0	0	0	0	13
26	Cystisk fibrose	E84	0	7	3	6	18
27	Tuberøs sklerose	Q85.1	0	3	1	0	12
28	Ushers syndrom	H35.5 H90.3 H90.5	0	4	15	3	166
Total antall individer			530	69	56	29	473
Total antall diagnoser			570	70	61	32	478

Tabell V17: Prevalens 2001: sjeldne funksjonshemninger (antall diagnoser pr. aldersgruppe)

(Tabellene viser ikke den faktiske forekomsten, men registerinsidens og registerprevalens)

	Diagnose	ICD10	< 1 år	1-5	6-11	12-17	18 +
1	Skjelettdysplasier	Q77.0–Q77.9	4	3	0	3	22
1a	(Akondroplasi)	(Q77.4)	1	3	0	2	12
2	Arthrogrypose multiplex congenita	Q74.3	5	10	1	0	18
3	Anorectale anomalier	Q42.0–Q42.9	6	11	7	1	5
3a	(Analatresi)	(Q42.2 & Q42.3)	3	8	3	0	2
4	Atresi av galleganger (biliary atresia, ekstrahepatisk gallegangsatresi, Aagenæs' syndrom)	Q44.2 & Q44.7	3	5	2	2	0
5	Blæreekstrofi	Q64.1 & Q64.7	2	3	2	0	0
6	Choanal atresi	Q30.0	2	0	0	0	0
7	Cornelia de Langes syndrom, Noonans syndrom, Aarskogs syndrom	Q87.1	2	8	15	11	30
8	Craniofaciale dysplasier	Q10.7 Q16 Q17 Q18 & Q75.0- Q75.9	93	4	7	3	6
9	Cri du chat	Q93.4	0	2	1	0	1
10	Crouzon	Q75.1	1	1	4	1	1
11	Dysmeli	Q71.0 – Q73.8	21	20	5	1	30
12	Epispadi	Q64.0	0	1	1	0	0
13	Fenylketonuri	E70.0	0	19	19	10	30
14	Genitale anomalier, hermafroditisme/ intersex/AGS	Q50 – Q56 og E25	323	5	2	1	5
15	Goldenhars syndrom, hemifacial mikrosomi, atresiasekvens, okulo- aurikulær-vertebral spektrum, Pierre- Robins sekvenser og komplekser	Q87.0 & Q67.0- Q67.9	62	12	14	4	39
16	Ganespalte	Q35.1–Q35.7	11	0	0	0	0
17	Hereditær sacral dysgenesi	Q05.8 Q76.4 Q42.2 D48.0/1/7/9 D16.8	6	1	2	1	57
18	Ichthyose	Q80.0–Q80.9	1	6	6	3	12
19	Osteogenesis imperfecta	Q78.0	2	2	3	2	30
20	Microthia, anothia	Q17.2	2	0	0	0	0
21	Pfeiffers syndrom (kraniosynostose)	Q75.0	8	3	2	2	0
22	Spina bifida	Q05.0–Q05.9	17	31	25	12	87
23	Treacher Collins syndrom (mandibulofacial dysostose)	Q75.4	1	0	0	0	0
24	Øsofagusatresi	Q39.0–Q39.9	16	13	4	0	6
25	Porfyrisykdommer	E80	0	0	0	0	14
26	Cystisk fibrose	E84	2	19	17	16	48
27	Tuberøs sklerose	Q85.1	0	2	4	2	13
28	Ushers syndrom	H35.5 H90.3 H90.5	3	9	29	8	257
Total antall individer			573	186	166	80	708
Total antall diagnoser			597	201	175	85	725

Tabell V18: Prevalens 2002: sjeldne funksjonshemninger (antall diagnoser pr. aldersgruppe)

(Tabellene viser ikke den faktiske forekomsten, men registerinsidens og registerprevalens)

