Samfunnskostnader forbundet med Duchennes muskeldystrofi i Norge

Sammenstilling av kostnadsvirkninger for pasienter, pårørende, helsetjenesten og samfunnet

osloeconomics

Om Oslo Economics

Oslo Economics utreder samfunnsfaglige problemstillinger og gir råd til bedrifter, myndigheter og organisasjoner. Våre analyser kan være et beslutningsgrunnlag for myndigheter, et informasjonsgrunnlag i rettslige prosesser, eller for interesseorganisasjoner. Vi forstår problemstillingene som oppstår i skjæringspunktet mellom marked og politikk.

Oslo Economics er et samfunnsfaglig rådgivningsmiljø med erfarne konsulenter med bakgrunn fra offentlig forvaltning og ulike forsknings- og analysemiljøer. Vi tilbyr innsikt basert på bransjeerfaring, fagkompetanse og et nettverk av samarbeidspartnere.

Helseøkonomisk utredning

Oslo Economics har lang erfaring med å utrede helseøkonomiske problemstillinger for offentlige og private oppdragsgivere. Vi utarbeider analyser for departementet og direktorat, helseforetak, kommuner, sektororganisasjoner og legemiddelselskaper.

Oslo Economics tilbyr ulike helseøkonomiske analyser og bistand i refusjonsprosesser. Vi gjennomfører utredninger, evalueringer, register–datastudier innenfor helse, og bidrar i innhenting av kostnadsdata, modellering, utarbeidelse av refusjonssøknad, strategiske vurderinger og kontakt med myndigheter både for legemidler og devices. Oslo Economics har doktogradskompetanse innen register- og helsetjenesteforskning.

Samfunnskostnader forbundet med Duchennes muskeldystrofi i Norge
© Oslo Economics, 17. januar 2023
Kontaktperson:
Erik Magnus Sæther / Partner
ems@osloeconomics.no, Tel. +47 940 58 192
Foto/illustrasjon: iStock.com/Ines Nepomuceno

Innhold

Sammendrag og konklusjoner 4

English summary 6

1. Duchennes muskeldystrofi i et samfunnsperspektiv 8

1.1 Behov for kunnskap om kostnader og ressursbruk 8

1.2 Kartlegging og sammenstilling av samfunnskostnader 9

1.3 Analyser og metodisk fremgangsmåte 10

2. Duchennes muskeldystrofi – en arvelig progredierende muskelsykdom 11

2.1 Årsaker 11

2.2 Symptomer 12

2.3 Faser av Duchennes muskeldystrofi 13

2.4 Utredning og behandling 14

3. Duchennes muskeldystrofi i Norge 17

3.1 Registrering av sjeldne diagnoser 17

3.2 Personer med Duchennes muskeldystrofi i Norge 19

3.3 Dødsfall forårsaket av muskeldystrofi 22

3.4 Kontakter med primær- og spesialisthelsetjenesten 23

4. Samfunnskostnader forbundet med Duchennes muskeldystrofi 27

4.1 Tidligere studier av kostnader knyttet til Duchennes muskeldystrofi 27

4.2 Kostnadsvirkninger av Duchennes muskeldystrofi i et samfunnsperspektiv 28

4.3 Kostnader i helse- og omsorgstjenesten 32

4.4 Tapt verdiskaping (produksjonstap) 34

4.5 Verdien av tapte leveår og tapt livskvalitet 35

4.6 Oppsummering av samfunnskostnader forbundet med Duchennes muskeldystrofi 37

5. Duchennes muskeldystrofi gir kostnadsvirkninger langt utover helsetjenesten 39

6. Bibliografi 41

Vedlegg A 44

Sammendrag og konklusjoner

Duchennes muskeldystrofi (DMD) er en svært alvorlig muskelsykdom som gjør at musklene ikke utvikles som de skal, blir svake og etter hvert svinner bort. Duchennes er forbundet med høy overdødelighet og redusert livskvalitet, og rammer i hovedsak gutter. I 2022 var det omtrent 130 personer i Norge med Duchennes, og det er mellom 4 og 6 nye tilfeller hvert år. Det finnes i dag lite informasjon om virkningene av sykdommen i et samfunnsperspektiv. I denne rapporten presenteres nye analyser av kostnadene forbundet med Duchennes i Norge, der kostnader i helse- og omsorgstjenesten anslås til 75 millioner kroner per år, produksjonstapet til 125 millioner per år og verdien av tapte leveår og tapt livskvalitet til 500 millioner per år. Kostnadene i helsetjenesten utgjør en forholdsvis liten andel av kostnadene, og kostnaden per pasient er høy sammenlignet med mange andre sykdommer.

I Norge får 4 til 6 nye gutter diagnosen Duchennes hvert år, noe som tilsvarer 1 per 6 000 levendefødte guttebarn. Data fra Muskelregistret viser at det er om lag 130 personer i live i Norge med Duchennes i dag, hvorav de aller fleste er mellom 0 og 30 år. Formålet med denne utredningen var å innhente og sammenstille informasjon om samfunnskostnadene forbundet med Duchennes i Norge. Rapporten inneholder både en kartlegging av tilgjengelige data, en beskrivelse av pasientpopulasjonen og deres helsetjenestebruk, og anslag for samfunnskostnader forbundet med sykdommen.

Diagnostiske undersøkelser, behandling, oppfølging og rehabilitering og habilitering knyttet til Duchennes medfører direkte kostnader for helse- og omsorgstjenesten. Kostnadsvirkningene omfatter likevel langt mer enn de direkte helsetjenestekostnadene, og sykdommen medfører kostnader for andre tjenester og samfunnsområder. Mange pasienter har behov for ulike type hjelpemidler, andre kommunale tjenester og det kan være behov for tilpasninger i pasientens hjem. Sykdommens alvorlighet gjør at pasientene i liten grad har mulighet til å stå i jobb, og dermed bidra til verdiskapningen i samfunnet. Samtidig lever pasientene et forkortet liv med redusert livskvalitet, noe som innebærer et helsetap. Ettersom guttene som rammes av Duchennes har så begrenset funksjonsevne og redusert livskvalitet, medfører sykdommen også betydelige konsekvenser for de pårørende. Dette kan være i form av reduserte muligheter til å delta i arbeidslivet, økt bruk av helsetjenester, og redusert livskvalitet.

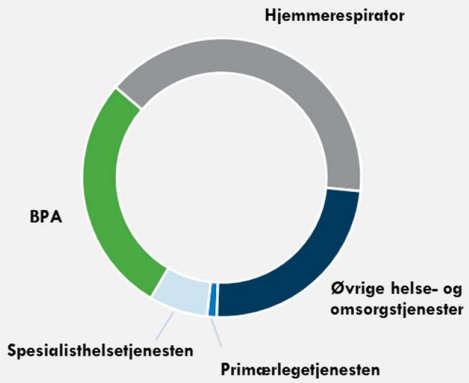
Duchennes innebærer betydelige kostnader for helsetjenesten, kommunene og samfunnet generelt (Figur 1). Vi anslår de årlige kostnadene i helsetjenesten forbundet med Duchennes til om lag 75 millioner kroner. I tillegg påføres samfunnet om lag 125 millioner kroner i indirekte kostnader (tapt verdiskapning grunnet fravær fra arbeid og tidlig død, uformell pleie og skattefinansiering). Den største samfunnskostnaden er knyttet til tapte leveår og tapt livskvalitet. Denne kostnaden er anslått til 500 millioner kroner. Våre analyser viser at det er særlig store kostnader utenfor spesialisthelsetjenesten, samt at byrden for omsorgspersoner er stor.

I dag vurderes nye behandlinger i Norge ut fra pasientenes nytte av behandlingen og behandlingskostnadene i helsetjenesten, mens det ikke tas hensyn til samfunnskostnader som oppstår utenfor helsetjenesten, som enkelte kostnader i kommunal sektor, sykefravær, tapt produksjon og ulemper for pårørende. For Duchennes gir dagens analyseperspektiv et særdeles uriktig informasjonsgrunnlag ettersom den store majoriteten av samfunnskostnadene ved sykdommen oppstår utenfor helsetjenesten, og tiltak som bidrar til at disse personene og deres pårørende har mulighet til å bidra i arbeidslivet vil kunne gi store besparelser for samfunnet. De store besparelsene for samfunnet ved å øke funksjonsevnen og livskvaliteten til personer med Duchennes, gir nettopp grunn til å se etter løsninger som i større grad balanserer målene i helsesektoren med arbeidsmarkedspolitikken og ressursbruk i øvrige kommunale tjenester.

Videre er det som diskutert i denne rapporten, en utfordring at dagens kodesystem for diagnoser gjør det vanskelig å identifisere personer med Duchennes. Sjeldne diagnoser som Duchennes inngår ofte i «sekkepost-diagnoser» i diagnosekodeverket, både i kodeverket for allmennlegetjenesten og spesialisthelsetjenesten. Dette innebærer at det er svært utfordrende å skille Duchennes fra andre diagnoser. Arbeidet på OUS med å integrere Orpha-koder i journalsystemet, er et steg i riktig retning for å sikre at beslutningstakere får god informasjon om pasienter som rammes av sjeldne sykdommer. Det ventes flere nye behandlingsmuligheter på sjeldenfeltet, og det vil være viktig å sikre at det utvikles gode finansieringsmodeller og løsninger som sikrer at pasienter i Norge også får tilgang til disse intervensjonene. Dersom Norge bruker for lang tid på å ta i bruk ny behandling, øker forskjellene i samfunnet da enkelte vil velge å kjøpe behandlingen privat.

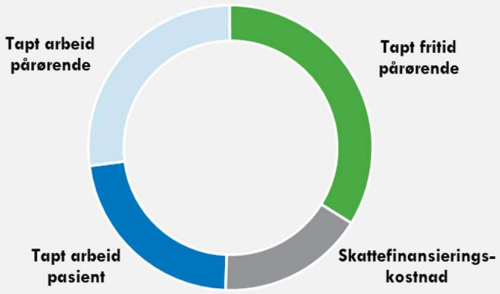
Figur 1: Sammenstilling av kostnader forbundet med Duchennes muskeldystrofi (DMD) i Norge, 2021

Helse- og omsorgskostnader (~75 mill. kr) (600 000 kr per pasient)	Tapt verdiskapning (~125 mill. kr) (1 000 000 kr per pasient)	Tapte leveår og tapt livskvalitet (~500 mill. kr) (4 000 000 kr per pasient)
Anslag antall nye tilfeller per år: 4 – 6		Antall pasienter i live: ~130



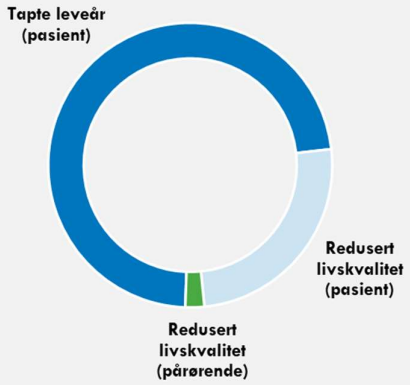
Kostnader i helse- og omsorgstjenesten

	Kostnad (mill. kr)	Per pasient (kr)
Behandling og oppfølging fastlege	0,6	4700
Besøk legevakt	0,2	1600
BPA (utenom hjemmerespirator)	20,0	156 000
Hjemmerespirator og oppfølging fra sykepleier	29	226 600
Brukt av omsorgsbolig	6,96	54 400
Behandling fysioterapeut	3,2	25 000
Øvrige hjelpemidler	4,7	36 700
Legemiddelbehandling	0,1	800
Behandling private spesialister	0,3	2300
Behandling sykehus	4,6	36 000
Behandling psykolog (pasient og pårørende)	0,4	3100
Oppfølging i skole og barnehage	6,7	52 300
Konsultasjon ernæringsfysiolog	0,1	800
SUM	**76,86 mill. kr**	**600 300 kr**



Tapt verdiskapning (produksjonstap)

	Kostnad (mill. kr)	Per pasient (mill. kr)
Redusert arbeidsevne/uførhet (pasienter)	28,2	0,22
Redusert arbeidsevne/uførhet (uformell pleie) (pårørende)	33,9	0,27
Reduserte muligheter til å delta i fritidsaktiviteter (pårørende)	42,7	0,33
Skattefinansieringskostnad (vridningseffekter arbeidsmarkedet)	21,0	0,16
SUM	**125,8 mill. kr**	**1 mill. kr**



Helse og livskvalitet

	Kostnad (mill. kr)	Per pasient (kr)
Tapte leveår grunnet tidlig død	368	2 875 000
Redusert helserelatert livskvalitet (pasient)		
Presymptomatisk fase	0,2	1 600
Tidlig gangfase	2,8	21 900
Sen gangfase	3,6	28 100
Tidlig ikke-gående fase	13,3	103 900
Sen ikke-gående fase	107,8	842 000
Redusert livskvalitet omsorgspersoner	10,9	85 100
SUM	**506,6 (mill. kr)**	**3,96 (mill. kr)**

English summary

Duchenne muscular dystrophy (DMD) is a progressive form of muscular dystrophy. It is a severe illness associated with high excess mortality and reduced quality of life and it occurs primarily in boys. In 2022, approximately 130 people were alive with Duchenne in Norway and there are between 4 and 6 new cases per year. Studies evaluating the societal costs of Duchenne are scarce. In this report, we present an analysis of societal costs of Duchenne in Norway. We find that direct health care costs amount to NOK 75 million, production losses amount to NOK 125 million and costs related to lost life years and lost quality of life amount to NOK 500 million each year. The annual societal costs of Duchenne are relatively high per person, and the direct health care costs represent a small proportion of total societal cost of Duchenne.

The incidence of Duchenne in Norway is 4 to 6 cases per year, which translates to 1 per 6 000 male births. According to the Norwegian Registry of Hereditary and Congenital Neuromuscular Diseases, there are approximately 130 people alive in Norway with Duchenne today (2022). The majority are younger than 30 years. The objective of this analysis is to structure information on the societal costs and consequences of Duchenne in Norway. This report includes a mapping of available registry data related to Duchenne, a description of the patient population including their health care utilization, and an estimation of the societal costs of in Norway.

Diagnosis, treatment and follow-up of people with Duchenne involves direct costs for the health care sector. However, direct health care costs are not the only cost that a disease or condition has for society. Several Duchenne patients have a need for assistance in the form of electric wheelchairs or home oxygen therapy, as well as assistance in school and at home. The severity of the disease involves reduced opportunities for the patients to work, reduced quality of life and fewer expected life years. Severe symptoms and reduced quality of life for patients may also affect the next of kin who, since they often end up providing part of the patient's care, end up with reduced participation in work life and quality of life.

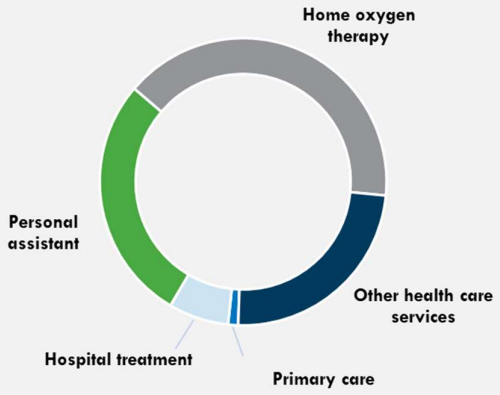
Duchenne represents a considerable cost in terms of health care services and the society in general. We estimate that annual direct health care cost amount to NOK 75 million. Indirect cost including production losses, informal care, and the cost of public funding (taxation costs) amount to NOK 125 million. Lost life years and lost quality of life represent the greatest proportion of the total costs, with an annual cost of NOK 500 million. Furthermore, we find that there are great costs related to follow-up outside hospitals, and the disease involves a great burden for next of kin in terms of reduced participation in work life and reduced quality of life.

When new treatments methods become available, they are evaluated for public reimbursement in Norway based on health benefits for patients and treatment costs in the health care sector. There are, however, important costs that are not considered in the evaluation, such as production losses, sickness leave, municipality provided services, and costs of informal care. Since these costs are not taken into account, we are in danger of largely underestimating the total societal costs for several diseases. This is especially the case for diseases like Duchenne where the costs related to production loss, follow-up in school and at home, aids and informal care are great. There is a great potential for reducing societal costs if new treatment options for Duchenne that increase muscular function and quality of life become available. We should therefore investigate the potential for improvement of the current system for evaluating new treatment options.

In this report we also discuss challenges related to classification of diseases. Rare diseases such as Duchenne are included in broader diagnostic codes that contains other diseases as well. This makes it challenging to identify Duchenne patients in the Norwegian healthcare data. Important work is ongoing at Oslo University Hospital in trying to integrate Orpha-codes with the current journal system. This can substantially improve access to accurate and timely information related to rare diseases. New treatment options for rare diseases are expected to arrive in the near future. The Norwegian healthcare system must ensure that effective systems for assessment and reimbursement of new treatments are in place to secure the availability of cost-effective treatments for all patients. If these systems are too slow, or ignore important costs of a disease, patients may choose to receive treatment from the private sector, leading to increased inequality among patients.

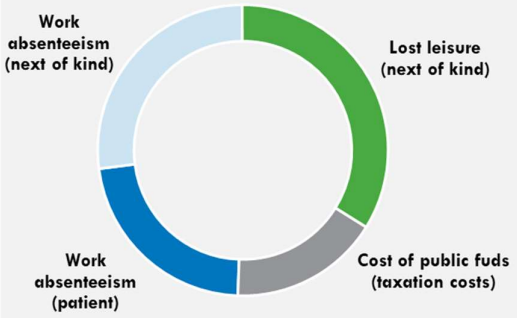
Figur 2: Overview of societal costs of Duchenne muscular dystrophy in Norway, 2021

Direct health costs (NOK ~75 mill.) (NOK 600 000 per patient)	Production loss (NOK ~125 mill.) (NOK 1 000 000 per patient)	Lost life years and lost quality of life (NOK ~500 mill.) (NOK 4 000 000 per pasient)
Number of new cases per year: 4 – 6		Number of patients: ~130



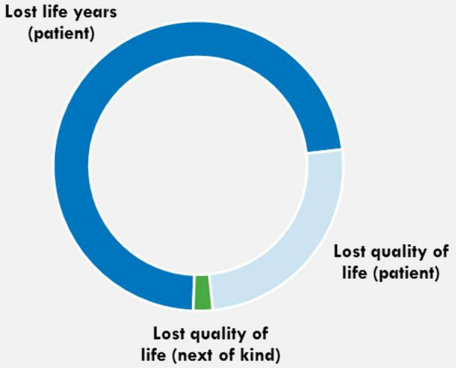
Direct health care costs

	Kostnad (mill. kr)	Per pasient (kr)
General practitioner visits	0,6	4700
Emergency room visits	0,2	1600
Personal assistance (excl. home oxygen)	20,0	156 000
Home oxygen therapy (incl. assistance)	29	226 600
Care homes	6,96	54 400
Treatment physiotherapist	3,2	25 000
Other aids	4,7	36 700
Drugs	0,1	800
Treatment private specialists	0,3	2300
Hospital treatment	4,6	36 000
Treatment psychologist (patient and next of kind)	0,4	3100
Follow-up in school and kindergarten	6,7	52 300
Nutritionist consultation	0,1	800
SUM	NOK 76,86 mill.	NOK 600 300



Production losses (indirect costs)

	Costs (mill. NOK)	Per patient (mill. NOK)
Work absenteeism (disability) (patient)	28,2	0,22
Work absenteeism next of kind (informal care)	33,9	0,27
Lost leisure next of kind (informal care)	42,7	0,33
Cost of public funds (taxation costs)	21,0	0,16
SUM	NOK 125,8 mill.	NOK 1 mill.



Value of lost life years and lost quality of life

	Costs (mill. NOK)	Per patient (mill. NOK)
Lost life years (due to premature death)	368	2 875 000
Lost quality of life (patient)		
Presymptomatic	0,2	1 600
Early ambulatory	2,8	21 900
Late ambulatory	3,6	28 100
Early non-ambulatory	13,3	103 900
Late non-ambulatory	107,8	842 000
Lost quality of life (next of kind)	10,9	85 100
SUM	NOK 506,6 mill.	NOK 3,96 mill.

1. Duchennes muskeldystrofi i et samfunnsperspektiv

Duchennes muskeldystrofi (DMD) er en alvorlig og dødelig muskelsykdom som gjør at musklene ikke utvikles som de skal, blir svake og etter hvert svinner bort. Det er den hyppigste formen for muskelsykdom i barnealder, og en av de mest alvorlige. Det finnes i dag lite kunnskap om de bredere samfunnsvirkningene av sykdommen, og det er behov for en sammenstilling av konsekvenser for pasientene, pårørende, helsetjenesten og samfunnet for øvrig. Basert på tilgjengelige registerdata, forskningslitteratur, offentlig statistikk og utredninger og intervjuer, har Oslo Economics kartlagt virkninger av Duchennes for ulike grupper og beregnet kostnader for helsetjenesten og samfunnet forbundet med sykdommen.

1.1 Behov for kunnskap om kostnader og ressursbruk

Duchenne muskeldystrofi (DMD) er en sjelden tilstand som medfører at musklene ikke utvikles som de skal. Sykdommen kjennetegnes ved forstyrret utvikling og fremadskridende ødeleggelse av muskelcellene, slik at muskelaktiviteten svekkes over tid (muskelsvinn). Duchennes er den hyppigste formen for muskelsykdom i barnealder, og en av de mest alvorlige (Annexstad, et al., 2014). Sykdommen er progredierende, arvelig og rammer nesten utelukkende gutter (Birnkrant, et al., 2018) (Bushby, et al., 2010). Den globale forekomsten av Duchennes er anslått til 1 per 3 500 – 6 000 nyfødte gutter (Annexstad, et al., 2014).

