

Forskarrapport 2020

Under 2020 har coronapandemin påverkat oss alla på många sätt, men arbetet på Amyloidoscentrum i Umeå har flutit på ganska bra trots allt. Vi har under året publicerat vår artikel om träffsäkerheten av bukfettsbiopsi för att diagnostisera amyloidos (främst Skelleftesjukan). Resultaten från denna studie visade en mycket god träffsäkerhet för metoden (specificitet 99% och sensitivitet 91%), vilket betyder att vi får extremt få falskt positiva svar och även få falskt negativa svar. I övrigt har vi, utöver våra kliniska läkemedelsprövningar, fokuserat vårt forskningsarbete på vårt nya nationella kvalitetsregister, SveATTR (uttalas Svea TTR).

Registret är ett samarbete mellan Region Norrbotten, Region Västerbotten, NPO Sällsynta sjukdomar och Registercentrum Norr där Region Västerbotten är personuppgiftsansvarig och jag (Jonas Wixner) är registerhållare. SveATTR är webbaserat och sköts av Registercentrum Norr via den så kallade INCA-plattformen. Syftet med registret är att på ett säkert och lättillgängligt sätt samla data på patienter och anlagsbärare med ärftlig transtyretinamyloidos och patienter med förvärvad (vildtyps) transtyretinamyloidos. Detta både för att underlätta utvärderingen av vården och för att underlätta forskning. Data som samlas in består av bl.a. av information om ursprung, mutation, nedärvning, debutålder, diagnostidpunkt, amyloid fibrilltyp, symptom, sjukdomsförlopp, behandling och överlevnad. För kvalitetsregister behövs inget aktivt samtycke från deltagarna, men man har så klart möjlighet att neka till att delta och begära att sina data ska tas bort. Inför ett eventuellt uttag av data för forskning krävs dock som vanligt ett godkännande från Etikprövningsmyndigheten.

Arbetet med SveATTR har försenats lite av flera skäl, men registret är nu i stort sett färdigt. Vi på Amyloidoscentrum i Umeå har fört in data i SveATTR från ett tidigare register och för nu fortlöpande in data från patienter som kommer till oss för bedömning. Även FAP-teamet i Piteå har börjat föra in data i registret under 2020. Under 2021 kommer också några kliniker från övriga Sverige, bl.a. i Stockholm och Göteborg, att börja använda registret.

Vi har nyligen tagit fram en första årsrapport från registret. Alla data är inte fullständiga och vi behöver göra små justeringar innan allt är fullt fungerande och korrekt. Jag ska dock ge en kort sammanfattning av hur det ser ut idag.

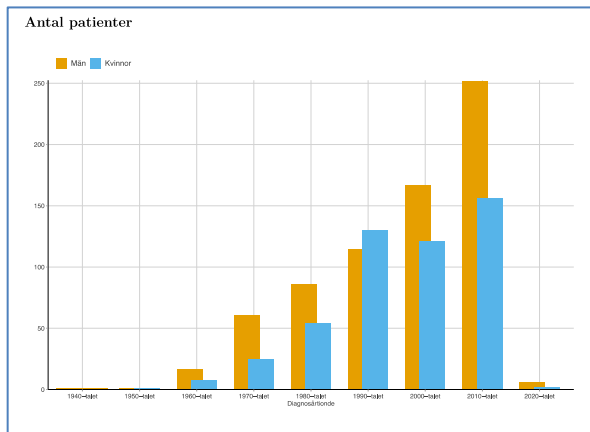
Totalt finns 1203 patienter och anlagsbärare registrerade med diagnos från 1960-talet fram till idag (Figur 1). Könsfördelningen är 59% män och 41% kvinnor. Flest patienter (408 st) är diagnostiserade under 2010-talet. Majoriteten (51%) härstammar från Västerbotten, medan 41% har sitt ursprung i Norrbotten (Figur 2). De allra flesta (95%) bär på den vanligaste så kallade Val30Met-mutationen. Debutåldern för sjukdom är i medel 61 år för män och 58 år för kvinnor. Majoriteten (70%) har perifer neuropati (nervpåverkan i fötter, ben eller händer) som debutsymptom. Sex procent har synpåverkan som ett första symptom medan 5% har hjärtrelaterade symptom vid debut. De flesta patienter har inte genomgått organtransplantation men 159 patienter har blivit levertransplanterade genom åren (sedan 1990). Enstaka patienter har genomgått hjärt- eller njurtransplantation (Figur 3). Data för medicinsk behandling med diflunisal, Vyndaquel, Onpattro och Tegsedi är ännu osäkra men totalt 157 patienter har eller har fått någon form av medicinsk behandling. Nittiofem (8%) av alla patienter i registret har fått en pacemaker. Medelöverlevnaden för män var 10 år efter sjukdomsdebut och 11 år för kvinnor. Ungefär hälften av alla patienter hade avlidit vid tidpunkten för denna rapport (Figur 4).