	Diagnose	ICD10	< 1 år	1-5	6-11	12-17	18 +
1	Skjelettdysplasier	Q77.0–Q77.9	2	3	0	2	20
1a	(Akondroplasi)	(Q77.4)	1	3	0	2	10
2	Arthrogrypose multplex congenita	Q74.3	3	7	4	0	20
3	Anorectale anomalier	Q42.0–Q42.9	17	10	7	2	7
3a	(Analatresi)	(Q42.2 & Q42.3)	8	8	3	0	2
4	Atresi av galleganger (biliary atresia, ekstrahepatisk gallegangsatresi, Aagenæs' syndrom)	Q44.2 & Q44.7	2	6	2	2	2
5	Blæreekstrofi	Q64.1 & Q64.7	1	3	2	0	0
6	Choanal atresi	Q30.0	4	0	0	0	0
7	Cornelia de Langes syndrom, Noonans syndrom, Aarskogs syndrom	Q87.1	2	5	15	11	34
8	Craniofaciale dysplasier	Q10.7 Q16 Q17 Q18 & Q75.0-Q75.9	90	3	6	3	7
9	Cri du chat	Q93.4	1	1	2	0	2
10	Crouzon	Q75.1	0	1	3	1	1
11	Dysmeli	Q71.0 – Q73.8	16	17	8	1	33
12	Epispadi	Q64.0	3	1	0	1	0
13	Fenylketonuri	E70.0	0	12	19	13	29
14	Genitale anomalier, hermafroditisme/ intersex/AGS	Q50 – Q56 og E25	349	4	3	1	5
15	Goldenhars syndrom, hemifacial mikrosomi, atresiasekvens, okulo-aurikulær-vertebral spektrum, Pierre-Robins sekvenser og komplekser	Q87.0 & Q67.0-Q67.9	94	8	15	3	44
16	Ganespalte ²	Q35.1–Q35.7	11	0	0	0	0
17	Hereditær sacral dysgenesi	Q05.8 Q76.4 Q42.2 D48.0/1/7/9 D16.8	8	1	1	2	55
18	Ichthyose	Q80.0–Q80.9	1	6	6	2	13
19	Osteogenesis imperfecta	Q78.0	1	2	3	2	34
20	Microthia, anothia	Q17.2	2	0	0	0	0
21	Pfeiffers syndrom (kraniosynostose)	Q75.0	8	2	2	2	0
22	Spina bifida	Q05.0–Q05.9	6	25	26	17	100
23	Treacher Collins syndrom (mandibulofacial dysostose)	Q75.4	1	0	0	0	0
24	Øsofagusatresi	Q39.0–Q39.9	22	11	6	0	6
25	Porfyrisykdommer	E80	0	0	0	0	17
26	Cystisk fibrose	E84	1	10	24	13	60
27	Tuberøs sklerose	Q85.1	3	1	4	3	14
28	Ushers syndrom	H35.5 H90.3 H90.5	3	6	27	10	299
Total antall individer			617	142	180	88	799
Total antall diagnoser			660	156	188	93	814

Tabell V19: Prevalens 2003: sjeldne funksjonshemninger (antall diagnoser pr. aldersgruppe)

(Tabellene viser ikke den faktiske forekomsten, men registerinsidens og registerprevalens)

	Diagnose	ICD10	< 1 år	1-5	6-11	12-17	18 +
1	Skjelettdysplasier	Q77.0–Q77.9	4	1	2	3	22
1a	(Akondroplasi)	(Q77.4)	2	1	2	2	10
2	Arthrogrypose multplex congenita	Q74.3	2	5	6	1	24
3	Anorectale anomalier	Q42.0–Q42.9	14	6	8	2	8
3a	(Analatresi)	(Q42.2 & Q42.3)	5	6	2	0	2
4	Atresi av galleganger (biliary atresia, ekstrahepatisk gallegangsatresi, Aagenæs' syndrom)	Q44.2 & Q44.7	2	2	5	2	1
5	Blæreekstrofi	Q64.1 & Q64.7	4	3	2	0	3
6	Choanal atresi	Q30.0	4	0	0	0	0
7	Cornelia de Langes syndrom, Noonans syndrom, Aarskogs syndrom	Q87.1	3	5	16	10	43
8	Craniofaciale dysplasier	Q10.7 Q16 Q17 Q18 & Q75.0-Q75.9	234	2	5	5	8
9	Cri du chat	Q93.4	2	1	2	0	2
10	Crouzon	Q75.1	0	1	1	3	1
11	Dysmeli	Q71.0 – Q73.8	25	12	10	3	38
12	Epispadi	Q64.0	0	0	1	1	0
13	Fenylketonuri	E70.0	0	8	21	12	34
14	Genitale anomalier, hermafroditisme/ intersex/AGS	Q50 – Q56 og E25	366	3	3	1	4
15	Goldenhars syndrom, hemifacial mikrosomi, atresiasekvens, okulo-aurikulær-vertebral spektrum, Pierre-Robins sekvenser og komplekser	Q87.0 & Q67.0-Q67.9	106	7	17	4	57
16	Ganespalte	Q35.1–Q35.7	16	0	0	0	0
17	Hereditær sacral dysgenesi	Q05.8 Q76.4 Q42.2 D48.0/1/7/9 D16.8	8	0	3	2	69
18	Ichthyose	Q80.0–Q80.9	1	3	7	3	14
19	Osteogenesis imperfecta	Q78.0	1	1	3	1	41
20	Microthia, anothia	Q17.2	2	0	0	0	0
21	Pfeiffers syndrom (kraniosynostose)	Q75.0	7	1	3	2	1
22	Spina bifida	Q05.0–Q05.9	16	18	29	18	109
23	Treacher Collins syndrom (mandibulofacial dysostose)	Q75.4	1	0	0	0	0
24	Øsofagusatresi	Q39.0–Q39.9	9	9	7	1	6
25	Porfyrisykdommer	E80	0	0	0	0	15
26	Cystisk fibrose	E84	2	9	23	12	66
27	Tuberøs sklerose	Q85.1	0	0	5	3	20
28	Ushers syndrom	H35.5 H90.3 H90.5	1	3	28	10	325
Total antall individer			789	98	203	94	907
Total antall diagnoser			837	107	211	101	923