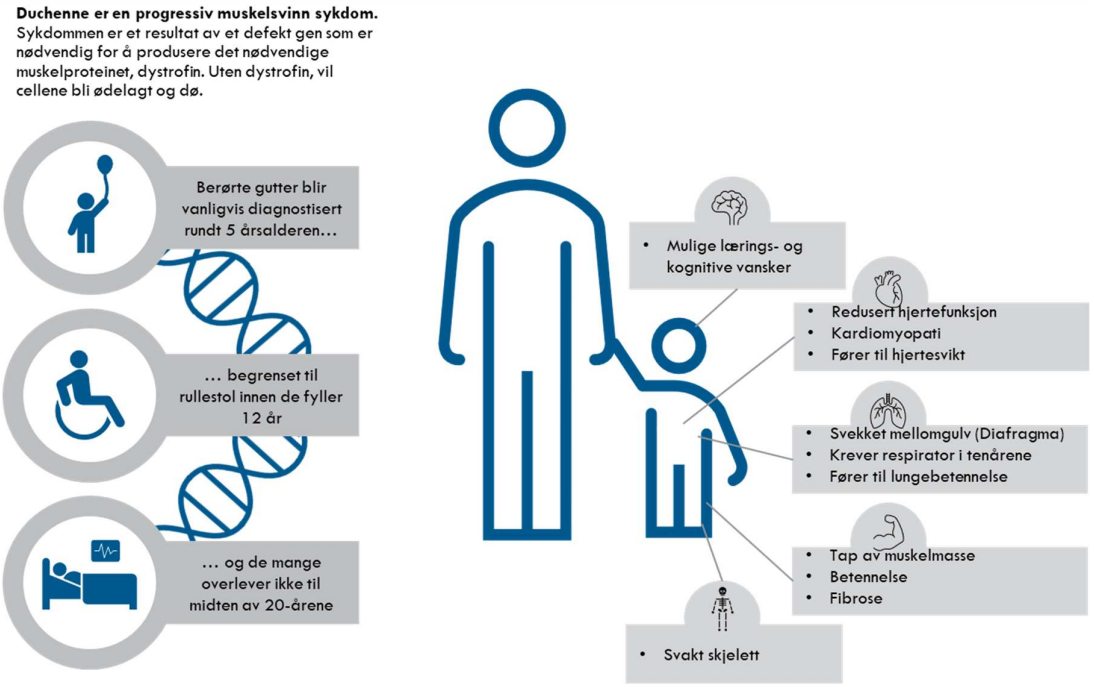
Duchennes er en svært alvorlig sykdom, forbundet med høy overdødelighet og redusert livskvalitet. Behandling og oppfølging har endret seg de siste årene, og noen av de som får diagnosen har nå et håp om å leve inn i 30- og 40-års alder i land med moderne helsevesen og behandlingstilbud (Birnkrant, et al., 2018) (Rahbek, et al., 2005). Nye behandlingstilbud har bedret pasientenes livskvalitet og levetidsutsikter, men sykdommen er fortsatt forbundet med betydelig sykdomsbyrde.

Virkningene av ulike sykdommer eller tilstander omfatter mer enn bare kostnader som faller inn under helsetjenestens budsjetter (Helsedirektoratet, 2019). For mange sykdommer, herunder Duchennes, vil det være betydelige kostnader knyttet til oppfølging av både pasienter og pårørende utenfor spesialisthelsetjenesten. Dette omfatter blant annet kostnader knyttet til spesialundervisning, brukerstyrt personlig assistanse (BPA), oppfølging med hjemmerespirator og tekniske hjelpemidler. I tillegg har sykdommen store konsekvenser for pårørende og medfører ofte store endringer i deres liv, blant annet mulighet til å delta i arbeidsliv og fritidsaktiviteter.

Det finnes i dag noen internasjonale studier av samfunnskostnadene forbundet med Duchennes. Forskjeller i sykdomsutbredelse, helsesystemer og oppfølging av pasientene, pårørendes rolle og samfunnet generelt gjør at internasjonale kostnadsanslag ikke nødvendigvis reflekterer norske forhold, og det er behov for et bedre kunnskapsgrunnlag og forståelse for kostnadene av Duchennes i Norge basert på lokale data.

Det finnes i dag ingen kurativ behandling for Duchennes. Det forventes at nye legemiddelbehandlinger vil bli tilgjengelig de kommende årene, noe som kan ha store positive konsekvenser for pasientene, deres pårørende, helsetjenesten og samfunnet for øvrig. Før nye metoder introduseres i helsetjenesten er det nødvendig med evaluering av både nytte og kostnader, og Prioriteringsmeldingen (Helse-og omsorgsdepartementet, 2016) legger føringer for hvordan prioritering i helsetjenesten skal gjøres. Å redusere kunnskapshullet knyttet til kostnadene av Duchennes, vil kunne bidra til mer informerte beslutningstakere og bedre beslutninger til nytte for pasienter, deres pårørende og samfunnet for øvrig.

Figur 3: Introduksjon til Duchennes muskeldystrofi (DMD)



Kilde: Illustrasjon hentet CureDuchenne (CureDuchenne, 2022). Oversatt av Oslo Economcis.

1.2 Kartlegging og sammenstilling av samfunnskostnader

Formålet med denne utredningen er å innhente og sammenstille informasjon om samfunnsvirkningene forbundet med Duchennes i Norge, og å anslå kostnadene ved sykdommen i et samfunnsperspektiv. Denne rapporten inneholder både en kartlegging av tilgjengelige data, en beskrivelse av pasientpopulasjonen og deres helsetjenestebruk, og anslag for samfunnskostnader forbundet med sykdommen (Figur 4**Error! Reference source not found.**). Rapporten er ment som et informasjonsgrunnlag for interessenter som ønsker å bedre forstå tilgjengelige data og konsekvensene av Duchennes i et samfunnsperspektiv, og hvordan sykdommen rammer ulike grupper. Rapporten er finansiert av Pfizer Norge.

I kapittel 2 gis det en kort introduksjon til sykdommen, herunder om årsaker, symptomer, sykdomsfaser, utredning og behandling. I kapittel 3 diskuteres og presentes nasjonale data for Duchennes og andre muskeldystrofier. I kapittel 4 presenteres anslag for samfunnskostnader forbundet med Duchennes. Kapittelet dekker både kostnader i helse- og omsorgstjenesten, kostnader knyttet til tapt verdiskapning (produksjonstap) og kvantitative anslag som belyser hvordan sykdommen har negative virkninger for pasienter og pårørende i form av redusert livskvalitet og tapte leveår.

Figur 4: Overordnet om innholdet og formålet med kartleggingen

Illustrasjon: Oslo Economics

1.3 Analyser og metodisk fremgangsmåte

Analysene presentert i denne rapporten er basert på intervjuer og dialog med kliniske eksperter, samt representanter fra et kompetansesenter for sjeldne diagnoser, Muskelregistret, NAV og kommunene, en litteraturgjennomgang og offentlig tilgjengelige data (se Tabell 1 under). Samfunnskostnadene er gruppert i tre overordnede kategorier: 1) direkte helsetjenestekostnader, 2) indirekte kostnader (dvs. produksjonstap) og 3) verdien av tapte leveår og tapt livskvalitet i henhold til gjeldene praksis i forskningslitteraturen og utredninger fra Helsedirektoratet (Bugge, et al., 2021), (Helsedirektoratet, 2019), (Helsedirektoratet, 2020). Kostnadsanslagene er utarbeidet ved å kombinere data fra ulike kilder. Det er blant annet brukt registerdata, nøkkeltall og statistikk, internasjonal forskning, samt intervjuer med eksperter. Kostnadsanslagene er beheftet med usikkerhet, og må derfor tolkes med varsomhet. For en nærmere beskrivelse av datakilder, variabler og forutsetninger vises det til Vedlegg A.

Tabell 1: Oversikt over informasjonskilder

Informasjonskilde	Beskrivelse
Litteraturgjennomgang	Nasjonal og internasjonal forskning om kostnader og epidemiologiske forhold
Muskelregisteret (Universitetssykehuset Nord-Norge) (aggregerte data)	Kvalitetsregisteret for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer. Data om epidemiologiske forhold ved DMD og andre nevromuskulære sykdommer Dataperiode: 2011 – 2022
Kontroll og utbetaling av helserefusjoner (KUHR) (HELFO) (individdata)	Behandlingsepisoder i primærlegetjenesten og private spesialister (fastleger, legevakt, avtalespesialister og private psykologer) Refusjon og pasientenes egenbetaling Dataperiode: 2010 – 2021
Norsk Pasientregister (Helsedirektoratet) (aggregerte data)	Behandlingsepisoder i offentlig finansierte sykehus (poliklinikk og innleggelser) Antall episoder og kostnader Dataperiode: 2019
Dødsårsaksregisteret (Folkehelseinstituttet)	Antall dødsfall (underliggende / underliggende eller medvirkende dødsårsak) Fordeling per aldersgruppe Dataperiode: 2010 – 2021
Intervjuer	Intervjuer med utvalgte ressurspersoner

Takk til Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser som har bidratt med innspill til rapporten og Andreas Lahelle, forskningsleder og fysioterapeut ved Nervromuskulært kompetansesenter på Universitetssykehuset Nord-Norge, som har bidratt med uttrekk av data fra Muskelregisteret og diskusjoner om datagrunnlag og Duchennes. Det presiseres at Oslo Economics alene er ansvarlige for innholdet og vurderingene som presenteres i denne rapporten, og at ingen av informantene har blitt kompensert for sitt bidrag.

2. Duchennes muskeldystrofi – en arvelig progredierende muskelsykdom

Duchennes er en alvorlig muskelsykdom som skyldes manglende produksjon av muskelproteinet dystrofin. Sykdommen er arvelig og kjennetegnes av gradvis tap av muskelfunksjon, som igjen kan føre til hjerte- og lungeproblemer, problemer med ernæring og negative konsekvenser for psykisk og kognitiv utvikling. Det finnes i dag ingen kurativ behandling, og dagens behandling er først og fremst symptomlindrende.

Duchennes er en alvorlig progredierende muskelsykdom som først og fremst rammer gutter. I dette kapittelet gis en kort introduksjon til årsakene, symptomene, sykdomsforløpet og behandlingen av Duchennes.

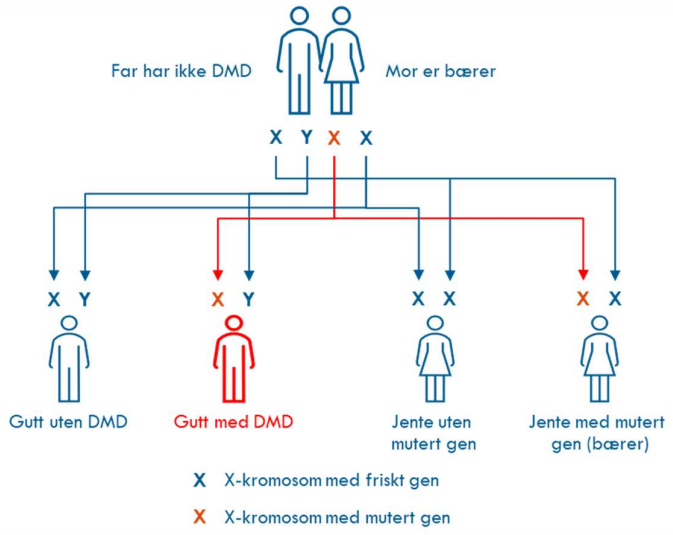
2.1 Årsaker

Duchennes kommer av at kroppen ikke produserer muskelproteinet dystrofin som følge av en mutasjon i DMD-genet (Oslo universitetssykehus, 2021). Dystrofin-proteinet er nødvendig for at musklene skal fungere som normalt og uten proteinet ødelegges muskelcellene over tid. Det er ikke alle mutasjoner på DMD-genet som hindrer produksjon av dystrofin og dermed fører til Duchennes. En mutasjon som kun reduserer dystrofinproduksjonen heller enn å hindre den vil for eksempel kunne føre til den mildere sykdomsvarianten Becker muskeldystrofi (Gjerstad, 2019).

Duchennes er en arvelig sykdom bundet til det kvinnelige kjønnskromosomet (X-kromosomet). Sykdommen er recessivt arvelig, noe som betyr at et X-kromosom med mutasjon domineres av et X-kromosom uten mutasjon. Sykdommen gir dermed utslag dersom man kun har X-kromosomer med mutasjon, noe som kun skjer ved visse kombinasjoner av arv fra foreldre som er bærere av sykdommen (Figur 5). Siden et av kvinners to X-kromosom nesten alltid er friskt, utvikler ikke kvinner alvorlig Duchennes (Oslo universitetssykehus, 2021). Rundt 10 prosent av kvinner med ett X-kromosom med sykdommen opplever lette symptomer.

Gutter arver ett X-kromosom fra mor og ett Y-kromosom fra far, mens jenter arver ett X-kromosom fra hver forelder. Dersom en kvinnelig bærer får en sønn vil det være 50 prosent risiko for at barnet arver det muterte X-kromosomet fra mor og får Duchennes. Dersom en kvinnelig bærer får en datter er det 50 prosent risiko for at datteren arver det muterte X-kromosomet og blir bærer av sykdommen (ettersom det friske X-kromosomet fra far dominerer det muterte X-kromosomet fra mor) (Figur 5). Selv om sykdommen i utgangspunktet er arvelig er om lag en tredel av mutasjonene nyoppståtte forandringer i arvematerialet og ikke arvet fra mor (Oslo universitetssykehus, 2021).

Figur 5: Illustrasjon av sannsynlighet for Duchennes gjennom recessiv arv dersom mor er bærer av sykdommen

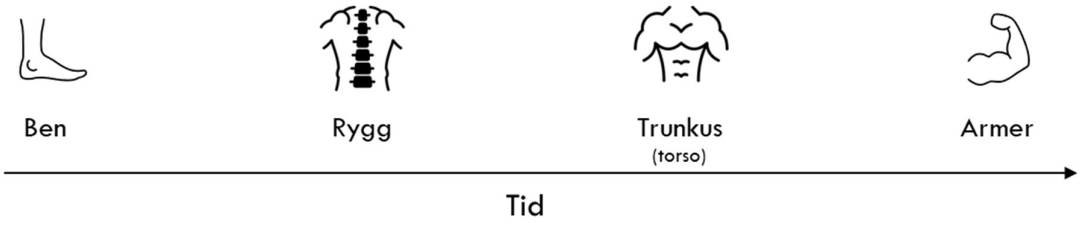


Kilde: Inspirert av Roxanne Kay (Pinterest)

2.2 Symptomer

Duchennes medfører en rekke ulike typer symptomer og komplikasjoner. Det mest fremtredende symptomet er gradvis tap av muskelfunksjon. Dette vil igjen ha konsekvenser innen en rekke andre områder som hjerte, lunge, vekt og ernæring. Symptomene er nærmere beskrevet i det følgende.

Figur 6: Overordnet illustrasjon av symptomutviklingen for personer med Duchennes



Illustrasjon: Oslo Economics

2.2.1 Gradvis tap av muskelfunksjon

Som følge av manglende produksjon av muskelproteinet dystrofin medfører sykdommen at muskelcellene ødelegges over tid. Dette gjør at muskelkraften reduseres gradvis, noe som gjør det vanskeligere å gå, løpe og hoppe. Ofte vil sykdommen kunne vise seg ved at barnet har vanskelig for å reise seg fra gulvet uten å ha behov for å 'klatre' på egen kropp (kalt Gowers tegn). For de som er rammet, vil den motoriske utviklingen vanligvis flate ut ved fire- til seksårs alder (Oslo universitetssykehus, 2021). Muskelkraften i benene rammes først, men etter hvert rammes også muskelkraften i armer og overkropp (kapittel 2.3 gir en mer detaljert beskrivelse av fasene i sykdomsforløpet). Sykdommen er forbundet med smerte, blant annet knyttet til muskelkramper og smerter i rygg og ben.

2.2.2 Hjerteproblemer

I likhet med de andre musklene i kroppen påvirkes også hjertemuskelen av Duchennes. Over tid kan hjertesvikt utvikles og i sjeldne tilfeller kan det medføre plutselig død (Oslo universitetssykehus, 2021).

2.2.3 Lungeproblemer

Etter at gangfunksjonen opphører, blir muskulaturen i brystveggen gradvis påvirket. Dette kan, sammen med eventuell overvekt og skoliose, føre til at lungevolumet minker og hostekraften svekkes. Redusert lungevolum og

hostekraft hos personer med Duchennes kan gjøre at infeksjoner, som for friske personer er bagatellmessige, fører til alvorlig og langvarig sykdom (Oslo universitetssykehus, 2021). Etter hvert vil også selve pustefunksjonen bli dårligere, og mange vil ha behov for assistert ventilasjon (respirator).

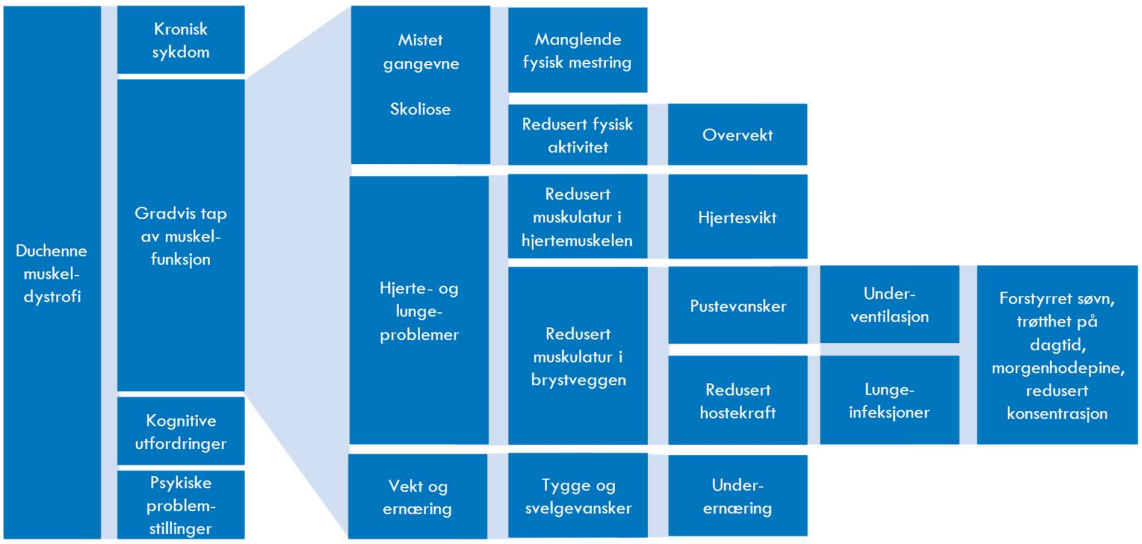
2.2.4 Vekt og ernæring

Duchennes vil også kunne påvirke vekt og ernæring, og både overvekt og underernæring er symptomer relatert til sykdommen. Redusert fysisk aktivitet og behandling med kortison fører som oftest til økt kroppsvekt. Senere i forløpet kan derimot vansker med å tygge, svelge og spise selv føre til underernæring.

2.2.5 Kognitiv og psykisk utvikling

Sykdommen vil også kunne påvirke kognitiv og psykisk utvikling, og det er antatt at om lag en av tre gutter med Duchennes har vanskeligheter med språk, kognitiv utvikling og læring (Cotton, et al., 2001). Dystrofin finnes også i hjernen, og mangelen på dystrofin ved Duchennes kan dermed påvirke hjernens utvikling. Psykiske utfordringer som direkte følge av mutasjonen forekommer, men omfanget kan avhenge av hvor på DMD-genet mutasjonen sitter (Banihani, et al., 2015). Belastningen av alvorlig kronisk sykdom, manglende fysisk mestring og opplevelsen av å være annerledes kan også spille inn, og angst, depresjon, atferdsvansker og redusert impulskontroll er ikke uvanlig.

Figur 7: Forenklet illustrasjon av plagene som følger med Duchennes

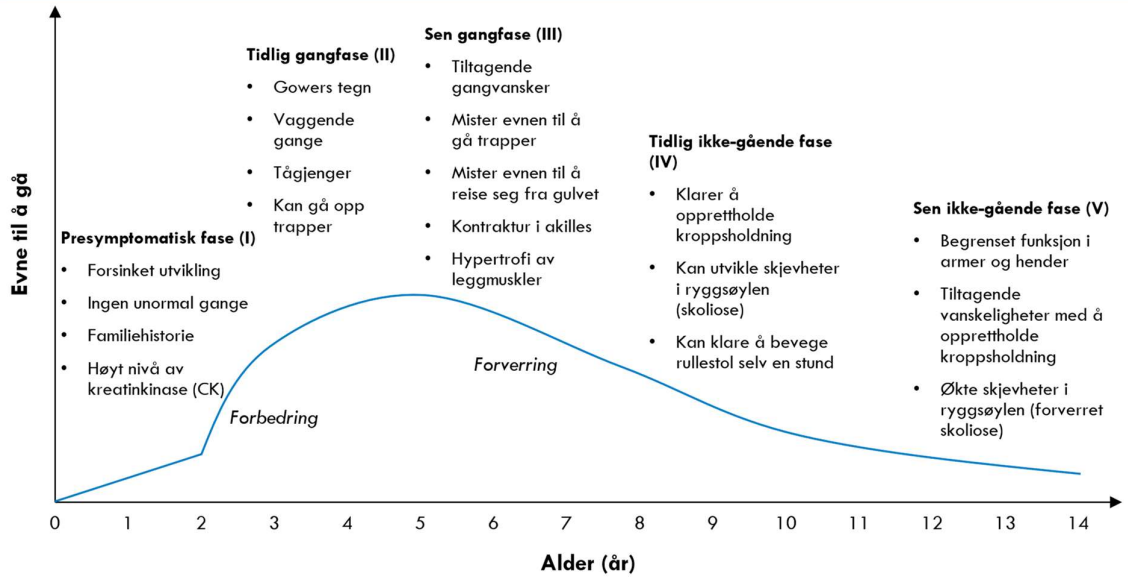


Illustrasjon: Oslo Economics

2.3 Faser av Duchennes muskeldystrofi

Duchennes er en progredierende sykdom, og de som rammes gjennomgår flere faser av sykdomsforløpet som ofte klassifiseres etter funksjonsevne. Gjennom sykdomsforløpet vil muskelkraften bli gradvis nedsatt, og utfra fysisk funksjonsevne kan vi generelt dele sykdomforløpet inn i fem ulike faser (Figur 8). Det er imidlertid store variasjoner fra pasient til pasient i hvor raskt sykdommen progredierer. Sykdomsforløpet og de ulike fasene er illustrert i Figur 8 og beskrevet i det følgende.

