



NASJONALT MEDISINSK KVALITETSREGISTER FOR CYSTISK FIBROSE

ÅRSRAPPORT FOR 2024

INNHALDSFORTEGNELSE

FORKORTELSER OG ORDFORKLARINGER	2
LISTE OVER TABELLER OG FIGURER.....	3
FORORD.....	4
FAGRÅD FOR NORSK CF-REGISTER	5
DEMOGRAFI.....	7
GENETIKK.....	10
MIKROBIOLOGI.....	12
ERNÆRING	17
LUNGEFUNKSJON.....	21
KOMPLIKASJONER.....	25
BEHANDLING	26
PROSJEKTER.....	28
OPPSUMMERING	29
FRA BRUKERNE	30
TAKK TIL	31
REFERANSER.....	32

FORKORTELSER OG ORDFORKLARINGER

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

LISTE OVER TABELLER OG FIGURER

Tabell 1: Kjønnfordeling i Norsk CF-register

Tabell 2: Alder ved diagnosetidspunkt

Tabell 3: KMI z-skår for pasienter 2-17 år, og vekt og lengde Z-skår for pasienter 0-17 år, 2021-2024

Tabell 4: Kroppsmasseindeks (KMI) – 18 år og eldre fordelt på aldersgrupper, 2021-2024

Tabell 5: Behandling med pankreasenzymer, 2021-2024

Tabell 6: Lungefunksjon som FEV1 i % av forventet (ref. GLI) etter alvorlighetsgrad, 2021-2024

Tabell 7: Komplikasjoner som følge av CF sykdom, 2021-2024

Tabell 8: CF-relatert diabetes, 2021-2024

Tabell 9: Andel inkluderte i CF-registeret som lever med transplantat, 2021-2024

Figur 1: Inkludert i Norsk CF-register, 2016-2024

Figur 2: Fordeling av barn og voksne i Norsk CF-register

Figur 3: Inkluderte i registeret med bekreftet CF-diagnose fordelt etter helseregion, 2024

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

Figur 5: De vanligste variantene i CFTR-genet, vist som allelfrekvens, 2021-2024

Figur 6: Andel homozygote, heterozygote og uten F508del-variant, 2024

Figur 7: Forekomst av kronisk luftveisinfeksjon, 2016-2024

Figur 8: Forekomst av kronisk nedre luftveisinfeksjon hos barn og voksne, 2024

Figur 9: Forekomst av nedre luftveisinfeksjon med andre registrerte mikroorganismer, 2016-2024

Figur 10: *Pseudomonas aeruginosa*-infeksjon hos barn, 2024

Figur 11: *Pseudomonas aeruginosa*-infeksjon hos voksne, 2024

Figur 12: Forekomst av kronisk *Staphylococcus aureus*-infeksjon hos barn og voksne, 2016-2024

Figur 13: Utvikling av undervekt, overvekt og fedme hos barn og ungdom, 2-17 år, 2016-2024

Figur 14: Utvikling av undervekt, overvekt og fedme hos voksne, 2016-2024

Figur 15: Behandling med pankreasenzymer, 2024

Figur 16: Lungefunksjon som FEV1 i % av forventet (ref. GLI) fordelt etter aldersklasser, 2024

Figur 17:

Figur 18: Lungefunksjon i som FEV1 i % av forventet (ref. GLI) etter alvorlighetsgrad, 2024

Figur 19: Median FEV1 i % av forventet for barn (6-17 år) og voksne, 2016-2024

Figur 20: Antall behandlet med CFTR-modulator, 2021-2024

Figur 21: Andel inkluderte i CF-registeret som lever med lungetransplantat, 2016-2024

FORORD

Siden sommeren 2022 har de fleste med cystisk fibrose (CF) i Norge begynt med en ny type behandling som heter ETI (elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor). Denne behandlingen hjelper CFTR-proteinet til å fungere bedre, og har gitt mange pasienter bedre helse.

I 2024 ble indikasjonen for ETI utvidet i Europa, slik at den nå gjelder barn fra 2 år og oppover med minst én CFTR-mutasjon som gir noe funksjon. Samme år ble også en ny behandling godkjent: Alyftrek®. Den består av tre stoffer (vanzacaftor, tezacaftor og deutivacaftor) og tas én gang om dagen sammen med mat. Den er godkjent for personer med CF fra 6 år og oppover, så lenge de har minst én mutasjon som gir noe CFTR-funksjon. Dette betyr at over 95 % av CF-pasientene i Norge nå kan få behandling med enten ETI eller Alyftrek®. Alyftrek® kan gjøre det enklere å følge opp behandlingen, og har vist gode resultater i studier.

Norsk CF-register har nå registrert 397 personer med CF, og dekker over 90 % av pasientene i Norge. Av disse ble 395 med sikker diagnose rapportert til det europeiske CF-registeret (ECFSR), som samler data fra over 56 000 CF-pasienter i 42 land. Disse dataene brukes til forskning og for å forbedre behandlingstilbudet.

I årets rapport viser vi utvikling over tid. Det er gledelig å se at lungefunksjonen (FEV₁) har blitt bedre hos voksne, og at barn har stabil lungefunksjon på over 100 % av forventet. Færre har kroniske luftveisinfeksjoner, men det er fortsatt utfordringer med å få tatt nok mikrobiologiske prøver, spesielt hos voksne. Det anbefales fire prøver i året, og metoder som induisert sputum (med hypertont saltvann) eller larynkssug hos barn kan være nyttige. Uten prøvesvar blir det vanskeligere å velge riktig behandling og å følge opp utviklingen i registeret.

Registeret brukes også til å finne pasienter som kan delta i kliniske studier, og til å vise behovet for ny og bedre behandling, til nytte for både pasienter og helsepersonell.

Norsk senter for cystisk fibrose vil bytte navn til Nasjonalt Sjeldensenter – Lungesykdommer og Cystisk Fibrose innen utgangen av året. Norsk CF-register takker alle som har gitt sitt samtykke til å være med i registeret. Deres bidrag er viktig for å forbedre CF-behandlingen i Norge.

Med hilsen,

Egil Bakkeheim, Leder for Norsk CF-register

FAGRÅD FOR NORSK CF-REGISTER

Navn	Rolle
Torild Skrivarhaug	Leder av fagrådet Barnelege ved OUS, representant for OUS
Anne Reigstad	Lungelege ved Nordlandssykehuset i Bodø, representant for Helse Nord
Ingunn Harstad	Lungelege ved St. Olavs hospital, representant for Helse Midt-Norge
Bjørn Skrede	Lungelege ved Oslo universitetssykehus, representant for lungeavdelingen OUS
Cecilie Revhaug	Representant for Helse Sør-Øst
Rune Rose Tronstad	Barnelege ved Haukeland universitetssjukehus, representant for Helse Vest
Inger Karin Natlandsmyr	Representant fra Norsk forening for cystisk fibrose
Christine Sachs-Olsen	Barnelege ved Norsk senter for cystisk fibrose (NSCF), representant for NSCF

OPPSUMMERT STATISTIKK FOR PASIENTER MED SIKKER DIAGNOSE

	Antall	%
Inkluderte i CF registeret med sikker diagnose	395	99.5
Pasienter med årsrapport, ikke sett siste år	5	1.3
Pasienter som har dødd ila året	2	0.5
Median alder (år)*	27.5	
Barn*	134	34
Kvinner*	175	45
Antall ≤ 5 år med utført nyfødtscreening	48	100
Antall med utført DNA-analyse**	390	100
Antall med komplett genotype**	387	99.2

* Levende (også ikke sett) med årsrapport sendt til det europeiske CF-registeret, n=393

** Sett ila 2024 og årsrapport sendt til det europeiske CF-registeret, n=390

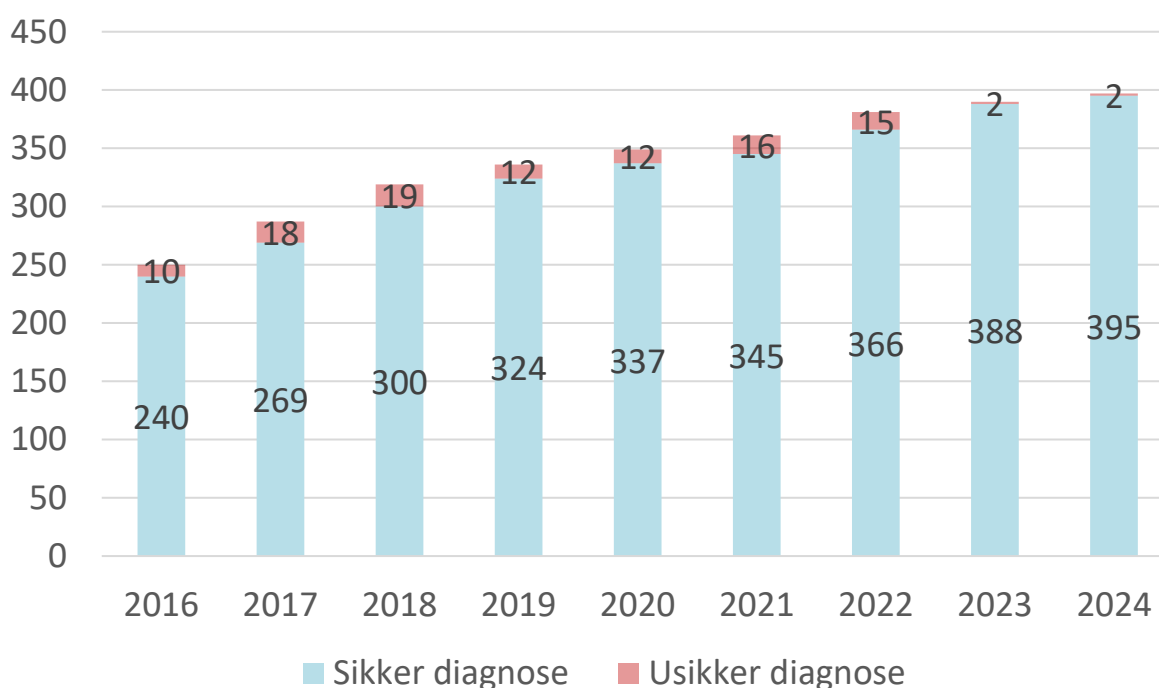
DEMOGRAFI

397 pasienter var registrert i Norsk CF-register ved utgangen av 2024, og av disse hadde 395 en sikker CF diagnose (99,5 %), (Figur 1). Høsten 2023 gjennomgikk vi de som var registrert med usikker diagnose i registeret. Det resulterte i at syv pasienter ble klassifisert som ikke-CF, to som CFSPID, tre som CFTR-relatert sykdom, to fortsatt som usikker diagnose og en med bekreftet CF diagnose. En slik gjennomgang av pasienter med uklar diagnose er viktig for registerkvaliteten.

Av de 395 pasientene med sikker CF-diagnose som ble rapportert inn til ECFSPR hadde 390 (98,7 %) oppfølging for sin CF i 2024. To pasienter døde ila året. I perioden 2016-2024 har det vært 11 dødsfall blant pasienter med sikker CF diagnose, (snittalder 48,3 år). Av disse var 45 % transplantert.