Tabell V20: Prevalens 2004: sjeldne funksjonshemninger (antall diagnoser pr. aldersgruppe)

(Tabellene viser ikke den faktiske forekomsten, men registerinsidens og registerprevalens)

	Diagnose	ICD10	< 1 år	1-5	6-11	12-17	18 +
1	Skjelettdysplasier	Q77.0–Q77.9	4	6	5	6	26
1a	(Akondroplasi)	(Q77.4)	2	2	3	4	10
2	Arthrogrypose multiplex congenita	Q74.3	4	5	9	5	30
3	Anorectale anomalier	Q42.0–Q42.9	17	17	28	3	10
3a	(Analatresi)	(Q42.2 & Q42.3)	8	3	6	0	3
4	Atresi av galleganger (biliary atresia, ekstrahepatisk gallegangsatresi, Aagenæs' syndrom)	Q44.2 & Q44.7	2	6	8	2	3
5	Blæreekstrofi	Q64.1 & Q64.7	4	2	6	0	4
6	Choanal atresi	Q30.0	2	0	0	0	0
7	Cornelia de Langes syndrom, Noonans syndrom, Aarskogs syndrom	Q87.1	2	16	32	16	60
8	Craniofaciale dysplasier	Q10.7 Q16 Q17 Q18 & Q75.0- Q75.9	377	4	8	8	12
9	Cri du chat	Q93.4	0	4	3	2	5
10	Crouzon	Q75.1	1	0	3	4	2
11	Dysmeli	Q71.0 – Q73.8	18	20	24	6	42
12	Epispadi	Q64.0	1	0	3	1	0
13	Fenylketonuri	E70.0	1	13	23	16	52
14	Genitale anomalier, hermafroditisme/ intersex/AGS	Q50 – Q56 og E25	353	6	6	0	5
15	Goldenhars syndrom, hemifacial mikrosomi, atresiasekvens, okulo- aurikulær-vertebral spektrum, Pierre- Robins sekvenser og komplekser	Q87.0 & Q67.0- Q67.9	79	15	21	10	70
16	Ganespalte	Q35.1–Q35.7	14	2	0	0	0
17	Hereditær sacral dysgenesi	Q05.8 Q76.4 Q42.2 D48.0/1/7/9 D16.8	9	3	3	6	82
18	Ichthyose	Q80.0–Q80.9	3	10	15	2	30
19	Osteogenesis imperfecta	Q78.0	1	7	7	5	48
20	Microthia, anothia	Q17.2	6	0	0	0	0
21	Pfeiffers syndrom (kraniosynostose)	Q75.0	4	0	3	3	1
22	Spina bifida	Q05.0–Q05.9	19	36	53	32	127
23	Treacher Collins syndrom (mandibulofacial dysostose)	Q75.4	1	1	1	0	0
24	Øsofagusatresi	Q39.0–Q39.9	12	30	7	2	4
25	Porfyrisykdommer	E80	0	0	2	0	17
26	Cystisk fibrose	E84	3	19	41	22	80
27	Tuberøs sklerose	Q85.1	1	4	7	8	23
28	Ushers syndrom	H35.5 H90.3 H90.5	2	40	82	32	406
Total antall individer			898	263	383	184	1133
Total antall diagnoser			950	271	409	195	1152