Figur 8: Illustrasjon av ulike fasene av Duchennes



Illustrasjon basert på (Verna, et al., 2010). Merk: det er store variasjoner i sykdomsutvikling fra pasient til pasient

I den **første fasen** (presymptomatisk fase) vil symptomene på svekket muskelkraft vanligvis være milde. Det er sjeldent at symptomene oppdages og forstås, og de færreste diagnostiseres i denne fasen. Pasientene får gradvis bedre funksjonsevne, og den generelle livskvaliteten er på nivå med andre barn. I den **andre fasen** (tidlig gangfase) blir symptomene på svekket muskelkraft tydeligere. De vanlige symptomene i denne fasen er vaggende gange og vansker for å reise seg fra gulvet uten å støtte seg med hendene på låret (Gowers tegn). Som følge av stramme og korte akillessener vil mange gå på tærne (Oslo universitetssykehus, 2021). Den **tredje fasen** (sen gangfase) kjennetegnes av forverring av symptomene som følger av svekket muskelkraft. Det blir gradvis vanskeligere å gå, å bevege seg opp trapper og å reise seg fra gulvet. I den **fjerde fasen** (tidlig ikke-gående fase) vil vanskene med å gå på egen hånd gjøre at barnet har behov for rullestol. Imidlertid vil vanligvis kroppsholdningen og styrken i overkroppen fortsatt være god, slik at barnet kan bevege rullestolen selv. Skjevheter i ryggen (skoliose) er også et vanlig symptom i tidlig ikke-gående fase. I den **femte og siste fasen** av sykdomsforløpet (sen ikke-gående fase) forverres skjevhetene i ryggen, samtidig som det blir gradvis vanskeligere å opprettholde kroppsholdningen. Svekket muskelkraft i overkroppen fører til begrenset funksjon i armer og hender, noe som reduserer evnen til å bevege rullestolen selv. I denne fasen øker også faren for komplikasjoner (Annexstad, 2011).

2.4 Utredning og behandling

Utredning vil vanligvis først være aktuelt når symptomer på muskeldystrofi blir merkbare, og dette skjer ofte når guttene er i tre- til seksårs alderen. Ettersom Duchennes er en genetisk sykdom, vil en genprøve benyttes for å avgjøre om DMD-genet er mutert. Det anbefales alltid å ta genprøve som del av utredningen, selv når sykdommen er bekreftet gjennom muskelbiopsi (Annexstad, 2011). Dersom diagnosen er bekreftet gjennom genprøve kan det allikevel være nyttig å også ta en muskelbiopsi for å skille Duchennes fra den mildere versjonen av sykdommen (Becker muskeldystrofi).

Det finnes ingen kurativ behandling for Duchennes i dag. Behandlingen som gis dreier seg derfor først og fremst om å lindre symptomene på sykdommen. Under beskrives ulike områder for oppfølging som er viktige for personer med Duchennes (basert på Annexstad, 2011):

- **Nevromuskulær oppfølging**
  I dag er steroidbehandling det eneste medikamentelle behandlingsalternativet man har god dokumentasjon på at kan redusere hastigheten til muskelsvekkelsen ved Duchennes (Annexstad, 2011). I tillegg til å forsinke svekkelsen av muskelstyrke og motorisk funksjon, kan behandling med steroider også redusere risikoen for skoliose. Steroidbehandlingen medfører imidlertid bivirkninger (som for eksempel økt matlyst og vektøkning, økt risiko for benskjørhet og diabetes, nedsatt kraft i muskulaturen, blodtrykksøkning og søvnløshet) og muligheten for bivirkninger må vurderes opp mot den potensielle nytten av behandling i hvert enkelt tilfelle.

- **Habilitering**
  En viktig del av behandlingen av Duchennes er å opprettholde muskellengde og forebygge leddkontrakturer. Dette bidrar til å opprettholde funksjon og redusere ubehag og smerter. Det anbefales hjelp fra fagpersoner som fysioterapeuter og ergoterapeuter for ulike habiliteringstiltak gjennom livet til en person med Duchennes. Det vil imidlertid være behov for tøyingsrutiner som familien må gjennomføre minst 4-6 ganger i uken som del av hverdagen (Annexstad, 2011).
- **Ortopedisk oppfølging**
  Personer med Duchennes, som ikke behandles med steroider, har 90 prosent risiko for å utvikle progressiv skoliose (Annexstad, 2011). For de som ikke behandles med steroider bør kirurgi med avstivning av ryggraden vurderes hvis krummingen av ryggraden er mer enn 20 grader. For de på steroidbehandling kan man vente til krummingen er mer enn 40 grader ettersom risikoen for alvorlig skolioseutvikling er mindre ved steroidbehandling. Ettersom personer med Duchennes har lavere bentetthet enn befolkningen generelt, vil også opprettholdelse av skjelettet være viktig, for eksempel gjennom tilskudd av vitamin D, kalsium og bisfosfonat.
- **Oppfølging av lungene, hjertet, mage og tarm**
  Ettersom Duchennes reduserer lungefunksjonen øker også risikoen for lungeinfeksjoner. Forebygging av lungekomplikasjoner inkluderer vaksinasjon mot pneumokokker og influensa (årlig) og bruk av antibiotika ved luftveisinfeksjoner (i tillegg til manuell og mekanisk hostestøtte). Hjertefunksjonen bør evalueres annethvert år frem til fylte ti år og årlig etter fylte ti år. Hjerterytmeforstyrrelser bør utredes og behandles umiddelbart. ACE-hemmere er førstevalg som forebygging og behandling av hjertesvikt, i tillegg til at også betablokkere og diuretika kan være nyttige. Eventuelle hjerterytmeforstyrrelser bør utredes og behandles umiddelbart (Norsk barnelegeforening, 2021). Behandling fra ernæringsfysiologer, logopeder og gastroenterologer kan være hensiktsmessig, samt behandling fra logoped ved svelgevansker. Hvis tiltak for å opprettholde vekt og væskeinntak ikke er tilstrekkelig kan det vurderes ytterligere tiltak som ernæringsknapp/sonde. Det kan også være aktuelt med medikamentbehandling for eventuell forstoppelse og spiserørsbetennelse. Personer med Duchennes bør også følges opp av en tannlege med erfaring om sykdommen på grunn av den spesielle utviklingen av tenner og kjeveskjelett (Annexstad, 2011).
- **Psykososial oppfølging**
  Behandlingsfeltet for psykiske problemstillinger er bredt, og kan være aktuelt innen ulike områder for personer med Duchennes. Behandlingene kan være både medikamentelle og ikke-medikamentelle. De ikke-medikamentelle behandlingene dreier seg i stor grad om forebygging i form av å tilrettelegge for deltakelse på skole og andre sosiale arenaer og gi god informasjon til personer rundt. I tillegg kommer tiltak som terapi, familieterapi og bruk av servicehund.

Birnkrant mfl. (2018) presenterer en oversikt over behandling og oppfølging av personer med Duchennes avhengig av sykdomsfase (Birnkrant, et al., 2018). Denne oversikten er gjengitt i Figur 9. Som det fremgår av figuren, har personer med Duchennes behov for omfattende oppfølging og behandling av en rekke ulike spesialister, og behovet er økende etter hvert som sykdommen utvikler seg.

Figur 9: Sykdomsfaser og behov for oppfølging for personer med Duchennes

	Fase 1. Presymtomatisk fase	Fase 2. Tidlig gangfase	Fase 3. Sen gangfase	Fase 4. Tidlig ikke-gående fase	Fase 5. Sen ikke-gående fase
Nevromuskulær-behandling	Lede det tverrfaglige teamet, gi råd om nye former for terapi, støtte pasient og familie, tilby utdanning og genetisk rådgivning				
	Sikre at vaksineprogrammet er fullført	Vurdere funksjon, styrke og bevegelsesområde minst hver 6. måned for å kartlegge sykdomsstadie			
	Drøfte eventuell bruk av steroider	Starte opp og følge opp behandling med steroider			
	Henvise kvinnelige bærere til kardiolog				Hjelp til å takle livets sluttfase
Rehabilitering	Gjennomføre omfattende tverrfaglig vurdering, inkludert standardisert vurdering, minimum hver 6. måned.				
	Tilby behandling hos fysioterapeut, ergoterapeut og logoped basert på individuell vurdering av pasienten				
	Bidra til å forhindre kontrakturer, overanstrengelse og fall, arbeide for å spare energi og tilrettelegge for passende trening og aktivitetsnivå, tilby ortoser, utstyr og læringsstøtte.		Fortsette alle tidligere tiltak, tilby hjelpemidler for bevegelse, riktig sittestilling, hjelp til å stå, samt teknologiske hjelpemidler, hjelpe til med forebygging og/eller behandling av smerter og brudd, fremme finansiering, tilgang, deltakelse og selvrealisering inn i voksenlivet.		
Endokrin behandling	Måle stående høyde hver 6. måned				
	Vurdere ikke-stående vekst hver 6. måned				
		Vurdere pubertetsutvikling hver 6. måned fra alder 9 år			
		Tilby familieutdanning og forskrive stress-dose steroider dersom pasienten behandles med steroider			
Gastrointestinal oppfølging	Organisere vurdering av klinisk ernæringsfysiolog ved klinikkbesøk (hver 6. måned), sette i gang tiltak for å forebygge fedme, monitorere eventuell overvekt og undervekt, spesielt i kritiske overgangsperioder				
	Gi årlige vurderinger av serum 25-hydroksyvitamin D og kalsiuminntak				
		Vurdere svelgedysfunksjon, forstoppelse, gastroøsofagal reflukssykdom (GERD) og gastroparese hver 6. måned			
			Årlig diskusjon om gastrostomi sonde (PEG-sonde) bør bli en del av behandlingen		
Respirasjon-behandling		Stå for spirometriundervisning og gjennomføre søvnsevaluering etter behov (lav risiko for problemer)		Vurdere respirasjonsfunksjon minst hver 6. måned	
				Starte lungevolumrekruttering (LVR)	
				Starte assistert hoste og nattlig assistert ventilasjon	
					Assistert ventilasjon på dagtid
Hjertebehandling	Rådføre med kardiolog, vurdering med elektrokardiografi og ekkokkardiografi (for pasienter 6 år eller yngre) eller hjerte-MR (for pasienter som er eldre enn 6 år)	Årlig vurdering av hjertefunksjon, starte behandling med ACE-hemmer eller angiotensinreseptorblokker (ARB) innen10 års alder	Vurdere hjertefunksjonen minst årlig, oftere hvis symptomer eller unormal bildediagnostikk er tilstede, overvåke for hjerterytmeforstyrrelser (arytmier)		
			Følge standard behandling for hjertesvikt dersom hjertefunksjonen forverrer seg		
Beinhelse behandling		Vurdering med laterale røntgenbilder av ryggraden (pasienter på steroider hvert 1.-2. år, pasienter som ikke tar steroider hvert 2.-3. år)			
		Henvis til ortoped ved tidligste tegn på brudd			
Ortopedisk behandling	Vurder bevegelsesevne minst hver 6. måned				
		Vurdering av skoliose årlig		Vurdering av skoliose hver 6. mnd	
	Henvis til ortopedisk kirurgi ved behov (sjelden nødvendig)	Henvis til operasjon av fot og akillessene for å forbedre gangfunksjon i utvalgte tilfeller		Vurdere inngrep for å forberdre fotposisjonen i rullestol, aktuelt med kirurgisk avstivning av ryggraden i utvalgte tilfeller	
Psykososial behandling	Vurder mental helse til pasient og familie ved hvert besøk på klinikken og tilby løpende oppfølging				
	Gjennomføre nevropsykologisk utredning/intervensjon for læringsvansker, adferdsproblemer og emosjonelle problemer				
		Vurder utdanningsbehov og tilgjengelige ressurser (individualisert utdanningsprogram); vurder behov/ mulighet for tilpasset yrkesliv hos voksne			
		Fremme alderstilpasset uavhengighet og sosial utvikling			
Overganger	Delta i diskusjoner om fremtiden, forventet tilværelse inn i voksenlivet	Fremme målsetting og avklare forventinger til voksenlivet; vurder egnethet for overgang (innen 12 år)	Starte overgangsplanlegging for helsetjenester, utdanning, sysselsetting og voksenliv (innen alder 13-14 år); overvåke fremdriften minst årlig, hjelp av omsorgskoordinator eller sosialarbeider for veiledning og overvåking		
			Gi støtte i overgangsfaser og veiledning om forventede helseendringer		

Kilde: Figur hentet fra Birnkrant et al. 2018 (oversatt av Oslo Economics)

3. Duchennes muskeldystrofi i Norge

Dagens kodesystem gjør det krevende å identifisere pasienter med sjeldne sykdommer, herunder Duchennes, i norske helseregisteret. Muskelregistret gir likevel en forholdsvis god oversikt over pasientene, og hadde per mai 2022 informasjon om 128 personer registrert med en Duchennes-diagnose som var i live. Antall nye tilfeller per år er om lag 4 til 6, noe som tilsvarer 1 med Duchennes per 6 000 levendefødte guttebarn. I dette kapittelet presenteres data for pasientgruppen, både knyttet til sykdomsutbredelse, dødsfall og helsetjenestebruk.

3.1 Registrering av sjeldne diagnoser

En utfordring med sjeldne diagnoser er at de ofte ikke er godt nok representert i de internasjonale klassifikasjonssystemene. ICD (International Classification of Diseases) er den internasjonale standarden for systematisk dokumentasjon og rapportering av sykdommer og dødsårsaker. Den tiende versjonen av kodesystemet (ICD-10) har i flere år vært benyttet i spesialisthelsetjenesten i Norge, men erstattes fra 2022 av en ny utgave (ICD-11). Systemet er ikke godt egnet for allmennlegetjenesten, og det er utviklet et eget system (ICPC: International Classification of Primary Care) som skal hjelpe til med å beskrive helsetilstanden til pasienten på en måte som er bedre tilpasset forholdene innen allmennmedisin.

ICD-systemet er mer finmasket og inkluderer flere diagnoser enn ICPC, men ingen av systemene er tilpasset sjeldne diagnoser. Sjeldne diagnoser går derfor inn i såkalte «sekkepostdiagnoser», uten noen mulighet for å kode dem spesifikt. Særlig i allmennlegetjenesten er det med dagens kodeverk tilnærmet umulig å identifisere sjeldne diagnoser.

3.1.1 Koding av muskeldystrofi

Utfordringen med lite finmaskede diagnosekoder i dagens kodeverk gjelder også for Duchennes. For registrering i spesialisthelsetjenesten inngår Duchennes som en av flere diagnoser under diagnosekoden G71.0 (Muskeldystrofi). Denne inkluderer også andre diagnoser som Beckers muskeldystrofi, Limb Girdle muskeldystrofi og Facioscapulohumeral muskeldystrofi. For registrering i allmennlegetjenesten er Duchennes inkludert som en del av diagnosekoden N99 (Sykdom i nervesystemet, ikke klassifisert andre steder). Dette er en stor sekkepost som inkluderer en lang rekke ulike diagnoser.

Det er med andre ord krevende å identifisere pasienter med Duchennes i norske registerdata med dagens kodepraksis. Særlig for data som dekker allmennlegetjenesten er kodeverket så uspesifikt at det gir lite mening å bruke diagnosekoder til å identifisere Duchennes-pasienter. Muskelregisteret (beskrevet nærmere i kapittel 3.1.4) gir imidlertid informasjon om fordelingen innad i diagnosekoden for muskeldystrofi (G71.0), som kan benyttes til å anslå andelen av pasienter med muskeldystrofi som har Duchennes. Videre kan kjennetegn ved sykdommen, som alders- og kjønnsfordeling og alvorlighet/tjenestebehov benyttes for å utarbeide anslag for Duchennes-relatert aktivitet i helsetjenesten.

3.1.2 Kodeverk for sjeldne diagnoser

At sjeldne diagnoser ikke er godt nok representert i de internasjonale klassifikasjonssystemene kan løses ved å benytte et eget kodeverk for sjeldne diagnoser. Det europeiske samarbeidet Orphanet har utviklet et kodeverk som er spesifikt for sjeldne diagnoser (Orpha-koder, www.orpha.net). Hver sjeldne diagnose (i overkant av 6 000) har i dette kodeverket sin egen unike kode og er satt i system basert på kliniske symptomer. Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) bruker i dag Orpha-koder, blant annet i arbeidet med Sjeldenregisteret. Kodesystemet er også på vei inn i sykehusene, og det arbeides i dag med å integrere Orpha-kodeverket i pasientjournalsystemet DIPS ved Oslo universitetssykehus (OUS).

3.1.3 Norsk register for sjeldne diagnoser

Sjeldenregisteret ved Oslo universitetssykehus (OUS) er et landsdekkende oversiktsregister for personer med sjeldne diagnoser i Norge. Hovedformålet med registeret er å opparbeide en oversikt over sjeldne diagnoser i Norge til bruk i forskning, herunder rekruttering til kliniske studier og bedring av helsetjenester. Registeret inneholder i dag personalia og diagnoseinformasjon om personer med sjeldne diagnoser og benytter Orpha-koder (Muskelregisteret, 2021).

3.1.4 Muskelregisteret

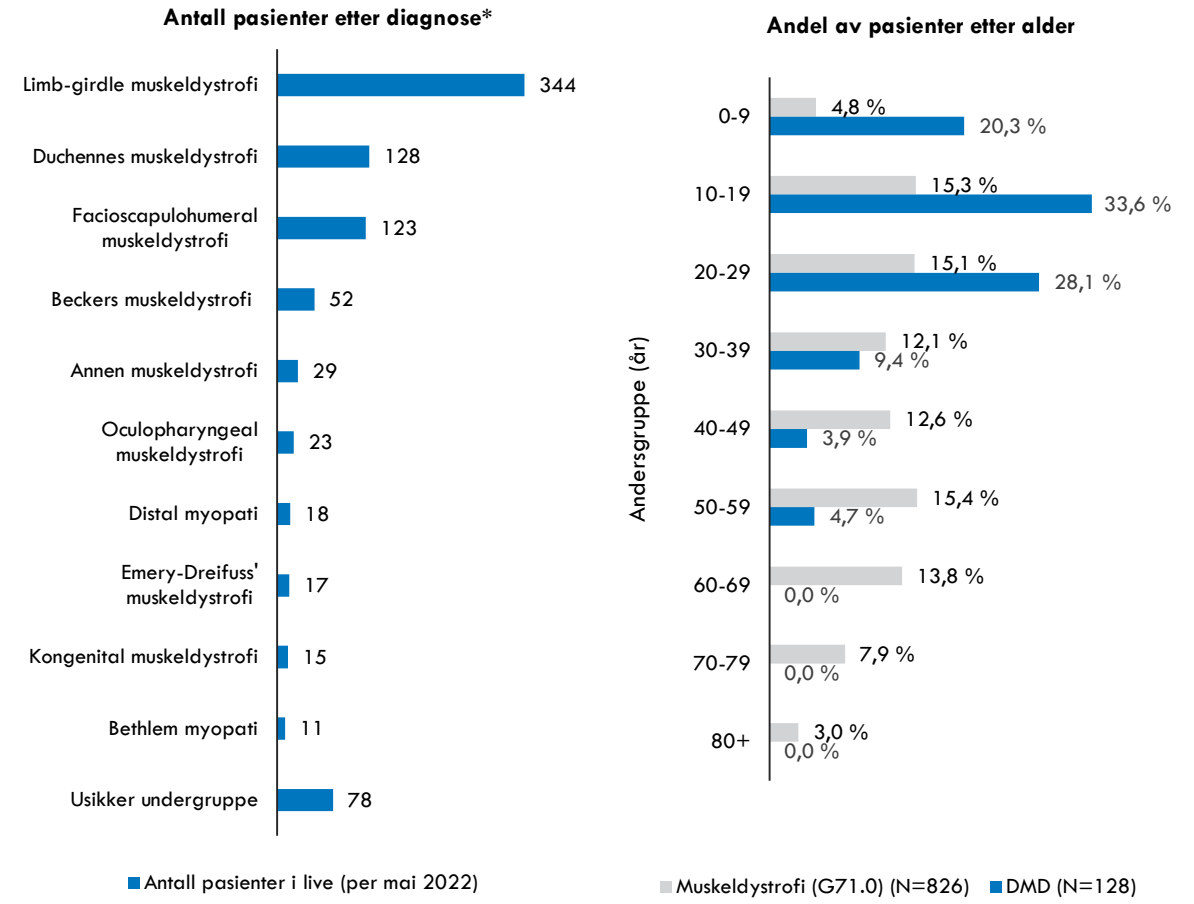
Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer (Muskelregisteret) er et nasjonalt register for genetisk betingete nevromuskulære sykdommer og dekker både nevropatier, muskelsykdommer og spinal muskelatrofi. Selv om diagnosene som er inkludert i registeret kan være ganske ulike, har de også en rekke fellestrekk når det gjelder utredning, behandling og oppfølgning. Registeret har som mål å forbedre kvaliteten på diagnostikk og behandling, tilstrebe et likeverdig helsetjenestetilbud, gi oversikt over sykdomsforekomst i landet, samt bidra til forskning, internasjonalt samarbeid og kunnskapsspredning (Muskelregisteret, 2021). I 2020 ble det anslått at Muskelregisteret samlet sett hadde en dekningsgrad[1] på 60 prosent (Muskelregisteret, 2021), men representanter fra registeret oppgir at den er langt høyere for enkelte diagnosegrupper. For Duchennes antas dekningsgraden å være særlig høy, og registeret dekker trolig de aller fleste tilfellene i Norge (bekreftet gjennom muntlig kommunikasjon med Muskelregistret).

Som diskutert tidligere kan det være krevende å skille ut Duchennes fra den generelle diagnosekoden for muskeldystrofi (G71.0). For å få en bedre forståelse av kjennetegnene ved de ulike muskeldystrofiene, har vi innhentet data både for Duchennes og de andre diagnosene som inngår i G71.0. Uttrekket inkluderer alle personer som er registrert i Muskelregisteret (2008 til mai 2022) som var i live per mai 2022.

Av de 826 personene som var registrert med diagnosekoden muskeldystrofi (G71.0) var 128 registrert med Duchennes. Sammenlignet med pasientene innen de andre typene muskeldystrofi er pasientene med Duchennes betydelig yngre (Figur 10). Omtrent en tredel av de med Duchennes er mellom 10 og 19 år, og under 10 prosent er over 30 år. Personer med diagnosekoden muskeldystrofi er derimot nokså jevnt fordelt mellom ulike aldersgrupper, og omtrent 65 prosent er over 30 år.