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

INKLUDERT I NORSK CF-REGISTER

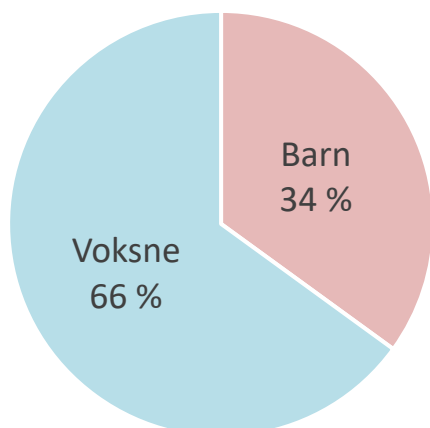


Figur 1: Inkludert i Norsk CF-register, 2016-2024

Andelen som er over 18 år eller eldre er 66 % (figur 2), og har vært relativt stabil de siste årene. I 2024 var median alder 27,5 år, mens den i 2022 og 2023 var henholdsvis år og 26,5 og 27,3 år. Den norske CF-populasjonen er blant Europas eldste. Til sammenlikning var median alder totalt i Europa 20,3 år i 2023 ifølge data fra European Cystic Fibrosis Society Patient Registry (ECFSPR), og 25,0 år i Danmark og 25,9 år i Sverige samme året (1).

Kjønnssfordelingen med 55 % menn og 45 % kvinner har vært stabil siden registeret ble etablert (tabell 1). Det er 207 (52 %) av de inkluderte som tilhører Helse Sør-Øst, 101 (26 %) Helse Vest, 60 (15 %) Helse Midt og 27 (7 %) Helse Nord (figur 3).

Fordeling barn og voksne

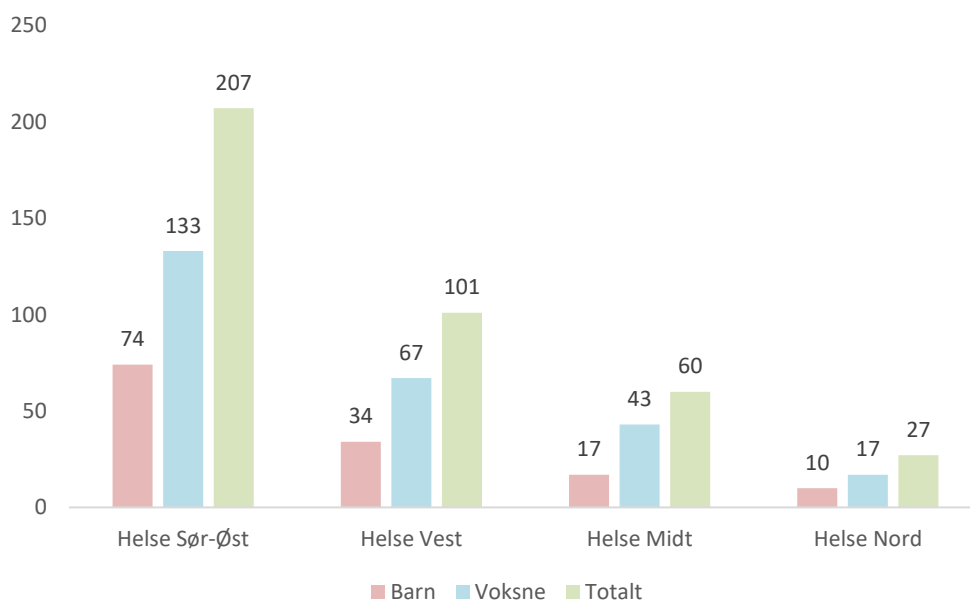


Figur 2: Fordeling av barn og voksne i Norsk CF-register

* n=393 (pasienter i live per 2024, inkludert de som ikke er sett i 2024)

Tabell 1: Kjønnssfordeling i Norsk CF-register

Kjønn	2021	2022	2023	2024
Mann	186 (54 %)	198 (54 %)	211 (55 %)	218 (55 %)
Kvinne	157 (46 %)	166 (46 %)	176 (45 %)	175 (45 %)

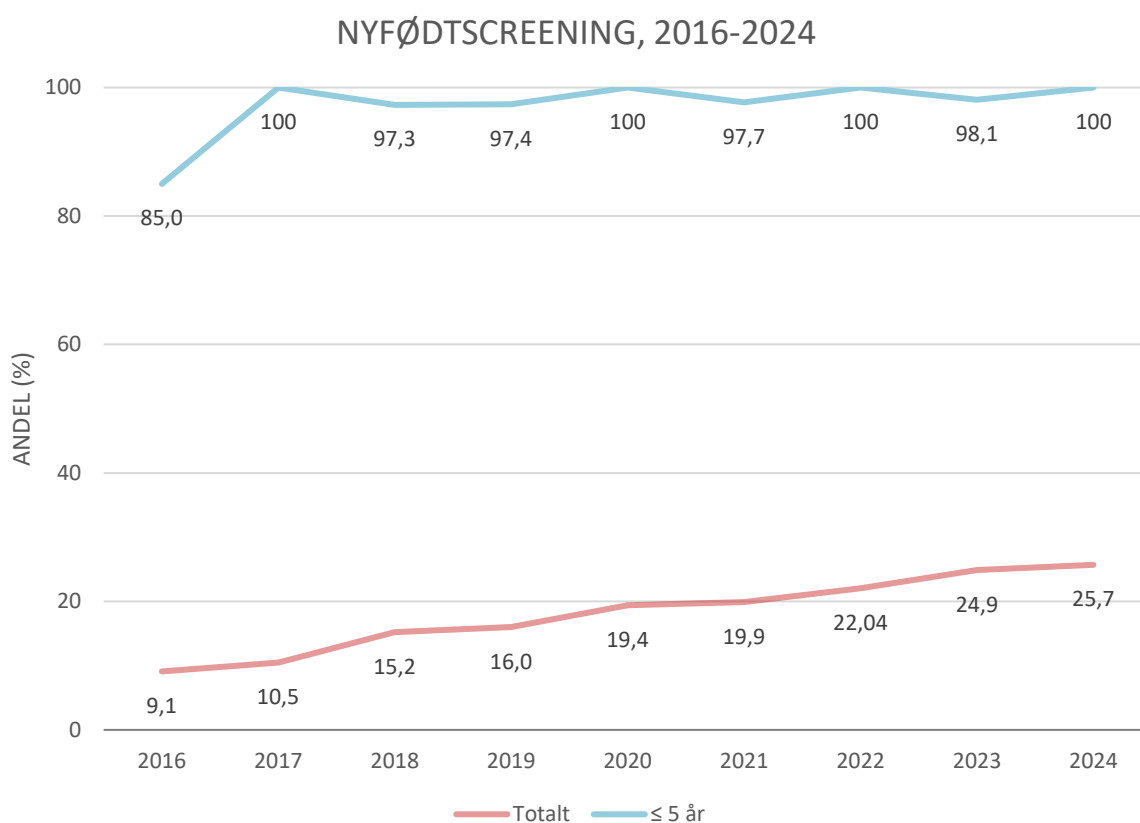


Figur 3: Inkluderte i registeret med bekreftet CF-diagnose fordelt etter helseregion, 2024, n=395

I 2024 var det 37,7 % av de inkluderte som hadde fått CF-diagnosen før fylte tre måneder, som er tilnærmet stabilt fra 2023 (tabell 2). Av totalt antall inkluderte var det kun 25,7 % som er screenet for CF som nyfødt, mens av de som er fem år eller yngre var andelen i 2024 100 % (figur 4).

Tabell 2: Alder ved diagnosetidspunkt

Alder ved diagnose	2021	2022	2023	2024
< 3 md.	115 (34.3 %)	127 (35.2 %)	141 (37.2 %)	145 (37.7 %)
3 md.-18 år	175 (52.3 %)	183 (50.7 %)	184 (48.6 %)	184 (47.8 %)
> 18 år	45 (13.4 %)	51 (14.1 %)	54 (14.2 %)	56 (14.6 %)



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

GENETIKK

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

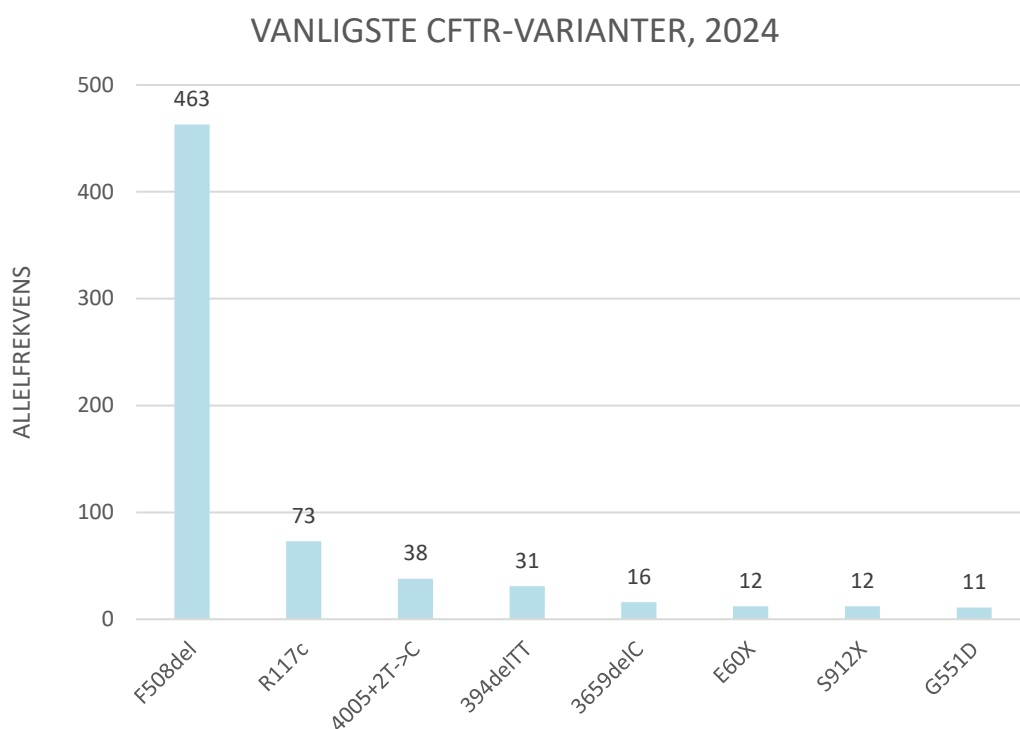
Klasse	Konsekvens	Eksempel
I	Ingen produksjon av protein	R553X
II	Feil i prosessering av protein i cellen	F508del
III	Feil i åpning av klorkanalen	G551D
IV	Funksjonsdefekter i proteinet	R117C
V	Redusert mengde protein	A455E
VI	Redusert proteinstabilitet	S1455X

De vanligste variantene som er rapportert i CF-registeret i 2024 er presentert i figur 6. Fra 1. mars 2012 har man undersøkt for CF som en del av nyfødtscreeningen i Norge. Det gjøres da en genetisk undersøkelse dersom barnet har forhøyet immunoreaktivt trypsinogen (IRT) i blod. Forhøyet IRT i nyfødttalder er indikasjon på CF-sykdom. Bekreftende genetiske undersøkelser utføres i hovedsak ved Avdeling for medisinsk genetikk ved Oslo universitetssykehus. Av de 395 pasientene med sikker CF diagnose som hadde oppfølging i 2024 hadde alle utført genetisk analyse, og 99,4 % hadde komplett genotype. Dette er samme andel som i 2023.

