

1] Projekt som låg till grund för ansökan till FAMY 2018:

En longitudinell studie av biomarkörer hos asymtomatiska anlagsbärare för TTR-FAP samt för uppföljning av patienter med känd TTR-FAP

Status:

Etiskt ansökan sökt och beviljad.

Biobanktillstånd säkrad för att spara blod från patienter

Offert för apparaten Sudoscan inhämtad

De första tre patienter har inkluderats.

OBS! Notera att detta är en prospektiv longitudinell studie på minst 5 år. Det är osannolikt att vi kommer att ha studieresultat att delge FAMY ens för år 2020!

2] En deskriptiv studie av patienter med hTTR-FAP i den icke-endemiska regionen, Stockholm

Studie startad under hösten 2017, i samarbete med hATTR Amyloidoscetret i Umeå och med stöd från Pfizer.

Bakgrund:

Sverige är en av tre största endemiska regionen i världen för FAP, med en incidens på 2.02 per million. I de endemiska regionerna i landet, dvs Västerbotten och Norrbotten är incidensen 45.28 per million, vilket motsvarar 77% av alla diagnostiserade fall i Sverige. För 20 år sedan uppmärksammades patienter med FAP främst i de endemiska regionerna i Sverige, men tack vare intern migration och immigration upptäcks nya fall av FAP numera även i icke-endemiska regioner i landet såsom i Stockholm. Under de senaste fem åren har antal patienter som har erhållit diagnos hTTR-FAP i Stockholm ökat konstant, jämfört med få fall innan dess. De flesta, men inte alla patienter som är diagnostiserade i Stockholm, härstammar från de endemiska regionerna, men sådana mönster har inte kartlagts systematisk tidigare. Det finns anledning att tro att patienter med FAP i icke-endemiska regioner i landet får diagnosen i ett senare stadium av sjukdomen eftersom sjukdomen är relativt okänd såväl bland patienter som sjukvården utanför Västerbotten. Därmed har patienter i Stockholm hunnit utveckla ett mer avancerat stadium av sjukdomen FAP vid tidpunkt för diagnos jmf patienter i Norrland där såväl patienter som sjukvården har en högre medvetenhet om FAP. Att få starta bromsande terapi mot FAP först sent under förloppet av sjukdomen påverkar prognosen negativt.

Syfte:

Syftet med studien är att identifiera patienter med FAP som diagnostiserats i Stockholm och kartlägga ifall det föreligger skillnader beträffande tid det tar att få diagnos, samt skillnad beträffande förlopp och prognos jämfört med matchade patienter diagnostiserade under samma tidsperiod i Västerbotten.

Material:

Tjugoen patienter med FAP i Stockholm, och 134 med FAP i Norrland identifierats genom sökning efter ICD 10 koderna för FAP (E85.1-3) i öppen- och slutenvårdsregister inom Karolinska sjukhuset och Västerbottens Läns Landsting. Klinisk information samlats från elektroniska patientjournaler på Neurologiska kliniken Karolinska, andra sjukhus resp. primärvården inom SLL samt från elektroniska slutenvårds- och primärvårds patientjournaler i Västerbotten (tillgänglig sedan 2006).

Statistik:

Icke-parametrisk Mann Whitney multiple comparisons test. Fishers exact test för utvalda parametrar. P är signifikant om <0.05.

Preliminära resultat:

- 1] Demografi: Ingen skillnad beträffande debutålder (63 vs. 60), ålder vid 1:a besök inom primärvården, eller ålder vid diagnos mellan Stockholm och Norrländska patienterna.
- 2] FAP patienter i Stockholm har redan hunnit utveckla en fullbordad grovtråds polyneuropati innan de söker vård för 1:a gången (P=0.03).
- 3] Vanligare med ett högre FAP stadium i Stockholm jmf Norrland vid tidpunkt för diagnos (P<0.0001).
- 4] Fler patienter har motoriska symtom (p=0.005) och balanspåverkan (p=0.009) vid diagnostillfället i Stockholm än i Norrland.
- 5] Andel patienter med hjärtpåverkan före diagnos skiljer sig inte signifikant i Stockholm jmf Norrland
- 6] Trend till längre handläggningstider inom primärvården för patienter med FAP i Stockholm. Tiden mellan 1:a besök inom primärvården för FAP symtom till remiss till FAP centrum är signifikant längre i Stockholm än i Norrland (p=0.007).

Konklusion:

Patienter som söker vård för de första FAP symtom i Stockholm är lika gamla som patienter som gör det i Norrland, men Stockholmpatienter har sannolikt haft en längre sjukdomsduration innan de söker 1:a vårdinstansen (primärvården), eftersom de har ett högre FAP stadium och en högre andel av de hunnit utveckla en grovtrådspolyneuropati jmf patienter som söker 1:a vårdinstansen i Norrland. Samtidigt, är det inte fler patienter i Stockholm som hunnit utveckla hjärtpåverkan före diagnosdatum, än de i Norrland.

Handläggningstiden mellan 1:a primärvårdsbesök för FAP symtom och tidpunkt för remiss till FAP center för fortsatt utredning är längre i Stockholm jmf Norrland.

Fortsättning av studien:

Analys beträffande ett stort antal andra kliniska parametrar avseende typ av polyneuropatisymtom, men även organpåverkan, terapi och prognos pågår för patientkohorterna från Stockholm vs. Norrland.