[1] Beregnet som antall pasienter i registeret delt på estimert antall pasienter i Norge med de aktuelle sykdommene. Antall personer med sykdommene er estimert med utgangspunkt i prevalensstudier.

Figur 10: Kjennetegn ved personer med muskeldystrofi (G71.0) registrert i Muskelregisteret, 2008-mai 2022



Datakilde: Muskelregisteret. Merknad: Inkluderer kun pasienter som ikke var registrert døde per mai 2022. Antall personer med myofibrillær myopati er ikke oppgitt fordi det er færre enn fem personer som er registrert med denne diagnosen i Norge. Fordeling per aldersgruppe for de ulike diagnosene er presentert i Vedlegg A. *merk: Samme pasient kan være registrert med flere diagnoser.

3.2 Personer med Duchennes muskeldystrofi i Norge

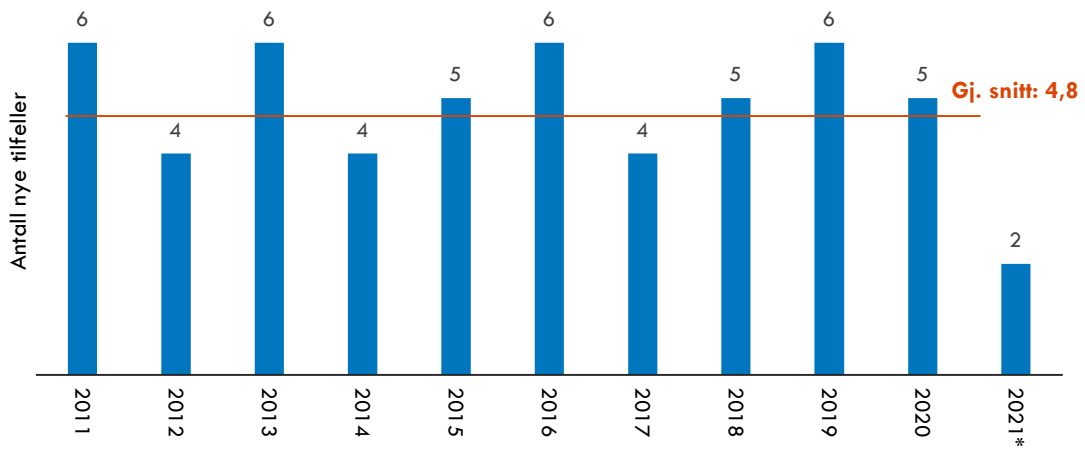
Muskelregisteret er trolig den beste datakilden for å beskrive personer med Duchennes i Norge, og registeret opplyser at dekningsgraden for Duchennes er høy sammenlignet med andre diagnosegrupper. Per mai 2022 hadde registeret informasjon om 128 personer[2] som var i live med Duchennes.

3.2.1 Antall nye tilfeller

Antall årlige nye tilfeller av Duchennes i Norge har variert mellom 4 og 6 i perioden 2011 til 2020 (Figur 11). Dette tilsvarer omtrent 1 person med Duchennes per 6 000 levendefødte guttebarn. I 2021 ble det derimot kun registrert to nye tilfeller. Det er uklart om dette kun er tilfeldig, eller om registreringen har blitt påvirket av covid-19-pandemien og redusert aktivitet i sykehusene i 2020/2021.

[2] En pasient ble ekskludert fra uttrekket ettersom det ble antatt at pasienten var feilregistrert med Duchennes (grunnet høy alder, > 70 år).

Figur 11: Antall nye tilfeller av DMD i Norge, 2011 – 2021*



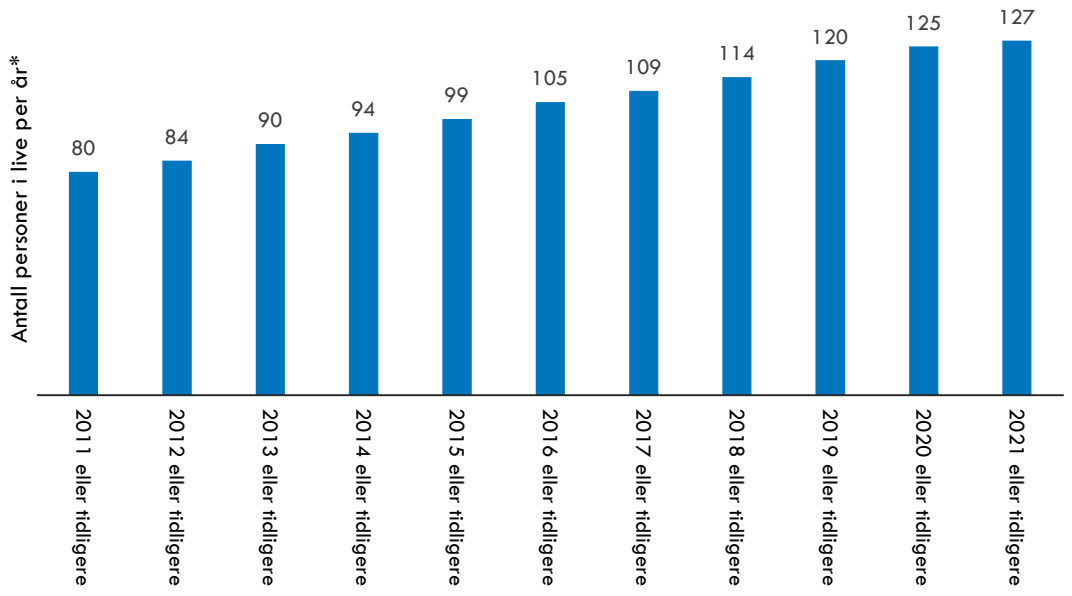
Datakilde: Muskelregisteret. Merknad: *Det er uklart om det lave tallet er tilfeldig, eller om registreringen har blitt påvirket av covid-19-pandemien og redusert aktivitet i sykehusene i 2021.

3.2.2 Antall personer med Duchennes muskeldystrofi i Norge i dag

I mai 2022 inneholdt Muskelregisteret informasjon om 128 personer som var i live etter å tidligere ha fått diagnosen Duchennes (punktprevalens per mai 2022). For å synliggjøre utviklingen i antall pasienter per år (punktprevalensen ved utgangen av året) har vi benyttet punktprevalensen per 2022, og trukket ut antall nye tilfeller per år (Figur 12). Vi har ikke hatt tilgang til dødsdato (eller dødsår) og kan derfor ikke beregne en eksakt prevalens per år. Prevalensen per år vil være høyere i enkelte av årene enn det som er illustrert i Figur 12 ettersom pasienter kan ha dødd i løpet av perioden. Veksten vil også være noe mindre enn indikert. Figur 12 gir imidlertid et forholdsvis godt bilde av utviklingen i perioden 2011-2021 ettersom svært få av de registrerte pasientene døde i perioden. Av de som er registrert med Duchennes i Muskelregisteret er kun 11 personer døde i dag, og tidspunktet for disse dødsfallene vil derfor ha begrenset betydning for prevalensen i perioden 2011 til 2021. Samtidig kan også mer komplett registering i nyere tid påvirke fremstillingen av tallene.

Globale prevalensestimater av Duchennes er noe høyere enn i Norge, med 7,1 tilfeller per 100 000 innbyggere for menn (Crisafulli, et al., 2020). For Norge innebærer dette en prevalens for menn på omtrent 192 tilfeller (befolkningstall fra 2020), det vil si femti prosent flere tilfeller enn det som er registrert i Muskelregisteret (Statistisk Sentralbyrå, 2022). Prevalenstallene er usikre ettersom at Duchennes kan forveksles med andre muskelsykdommer, og det er usikkert om den faktiske utbredelsen er høyere eller lavere i andre land enn Norge.

Figur 12: Antall personer i live med DMD per mars 2022 (punktprevalens) fratrukket antall nye tilfeller per år*

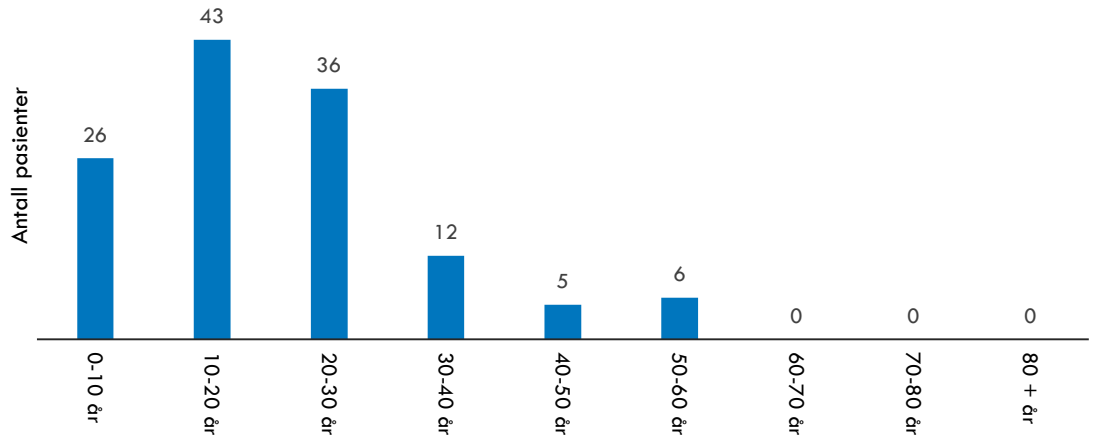


Datakilde: Muskelregisteret. *Merknad: Vi har ikke hatt tilgang til dødsdato/år. Antall personer i live per år vil derfor for noen av årene være noe høyere enn det som er indikert i figuren. Dette skyldes at noen pasienter kan ha vært i live i noen av årene, men registrert som døde per 2022 (merk: figuren er baser på tall fra mars 2022). Økt dekningsgrad i registret kan også påvirke utviklingen og tallene må tolkes med varsomhet.

3.2.3 Aldersfordeling

De fleste personer som var registrert med Duchennes i mai 2022 var mellom 0 og 30 år (Figur 13). Et fåtall av personene var over 30 år (18 prosent), og ingen var eldre enn 60 år.

Figur 13: Aldersfordeling. Antall personer registrert med DMD i mai 2022.

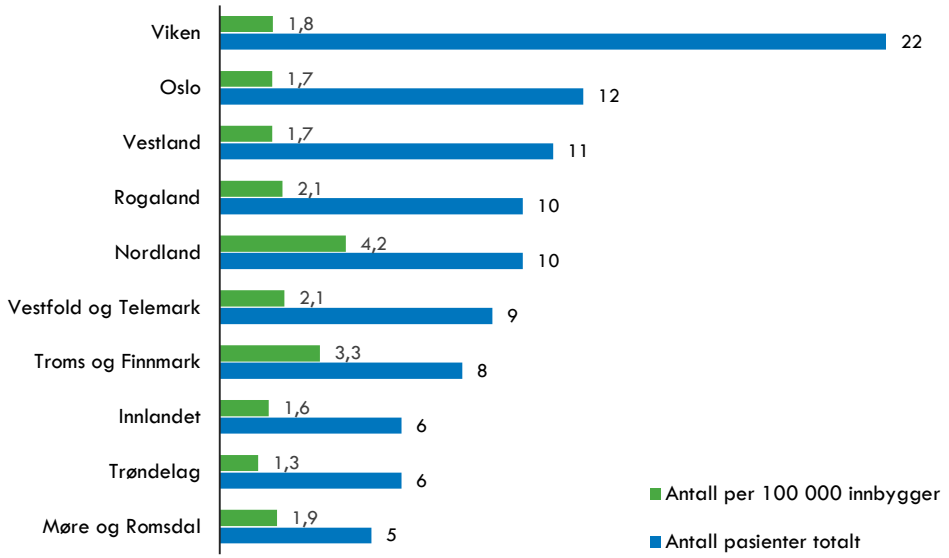


Datakilde: Muskelregisteret. Merknad: Én person var registrert i aldersgruppen 70-80 år. Muskelregisteret opplyser at dette trolig er en feilregistrering, og personen er derfor tatt ut av datagrunnlaget.

3.2.4 Geografisk fordeling

I Figur 14 presenteres antall pasienter (totalt og per 100 000 innbygger) registrert i Muskelregistret i perioden 2008 til 2021, fordelt etter bostedsfylke. Som det kommer frem av figuren er det små forskjeller mellom fylkene når man justerer for innbyggertall. Tallene er noe høyere for Nordland og Troms og Finnmark enn de andre fylkene, men dette kan skyldes at det er få observasjoner.

Figur 14: Bostedsfylke ved registreringstidspunkt (2008-2021)*



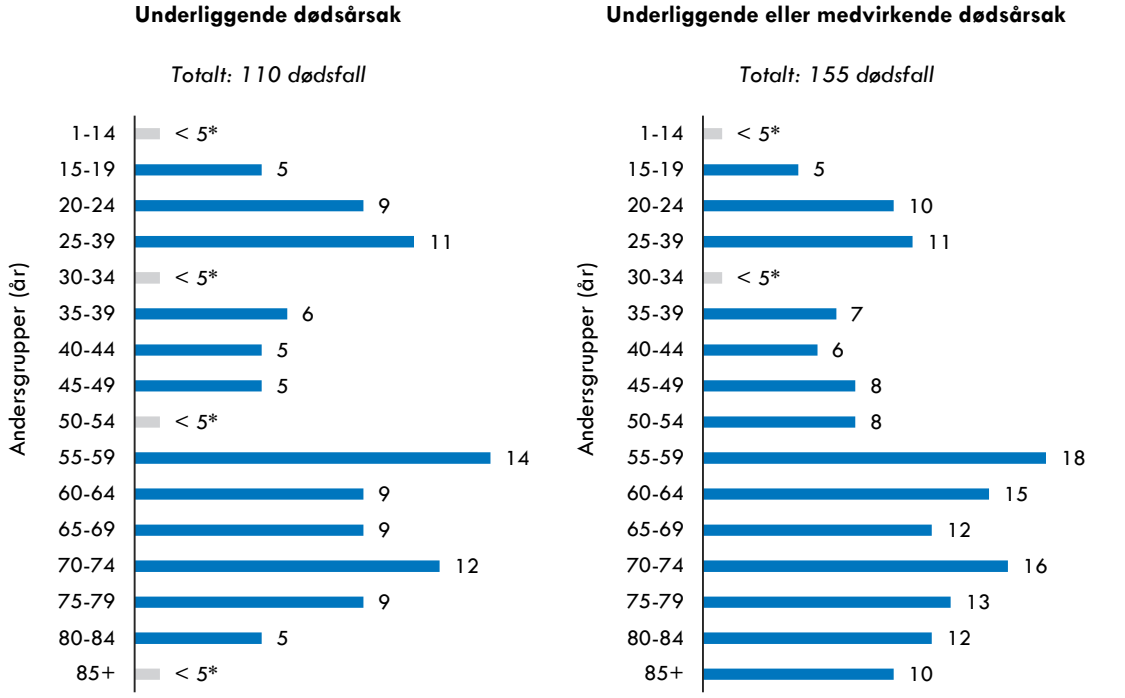
Datakilde: Muskelregisteret. Merknad: * *På grunn av mulighet for bakveisidentifisering er pasienter fra fylker med få registrerte tilfeller ekskludert

3.3 Dødsfall forårsaket av muskeldystrofi

Dødsårsaksregisteret inneholder opplysninger om dødsårsak for alle personer som på dødstidspunktet oppholdt seg i Norge og personer som døde i utlandet, men var registrert som bosatt i Norge. I statistikken skilles det mellom underliggende og medvirkende dødsårsak. Med underliggende dødsårsak menes den sykdommen eller skaden som startet en rekke av sykelige tilstander som førte direkte til døden (World Health Organization, 2016). Med medvirkende dødsårsak menes andre sykdommer eller tilstander som har bidratt til dødsfallet, men som ikke står i direkte årsaksforhold til den underliggende dødsårsaken (Pedersen & Lycke, 2015).

Fra Dødsårsaksregisteret har vi innhentet tall for antall dødsfall i perioden 2010 til 2020 der muskeldystrofi (G71.0) var registrert som underliggende dødsårsak og underliggende eller medvirkende dødsårsak. Begrenset detaljeringsnivå i kodeverket gjør at vi ikke kan skille ut dødsfall som skyldes Duchennes direkte fra statistikken. Antall dødsfall for hele gruppen fordelt etter aldersgrupper er presentert i Figur 15. I perioden var det totalt 155 dødsfall der muskeldystrofi var den underliggende eller medvirkende dødsårsaken. For hele muskeldystrofi-gruppen samlet skjer om lag 2 av 3 dødsfall blant personer over 50 år. For Duchennes vet vi imidlertid at svært få personer lever til de er 50 år eller eldre, og internasjonale studier indikerer at forventet levealder for personer med Duchennes som er født etter 1990 er 28,1 år (Broomfield, et al., 2021). Studiene viser videre at det har vært en stor økning i forventet levealder de siste tiårene. Personer med Duchennes født før 1970 hadde en forventet levealder på 18,3 år, og de som ble født mellom 1970 og 1990 hadde en forventet levealder på 24 år (Broomfield, et al., 2021). Bedret behandlingstilbud og bedre oppfølging av pasientgruppen har bidratt til økningen i forventet levealder (Annexstad, 2011).

Figur 15: Antall dødsfall forårsaket av muskeldystrofi (G71.0) fordelt etter alder, 2010-2020*



Datakilde: Muskelregisteret. Merknad: *Observasjoner med færre enn fem personer er utlatt fra figuren grunnet muligheter for bakveisidentifisering (grå søyler er for illustrative hensyn)

3.4 Kontakter med primær- og spesialisthelsetjenesten

Dagens kodeverk gjør det som nevnt utfordrende å identifisere personer med Duchennes i norske helseregistre uten kobling med Muskelregistret. Det kan likevel være nyttig å beskrive den brede gruppen av pasienter med en muskeldystrofi (G71.0) for å få en forståelse for helsetjenestebruken til pasientene. I det følgende beskrives bruken av helsetjenester for pasienter med muskeldystrofi basert på data fra HELFOs KUHR register (fastlege og legevakt og avtalespesialister) og Norsk pasientregister (NPR) (episoder i sykehus). Analysene er begrenset til følgende pasienter:

- KUHR: Gutter/menn under 40 år med minst én episode hos avtalespesialist/privat psykolog der G71.0 var hoveddiagnosen i perioden 2010-2021.
- NPR: Episoder i sykehus der G71.0 var registrert som hoveddiagnose, hele utvalget og undergruppe av gutter/menn under 40 år.

Ved estimering av kostnader i helsetjenesten, som er nærmere beskrevet i kapittel 4, tar vi utgangspunkt i disse dataene, og gjør forutsetninger om hvilken andel av ressursbruken som kan tilskrives pasienter med Duchennes.

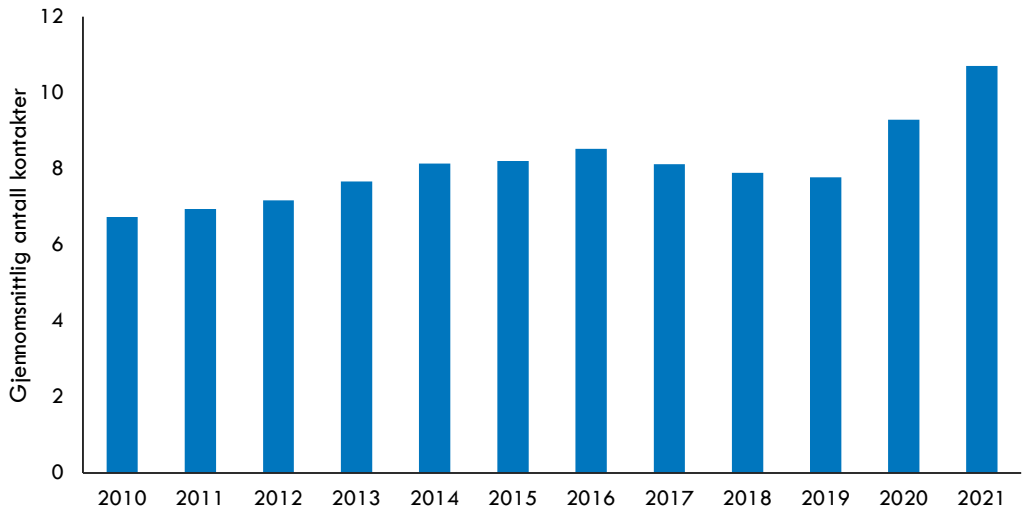
3.4.1 Ressursbruk i primærlegetjenesten (KUHR)

Gjennomsnittlig antall kontakter med primærlegetjenesten (fastleger og legevakt) for utvalget slik definert over har økt i perioden 2010-2021 (Figur 16). I 2019 hadde pasientene i gjennomsnitt i overkant av syv kontakter med primærlegetjenesten. Til sammenligning hadde gutter/menn i Norge i gjennomsnitt 2,2 kontakter med fastlegen i 2019 (Statistisk Sentralbyrå, 2022). Gjennomsnittlig antall kontakter har økt i 2020 og 2021, men koronapandemien kan ha påvirket besøksmønsteret, og data fra disse årene må derfor tolkes med forsiktighet.

Figur 17 viser fordelingen av antall pasienter fordelt på antall kontakter med primærlegetjenesten i 2019, for gutter/menn under 40 år med en G71.0-diagnose. De fleste pasientene har 1-4 kontakter, men en betydelig andel av pasientene har flere enn fire besøk, og pasientene med flest besøk har i overkant av 60 besøk i 2019.

