

Vedlegg til e-rapport:

Nasjonale kompetansesentre for sjeldne diagnoser

Klikk på det enkelte senter for å komme til deres rapportering.

Nasjonal kompetansenhet for autisme (Autismeenheten)

Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS)

Nasjonalt kompetansesenter for AD/HD, Tourettes syndrom og narkolepsi (NK)

Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser (NK-SE)

Nevromuskulært kompetansesenter (NMK)

Norsk senter for cystisk fibrose (NSCF)

Senter for sjeldne diagnoser (SSD)

TAKO-senteret

TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser

Veiledning til utfylling

Vedlegg til rapportering for Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD)

Nasjonal kompetanseenhet for autisme (Autismeenheten)

Antall årsverk: 660% (minus 50% sykemelding 9 mnd), reell bemanning 610%
Tildeling 2013: NKr. 8 483 000,-

1. Tallrapportering (diagnoser, antall brukere)

Totalt antall registrerte brukere/pasienter (tabell 1):

Diagnoser NAVN	ICD -10	Orpha- Code	2012	2013	2013 vs. 2012	Antall som har mottatt tjenester 2013 fra senteret
Infantil autisme	F84.0	Finnes ikke	219	240	21	26
Atypisk	F84.1	199627	76	80	4	5
Asperger	F84.5	1162	244	285	41	62
PDD-NOS	F84.9	168778	2	6	4	4
Autisme og Down syndrom			38	45	4	4**
Asperger og OCD			6	6	0	0
Autisme + utv.hem.+psyk.lid elser			69	91	22	2***
Autisme og epilepsi			11	12	1	1
Autisme + genetiske syndromer (Frambudiagnos)			2	3	1	2
Totalt			674*	768	98	106

* I tabell (1) og (2) rapporterer Autismeenheten de brukere som har fått et tilbud ved senteret i perioden 2006 - 2013. Begrunnelsen for å starte i 2006 er at da ble Autismeenheten overført

fra Universitet i Oslo til Oslo universitetssykehus. De brukere som den gang fikk tilbud, var alle inkludert i ulike fagutviklingsprosjekter/ knutepunkter. De har vi ikke lenger oversikt over og dermed er de heller ikke registrert i denne oversikten. I perioden 2006 – 2011 er kun de brukere rapportert som deltok på Autismeenhetens brukersamlinger. Andre henvendelser til senteret er ikke registrert på enkeltnavn, hvis de ikke er inkludert i noen av fagutviklingsprosjektene, men da er de inkludert i noen av gruppene over som er satt opp uten ICD-10 tilhørighet. Telefonhenvendelser og lignende er kun registrert som en henvendelse uten navn eller andre kjennetegn og er heller ikke tatt med i i tabell (1) og (2). Den utilstrekkelige registreringen vil bli rettet på når Autismeenheten får tilgang til journalsystemet Pas.dok og aktivitetssystemet SOLAN.

** Autismeenheten leder et flernasjonalt prosjekt ”Down syndrom og autisme”. I tabell 1 er kun norske brukere registrert. Foreløpig er Autismeenheten kjent med 45 brukere med dobbeltdiagnosen Down syndrom og autismspektervansker. Analysing av data fra spørreskjemaundersøkelse pågår. Tilbakemelding til spesialisthelsetjenesten skjer gjennom direkte drøftinger av brukere med en autismediagnose eller der data avdekker mistanke om autisme. Av disse har 4 fått direkte tjenester fra senteret i løpet av 2013.

*** Autismeenheten leder den nasjonale AUP multisenter /intervensjonsstudien, der nå 94 brukere/pasienter som er henvist til spesialisthelsetjenesten er involvert. Disse pasienter/brukere er registrert i kolonnene ”2012, 2013 og 2013 vs 2012” men registreres ikke i kolonnen ”Antall som har mottatt tjenester fra senteret”. Autismeenhetens medarbeider leder prosjektet og er involvert i utarbeidelse av kartleggingspakke, evalueringsinstrumenter og i drøftinger, utvikling av tiltak/behandling. Tilbudet fra Autismeenheten kan karakteriseres som indirekte klientrettet, og føres derfor ikke opp i kolonnen ”Antall som har mottatt tjenester 2013 fra senteret”, bortsett fra to tilfeller der Autismeenheten har vært direkte involvert.

Totalt antall personer som er registrert i tabell 1 fordelt på alder og fylke (tabell 2).

Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	Totalt	Totalt	Antall som har mottatt tjeneste 2013
				2013	2012	
Akershus	12	16		28	24	12
Aust-Agder	5	4		9	9	0
Buskerud	13	12		25	20	12
Finnmark	7	4		11	8	3
Hedmark	9	5		14	11	5
Hordaland	12	8		20	14	8
Møre og Romsdal	16	13		29	21	7
Nordland	48	7		55	49	7
Nord-Trøndelag	12	15		27	19	1
Oppland	18	11		29	22	7
Oslo	26	19	1	46	35	11
Rogaland	14	13		27	16	11
Sogn og Fjordane	11	5		16	11	5
Sør-Trøndelag	7	12		19	17	3
Telemark	6	6		12	10	2
Troms	6	4		10	6	4
Vest-Agder	4	3		7	6	0
Vestfold	5	8		8	5	5
Østfold	8	3		11	6	3
Annet *	245	120		365	365	
Totalt	484	288	1	768	674	106

* Dette er brukere, som deltatt på brukersamlinger, i perioden 2006 t.o.m. 2010. Her foreligger mangelfulle data, derfor registreres de under kategorien Annet.

2. Aktiviteter ihht forskrift

Nasjonale kompetansetjenester skal ivareta følgende oppgaver innenfor sitt ansvarsområde:

- 1 Bygge opp og formidle kompetanse**
- 2 Overvåke og formidle behandlingsresultater**
- 3 Delta i forskning og etablering av forskernettverk**
- 4 Bidra i relevant undervisning**
- 5 Sørge for veiledning, kunnskaps- og kompetansespredning til helsetjenesten, andre tjenesteytere og brukere**
- 6 Iverksette tiltak for å sikre likeverdig tilgang til nasjonale kompetansetjenester**
- 7 Bidra til implementering av nasjonale retningslinjer og kunnskapsbasert praksis**
- 8 Etablere faglige referansegrupper**
- 9 Rapportere årlig til departementet eller det organ som departementet bestemmer**

Oppgavene 8 og 9 er ikke aktuelle for denne senterrapporten. Øvrige oppgaver (1-7) fremkommer i rapporteringens tabeller, knyttet til sentrenes aktiviteter og resultat.

Beskrivelse av aktiviteter ved senteret/ egnevaluering

- Innledende beskrivelse og evaluering av senterets profil, arbeidsområde, håndtering av oppgaver etc.

Autismeenheten (AE), har en landsdekkende funksjon, med oppgaver spesifisert i Forskrift nr 1706, 2010. Virksomheten er organisert i forhold til direkte brukerrettete aktiviteter, forskning/fagutvikling og kompetansebygging og kompetansespredning. Hovedmålet er å utvikle høy og spesialisert kompetanse i tjenestetilbudet til mennesker med autismspekterforstyrrelser over hele landet. Senteret har direkte brukerkontakt i forbindelse med brukersamlinger, enkeltkonsultasjoner, utreiser og telefonhenvendelser. Indirekte gjennom fagutviklingsprosjekter der AE deltar i utredning og implementering av tiltak for brukere knyttet til prosjektene. Igangsetting av nye prosjekter er som oftest begrunnet i behov for utvikling av individuelt tilpassede tjenester – tjenester som krever spisskompetanse.

AE arbeider i forhold til hele autismspekteret (ASD), som vises i tabell I. Autisme er en heterogen gruppe med flere ulike særtrekk og tilleggsvansker. Forskningen i årene som kommer, nasjonalt og internasjonalt, vil kunne si mer om årsak, variasjon, phenotypisk uttrykk og gi retningslinjer for individualisert intervensjon for gruppen.

Stort faglig fokus er også på komorbiditet (dobble og triple diagnoser), som inkluderer ASD. AE planlegger sammen med Frambu og NK-SE å bruke BUPgen prosjektet (se B1-B3) til å få fokus på kombinasjonen ASD og genetiske syndromer (små brukergrupper, komorbiditet og kompetanse fra flere sentra/miljøer). Dette prosjektet vil sammenligne personer med ideopatisk ASD med personer med ASD og kjente genetiske syndrom (SJELDENgen) Det kan være aktuelt at flere sjeldensentra sammen søker konsesjon for et eget syndromregister. Dette vil åpne for muligheten til å sammenligne pasienter med genetisk syndrom uten ASD med de med ASD. AE vil , i samarbeid med øvrige sentre og NKSD sentralt, arbeide videre med å etablere gode rutiner for at de tjenester og tilbud som gis fra senteret til enkeltbrukere skal kunne formidles til andre i tjenesteapparatet rundt brukerne.

AE ser det som betydningsfullt å initiere og invitere andre fagmiljøer som andre sjeldensentra, de regionale fagmiljøene, spesialisthelsetjenesten, brukerorganisasjonen og andre, for eksempel NAV, Statped og ulike kommunale instanser til fagorienterte eller brukerorienterte prosjekter. Ingen aktivitet eller prosjekt drives kun av AE. Alle fagutviklingsprosjekter er brukersentrerte og samarbeidsprosjekter. Formålet er at gjennom samarbeid med andre miljøer å bygge kompetanse nasjonalt/regionalt/lokalt. De aller fleste brukerorienterte prosjekter inkluderer en evaluering av tiltak underveis og etter prosjektets slutt for å vurdere effekt av tiltak.

Ved deltagelse og bidrag på konferanser, seminarer, workshops, lokale informasjonsmøter rundt enkeltbrukere og bruk av egen nettside, www.autismeenheten.no søker AE å spre informasjon og kompetanse.

AE deltar i undervisningen innenfor psykologi, spesialpedagogikk og fysioterapi. Aktiviteten oppfattes som viktig og stimulerende, da det er en mulighet til å få undervist fremtidens fagpersoner, slik at de står bedre rustet til å møte personer med en autismspekterdiagnoser. I tillegg veileder AE både mastergrads- og dr.grads prosjekter. Dette er en fin måte å få spre kompetanse på, men også selv å få være kontinuerlig opptatt på fagfeltet. En vinn-vinn situasjon. Tabell 9, G1-G8.

Samarbeidet med de regionale fagmiljøene (nå Regionale fagmiljøer for autisme, ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi) er godt og er organisert med jevnlig arbeidsutvalgsmøter for gjensidig informasjon og drøfting av mulig samarbeid. I dette deltar også Nasjonalt kompetansesenter for ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi (NK). I 2014 skal AE, sammen med brukerrepresentanter og representanter fra NKSD/OUS og NK, utrede en mulig samorganisering og samlokalisering (sammenslåing) av NK og AE. Prosessen er initiert fra Oslo universitetssykehus, og har støtte fra helseforvaltning og regionalt helseforetak (HSØ).

AE har et godt samarbeid med Autismeforeningen. Foreningen og AE samarbeider rundt enkeltprosjekter, de fire årlige brukersamlingene og i utvikling og drift av en database med info om hvor i landet ulike autismspesifikk kompetanse finnes.

AE har en faglig referanse gruppe, Senterrådet (tidligere Rådgivende gruppe), som møtes to ggr/år for gjennomgang av satsningsområder, virksomhetsplaner, rapportering i tillegg til informasjonsutveksling og drøftinger. Alle Helseregioner v/representanter fra spesialisthelsetjenesten for barn og unge og voksne, NAV, Statped er representert. Senterrådet ledes av Autismeforeningens leder.

Bemanning på enheten har i 2013 bestått av:

- 1 seksjonsleder/psykolog og MHA 100%
- 1 psykologspesialist og Ph.d 100%
- 1 psykolog og Ph.d 100%
- 1 psykologspesialist 100%
- 2 seniorrådgivere/ spes.pedagoger 110% (40% AFP og 50% sykemelding)
- 1 konsulent/kontor 100%.

Tilsammen 660% , men pga sykdom store deler av året har bemanningen vært 610%.

Pga sykdom i Avdeling for nasjonale kompetansetjenester for sjeldne diagnoser og funksjonshemninger har AE's leder under årets første 7 måneder også fungert som avdelingsleder. Dette har medført noen mere delegering og utsettelse av noen faglige oppgaver som var planlagt. Dette gjelder bl.a. aldring og autisme, familierådgivning når en partner har autisme/autistisk trekk, spiseforstyrrelser.

I 2014 får AE to nye medarbeidere. En spesialpedagog i 100% stilling og en lege i 50% stilling. Den reelle økningen blir 60%, pga at to medarbeidere har til sammen 90% AFP.

AE har ikke en tilfredsstillende registrering av verken aktivitet eller brukere. Enheten venter fortsatt på at aktivitetsskjemaet SOLAN skal implementeres på senteret. Det samme gjelder journalsystemet Pas.doc, som senteret enda ikke fått tilgang til.

a) Brukerrettet aktivitet (tabell 3):

A1 – A3 Direkte brukerrettede aktiviteter

A4 – A5 Brukersamlinger

A6 Indirekte brukerrettet aktivitet gjennom fagutviklings- og intervensjonsprosjekter

A7 Henvendelser via telefon o.l

A8 Sakkyndig uttalelse

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift (1-7)
<p>A1 Konsultasjonsteam for personer med behov for bistand fra flere nasjonale kompetansetjeneste. Samarbeid med Frambu og NK-SE</p>	<p>Konsultasjonsteam etablert og prøvd ut på noen saker, som er meldt inn fra spesialisthelsetjenesten</p> <p>Brukere fra Akershus.</p>	<p>1, 2, 3, 5</p>
<p>A2 Utreiser ifh til enkeltbrukere</p>	<p>Observasjon og veiledning, samarbeidsmøter med foresatte, personale og spesialisthelsetjenesten</p> <p>Seminar for hele personalgruppen i kommunen og samt ansvarlige i spesialisthelsetjenesten.</p> <p>Totalt 13 enkeltbrukere; Vestfold (1), Oppland (1), Buskerud (1), Hordaland (6), Finnmark (1), Møre og Romsdal (2), Oslo (1)</p>	<p>1, 5, 6, 7</p>
<p>A3 Direkte møte med brukere i forbindelse med fagutviklingsprosjekter</p>	<p>- Bruk av moderne teknologi i planlegging av egen bolig for personer med autisme. Kartlegging av funksjonsnivå, stressfaktorer som utgangspunkt for individuell tilrettelegging. 8 personer med en ASD er inkludert. deltakere fra Finnmark. Se B10.</p> <p>- Autisme og rettspsykiatri. Hva sier sakkyndig rapporter om diagnose, forståelse av</p>	<p>1, 3, 5</p>

	<p>forseelse? I tillegg innhentes informasjon gjennom omfattende intervjuer med 10 brukere.</p> <p>Deltakere fra hele landet. Se B14.</p>	
<p>A4 Tre brukersamlinger á en uke for familier inkl barn - To uker på Fagerhøi leirskole, Sør-Fron kommune - En uke på Frambu</p>	<p>Totalt 57 familier med 59 barn/unge m/ diagnose og 62 søsken. Brukersamlingene består av foredrag, gruppesamtaler og enkeltkonsultasjoner. Pårørende tilbys enkeltkonsultasjoner med alle foreleserne.</p> <p>Deltakere fra hele landet.</p>	5, 6, 7
<p>A5 Helgsamling på Helsfyr hotell for unge voksne med Asperger syndrom i alderen 20-40 år. Samarbeidsprosjekt med Autismeforeningen</p>	<p>Rundt 20 deltakere hvert år. Arrangementet går fra fredag ettermiddag til søndag ettermiddag, og består av noen forelesninger, men mest samtaler og erfaringsutveksling.</p> <p>Deltakere fra hele landet.</p>	5, 6, 7
<p>A6 Indirekte brukerrettet aktivitet gjennom samarbeid med spesialisthelsetjenesten i ulike fagutviklings- og intervensjonsprosjekter.</p>	<p>- AUP intervensjonsstudien. Foreløpig er 94 klienter inkludert i prosjektet. Deltakere fra hele landet. Se B12.</p> <p>- Autismespektervansker hos mennesker med Down syndrom. Foreløpig ca 50 personer med dobbelt-diagnosen involvert. Deltakere fra hele landet. Se B7.</p> <p>- Oppfølging av 6 enkelklienter med utgangspunkt i tidligere utviklings- og intervensjonsprosjekt "KLARE-modellen". deltakere fra Hordaland.</p>	1, 2, 3, 5, 6

	<p>- BUPgen. Et nasjonalt prosjekt for å skaffe mer kunnskap om årsak og mekanismer, kompleksitet og variasjon i autismsgruppen, slik at man på lengre sikt kan utvikle nye behandlingsformer. Målet er å inkludere 600 med autismespekterdiagnoser. Se B1, B3</p> <p>Deltakere fra hele landet. Se B1.</p>	
<p>A7 Brukerkontakt og rådgivning via telefon og/eller andre henvendelser</p>	<p>Ca 300. Henvendelser fra hele landet</p>	<p>5, 6</p>
<p>A8 Sakkyndig uttalelse til fylkeslege, rettsvesen</p>	<p>Gjelder to enkeltsaker. Omfattende uttalelser</p> <p>Helse Sør-Øst og Helse Midt</p>	<p>1, 7</p>

a) Forskning og utvikling (tabell 4):