Tabell V21: Prevalens (NPR): antall pasienter med diagnosene innlagt pr. år

(Tabellene viser ikke den faktiske forekomsten, men registerinsidens og registerprevalens)

	Diagnose	ICD10	1999	2000	2001	2002	2003	2004
1	Skjelettdysplasier	Q77.0–Q77.9	39	37	34	39	39	54
1a	(Akondroplasi)	(Q77.4)	18	13	10	13	19	29
2	Arthrogrypose multplex congenita	Q74.3	30	36	39	37	36	49
3	Anorectale anomalier	Q42.0–Q42.9	101	121	97	115	118	217
3a	(Analatresi)	(Q42.2 & Q42.3)	59	68	61	79	82	166
4	Atresi av galleganger (biliary atresia, ekstrahepatisk gallegangsatresi, Aagenæs' syndrom)	Q44.2 & Q44.7	35	39	41	40	34	49
5	Blæreekstrofi	Q64.1 & Q64.7	63	45	58	53	46	61
6	Choanal atresi	Q30.0	19	33	19	24	21	16
7	Cornelia de Langes syndrom, Noonans syndrom, Aarskogs syndrom	Q87.1	59	57	70	74	78	99
8	Craniofaciale dysplasier	Q10.7 Q16 Q17 Q18 & Q75.0-Q75.9	1183	1060	1076	1078	1316	1755
9	Cri du chat	Q93.4	5	8	7	5	11	16
10	Crouzon	Q75.1	0	0	0	0	0	0
11	Dysmeli	Q71.0 – Q73.8	130	132	136	159	149	156
12	Epispadi	Q64.0	19	19	34	30	21	37
13	Fenylketonuri	E70.0	21	30	22	18	20	23
14	Genitale anomalier, hermafroditisme/intersex/AGS	Q50 – Q56 og E25	1686	1644	1707	1780	1851	1976
15	Goldenhars syndrom, hemifacial mikrosomi, atresiasekvens, okuloaurikulær-vertebral spektrum, Pierre-Robins sekvenser og komplekser	Q87.0 & Q67.0-Q67.9	206	221	200	261	293	313
16	Ganespalte	Q35.1–Q35.7	84	105	108	106	75	93
17	Hereditær sacral dysgenesi	Q05.8 Q76.4 Q42.2 D48.0/1/7/9 D16.8	89	73	62	76	69	83
18	Ichthyose	Q80.0–Q80.9	34	35	32	38	42	41
19	Osteogenesis imperfecta	Q78.0	87	101	114	113	129	166
20	Microthia, anothia	Q17.2	0	0	0	0	0	0
21	Pfeiffers syndrom (kraniosynostose)	Q75.0	0	0	0	0	0	0
22	Spina bifida	Q05.0–Q05.9	425	421	449	430	427	602
23	Treacher Collins syndrom (mandibulofacial dysostose)	Q75.4	0	0	0	0	0	0
24	Øsofagusatresi	Q39.0–Q39.9	97	90	105	134	105	125
25	Porfyrisykdommer	E80	108	112	119	137	143	138
26	Cystisk fibrose	E84	173	171	190	198	191	347
27	Tuberøs sklerose	Q85.1	43	37	37	56	41	51
28	Ushers syndrom	H35.5 H90.3 H90.5	234	269	317	366	438	519
Total antall pasienter innlagt			4828	4729	4925	5204	5551	6798
Total antall innleggelser			7530	7580	7767	7997	8483	9106

Tabell V22: Prevalens (NPR): antall innleggelser med diagnosene innlagt pr. år

(Tabellene viser ikke den faktiske forekomsten, men registerinsidens og registerprevalens)