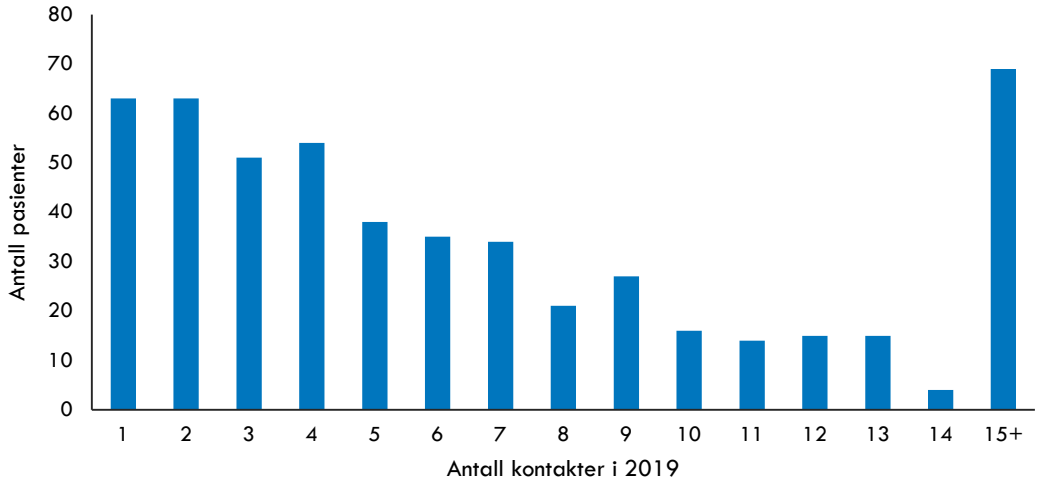
De vanligste diagnosene[3] som pasienter oppsøker primærlegetjenesten for er sykdommer i nervesystemet (den uspesifikke ICPC-2 koden N99) og kontakt/undersøkelse for administrativt formål (ICPC-2 A97). Tabell 2 viser de vanligste diagnosene registret for pasientgruppen.

Figur 16: Gjennomsnittlig antall kontakter med primærlegetjenesten (fastlege og legevakt), 2010-2021



Datakilde: HELFO. Analyse: Oslo Economics

Figur 17: Antall pasienter fordelt etter antall kontakter med primærlegetjenesten (fastlege og legevakt), 2019



Datakilde: HELFO. Analyse: Oslo Economics

[3] I noen tilfeller er det registrert flere diagnoser for én kontant med fastlege/legevakt. I presentasjon av tallene har vi benyttet hoveddiagnosen.

Tabell 2: De 10 vanligste hoveddiagnoser for kontakt med primærlegetjenesten

Diagnosekode	Diagnose	Antall besøk tilknyttet diagnosen i 2019
N99	Sykdom i nervesystemet	1083
A97	Kontakt/undersøkelse for administrativt formål	457
A99	Helseproblem/sykdom ikke spesifisert/lokalisert	139
L99	Muskel- og skjelettsykdom	129
R74	Akutt øvre luftveisinfeksjon	74
N88	Epilepsi	68
D01	Abdominalsmerte/krampe generell	63
L19	Muskel symptomer/plager	L19
A29	Generelle symptomer/plager	47
A98	Individforebyggende tiltak	44

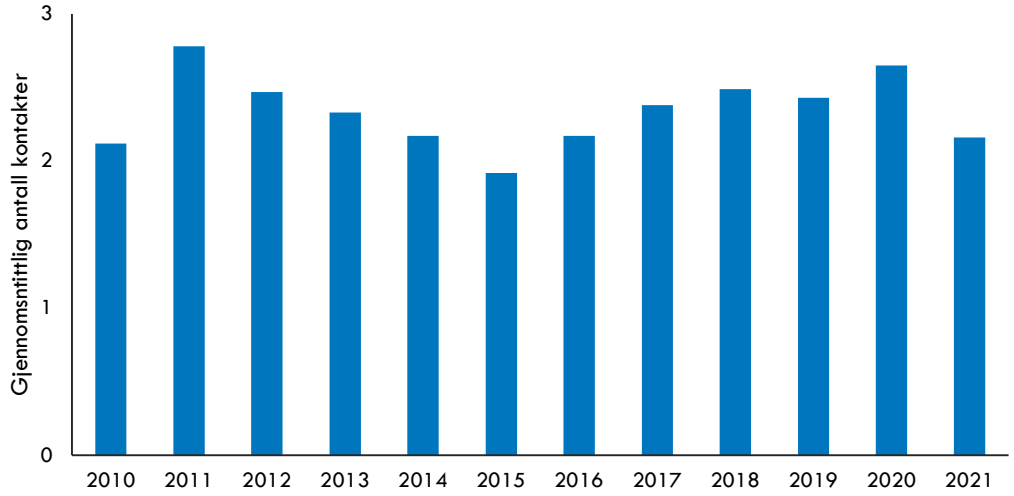
Datakilde: HELFO. Analyse: Oslo Economics

3.4.2 Ressursbruk hos avtalespesialister (KUHR)

I 2019 hadde gutter/menn med en G71.0-diagnose i gjennomsnitt 2,4 kontakter med en avtalespesialist[4] (Figur 18). Gjennomsnittlig antall kontakter med avtalespesialist har ligget på omtrent 2-3 kontakter i året i perioden 2010-2021.

Figur 19 viser fordelingen av antall pasienter fordelt på antall kontakter med avtalespesialister i 2019, for gutter/menn under 40 år med en G71.0-diagnose. De fleste pasientene hadde kun én kontakt med en avtalespesialist i 2019.

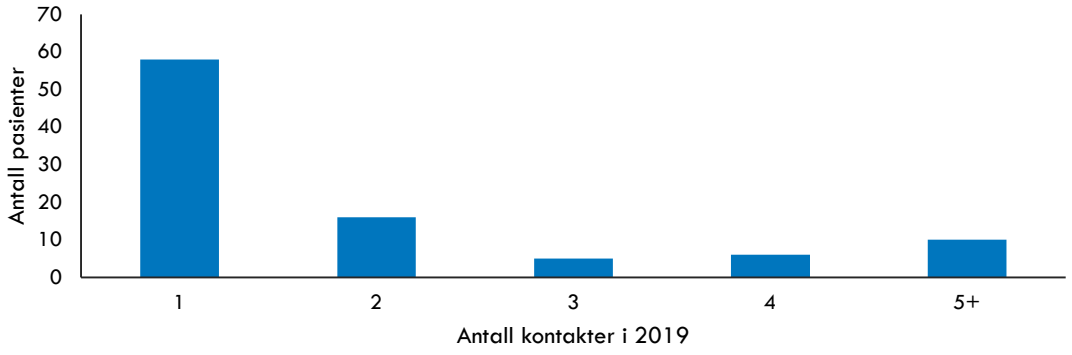
Figur 18: Gjennomsnittlig antall kontakter med avtalespesialist 2010-2021



Kilde: HELFO. Analyse: Oslo Economics

[4] Avtalespesialister inkluderer her spesialister i barnesykdommer, fysikalsk medisin og rehabilitering, gynekologi, hudlege, indremedisin, kirurgi, nevrologi, psykiatri, revmatologi, øre-nese-hals og øyelege, samt spesialister med uoppgitt spesialisering. Psykologer inngår ikke i gruppen.

Figur 19: Antall pasienter fordelt etter antall kontakter med avtalespesialister (2019)



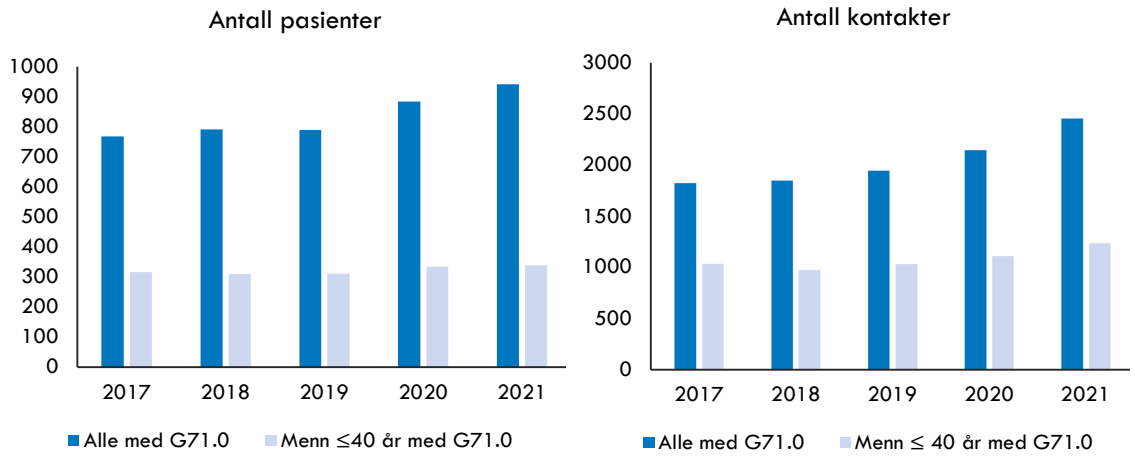
Datakilde: HELFO. Analyse: Oslo Economics

3.4.3 Ressursbruk i somatiske sykehus (NPR)

Fra Helsedirektoratets offentlige statistikkløsning (NPR kuben) har vi innhentet data fra Norsk Pasientregister som viser antall pasienter og antall kontakter i somatiske sykehus for perioden 2017-2019. Vi har hentet ut tall for alle besøk relatert til en G71.0-diagnose, og alle besøk relatert til en G71.0-diagnose for menn under 40 år.

I 2019 var det 310 gutter/menn under 40 år som var i kontakt med et somatisk sykehus relatert til en G71.0-diagnose (Figur 20). De 310 pasientene hadde til sammen 1032 kontakter (3,3 gjennomsnittlig antall kontakter per pasient). Til sammenligning var det 789 pasienter totalt som var i kontakt med et somatisk sykehus i 2019 med en G71.0-diagnose, med til sammen 1947 kontakter (2,5 kontakter i gjennomsnitt per pasient).

Figur 20: Pasienter og kontakter* i somatiske sykehus 2017-2021



Datakilde: NPR kuben. Analyse: Oslo Economics

4. Samfunnskostnader forbundet med Duchennes muskeldystrofi

Duchennes fører hvert år til betydelige kostnader for helsetjenesten, kommunene og samfunnet generelt. Sykdommen har betydning ikke bare for helsetjenesten, men gir negative virkninger også på andre samfunnsområder. Vi anslår de årlige kostnadene i helsetjenesten forbundet med Duchennes til om lag 75 millioner kroner. I tillegg påføres samfunnet om lag 125 millioner kroner i indirekte kostnader (tapt verdiskapning grunnet fravær fra arbeid og tidlig død, uformell pleie og skattefinansiering). Den største samfunnskostnaden forbundet med Duchennes er knyttet til tapte leveår og tapt livskvalitet. Denne kostnaden er anslått til 500 millioner kroner. Anslagene presentert i dette kapittelet viser videre at det er store kostnader utenfor spesialisthelsetjenesten, samt at byrden for omsorgspersoner er stor.

Samfunnskostnadene forbundet med Duchennes inkluderer kostnader i helse- og omsorgstjenesten, indirekte kostnader (tapt verdiskapning grunnet fravær fra arbeid og tidlig død, uformell pleie, skattefinansieringskostnader) og verdien av tapte leveår og heletap (tapt livskvalitet). I det følgende presenteres forutsetninger og kostnadsberegninger for de tre hovedgruppene av kostnader. For en detaljert beskrivelse av beregningene vises det til Vedlegg A.

4.1 Tidligere studier av kostnader knyttet til Duchennes muskeldystrofi

Gjennom vår litteraturgjennomgang (avgrenset til publikasjoner publisert etter 2012) har vi identifisert fem studier som beskriver samfunnskostnader forbundet med Duchennes og pasientpopulasjonen i Norge (Tabell 3). To av studiene er systematiske oversikter og inkluderer internasjonale erfaringstall fra flere land, mens to er enkeltstudier fra Norge. Vi har også inkludert en internasjonal, kryss-seksjonell studie. De systematiske oversiktene beskriver kostnader av sykdommen, både generelt og for pårørende og/eller omsorgspersoner. Ingen av de identifiserte studiene belyser de samlede samfunnskostnadene forbundet med Duchennes.

Landfeldt mfl. gjennomførte i 2018 en systematisk litteraturgjennomgang der de inkluderte 21 studier av pårørendebyrde forbundet med Duchennes (Landfeldt, et al., 2018). Ryder mfl (2017) beskriver behandling, progresjon, alvorlighet og livskvalitet blant personer med Duchennes basert på 51 studier (Ryder, et al., 2017). I Landfeldt mfl. (2014) estimeres totale kostnader knyttet til sykdomsbyrde og økonomisk byrde ved Duchennes (Landfeldt, et al., 2014). De to studiene fra Norge beskriver kjennetegn og kliniske karakteristika ved pasientene (Annexstad, 2011), (Rasmussen, et al., 2012).

Tabell 3: Gjennomgåtte studier i litteraturgjennomgangen

Forfatter, år	Tittel	Setting(s)
Landfeldt et al., 2018	Duchenne muscular dystrophy and caregiver burden: a systematic review	Canada, Taiwan, USA, Italia, Storbritannia, Nederland, Brasil, Tyskland, India, Bulgaria, Frankrike, Ungarn, Spania, Sverige og Australia
Ryder et al., 2017	The burden, epidemiology, costs and treatment for Duchenne muscular dystrophy: an evidence review	Australia, Belgia, Canada, Frankrike, Tyskland, Italia, Israel, Spania, Sverige, Storbritannia, USA og Norge
Landfeldt et al., 2014	The burden of Duchenne muscular dystrophy	Tyskland, Italia, Storbritannia og USA
Annexstad et al., 2019	Molecular and Clinical Characteristics of a National Cohort of Paediatric Duchenne Muscular Dystrophy Patients in Norway	Norge
Rasmussen et al., 2012	Neuromuscular disorders in children in South-Eastern Norway	Sør-Øst Norge

Kilde: Studier identifisert som en del av litteraturgjennomgangen, sammenstilt av Oslo Economics

Kostnader og livskvalitet for pasienter og omsorgspersoner varierer med sykdomsforløpet

Flere av studiene beskriver hvordan utvikling i kostnader og livskvalitet endres når sykdomsbildet også endres. Fordi sykdommen er progressiv, øker oppfølgingsbehovet etter hvert som sykdommen utvikler seg. Dette innebærer økte kostnader og redusert livskvalitet ved forverring av sykdommen.

Direkte helsetjenestekostnader

Ryder mfl. (2017) anslår de direkte helsetjenestekostnadene forbundet med Duchennes til mellom £4 420 (stadium 1) og £68 968 (stadium 5) per pasient (2013-tall) (Ryder, et al., 2017). Forfatterne beskriver videre at kostnadene øker med 5.7 ganger fra tidlig ambulatorisk fase til ikke-ambulatorisk fase.

I sin studie fra 2014 estimerer Landfeldt mfl. (2014) direkte helsetjenestekostnader til mellom $23 920 og $54 270 (2012-tall) per pasient. Dette er 7 til 16 ganger høyere enn gjennomsnittlige helsekostnader. Dersom indirekte kostnader inkluderes, anslår kostnadene til mellom $80 120 og $120 910 per pasient (Landfeldt, et al., 2014).

Kostnader for pårørende og uformell pleie

Landfelt mfl. (2018) finner at mellom 21 og 50 prosent av omsorgspersonene har sluttet å arbeide, i tillegg til at andelen som har redusert arbeidsdeltakelse er mellom 27 og 43 prosent (Landfeldt, et al., 2018). Videre finner de at omsorgspersoner bruker mellom 14 og 74 timer i uken på pleie.

Tidligere har Landfelt mfl. (2014) funnet at andelen omsorgspersoner som har redusert produktivitet, og ikke kan utføre daglige aktiviteter, er mellom 34 prosent og 42 prosent (Landfeldt, et al., 2014). Fritidstapet per uke er anslått til mellom 33 og 44 timer. Videre finner de at gjennomsnittlig husholdningsbyrde (egenbetaling/-andel, tapt inntekt, tapt fritid og redusert livskvalitet) er på mellom $58 440 og $71 900 (2012-tall). Også her øker kostnadene i takt med at sykdommen progredierer, der 1) pasienter i sen ambulatorisk tilstand har 38 prosent høyere husholdningsutgifter enn de i tidlig ambulatorisk tilstand, 2) pasienter i tidlig ikke-ambulatorisk tilstand har 181 prosent høyere husholdningsutgifter enn de i tidlig ambulatorisk tilstand og 3) pasienter i tidlig ikke-ambulatorisk tilstand har 191 prosent høyere husholdningsutgifter enn de i tidlig ambulatorisk tilstand.

Redusert helserelatert livskvalitet

Personer med Duchennes lever flere år med redusert livskvalitet i tillegg til at sykdommen har betydning for livskvaliteten til pårørende og/eller omsorgspersoner.

Landfelt mfl. (2014) rapporterer om en gjennomsnittlig helserelatert livskvalitet for pasienter på mellom 0,43 og 0,52, noe som er langt lavere enn for den generelle befolkningen (Landfeldt, et al., 2014). For tidlig ambulatorisk fase oppgis den helserelaterte livskvaliteten å være 0,75, for sen ambulatorisk tilstand 0,65, for tidlig ikke-ambulatorisk fase 0,24 og for sen ikke-ambulatorisk fase 0,15. For en nærmere beskrivelse av måling av helserelatert livskvalitet, se kapittel 4.5.

I 2018 rapporterte Landfeldt mfl. (2018) om en gjennomsnittlig livskvalitet for omsorgspersoner på mellom 0,71 og 0,87 målt ved instrumentet EQ-5D-3L. Tilsvarende er livskvalitet målt til mellom 0,74 og 0,81 ved bruk av instrumentet Visuell Analog Skala (VAS). Pårørendekostnader er i hovedsak forbundet med svekket helserelatert livskvalitet, dårlig søvnkvalitet, redusert familefunksjon, depresjon, smerte, stress, seksuell dysfunksjon og/eller dårligere selvfølelse og påvirkning på arbeidsliv og produktivitet (Landfeldt, et al., 2018).

4.1.1 Behov for lokale kostnadsestimater

Det finnes per i dag ingen norske studier som beskriver kostnadene forbundet med Duchennes. Ved å se til studier fra andre land kan man få en bedre forståelse av kostnadene og sykdomsbyrden, men tall fra utlandet er som regel lite representative for norske forhold. Kostnader og ressursbruk er nært knyttet til behandling- og omsorgstilbud, samt andre velferdsordninger i landet. Oppgavefordeling, organisering, finansering og personellsammensetning varierer, og kostnadene er derfor ikke nødvendigvis sammenlignbare på tvers av land. Det er derfor behov for nasjonale data og estimater for å bedre forstå virkningene av sykdommen lokalt.

4.2 Kostnadsvirkninger av Duchennes muskeldystrofi i et samfunnsperspektiv

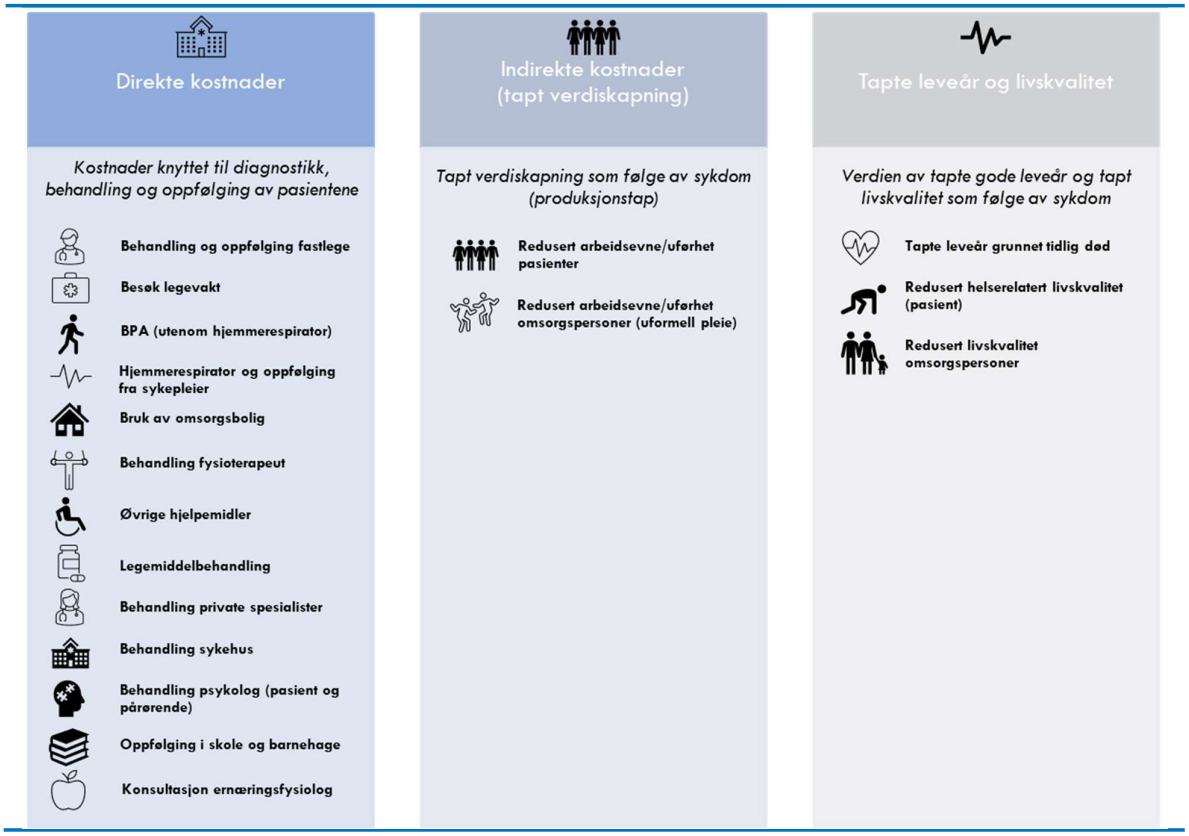
Tidligere studier av kostnadene forbundet med Duchennes inkluderer kun deler av samfunnskostnadene forbundet med sykdommen. Så langt vi vet er det ikke publisert noen studier som beskriver de samlede virkningene av sykdommen. Internasjonal forskning er særlig rettet mot kostnader i helsetjenesten og for omsorgspersoner.