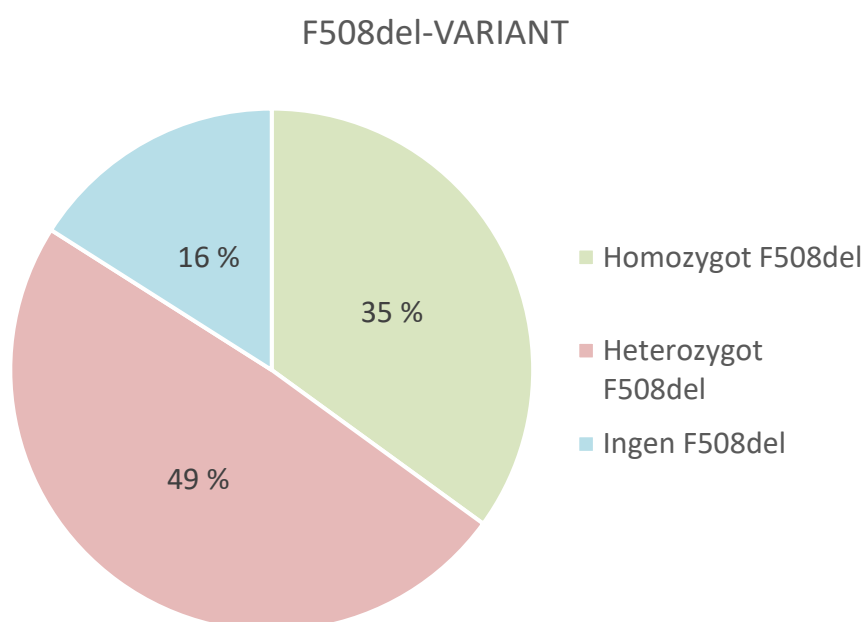
Det er påvist ca 60 ulike varianter i CFTR-genet blant de inkluderte i registeret. Den hyppigst forekommende varianten blant personer med cystisk fibrose i Norge er F508del. Av de 390 pasientene som hadde oppfølging i løpet av 2024 hadde 35 % (138 personer) to alleler med F508del og er altså homozygote for denne varianten (Figur 6). Denne andelen har vært ca stabil de siste årene. Hos 62 personer (16 %) er ingen av de to sykdomsgivende variantene F508del. Hvilken CFTR-klasse disse tilhører er av betydning for CFTR-modulerende behandling.

Informasjon om ulike variantene og konsekvensene av disse er samlet i databasen CFTR2:

<https://cftr2.org/>



Figur 5: De vanligste variantene i CFTR-genet, vist som allelfrekvens, 2024

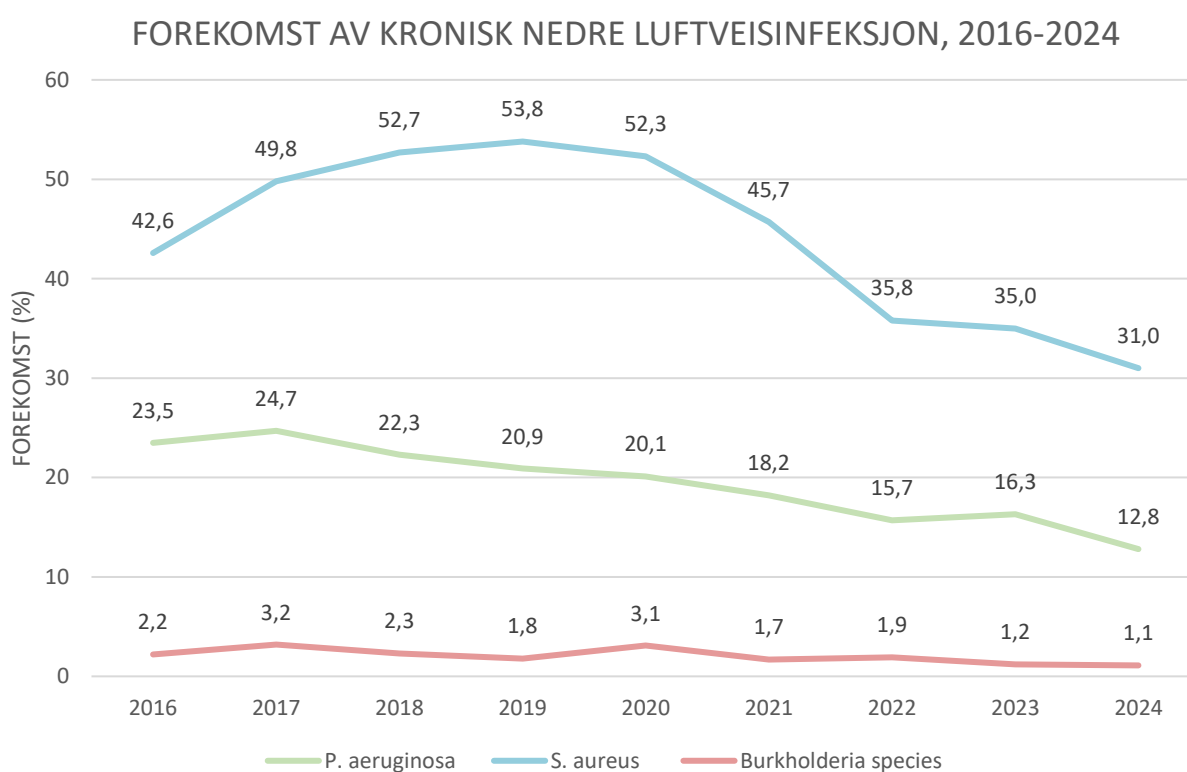


Figur 6: Andel homozygote, heterozygote og uten F508del-variant, 2023, n=390 (sett ila 2024)

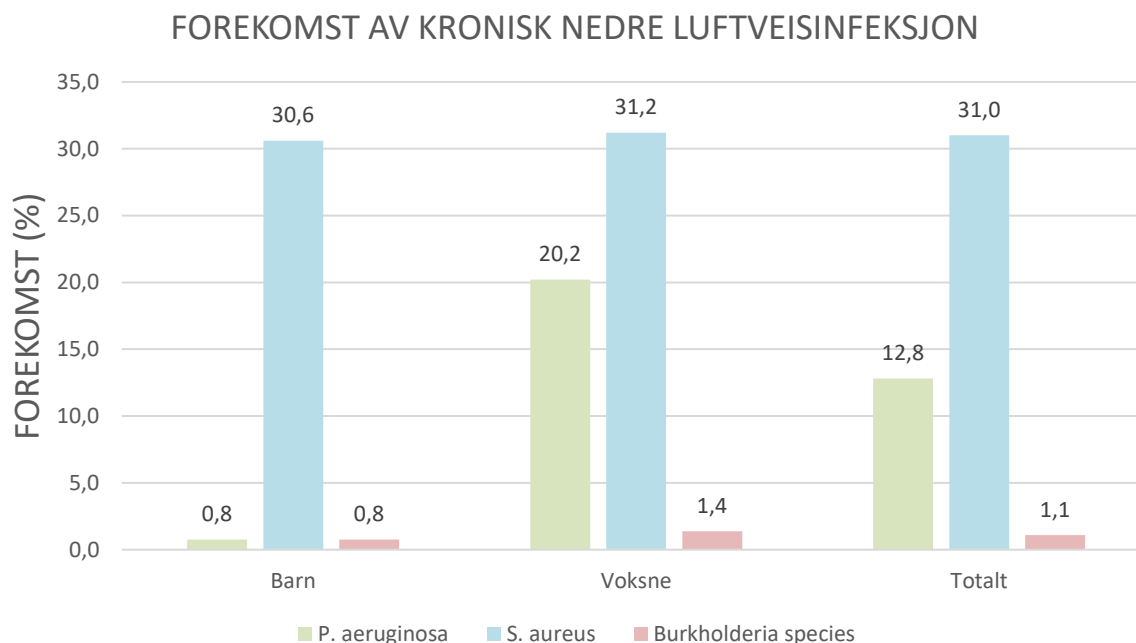
MIKROBIOLOGI

Kronisk infeksjon i nedre luftveier ved cystisk fibrose er her definert som oppvekst av aktuelle bakterier i over halvparten av prøvene tatt i løpet av et år, dersom det er tatt minst fire prøver dette året. I CF-registeret registreres data på infeksjon med *Pseudomonas aeruginosa* (*P. aeruginosa*), *Staphylococcus aureus* (*S. aureus*), *Burkholderia species*, *Stenotrophomonas maltophilia* (*S. maltophilia*), MRSA, *Haemophilus influenzae* (*H. influenzae*), *Achromobacter spp.* og non-tuberkuløse mykobakterier (NTM). Pasienter som er sett i løpet av 2024 og som ikke er transplantert danner grunnlaget for resultatene som presenteres, ettersom infeksjoner hos transplanterte skiller seg fra ikke-transplanterte (n=352).

Figur 7 viser endringer i forekomst av kronisk nedre luftveisinfeksjon med *P. aeruginosa*, *S. aureus* og *Burkholderia species* siden registeret ble etablert, og figur 8 viser forekomst av kronisk nedre luftveisinfeksjoner hos barn og voksne i 2024 med de tre ovenfor nevnte bakteriene.



Figur 7: Forekomst av kronisk nedre luftveisinfeksjon, 2016-2024

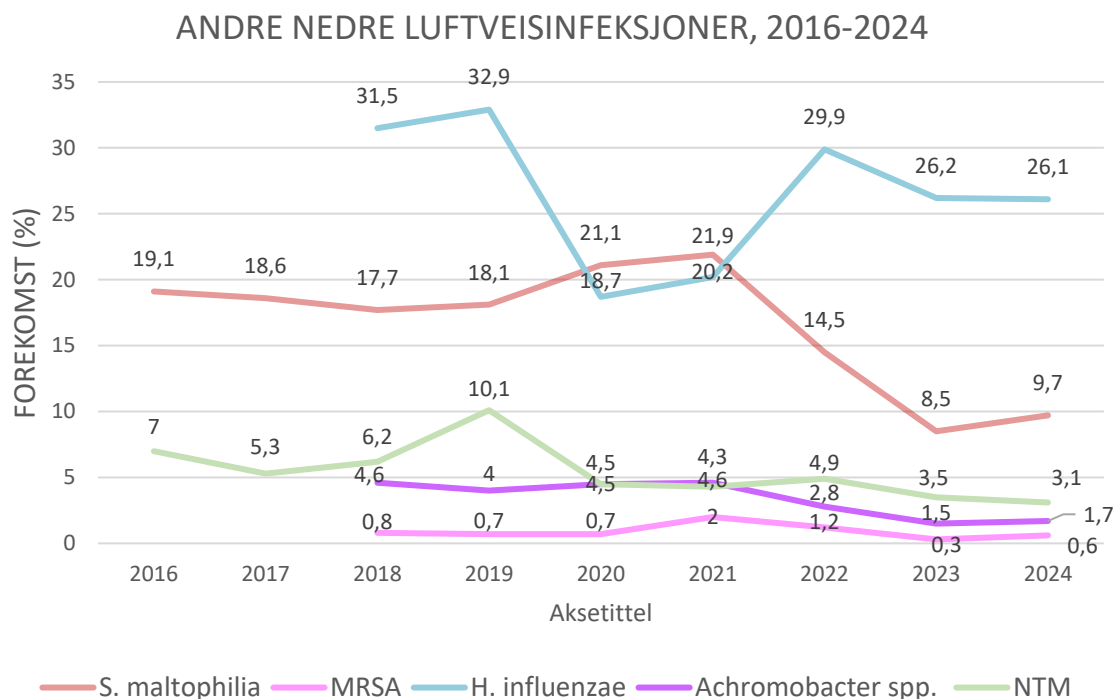


Figur 8: Forekomst av kronisk nedre luftveisinfeksjon hos barn og voksne, 2024, n=352

Figur 9 viser forekomst av andre nedre luftveisinfeksjoner. Infeksjon med *H. influenzae* var betydelig lavere i 2020 og 2021 enn i de andre årene. Årsaken til dette er nok nedstengingen i forbindelse med covid-19-pandemien, som gjorde at forekomsten av «vanlige» luftveisinfeksjoner blant barn, inkludert de med CF, gikk ned.