Under 2021 kommer vi att ansöka om etikprövning för ett större datauttag som underlag för forskning och en mer detaljerad redovisning av data ur registret. Förhoppningsvis kan vi dela med oss av detta vid nästa seminarium i Piteå 2022!

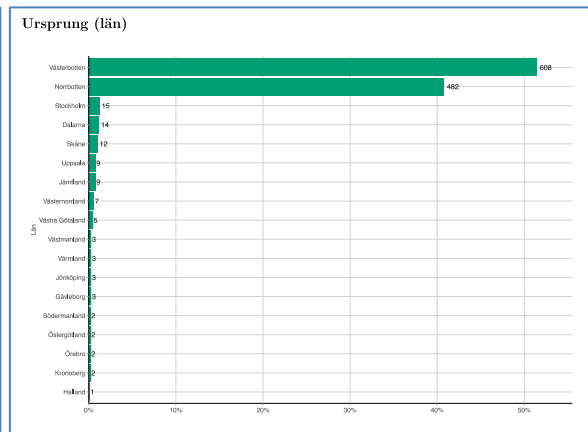
Med hopp om ett fortsatt gott samarbete,

Umeå 2021-02-24

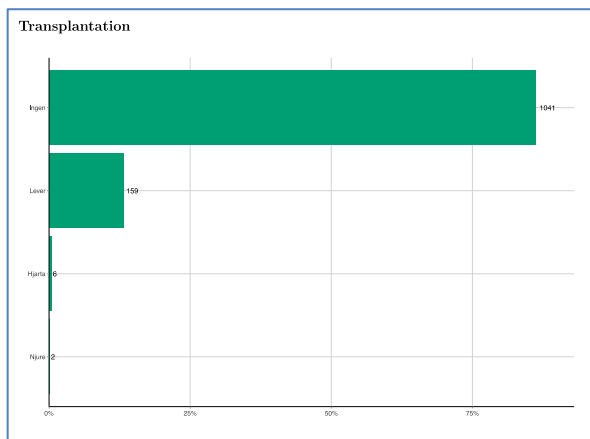
Jonas Wixner



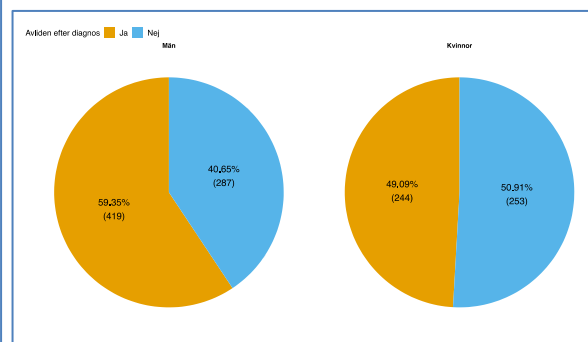
Figur 1: Patientfall per decennium.



Figur 2: Ursprung per län.



Figur 3: Antal transplanterade.



Figur 4: Andel avlidna.