Aktivitet	Resultat	Oppgave iht forskrift
<p>B1 Utviklet BUPgen database/prosjekt. Se A6</p>	<p>14 institusjoner for barn og unge inkluderer nå pasienter til BUPgen studien/biobanken.</p> <p>PhD prosjekter veiledet:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Elektrofysiologiske korrelater til sosial fungering blant personer med ASD 2. Forholdet mellom eksekutive funksjoner og sosial fungering blant personer med ASD 3. Opplevelse av tjenestetilbudet til mennesker med ASD og holdninger til gentesting 	<p>1, 2, 3, 5, 7</p>
<p>B2 Igangsatt «SJELDENgen – del av BUPgen</p>	<p>Samarbeidet med andre sjeldensenter om planlegging av utarbeidelse av sjeldenregister/biobank samt studier av dette materialet. Under oppstart</p>	<p>1, 2, 3, 5, 6, 7</p>
<p>B3 Igangsatt Voksen BUPgen Se A6</p>	<p>3 Institusjoner i ferd med å inkludere pasienter til BUPgen studien/Biobank. Under oppstart</p>	<p>1, 2, 3, 5, 7</p>
<p>B4 ASD intervensjon og «non-responders». Særtrekk ved personer hvor effekt av tiltak uteblir</p>	<p>Veileder PhD prosjekt Data innsamlet og analyse igangsatt</p>	<p>1, 2, 3, 5</p>
<p>B5 ASD og språklig fungering</p>	<p>Veileder PhD prosjekt Data innsamlet og analysert</p>	<p>1, 3</p>
<p>B6 ASD og blindhet</p>	<p>Veileder PhD prosjekt Data innsamlet, analysert og publisert</p>	<p>1, 2, 3, 7</p>

<p>B7 Prosjekt "Comorbid autism in children and youths with Down Syndrome" Jmf A6</p>	<p>Internasjonalt prosjekt med deltakere fra UK, Sverige, Island og Norge AE samlet inn 175 spørreskjemabesvarelser fra pårørende- nå klare til analyse. Masteroppgave underveis i Norge. Dr.grads arbeider i Sverige og UK</p>	<p>1, 2, 3, 5, 6, 7</p>
<p>B8 Autismespektervansker hos mennesker med Fragilt X syndrom</p>	<p>Veiledet Masteroppgave ved Frambu, som ble levert tidlig 2013</p>	<p>1, 3, 5</p>
<p>B9 Dystrofia Myotonica og ASD Samarbeidsprosjekt med Habiliteringstjenesten i Buskerud og Frambu</p>	<p>Data er samlet inn og analysert Ferdigstiller innsamling i 2014</p>	<p>1, 3, 5</p>
<p>B10 Deltar i prosjekt ledet av NAV NONITE i Alta om planlegging av smarthus for 7 brukere med ASD. Se A3</p>	<p>Kartleggingsarbeid av brukergruppen og av teknologisk utstyr</p>	<p>5</p>
<p>B11 Deltar i SINTEF-prosjekt om kognitive hjelpemidler i familier med ADHD eller autisme</p>	<p>Informasjon og veiledning om autisme overfor prosjektledelse</p>	<p>5</p>
<p>B12 AUP - nettverket - nettverk for fagmiljøer med ansvar for å behandle psykiske lidelser hos personer med autisme, utviklingshemming og psykisk lidelse. Nettverket samarbeider om en multisenter / intervensjonsstudie: Prosjekt med varighet i minimum 5 år - deltagelse av kompetansemiljøer fra alle helseregioner med regionale</p>	<p>Prosjektet gjennomført som planlagt. Det er utviklet en: - Felles prosedyre / verktøy for kartlegging av symptomer, adferd, miljø - Felles metode for registrering av intervensjoner - Per 01.01.14 var ca 94 klienter inkludert i studien Poster på internasjonal konferanse. Se G15</p>	<p>1, 3, 4, 5, 6, 7</p>

<p>kliniske oppgaver – startet i 2010. Jmf A6</p>		
<p>B13 Identifisering av psykiske lidelser hos mennesker med autisme og utviklingshemning</p> <p>Autismeenheten samarbeider med PPU på Dikemark, OUS.</p>	<p>Klinisk utprøving av nye ledd i kartleggingsverktøyet, Psychopathology in Autism Checklist (PAC), for å identifisere psykisk lidelse hos voksne mennesker med utviklingshemning og autisme.</p>	<p>1, 3</p>
<p>B14 Autismespekterforstyrrelser og rettspsykiatri - et samarbeidsprosjekt med Kompetansesenteret for sikkerhets-, fengsels- og rettspsykiatri, Brøset og NTNU. Prosjektet søker å kartlegge bl.a. type kriminalitet og diagnostisk historie. Prosjektet omfatter også intervjuer av et mindre utvalg. Jmf A3</p>	<p>Analyse av data utført.</p> <p>Artikkel på norsk utarbeidet og revidert (godtatt for publisering i 2014)</p> <p>8 intervjuer gjennomført</p>	<p>1, 3</p>
<p>B15 Om å være søsken til et barn med en sjelden diagnose Autismeenheten, og andre sentra for sjeldne diagnoser, er av Frambu invitert til et prosjekt i samarbeid med Psykologisk institutt. Fokus for samarbeidet er å etablere rutiner/manualer for samtaler og psykoedukative tiltak for barn som har et søsken med en sjelden diagnose. Det er knyttet dr.grads stipendiater til prosjektet.</p>	<p>Har i 2013 deltatt på prosjektermøter og workshops</p>	<p>1, 5</p>

Publikasjonsliste:

Liste over vitenskaplige publikasjoner senteret har vært delaktig i i 2013

PubMed:

Aasen, G., Nærland, T (Akseptert for publikasjon i 2013) Enhancing activity by means of tactile symbols: A study of a heterogeneous group of pupils with congenital blindness, intellectual disability and autism spectrum disorder. *Journal of Intellectual Disabilities*, Pub Med. JOID 522142

Andre:

Helverschou, S.B., Utgaard K. & Wandaas, P.C. The challenges of applying and assessing cognitive behavioural therapy for individuals on the autism spectrum in a clinical setting: a case study series. *Good Autism Practice*, 14, 1, 17 – 27, 2013.

Helverschou, S.B. Historien om en varslet depresjon, *Autisme i dag*, 40, nr.3, 5-8.

Grindheim, E. ASD – en gjennomgripende utviklingsforstyrrelse I: Red: Merete Kristin Kleiven og Pernille Varre: *Epilepsi og autisme, en utfordrende dobbeltdiagnose - utredning, intervensjon og oppfølging*, 2013

Grindheim, E. Autisme eller tilknytningsforstyrrelse? *Rapport fra nasjonal konferanse om tidlig innsats rettet mot barn i alderen 0–6 år*. Departementene Publikasjonskode: Q-1218B,10/2013

Tetzchner S.v.& Grindheim,E. Inclusion of children with autism spectrum disorders through shared peer activity *Revista Educação Especial* | v. 26 | n. 47 | p. 507-522 | set./dez. 2013 Santa Maria

b) Kompetansebygging ut over FoU (tabell 5)

- C1 - C3 Deltagelse og poster/plenums presentasjoner på Internasjonale konf.
 C4 Deltagelse og plenumsforedrag på nasj. konferanse (medarrangør tab.9)
 C5 - C7 Deltakelse kurs for egen kompetanseheving
 C8 Bokprosjekt
 C9 Samarbeidsprosjekt med Helse Nord og Leo Kanner huis, NL

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
C1 Deltatt på IMFAR, International Meeting in Autism Research, San Sebastian	Faglig oppdatering Posterpresentasjon. Se G11 Deltakere fra hele verden. To deltakere fra Autismeenheten	1, 3
C2 Deltatt på Autism-Europe kongress i Budapest 26.-28. sept.	Faglig oppdatering 3 medarbeidere deltok. 4 postere og en muntlig presentasjon. Deltakere fra hele Europa, ca 20 fra Norge. Se G12 - G15 og D4 Ca 400 deltakere	1
C3 Deltatt på 9th congress of European Association of Mental Health in Intellectual Disability, EAMHID, Estoril, Portugal.	Faglig oppdatering Muntlig presentasjon og posterpresentasjon. En medarbeider deltok. Se G11 og G16. Deltakere fra Europa.	1, 5
C4 Autismeforeningens Jubileumskonferanse.	To medarbeidere holdt foredrag. Se D1. Totalt 150 deltakere, tre fra Autismeenheten.	
C5 Deltatt på 2 dagers kurs om DSM-5, Oslo, oktober Oslo universitetssykehus	Faglig oppdatering 3 medarbeidere deltok	1, 7
C6 Deltatt på kompetansedager om rusproblemer hos	Faglig oppdatering 1 medarbeider deltatt	7

utviklingshemmede, UNN, Tromsø, november.		
C7 Deltatt på forskerprogram i regi av OUS, oktober, november	Faglig oppdatering	3
C8 "Utfordringer i arbeidet med personer med ASD" Deltakelse i forfattergruppe på 6 personer . Prosjektet ledes fra Institutt for Spesialpedagogikk	Bok vil foreligge sommeren 2014	1, 3
C9 Samarbeidsmøte i tre dager med Leo Kanner huis i Nederland i regi av RFAAT, Helse Nord	Informasjonsutveksling Faglig oppdatering Planlegging av samarbeidsprosjekter Deltakere fra Leo Kanner huis, Helse Nord (RFAAT, Hab.tj og BUP), en fra Autismeenheten	1, 3

c) Kompetansespredning ut over FoU (tabell 6):

Her rapporteres foredrag overfor fagpersoner, for pårørende og personer med diagnose, på kurs, seminarer og konferanser. Konferanser der Autismeenheten har vært medarrangør rapporteres i tabell 5, Kompetansebygging, da hensikten er å både spre og bygge kompetanse.

FOREDRAG - deles inn i

- D1) foredrag på brukersamlinger og arrangementer for brukerorganisasjonen
- D2) spesialisthelsetjenesten
- D3) nasjonale konferanser og seminarer
- D4) internasjonale konferanser
- D5) annet

Undervisning på universitet og høyskoler rapporteres i tabell 9.

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<p>D1 - BRUKERKURS</p> <ul style="list-style-type: none"> - "Om Asperger syndrom" - "Bruk av alternativ og supplerende kommunikasjon og om tilrettelegging i barnehage og skole" - "Alternativ og supplerende kommunikasjon Opplæring i barnehage og skole" - "Oppbygging og ansvar i tjenestetilbudet for mennesker med ASD i Norge" - "Om å være søsken til et barn med autisme" - "Forebygging av problemer og utarbeidelse av individuell plan." - "Økt sårbarhet hos pasienter med autisme og forebygging av psykiske vansker". - "Forståelsesvansker ved 	<ul style="list-style-type: none"> Antall pårørende 110 på brukerkursene er 40 + 40 + 30 Flere av foredragene er holdt både på brukerkurs på Fagerhøi, Sør-Fron og på Frambu. Noen foredrag er 1 - 2 timer, andre kan være en hel dag. Deltakere; hele landet Brukerkurs for gruppen voksne med Asperger syndrom dekker 	<p style="text-align: center;">1, 5</p>

<p>autisme” - ”Stress og kognitive hjelpemidler”</p> <p>- ” Individuelle forskjeller innen ASD”</p> <p>- ”Kjennetegn ved diagnosene høytfungerende autisme og Asperger syndrom”</p> <p>.....</p> <p>- ”Utfordringer i hverdagsomsorgen for barn med autisme ”</p> <p>- ”Overgang ungdomstid – voksenliv med fokus på sosial fungering, arbeid og egen bolig”</p> <p>.....</p> <p>- ” Autisme eller autistiske vansker / trekk ved ulike genetiske syndromer som for eksempel Cri du chat syndrom og Cornelia de Langes syndrom”</p> <p>- ” Autisme eller autistiske vansker / trekk ved ulike genetiske syndromer som for eksempel Rubinstein – Taybi syndrom”</p> <p>.....</p> <p>- ” men hvordan skal vi snakke sammen da?” - Når barnet bruker ASK hjelpemidler</p> <p>- ”Gjennomgripende utviklingsforstyrrelser”</p>	<p>22 personer</p> <p>Deltakere; hele landet</p> <p>.....</p> <p>Foredrag på Autismeforeningens Jubileumskonferanse. Ca 120 Fagpersoner og brukerrepresentanter</p> <p>Deltakere; hele landet.</p> <p>.....</p> <p>Andre brukergrupper enn autismegruppen dekker ca 90 brukere</p> <p>Deltakere; hele landet</p> <p>.....</p> <p>Lokallag. Ca 28 deltakere Sogn og Fjordane</p> <p>Lokallag. Ca 40 deltakere Buskerud</p>	
<p>D2 – SPESIALISTHELSE-TJENESTEN - ”Om Asperger syndrom” Hab.tjenesten barn og unge, Telemark</p>	<p>25 fagpersoner Deltakere; Telemark fylke</p>	

<p>- "Kommunikasjon med mennesker med Asperger syndrom" Psykiatrisk avd., UNN, Tromsø</p> <p>- "Psykoedukative grupper" Habiliteringstjenesten for voksne i Akershus</p> <p>- "Om autisme" på kurs arr av KUE (BUP) Telemark</p> <p>- "Forståelsesvansker og særlig sårbarhet hos personer med ASD Fagdag DPS, Haugesund</p> <p>- "Diagnostisering av psykiske lidelser hos personer med Autismespekterforstyrrelser (ASD); Differentialdiagnostiske utfordringer." Intern-undervisning AHUS i regi av RFM, Helse Sør-Øst</p> <p>- "Psychopathology in Autism Checklist (PAC); Bakgrunn, utvikling og klinisk bruk." Personalopplæring / forelesning Habiliteringstjenesten i Buskeud</p> <p>- "Psychopathology in Autism Checklist (PAC); Bakgrunn, utvikling og klinisk bruk". Personalopplæring / forelesning Habiliteringstjenesten i Østfold</p> <p>- " BUPgen. Utviklingsforstyrrelser hos barn og ungdom. Studie av årsak og forløp"</p>	<p>100 fagpersoner Deltakere; UNN Tromsø</p> <p>30 fagpersoner Deltakere; Hab.tjenesten, Akershus,</p> <p>50 fagpersoner Deltakere; BUP Telemark</p> <p>80 fagpersoner og pårørende Deltakere; Haugesund, Helse Fonna</p> <p>40 fagpersoner Deltakere; fagpersoner</p> <p>20 fagpersoner Deltakere; Buskerud</p> <p>15 fagpersoner Deltakere; Østfold</p> <p>15 * 5fagpersoner Deltakere; Ansatte ved BUP i Bergen, Bodø, Drammen, Oslo, Tønsberg</p>	<p>1, 5, 6</p>
<p>D3 – NASJONALE KONFERANSER / SEMINARER - "Tiltak for barn med ASD; gjennomgang av intervensjonsforskning på feltet"</p>	<p>180 fagpersoner deltakere; Helse Sør-Øst</p>	

<p>Storefjell, Gol i regi av Vestre Viken og Gløshaugen senter for autisme</p> <p>- "Asperger syndrom- ungdomstid - kognitive hjelpemidler" Rehab konferanse, Trondheim</p> <p>- "Kommunikasjon med mennesker med Asperger syndrom" Seminar for NAV ARK i Akershus</p> <p>- "Livsbelastninger og forebygging" Regional konferanse i Kristiansund</p> <p>- "Autismespekterforstyrrelser (ASD) og psykiske lidelser; Identifisering og diagnostisering" Regional konferanse, Kristiansund</p> <p>- "Om psykoedukativt arbeid" Nasjonal konferanse i Bergen.</p> <p>- "Barn med en autismespekterdiagnose - i et familieperspektiv" Nasjonal konferanse i Bergen</p> <p>- " og hva skal man tro når man ser det? Autismespektervansker og tilknytningsforstyrrelser" Regjeringens barnevernkonferanse</p> <p>- "Autismeenhetens pågående og planlagte aktiviteter" Erfaringskonferanse Helse Midt</p> <p>- "Hvordan skille mellom autismespektervansker og</p>	<p>170 pårørende/ fagfolk Deltakere; hele landet</p> <p>60 fagfolk og pårørende Deltakere: Oslo og Akershus</p> <p>200 fagpersoner og pårørende Deltakere: hele landet</p> <p>Som over</p> <p>120 fagpersoner Deltakere; hele landet</p> <p>Som over</p> <p>80 fagpersoner og pårørende Deltakere; hele landet</p> <p>50 fagpersoner Deltakere; Helse Midt</p> <p>120 fagpersoner Deltakere; hele landet</p>	<p>1, 5</p>
---	--	-------------