Diagnostiske undersøkelser, behandling, oppfølging og rehabilitering og habilitering knyttet til Duchennes medfører direkte kostnader for helse- og omsorgstjenesten. Kostnadsvirkningene omfatter likevel langt mer enn

de direkte helsetjenestekostnadene, og sykdommen medfører kostnader for andre tjenester og samfunnsområder. Mange har behov for ulike type hjelpemidler (rullestol, hjemmerespirator, personløfter mm.), andre kommunale tjenester (personlig brukerstyrt assistent (BPA), pedagogisk psykologisk tjeneste (PPT), omsorgsbolig mm.) og det kan være behov for tilpasninger i hjemmet. Sykdommens alvorlighet gjør at personer med Duchennes i liten grad har mulighet til å stå i jobb, og dermed bidra til verdiskapningen i samfunnet. Samtidig lever personer med Duchennes et forkortet liv med redusert livskvalitet, noe som innebærer et helsetap. Ettersom guttene som rammes av Duchennes har så begrenset funksjonsevne og redusert livskvalitet, medfører sykdommen også betydelige konsekvenser for de pårørende. Dette kan være i form av reduserte muligheter til å delta i arbeidslivet, økt bruk av helsetjenester (f.eks. psykologtjenester) og redusert livskvalitet. Alle disse virkningene inngår i samfunnskostnadene ved Duchennes.

For å belyse de samlede samfunnskostnadene ved Duchennes har vi gruppert kostnadsvirkningene etter tre hovedgrupper (Drummond, et al., 2015): 1) direkte kostnader, 2) indirekte kostnader og 3) verdien av tapte leveår og tapt livskvalitet (Figur 21). De direkte kostnadene er kostnader som direkte kan tilskrives sykdommen, og omfatter kostnader knyttet til diagnostikk, behandling og oppfølging av pasientene. De indirekte kostnadene omfatter produksjonstapet, eller tapt verdiskapning, som følge av at pasientene selv ikke kan jobbe og at sykdommen reduserer arbeidsevnen til omsorgspersoner. Den siste kategorien inkluderer kostnader som ikke direkte medfører noe bruk av ressurser, men er knyttet til verdien av god helse og gode leveår. Dette omfatter både kostnader for den enkelte pasient, men også for de pårørende.

Figur 21: Gruppering og oversikt over kostnadsvirkninger inkludert i analysen

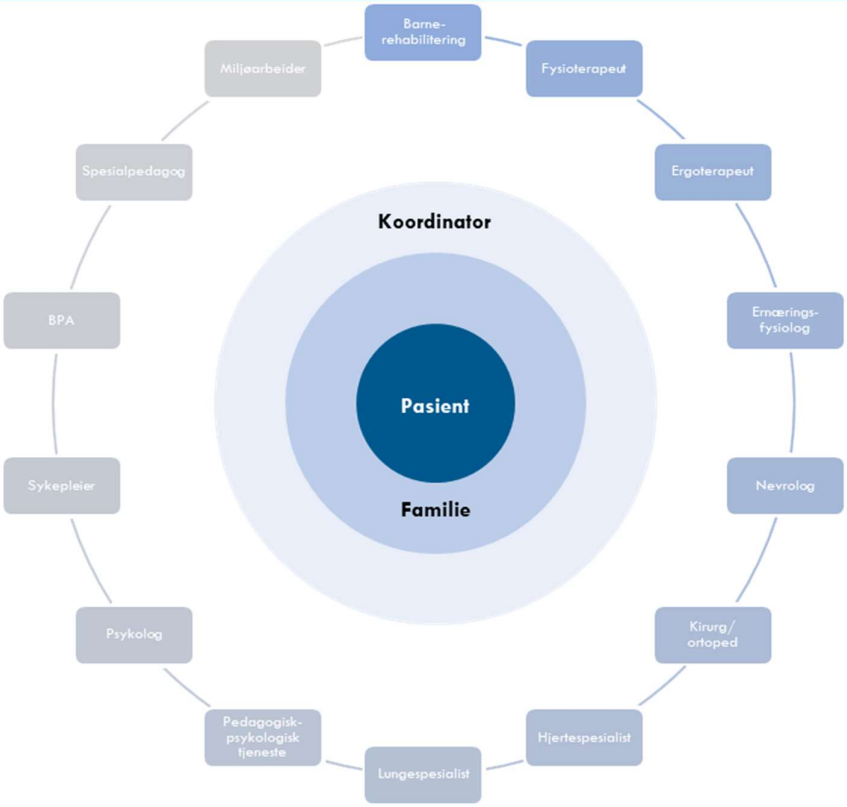


Illustrasjon: Oslo Economics

4.2.1 Behov for tett oppfølging og tverrfaglig involvering

Som beskrevet tidligere krever Duchennes tett oppfølging fra en rekke ulike aktører (illustrert i Figur 22). Sykdommens alvorlighet gjør at det er behov for tverrfaglig involvering, og en rekke ulike spesialiteter og yrkesgrupper bør kobles på for å sikre at personer med Duchennes får den oppfølgingen de har behov for. Det komplekse aktørbildet og behovet for oppfølging gjør at sykdommen innebærer ressursbruk knyttet til mange ulike tjenestetilbud. En kartlegging av kostnadene forbundet med Duchennes krever derfor at man belyser kostnadsvirkninger utover spesialisthelsetjenesten.

Figur 22: Behovet for tverrfaglig involvering i behandling og oppfølging av personer med DMD



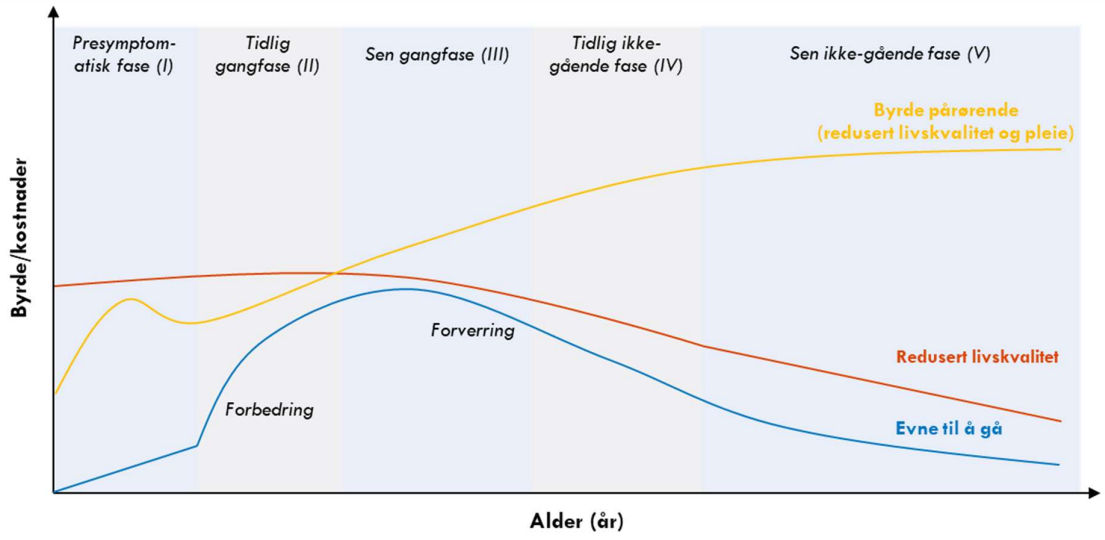
Illustrasjon: Oslo Economics

4.2.2 Endringer i samfunnskostnader gjennom livsløpet

Kostnadene forbundet med Duchennes vil variere gjennom livsløpet. Dette gjelder både kostnadsnivå og hvilke kostnadskomponenter som utgjør den største andelen. I enkelte perioder vil kostnadene i helsetjenesten være særlig høye, mens i andre kan forbruket av andre tjenester utgjøre den viktigste kostnaden. Hvordan pårørende og omsorgspersoner blir påvirket vil også kunne endre seg over tid. Typisk vil det være en sammenheng mellom sykdomsstadium (fase av Duchennes) og ulike kostnadselementer. Denne sammenhengen er illustrert i Figur 23 og beskrevet i det følgende.

Helserelaterte livskvalitet for personer med Duchennes vil variere med sykdommens progresjon (Landfeldt, et al., 2014). I presymptomatisk fase (fase I) er livskvaliteten gjerne på nivå med livskvaliteten blant jevnaldrende, mens etter hvert som sykdommen progredierer faller pasientens livskvalitet betydelig. Som beskrevet tidligere rapporterer Landfeldt m.fl. om en gjennomsnittlig livskvalitet for personer med Duchennes på 0,46 (der 1 representerer perfekt helse, se kapittel 4.5) (Landfeldt, et al., 2014). For tidlig gangfase (fase II) anslås livskvaliteten til 0,75, for sen gangfase (fase III) 0,65, for tidlig ikke-gående fase (fase IV) 0,24 og for sen ikke-gående fase 0,15 (Landfeldt, et al., 2014). For pårørende er det også naturlig å vente at livskvaliteten faller i takt med at sykdommen utvikler seg. Samtidig kan det også være belastende for pårørende i den tidlige fasen, der mye usikkerhet kan skape angst og bekymringer. For pårørende er den gjennomsnittlige livskvaliteten estimert til mellom 0,71 og 0,87 (Landfeldt, et al., 2014).

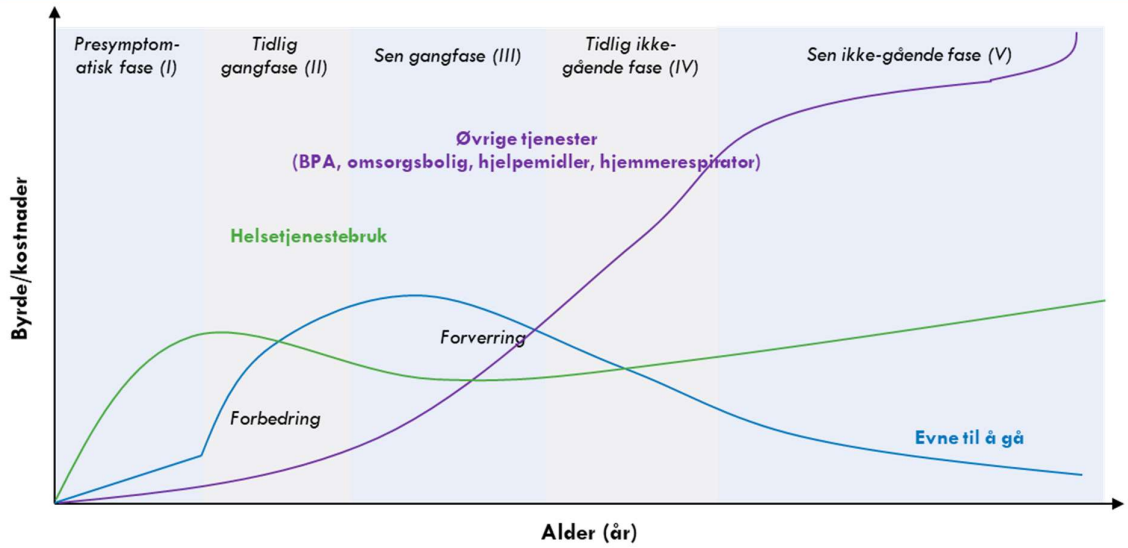
Figur 23: Illustrasjon av virkninger for pasienter og pårørende av DMD over pasientens livsløp



Illustrasjon: Oslo Economics. Merk: figuren er ment som en illustrasjon og reflekterer ikke nødvendigvis faktiske størrelsesforhold

Pasientenes helsetjenestebruk og pleiebehov antas også å være tett knyttet sammen med sykdomsprogresjonen. Kostnadene i helsetjenesten vil typisk være særlig høye i den innledende fasen av sykdommen, da ressursbruken forbundet med utredning og diagnostisering er høy. Kostnadene antas videre å øke etter hvert som sykdomsbildet blir forverret og det er behov for tettere oppfølging i spesialisthelsetjenesten. Bruken av andre omsorgstjenester, som BPA, PPT og ulike hjelpemidler øker også etter hvert som sykdommen utvikler seg. De første årene er kostnadene knyttet til disse tjeneneste trolig begrenset, men etter hvert som pasienten blir eldre og funksjonsevnen blir dårligere øker pleiebehovet.

Figur 24: Illustrasjon av virkninger for helse- og omsorgstjenesten av DMD over pasientens livsløp



Illustrasjon: Oslo Economics. Merk: figuren er ment som en illustrasjon og reflekterer ikke nødvendigvis faktiske størrelsesforhold

4.2.3 Metode for kostnadsberegninger

I denne analysen anslås kostnader basert på gjennomsnittsbetraktninger for pasientene i et enkelt år (såkalt prevalensbasert kostnadsestimering). Dette betyr at vi i analysen inkluderer både pasienter som er i en tidlig fase av sykdomsforløpet, og pasienter i senere faser. Det vil være betydelig variasjon i kostnadene for enkelte pasienter, både hva gjelder kostnadsnivå og hvilke typer kostnader som er dominerende. På grunn av utfordringer med å identifisere personer med Duchennes i registerdataene benytter vi forholdstall og anslag for

ressursbruk kombinert med enhetspriser for å anslå kostnader som kan tilskrives Duchennes. Anslagene for tilskrivbare andeler er basert på internasjonal forskningslitteratur, data fra Muskelregisteret, herunder andelen Duchennes av alle muskeldystrofier og pasientkarakteristika (alders- og kjønnsfordeling for ulike muskeldystrofier), innspill fra eksperter og egne vurderinger. Enhetskostnader er hentet fra offentlige veiledere, forskningslitteraturen og tidligere kostnadsstudier, offentlige utredninger og andre offentlig tilgjengelige datakilder. Usikkerheten i anslagene er belyst ved å bruke kostnadsspenn, og det presenteres for ulike kostnadskomponenter et hovedanslag, lavt anslag (L) og høyt anslag (H). For en nærmere beskrivelse av forutsetningene som ligger til grunn for anslagene vises det til Vedlegg A.

4.3 Kostnader i helse- og omsorgstjenesten

Direkte ostnader i helse- og omsorgstjenesten inkluderer kostnader knyttet til diagnostisering, behandling og oppfølging av personer med Duchennes både i primær- og spesialisthelsetjenesten, og andre kommunale tjenester. Sammenlignet med mange av de andre muskeldystrofiene er Duchennes mer alvorlig, og krevere tettere oppfølging i helse- og omsorgstjenesten. Anslagene for helsetjenestekostnader er utarbeidet med utgangspunkt i data fra HELFO (KUHR) og Norsk pasientregister (NPR).

4.3.1 Behandling og oppfølging i primærlegetjenesten

Sammenlignet med befolkningen generelt, har personer med Duchennes hyppigere kontakt med fastleger, samt flere besøk ved legevakt. Behandlingen av Duchennes er beheftet med plagsomme og til dels alvorlige bivirkninger for mange pasienter, og guttene følges derfor regelmessig opp av lege. Basert på data fra HELFO legger vi til grunn at pasientene i gjennomsnitt har 7,3 konsultasjoner hos fastlege (L = 5, H = 9), og 2 besøk ved legevakten (L = 1, H = 3) knyttet til Duchennes per år. Kostnaden for en fastlegekonsultasjon og et legevaktbesøk er anslått til henholdsvis 625 og 920 kroner basert på egenandeler, refusjoner og øvrige tilskudd. Dette gir et kostnadsanslag for primærlegetjenester på om lag 810 000 kroner per år (L = 520 000, H = 1 100 000).

Tabell 4: Anslag for kostnader ved DMD i primærlegetjenesten, kroner, 2021

	Hovedanslag	Lavt anslag (L)	Høyt anslag (H)
Antall fastlegekonsultasjoner	7,3	5	9
Antall legevaktbesøk	2	1	3
Totale kostnader (kr)	810 000	520 000	1 100 000

Analyse: Oslo Economics. Se Vedlegg A for beskrivelse av forutsetninger

4.3.2 Behandling og oppfølging i spesialisthelsetjenesten

Behandlingen av personer med Duchennes i spesialisthelsetjenesten omfatter både behandling i sykehus og hos private spesialister. Pasientene har behov for regelmessig behandling gjennom hele oppveksten, der målet er å bevare muskelstyrke og -funksjon og forebygge kontrakturer så lenge som mulig. Dette kan inkludere kirurgi, hyppige lungefunksjonsmålinger og hjerteundersøkelser, og behandling av akutt sykdom. Fra Muskelregisterets årsrapport fremgår det at 92 prosent av pasientene følges opp av kardiolog (Muskelregisteret, 2021). I tillegg er det anbefalt at pasientene får årlige lungefunksjonsmålinger (Annexstad, 2011). Kostnadene forbundet med øvrig behandling i sykehus, det vil si innleggelser og polikliniske kontakter, er anslått basert på hyppige brukte DRG-er for Duchennes tilhørende kostnadsvekter (se Vedlegg A). For rehabilitering og habilitering i sykehus er det lagt til grunn to kontakter i året per pasient. Kostnader knyttet til behandling hos private spesialister er beregnet med data fra HELFO. Samlet er kostnadene for behandling og oppfølging i spesialisthelsetjenesten anslått til 4 900 000 kroner per år (L = 3 100 000, H = 6 800 000).

Tabell 5: Anslag for kostnader ved DMD i spesialisthelsetjenesten, kroner, 2021

	Hovedanslag	Lavt anslag (L)	Høyt anslag (H)
Behandling i sykehus			
Innleggelser sykehus	954 523	763 618	1 145 427
Lungefunksjonsmålinger	391 163	195 582	782 327
Hjerteundersøkelser (besøk kardiolog)	415 584	277 056	554 112
Øvrige polikliniske kontakter	1 229 391	983 513	1 475 269
Rehabilitering og habilitering i sykehus	1 591 173	795 587	2 386 760
Sum behandling i sykehus	4 581 843	3 015 355	6 343 895
Behandling private spesialister	310 226	121 182	436 255
Totale kostnader (kr)	**4 900 000**	**3 100 000**	**6 800 000**

Analyse: Oslo Economics. Se vedlegg A for beskrivelse av forutsetninger

4.3.3 Legemidler

Pasienter med Duchennes behandles som regel med glukokortikoider for å gi bedre muskelstyrke og motorisk funksjon på kort sikt. I tillegg har de trolig et høyt forbruk av smertestillende. Legemidlene som brukes i behandlingen av Duchennes er i dag billige, og kostnadene forbundet med denne behandlingen er lav. Vi har lagt til grunn at alle pasienter over 2 år bruker legemiddelet Prednisolon. Anbefalt dose er 0,9 mg/kg (Felleskatalogen, 2022), og vi enhetskostnaden for en pakning er 209 kr (20 mg x 100 tabletter). Samlet utgjør legemiddelkostnader om lag 98 000 kroner per år (L=78 000, 118 000).

Tabell 6: Anslag for legemiddelkostnader knyttet til DMD, kroner, 2021

	Hovedanslag	Lavt anslag (L)	Høyt anslag (H)
Legemiddelkostnader (prednisolon)	98 000	78 000	118 000

Analyse: Oslo Economics. Se vedlegg A for beskrivelse av forutsetninger. Øvrig legemiddelbruk (smertestillende mm.) er ikke inkludert i anslaget ettersom kostnadene forbundet med disse antas å være begrenset.

4.3.4 Øvrige helse- og omsorgstjenester

Det finnes mange hjelpemidler og treningsmåter som er bra for gutter med Duchennes, og mange har tett kontakt med fysioterapeuter (utenfor sykehus), ergoterapeuter, spesialpedagoger, psykologer, og annet støttepersonell. Mange har behov for assistanse i hjemmet, og enkelte bor i omsorgsbolig. I tillegg påløper det kostnader til ulike typer hjelpemidler og tilpasninger, eksempelvis elektrisk rullestol, hjemmerespirator, personløfter, spesialtilpassede biler og andre tilpasninger i hjemmet. For pasienter med behov for pustehjelp (hjemmerespirator) krever det også oppfølging, og for enkelte oppfølging døgnet rundt (f.eks av BPA eller sykepleier/spesialsykepleier). Kostnadene knyttet til disse tjenestene er krevende å anslå ettersom datagrunnlaget er begrenset, men de utgjør en viktig kostnad forbundet med Duchennes. For å synliggjøre disse kostnadene har vi utarbeidet anslag basert på det vi opplever som konservative forutsetninger og estimater for antall brukere og enhetspriser (se Vedlegg A). Usikkerheten i estimatene er illustrert gjennom forholdsvis store spenn i kostnadsanslagene.

Vi anslår kostnadene knyttet til øvrige helse- og omsorgstjenester til om lag 70 millioner kroner per år (L= 35 mill. kr, H=163 mill. kr). Det er særlig kostnader knyttet til BPA og hjemmerespirator som er driverne for disse anslagene, der et fåtall pasienter er forbundet med svært høye kostnader ettersom de har behov for kontinuerlig oppfølging.

Tabell 7: Anslag for kostnader for øvrige helse- og omsorgtjenester* forbundet med DMD, kroner, 2021

	Hovedanslag	Lavt anslag (L)	Høyt anslag (H)
Fysioterapi og rehabilitering/habilitering (utenom sykehus)	3 200 000	1 920 000	4 480 000
Ernæringsfysiolog	61 875	41 250	82 500
Psykologtjenester pasient og pårørende	601 118	349 741	863 424
BPA (utenom hjemmerespirator)	20 044 800	10 208 000	58 835 200
Oppfølging i skole og barnehage	6 742 679	4 495 119	8 990 238
Hjemmerespirator	29 000 000	11 600 000	69 600 000
Øvrige hjelpemidler	4 725 000	3 150 000	6 300 000
Omsorgsbolig	6 960 000	3 480 000	13 920 000
Totale kostnader (kr)	**70 000 000**	**35 000 000**	**163 000 000**

Analyse: Oslo Economics. Se vedlegg A for beskrivelse av forutsetninger *inkluderer også øvrige kostnader i kommunene, som oppfølging i skole og barnehage.

4.4 Tapt verdiskaping (produksjonstap)

Den tapte verdiskapningen (produksjonstapet) som følge av Duchennes skyldes flere forhold. For det første vil svært få personer med Duchennes evne å stå i jobb i den perioden de er i arbeidsfør alder. Enkelte fullfører høyere utdanning, og et lite fåtall jobber i redusert stilling. Å stå i arbeid kan være viktig og ønskelig for den enkelte, men sykdommen er så alvorlig at de som rammes i liten grad har mulighet til å jobbe. Selv om flere ønsker å stå i jobb, er arbeidslivet som regel ikke godt nok tilrettelagt for at dette er mulig. I tillegg har pasientene forkortet livsløp, med betydelig lavere forventet levealder enn befolkningen generelt. Dette innebærer at samfunnet mister verdifull arbeidskraft.