Både i 2024, 2023 og 2022 har vi manglet vi informasjon om NTM hos over 30 %. Dette er et svært høyt tall. Siden registeret ble etablert har det vært en tendens til høy andel manglende verdier for NTM både hos barn og voksne. Tidligere har andelen vært lavere enn nå – for eksempel manglet prøvesvar hos 10,1 % av de inkluderte i 2019. Prøver for NTM skal tas blant annet ved OUS som en del av årskontrollen.

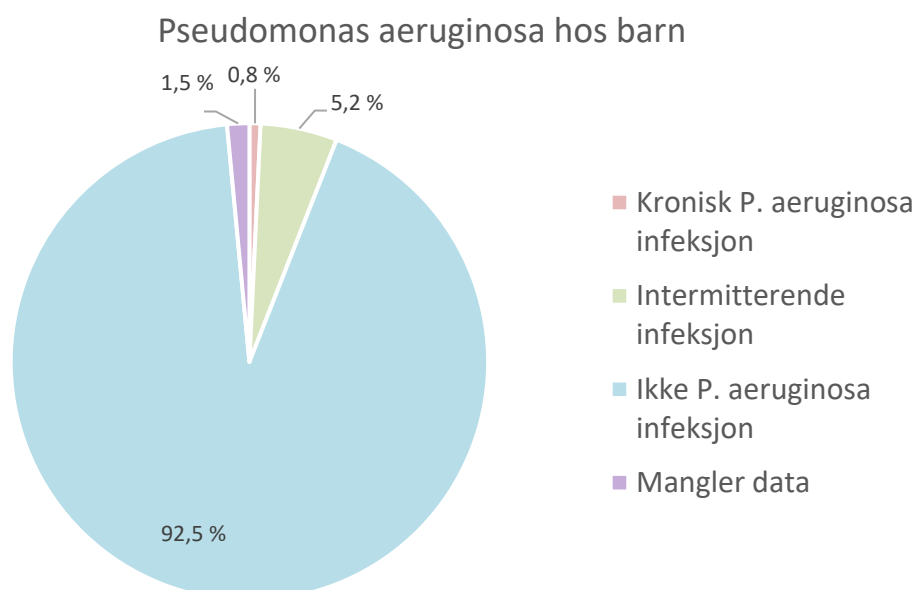
Blant voksne har andelen som ikke har tatt prøver i løpet av året har vært høy (over 10 %) etter innføringen av elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor (Kaftrio). Dette gjør det utfordrende å tolke utviklingen over tid. Det pågår arbeid for å forbedre prøverutinene, slik at andelen uten prøvesvar reduseres.



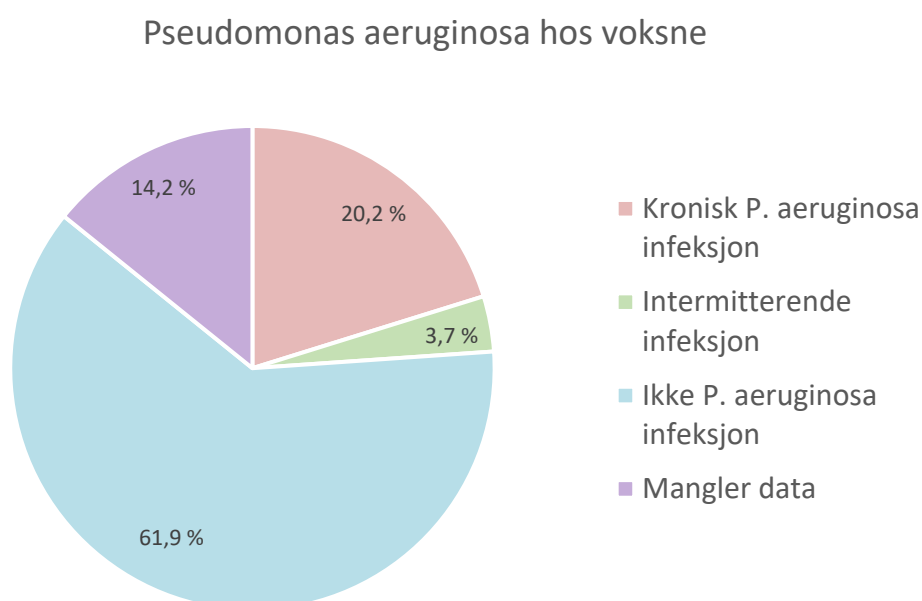
Figur 9: Forekomst av nedre luftveisinfeksjon med andre registrerte mikroorganismer, 2016-2023

Figur 10 og 11 viser andelen med kronisk, intermitterende eller ingen *P. aeruginosa*-infeksjon hos henholdsvis barn og voksne (≥ 18 år). Som i foregående år var det også i 2024 få barn som fikk påvist kronisk infeksjon med *P. aeruginosa*, kun 0,8 % (figur 10). Til sammenlikning var det 1,6 % i 2021, 0,8 % i 2022 og 0,7 i 2023. Dette er lave verdier sammenliknet med de fleste andre land i Europa, og ifølge data fra ECFSPR hadde 10,2 % av barna i Europa kronisk *P. aeruginosa*-infeksjon i 2021 (3), 9,1 % i 2022 (4) og 8,1 % i 2023 (1). I Danmark og Sverige var andelen barn med kronisk *P. aeruginosa*-infeksjon, henholdsvis 3,6 % og 9,4 % i 2021 (3), 3,8 % og 8,7 % i 2022 (4), og 5,6 og 7,2 i 2023 (1).

Blant voksne hadde 20,2 % kronisk *P. aeruginosa*-infeksjon i 2024, mens det var henholdsvis 29 %, 26 % og 27 % i 2021, 2022 og 2023. Det er imidlertid verdt å merke seg at andelen manglende prøvesvar har økt de senere årene, med en andel på 14 % i 2024. I Europa var andelen voksne som hadde kronisk *P. aeruginosa*-infeksjon totalt 34 % i 2021 (3) og 30,4 % i 2022 (4) og 27,9 i 2023 (1).

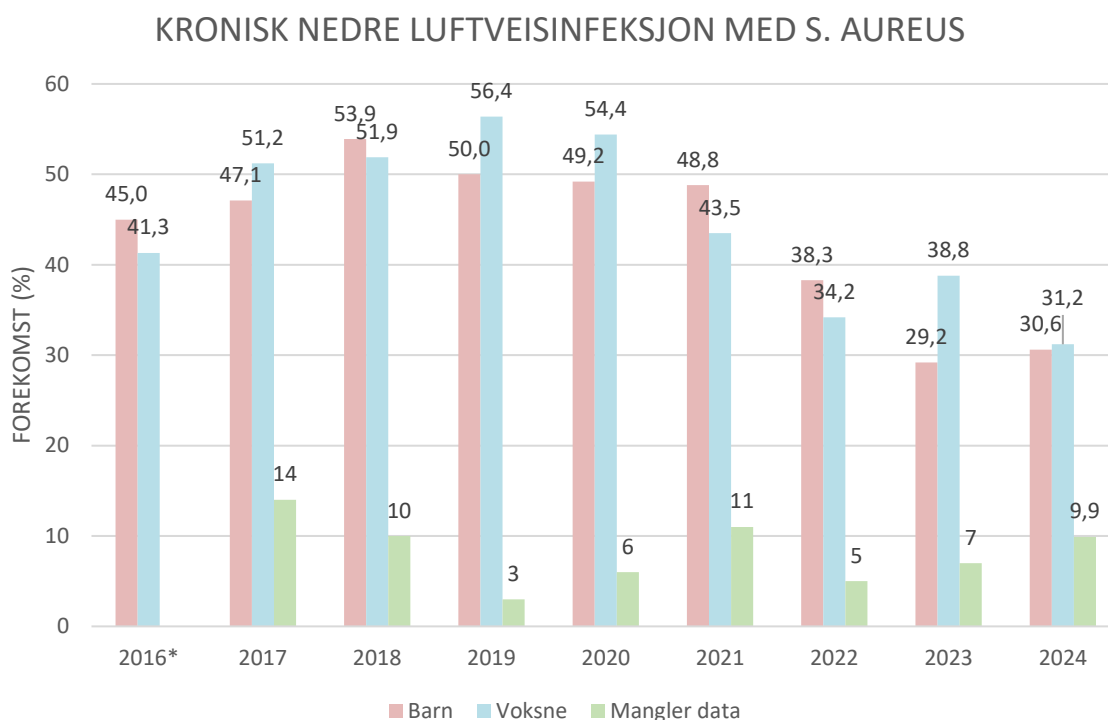


Figur 10: *Pseudomonas aeruginosa*-infeksjon hos barn, 2024, n=134



Figur 11: *Pseudomonas aeruginosa*-infeksjon hos voksne, 2024, n=218

Figur 12 gir en oversikt over endring i forekomsten av kronisk nedre luftveisinfeksjon med *S. aureus*. I 2024 var andelen barn og voksne som fikk påvist kronisk *S. aureus*-infeksjon tilnærmet lik – ca 31 %. I 2023 var andelen henholdsvis 29,2 % og 38,8 %. I 2023 var verdiene i Danmark 11,7 % hos barn og 15,5 % hos voksne, og i Sverige henholdsvis 17,3 % og 37,4 % (1). Norge og Sverige har altså en høyere forekomst av kronisk infeksjon med *S. aureus* enn Danmark både hos barn og voksne.



Figur 12: Forekomst av kronisk *Staphylococcus aureus*-infeksjon hos barn og voksne, 2016-2024

*Grunnet tekniske problemer ble manglende data for denne variabelen ikke registrert i 2016

ERNÆRING

Kroppsmasseindeks (KMI) er en formel som viser forholdet mellom høyde og vekt, og er et vanlig mål for å definere undervekt, normalvekt og overvekt/fedme hos barn over 2 år og voksne. WHO angir normalvekt som KMI mellom 18,5-24,9 kg/m² for voksne. For personer med CF angir ESPEN-ESPGHAN-ECFS guidelines ideell KMI som KMI ≥ 22 kg/m² for kvinner og ≥ 23 for menn (5). KMI ≥ 50 -persentilen for barn over 2 år og ungdom, og en vekt/lengde ≥ 50 -persentilen for barn opp til 2 år bør tilstrebes (5).