<p>psykiske lidelser.” Konferansen "Autismevansker, biologiske modeller og intervensjonsforskning, Klinikk Psykisk helse og Autismeenheten, OUS</p>		
<p>D4 INTERNASJONALE KONFERANSER / SEMINARER - "Clinical challenges of Down syndrome and Autism Spectrum Disorders”</p> <p>1st Nordic conference on Habilitation, Bodø "Use of AAC for children and youths with Down Syndrome” ISAAC Nordic Research Symposium</p> <p>"The use of AAC in a cohort of children with infantile autism in Nordland County, Norway” ISAAC Nordic Research Symposium, Oslo</p> <p>"Smartphone as cognitive support for students with Asperger syndrome or AD/HD” Samarbeidsseminar med Leo Kanner institusjon i Nederland, RFM Helse Nord og AE.</p> <p>- "Psycheducational groups as a social learning arena” Autism-Europe kongress i Budapest</p> <p>- Individuals with Autism Spectrum Disorders (ASD) who have undergone a psychiatric forensic examination; Age at identification and diagnostic history. EAMHID, Estoril, Portugal,</p>	<p>100 fagpersoner Deltakere; Norden</p> <p>30 fagpersoner Deltakere; Norden</p> <p>30 fagpersoner Deltakere; Norden</p> <p>25 fagpersoner Deltakere; Helse Nord og fagpersoner fra Nederland</p> <p>400 fagpersoner og pårørende Fagpersoner og brukere Deltakere; Europa</p> <p>200 fagpersoner fagpersoner Deltakere; Europa</p>	<p>1, 3</p>

<p>D5 ANNET</p> <p>- Forelesning i opplysningsfilm om stress og hjelpemidler på nettsiden NAV</p> <p>- Implementering av "KLARE modellen"</p> <p>- Artikkel : Smarttelefon som stressreducerende hjelpemiddel for studenter med Asperger syndrom eller ADHD</p>	<p>Kunnskapsbanken http://videobase.nonite.no/prosjekt.php?id=5</p> <p>64 fagpersoner Deltakere; PPT ansatte Helse Fonna</p> <p>Del av et web-basert kursopplegg på nettsiden til NAV.</p>	<p>1, 5</p>
--	---	-------------

d) Systemrettede aktiviteter (tabell 7):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<p>E1</p> <p>Samkjøre verktøybruk ift utredning av barn med mistanke om ASD. Se B1</p>	<p>Utarbeidet felles tverrfaglig utredningsprotokoll for ASD gruppen (for alle BUPgen barneinstitusjoner)</p>	<p>7</p>
<p>E2</p> <p>Samkjøre verktøybruk ift utredning av voksne med mistanke om ASD. B3</p>	<p>Utarbeidet felles tverrfaglig utredningsprotokoll for ASD gruppen (for alle BUPgen institusjoner)</p>	<p>7</p>
<p>E3</p> <p>Nasjonalt fagnettverk om psykoedukative grupper for personer med Asperger syndrom</p>	<p>2 samlinger med 30 deltakere</p> <p>Direkte veiledning til enkelte grupper , hovedsakelig ved oppstart</p>	<p>5</p>
<p>E4</p> <p>Fagutviklingsnettverk i NAV (arbeidsrådgivingskontor (NAV ARK) og hjelpemiddelsentraler) om Asperger syndrom, ADHD og Tourette syndrom. Samarbeid med NK og NAV kompetansesenter for tilrettelegging og deltakelse.</p>	<p>2 samlinger med tils. 50 deltakere</p>	<p>1, 5</p>

E5 Samarbeid med Autismeforeningen.	Autismeforeningen deltar med tre representanter i AE' Senterråd, der foreningens leder er leder Gjensidig informasjonsflyt Drøfting og valg av satsningsområder. Tett samarbeid rundt arrangering av brukerkurs. Tematiske samarbeidsprosjektet , som Barnevern til Barns Beste (BBB).	5, 6, 8
E6 Deltakelse i Rettighetsgruppa i ISAAC - International Society for Alternative and Augmentative Communication	Oppfølging av rettigheter rundt bruk av ASK med fokus på Opplæringslova Møte med Utdanningsdirektoratet for drøfting ang utarbeidelse av Veileder i bruk av/opplæring i alternativ og supplerende kommunikasjon i skolen	6
E7 Møte med ekspertgruppe utnevnt av utdanningsdepartementet i forhold til kompetanseutvikling i ASK i utdanningssystemet	Deltatt drøfting av komp. utv. på ASK i Statped. systemet og i universitet og høgskoler	6
E8 Rusavhengighet og Asperger syndrom Et samarbeidsprosjekt med Nasjonal kompetansetjeneste TSB (NK- TSB), OUS for å sikre likverdig tilgang på individuelt tilrettelagt rusbehandling og helsetjenester for pasienter med samtidig Autismespekterdiagnoser (ASD) og ruslidelser innen spesialisthelsetjenesten.	Prosjektet startet høsten 2013. Prosjektbeskrivelse er utarbeidet og det er søkt om godkjenning fra personvernombud, OUS.	1, 3, 5, 6

--	--	--

e) Internasjonalt arbeid (tabell 8):

F1 Internasjonelt
F2 - F3 Informasjonsutveksling

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
F1 Samarbeider med Sverige, Island og Storbritania om forskning rundt og arbeid med personer med DS og ASD AE er den koordinerende instansen i det internasjonale prosjektet rundt Down syndrom + ASD	Se pkt. A6 og B7	1, 3, 5, 6
F2 Møte med styrerepresentant for Down Syndrome Association of the Philippines	Informasjon om DS-ASD prosjektet. Erfaringsutveksling mht tjenestetilbud	1
F3 Møte med representanter fra Romania som planlegger å etablere et tjenestetilbud for mennesker med autisme i Romania	Kontakten gikk via Autismeforeningen. Vil bli videre samarbeid i 2014	1

f) Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller (tabell 9):

G1 - G8	Undervisning på høyskoler, universitet og spesialistutdanning
G9 - G10	Referansegruppe
G11 - G16	Poster presentasjoner på nasjonale og internasjonale konferanser 6
G17 - G21	Arrangement konferanser
G22	Kontakt med media
G23	Database
G24	Forskningsutvalg
G25	Medlem Editorial Board
G26	Fagfelle-oppdrag

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
G1 Bachelor i spesialpedagogikk UIO	8 timer	4
G2 Master i spesialpedagogikk UIO	19 timer	4
G3 Master NTNU og UiO	12 timer	4
G4 Spesialistkurs for spesialist i klinisk barne- og ungdomspsykologi	8 timer	4
G5 Profesjonsstudiet Psykologi	20 timer	4
G6 Spesialistutdanning Psykologi (NPF):	12 timer	4
G7 Spesialistutdanning barnefysioterapi	4 timer	4
G8 Bachelor /videreutdanning, HIOA og Vestfold	9 timer	4
G9	Gjennomgang og drøfting av	1

<p>Møte i Referansegruppe for Regionalt fagnettverk for Autisme, ADHD og Tourettes syndrom, RFAAT, Helse Nord</p> <p>Deltakere fra fagnettverket, spesialisthelsetjenesten, de tre brukerorganisasjonene og NK og Autismeenheten</p>	<p>fagnettverkets virksomhetsplan</p> <p>Deltatt drøfting av satsningsområder</p> <p>Oppfølging av virksomhetsplan</p>	
<p>G10</p> <p>Deltagelse i referansegruppe for Studio III i Helse Sørøst.</p>	<p>En metode for håndtering av utfordrende atferd på en minst mulig inngripende måte.</p> <p>Referansegruppen ble etablert for å bidra til spredning av denne tilnærmingen i Norge</p>	<p>1</p>
<p>G11</p> <p>S.B. Helverschou, K. Utgaard and P.C.Wandaas. "The challenges of applying and assessing CBT for individuals with ASD in a clinical setting; a case study series"</p> <p>MHID, Estoril, Portugal</p>	<p>Internasjonal respons</p>	<p>1</p>
<p>G12</p> <p>Sidsel Romhus & Elisabeth Grindheim: Thirty years: Any changes?</p> <p>Frequency of core autism and developmental characteristics in Nordland county, Norway.</p> <p>Autism Europe kongress, Budapest</p>	<p>Internasjonal respons</p>	<p>1</p>
<p>G13</p> <p>Elisabeth Grindheim & Sidsel Romhus: Early language regression in children with infantile autism</p> <p>Autism Europe kongress, Budapest</p>	<p>Internasjonal respons</p>	<p>1</p>
<p>G14</p> <p>Elisabeth Grindheim & Sidsel Romhus: Caring for children with autism - challenges in</p>	<p>Internasjonal respons</p>	<p>1</p>

daily life Autism Europe kongress, Budapest		
G15 Kari Steindal: Asperger Syndrome Workplace Interview på Autism-Europe Congress i Budapest	Internasjonal respons	1
G16 Oddbjørn Hove & Sissel Berge Helverschou: Manic symptoms related to epilepsy in an adult with severe intellectual disability and infantile autism. MHID, Estoril, Portugal	Internasjonal respons	1
G17 AE deltar /leder programkomité og vitenskaplig komite for for Nasjonal konferanse om ASD, Konferansen arrangeres i samarbeid mellom Autismeenheten og regionale fagmiljøer for autisme i Helse Sørøst, RFM og Glenne senter	Konferansen arrangeres i Tønsberg 4.- 6.juni, 2014.	1, 4, 6
G18 Medarrangør konferanse: Autismespekterforstyrrelser / Asperger syndrom med psykiske tilleggsvansker, arrangert av Helse Møre- og Romsdal, Helse Midt-Norge og Autismeenheten, 3. og 4. april 2013.	Ca 130 deltakere	1, 5, 6
G19 Medarrangør konferanse: "Autismevansker, biologiske modeller og intervensjonsforskning, Oslo	Ca 100 deltakere	1, 5, 6

universitetssykehus årlige konferanse om barn og unges mentale helse, 27.-28. mai 2013 i Vika atrium, Oslo		
G20 Medarrangør konferanse: Psykoedukasjon ved Asperger syndrom. Nasjonal konferanse med fokus på individ, par og gruppetiltak, Bergen 5-6 juni 2013	100 deltakere	1, 5, 6
G21 Deltok samarbeid med å planlegge og arrangere ISAAC Nordic Research symposium	Faglig oppdatering, nettverksarbeid. Deltakere fra Norden.	1, 5
G22 Kontakt med media	Kommentar i NRK.no nettavisen Kommentar i Aftenpostens nettavis - desember	5, 6
G23 Database over tjenestetilbudet for personer med autisme og autisme og tilleggsvansker innen spesialisthelsetjenesten Databasen gir ikke mulighet for overvåking av behandlingsresultater, men gir informasjon om hvilke type autisemekompetanse som finnes hvor innenfor spesialisthelsetjenesten	Rapportering til Helsedirektoratet Informasjon til arbeidsutvalget for habiliteringstjenesten En Masteroppgave med utgangspunkt i analyse av tilbudet i spesialisthelsetjenesten	2 (svak)
G24 En medarbeider sitter i KvB's forskningsutvalg	Regelmessige møter Ivaretar "Sjelenavdelingens" fagområde inn i klinikkens FOU aktivitet	3
G25 En medarbeider sitter i Editorial Board i <i>Early child development</i>	Fire telefonkonferanser i 2013	1, 3

<i>and care</i>		
G26 Fagfelle-opppdrag for internasjonale tidsskrift	Fire oppdrag i 2013	3

Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

Antall årsverk: 71,5 (pr 31.12.2013)

Tildeling 2013: 58.302.000 NKr

1. Tallrapportering (diagnoser, ant brukere, alders- og fylkesfordeling):

Tabell 1: Diagnoser, antall brukere, alders- og fylkesfordeling

Diagnoser NAVN	ICD-10	Orpha-Code	2012	2013	2013 Vs 2012	Antall som har mottatt tjenester 2013
		**				
Diagnoser fra andre sentra			271	299	36	36
Glutarsyruri type 1	E72.31		7	7	0	1
Pompes sykdom	E74.01		2	2	0	
Pyruvat dehydrogenese defekt	E 74.4		1	1	0	
Andre spesifiserte forstyrrelser i karbohydratmetabolismen (CDG)	E 74.8		6	8	2	5
Annen sfingolipidose	E 75.2		1	1	0	
Metakromatisk leukodystrofi	E 75.21		9	9	0	
Nieman Picks sykdom	E 75.22		4	4	0	
Leukodystrofi	E 75.24		5	5	0	
Palizaeus-Merzbachers sykdom	E 75.25		3	3	0	
Nevronale ceroid lipofuscinoser (NCL/Spiel-meyer Vogts sykdom)	E75.4		27	27	1	9
Mukopolisakkaridose (MPS I-VII)	E 76		41	40	2	7
Mykolipidose type III	E 77.02		1	1	0	7
Defekter i nedbrytingen av glykoprotein	E 77.1		5	5	0	
Mykolipidose type I	E 77.11		2	2	0	
Aspartylglukosaminuri	E 77.13		1	1	0	
Lesch-Nyhans sykdom	E 79.1		2	2	0	1
Mitokondriesykdom	E 88.81		7	8	1	1
MERRF	E 88.82		6	6	0	
Pearsons syndrom	E 88.83		1	1	0	
CPEO	E 88.84		3	3	0	

Diagnoser NAVN	ICD-10	Orpha-Code	2012	2013	2013 Vs 2012	Antall som har mottatt tjenester 2013
		**				
Kearns-Sayres sykdom	E 88.85		2	2	0	
MELAS	E 88.87		16	16	0	
Ukjent diagnose med utviklingshemning	F 79		138	155	18	20
Arvelige ataxier	G 11		75	85	10	27
<ul style="list-style-type: none"> • Arvelig cerebellær ataxi med tidlig debut • Arvelig cerebellær ataxi med sen debut • Arvelige ataxier, uspesifisert • Ataxia telangiectasia • Friedreichs ataxi 						6 13 4
Uspesifisert ataksi	R 27 0		2	2	0	
Arvelig spastisk paraplegi	G 11.4		58	73	10	
Hemiplegi	G 81		3	3	0	1
Paraplegi og tetraplegi	G 82		3	3	0	
Hallervorden-Spatz' sykdom/PKAN	G 23.0		3	4	1	
Infantil neuroaxonal dystrofi	G 23.01		2	2	0	
Andre spesifiserte degenerative sykdommer i CNS	G 31.8		7	7	0	
Aicardi-Goutieres syndrom	G 23.81		1	1	0	1
Fahrs sykdom	G 23.82		1	1	0	
Alpers sykdom	G 31.81		3	3	0	1
Canavans sykdom	G 31.82		1	1	0	
Leighs syndrom	G 31.83		4	4	0	1
Alexanders sykdom	G 31.85		2	2	0	1
Uspesifiserte degenerative sykdommer i CNS	G 31.9		16	20	3	
Multipel sklerose (MS) Juvenil form	G 35		1	1	0	
Medfødte misdannelser i corpus callosum	Q 04.0		1	1	0	
Andre reduksjonsdeformiteter i hjernen	Q 04.3		0	3	3	
Lissencefali	Q 04.31		11	12	0	1

Diagnoser NAVN	ICD-10	Orpha-Code	2012	2013	2013 Vs 2012	Antall som har mottatt tjenester 2013
		**				
Miller Diekers syndrom	Q 04.32		4	4	0	
Migrasjonsforstyrrelse	Q 04.33		12	12	0	1
Joubert syndrom	Q 04.34		10	12	2	1
Schizencefali	Q 04.62		1	1	0	
Spinal muskelatrofi	G 12		66	73	9	30
Arvelig motorisk og sensorisk nevropati	G 60.0		7	6	0	
Dejerine-Sottas sykdom	G 60.01		1	1	0	
Charcot Marie Tooths sykdom	G 60.02		77	93	16	20
Polyneuropati	G 60.03		13	13	0	
Hereditær spastisk paraplegi	G 60.04		5	0*	0	
Myastenia gravis	G 70		2	3	1	
Muskeldystrofier	G 71.0		28	28	1	1
Duchennes muskeldystrofi	G 71.01		74	76	2	13
Facio-scapulo-humeral muskeldystrofi	G 71.02		13	13	0	
Beckers muskeldystrofi	G 71.03		12	12	0	
Emery-Dreyfuss muskeldystrofi	G 71.04		3	3	0	
Limb-girdles muskeldystrofi	G 71.05		48	54	5	2
Dystrofia myotonica	G 71.11		187	215	28	14
Myopathier	G 71.2		9	9	1	1
Mitokondriemyopati	G 71.3		12	12	0	1
Uspesifisert primær muskelsykdom	G 71.9		8	8	0	
Kallmanns syndrom	E 23.01		3	3	0	
Automimunt polyglandulær syndrom	E 31.81		2	2	0	
Retts syndrom	F 84.2		107	110	4	16
Faryngeallomme	Q 38.7		1	1	0	
Proteus syndrom	Q 74.81		4	4	0	
Møbius syndrom/sekvens	Q 87.02		21	21	0	1
Kabuki syndrom	Q 87.05		2	0	0	
Cocaynes syndrom	Q 87.11		1	1	0	
Cornelia de Langes syndrom	Q 87.12		30	30	0	4
Noonans syndrom	Q 87.13		94	93	5	22