	Diagnose	ICD10	1999	2000	2001	2002	2003	2004
1	Skjelettdysplasier	Q77.0–Q77.9	46	50	47	58	57	73
1a	(Akondroplasi)	(Q77.4)	20	18	17	24	25	46
2	Arthrogrypose multplex congenita	Q74.3	79	129	92	66	57	61
3	Anorectale anomalier	Q42.0–Q42.9	226	259	249	233	278	367
3a	(Analatresi)	(Q42.2 & Q42.3)	142	160	139	166	198	297
4	Atresi av galleganger (biliary atresia, ekstrahepatisk gallegangsatresi, Aagenæs' syndrom)	Q44.2 & Q44.7	115	81	91	68	51	63
5	Blæreekstrofi	Q64.1 & Q64.7	103	67	101	96	76	88
6	Choanal atresi	Q30.0	35	47	30	34	28	21
7	Cornelia de Langes syndrom, Noonans syndrom, Aarskogs syndrom	Q87.1	86	107	111	114	109	128
8	Craniofaciale dysplasier	Q10.7 Q16 Q17 Q18 & Q75.0-Q75.9	1419	1255	1301	1252	1476	1867
9	Cri du chat	Q93.4	6	12	9	9	15	40
10	Crouzon	Q75.1	0	0	0	0	0	0
11	Dysmeli	Q71.0 – Q73.8	180	193	175	220	219	193
12	Epispadi	Q64.0	26	29	50	50	36	63
13	Fenylketonuri	E70.0	31	43	33	25	27	29
14	Genitale anomalier, hermafroditisme/intersex/AGS	Q50 – Q56 og E25	1885	1810	1948	2068	2150	2100
15	Goldenhars syndrom, hemifacial mikrosomi, atresiasekvens, okuloaurikulær-vertebral spektrum, Pierre-Robins sekvenser og komplekser	Q87.0 & Q67.0-Q67.9	393	527	257	331	368	386
16	Ganespalte	Q35.1–Q35.7	91	119	119	122	85	102
17	Hereditær sacral dysgenesi	Q05.8 Q76.4 Q42.2 D48.0/1/7/9 D16.8	136	103	93	103	100	105
18	Ichthyose	Q80.0–Q80.9	47	47	47	66	72	51
19	Osteogenesis imperfecta	Q78.0	102	130	154	183	250	266
20	Microthia, anothia	Q17.2	0	0	0	0	0	0
21	Pfeiffers syndrom (kraniosynostose)	Q75.0	0	0	0	0	0	0
22	Spina bifida	Q05.0–Q05.9	1009	913	1000	1008	997	1025
23	Treacher Collins syndrom (mandibulofacial dysostose)	Q75.4	0	0	0	0	0	0
24	Øsofagusatresi	Q39.0–Q39.9	204	188	226	272	226	186
25	Porfyrisykdommer	E80	310	232	208	300	299	246
26	Cystisk fibrose	E84	355	362	378	471	480	506
27	Tuberøs sklerose	Q85.1	57	53	65	92	61	119
28	Ushers syndrom	H35.5 H90.3 H90.5	790	1060	1200	958	1168	1249
Total antall pasienter innlagt			4828	4729	4925	5204	5551	6798
Total antall innleggelser			7530	7580	7767	7997	8483	9106

Tabell V23: Prevalens (NPR): antall innleggelser pr. pasient pr. diagnose pr. år

(Tabellene viser ikke den faktiske forekomsten, men registerinsidens og registerprevalens)