Individuell vurdering er nødvendig, og måling av kroppssammensetning kan være nyttig da høy fettmasse og lav muskelmasse ikke er ønskelig (5). Selv om det mangler langtidsdata om effekten av overvekt og fedme hos personer med cystisk fibrose, tilsier erfaring fra den generelle befolkningen at det vil være god klinisk praksis å forsøke å unngå dette (5). Tallene presentert her gjelder ikke-transplanterte pasienter.

Hos barn beskrives vekstavvik som standardavvik fra en gitt normal, z-skår. Normalmaterialet som er brukt for å beregne z-skår i denne rapporten er av sammenlikningshensyn det samme som brukes i ECFSPR (6). Tabell 3 viser KMI z-skår, vekt- og lengde- z-skår for barn i perioden 2021-2024.

Tabell 3: KMI z-skår for pasienter 2-17 år, og vekt- og lengde- z-skår for pasienter 0-17 år, 2021-2024

2021	Antall	Gjennomsnitt	Min	Median	Maks
KMI	115	-0.1	-2.4	-0.1	1.9
Vekt	128	-0.0	-2.1	0.1	1.9
Lengde	128	0.3	-2.8	0.3	2.0
2022	Antall	Gjennomsnitt	Min	Median	Maks
KMI	121	-0.1	-2.7	0	1.8
Vekt	132	0	-2.6	0.1	2.0
Lengde	132	0.2	-3.1	0.2	3.4
2023	Antall	Gjennomsnitt	Min	Median	Maks
KMI	119	0.1	-3.4	0.1	2.3
Vekt	139	0.1	-3.3	0	2.4
Lengde	139	0.2	-3.5	0.2	2.3
2024	Antall	Gjennomsnitt	Min	Median	Maks
KMI	124	0.1	-3.2	0	2.2
Vekt	135	0.1	-3.1	0.1	2.2
Lengde	135	0.2	-1.9	0.2	1.9

Median verdi for KMI for voksne var 24,0 kg/m² for menn og 22,6 kg/m² for kvinner i 2024. I 2021 var den henholdsvis 23,3 kg/m² og 21,3 kg/m², i 2022 24 kg/m² og 22,3 kg/m² og i 2023 23,8 kg/m² og 22,6 kg/m². Tabell 4 viser KMI fra 2021-2024 for pasientene 18 år og eldre fordelt på aldersgrupper.

Tabell 4: Kroppsmasseindeks (KMI) for pasienter 18 år og eldre fordelt på aldersgrupper, 2021-2024

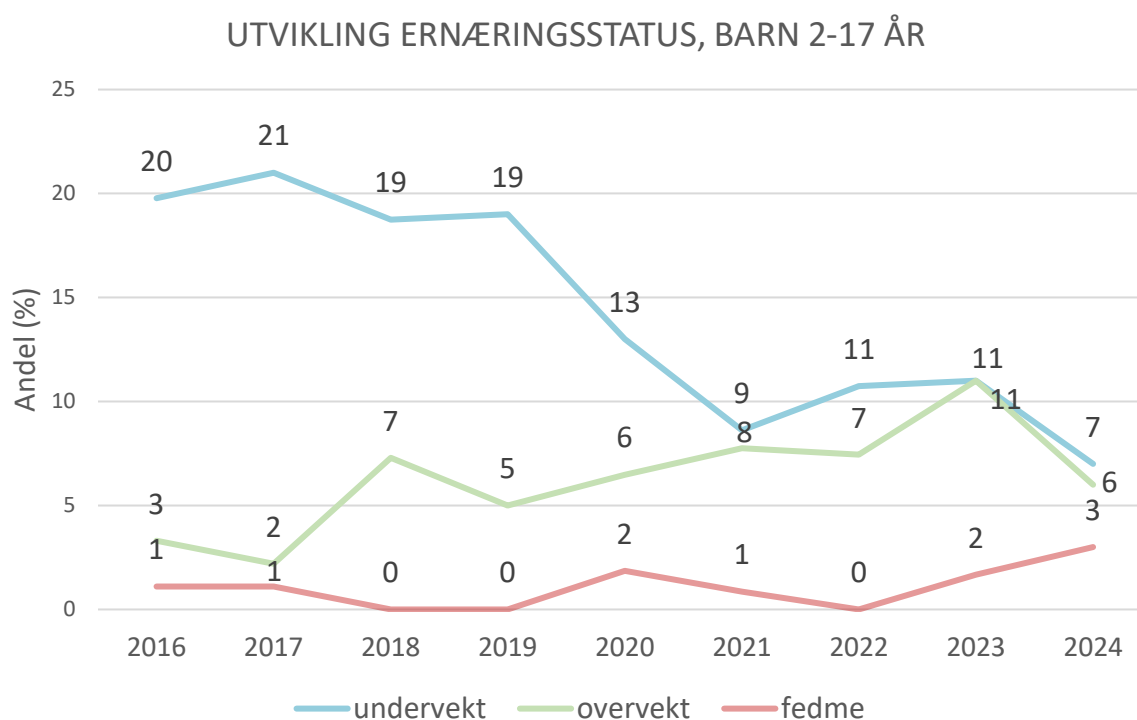
2021	Antall	Gjennomsnitt	Min	Median	Maks
18-29	65	21.9	16.2	21.3	38.9
30-39	41	23.2	17.7	22.5	31.5
40-49	31	23.7	17.6	23.4	32.5
50-59	16	24.5	20.8	23.9	29.2
60+	14	24.9	18.7	24.5	38.5
2022	Antall	Gjennomsnitt	Min	Median	Maks
18-29	67	22.1	16.1	21.5	32.7
30-39	51	24.0	17.2	23.1	40.8
40-49	36	24.9	19.0	24.1	36.4
50-59	19	24.5	16.0	24.0	30.4
60+	14	24.7	18.7	24.6	36.1
2023	Antall	Gjennomsnitt	Min	Median	Maks
18-29	76	22.2	15.9	21.7	33.0
30-39	51	24.2	17.7	23.4	40.4
40-49	40	24.8	19.1	24.6	33.6
50-59	20	25.0	15.1	24.8	30.8
60+	15	24.2	19.2	24.1	30.3
2024	Antall	Gjennomsnitt	Min	Median	Maks
18-29	83	22.5	16.9	22.1	33.9
30-39	48	24.6	18.0	23.9	40.4
40-49	41	25.2	18.8	24.1	41.8
50-59	23	24.6	15.5	23.7	31.3
60+	17	25.2	19.8	24.0	37.5

Underernæring er et kjent problem ved cystisk fibrose, og det har vært mye fokus på å øke vekten og forbedre ernæringsstatus. Positiv sammenheng mellom KMI og lungefunksjon er vist i flere studier. I de senere år har man sett en økt forekomst av både overvekt og fedme blant CF pasienter på lik linje med befolkningen generelt. En studie publisert i 2022 fra det amerikanske CF-registeret viste at det i perioden 2000-2019 var en nedgang i andelen pasienter med undervekt på ca. 40 %, og samtidig en økning i andelen med overvekt og fedme på henholdsvis 300 % og 400 % (7). Økningen i andel med overvekt/fedme og reduksjon i andel med undervekt startet allerede før innføring av effektive CFTR-modulatorer.

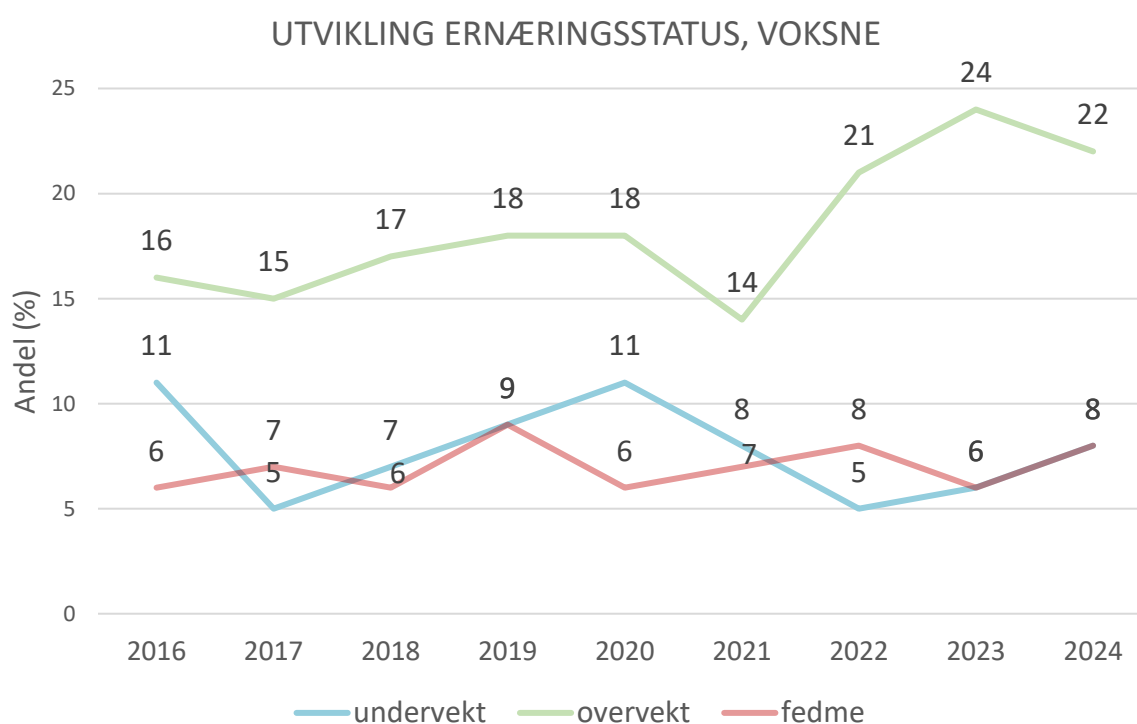
Figur 13 viser endring i andelen barn og ungdom i alderen 2-17 år med undervekt, overvekt og fedme i løpet av de 9 årene det norske CF-registeret har eksistert. For å klassifisere undervekt, overvekt og fedme er det brukt KMI-verdier som korresponderer til henholdsvis < 18,5 (undervekt), 25-29,9 (overvekt) og ≥30 (fedme) ved 18 års alder (8). Man ser en tydelig tendens til at andelen med undervekt er redusert mens andelen overvekt er noe økt.

Figur 14 viser endring i andelen voksne CF-pasienter med undervekt (KMI<18,5), overvekt (KMI: 25-29,9) og fedme (KMI≥30) i løpet av årene det norske CF-registeret har eksistert. Prevalensen av både undervekt, overvekt og fedme er litt svingende, men det ser ut til at prevalensen av undervekt har

gått ned mens prevalensen av overvekt har gått betydelig opp siden registerets oppstart i 2016. Særlig blant de voksne er det sett en markant økning i andelen med overvekt siden godkjenning av elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor (Kaftrio) i Norge juni 2022.