Diagnoser NAVN	ICD-10	Orpha-Code	2012	2013	2013 Vs 2012	Antall som har mottatt tjenester 2013
		**				
Prader Willis syndrom	Q 87.14		142	148	6	32
Silver Russels syndrom	Q 87.15			1	0	
Rubinstein-Taybis syndrom	Q 87.21		40	40	0	3
Klippel-Trenaunays syndrom	Q 87.22		18	19	1	1
Medfødte misdannelses-syndromer som omfatter tidlig eksessiv vekst	Q 87.3		1	1	0	
Beckwith-Wiedemanns syndrom	Q 87.31		18	19	1	1
Sotos syndrom	Q 87.32		45	46	1	7
Weavers syndrom	Q 87.33		1	1	0	
Cohens syndrom	Q 87.34		1	1	0	
Charge syndrom	Q 87.81		2	2	0	
Costello syndrom	Q 87.82			4	0	1
Cardio-facio-cutaneus syndrom	Q 87.83			2	0	1
Cri du Chat syndrom	Q 93.4		34	34		2
Velo-cardio-facialt syndrom	Q 93.83		136	144	8	51
Turners syndrom	Q 96		183	190	7	18
Trippel X, 47;XXX	Q 97		18	19	1	4
Klinefelters syndrom, 47 XYY, mfl.	Q 98		121	138	17	35 + 21 +3
Fragilt X syndrom	Q 99.2		141	151	10	32
Angelmans syndrom	Q 93.81		104	105	1	13
Williams' syndrom	Q 93.82		146	150	5	46
Nevrofibromatose type 1	Q 85.01		406	424	18	37
Nevrofibromatose type 2	Q 85.02		12	12	0	1
Schwannomatose	Q 85.03		5	5	0	
Von-Hippel-Lindaus syndrom	Q 85.81		16	16	0	
Sturge-Webers syndrom	Q 85.82		1	1	0	
Trisomi 18	Q 91			8	4	1
Trisomi 13	Q 91			4	0	
Smith-Magenis syndrom	Q 93.85		25	27	2	6
Wolf-Hirschhorns syndrom	Q 93.3		12	14	2	10
Phelan-McDermid syndrom	Q 93.84		9	11	2	1
Kleefstras syndrom	Q 93.86			13	2	28 + 5
Svært sjeldne kromosomavvik	Q 99.8		267	287	37	28

Diagnoser NAVN	ICD-10	Orpha-Code	2012	2013	2013 Vs 2012	Antall som har mottatt tjenester 2013
		**				
TOTALT			3513	3786*	286	688***

* Den tilsynelatene unøyaktigheten i differansen mellom 2012 og 2013 skyldes at det for noen brukere er endret på diagnose, 10 brukere har bedt om å bli strøket fra registret og døde brukere er tatt ut.

** I Frambus register er brukerne kun registrert med ICD-10 koder. Vi står akkurat i ferd med å innføre et oppgradert/nytt registreringssystem med EPJ, og mener det er hensiktsmessig å vente med å innføre Orphacode til nåværende data er konvertert til nytt system.

*** Tjenester til navngitte brukere fordelt på diagnoser, er telt fra ulike deltagerlister på kurs, veiledningstjenester o.a. og lagt inn i diagnoselisten, det kan derfor være noen unøyaktigheter i plasseringen under diagnosene av den grunn.

Tabell 2. Totalt antall personer som er registrert i tabell 1 fordelt på alder og fylke

Fylker	Ukjent alder	0-18 år	19- 66 år	67 år+	Over 80 år	Totalt 2013	Totalt 2012	Differanse 2012-2013
Ukjent fylke	0	27	16	1	0	44	23	21
Akershus	0	206	233	4	0	443	408	35
Aust-Agder	0	27	39	1	0	67	62	5
Buskerud	2	75	115	6	0	198	184	14
Finnmark	0	17	16	1	0	34	30	4
Hedmark	0	69	80	4	1	154	143	11
Hordaland	0	146	181	8	1	337	318	19
Møre og Romsdal	0	93	104	3	0	200	192	8
Nord-Trøndelag	0	48	66	1	0	115	113	2
Nordland	0	89	104	3	0	196	183	13
Oppland	1	58	82	4	0	145	136	9
Oslo	2	189	207	6	1	405	371	34
Rogaland	0	124	174	1	0	299	280	19
Sogn og Fjordane	0	35	41	1	0	77	74	3
Sør-Trøndelag	0	93	110	1	0	204	188	16
Telemark	0	47	82	2	1	132	125	7
Troms	0	80	90	0	1	171	158	13
Vest-Agder	1	48	58	0	0	107	100	7
Vestfold	1	98	140	7	0	246	227	19
Østfold	1	95	114	3	0	213	198	15
Totalt	8	1664	2052	57	5	3786	3513	274

2) Aktiviteter ihht forskrift

Nasjonale kompetansetjenester skal ivareta følgende oppgaver innenfor sitt ansvarsområde:

- 1 Bygge opp og formidle kompetanse
- 2 Overvåke og formidle behandlingsresultater
- 3 Delta i forskning og etablering av forskernettverk
- 4 Bidra i relevant undervisning
- 5 Sørge for veiledning, kunnskaps- og kompetansespredning til helsetjenesten, andre tjenesteytere og brukere
- 6 Iverksette tiltak for å sikre likeverdig tilgang til nasjonale kompetansetjenester
- 7 Bidra til implementering av nasjonale retningslinjer og kunnskapsbasert praksis
- 8 Etablere faglige referansegrupper
- 9 Rapportere årlig til departementet eller det organ som departementet bestemmer

Oppgavene 8 og 9 er ikke aktuelle for denne senterrapporten. Øvrige oppgaver (1-7) fremkommer i rapporteringens tabeller, knyttet til sentrenes aktiviteter og resultat.

Frambu gjør oppmerksom på at i kolonnen hvor vi skal spesifisere oppgavenummer i tabellene som følger har valgt å benytte det viktigste nummeret selv om flere kan være aktuelle.

Beskrivelse av aktiviteter ved senteret/ egnevaluering

- **Beskrivelse av senterets aktiviteter rettet mot tverrsektorielle tjenester (primærhelsetjenesten, spesialisthelsetjenesten, andre) inkl geografisk fordeling av aktivitetene**

Frambu mottar og svarer på mange henvendelser tverrsektorielle tjenester. Endel av henvendelsene er kompliserte som trenger omfattende arbeid å besvare, mens andre er mindre krevende og kan bevares direkte.

Brukerkursene styrker kunnskapen utover familien som deltar ved at Frambu samarbeider med lokale aktører i de tverrsektorielle tjenestene. Avhengig av alder og problemstillinger har vi kontakt både før, under og etter kurs med brukerens lokale tjenesteapparat.

Fagkursene er direkte kompetansebyggende for tjenesteapparatet. Frambu forsøker kontinuerlig å utvikle fagkursene slik at de oppleves relevante for ulike målgrupper, både ut fra egne analyser, men også ut fra brukerorganisasjonenes innspill. Fagkursene tilbys nå vanligvis også som videooverførte kurs, men med en viss grad av interaktivitet. Dette har medført at antallet deltakere har steget betydelig, spesielt fra områder hvor nærvær på Frambu krever lange (og dyre) reiser. Nytt av året er Frambus første e-

læringskurs for boligansatte som har ansvar for brukere med Prader Willis syndrom. Denne diagnosen har krevd store ressurser, spesielt når de har flyttet i eget hjem. Vi ser allerede nå at kurset møter et stort behov for kunnskap, og antall søknader om lokal veiledning for denne diagnosen, har sunket. Frambu ser e-læringskurs som del av en fremtidig løsning på en fordeling uavhengig av geografi.

Veiledning til brukere og det lokale tjenesteapparat er en svært etterspurt tjeneste. Frambu har en saksbehandling av disse søknadene som innebærer en vurdering av behov. Lange reiser krever ressurser i form av tid og penger, men dette avgjør ikke alene hvilket tilbud som gis. Gjennom samarbeid med søker som vanligvis kommer fra en instans i det tverrsektorielle tjenesteapparat, utvikles det mest optimale tilbud. Den senere tid har vi sett at videoveiledning i svært mange saker, dekker behovet. Frambu har etterhvert utviklet gode rutiner slik at dette tilbudet har høy kvalitativt. Saker der tjenesteapparatet samarbeider dårlig, der brukeren ikke har vært i kontakt med Frambu, der veiledningen krever mange elementer til ulike instanser eller der brukeren har progredierende diagnose som fordrer nye tiltak, er saker som fortsatt må løses i direkte møter på hjemstedet. Endel ganger kan for eksempel flere saker slås sammen- og det oppstår da en systemrettet tjeneste. Et annet eksempel er å samle hele nettverk i en kommune, fylke eller region som har brukere med samme diagnose, og lage en felles fagdag. Dette har vi erfart gir et kompetanseløft for mange, som gir mulighet for gjensidig støtte. Frambu benytter også systemrettete ressurser til å støtte brukerorganisasjoner og andre organisasjoner som kan komme brukerne til nytte. Frambu samarbeider etter behov på alle nivå av det tverrsektorielle tjenesteapparat.

Frambu gir også tilbud om undervisning til ulike typer studenter, hospitering og studiebesøk for å styrke kompetansen i tjenesteapparatet på sjelden diagnoser.

De senere årene har Frambu hatt en jevn geografisk fordeling sett i forhold til helseregion på tjenestene brukerkurs (inkludert leir) og veiledning. Tallene er da sett i forhold til regionens folketall (hentet fra SSB).

- **Hva gis ved senteret av klinisk virksomhet (diagnostikk og behandling inkl poliklinisk virksomhet og individuelle opphold), og hvorfor?**

Den kliniske virksomheten er et viktig ledd i spisskompetansen om våre sjeldne diagnoser. En rent teoretisk kunnskap gir ikke samme legitimitet hos hverken brukere eller tjenesteapparat. En kompetansetjeneste som Frambu har en unik mulighet ved at de møter en stor del av populasjonen i en diagnosegruppe, men en lege eller et sykehus ser få eller ingen.

Frambu har ikke en ordinær klinikk slik man finner på sykehus og ellers i helsevestenet, men har istedet utviklet tjenester på dette området som gir kunnskap om brukeres liv sett som en helhet. Dette innebærer at klinisk virksomhet (testing, kartlegging, samtaler og gruppeaktivitet benyttes under

brukerkurs for å styrke senterets systemkompetanse, i tillegg til at brukerne får et eget faglig tilbud.

På noen kurs holdes det en form for poliklinikk, og helsepersonell fra inn- og utland med spesiell kompetanse på diagnosen, inviteres. Dette gir god kompetansebygging, samtidig som brukerne får nyttig kunnskap. Vi gir også konsultasjon til enkeltbrukere, men inviterer samtidig med relevante representanter fra tjenesteapparatet. Vanligvis har disse en hverdagskunnskap som senteret trenger for å styrke sin helhetlige kompetanse, som sikrer at vår egen kunnskap er relevant og oppdatert.

Spesielt gjelder dette i forbindelse med forsknings- og utviklingsprosjekter. Her benyttes ofte klinisk virksomhet i innhenting av data, samtidig som brukerne får et godt faglig tilbud.

Det jobbes konkret på Frambu med å etablere god dialog og kontakt med det lokale helse- og hjelpeapparatet før, under og etter at brukere får tjenester av oss. Det er god praksis og bevissthet på dette, hos våre ansatte da overordnet mål for alle våre tjenester er at vi skal få til bedre lokale tjenester for dem vi er til for. Det er allikevel slik at Frambu har flere initiativ i gang for å bedre denne kontakten da vi vet at flere tjenesteytere lokalt ikke opplever at de har god nok kunnskap om Frambu og de tjenester og råd vi har gitt til brukere lokalt. Følgende er prosedyrer og oppgaver vi utfører i dag for å sikre lokal forankring og oppdatering på tjenester gitt:

- Etter et brukeropphold/ kurs får alle familier og fagpersoner med seg tilbake en oppsummering av de temaene som er gjennomgått i løpet av uken. Det er her viktig å huske på at et brukerkurs på Frambu er et GENERLT kurs primært der det ikke legges opp til individuelle vurderinger og gjennomganger systematisk. Det kan imidlertid skje at familier får konkrete råd på forespørsel. Når dette gjøres, produseres ofte en egen rapport brukerne kan ta med seg hjem for å dokumentere hva Frambu har anbefalt.
- Det er en konkret fagperson som er ansvarlig for hvert brukerkurs, og en fast fagperson ansvarlig for hver diagnose Frambu er blitt tildelt. Det betyr at alle brukere som har vært på kurs på Frambu kan vise til konkrete kontaktpersoner til det lokale hjelpeapparatet dersom de har behov for ytterligere informasjon om hva som er sagt og anbefalt etter et slikt kurs.
- Ofte avtales eget veiledningsmøte for en familie i etterkant av kurs. I denne forbindelse tar Frambu kontakt med lokalt hjelpeapparat i forkant av slike møter, og vi ønsker at det er bred tverrfaglig deltagelse ved en slik veiledning/ gjennomgang. Disse veiledningstjenestene kan gjennomføres lokalt, på videokonferanse eller som en kombinasjon. Det skrives alltid en rapport i etterkant av et slikt veiledningsmøte som går til alle tjenesteytere lokalt relevant for familien.
- Det legges for øvrig ut innhold fra det som er forelest på kurs på Frambu sine hjemmesider etter kurs som alle kan gå inn på om man

ønsker mer konkret oversikt over hva Frambu presenterer innen forskjellige fagområder.

- Det gjennomføres systematiske målinger i etterkant av alle kurs og veiledningstjenester for å se om brukerne opplever nytte og tilfredshet med de tjenester Frambu har gitt. Disse målingene er gjennomgående svært høye. Tilbakemeldingene på disse undersøkelsene i forbindelse med veiledningstjenestene er også svært gode fra både brukere og lokale tjenesteytere.

Frambu ønsker å få til enda bedre kontakt lokalt og større effekt av de tjenester vi utfører til beste for våre brukere. Derfor har vi initiert flere tiltak som det vil jobbes med i 2014. Overordnet er det bl.a. foreslått til NKSD en studie for måling av samfunnsnytte av sjeldensentrenes tjenester. Mer konkret er det på gang, også dette gjennom NKSD, et prosjekt for å sikre bedre samarbeid med Habiliteringstjenesten. Ut over dette setter Frambu i gang et målingsregime som følger opp effekten av våre tjenester umiddelbart, etter 1/2 og etter 1 år for å fange opp om ekstra informasjon eller tiltak skal iverksettes – og få bedre innspill på varig verdi/ effekt av våre tjenester.

- **Samarbeid med regionale fagmiljø?**

De seneste årene har Frambu utviklet såkalte regionale fagkurs for spesifikke diagnoser, med godt resultat. Samme faglige innhold har blitt utviklet for alle 4 helseregioner i samarbeid med habiliteringstjenestene i regionen. Gjennom dette samarbeidet er habiliteringstjenestene blitt mer involvert og føler større ansvar, samtidig som deres interesse og kunnskapsnivå for diagnosen er forbedret. Både evalueringer og erfaringer viser at dette er en viktig form for samarbeid.

Det siste året har Frambu deltatt i et prosjektsamarbeid initiert av habiliteringstjenesten i Hedmark for diagnosen ataxia telangiectasia (AT). Oppdraget er å lage en behandlingsmanual for diagnosen. Frambu bidrar både med prosjektdeltaker, representant i styringsgruppen og har påtatt seg å ferdigstille resultatet.

En av Frambus overleger (pediater) har de siste måneder av året, hospitert på OUS, Rikshospitalet for å skaffe bedre klinisk kompetanse i genetikk. En bieffekt er at samarbeidet mellom organisasjonene har blitt utviklet på en positiv måte.

- **Beskrivelse av brukermedvirkningen ved senteret**

Frambu har 2 brukere som valgte styrerepresentanter i senterets styre. Det avholdes også brukermøtet årlig, og det innkalles til arbeidsmøter i tillegg etter behov. Brukerrepresentanter og interessegrupper gir her synspunkter på Frambus planer og viktig påvirkningsarbeid skjer som følge av diskusjoner mellom brukerrepresentanter og ansatte.

Høsten 2013 har Frambu arbeidet med utvikling av nytt nettsted. Her er brukere benyttet som ett av flere innspill.

Frambu benytter brukerrepresentanter i enkelte forskningsprosjekt som deltaker i prosjektet. Dette innebærer at de har deltatt i prosjektutvikling og følger gjennomføringen i alle faser. Mange viktige synspunkter har kommet som har vært nyttig for arbeidet.

Brugerrepresentanter er også benyttet som høringsinstans ifht informasjonsmateriell.

Frambu deltar etter søknad i et visst antall avbrugerorganisasjonenes årsmøter, kurs og annet. Dette er viktige fora som gir Frambu mange innspill og synspunkter som gir grunnlag for senterets utvikling.

I forbindelse med NKSD sitt prosjekt i 2013, ble brukerrepresentanter invitert til Frambu da dette var tema for ansatte.