	Diagnose	ICD10	1999	2000	2001	2002	2003	2004
1	Skjelettdysplasier	Q77.0–Q77.9	1,2	1,4	1,4	1,5	1,5	1,4
1a	(Akondroplasi)	(Q77.4)	1,1	1,4	1,7	1,8	1,3	1,6
2	Arthrogrypose multiplex congenita	Q74.3	2,6	3,6	2,4	1,8	1,6	1,2
3	Anorectale anomalier	Q42.0–Q42.9	2,2	2,1	2,6	2,0	2,4	1,7
3a	(Analatresi)	(Q42.2 & Q42.3)	2,4	2,4	2,3	2,1	2,4	1,8
4	Atresi av galleganger (biliary atresia, ekstrahepatisk gallegangsatresi, Aagenæs' syndrom)	Q44.2 & Q44.7	3,3	2,1	2,2	1,7	1,5	1,3
5	Blæreekstrofi	Q64.1 & Q64.7	1,6	1,5	1,7	1,8	1,7	1,4
6	Choanal atresi	Q30.0	1,8	1,4	1,6	1,4	1,3	1,3
7	Cornelia de Langes syndrom, Noonans syndrom, Aarskogs syndrom	Q87.1	1,5	1,9	1,6	1,5	1,4	1,3
8	Craniofaciale dysplasier	Q10.7 Q16 Q17 Q18 & Q75.0-Q75.9	1,2	1,2	1,2	1,2	1,1	1,1
9	Cri du chat	Q93.4	1,2	1,5	1,3	1,8	1,4	2,5
10	Crouzon	Q75.1						
11	Dysmeli	Q71.0 – Q73.8	1,4	1,5	1,3	1,4	1,5	1,2
12	Epispadi	Q64.0	1,4	1,5	1,5	1,7	1,7	1,7
13	Fenylketonuri	E70.0	1,5	1,4	1,5	1,4	1,4	1,3
14	Genitale anomalier, hermafroditisme/intersex/AGS	Q50 – Q56 og E25	1,1	1,1	1,1	1,2	1,2	1,1
15	Goldenhars syndrom, hemifacial mikrosomi, Atresiasekvens, okulo-aurikulær-vertebral spektrum, Pierre-Robins sekvenser og komplekser	Q87.0 & Q67.0-Q67.9	1,9	2,4	1,3	1,3	1,3	1,2
16	Ganespalte	Q35.1–Q35.7	1,1	1,1	1,1	1,2	1,1	1,1
17	Hereditær sacral dysgenesi	Q05.8 Q76.4 Q42.2 D48.0/1/7/9 D16.8	1,5	1,4	1,5	1,4	1,4	1,3
18	Ichthyose	Q80.0–Q80.9	1,4	1,3	1,5	1,7	1,7	1,2
19	Osteogenesis imperfecta	Q78.0	1,2	1,3	1,4	1,6	1,9	1,6
20	Microthia, anothia	Q17.2						
21	Pfeiffers syndrom (kraniosynostose)	Q75.0						
22	Spina bifida	Q05.0–Q05.9	2,4	2,2	2,2	2,3	2,3	1,7
23	Treacher Collins syndrom (mandibulofacial dysostose)	Q75.4						
24	Øsofagusatresi	Q39.0–Q39.9	2,1	2,1	2,2	2,0	2,2	1,5
25	Porfyrisykdommer	E80	2,9	2,1	1,7	2,2	2,1	1,8
26	Cystisk fibrose	E84	2,1	2,1	2,0	2,4	2,5	1,5
27	Tuberøs sklerose	Q85.1	1,3	1,4	1,8	1,6	1,5	2,3
28	Ushers syndrom	H35.5 H90.3 H90.5	3,4	3,9	3,8	2,6	2,7	2,4
Totalt antall innleggelser pr. pasient			1,6	1,6	1,6	1,5	1,5	1,3

7 Vedlegg II: Deltakere i møtet 27. februar 2007

Velkommen til Frambu og fremlegging av del 1 i prosjektet
 ”Sjeldne funksjonshemninger i Norge”
 Tirsdag 27. februar 2007 kl. 12.00 – 16.00

Dagsorden

Mitch Loeb, SINTEF Helse presenterer det utsendte materialet.
 Tallmaterialet kommenteres.
 Drøftelse av det fremlagte tallmaterialet.

Praktisk informasjon

Møtet ledes av Lise Beate Hoxmark
 SINTEF Helse v/Tine Granlund skriver referat

Vi starter med lunsj kl. 12.00. Kaffe serveres kl. 14.00

Deltakere

Mitch Loeb	SINTEF Helse
Tine Granlund	SINTEF Helse
Kari Storhaug	TAKO
Arvid Heiberg	Rikshospitalet
Frode Kase	SSD
Liv Tønnesen	SSD
Unni Steen	TRS
Elise Christensen	TRS
Bente Hunn	Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger
Egil Ruud	Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger
Birthe Christensen	NSCF
Olav-Trond Storrøsten	NSCF
Sandra Gursli	NSCF
Lisbeth Myhre	SHdir
Stein Are Aksnes	SHdir
Kersti Halvorsen	SHdir
Trine Seljeseth	Statped Døvblindesenteret i Nord-Norge
Egil Støle	NAPOS
Lise B. Hoxmark	Prosjektet
Eva Næss	Prosjektet
Gunn Pedersen	Prosjektet

8 Vedlegg III: Skandinaviske sammenligninger

All informasjon i Tabell V24 og V25 er hentet fra lenker fra internettsiden: www.rarelink.no.