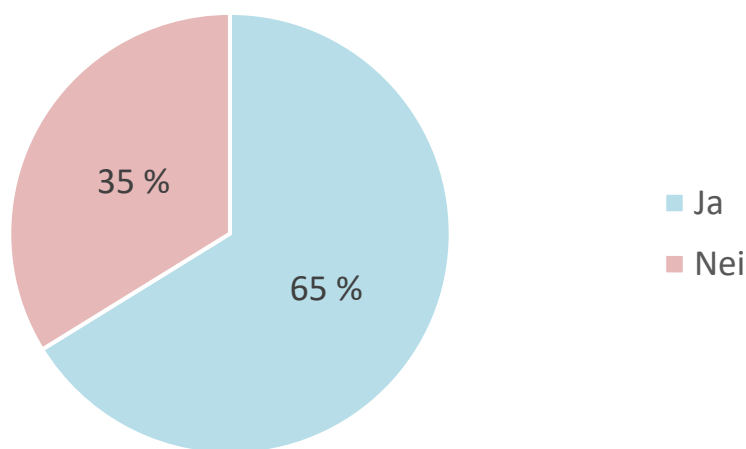
Figur 13: Utvikling av undervekt, overvekt og fedme hos barn og ungdom, 2-17 år, 2016-2024



Figur 14: Utvikling av undervekt, overvekt og fedme hos voksne, 2016-2024

Bukspyttkjertelsvikt defineres ofte ved hjelp av lavt nivå av elastase i avføring, men det finnes også andre mer nøyaktige og tidkrevende metoder som for eksempel fett i avføring. Behandling med pankreasenzymmer blir brukt som markør på bukspyttkjertelsvikt både i ECFSPR og i det norske CF-registeret. De som ikke bruker pankreasenzymmer antas å ha bevart bukspyttkjertelfunksjon. Figur 15 viser at 65 % av de registrerte hadde svikt i bukspyttkjertelfunksjon i 2024, og tabell 5 viser utvikling fra 2021-2024. Andelen som bruker pankreasenzymmer har gått noe ned siste årene. I 2017/2018 var det 74 % av de registrerte som brukte enzymmer. Reduksjonen i bruk kan komme av at en større andel av de inkluderte i registeret har såkalt «milde varianter» i CFTR genet som ikke gir pankreassvikt.

Behandling med pankreasenzymmer



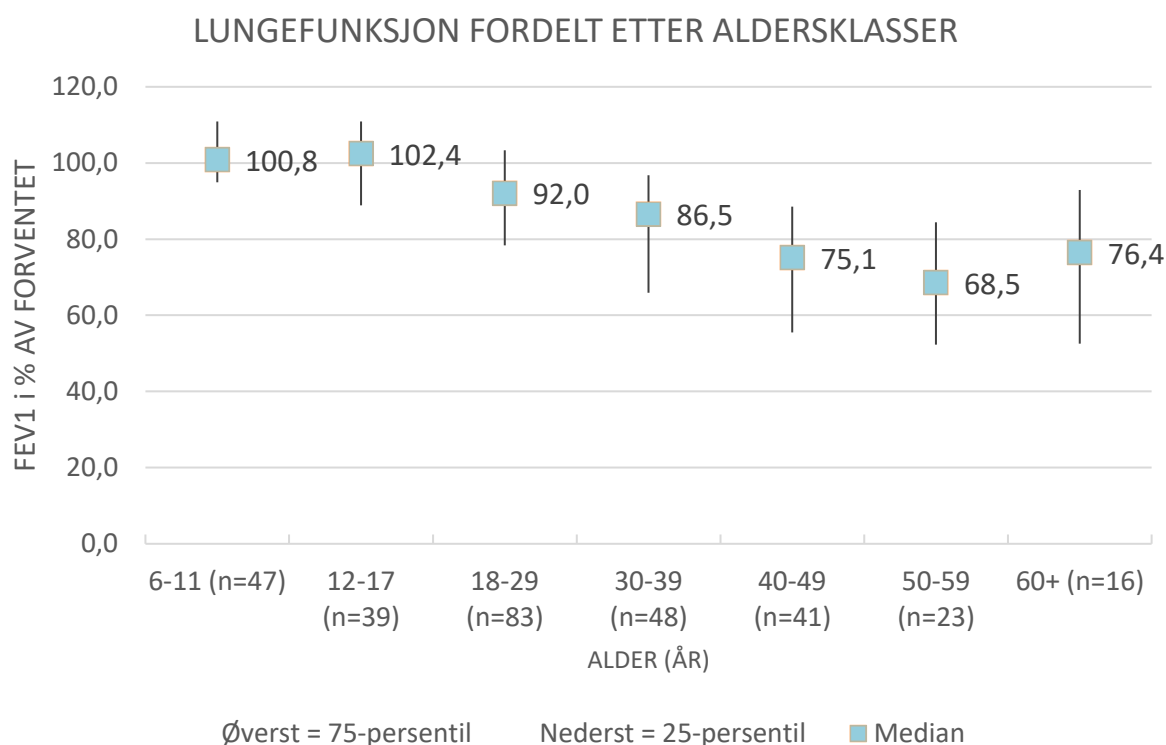
Figur 15: Behandling med pankreasenzymmer, 2024, n=351 (one missing)

Tabell 5: Behandling med pankreasenzymmer, 2021-2024

Behandling med pankreasenzymmer	2021	2022	2023	2024
Ja	68.2 %	67.3 %	66.2 %	64.8 %
Nei	31.8 %	31.8 %	33.8 %	34.9 %
Mangler data	0 %	0.9 %	0 %	0.3 %

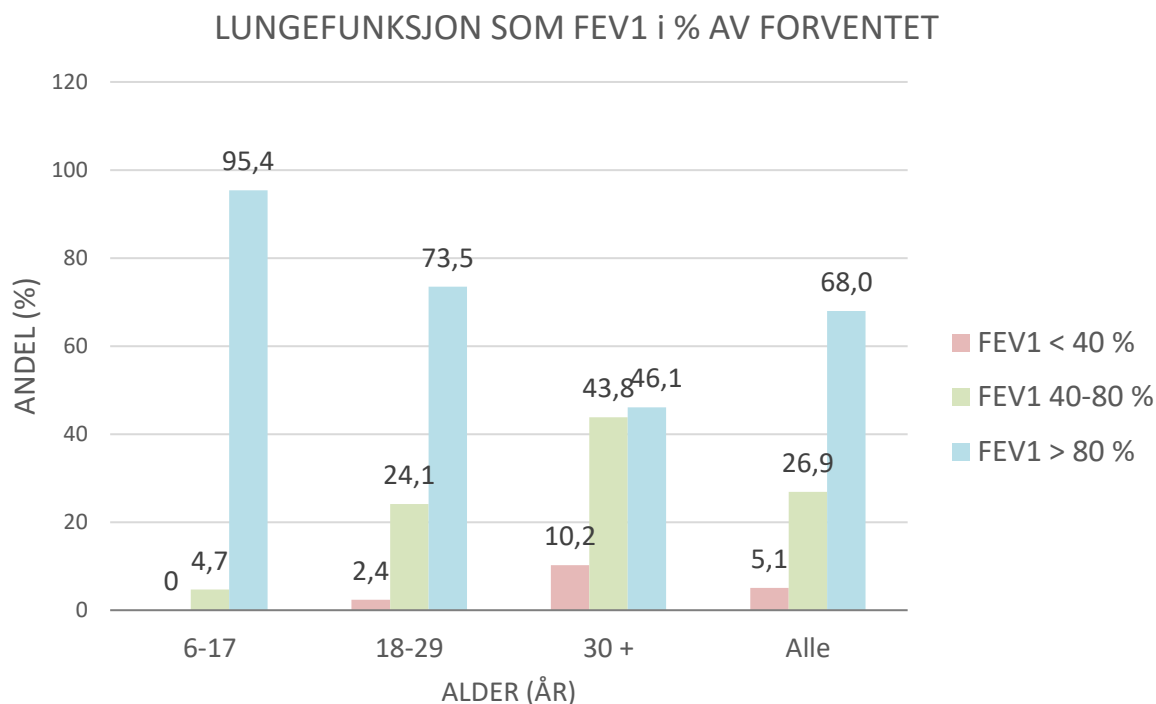
LUNGEFUNKSJON

Figur 16 viser at lungefunksjonen er godt bevart hos alle barna, og det lille fallet sett fra aldersgruppen 6-11 år til 12-17 år er ikke lenger til stede. Vi har sett en forskyvning av aldersgruppen med laveste registrerte lungefunksjon målt som FEV1 i % av forventet. I likhet med i 2022 og 2023 er det aldersgruppen 50-59 år som har den laveste målte verdien også i 2024. Verdien har vært henholdsvis 64,5 %, 69,9 % og 68,5 %. I 2020 var laveste median verdi i gruppen 35-39 år (47,9 %) og i 2021 i gruppen 40-49 år (59,6 %). Tallene gjelder ikke-transplanterte pasienter.



Figur 16: Lungefunksjon som FEV1 i % av forventet (ref. GLI) fordelt etter aldersklasser, 2024, n=297

Figur 17 viser lungefunksjon delt inn i grupper etter alvorlighetsgrad. FEV1 i % av forventet på > 80 % kan defineres som bevart lungefunksjon. Hos barn og ungdom mellom 6-17 år hadde 95 % bevart lungefunksjon både i 2023 og 2024, mens det i 2021 og 2022 var henholdsvis 89 % og 94 %. Tapet av lungefunksjon er tydelig med økende alder. I gruppen 18-29 år hadde 74 % av de registrerte FEV1 i % av forventet over 80 %, mens andelen var 46 % i gruppen på 30 år og eldre.



Figur 17: Lungefunksjon som FEV1 i % av forventet (ref. GLI) etter alvorlighetsgrad, 2024, n=297

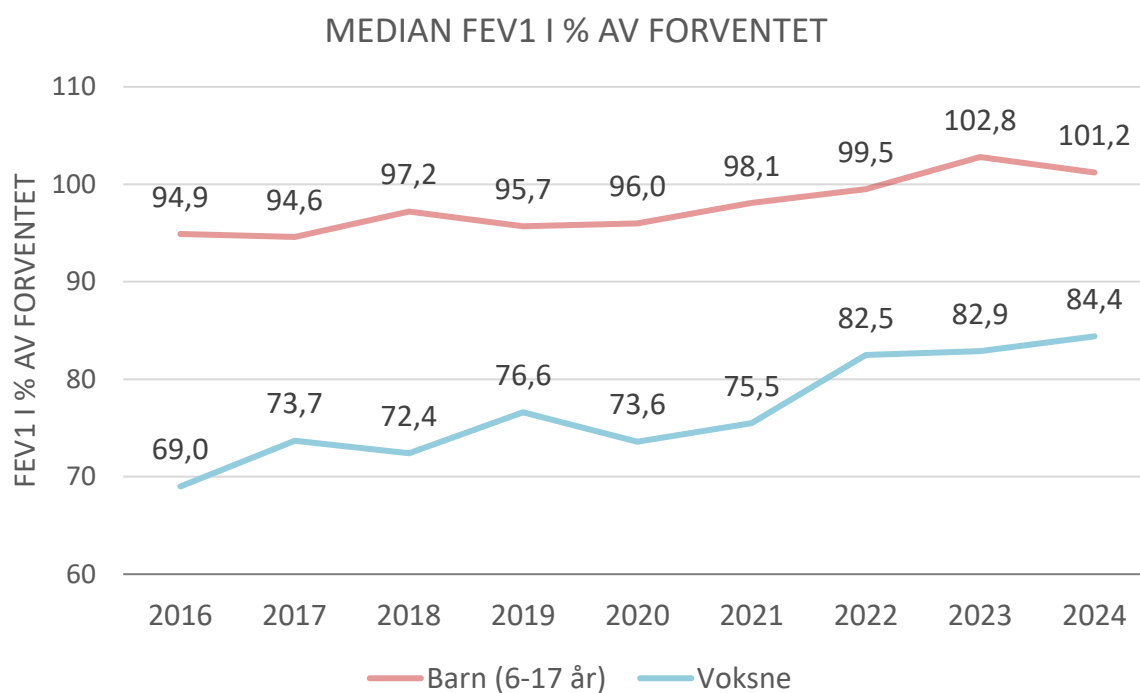
Det er en økning i antall CF-pasienter som har en bevart lungefunksjon (FEV1 i % av forventet > 80) i alle aldersgrupper fra 2021 til 2024 (tabell 6). Andelen av populasjonen med lungefunksjon under 40 % er lavere i perioden 2022–2024 (omtrent 5 %) sammenlignet med 2021, da den var 10 %. Dette er svært gledelig og skyldes nok god effekt av CFTR-modulerende behandling som ble innført i juni 2022.