Etter at forskriften ble endret fra 2011 har Frambu også vektlagt undervisning og veiledning for brukere og tjenesteapparat i Kunnskapsbasert praksis (KBP). Brukerstemmen er en viktig del av helheten i utvikling av kunnskapsutviklingen. Opplæring og praktisering av KBP har resultert i flere innslag i form av brukerstemmer under kurs og i skriftlig informasjonsmateriell.

Sist men ikke minst, er den individuelle brukermedvirkningen vektlagt. Ansatte har kontakt med brukere og pårørende i fbm kurs, veiledning, henvendelser og andre tjenester for å sikre at deres ønsker og behov blir ivare tatt.

- **Vurdering av bemanning**

Det har de siste 5 - 6 årene vært en stor effektivisering i organisasjonen, og antall fagpersoner knyttet til kjerneområdene er betydelig redusert. En del av bemanningen er også i en alder som i et 3 - 5 års perspektiv vil medføre at flere vil gå av med pensjon.

Med den nye samorganiseringens mål om å gi kompetansesentertilbud til flere diagnoser som i dag ikke har et senter, ser vi for oss at vi skal ta imot nye brukere med nye diagnoser, og vi har allerede fått tildelt 11 nye diagnoser fra 1.1. 2014. Vi skal også "avlevere" betydelig kompetanse til NMK i forbindelse med at de nevrologiske sykdommene skal ha sin tilknytning der. Det skjer også en rask utvikling på det medisinske området i forhold til mer finmasket diagnostisering som krever en kontinuerlig oppdatering.

Med dette utgangspunktet ser vi for oss at vi bør ha en målsetting om å øke bemanningen, spesielt på det medisinske faglige området, samtidig som vi må beholde, bygge opp og videreføre kompetanse som vil forsvinne ved naturlig avgang.

a) **Brukerrettet aktivitet (tabell 3):**

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift (1-7)																																																									
A1 Brukerkurs: - diagnose- og temakurs - besteforeldrekurs ¹ - søskencamp 2 - gjestekurs ²	Deltakere på brukerkurs: <table border="1"> <thead> <tr> <th>Parameter</th> <th>Antall deltakere</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Antall kurs</td> <td>30</td> </tr> <tr> <td>Kursdager</td> <td>131</td> </tr> <tr> <td>Brukere</td> <td>322</td> </tr> <tr> <td>Nye brukere</td> <td>123</td> </tr> <tr> <td>Pårørende</td> <td>764</td> </tr> <tr> <td>Søsken</td> <td>252</td> </tr> <tr> <td>Fagpersoner/andre</td> <td>161</td> </tr> <tr> <td>Deltagere totalt</td> <td>1204</td> </tr> </tbody> </table>	Parameter	Antall deltakere	Antall kurs	30	Kursdager	131	Brukere	322	Nye brukere	123	Pårørende	764	Søsken	252	Fagpersoner/andre	161	Deltagere totalt	1204	1, 2 og 5																																							
Parameter	Antall deltakere																																																										
Antall kurs	30																																																										
Kursdager	131																																																										
Brukere	322																																																										
Nye brukere	123																																																										
Pårørende	764																																																										
Søsken	252																																																										
Fagpersoner/andre	161																																																										
Deltagere totalt	1204																																																										
A2 Brukerrettet veiledning	a) Antall saker til brukere: <table border="1"> <thead> <tr> <th>Type</th> <th>Antall 2013</th> <th>Antall 2012</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Konsultasjon:</td> <td>16</td> <td>10</td> </tr> <tr> <td>Reise:</td> <td>108</td> <td>103</td> </tr> <tr> <td>Videokonf. (VK)</td> <td>15</td> <td>9</td> </tr> <tr> <td>Reise+ VK</td> <td>1</td> <td>0</td> </tr> <tr> <td>Totalt</td> <td>140</td> <td>122</td> </tr> </tbody> </table> b) Fordelt på helseregion: <table border="1"> <thead> <tr> <th rowspan="2">Region</th> <th colspan="2">2013</th> <th colspan="2">2012</th> </tr> <tr> <th>Ant.</th> <th>Delt.</th> <th>Ant.</th> <th>Delt.</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Sørøst</td> <td>83</td> <td>1199</td> <td>80</td> <td>964</td> </tr> <tr> <td>Vest</td> <td>16</td> <td>219</td> <td>22</td> <td>292</td> </tr> <tr> <td>Midt</td> <td>21</td> <td>318</td> <td>11</td> <td>179</td> </tr> <tr> <td>Nord</td> <td>17</td> <td>249</td> <td>9</td> <td>152</td> </tr> <tr> <td>Ukjent</td> <td>3</td> <td>62</td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td>Totalt</td> <td>140</td> <td>2047</td> <td>122</td> <td>1587</td> </tr> </tbody> </table>	Type	Antall 2013	Antall 2012	Konsultasjon:	16	10	Reise:	108	103	Videokonf. (VK)	15	9	Reise+ VK	1	0	Totalt	140	122	Region	2013		2012		Ant.	Delt.	Ant.	Delt.	Sørøst	83	1199	80	964	Vest	16	219	22	292	Midt	21	318	11	179	Nord	17	249	9	152	Ukjent	3	62			Totalt	140	2047	122	1587	1, 2 og 5
Type	Antall 2013	Antall 2012																																																									
Konsultasjon:	16	10																																																									
Reise:	108	103																																																									
Videokonf. (VK)	15	9																																																									
Reise+ VK	1	0																																																									
Totalt	140	122																																																									
Region	2013		2012																																																								
	Ant.	Delt.	Ant.	Delt.																																																							
Sørøst	83	1199	80	964																																																							
Vest	16	219	22	292																																																							
Midt	21	318	11	179																																																							
Nord	17	249	9	152																																																							
Ukjent	3	62																																																									
Totalt	140	2047	122	1587																																																							
A3 Frambuleir	(Utfyllende opplysning er i tabell 2 a) <table border="1"> <thead> <tr> <th>Varighet Dager</th> <th>Antall deltakere</th> <th>Antall deltakere med diagnose</th> <th>Antall nye med diagnose</th> <th>Antall pårørende</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>45</td> <td>198</td> <td>169</td> <td>13</td> <td>7</td> </tr> </tbody> </table>	Varighet Dager	Antall deltakere	Antall deltakere med diagnose	Antall nye med diagnose	Antall pårørende	45	198	169	13	7	1 og 5																																															
Varighet Dager	Antall deltakere	Antall deltakere med diagnose	Antall nye med diagnose	Antall pårørende																																																							
45	198	169	13	7																																																							
A4 Registrering av nye brukere	286 nye brukere	6																																																									

¹ Kursene holdes for alle sentre innenfor NKSD

² Noen uker årlig disponeres Frambus infrastruktur, lokaler, miljøpersonale og noe konsulentbistand av enkelte andre sentre innenfor NKSD

A5 Initiering av individuell plan	Brukere med IP	152	6
	Initiert av Frambu	78	

b) Forskning og utvikling (tabell 4)

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift (1- 7)								
B1 Utvikling av forskningsregister	Arbeid med et mulig fremtidig forskningsregister på Frambu. En rekke møter med relevante fagpersoner og grupper er avholdt høst 2012- 2013. Det er som ledd i utviklingen utarbeidet en "registerpilot" hvor brukere over 30 år med to sjeldne diagnoser, NF1 og HSP skal kartlegges.	1 og 2								
B2 Forskningsprosjekter	Se spesifisering i tabell under: Prosjekter i gang: Prosjekter avsluttet 2013:	1 og 3								
B3 Utviklingsprosjekter	<table border="0"> <tr> <td>Prosjekttittel</td> <td>Status</td> </tr> <tr> <td>1 Foreldredeltakelse - Møte med de yngste barna</td> <td>Pågående</td> </tr> <tr> <td>2. E-læring og NF1</td> <td>Pågående</td> </tr> <tr> <td>3. Evaluering av E-læring som kompetansetilbud</td> <td>Avsluttet 2013</td> </tr> </table>	Prosjekttittel	Status	1 Foreldredeltakelse - Møte med de yngste barna	Pågående	2. E-læring og NF1	Pågående	3. Evaluering av E-læring som kompetansetilbud	Avsluttet 2013	1
Prosjekttittel	Status									
1 Foreldredeltakelse - Møte med de yngste barna	Pågående									
2. E-læring og NF1	Pågående									
3. Evaluering av E-læring som kompetansetilbud	Avsluttet 2013									

Vedlegg til B2: Forskningsprosjekter

Prosjekt tittel	Samarbeidspartnere	Status
Å vokse opp med søsken til et barn med en sjelden funksjonshemming	FFHB, Autismeforeningen, SSD, TRS, Autismeenheten Y.Haukeland PhD stipendiat H. Henriksen Master stud. IØ Helmer Master stud. M Willoch Master stud. EZ Pedersen Master stud Mona Haug Master stud.	2012-2015 pågående
Helse Ernæring Bomiljø	UIO PhD prosjekt	2012-2014 pågående

Svært sjeldne kromosomavvik med utvillingshemming	UIB	2012-2014 pågående
Turner Syndrom en oppfølgingsstudie	Århus universitet	pågående
Psykososial helse blant personer med Klinefelter syndrom		2012-2014 pågående
Kartlegging av psykiske vansker og utprøving av et forebyggingsprogram blant ungdom med VCFS syndrom	Oslo Universitet	2012-2014 pågående
Smith Magenis syndrom- en skandinavisk kartleggings og intervensjonsstudie	PhD forprosjekt	2013 - pågående
Fokusrelaterte utførelsesvansker (FRU) hos personer med Fragilt X syndrom (FXS)	Autismeenheten Mastergradsprosjekt	-2013 Avsluttet
Hemmeligheten om min Callabash	Cape Town Universitet Mastertgradsprosjekt	2013- pågående

Publikasjonsliste:

Vitenskaplige artikler

1. Jensen, T. K., **Fjermestad, K. W.**, Granly, L., & Wilhelmsen, J. (2013): Stressful life experiences and mental health problems among unaccompanied minor asylum seekers. *Clinical Child Psychology and Psychiatry*. published online 27 August 2013 DOI: 10.1177/1359104513499356
2. **Fjermestad, K. W.**, Stokke, S., Wergeland, G. J. H, Anticij, S., Haugland, B. S. M, Havik, O. E., & Heiervang, E. R. (in press): Socio-emotional problems in boys with sex chromosome aneuploidies compared to a clinical sample. *Children's Health Care*.
3. Jørgensen AP, Ueland T, Sode-Carlsen R, Schreiner T, **Rabben KF**, Farholt S, Høybye C, Christiansen JS, Bollerslev JJ *Clin Endocrinol Metab.* 2013 Apr;98(4):E753-60. doi: 10.1210/jc.2012-3378. Epub 2013 Feb 22.:Two years of growth hormone treatment in adults with Prader-Willi syndrome do not improve the low BMD
4. Jørgensen AP¹, Ueland T², Sode-Carlsen R³, Schreiner T⁴, **Rabben KF**⁵, Farholt S³, Høybye C⁶, Christiansen JS⁷, Bollerslev J: *Growth Horm IGF Res.* 2013 Dec 4. pii: S1096-6374(13)00108-1. doi: 10.1016/j.ghir.2013.11.002. [Epub ahead of print] : Glucose homeostasis in adults with Prader-Willi syndrome during treatment with growth hormone: Results from a 12-month prospective study.⁸.
5. **Nordstrøm M**, Hansen BH, Paus B, Kolset SO: *Research Developmental Disability* 2013 Dec;34(12):4395-403.
6. **Trae, G.** *Norsk Tidsskrift for Ernæring* 2013; 3: 34-35: E-læringskurs for tjenesteytere.

7. **Vatne T, Haug M, Andersen, B-** Kronikk: Utdanning, nr 5, 08.03.2013: Malerier gir innblikk i vanskelige tema
8. **Nag, HE:** Prisms Newsletter : Parents and researchers interested in SMS (Artikkel om Frambu og Smith-Magenis syndrom)
9. **Vatne, T. M,** Finset, A., Ørnes, K., Holmstrøm, H., Småstuen, M. C. ; Ruland, C. M. (2013). Effects of an interactive symptom communication tool for children with heart disease on patient-provider communication in outpatient care: Preliminary results . Journal of Communication In Healthcare, 6(2), 106-114

Faglige publikasjoner

1. Bjåstad, J. F., Heiervang, E. R., Wergeland, G. J. H., **Fjermestad, K. W.**, & Oeding, K. (2013).: Kunnskapsbasert angstbehandling i BUP-poliklinikker. I Kvale, G., Havik, O. E., Heiervang, E. R., Tangen, T., & Haugland, B. S. M. (Red.) Hvordan sikre angstpasienter evidensbasert behandling? Universitetsforlaget.
2. Høye, A., **Fjermestad, K. W.**, Senneseth, T., & Bjåstad, J. F. (2013).: Behandlingstilbud i kommunene - hvordan sikre effektive lavterskeltilbud til barn og unge med angst? I Kvale, G., Havik, O. E., Heiervang, E. R., Tangen, T., & Haugland, B. S. M. (Red.) Hvordan sikre angstpasienter evidensbasert behandling? Universitetsforlaget.

c) **Kompetansebygging ut over FoU (tabell 5):**

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift (1-7)
C1 Ansattes deltakelse på kurs/konferanser	Se spesifisert tabell under: - Ansatte deltatt i kurs konferanse: 29 - Antall konferanser eller kurs: 18 - Antall i Norge: 13 - Antall i andre land: 5	1
C2 Ansattes utdanning: - videreutdanning - etterutdanning	Se spesifisert tabell under. Ansatte i utdanningsforløp: 8 Ansatte ferdig i 2013: 3	1
C3 Internopplæring:	Frambu utvikler hvert år et internt opplæringsprogram for å styrke kompetanse og kunnskap som vi ønsker mange ansatte skal ha: Førstehjelp, datakunnskap, e-læring er eksempler på tema som er gitt i 2013	1
C4 Nasjonalt faglig og formalisert samarbeid:	Frambu har prosjektdeltager og deltager i styringsgruppa for å utvikle Faglig veileder/referanseprogram for AT m/Habiliteringstjenesten i Hedmark FoU- nettverk innen NKSD. Frambu organiserte vårens nettverksmøte med tittel: "Fra nettverk til samarbeid" . Søskenprosjektet, samarbeid med SSD, TRS, Autismeenheten, Autismeforeningen , foreningen for hjertesyrke barn og Psykologisk institutt Oslo Samarbeid med sosionomene i kompetansetjenestene for sjeldne diagnoser tilhørende NKSD Profesjonsnettverk for leger innenfor NKSD	3 og 7

	Samarbeid mellom Frambu, StatPed Midt og SørØst, Rikshospitalet og Norsk Forening for Spielmeier Vogts sykdom	
	Styrerepresentant i styret for NAKU - Nasjonalt Kompetansemiljø om utviklingshemning	
	Senter for aldring	
	Representant i OCHER (Oslo Communication in Healthcare Education and Research group)	
	Minoritetshelse OUS	
	Krister Fjermestad er blitt medredaktør i tidsskriftet Nordic Psychology	

Vedlegg punkt C1: Deltakelse på kurs eller konferanse

Tittel kurs/konferanse	Land/By	Antall
Kliniske ernæringsfysiologer forening (KEFF)	Oslo	1
Årsmøte og fagseminar for NFF for barne- og ungdomsfysioterapi	Oslo	1
Nordisk muskelkonferens 2013	Stockholm	1
ISAAC Norges 11. nasjonale konferanse	Oslo	3
8. internasjonale PW konferansen,	England	2
Muskelkonferanse Brickless,	Århus	2
The 3. Nordic Conference on Feeding disorder of infancy and early childhood,	København	1
Muskelkonferanse NMK	Tromsø	2
"Snakk med oss" konferanse om barns deltakelse og profesjonell praksis	Oslo	2
Den amerikanske konferansen for kognitiv atferdsterapi,	Nashville USA	1
Norges Ratifisering av FN-konvensjonen om personer med nedsatt funksjonsevne, Barne-, ungdoms- og familiedirektoratet	Oslo	1
Epilepsi og utviklingshemning, SSE	Norge	2
Prosjekt lindrende omsorg i barnebolig	Norge	1
Ja til lindrende enhet og omsorg for barn	Norge	1
Når barnet har nedsatt funksjonsevne i en multikulturell hverdag, StatPed/Høgskolen i Buskerud	Norge	2
Funksjonshemmede barn i barnevernet, Habiliteringstjenesten i Østfold	Norge	2

SOR - konferansen: Melding mottatt. Tid for handling	Norge	2
E-læringskonferanse 2013. Helsekompetanse.no. Nasjonalt senter for samhandling og telemedisin	Norge	2

Vedlegg C 2: Ansattes etter og videreutdanning

Studium	Nivå	Normert tid	Gjennomført
Familie-behandling	Master (deltid) HiOA	4 år	1.sem.
Kvalitativ metode i teori og praksis	Etter-utd. ved Senter for kunnskapsbasert praksis, HiB	2 år	1 år
Livsstyrke-trening	Diakon-hjemmet Høgskole	2 år deltid	2 år 2 ansatte
Spesialisering i barne- og ungdomspsykologi	Institutt for aktiv psykoterapi	3 år	
Faglitterær skriving	Master , HiVe	4 år	3 år
Friluftsliv	Idrettshøyskolen, Oslo	2 år	2 år
Teater	University of Capetown	3 år	2 år
Klinisk ernæringsvitenskap	Doktorgrad	4 år	2 år