Andre europeiske prevalensdata er beskrevet her:

http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases.pdf

Tabell V24: Prevalens pr. 1 000 000

(Tabellene viser ikke den faktiske forekomsten, men registerinsidens og registerprevalens)

Diagnose		Norge	Sverige	Danmark
Befolkningstall (2007) (x 1,000,000)*		4,6	9,0	5,5
1	Skjelettdysplasier (<i>akondroplasi</i>)	28,7	11,1	27,3 – 36,4
2	Arthrogrypose mulitplex congenita	25,0	38,9 – 44,4	
3	Anorectale anomalier			7,3
4	Atresi av galleganger (biliary atresia, ekstrahepatisk gallegangsatresi, Aagenæs' syndrom)			
5	Blæreekstrofi			27,3
6	Choanal atresi			
7	Cornelia de Langes syndrom, Noonans syndrom, Aarskogs syndrom	3,7 (2001)		Ca. 9,1 (1993)
8	Craniofaciale dysplasier			
9	Cri du chat	7,6	Ca. 11,1	Ca. 11,8 (1997)
10	Crouzon			31,8
11	Dysmeli	70,4		
12	Epispadi			27,3
13	Fenylketonuri	43,5		36,6
14	Genitale anomalier, hermafroditisme/ intersex/AGS			27,3
15	Goldenhars syndrom, hemifacial mikrosomi, atresiasekvens, okulo-aurikulær-vertebral spektrum, Pierre-Robins sekvenser og komplekser			
16	Ganespalte			
17	Hereditær sacral dysgenesi			
18	Ichthyose			
19	Osteogenesis imperfecta	58,3		54,5
20	Microthia, anothia			
21	Pfeiffers syndrom (kraniosynostose)		5,5	
22	Spina bifida	63,7		185,1
23	Treacher Collins syndrom (mandibulofacial dysostose)			
24	Øsofagusatresi			
25	Porfyrisykdommer			
26	Cystisk fibrose	54,3	55,6	72,7
27	Tuberøs sklerose	45,7-97,8	55,6	90,9
28	Ushers syndrom	32,6	66,7	27,3

*Kilde: <https://www.cia.gov/library/publications/the-world-factbook/index.html>

Tabell V25: Insidens pr. 100 000 fødsler

(Tabellene viser ikke den faktiske forekomsten, men registerinsidens og registerprevalens)

Diagnose		Norge	Sverige	Danmark
Antall fødsler pr. år*		51 842	91 800	60 000
1	Skjelettdysplasier (<i>akondroplasi</i>)		2-3	2,5-6,7
2	Arthrogrypose multiplex congenita		20	20
3	Anorectale anomalier	19-29	27-38	20
4	Atresi av galleganger (biliary atresia, ekstrahepatisk gallegangsatresi, Aagenæs' syndrom)	8,3		8,3
5	Blæreekstrofi	3,9	3,3-3,8	
6	Choanal atresi			
7	Cornelia de Langes syndrom, Noonans syndrom, Aarskogs syndrom	2,0-3,3		2,0
8	Craniofaciale dysplasier			
9	Cri du chat	2,2	2,0	2,2
10	Crouzon	1,5-1,6	4,0	4,0
11	Dysmeli		60,0	41,7
12	Epispadi		3,3	
13	Fenylketonuri	7,7	5,0	11,7
14	Genitale anomalier, hermafroditisme/ intersex/AGS	21,2	8,3	20
15	Goldenhars syndrom, hemifacial mikrosomi, atresiasekvens, okulo-aurikulær-vertebral spektrum, Pierre-Robins sekvenser og komplekser	18	20	20
16	Ganespalte			
17	Hereditær sacral dysgenesi			
18	Ichthyose			
19	Osteogenesis imperfecta		10	
20	Microthia, anothia			
21	Pfeiffers syndrom (kraniosynostose)	0,5-1,0		
22	Spina bifida			55
23	Treacher Collins syndrom (mandibulofacial dysostose)	2,0	2,0	2,5
24	Øsofagusatresi	28,9	25-28,6	33,3
25	Porfyrisykdommer			
26	Cystisk fibrose			
27	Tuberøs sklerose	10	10	13,3
28	Ushers syndrom			

*antall fødsler er beregnet utefra fødselsrate i 2007 pr. 1 000 befolkning og befolkningstall 2007 (Norge=11,27; Danmark=10,91; Sverige=10,2) Kilde: <https://www.cia.gov/library/publications/the-world-factbook/index.html>