Byrden for omsorgspersoner er også svært stor, og i mange tilfeller vil arbeidsinnsatsen til familie og venner også kunne bli påvirket (kostnader knyttet til uformell pleie). Omsorgspersoner kan oppleve redusert motivasjon, bekymringer, stress og utmattelse, som kan føre til at de enten jobber mindre eller at man ikke bidrar på jobben i samme grad som tidligere. Redusert produktivitet, såkalt *presenteeism*, vil ha en kostnad for arbeidsgiver, men kan likevel ha en positiv effekt for den enkelte arbeidstaker ved å stå i arbeid. Arbeidsdeltakelse kan være viktig for å få struktur i hverdagen, mestrings- og bidragsfølelser, og det kan skape et fellesskap.

Siden mye av behandlingen og oppfølgingen av pasienter i Norge er skattefinansiert påføres også samfunnet en skattefinansieringskostand. Denne kostnaden skyldes blant annet vridninger i markedet, for eksempel at enkelte vil ønske å jobbe mindre hvis man må betale skatt på arbeidsinntekt sammenlignet med en situasjon der man ikke betalte skatt, og kan derfor kategoriseres som et produksjonstap.

I Tabell 8 presenteres anslag for produksjonstapet knyttet til Duchennes i Norge. Ettersom enkelte jobber i redusert stilling, har vi som en forenkling lagt til grunn at 5 prosent av Duchennes-pasientene over 18 år jobber i en 50 prosent stilling (L = 10%, H = 0%). For omsorgspersoner har tidligere studier funnet at mellom 21 og 50 prosent har sluttet i jobben, og at 27 til 43 prosent jobber i redusert stilling (Landfeldt, et al., 2018). Tidsbruken til omsorgspersoner (uformell pleie) vil ikke bare gå på bekostning av deres mulighet til å stå i arbeid. Mange vil også ha begrenset mulighet til å delta i andre fritidsaktiviteter. Landfelt peker også på at mange har redusert produktivitet, og at 34 til 42 prosent ikke kan utføre daglige aktiviteter (Landfeldt, et al., 2014). Dette tilsvarer et fritidstap mellom 33 og 44 timer per uke. Som et konservativt anslag har vi lagt til grunn at disse virkningene omfatter én omsorgsperson per pasient, og at byrden i gjennomsnitt utgjør 50 timer per uke (L = 30, H = 80), fordelt med 20 timer i tapt arbeid og 30 timer i tapt fritid. For å verdsette den tapte verdiskapningen har vi benyttet sysselsetningsgraden i befolkningen og gjennomsnittlig årslønn for begge kjønn (før skatt og sosiale kostnader for arbeid, etter skatt for fritid). Skattefinansieringskostnaden er estimert ved å anta en 20 prosent kostnad for alle offentlig finansierte tjenester ihht. gjeldende veileder (Direktoratet for økonomistyring, 2018).

Samlet anslås produksjonstapet forbundet med Duchennes til 125 millioner kroner per år (L= 85 mill. kr, H= 180 mill. kr).

Tabell 8: Anslag for kostnader som følge av tapt verdiskapning (produksjonstap) grunnet DMD, kroner, 2021

	Hovedanslag	Lavt anslag (L)	Høyt anslag (H)
Andel DMD-pasienter i 50% stilling	5%	3%	7%
Produksjonstap (pasienter)	28 199 600	28 614 300	27 784 900
Tapt arbeidstid pårørende (timer per uke)	20	12	32
Tapt fritid pårørende (time per uke)	30	18	48
Produksjonstap (omsorgspersoner)	33 936 410	20 361 846	54 298 256
Fritidstap (omsorgspersoner)	42 690 560	25 614 336	68 304 896
Skattefinansieringskostnad	21 039 344	12 281 756	32 285 079
Totale kostnader (kr)	125 000 000	85 000 000	180 000 000

Analyse: Oslo Economics. Se vedlegg A for beskrivelse av forutsetninger

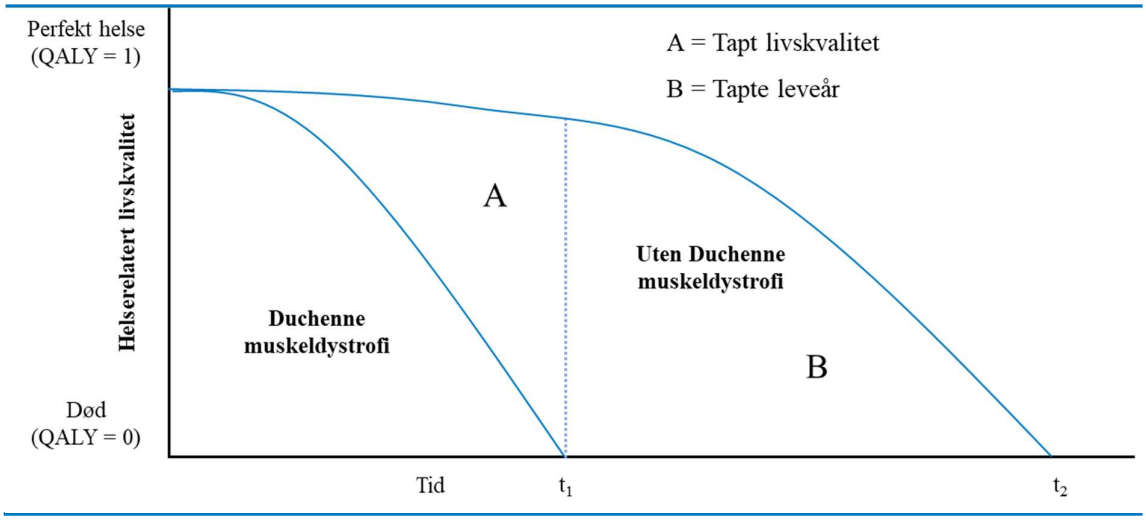
4.5 Verdien av tapte leveår og tapt livskvalitet

Tidlig død og redusert livskvalitet medfører tap av gode leveår. Som samfunn vedsetter vi at befolkningen er i live og i god helse, og sykdom kan ha store negative konsekvenser både for den som blir syk og deres pårørende.

Forventet levetid for personer diagnostiert med Duchennes er betydelig lavere enn for den generelle befolkningen. Forventet levealder for gutter født i Norge i dag er 81,5 år (Folkehelseinstituttet, 2021). Gutter født med Duchennes har betydelig kortere forventet levetid, selv om prognosen har blitt noe bedre de siste årene. Som beskrevet tidligere har forventet levealder vært i underkant av 24 år for personer med Duchennes født før 1990, mens de født etter 1990 har en forventet levealder (median) på 28 år (Broomfield, et al., 2021). De tapte gode leveårene forbundet med tidlig død kan anslås, som illustrert i Figur 25 (felt B). Differensen mellom forventet levetid for pasientene (t_1) og en situasjon uten sykdommen (t_2) utgjør antall tapte leveår. Ved å justere for at disse årene ikke vil være i «perfekt helse» kan man anslå antall tapte gode leveår (kvalitetsjusterte leveår).

Duchennes innebærer også redusert helserelatert livskvalitet i perioden guttene lever (felt A i Figur 25). Dette tapet omtales ofte som et ikke-dødelig helsetap, eller bare helsetap. Gutter med Duchennes har lavere fysisk og psykososial helserelatert livskvalitet enn friske barn, og den helserelaterte livskvaliteten antas å falle etter hvert som sykdommen progredierer (Uzark, et al., 2012). Helserelatert livskvalitet kan måles ved hjelp av kvalitetsjusterte leveår (eller gode leveår), på en skala fra 1 til 0 (der 1 er perfekt helse og 0 er død). Differansen mellom den helserelaterte livskvaliteten til gutter med Duchennes og livskvaliteten til gutter i samme alder utgjør det ikke-dødelige helsetapet.

Figur 25: Illustrasjon av tapt livskvalitet og tapte leveår som følge av Duchennes



Illustrasjon: Oslo Economics

For å anslå antall tapte kvalitetsjusterte leveår som følge av Duchennes, har vi lagt til grunn en gjennomsnittlig forventet levealder for pasientene på 28 år, fasespesifikke livskvalitetsvekter (Landfeldt, et al., 2014), aldersfordeling fra Muskelregisteret (Muskelregisteret, 2021) og livskvalitetsvekter for den generelle befolkningen fra Statens legemiddelverk (Statens legemiddelverk, 2021).

Det er ikke bare pasientene selv som får redusert helserelatert livskvalitet. Familie, venner og andre pårørende påvirkes også, for eksempel som følge av dårlig søvnkvalitet, redusert familiefunksjon, depresjon, smerte, stress, seksuell dysfunksjon, og/eller dårligere selvfølelse. Landfeldt rapporterer om gjennomsnittlig livskvalitet for omsorgspersoner på mellom 0,71 og 0,87 (Landfeldt, et al., 2014). Til sammenligning antas en gjennomsnittlig 50-åring i Norge å ha en helserelatert livskvalitet tilsvarende 0,846 (Statens legemiddelverk, 2021).

Verdien av tapte leveår kan uttrykkes i kroner ved hjelp av nøkkeltall for verdien av et liv. Konsekvent med utredninger fra Helsedirektoratet og tidligere publisert forskning (Helsedirektoratet, 2019), (Bugge, et al., 2021), (Helsedirektoratet, 2020) har vi lagt til grunn en verdi på et kvalitetsjustert leveår på 1,5 millioner kroner i 2018 (1,6 mill. kr i 2021).

Antall tapte kvalitetsjusterte leveår forbundet med Duchennes i 2021 anslås til 308 for pasientene (L=292, H=342) og 7 for pårørende (L=0, H=15). Samfunnskostnaden forbundet med de tapte kvalitetsjusterte leveårene utgjør totalt om lag 500 millioner kroner (L=470 mill. kr., H= 550 mill. kr.).

Tabell 9: Anslag for kostnader som følge av tapte gode leveår og tapt livskvalitet, 2021

	Hovedanslag	Lavt anslag (L)	Høyt anslag (H)
Tapte gode leveår (kvalitetsjusterte leveår)			
Tidlig død	228,5	219,5	241,5
Redusert livskvalitet pasienter			
Presymptomatisk fase	0,13	0	0,38
Tidlig gangfase	1,76	1,26	2,26
Sen gangfase	2,21	1,81	2,608
Tidlig ikke-gående fase	8,23	7,39	8,832
Sen ikke-gående fase	66,9	62,30	71,60
Redusert livskvalitet pårørende	6,78	0	15,104
Sum tapte gode leveår	314,6	292,3	342,3
Verdi av tapte leveår (kr)			
Tidlig død	368 075 557	353 578 052	389 016 399
Redusert livskvalitet pasienter			
Presymptomatisk fase	209 408	0	612 117
Tidlig gangfase	2 835 068	2 029 651	3 640 485
Sen gangfase	3 556 721	2 912 388	4 201 055
Tidlig ikke-gående fase	13 260 385	11 907 285	14 226 885
Sen ikke-gående fase	107 840 501	100 350 122	115 330 878
Redusert livskvalitet pårørende	10 927 898	-	24 330 036
Totale kostnader (kr)	500 000 000	470 000 000	550 000 000

Analyse: Oslo Economics. Se vedlegg A for beskrivelse av forutsetninger

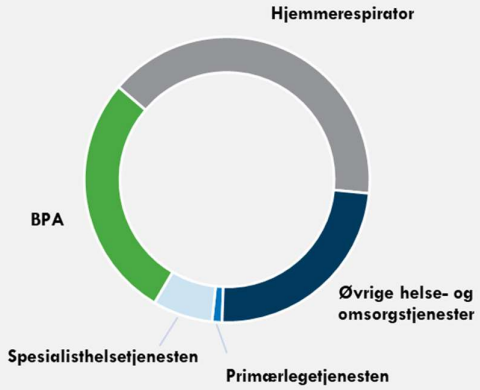
4.6 Oppsummering av samfunnskostnader forbundet med Duchennes muskeldystrofi

Analysene presentert tidligere i dette kapittelet viser at verdien av tapte leveår og tapt livskvalitet for pasienter og pårørende utgjør den største kostnaden forbundet med Duchennes i Norge, med 500 millioner kroner (L= 470, H=550). Av disse utgjør om lag 490 millioner kostnader knyttet til pasientene selv, og 10 millioner er for pårørende. Kostnadene knyttet til tapt livskvalitet er særlig høye for pasienter i sen ikke-gående fase (110 mill. kr.), men også i for de i tidlig ikke gående fase er kostnadene høye (13 mill. kr.).

Videre anslås produksjonstapet (dvs. verdien av tapt verdiskapning) til 125 millioner kroner (L=85, H=180). Helsetjenestekostnadene er beregnet til 75 millioner kroner, hvor kun 5 millioner kroner er kostnader i spesialisthelsetjenesten. 70 millioner kroner er kostnader i øvrige helse- og omsorgstjenester, hvor særlig bruk av BPA og pasienter med behov for pustehjelp (hjemmerespirator) utgjør en stor andel.

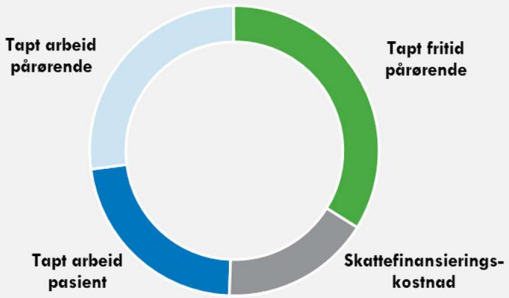
Figur 26: Oppsummering av samfunnskostnader forbundet med Duchennes i 2021

Helse- og omsorgskostnader (~75 mill. kr) (600 000 kr per pasient)	Tapt verdiskapning (~125 mill. kr) (1 000 000 kr per pasient)	Tapte leveår og tapt livskvalitet (~500 mill. kr) (4 000 000 kr per pasient)
Anslag antall nye tilfeller per år: 4 – 6		Anslag antall pasienter 2021: 130



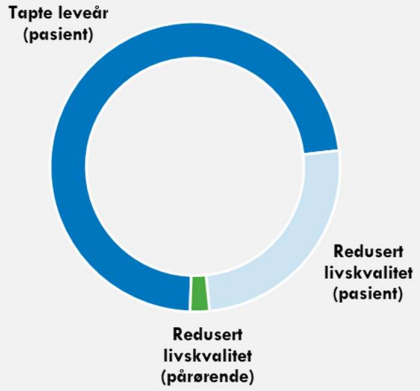
Kostnader i helse- og omsorgstjenesten

	Kostnad (mill. kr)	Per pasient (kr)
Behandling og oppfølging fastlege	0,6	4700
Besøk legevakt	0,2	1600
BPA (utenom hjemmerespirator)	20,0	156 000
Hjemmerespirator og oppfølging fra sykepleier	29	226 600
Brukt av omsorgsbolig	6,96	54 400
Behandling fysioterapeut	3,2	25 000
Øvrige hjelpemidler	4,7	36 700
Legemiddelbehandling	0,1	800
Behandling private spesialister	0,3	2300
Behandling sykehus	4,6	36 000
Behandling psykolog (pasient og pårørende)	0,4	3100
Oppfølging i skole og barnehage	6,7	52 300
Konsultasjon ernæringsfysiolog	0,1	800
SUM	76,86 mill. kr	600 300 kr



Tapt verdiskapning (produksjonstap)

	Kostnad (mill. kr)	Per pasient (mill. kr)
Redusert arbeidsevne/uførhet (pasienter)	28,2	0,22
Redusert arbeidsevne/uførhet (uformell pleie) (pårørende)	33,9	0,27
Reduserte muligheter til å delta i fritidsaktiviteter (pårørende)	42,7	0,33
Skattefinansieringskostnad (vridningseffekter arbeidsmarkedet)	21,0	0,16
SUM	125,8 mill. kr	1 mill. kr



Helse og livskvalitet

	Kostnad (mill. kr)	Per pasient (kr)
Tapte leveår grunnet tidlig død	368	2 875 000
Redusert helserelatert livskvalitet (pasient)		
Presymptomatisk fase	0,2	1 600
Tidlig gangfase	2,8	21 900
Sen gangfase	3,6	28 100
Tidlig ikke-gående fase	13,3	103 900
Sen ikke-gående fase	107,8	842 000
Redusert livskvalitet omsorgspersoner	10,9	85 100
SUM	506,6 (mill. kr)	3,96 (mill. kr)

Analyse: Oslo Economics. *inkluderer også øvrige kostnader i kommunene, som oppfølging i skole og barnehage

5. Duchennes muskeldystrofi gir kostnadsvirkninger langt utover helsetjenesten

Det vil være store positive nyttevirkninger for samfunnet av å bedre prognosen for personer som rammes av Duchennes, og disse strekker seg langt utenfor helsetjenesten. Ressursbruken i kommunal sektor er stor, og sykdommen medfører tapt verdiskapning både blant pasienter og pårørende. Den største samfunnskostnaden er knyttet til verdien av tapte leveår og tapt livskvalitet. Som samfunn har vi stor betalingsvillighet for god helse, og grupper som rammes av alvorlig sykdom vil få store gevinster av bedre behandlingstilbud. Ved vurdering av nye behandlinger kan det være aktuelt å se etter en løsning som i større grad balanserer målene i helsesektoren og for arbeidsmarkedspolitikken.

Duchennes gir store kostnader for samfunnet innen en rekke ulike områder

Vi har i denne rapporten sett hvordan det er store kostnader for samfunnet knyttet til Duchennes. De største kostnadene er knyttet til redusert helse og tapt livskvalitet som følge av sykdommen. Videre gjør det at Duchennes er en så alvorlig sykdom som rammer barn, at de aller fleste pasientene ikke får mulighet til å bidra i arbeidslivet slik de ønsker, og at pårørende ikke kan jobbe som normalt. Dette er svært kostbart for samfunnet. Det samme gjelder utdanning, hvor Duchennes fører til både dårligere resultater og tapt utdanning som gir langsiktige konsekvenser for den enkelte pasient og store kostnader for samfunnet.

Så å si alle personer med Duchennes over 18 år mottar trygdeytelser fra NAV, og en betydelig andel har behov for kontinuerlig oppfølging med BPA eller spesialpedagog i skolen. I tillegg er mange pårørende i redusert stilling grunnet det store omsorgsbehovet. Dette innebærer store utgifter for staten og kommunene. Disse kostnadene utgjør en stor andel av de samlede kostnadene av Duchennes, og er langt høyere enn kostnadene knyttet til behandling i helsetjenesten.

Samfunnsgevinsten ved nye behandlinger vil trolig være stor

Nye behandlingsalternativer vil trolig gi store gevinster utover helsegevinster. Disse vil redusere og/eller utsette behovet for andre tjenester, som ofte er finansiert over andre budsjetter enn helsetjenestens budsjett. Tiltak som bidrar til at både pasienter og pårørende kan delta i aktiviteter som for andre er en naturlig del av hverdagen, som jobb, skole og utdanning, vil ha store positive virkninger både for den enkelte og for samfunnet som helhet.

Screening for Duchennes inngår i dag ikke i dagens screeningprogram for nyfødte. Dette henger sammen med at det per i dag ikke finnes god nok behandling, og gevinstene av å oppdage sykdommen på et tidlig stadium ikke står i sammenheng med kostnadene knyttet til screeningen. Dersom nye behandlingsmetoder med godt dokumentert effekt blir tilgjengelig, vil det være behov for å gjøre en ny vurdering om man skal øke innsatsen for å oppdage sykdommen tidlig og starte behandling.

Behov for et bredere analyseperspektiv?

I dag vurderes nye behandlinger i Norge ut fra pasientenes nytte av behandlingen og behandlingskostnadene i helsetjenesten, mens det ikke tas hensyn til samfunnskostnader som oppstår utenfor helsetjenesten, som enkelte kostnader i kommunal sektor, sykefravær, tapt produksjon og ulemper for pårørende.

Intensjonen med dagens metode er god, med ønske om lik fordeling og å ikke la effektivitet være et overstyrende hensyn i prioriteringsspørsmål. Å ikke ta hensyn til kostnader utenfor helsetjenesten gir samtidig et samfunnsøkonomisk tap som følge av uhensiktsmessig prioritering av ressurser. Datakvaliteten og kjennskapen til ressursbruk i kommunal sektor er på mange områder dårligere enn i spesialisthelsetjenesten, og selv om disse kostnadene er usikre er de relevante for prioritering.

For Duchennes gir dagens analyseperspektiv et særdeles uriktig informasjonsgrunnlag ettersom den store majoriteten av samfunnskostnadene ved sykdommen oppstår utenfor helsetjenesten. Årsakene til sykefravær og uføretrygd er komplekse, men ettersom Duchennes bidrar til at pasienten ikke kan jobbe, og at pårørende helt eller delvis faller ut av arbeidslivet, vil behandling som gir disse pasientene og deres pårørende mulighet til å bidra i arbeidslivet igjen gi store besparelser for samfunnet. Internasjonale retningslinjer for helseøkonomiske analyser anbefaler nettopp at analyser skal gjøres både med og uten samfunnsøkonomiske kostnader.

Behov for bedre registering og datagrunnlag

Oppbygging av gode helsedata gjennom kodeverk er en viktig forutsetning for å kunne følge med på pasienters helse og arbeidet med å utvikle helsetjenesten. Det er også en viktig forutsetning for å informere beslutningstakere om viktige spørsmål knyttet til prioritering. På sjeldenfeltet er det flere utfordringer som gjør at datagrunnlaget og påfølgende analyser er beheftet med usikkerhet. Dagens kodesystemer gjør det krevende å identifisere pasienter med sjeldne sykdommer, ettersom diagnosekodene ikke er finmasket nok. Arbeidet på OUS med å integrere Orpha-koder i journalsystemet er et steg i riktig retning for å sikre at beslutningstakere får god informasjon om pasienter som rammes av sjeldne sykdommer. Også for kommunale tjenester er datagrunnlaget begrenset. Dette betyr ikke at kostnader som oppstår her er mindre viktige enn andre steder i helsetjenesten. Blankholmutvalget peker i sin rapport på behovet for mer informasjon tjenestebruken i kommunal sektor, og at det er viktig å tilrettelegge for deling av data som kan brukes som grunnlag for prioriteringsbeslutninger.