Vedlegg C 4: Annen kompetansehevende virksomhet

Type kompetanseheving	Omfang	Ledd i
Veiledning Christina Renlund	2 dager	Spesialisering psykologi
Hospitering i medisinsk genetisk avdeling	4 mnd.	Etterutdanning
Studietur til Regionalt kunnskapsenter for barn og unge (RKBU) i Bergen,	2 dager	Forskningsprosjekt, arbeidsgruppe 6 deltakere

d) **Kompetansespredning ut over FoU (tabell 6):**

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift (1-7)																						
D1 Fagkurs: - Fysisk på Frambu - Videokonferanse - E-læringskurs	a) Fagkurs: <table border="1" style="margin-left: 20px;"> <thead> <tr> <th></th> <th>2013</th> <th>2012</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Antall kurs</td> <td>11</td> <td>12</td> </tr> <tr> <td>Antall deltakere:</td> <td>980</td> <td>451</td> </tr> <tr> <td>- Frambu</td> <td>369</td> <td>?</td> </tr> <tr> <td>- VK</td> <td>611</td> <td>?</td> </tr> </tbody> </table> b) E-læringskurs: Registrerte deltakere i kurset 310 Antall gjennomførte kurs 192		2013	2012	Antall kurs	11	12	Antall deltakere:	980	451	- Frambu	369	?	- VK	611	?	5							
	2013	2012																						
Antall kurs	11	12																						
Antall deltakere:	980	451																						
- Frambu	369	?																						
- VK	611	?																						
D2 Tverrfaglig, nettbasert diagnoseinformasjon		6																						
D3 Diagnosefoldere og annet informasjonsmaterieil		6																						
D4 Informasjon på nettside og sosiale medier	Frambus nettsider <table border="1" style="margin-left: 20px;"> <thead> <tr> <th></th> <th>sidevisninger</th> <th>besøkende</th> <th>Unike besøkende</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>2012</td> <td>958666</td> <td>232467</td> <td>142172</td> </tr> <tr> <td>2013</td> <td>980928</td> <td>206182</td> <td>164340</td> </tr> </tbody> </table>		sidevisninger	besøkende	Unike besøkende	2012	958666	232467	142172	2013	980928	206182	164340	6										
	sidevisninger	besøkende	Unike besøkende																					
2012	958666	232467	142172																					
2013	980928	206182	164340																					
D5 Studentundervisning: - Forelesninger på lærestedet - Praksisundervisning - Fagveiledning	<table border="1" style="width: 100%;"> <thead> <tr> <th>Type utd</th> <th>Omfang</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Ergoterapi</td> <td>3 timer</td> </tr> <tr> <td>Psykologi- 10.sem. profesjonsstudiet</td> <td>12 timer</td> </tr> <tr> <td>Psykologi- biveileder for PhD student</td> <td></td> </tr> <tr> <td>Undervisning-Medisin 4. semester</td> <td>16 timer</td> </tr> <tr> <td>Veiledning mastergrader:</td> <td></td> </tr> <tr> <td>- 1 stud. Danmarks pedagogiske universitet</td> <td></td> </tr> <tr> <td>- 1 stud. University of Capetown</td> <td></td> </tr> <tr> <td>- 1 stud. Psykologisk institutt, UiO</td> <td></td> </tr> <tr> <td>- 1 stud. Institutt for pedagogikk, UIO.</td> <td></td> </tr> <tr> <td>2 spesialpedagoger har</td> <td>Praksisperiode:</td> </tr> </tbody> </table>	Type utd	Omfang	Ergoterapi	3 timer	Psykologi- 10.sem. profesjonsstudiet	12 timer	Psykologi- biveileder for PhD student		Undervisning-Medisin 4. semester	16 timer	Veiledning mastergrader:		- 1 stud. Danmarks pedagogiske universitet		- 1 stud. University of Capetown		- 1 stud. Psykologisk institutt, UiO		- 1 stud. Institutt for pedagogikk, UIO.		2 spesialpedagoger har	Praksisperiode:	4
Type utd	Omfang																							
Ergoterapi	3 timer																							
Psykologi- 10.sem. profesjonsstudiet	12 timer																							
Psykologi- biveileder for PhD student																								
Undervisning-Medisin 4. semester	16 timer																							
Veiledning mastergrader:																								
- 1 stud. Danmarks pedagogiske universitet																								
- 1 stud. University of Capetown																								
- 1 stud. Psykologisk institutt, UiO																								
- 1 stud. Institutt for pedagogikk, UIO.																								
2 spesialpedagoger har	Praksisperiode:																							

	vært - praksisveileder for 3 uker fire mastergradsstudenter fra IPED, UiO.																					
D6 Studiebesøk til Frambu	<table> <tr> <td>Studiebesøk:</td> <td>2013</td> <td>2012</td> <td></td> </tr> <tr> <td>Antall studiebesøk</td> <td>26</td> <td>9</td> <td>5</td> </tr> <tr> <td>Antall deltagere</td> <td>175</td> <td>134</td> <td></td> </tr> <tr> <td>Nasjonale besøk:</td> <td>15</td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td>Internasjonale besøk:</td> <td>11</td> <td></td> <td></td> </tr> </table>	Studiebesøk:	2013	2012		Antall studiebesøk	26	9	5	Antall deltagere	175	134		Nasjonale besøk:	15			Internasjonale besøk:	11			
Studiebesøk:	2013	2012																				
Antall studiebesøk	26	9	5																			
Antall deltagere	175	134																				
Nasjonale besøk:	15																					
Internasjonale besøk:	11																					
D7 Innlegg på fagkonferanser	Se spesifisert tabell under Antall innlegg : 18 Antall land besøkt: 11	5																				
D8 EØS prosjekt	2 artikler om Europa Portal og NGO Portal	5																				

Vedlegg til D7: Innlegg på fagkonferanser

Tittel konferanse	Type bidrag	Land
European Psychiatry Conference,	Innlegg- Invited speaker: Fjermestad, K. :Effectiveness of CBT for childhood anxiety disorders.	Nice, Frankrike.
8. internasjonale PW konferansen,	Poster presentasjon: Trae, G: E-learning Course for Norwegian Caregivers. 8th International Prader-Willi Syndrome Organisation Conference	Cambridge England
World Conference on Cognitive and Behavioral Therapy	Symposiuminnlegg: Fjermestad, K. The alliance in individual and group CBT for youth anxiety disorders.	Lima, Peru.
EpiRare: 2nd international workshop	Kanavin Ø, Fjermestad K: Initiation of a new rare disease patient registry in Norway, a multi-purpose registry: "To live with a rare disease".	Roma, Italia
OCHER workshop, Ahus	Innlegg Torun Vatne: Søskenprosjektet	Norge
4 internasjonale konferanser	Lisen Mohr: 4 presentasjoner av den norske modellen innen feltet sjeldne diagnoser.	Portugal Danmark Romania Ungarn
Fagkonferanse Tsjekkoslovakia	Innlegg: David Bergsaker: Den norske modellen	Tsjekko- slovakia
Nordic Network of Disability Research (NNDR), Finland	Innlegg parallellsesjon: Sharon Gibsztain på vegne av Sjeldenprosjektet- Reflection on patient advocacy organizations' participation in research	Finland
Nordic Network of Disability Research (NNDR), Finland	Innlegg parallellsesjon: Lise B. Hoxmark ; But how are YOU doing? Being av double-carer: How family carers with spouse and children with a rare disorder experience their health and well-being?	Finland

	Innlegg fagkonferanse: Torill Ø Kvan : Lindrende omsorg i avlastnings-/barnebolig	Norge
Medisinsk forening for intellektuell utviklingshemning og habilitering (MIUH)	Innlegg Fagmøte: Marianne Nordstrøm: Prosjekt Helse, miljø og bolig	Norge
	Innlegg Torun Vatne: Om prosjekt Søskenamtaler	Norge
Norsk barnenevrologisk forening	Innlegg David Bergsaker:	Norge
Barneklinisk forskningsforum Psykologisk institutt, Oslo	Foredrag: Yngvild Haukeland: Søskenstudien	Norge
Fagdag i barnepalliasjon, Grimstad,	Innlegg Torun M. Vatne: "Søsken til syke barn"	Norge

e) Systemrettede aktiviteter (tabell 7):

Aktivitet	Resultat	Oppgave iht forskrift (1-7)
E1 Systemrettet veiledning:	Systemrettet veil.: Saker Deltakere Brukerorganisasjon 10 428 Kommune/fylke 10 265 tjenesteapparat TOTAL 20 691	6
E2 Brukermøtet 2013: - Brukerorganisasjoner - Interesse og foreldregrupper	Antall deltakere: 35 Antall organisasjoner: 20	1
E3 Høringer til overordnet myndighet:	4 høringer: - Brukerstyrt personlig assistanse (BPA) - Levekår og tiltak for mennesker med utviklingsmening - Kontaktperson i spesialisthelsetjenesten - Lokalpolitisk behandling av kvalitetskrav i helse og omsorgstjenesten	6
E4 Gjestekurs (NKSD)	Antall sentre 4 Antall kurs 9 Deltagere 339	6

f) **Internasjonalt arbeid (tabell 8):**

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift (1-7)
F1 Romania	Deltatt i opprettelsen av NoRo- senteret for sjeldne diagnoser. Deltar i den videre oppfølging. (EU- samarbeid)	1
F2 Portugal	Bistand i opprettelsen av sjeldensenteret Casas de Marcos. (EU- samarbeid)	1
F3 Ungarn	Bistått med faglige innspill i deres arbeid med kurs og leire for sjeldengrupper i Ungarn. (EU- samarbeid)	1
F4 Tsjekkoslovakia	Startet samarbeid ved å utvikle en kontrakt om videre samarbeid. Første besøk med presentasjon av den norske modellen ble gjennomført i 2013. (EU- samarbeid)	1
F5 Studiebesøk fra (utland)	Frambu har hatt besøkende fra mange land i 2013: 11 besøk	1
F6 Rare- link	Frambu bidrar aktivt i utviklingen av databasen for sjeldne diagnoser Rare- link. Det har vært avholdt 2 møter i 2013, hvorav 1 på Frambu.	6
F7 Nordisk samarbeid innenfor sjeldenfeltet	Frambu har bidratt med rammer rundt møter for og deltatt i arbeidet med å utvikle program for den nordiske konferansen som skal holdes i Finland i 2014.	6
F8 Aktiv deltakelse i Eurordis virksomhet	Frambu har en representant i underutvalget som arbeider med sosial integrering og tilrettelegging i Eurordis.	1

g) Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller (tabell 9):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift (1- 7)												
G1 Mediekontakter		6												
G2 Nettsider og sosiale medier		6												
G3 Deltakelse i arbeidsgrupper: - Prosjekt NKSD - Muskeldiagnoser - Diagnosefordeling	Deltakelsen har resultert i avklaringer og anbefalinger til videre virksomhet	1												
G4 Synliggjøring av Frambu i faglige fora	<table border="0"> <thead> <tr> <th data-bbox="612 954 1018 992">Konferanser</th> <th data-bbox="1018 954 1195 992">Deltakere</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td data-bbox="612 992 1018 1030">Rehab 2013, Trondheim</td> <td data-bbox="1018 992 1195 1030">350</td> </tr> <tr> <td data-bbox="612 1070 1018 1151">Helsesøstergruppa i Hedmark, Elverum</td> <td data-bbox="1018 1070 1195 1151">70</td> </tr> <tr> <td data-bbox="612 1191 1018 1308">Fagkonferanse: Når barnet har nedsatt funksjonsevne , Drammen</td> <td data-bbox="1018 1191 1195 1308">400</td> </tr> <tr> <td data-bbox="612 1348 1018 1464">Stortingsmelding om levetår for utviklings- hemmede (SOR), Oslo</td> <td data-bbox="1018 1348 1195 1464">400</td> </tr> <tr> <td data-bbox="612 1505 1018 1592">Nidaroskongressen - allmennleger, Trondheim</td> <td data-bbox="1018 1505 1195 1592">1200</td> </tr> </tbody> </table>	Konferanser	Deltakere	Rehab 2013, Trondheim	350	Helsesøstergruppa i Hedmark, Elverum	70	Fagkonferanse: Når barnet har nedsatt funksjonsevne , Drammen	400	Stortingsmelding om levetår for utviklings- hemmede (SOR), Oslo	400	Nidaroskongressen - allmennleger, Trondheim	1200	5
Konferanser	Deltakere													
Rehab 2013, Trondheim	350													
Helsesøstergruppa i Hedmark, Elverum	70													
Fagkonferanse: Når barnet har nedsatt funksjonsevne , Drammen	400													
Stortingsmelding om levetår for utviklings- hemmede (SOR), Oslo	400													
Nidaroskongressen - allmennleger, Trondheim	1200													
G5 Henvendelser fra /til brukere, pårørende, fagpersoner, studenter og andre	Innkommende: 4175 Utgående: 2266													

Nasjonalt kompetansesenter for porfyri sykdommer (NAPOS)

Antall årsverk: 9,41

Tildeling 2013:

Øremerkede tilskudd fra HOD: 5 792 000 NOK

Tildeling Helse Vest, Norsk porfyriregister: 1 050 000 NOK

Totalt: 6 842 000 NOK

1. Tallrapportering (diagnoser, ant brukere, alders- og fylkesfordeling):

Totalt antall registrerte brukere/pasienter (tabell 1):

Diagnoser NAVN	ICD- 10	Orpha-Code	2012	2013 ¹	2013 vs 2012 ²	Antall som har mottatt tjenester 2013 ³
Porphyria cutanea tarda (PCT)	E80.1	ORPHA101330	602	643	50	77
Akutt intermitterende porfyri (AIP)	E80.2	ORPHA79276	335	336	5	77
Erytropoietisk protoporfyri (EPP)	E80.0	ORPHA79278	36	38	2	14
Porphyria variegata (PV)	E80.2 (annen porfyri)	ORPHA79473	29	32	3	8
Hereditær koproporfyri (HCP)	E80.2 (annen porfyri)	ORPHA79273	12	12	0	4
Kongenital erytropoietisk porfyri (CEP)	E80.0	ORPHA79277	1	1	0	0
Hepatoerytropoietisk porfyri (HEP)	E80.2	ORPHA95159	2	2	0	0
Totalt			1017	1064	60	180

1) Korrigert for tidligere registrerte brukere/pasienter som døde i løpet av 2013.

2) Alle nye diagnoser i 2013.

3) Inkluderer nye diagnoser, deltatt på kurs, sykepleiefaglige veiledninger/samtaler, utreiser, konsultasjoner, henvendelser ang. trykderettigheter o.l., utsteding av personlige informasjonsskriv, besvarte medikamenthenvendelser og besvarte e-poster. Andre telefonhenvendelser inkl. telefoner fra leger/helsepersonell er ikke inkludert, da disse ikke er registrert systematisk pr. bruker i 2013. Se også punkt A5 i tabell 3.

Høyre kolonne med beskrivelse av antall brukere som har mottatt tjenester fra senteret (hvor mange som har benyttet tjenester i hver diagnose/ diagnosegruppe) kan eventuelt gis tekstlig. Med "mottatt tjeneste" menes all aktivitet gitt til navngitt bruker (kfr tabell 3).

Totalt antall personer ¹ som er registrert i tabell 1 fordelt på alder og fylke (tabell 2).

Fylker	0-18 år ²	19- 66 år	67 år+	Totalt	Totalt	Antall som har mottatt tjeneste 2013 ⁴
				2013 ³	2012	
Akershus	5	54	27	86	82	15
Aust-Agder	≤ 3	50	21	71 +	76	11
Buskerud	≤ 3	42	13	55 +	55	10
Finnmark	≤ 3	≤ 3	≤ 3	7	7	4
Hedmark	0	11	15	26	24	4
Hordaland	≤ 3	51	25	76 +	79	15
Møre og Romsdal	4	47	28	79	78	3
Nordland	5	39	17	61	60	8
Nord-Trøndelag	0	28	12	40	35	6
Oppland	0	23	7	30	30	2
Oslo	≤ 3	66	23	89 +	85	18
Rogaland	5	59	22	86	80	24
Sogn og Fjordane	≤ 3	11	4	15 +	15	0
Sør-Trøndelag	≤ 3	48	26	74 +	76	7
Telemark	7	36	11	54	49	14
Troms	4	25	7	36	33	16
Vest-Agder	≤ 3	21	11	32 +	32	7
Vestfold	0	41	21	62	60	6
Østfold	≤ 3	29	20	49	46	9
Annet	≤ 3	9	7	16 +	15	1
Totalt	53	692	319	1064	1 017	180

- 1) Tallene er korrigert for tidligere registrerte brukere/pasienter som døde i løpet av 2013.
- 2) I tilfeller der det er 3 eller færre brukere fra et fylke, registreres "≤ 3"
- 3) Et plusstegn bak tallet betyr at en ikke kan summere for fylket, grunnet at antallet er satt til "≤ 3" for en av aldersgruppene. Tallet foran plusstegnet er altså summen av de aldersgruppene hvor antallet er større enn 3.
- 4) Inkluderer nye diagnoser, deltatt på kurs, sykepleiefaglige veiledninger/samtaler, utreiser, konsultasjoner, henvendelser ang. trykkerettigheter o.l., utsteding av personlige informasjonsskriv, besvarte medikamenthenvendelser og besvarte e-poster. Andre telefonhenvendelser inkl. telefoner fra leger/helsepersonell er ikke inkludert, da disse ikke er registrert systematisk pr. bruker i 2013. Se også punkt A5 i tabell 3.