Tabell 6: Lungefunksjon som FEV1 i % av forventet (ref. GLI) etter alvorlighetsgrad, 2021-2024

2021	< 40 %	40-80 %	> 80 %
6-17 år	0	9 (10.8 %)	74 (89.2 %)
18-29 år	2 (3.1 %)	29 (44.6 %)	34 (52.3 %)
30+ år	23 (22.8 %)	42 (41.2 %)	36 (35.6 %)
Alle	25 (10.0 %)	80 (32.1 %)	144 (57.8 %)
2022	< 40 %	40-80 %	> 80 %
6-17 år	0	5 (6 %)	78 (94 %)
18-29 år	2 (3.0 %)	20 (30.0 %)	45 (67.2 %)
30+ år	11 (9.2 %)	55 (45.8 %)	54 (45.0 %)
Alle	13 (4.8 %)	80 (29.6 %)	177 (65.6 %)
2023	< 40 %	40-80 %	> 80 %
6-17 år	0	4 (4.9 %)	78 (95.1 %)
18-29 år	1 (1.3 %)	21 (28.0 %)	53 (70.7 %)
30+ år	13 (10.3 %)	56 (44.4 %)	57 (45.2 %)
Alle	14 (5.0 %)	81 (28.6 %)	188 (66.4 %)
2024	< 40 %	40-80 %	> 80 %
6-17 år	0	4 (4.7 %)	82 (95.4 %)
18-29 år	2 (2.4 %)	20 (24.1 %)	61 (73.5 %)
30+ år	13 (10.2 %)	56 (43.8 %)	59 (46.1 %)
Alle	15 (5.1 %)	80 (26.9 %)	202 (68.0 %)

For barn i alderen 6 og 17 år var median FEV1 i % av forventet 101,2 % noe som er tilnærmet stabilt fra 2023. For voksne var verdien 84,4 % i 2024 og 82,9 % i 2023 (figur 20). Selv om både voksne og barn har hatt en økning i FEV1 i % av forventet ilt de siste årene, sannsynligvis på grunn av oppstart med elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor, er trenden tydeligst hos voksne, som særlig hadde en økning fra 2021 til 2022. Dette kan skyldes at de norske barna hadde godt bevart lungefunksjon også før oppstart.

Data fra ECFSPR (1) viser at i Europa var samlet median verdi for FEV1 i % av forventet i 2023 98,8 for barn 6-17 år, og 79,6 % for voksne. I Danmark var median verdier i 2023 henholdsvis 106,7 % og 92,5 %, mens de i Sverige var 97,4 % og 82,9 % (1).



Figur 18: Median FEV1 i % av forventet barn (6-17 år) og voksne, 2016-2023

KOMPLIKASJONER

Komplikasjoner ved cystisk fibrose er sykdommer som kommer i tillegg til CF-sykdommen, og som anses å være en følge av denne. Tabell 7 viser forekomsten av noen typer komplikasjoner i perioden 2021-2024, for ikke-transplanterte pasienter.

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

Tabell 7: Komplikasjoner som følge av CF-sykdom, 2021-2024

Tilstand	2021	2022	2023	2024
Pneumothorax behandlet m/dren	1 (0.33%)	0	0	1 (0.3 %)
Hemoptyse (major)	2 (0,7 %)	1 (0.3 %)	0	1 (0.3 %)
Oksygentilskudd	3 (1.0 %)	6 (1.9 %)	3 (1 %)	4 (1.1 %)
Leversykdom, alle typer	30 (9.9 %)	28 (8.6 %)	29 (8.5 %)	32 (9.1 %)
ABPA	2 (1.3 %)	4 (1.2 %)	7 (2.0 %)	1 (0.3 %)

Tabell 8 viser forekomsten av CF-relatert diabetes og diabetesbehandling. I 2024 har 1,5 % av barna og 16,1 % av de voksne som er inkludert i rapporten insulinkrevende CF-relatert diabetes.

Forekomsten er stabil.

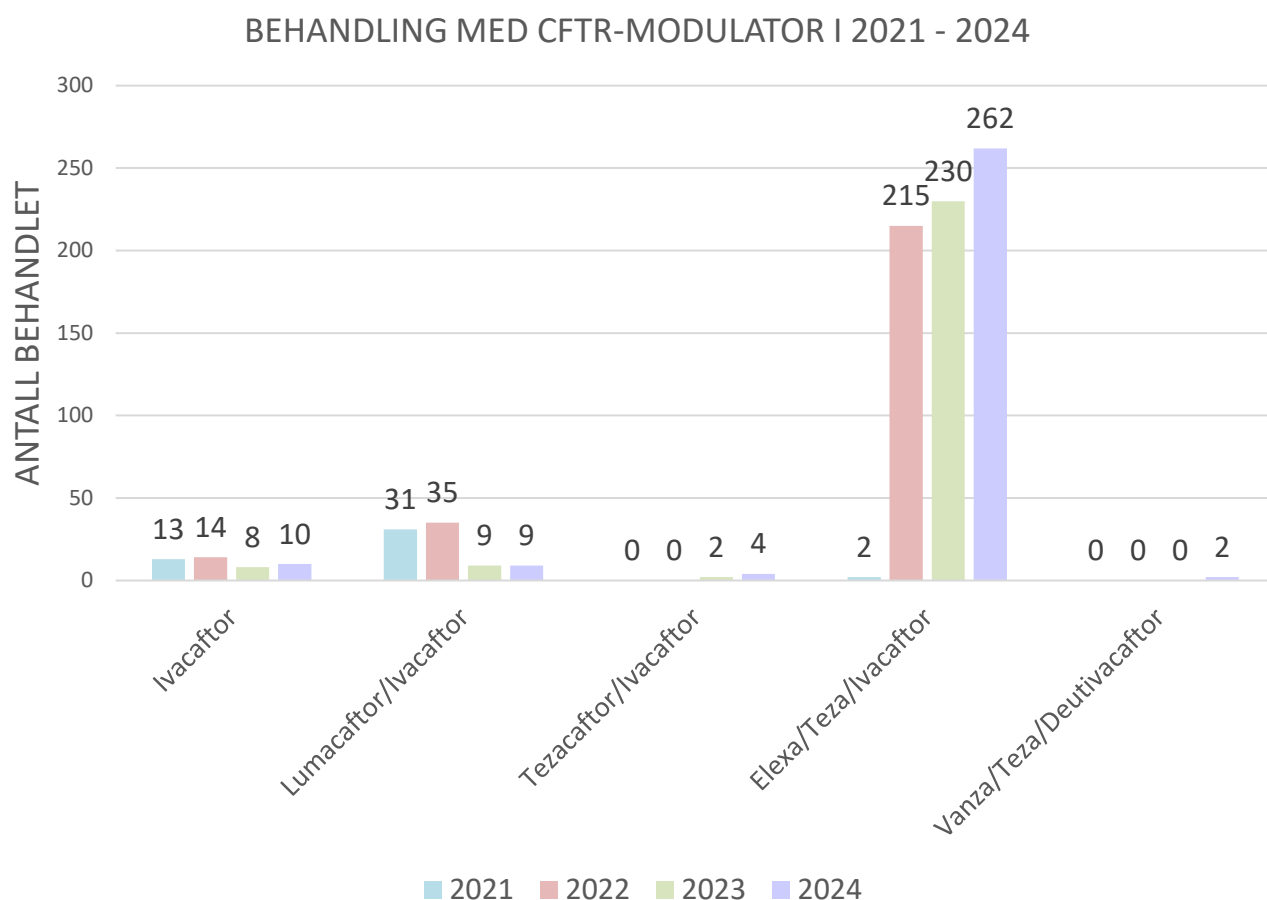
Tabell 8: CF-relatert diabetes, 2021-2024

2021	Har ikke diabetes	Insulin-behandling	Kostholds-veiledning	Perorale antidiabetika	Ukjent behandling
Barn	122 (97,6 %)	2 (1.6 %)	1 (0,8 %)	0	0
Voksne	138 (78 %)	30 (17 %)	4 (2.26 %)	3 (1.7 %)	2 (1.13 %)
Totalt	260	32	5	3	2
2022	Har ikke diabetes	Insulin-behandling	Kostholds-veiledning	Perorale antidiabetika	Ukjent behandling
Barn	125 (97.7 %)	2 (1.6 %)	1 (0.8)	0	0
Voksne	153 (78.1 %)	34 (17.4 %)	4 (2.0 %)	3 (1.5 %)	1 (0.5 %)
Totalt	278	36	5	3	1
2023	Har ikke diabetes	Insulin-behandling	Kostholds-veiledning	Perorale antidiabetika	Ukjent behandling
Barn	135 (98.5 %)	2 (1.5 %)	0	0	0
Voksne	165 (80.1 %)	34 (16.5 %)	3 (1.5 %)	2 (1 %)	2 (1 %)
Totalt	300	36	3	2	2
2024	Har ikke diabetes	Insulin-behandling	Kostholds-veiledning	Perorale antidiabetika	Ukjent behandling
Barn	132 (98.5 %)	2 (1.5 %)	0	0	0
Voksne	173 (79.4 %)	35 (16.1 %)	6 (2.8 %)	4 (1.8 %)	0
Totalt	305	37	6	4	0

BEHANDLING

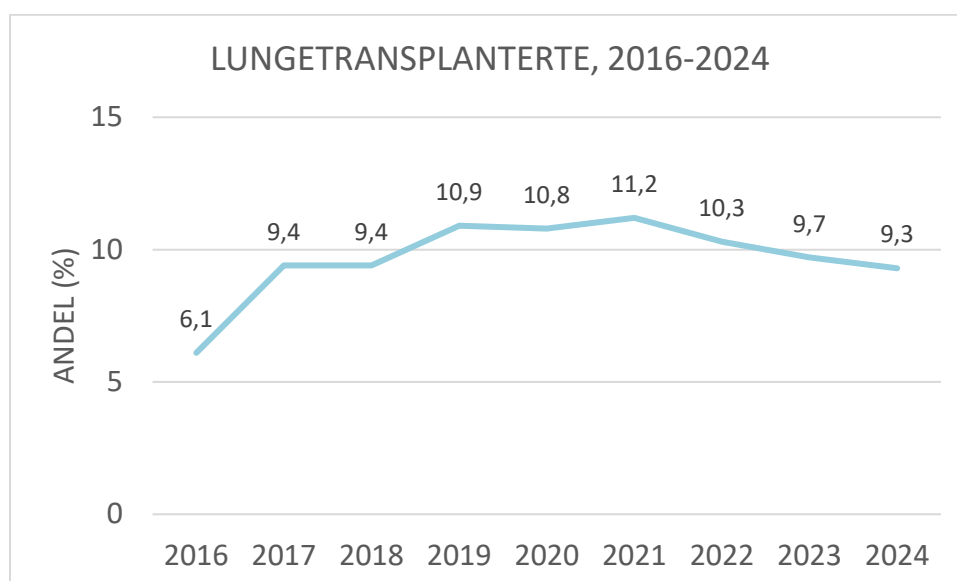
I juni 2022 ble trippelkombinasjonen elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor (Kaftrio) godkjent for offentlig finansiering for pasienter fra 6 år med minst en er F508del variant, og fra juli 2024 ble aldersgrensen senket til 2 år.