En svakhet ved denne rapporten er at det er knyttet betydelig usikkerhet til flere av kostnadsanslagene. Dette skyldes delvis at data ikke er tilgjengelig, og at prosessene knyttet til kobling av data er så krevende at det ikke har latt seg gjøre innenfor prosjektets rammer. Til tross for at det er usikkerhet knyttet til enkelte av anslagene presentert i denne rapporten, er det lite usikkerhet knyttet til at kostnadene forbundet med Duchennes utover kostnadene i spesialisthelsetjenesten er betydelige.

Veien videre

For en sykdom som Duchennes, som medfører store kostnader for samfunnet utenfor helsetjenesten, er det nyttig å vurdere gevinster og kostnader av behandling i et bredere perspektiv enn kun et helsetjenesteperspektiv. En løsning er å gjennomføre evalueringer med og uten øvrige samfunnsperspektiv og vurdere tiltak der dette er av særlig betydning.

De store besparelsene for samfunnet ved å øke funksjonsevnen og livskvaliteten til personer med Duchennes, gir nettopp grunn til å se etter løsninger som i større grad balanserer målene i helsesektoren med arbeidsmarkedspolitikken og ressursbruk i øvrige kommunale tjenester. Det ventes flere nye behandlingsmuligheter på sjeldenfeltet, og det vil være viktig å sikre at det utvikles gode finansieringsmodeller og løsninger som sikrer at pasienter i Norge også får tilgang til disse intervensjonene. Dersom Norge bruker for lang tid på å ta i bruk ny behandling, øker forskjellene i samfunnet da enkelte vil velge å kjøpe behandlingen privat.

6. Bibliografi

Aftenposten, 2010. *Lever på overtid; til skyhøy pris.* [Internett]
Available at: https://www.aftenposten.no/norge/i/qAEPo/lever-paa-overtid-ndash-til-skyhoey-pris

Annexstad, 2011. *Diagnose og oppfølging ved Duchenne muskeldystrofi.* [Internett]
Available at: https://treat-nmd.org/wp-content/uploads/2016/09/Norwegian-DMD_FG2010_NOprint-120.pdf
[Funnet 2 Juni 2022].

Annexstad, E. J., Lund-Petersen, I. & Rasmussen, M., 2014. Duchennes muskeldystrofi. *Tidsskriftet Den Norske Legeforening*, 5 August, 134(14), pp. 1361-1364.

Banihani, R. et al., 2015. Cognitive and Neurobehavioral Profile in Boys With Duchenne Muscular Dystrophy. *J Child Neurology*, October, pp. 1472-82.

Birnkrant, D. J. et al., 2018. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol.*, Mars, pp. 251-267.

Broomfield, J., Hill, M. G. M., Crowther, M. & Abrams, K., 2021. Life Expectancy in Duchenne Muscular Dystrophy. *Neurology*, Desember, 97(23), pp. 2304-2314.

Bugge, C., 2022. *Real world evidence in priority setting and health care planning: an application on the cost of cancer,* s.l.: s.n.

Bugge, C., Sæther, E. M., Brustugun, O. T. & Kristiansen, I. S., 2021. Societal cost of cancer in Norway –Results of taking a broader cost. *Health Policy*, August, pp. 1100-1107.

Bushby, K. et al., 2010. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management.. *Lancet Neurol*, pp. 77-93.

Cotton, S., Voudouris, N. & Greenwood, K., 2001. Intelligence and Duchenne muscular dystrophy: full-scale, verbal, and performance intelligence quotients. *Dev Med Child Neurol*, pp. 497-501.

Crisafulli, S. et al., 2020. Global epidemiology of Duchenne muscular dystrophy: an updated systematic review and meta-analysis. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, p. 141.

CureDuchenne, 2022. *CureDuchenne Impact Report.* [Internett]
Available at: https://cureduchenne.org/all-news/cureduchenne-impact-report/#fb0=17

Direktoratet for økonomistyring, 2018. *Veileder i samfunnsøkonomiske analyser,* Oslo: Direktoratet for økonomistyring.

Drummond, M. F. et al., 2015. *Methods for the economic evaluation of health care programmes.* s.l.:Oxford university press..

Felleskatalogen, 2022. *Prednisolon Alternova.* [Internett]
Available at: https://www.felleskatalogen.no/medisin/prednisolon-alternova-alternova-593516

Fløtre, I. A. & Tuv, N., 2022. *Hva er vanlig lønn i Norge.* [Internett]
Available at: https://www.ssb.no/arbeid-og-lonn/lonn-og-arbeidskraftkostnader/artikler/hva-er-vanlig-lonn-i-norge

Folkehelseinstituttet, 2021. *Forventet levealder i Norge." Folkehelserapporten.,* Oslo: Folkehelseinstituttet.

Gjerstad, L., 2019. *Dystrofin.* [Internett]
Available at: https://sml.snl.no/dystrofin
[Funnet 1 Juni 2022].

Helsedirektoratet, 2019. *Forsøk med statlig finansiering av omsorgstjenester,* Oslo: Helsedirektoratet.

Helsedirektoratet, 2019. *Samfunnskostnader ved sykdom og ulykker 2015: Sykdomsbyrde, helsetjenestekostnader og produksjonstap fordelt på sykdomsgrupper,* Oslo: Helsedirektoratet.

Helsedirektoratet, 2020. *Produktivitetsutvikling i somatisk spesialisthelsetjeneste,* Oslo: Helsedirektoratet.

Helsedirektoratet, 2020. *Samfunnsøkonomisk vurdering av smitteverntiltak – covid-19. Første delrapport,* Oslo: Helsedirektoratet.

Helsedirektoratet, 2021. *Helseeffekter i samfunnsøkonomiske analyser - Høringsutgave,* Oslo: Helsedirektoratet.

Helsedirektoratet, 2022a. *Aktivitet i somatiske sykehus, spesialisthelsetjenesten.* [Internett]
Available at: https://www.helsedirektoratet.no/statistikk/statistikk-fra-npr/aktivitet-somatiske-sykehus

Helsedirektoratet, 2022b. *Innsatsstyrt finansiering ISF-regelverk,* Oslo: Helsedirektoratet.

Helse-og omsorgsdepartementet, 2016. *Verdier i pasientens helsetjeneste — Melding om prioritering (Meld. St. 34 (2015–2016)).* [Internett]
Available at: https://www.regjeringen.no/no/dokumenter/meld.-st.-34-20152016/id2502758/

Klinikk for Alle Ørsta, 2022. *Oversikt over kostnader på behandling ved Klinikk for alle Ørsta.* [Internett]
Available at: https://klinikkforalle.no/wp-content/uploads/2022/01/Orsta-2022-1-1.pdf

Kostholdsveilederen, 2022. *Ernæringsfysiolog.* [Internett]
Available at: https://kostholdsveilederen.no/ernaeringsfysiolog/

Landfeldt, E. et al., 2018. Duchenne muscular dystrophy and caregiver burden: a systematic review.. *Dev Med Child Neurol*, pp. 987-996.

Landfeldt, E. et al., 2014. The burden of Duchenne muscular dystrophy: an international, cross-sectional study. *Neurology*, pp. 529-536.

Muskelregisteret, 2021. *"Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer." Årsrapport for 2020 med plan for forbedringstiltak..* [Internett]
Available at: https://www.kvalitetsregistre.no/sites/default/files/2021-06/Muskelregisteret%20%C3%85rsrapport%202020.pdf.
[Funnet 15 August 2022].

Nevromuskulært kompetansesenter, Oslo universitetssykehus og Frambu kompetansesenter, 2018. *Diagnose og oppfølging ved Duchenne muskeldystrofi - En veileder for familier,* s.l.: Nevromuskulært kompetansesenter, Oslo Universitetssykehus og Frambu kompetansesenter.

Norsk barnelegeforening, 2021. *Generell veileder i pediatri,* s.l.: s.n.

Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer, 2021. *Årsrapport for 2020 med plan for forbedringstiltak,* s.l.: s.n.

Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer, 2022. *Årsrapport 2021,* s.l.: Universitetssykehuset Nord-Norge.

Oslo Economics, 2022. *Systematisk oppfølging etter hjerteinfarkt (Oppgis på forespørsel),* Oslo: Oslo Economics.

Oslo universitetssykehus, 2021. *Duchennes muskeldystrofi (DMD).* [Internett]
Available at: https://www.helsenorge.no/sykdom/sjeldne-diagnoser/nevromuskulare-sykdommer/duchenne-muskeldystrofi/#arsaker-til-duchenne-muskeldystrofi-(dmd)
[Funnet 1 Juni 2022].

Pedersen & Lycke, 2015. Datakvaliteten i Dødsårsaksregisteret. *Tidsskrift for den Norge Laegeforening*, pp. 768-770.

Rahbek, J. et al., 2005. Adult life with Duchenne muscular dystrophy: observations among an emerging and unforeseen patient population.. *Pediatr Rehabil*, pp. 17-28.

Rasmussen, M., Risberg, K., Vøllo, A. & Skjeldal, O. H., 2012. Neuromuscular disorders in children in South-Eastern Norway. *Journal of Pediatric Neurology*, pp. 95-100.

Ryder, S. et al., 2017. The burden, epidemiology, costs and treatment for Duchenne muscular dystrophy: an evidence review.. *Orphanet J Rare Dis*, p. 79.

Statens legemiddelverk, 2021. *Retningslinjer for dokumentasjonsgrunnlag for hurtig metodevurdering av legemidler,* Oslo: Statens legemiddelverk.

Statistisk Sentralbyrå, 2022. *07459: Alders- og kjønnsfordeling i kommuner, fylker og hele landets befolkning (K) 1986 - 2022,* Oslo: Statistisk Sentralbyrå.

Statistisk Sentralbyrå, 2022. *09535: Konsultasjoner hos fastlegen, etter alder og kjønn (F) 2010 - 2021.,* Oslo: Statistisk Sentralbyrå.

Statistisk sentralbyrå, 2022. *11930: Andel sysselsatte i befolkningen, etter bosted, kjønn, alder, fagfelt og utdanningsnivå. 4. kvartal (F) 2008 - 2021.* [Internett]
Available at: https://www.ssb.no/statbank/table/11930/

Statistisk sentralbyrå, 2022. *Helseregnskap.* [Internett]
Available at: https://www.ssb.no/nasjonalregnskap-og-konjunkturer/nasjonalregnskap/statistikk/helseregnskap

Stimpson, G. et al., 2022. Growth pattern trajectories in boys with Duchenne muscular dystrophy.. *Orphanet J Rare Dis*, 24 Januar , 17(1).

Uzark, K. et al., 2012. Health-related quality of life in children and adolescents with Duchenne muscular dystrophy. *Pediatrics*, pp. 1559-1566.

Verna, S., Anziska, Y. & Cracco, J., 2010. Review of Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) for the Pediatricians in the Community. *Clinical Pediatrics*, pp. 1011 - 1017..

World Health Organization, 2016. *International statistical classification of diseases and related health problems,* Geneva: World Health Organization.

Vedlegg A

I dette vedlegget redegjør vi for forutsetninger og antakelser som ligger til grunn for kostnadsberegningene presentert i denne rapporten. Flere av anslagene er beheftet med stor usikkerhet, og er basert for forenklede antakelser grunnet manglende datagrunnlag. I Tabell 1 presenteres generelle forutsetninger, mens beskrivelser av beregninger for individuelle kostnadselementer er beskrevet i Tabell 2.

Tabell 10: Generell forutsetninger

	Kilde / forklaring
Punktprevalens DMD per 31.12.2021 = 128	Muskelregistret (datauttrekk mai 2022)
Andel DMD-pasienter i G71.0	Andel DMD-pasienter av hele G71.0 gruppen fra Muskelregistret (datauttrekk mai 2022), per aldersgruppe
Kostnader behandling i sykehus	DRG-vekt og enhetspris fra Helsedirektoratet (Helsedirektoratet, 2020) (Helsedirektoratet, 2022b)
Livskvalitetsvekter befolkningen	Statens Legemiddelverk (Statens legemiddelverk, 2021)
Verdi per kvalitetsjusterte leveår	Verdi fra Helsedirektoratet justert til 2021-kr (Helsedirektoratet, 2021)
Kostnader primærlegetjenesten	Refusjoner og egenbetalinger utgjør 42% av de totale kostnadene (Helsedirektoratet, 2019)
Kostnader private spesialister	Refusjoner og egenbetalinger utgjør 60% av de totale kostnadene (Helsedirektoratet, 2019)

Tabell 11: Forutsetninger for kostnadsberegninger

KOSTNADSGRUPPE	KOSTNADSANSLAG	DATAKILDE
	Helse- og omsorgstjenester	
Primærlegetjenesten		
Fastlege	• Antall kontakter per år: 7,3 (L=5, H=9) • Enhetskostnad: 625 kr	• Gjennomsnittlig antall kontakter for gutter/menn under 40 år med G71.0 i 2019 (KUHR). • Usikkerhetspenn: 1. og 3. kvartil • Enhetskostnad: egenandel og refusjon
Legevakt	• Antall kontakter per år: 1,94 (L=1, H=3) • Enhetskostnad: 919 kr	• Gjennomsnittlig antall kontakter for gutter/menn under 40 år med G71.0 i 2019 (KUHR). • Usikkerhetspenn: 1. og 3. kvartil • Enhetskostnad: egenandel og refusjon
Behandling og oppfølging i spesialisthelsetjenesten		
Innleggelser i sykehus	• DRG 34 og 35 • Andel av episoder med G71.0 (under 40 år) som er DMD = 0,25 (L=0,2, H=0,3)	• Antall opphold: Norsk Pasientregister (Helsedirektoratet, 2022a) • Andelen DMD: Muskelregisteret • Enhetskostnad: DRG-vekter
Lungefunksjonsmålinger	• Antall per år: 1 (L=0,5, H=2) • Enhetskostnad = 3 056 kr	• Antall: (Annexstad, et al., 2014) • Enhetskostnad: DRG 804R
Hjerteundersøkelser	• Andel med årlig hjerteoppfølging= 90% • Enhetskostnad: 2405 kr • Gjennomsnittlig antall undersøkelser per pasient per år = 1,5 (L=1, H=2)	• Andel med hjerteoppfølging fra Muskelregisterets årsrapport 202 (Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer, 2022) • Enhetskostnad: (Oslo Economics, 2022)
Øvrige polikliniske kontakter	• DRG 901O • Antall opphold DRG 901O for pasienter under 40 år med G71.0 i 2019 • Andel av episoder med G71.0 (under 40 år) som er DMD = 0,25 (L=0,2, H=0,3) • Enhetskostnad: 3988 kr	• Antall opphold: Norsk Pasientregister (Helsedirektoratet, 2022a) • Andelen DMD: Muskelregisteret • Enhetskostnad: DRG-vekt
Rehabilitering og habilitering i sykehus	• Gjennomsnittlig antall konsultasjoner per pasient i løpet av et år = 2 (L=1, H=3) • Enhetskostnad = 6216	• Enhetskostnad: DRG dagrehabilitering (862B)

Behandling private spesialister	• Andel pasienter med besøk: 0,8 (L=0,75, H=0,9) • Gjennomsnittlig antall kontakter per pasient per år = 2,4 (L=1, H=3) • Enhetskostnad= 1262	• Andel pasienter hos spesialist: anslag basert på data fra KUHR • Antall kontakter: KUHR-data (gutter/menn under 40) • Enhetskostnad: egenandel og refusjon
Legemidler		
Legemiddel-kostnader	• Prednisolon 20 mg x 100 tab • Pasienter > 2 år • Anbefalt dagdose: 0,75 mg per kg kroppsvekt • Gjennomsnittsvekt = 23 kg • Pris per pasient per år = 859 kr	• Anbefalt dose: (Nevromuskulært kompetansesenter, Oslo universitetssykehus og Frambu kompetansesenter, 2018) • Gjennomsnittlig kroppsvekt: (Stimpson, et al., 2022) • Pris: Felleskatalogen (2022)
Øvrige helse- og omsorgstjenester		
• Fysioterapi og rehabilitering/ habilitering	• Antall konsultasjoner per pasient per år: 50 (L=30, H=70) • Pris per konsultasjon = 500 kr	• Antall konsultasjon: anslag • Enhetskostnad: Pris 30 minutter behandling hos en fysioterapeut som ikke har kommunal driftsavtale (Klinikk for Alle Ørsta, 2022)
Ernæringsfysiolog	• Andelen av pasienter som går til ernæringsfysiolog = 0,43 (alle pasienter mellom 6 og 18 år • Gjennomsnittlig antall besøk per pasient per år =1,5 (L=1, H=2) • Enhetskostnad = 750 kr	• Anbefaling Nevromuskulært kompetansesenter, Oslo Universitetssykehus og Frambu kompetansesenter (2018) • Alle pasienter anbefales henvist til ernæringsfysiolog ved diagnosetidspunkt og når de skal starte steroidbehandling. I tillegg anbefales det å oppsøke ernæringsfysiolog ved overvekt, undervekt, forstoppelse og svelgevansker. • Pris per konsultasjon: 500-1000 kr (Kostholdsveilederen, 2022)
Psykologtjenester pasient og pårørende	• Andel av pasientene som går til psykolog: 10 % • Andel omsorgspersoner som går til psykolog: 10 % • Antall konsultasjoner per år (pasient): 7,5 (L=6,5, H= 9,5) • Antall konsultasjoner per år (omsorgspersoner): 10 (L=5, H=15) • Enhetskostnad: 1708 kr	• Anslag på andel pasienter som går til psykolog, antall konsultasjoner og enhetskostnad per time er basert på KUHR-data (Utvalg: gutter/menn under 40 med G71.0)
BPA (utenom hjemmerespirator)	• Andel pasienter over 18 med BPA døgnet rundt: 0,1 (L=0,05, H=0,3) • Andel pasienter over 18 år med BPA 50% av døgnet: 0,4 (L=0,3, H=0,5) • Antall timer med BPA-oppfølging i uken (100% BPA): 160 timer • Enhetskostnad: 400 kr per time	• Anslag basert på intervjuer og litteratur • Enhetskostnad: anslag for gjennomsnittslønn BPA
Oppfølging i skole og barnehage	• Pasienter i barnehage/skolealder • Andel av skoletiden med ekstra oppfølging: 60% • Enhetskostnad: 298 kr per time	• Antall pasienter: Muskelregisteret • Enhetskostnad: Anslag basert på timelønn for rådgiver i pedagogisk-psykologisk tjeneste
Hjemmerespirator	• Andel pasienter over 18 år som får hjemmerespirator: 0,1 • Enhetskostnad: 5 000 000 (L = 3 000 000, H= 6 000 000)	• Antall pasienter: egne anslag • Enhetskostnad: Anslag basert erfaringer fra Nøtterøy kommune (Aftenposten, 2010)
Øvrige hjelpemidler	• Andel pasienter som før øvrige tekniske hjelpemidler: 0,8 • Enhetskostnad: 45 000 kr (L= 30 000, H = 60 000)	• Inkluderer øvrige hjelpemidler som elektrisk rullestol og andre tekniske hjelpemidler som NAV opplyser at er aktuelle for DMD-pasienter. • Kostnadsestimat basert på prisanslag fra NAV for enkelte hjelpemidler, i tillegg til en samlekategori for øvrige hjelpemidler.
Omsorgsbolig	• Andel pasienter i omsorgsbolig: 0,1 (L=0,05, H= 0,2) • Enhetskostnad: 1 200 000 kr	• Antall pasienter: egne anslag • Enhetskostnad: (Helsedirektoratet, 2019)

Tapt verdiskapning (produksjonstap)		
Andel DMD-pasienter i 50% stilling	• Andel pasienter over 18 år i 50 prosent stilling = 5% (L=3%, H=7%)	• Anslag basert på informasjon fra intervjuer
Produksjonstap (pasienter)	• Tapt produksjon per uføre: Medianårslønn (550 000 kr per år), justert for sosiale utgifter (arbeidsgiveravgift m.m.)	• Sysselsettingsgrad blant menn i Norge i 2021: (Statistisk sentralbyrå, 2022) • Medianårslønn 2021: (Fløtre & Tuv, 2022)
Produksjonstap omsorgspersoner	• Tapte arbeidstimer per uke: 20 (L=12, H=32) • Arbeidsuker i året: 47 • Medianårslønn: • Forutsatt én omsorgsperson per pasient	• Tapte arbeidstimer for pårørende: ((Landfeldt, et al., 2018)
Fritidstap (omsorgspersoner)	• Tapte fritidstimer per uke: 30 (L=18, H= 48) • Pris per time fritid = 214 kr (timelønn etter skatt)	• Tapt fritid for pårørende: (Landfeldt, et al., 2018)
Skattefinansieringskostnad	• 20% av offentlige finansierte helseutgifter, trygdeutbetalinger og andre offentlige utgifter • Andel helseutgifter offentlig finansiert: 85%	• Finansdepartementet (veileder samfunnsøkonomiske analyser) • Helseregnskapet (Statistisk sentralbyrå, 2022)
Tapte leveår og tapt livskvalitet		
Tidlig død	• Forventet levealder DMD: 28 år (L=30 år, H=25 år) • Tapte QALY per pasient: 45,7 (L=43,9 H=48,3) • Tapte QALY per år: antall nye tilfeller*tapte QALY per pasient • Verdien QALY: 1 610 834 kr	• Forventet levealder: (Broomfield, et al., 2021) • Gjenværende QALYs: (Statens legemiddelverk, 2021) • Verdi QALY: (Helsedirektoratet, 2021)
Redusert livskvalitet pasienter	• Livskvalitetsvekter DMD-pasienter: - fase 1: 0,9 - fase 2: 0,8 - fase 3: 0,7 - fase 4: 0,24 - fase 5: 0,15	• Livskvalitetsvekter: (Landfeldt, et al., 2014) • Usikkerhetsspenn: +/- 0,05 QALYs • Antall pasienter: Muskelregistret • Livskvalitetsvekter for befolkningen generelt: (Statens legemiddelverk, 2021)
Redusert livskvalitet pårørende	• Gjennomsnittlig livskvalitet for foreldre med barn med DMD: 0,805 (L=0,87, H=0,74)	• Livskvalitet omsorgspersoner: (Landfeldt, et al., 2018) • Livskvalitetsvekter for befolkningen generelt: Statens legemiddelverk (2021)

PP-UNP-NOR-0644

www.osloeconomics.no

post@osloeconomics.no
Tel: +47 21 99 28 00
1 0160 Oslo

Besøksadresse:
Kronprinsesse Märthas plass
0118 Oslo

Postadresse:
Postboks 1540 Vika