2) Aktiviteter ihht forskrift

Nasjonale kompetansetjenester skal ivareta følgende oppgaver innenfor sitt ansvarsområde:

- 1 **Bygge opp og formidle kompetanse**
- 2 **Overvåke og formidle behandlingsresultater**
- 3 **Delta i forskning og etablering av forskernettverk**
- 4 **Bidra i relevant undervisning**
- 5 **Sørge for veiledning, kunnskaps- og kompetansespredning til helsetjenesten, andre tjenesteytere og brukere**
- 6 **Iverksette tiltak for å sikre likeverdig tilgang til nasjonale kompetansetjenester**
- 7 **Bidra til implementering av nasjonale retningslinjer og kunnskapsbasert praksis**
- 8 **Etablere faglige referansegrupper**
- 9 **Rapportere årlig til departementet eller det organ som departementet bestemmer**

Oppgavene 8 og 9 er ikke aktuelle for denne senterrapporten. Øvrige oppgaver (1-7) fremkommer i rapporteringens tabeller, knyttet til sentrenes aktiviteter og resultat.

Beskrivelse av aktiviteter ved senteret/ egnevaluering

Innledende beskrivelse og evaluering av senterets profil, arbeidsområde, håndtering av oppgaver etc.

Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS)

Porfyri er fellesbetegnelse på en gruppe sjeldne sykdommer som vanligvis er arvelige, og hvor symptomer og funn skyldes økte mengder porfyriener og porfyrinforstadier i kroppen. I Norge er det påvist seks forskjellige porfyrisykdommer. Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS) har som mål at personer med porfyrisykdommer skal bli diagnostisert, behandlet og fulgt opp på en optimal måte og i samsvar med pasientens behov, og at alle skal få det samme tilbudet uansett hvor i landet de befinner seg. NAPOS har utviklet retningslinjer for diagnostikk, oppfølging og behandling for disse diagnosene og vil overvåke hvordan disse blir fulgt opp gjennom Norsk Porfyriregister, som er et nasjonalt medisinsk kvalitetsregister. NAPOS driver klinisk veiledning og gir råd om behandling av pasienter og helsepersonell over hele landet og har et samarbeid med

andre sykehusavdelinger og primærleger. Det holdes årlige kurs for leger og for pasienter og pårørende. NAPOS reiser over hele landet og holder internundervisning på aktuelle sykehusavdelinger. Fordelingen av pasienter med porfyrisykdommer tilsvarer stort sett befolkningsfordelingen, bortsett fra i enkelte områder hvor forekomsten er høyere som følge av såkalte «foundermutasjoner». NAPOS har en referansegruppe med bred faglig og geografisk sammensetning og har årlige møter med referansegruppen og med brukerorganisasjonene. NAPOS driver utstrakt FoU arbeid og er med i styringsgruppen for European Porphyria Network (EPNET). I EPNET har NAPOS ansvar for utvikling og drift av European Porphyria Registry (EPR – www.porphyriaregistry.org), kvalitetskontrollprogrammet EPNET EQAS samt en internasjonal legemiddeldatabase (www.drugs-porphyrria.org). NAPOS er lokalisert til Haukeland universitetssykehus.

Klinisk virksomhet

NAPOS tilbyr rådgivning angående diagnostikk og behandling til helsepersonell og pasienter over hele landet, både per telefon, e-post og brev. I samarbeid med Laboratorium for klinisk biokjemi og Senter for medisinsk genetikk og molekylærmedisin ved Haukeland universitetssykehus diagnostiserer NAPOS alle porfyri pasienter i Norge. Det tilbys også veiledning og prediktiv diagnostikk (genetisk veiledning) samt veiledningsmøter med enkeltpasienter. Et team fra NAPOS reiser da til pasientenes hjemkommuner og informerer og veileder pasienten, deres pårørende og andre (for eksempel skoler, barnehager) om det å leve med den aktuelle porfyrisykdommen.

Samarbeid med regionale fagmiljø

NAPOS holder internundervisning på flere sykehus over hele landet og har etablert kontaktpersoner ved disse. NAPOS har tett samarbeid med flere regionale fagmiljøer for porfyri, bl.a. overlege Geir Tollåli ved Nordlandssykehuset i Bodø, professor Arne Sandvik ved St. Olavs Hospital i Trondheim og overlege Øyvind Skadberg ved Stavanger Universitetssykehus, og har hatt tett kontakt med overlege Ann-Karin Solvang ved Lovisenberg Diakonale sykehus i Oslo.

Brukermedvirkning

NAPOS har en egen referansegruppe/senterråd som er sammensatt av brukerrepresentanter og representanter fra relevante fagmiljø fra alle helseregionene, samt leder fra NAPOS. Brukerforeningene Norsk porfyriforening (NPF) og Porfyriforeningen i Nordland (PIN) deltar i tillegg i kurskomité for de årlige pasientkursene, trygderettighetskomité og har egne samarbeidsmøter med NAPOS. NAPOS bidrar med innlegg i NPF sitt medlemsblad "Porfyrynytt" og diagnosespesifikk informasjon på samlinger hos NPF.

Vurdering av bemanning

NAPOS har en gruppe ansatte bestående av personer med forskjellig yrkesbakgrunn. Dette gjør det mulig å tilby ulike tjenester til pasientgruppen, primært rådgiving til helsepersonell og brukere om diagnostikk og monitorering, medikamentbruk, lysbeskyttelse, trygderettigheter, genetisk veiledning o.s.v. I tillegg driver NAPOS forskning og er involvert i EU-prosjekter. NAPOS driver pasientrettet og har aktivitet i hele landet. Senteret dekker de funksjoner som er beskrevet i forskriften. Det er imidlertid sterkt ønskelig å få en overlegestilling direkte knyttet til NAPOS da det per i dag kun er en 0,2 legestilling (lege i Stavanger) direkte knyttet til NAPOS

a) Brukerrettet aktivitet (tabell 3):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift (1-7)
<p>A1 Kurs for pasienter og pårørende To-dagers kurs om akutte porfyrier på Thon Hotel Bergen Airport 7.-8.november 2013.</p>	<p>I alt 37 deltakere fra hele landet, med tilknytning til diagnosene AIP og PV. Totalt 9,5 t. undervisning og samtalegrupper.</p>	<p>5, 1, 4, 6</p>
<p>A2 Utsending av informasjonspakke til nydiagnostiserte pasienter Informasjonsbrev, ID-kort, brosjyre, NAPOS-folder, pasientforeningsinfo, registerinvitasjon, sjekklister kontroll</p>	<p>Sendt informasjonspakke til totalt 60 nye pasienter, fordelt på følgende diagnoser: 50 PCT, 5 AIP, 3 PV og 2 EPP</p>	<p>5, 1, 6</p>
<p>A3 Sykepleiefaglige veiledninger/samtaler (inkl. noe genetisk veiledning)</p>	<p>Det ble utført 25 sykepleiefaglige veiledninger/samtaler (15 av disse inneholdt genetisk veiledning). 14 pasienter og pårørende mottok sykepleiefaglige veiledninger/samtaler i hjemmet eller nærheten av hjemstedet sitt.</p>	<p>5, 1</p>
<p>A4 Utreiser Team fra NAPOS reiser til pasientenes hjemkommuner og informerer og veileder pasienten, deres pårørende og andre (for eksempel skoler, barnehager) om det å leve med den aktuelle porfyrisykdommen</p>	<p>4 utreiser med til sammen 8 møter: - 4 møter på skole - 3 hjemmeveiledninger - 1 møte i barnehage Målgruppe: - 3 stk. pasienter - 6 stk. foreldre - 60 stk. skole/ barnehagepersonell</p>	<p>5, 1</p>
<p>A5 Spørsmål og svar på henvendelser (telefoner, e-</p>	<p>Antall henvendelser ble ikke systematisk registrert ved NAPOS i 2013. Men det kan grovt sett antas at vi i 2013</p>	<p>5, 1, 7, 3</p>

post, brev o.l.)	mottok omtrent 1500 telefonhenvendelser og minst 400 e-posthenvendelser som ble fulgt opp og besvart. Det antas at en liten overvekt av disse henvendelsene kom fra helsepersonell.	
A6 Generell medikamentrådgivning	79 henvendelser i 2013: - 30 telefoner -17 eposter til porfyri@helse-bergen.no - 21 e-poster til drugs-porphyrria@helse-bergen.no - 4 henvendelser via annet 29 av henvendelsene var fra leger, 37 fra pasienter, 9 fra pårørende, 4 andre/ikke oppgitt.	5, 7, 1
A7 Konsultasjoner	7 konsultasjoner med 4 pasienter	5, 7, 1
A8 E-posthenvendelser til felles e-postkasse porfyri@helse-bergen.no	Totalt 393 henvendelser: Fra pasient/pårørende: 113 stk Fra helsepersonell: 32 stk EPNET-relatert e-post: 204 stk Epostvarsling: 13 stk Annet: 31 stk	5, 1, 7
A9 Biokjemiske analyser på porfyriseksjonen, Laboratorium for klinisk biokjemi (LKB)	Totalt 3063 biokjemiske analyser ble utført i 2013: Urin-ALA/PBG: 794 Urin-PORFYRIN: 606 Urin-porfyrifraksjoner: 180 Feces-pofyrifraksjoner: 513 E-PBG-deaminase: 31 Plasma-porfyriener: 690 E-ALA-dehydrogenase: 0 Erytrocytt-protoporphyrin IX: 229 Erytrocytt-fritt protoporphyrin IX: 20	2
A10 Antall prøver analysert på porfyriseksjonen, Laboratorium for klinisk biokjemi (LKB)	1210 prøver fra 867 ulike pasienter ble analysert. Av disse hadde 208 kjent porfyridiagnose og 659 er nye personer som ikke er undersøkt tidligere. - 54 prosjektprøver og 74 biobankprøver analysert	2

b) Forskning og utvikling (tabell 4):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
B1 Vitenskapelige artikler	2 vitenskapelige artikler ble publisert i 2013 (se liste nedenfor)	3, 1, 7, 2
B2 Andre forskningspublikasjoner	1 bacheloroppgave 1 masteroppgave 4 andre publikasjoner 8 abstracts/postere (se liste nedenfor)	3, 1, 7, 2
B3 Forskningsprosjekter	17 pågående forskningsprosjekter (se liste nedenfor)	3, 1, 7, 2
B4 Offentliggjøring kvalitetsregisterdata	Publisert på www.kvalitetsregistre.no november 2013	2, 3, 1, 7

Publikasjonsliste:

Liste over vitenskapelige publikasjoner senteret har vært delaktig i i 2013

Vitenskapelige publikasjoner:

Bustad HJ, Vorland M, Rønneseth E, Sandberg S, Martinez A, Toska K. Conformational stability and activity analysis of two hydroxymethylbilane synthase mutants, K132N and V215E, with different phenotypic association with acute intermittent porphyria. Bioscience Reports 2013 Aug 8;33(4). <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23815679>

Aarsand AK, Sandberg S. How to achieve harmonisation of laboratory testing -The complete picture. Clin Chim Acta (2013) (In press) <http://dx.doi.org/10.1016/j.cca.2013.12.005>

Andre forskningspublikasjoner:

Kjome RLS, Gilleshammer L, Brun A. Hva bør apotekfarmasøyter vite om legemidler og porfyrisykdom? Norsk Pharmaceutisk Tidsskrift nr. 2/2013, side 22-23. <http://www.farmatid.no/id/5532.0>

Marte Høvik Hammersland. Å leve med Akutt Intermitterende Porfyri: Mestringsforventning, Livsstilsendring og genetisk veiledning. Masteroppgave i helsefag, studieretning genetisk veiledning. Institutt for samfunnsmedisinske fag, Universitetet i Bergen, Våren 2013. <https://bora.uib.no/handle/1956/7576>

Alba Kaci, Øffjord Ramsli og Sølvi Hareide. Karakterisering av enzymet hydroxymethylbilan syntase (HMBS) og sykdomsmutanter. Måling av aktiviteten til enzymet HMBS. Bacheloroppgave ved bioingeniørutdanningen, Høgskolen i Bergen 2013. Veiledere: Karen Toska og Marta Vorland

Helene J. Bustad, Karen Toska, Sverre Sandberg, Aurora Martinez and Jarl Underhaug Searching for pharmacological chaperones aiding to stabilize hydroxymethylbilane synthase Poster presentation, 49th Contact Meeting of the Norwegian Biochemical Society; Jan 31–Feb 3 2013, Lillehammer, Norway

Aarsand AK. European Porphyria Registry. Oral presentation, European Porphyria Network (EPNET) Meeting, May 15 2013, Lucerne, Switzerland.

Sandberg S. Quality control for the diagnosis of porphyrias. Oral presentation, International Congress of Porphyrins and Porphyrias; May 16–18 2013, Lucerne, Switzerland.

Helene J. Bustad, Karen Toska, Sverre Sandberg, Aurora Martinez and Jarl Underhaug Searching for pharmacological chaperones aiding to stabilize hydroxymethylbilane synthase Oral presentation, International Congress of Porphyrins and Porphyrias; May 16–18 2013, Lucerne, Switzerland.

Duinker IL, Sandberg S. Dissemination of porphyria knowledge in Norway. Poster presentation, International Congress of Porphyrins and Porphyrias; May 16–18 2013, Lucerne, Switzerland.

Mykletun M, Aarsand AK, Støle E, Villanger JH, Tollånes MC, Baravelli C, Sandberg S. Porphyrias in Norway. Poster presentation, International Congress of Porphyrins and Porphyrias; May 16–18 2013, Lucerne, Switzerland.

A. K. Aarsand, C. Baravelli, G. Elder, P. Harper, J. C. Deybach, M. Badminton, S. Parker, S. Sandberg. The Development of the European Porphyria Registry (EPR). Poster presentation, International Congress of Porphyrins and Porphyrias; May 16–18 2013, Lucerne, Switzerland.

Helene J. Bustad, Karen Toska, Sverre Sandberg, Aurora Martinez and Jarl Underhaug Searching for pharmacological chaperones aiding to stabilize hydroxymethylbilane synthase Poster presentation, 38th Federation of European Biochemical Societies (FEBS) Congress – Mechanisms in Biology; July 6–11 2013, St. Petersburg, Russia

Villanger JH, Aarsand AK, Sandberg S. EPNET Report: Porphyria External Quality Assessment Scheme 2/12. Sendt til 33 porfyrisentre i Europa og andre deler av verden.

Villanger JH, Aarsand AK, Sandberg S. EPNET Report: Porphyria External Quality Assessment Scheme 1/13. Sendt til 34 porfyrisentre i Europa og andre deler av verden.

Villanger JH, Aarsand AK, Sandberg S. EPNET Report: Porphyria External Quality Assessment Scheme 2/13. Sendt til 34 porfyrisentre i Europa og andre deler av verden.

Duinker IL (red.). NAPOSten 2013 - årlig nyhetsbrev med presentasjon av data fra Norsk porfyriregister.

Pågående forskningsprosjekter:

Liste over pågående forskningsprosjekter ved NAPOS i 2013.

Malignancies and mortality in patients with porphyria – A comparison with the general Norwegian population

Prosjektleder: Carl Baravelli

Prosjektperiode: 2011 - 2015

Evidence-based diagnostic strategies for the porphyrias

Prosjektleder: Aasne K. Aarsand

Prosjektperiode: 2012-15

Changes in urinary ALA and PBG in acute intermittent porphyria patients with acute attacks

Prosjektleder: Aasne K. Aarsand

Prosjektperiode: 2005-15

Unusal genetic causes of acute intermittent porphyria in Norwegian patients

Prosjektleder: Aasne K. Aarsand

Prosjektperiode: 2012-15

Large FECH deletions in Norwegian patients with erythropoietic protoporphyria

Prosjektleder: Aasne K. Aarsand

Prosjektperiode: 2013-15

The natural history, efficacy of treatment regimens and actual clinical practice for people with porphyria across Europe; a multi-centre, international observational prospective cohort study (European Porphyria Registry)

Prosjektleder: Aasne K. Aarsand/Sverre Sandberg

Prosjektperiode: 2011-22

Changes in urinary porphyrin fractions in patients with porphyria cutanea tarda under treatment

Prosjektleder: Sheila Fevang

Prosjektperiode: 2011-15

Sporelementer hos pasienter med porphyria cutanea tarda, en prospektiv studie

Prosjektleder: Sheila Fevang

Prosjektperiode: 2011 - 2015

The ability of pharmacological chaperones to stabilize wild-type HMBS and enhanced recovery of unstable HMBS mutants.