I 2021 ble elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor kun brukt av to pasienter, men dette steg til 215 pasienter allerede i løpet av 2022, og videre til 262 pasienter i 2024 (figur 20). Ingen ble behandlet med tezacaftor/ivacaftor (Symkevi) i 2021 eller 2022, men to pasienter brukte tezacaftor/ivacaftor i 2023 og 4 i 2024. I 2024 var 2 pasienter med i kliniske studier for utprøving av vanzacaftor/tezacaftor/deutivacaftor (Alyftrek).



Figur 20: Antall behandlet med CFTR-modulator i perioden 2021-2024

Figur 21 viser utviklingen av andel pasienter i CF-registeret som lever med lungetransplantat fra registerets start i 2016. I 2024 var det ingen av de inkluderte i registeret som fikk utført lunge transplantasjon.



Figur 21: Andel inkluderte i CF-registeret som lever med lungetransplantat, 2016-2024

Tabell 9 viser antallet registrerte som lever med transplanterte organer. I 2024 var det 36 inkluderte i registeret som lever med lungetransplantat.

Tabell 9: Andel inkluderte i CF-registeret som lever med transplantat, 2021-2024

	Lunge	Lever	Nyre	Annet organ
2021	38 (11.2 %)	4 (1.2 %)	4 (1.2 %)	2 (0.6 %)
2022	37 (10.3 %)	4 (1.1 %)	4 (1.1 %)	2 (0.6 %)
2023	37 (9.7 %)	4 (1.1 %)	4 (1.1 %)	2 (0.5 %)
2024	36 (9.3 %)	4 (1.0 %)	4 (1.0 %)	2 (0.5 %)

PROSJEKTER

Registerstudien og PhD-prosjektet *Life-long disability in cystic fibrosis – implications of early adverse events and modification by precision medicine* er delt. Én del benytter registerdata for å sammenlikne lungehelse hos personer med CF i Skandinavia. I den andre delen er data fra Norsk CF-register koblet med data fra Medisinsk fødselsregister med mål om å se om det å ha CF påvirker helse i nyfødtalder, og om vi finner sammenheng mellom hendelser tidlig i livet og senere utvikling av CF-sykdommen. Prosjektleder er Egil Bakkeheim. Forarbeider til studien fikk støtte fra Forskningsfondet for Cystisk Fibrose og Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD), og midlene ble benyttet til å styrke registeret ved å samle inn og å implementere pasientrapporterte data på livskvalitet og mental helse.

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

Prosjektet «Tidlig diagnose av cystisk fibrose ved nyfødtscreening - betydning for vekst og helse?» er et samarbeid mellom NSCF og Haukeland universitetssykehus, Barne- og ungdomsklinikken. Prosjektleder er Magnhild Kolsgaard fra NSCF. Studien er en retrospektiv observasjonsstudie der hensikten er å sammenlikne vekst og andre helserelaterte faktorer hos barn og unge med CF født etter oppstart av nyfødtscreening for CF (NBSCF), med barn og unge fra en aldersmatchende kohort født før oppstart av NBSCF. Studien tar utgangspunkt i CF-registeret, og registeret er supplert med historisk informasjon. Studien har mottatt støtte fra Forskningsfondet for cystisk fibrose.

OPPSUMMERING

Andelen voksne pasienter med cystisk fibrose har vært stabil fra registeret ble opprettet i 2016, og det samme gjelder kjønnsfordelingen. Median alder ved undersøkelsestidspunktet var i 2024 på 27,5 år som er blant Europas eldste (1).

Nyfødtscreening for cystisk fibrose startet i 2012. Andelen som har gjennomført nyfødtscreeningen har som forventet vært økende, og i 2024 var 25,7 % av inkluderte i Norsk CF-register screenet. Andel barn ≤ 5 år i registeret som er screenet har vært tilnærmet 100 % siden 2017.

Den klart vanligste varianten i CFTR-genet i den norske CF-populasjonen er F508del, og de siste årene har det kun vært 16 % av alle i registeret som ikke hadde minst én F508del-variant.

Ut ifra innsamlede mikrobiologiske data fra hele registerets levetid har vi sett en tendens til nedgang i forekomsten av kronisk infeksjon med *Pseudomonas aeruginosa*. Forekomsten var imidlertid tilnærmet stabil fra 2022 til 2023 (15,7 % vs. 16,3 %), men i 2024 ser vi en videre nedgang til 12,8 %. Forekomsten var som tidligere lav blant barn, kun 0,8 % i 2024. Forekomsten av kronisk infeksjon med *Staphylococcus aureus* var 31 % hos både barn og voksne, mens den i 2023 var henholdsvis 29 % og 39 %. Etter innføring av elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor har mange pasienter mindre slim, og det er mange voksne pasienter som ikke får levert gode prøver til bakteriedyrking. Dette vil kunne påvirke resultatene.

Lungefunksjonen er svært god hos barn og unge i Norsk CF-register. Hos de registrerte i alderen 6-17 år var lungefunksjon bevart hos 95 %. Median lungefunksjon er fallende med økt alder etter fylte 17 år. Gruppen med laveste median verdi for FEV1 i % av forventet var i 2024 i likhet med i 2022 og 2023 aldersgruppen 50-59 år, mens verdien steg noe igjen i gruppen over 60 år.

Personer med CF som levde med transplanterte lunger utgjorde i 2024 9 % av de registrerte. Denne gruppen utelates fra de fleste analyser ettersom de ikke lenger har CF-lungesykdom.

Godkjenningen av elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor for offentlig finansiering for pasienter fra 6 år med minst en F508del variant i juni 2022, og fra juli 2024 også fra 2 års alder har ført til store endringer når det gjelder behandling med CFTR-modulatorer i den norske CF populasjonen. I 2021 brukte kun to pasienter elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor, mens dette tallet i 2022 var 215 og deretter har steget gradvis videre til 262 i 2024. Behandling med elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor har gitt en friskere CF-populasjon, og ført til relativt store endringer både i lungefunksjon og ernæringsstatus.

Mye av informasjonen som er presentert i årsrapporten finnes også i rapporten til det europeiske CF-registeret som snart er å finne på nettsidene til ECFSPR: [Annual Reports | European Cystic Fibrosis Society \(ECFS\)](#). Her sammenliknes norske data med data fra andre europeiske land.

I tillegg til denne fullstendige årsrapporten vil det lages et mer kortfattet og lettleselig informasjonsskriv. Dette sendes ut til alle pasienter som har samtykket til deltakelse i CF-registeret.

FRA BRUKERNE

Nye utfordringer for CF-omsorgen

Data fra Nasjonalt medisinsk kvalitetsregister for cystisk fibrose viser at den norske CF-populasjonen stadig blir friskere, og det er registrert en nedgang i kroniske lungeinfeksjoner både blant voksne og barn. Dette er en gledelig utvikling, som man kan se i sammenheng med at flere har fått tilgang til CFTR-modulerende behandling. Samtidig avslører registeret at det er levert inn færre ekspektoratprøver for dyrkning, noe som er urovekkende med tanke på overvåkning av sykdomsgrad i CF-befolkningen. Mye tyder på at CF-ere som får CFTR-modulatorbehandling har mindre ekspektorat, og dermed problemer med å følge opp foreskrevet prøvetakning. Manglende innleverte mikrobiologiske prøvesvar kan svekke gyldighet av enkelte datavariabler i registeret.

Registerdata viser en økning av overvekt i den voksne delen av CF-populasjonen både i Europa og Norge. Det kan indikere behov for endringer i CF-omsorgen, med mer fokus på utfordringer som følger med lengre levetid og økende alder. Når man sammenligner med data fra det europeiske registeret, så har Norge fremdeles den eldste CF-populasjonen i Europa.

Alle pasienter som har samtykket til å delta med data til registeret får årlig tilsendt en kortfattet og oversiktlig rapport basert på årsrapporten til CF-registeret. Dette setter vi stor pris på, da registeret dokumenterer utviklingstrekk og kan synliggjøre behov for endring av CF-omsorgen. Vi oppfordrer til aktiv bruk av data fra registeret i nye forskningsprosjekter og for å finne pasienter som kan delta i kliniske forsøk. Det er fremdeles CF-ere som ikke har tilgang til CFTR-modulatorbehandling. Vi i Norsk forening for cystisk fibrose (NFCF) setter pris på at vi blir involvert i saker som angår oss som pasientgruppe. Jeg ser frem til å fortsette det gode samarbeidet om dette viktige arbeidet!

Inger Karin Natlandsmyr

Brukerrepresentant i Nasjonalt medisinsk kvalitetsregister for cystisk fibrose

Stavanger, 30.oktober 2025

TAKK TIL

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

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

REFERANSER

1. Zolin AA, A; Bakkeheim, E et al. ECFSPR Annual Report 2023. 2025.
2. Ratjen F, Bell SC, Rowe SM, Goss CH, Quittner AL, Bush A. Cystic fibrosis. Nat Rev Dis Primers. 2015;1:15010.
3. Zolin AO, A; Jung, A; van Rens, J et al. ECFSPR Annual Report 2021. 2023.
4. Zolin AA, A; Bakkeheim, E; van Rens, J et al. ECFSPR Annual Report 2022. 2024.
5. Wilschanski M, Munck A, Carrion E, Cipolli M, Collins S, Colombo C, et al. ESPEN-ESPGHAN-ECFS guideline on nutrition care for cystic fibrosis. Clin Nutr. 2024;43(2):413–45.
6. Kuczmarski RJ, Ogden CL, Guo SS, Grummer-Strawn LM, Flegal KM, Mei Z, et al. 2000 CDC Growth Charts for the United States: methods and development. Vital Health Stat 11. 2002(246):1–190.
7. Szentpetery S, Fernandez GS, Schechter MS, Jain R, Flume PA, Fink AK. Obesity in Cystic fibrosis: prevalence, trends and associated factors data from the US cystic fibrosis foundation patient registry. Journal of cystic fibrosis : official journal of the European Cystic Fibrosis Society. 2022;7.
8. Cole TJ, Lobstein T. Extended international (IOTF) body mass index cut-offs for thinness, overweight and obesity. Pediatr Obes. 2012;7(4):284–94.