Prosjektleder: Karen Toska

Identification of novel phosphorylation sites in human HMBS and regulatory properties of the posttranslational modification.

Prosjektleder: Karen Toska

Phenotypic outcome and novel therapies in acute intermittent porphyria

Prosjektleder: Helene Bustad Johannessen(dr.gradsprosjekt)

Prosjektperiode: 2011 - 2015

Psykososial helse og livskvalitet ved akutt intermitterende porfyri og porphyria cutanea tarda
Prosjektleder: Janice Andersen (dr.gradsprosjekt)
Prosjektperiode: 2010 - 2016

Sverre Sandberg
Porfyrier i Norge
Prosjektperiode: 2012 - 2014

Marianne Klausen
Legemidler og porfyri: Trygghetsklassifisering av legemidler
Prosjektperiode: 2012 - 2017

Mette C. Tollånes
Biologisk og analytisk variasjon av erytrocytt protoporfyryn og hematologiske parametre hos EPP pas. og friske kontrollpers.
Prosjektperiode: 2010 - 2015

Atle Brun, Universitetet i Bergen
Undersøkelse av variasjon i lysforhold for EPP pasienter ut fra arkitektur
Prosjektperiode: 2010 - 2013

Philip Webber
Determination of Porphyrins in Plasma
Prosjektperiode: 2011 - 2013

Atle Brun, Universitetet i Bergen
Erythropoietisk protoporfyri: Undersøkelse av ferrokelatase aktivitet i intakte, humane retikulocytter
Prosjektperiode: 2005 - 2013

c) Kompetansebygging ut over FoU (tabell 5)

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
C1 Porphyrins and Porphyrrias 2013 - internasjonal porfyrikonferanse Arrangert 16-18. mai 2013 i Lucerne, Sveits.	6 deltagere fra NAPOS. NAPOS bidro med 3 postere og 3 foredrag Se også punkt B2 samt publikasjonsliste	1, 3
C2 Regional Kvalitetsregisterkonferanse Helse Vest 2013 Haukeland Universitetssykehus 21.11.2013	4 deltagere fra NAPOS	3, 1
C3 Rundebordskonferanse PROM Gardermoen, Oslo, 12.11.2013	1 deltaker fra NAPOS	3, 1
C4 LMS kurs/fagdager Haukeland Universitetssykehus	1 deltaker fra NAPOS på 2 fagdager på LMS	3, 1
C5 Fagseminar NAPOS Voss 28-29.august 2013	17 deltagere fra NAPOS og porfyriseksjonen ved Laboratorium for klinisk biokjemi (LKB)	1
C6 Møteaktivitet - faggrupper NAPOS	Registergruppe: 2 heldagsmøter samt jevnlig møter gjennom året Pasientrettet gruppe: Ukentlige møter Legemiddelgruppe: Ca. 2 møter pr uke	1, 3, 5
C7 Internundervisning NAPOS	13 foredrag i 2013 (7 foredrag vår, 6 foredrag høst)	1, 3
C8 Fagdager for bioingeniører og leger tilknyttet porfyri- og molekylærbiologisk seksjon, LKB	2 deltagere fra NAPOS, 22 deltagere totalt. Se også punkt D8	1, 5
C9 Offentliggjøring av	1 deltaker fra NAPOS	1

behandlingskvalitet Helsedirektoratet, Oslo, 11.11.2013		
C10 MLPA workshop MRC-Holland Paris 22-23 august 2013	1 deltaker fra NAPOS	1
C11 Fagmøte for Medisinsk genetikk 2013 Trondheim 6-7 november 2013	1 deltaker fra NAPOS	1
C12 Lederkurs: Lederrollen Haukeland Universitetssykehus 04.06.2013	1 deltaker fra NAPOS	1
C13 49th Contact Meeting of the Norwegian Biochemical Society Lillehammer 31. januar - 3.februar 2013	1 deltaker fra NAPOS	1
38th Federation of European Biochemical Societies (FEBS) Congress - Mechanisms in Biology July 6-11 2013, St. Petersburg, Russia	1 deltaker fra NAPOS	1

d) Kompetansespredning ut over FoU (tabell 6):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
D1 Legekurs om porfyrisykdommer 2-dagers etterutdanningskurs (godkjent av DNL) for leger, Haukeland Universitetssykehus 8-9. februar 2013.	Totalt 24 leger deltok: - 14 fra Helse Sør-Øst - 6 fra Helse Vest - 3 fra Helse Midt-Norge - 1 fra Helse Nord 10 timer undervisning.	4, 1, 5
D2 Nettside www.napos.no	- Nettsidene hadde totalt 21081 besøk fra 12593 unike besøkende i 2013: - 10072 besøk fra Helse Sør-Øst - 5926 besøk fra Helse Vest - 2060 besøk fra Helse Midt-Norge - 1728 besøk fra Helse Nord - 1295 besøk fra utlandet - 9 nyhetssaker ble publisert og distribuert gjennom epost til 447 abonnenter	1, 5, 6, 7
D3 Brosjyrer	Oppdatering av 1 behandlingsskriv, 2 oppfølgingsretningslinjer og tannlegeskriv.	1, 5
D4 NAPOSten Nyhetsbrev for Norsk porfyriregister	Sendt til 642 pasienter og 573 leger: - 347 pasienter og 319 leger fra Helse Sør-Øst - 112 pasienter og 87 leger fra Helse Vest - 114 pasienter og 110 leger fra Helse Midt-Norge - 69 pasienter og 57 leger fra Helse Nord	1, 5
D5 Internundervisning på andre sykehus	To interundervisninger i 2013, en på Haukeland Universitetssykehus og en på Ålesund sykehus; totalt 65 helsepersonell deltok	4, 5, 1, 7
D6 Postere/foredrag på	Se punkt C1 samt publikasjonsliste	1, 3

konferanser		
D7 Personlig informasjonsskriv med oppfølgings- og behandlingsretningslinjer etter bestilling	Sendt til 10 nye pasienter: - 3 fra Helse Sør-Øst - 1 fra Helse Vest - 3 fra Helse Midt-Norge - 3 fra Helse Nord	1, 5
D8 Fagdag for bioingenører og leger tilknyttet porfyri- og molekylærbiologisk seksjon, LKB	2 deltagere fra NAPOS, 22 deltagere totalt. Se også punkt C8	1, 5
D9 Internundervisning for leger ved LKB og Hormonlaboratoriet ved HUS 4. februar 2013	10 deltagere	1, 5

e) Systemrettede aktiviteter (tabell 7):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
E1 Samarbeidsmøte NPF	Utveksling av informasjon om driften til NKSD, NAPOS og NPF. Planlegging av samarbeidsarenaer som styrker brukermedvirkningen som senterråd, kursutviklingsmøter, trygderettighetskomite, utvikling av Norsk porfyriregister og medisinsk opplæring av styremedlemmer i NPF.	1, 5
E2 Anbefalinger om årlig kontroll	- Sendt i infopakke til 61 rekvirerende leger samt 60 nydiagnostiserte pasienter - Tilgjengelig på nett Se også punkt A2	7, 5, 1
E3 Medikamentrådgivning ift. legemiddelbruk angitt på spørreskjema for Norsk porfyriregister	-Brev sendt til 6 pasienter med akutt porfyri angående bruk av preparater som kan påvirke porfyrien negativt	2, 5, 7, 1
E4 E-postvarsel	3 utsendelser i 2013. Sendt til 447 personer, hvorav 216 pasienter, 130 leger og 24 pårørende Se også punkt D2	1, 5
E5 Norsk porfyriregister - Nasjonalt medisinsk kvalitetsregister	- Publisert årsrapport 2012 for Norsk porfyriregister - Utsending av informasjonspakker med registerinvitasjon samt spørreskjema - 38 originalspørreskjemaer og 127 oppfølgingskjemaer mottatt - 97 biobankprøver mottatt - Plotting av registerdata - Utlevering av registerdata til forskningsprosjekter Se også punkt G1	2, 1, 7, 3
E6 Annen brukermedvirkning	-Trygderettighets-komite møte - Kurskomite møte - Før revisjon av AIP originalspørreskjema, er det bedt	1, 4, 5, 6

	om innspill fra pasientforeningen. - Hjelp med å søke/klage inn vedtak på ulike trygderettigheter Se også punkt A7	
E7 Informasjon om korrekt diagnostikk av porfyrisykdommer på Laboratorium for klinisk biokjemi (LKB) sin hjemmeside	Publisert på http://www.helsebergen.no/omoss/avdelinger/lkb/Sider/enhet.aspx	1, 5
E8 Påvirkning til endret tolking av Syketransportforskriften i forbindelse med pasientreiser	Samarbeid med Pasientreiser om tolking av lovverk slik at de kan gjøre unntak for lengde reisevei i forbindelse med kurs for personer med en sjelden diagnose.	6, 5

f) Internasjonalt arbeid (tabell 8):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
F1 European Porphyria Network (EPNET) Internasjonalt forskningsnettverk	NAPOS sitter i styringsgruppen for European Porphyria Network (EPNET). Over 40 land er involvert og NAPOS deltok på 2 styringsgruppemøter i 2013 i tillegg til telefonmøter.	3, 2, 1
F2 EPNET EQAS - eksternt kvalitetskontroll	NAPOS leder et eksternt kvalitetskontrollprogram i EPNET. I 2013 hadde vi to utsendinger til 34 ulike laboratorier i Europa samt noen utenfor Europa.	3, 2
F3 EPNET årsrapportering	Utvikling av online verktøy for innsamling av data (SurveyMonkey). Innsamling data fra 41 sentre. Tilbakemelding gis til sentrene.	3
F4 EPNET II - utviding av EPNET Rekruttering og oppbygging av nye spesialist porfyri-laboratorier i Europa	Rekrutterte 6 nye sentre: Taiwan, Spania (Sevilla), Serbia (Beograd), Portugal (Lisboa), USA (Mayo Clinic), UK (Bedford)	3
F5 European Porphyria Registry (EPR) NAPOS har ansvar for utvikling og drift av et felles europeisk porfyriregister. www.porphyriaregistry.org	Oppstart av pilot-studie for EPR; og 2 land har registrert til sammen 24 pasienter i EPR i 2013. (Frankrike=14, Sverige=10). Ytterligere 9 porfyrisentre i 8 land har signert Letter of Agreement og er i gang med søknad om etisk godkjenning for å delta - Foredrag på EPNET møte i Lucerne, Sveits 15.05.2013	3, 2, 1
F6 The Drug Database for Acute porphyria NAPOS har ansvar for utvikling og drift av internasjonal legemiddeldatabase www.drugs-porphyrria.org	- 78 570 søk i medikamentdatabasen fra ca 104 land ble registrert i 2013 - 2 legemiddelrapporter mottatt. - Teknisk oppdatering av medikamentdatabasen - Faglig oppdatering av 133	1, 3, 7, 5

	legemidler i medikamentdatabasen: - 50 nye legemidler ble klassifisert - 75 legemidler ble reklassifisert - 5 monografier ble revidert uten endring i klassifikasjon - 3 legemidler ble avklassifisert	
--	--	--

g) Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller (tabell 9):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
G1 Kvalitetsregisterarbeid	Videreutvikling av Norsk porfyriregister: - Revisjon spørreskjemaer, implementering av PROM SF-12. - Definert eksisterende kvalitetsindikatorer. - Oppstart planarbeid for implementering av norske pasienter i EPR. - Oppstart arbeid med ny databaseløsning og elektronisk innrapportering (MRS) Se også punkt E5	2, 3, 1

Nasjonalt kompetansesenter for AD/HD, Tourettes syndrom og narkolepsi

Antall årsverk: 8,6
Tildeling 2013: 8 628 000Nkr.
I tillegg ble det overført 600 000 Nkr fra 2012

Prosjektmidler Narkolepsi 2013: 3 000 000 Nkr. I tillegg er det overført 250 000 Nkr fra Folkehelseinstituttet til narkolepsistudien i forbindelse med VAESCO-prosjektet. ADHD forskningsnettverk fikk tildelt 2 100 000 Nkr i nye midler og overført 1 750 000 Nkr. i ubrukte midler fra 2012

1. Tallrapportering (diagnoser, ant brukere, alders- og fylkesfordeling):

Totalt antall registrerte brukere/pasienter (tabell 1):

Diagnoser NAVN	ICD-10	Orpha-Code	2012	2013	2013 vs 2012	Antall som har mottatt tjenester 2013
Narkolepsi med katapleksi	G47.4	ORPHA2073	1506	90		
Narkolepsi uten katapleksi **	G47.4	ORPHA 83465				
Tourettes syndrom	F95.2	ORPHA 856	924	50		
Kleine-Levins syndrom	G47.8	ORPHA 33543		6		
AD/HD	F90	Ikke tilgjengelig	1362	83		
Idiopatisk hypersomni	F51.1	ORPHA 33208		15		
Totalt			3792	244		

*I 2012 og årene før har NK registrert hver henvendelse fra brukerne pr. ansatt som har vært involvert i saken pr. diagnose (dersom en bruker har flere diagnoser). Det har heller ikke blitt skilt mellom rapportering av henvendelser fra fagfolk og pasienter.

Tabell 1 er rekonstruert på grunnlag av fjorårets registrering, og vil være ufullstendig blant annet fordi to av legene som var ansatt i første halvdel har sluttet og derfor ikke har kunnet rekonstruere sine rapporter.

**Orpha code skiller mellom narkolepsi med og uten katapleksi. Det gjør ikke ICD. Orpha-code skiller også mellom idiopatisk hypersomni med og uten lang søvntid. ICD-10 skiller ikke mellom dette.

Høyre kolonne med beskrivelse av antall brukere som har mottatt tjenester fra senteret (hvor mange som har benyttet tjenester i hver diagnose/ diagnosegruppe) kan eventuelt gis tekstlig. Med "mottatt tjeneste" menes all aktivitet gitt til navngitt bruker (kfr tabell 3).

- **Totalt antall personer som er registrert i tabell 1 fordelt på alder og fylke (tabell 2).**

Slik rapporteringen har vært på NK hele 2013 er det ikke mulig å rekonstruere tall til denne tabellen i samsvar med nye kriterier for rapportering. Det er imidlertid liten grunn til å tro at fordelingen for 2013 avviker vesentlig fra 2012.

Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	Totalt	Totalt	Antall som har mottatt tjeneste 2013
				2013	2012	
Akershus					482	
Aust-Agder					43	
Buskerud					203	
Finnmark					18	
Hedmark					128	
Hordaland					306	
Møre og Romsdal					92	
Nordland					226	
Nord-Trøndelag					40	
Oppland					108	
Oslo					1412	
Rogaland					144	
Sogn og Fjordane					37	
Sør-Trøndelag					162	
Telemark					73	
Troms					289	
Vest-Agder					136	
Vestfold					11	
Østfold					253	
Annet						
Utland					385	
Totalt						

Årsrapporten for 2013 må leses med forbehold. Det har ikke vært naturlig med en systematisk innhenting av fødsels- og personnummer når brukere har henvendt seg for å få hjelp. Rapporteringen per person er derfor ikke unik. Rutiner for dette innføres i 2014. Rapporteringen vil også være påvirket av at det i 2013 har vært store endringer i bemanningen hvor senterets overlege har gått av med pensjon og ny overlege er tilsatt. Hver pasient henvender seg ofte flere ganger. Tidligere, også i 2013, har hver enkelt henvendelse fra brukerne for den enkelte ansatte blitt registrert. For 2013 har vi derfor vært nødt til å rekonstruere rapportene slik at det passer med det foreliggende tabelloppsettet. Derfor vil det være brudd i statistikken sammenlignet med 2012. Dette fører til at tallene for 2013 er betydelig lavere enn rapporten for 2012. Enkelte brukere (pasienter) har henvendt seg flere ganger og kan i mange tilfeller utgjøre mer enn ti telefonsamtaler og 5-10 e-poster. Noen vil dessuten ha møtt til en eller flere samtaler under tilbudet "åpen time".

2. Aktiviteter ihht forskrift

Nasjonale kompetansetjenester skal ivareta følgende oppgaver innenfor sitt ansvarsområde:

- 1 Bygge opp og formidle kompetanse
- 2 Overvåke og formidle behandlingsresultater
- 3 Delta i forskning og etablering av forskernettverk
- 4 Bidra i relevant undervisning
- 5 Sørge for veiledning, kunnskaps- og kompetansespredning til helsetjenesten, andre tjenesteytere og brukere
- 6 Iverksette tiltak for å sikre likeverdig tilgang til nasjonale kompetansetjenester
- 7 Bidra til implementering av nasjonale retningslinjer og kunnskapsbasert praksis
- 8 Etablere faglige referansegrupper
- 9 Rapportere årlig til departementet eller det organ som departementet bestemmer

Oppgavene 8 og 9 er ikke aktuelle for denne senterrapporten. Øvrige oppgaver (1-7) fremkommer i rapporteringens tabeller, knyttet til sentrenes aktiviteter og resultat.

Beskrivelse av aktiviteter ved senteret/ egnevaluering

Innledende beskrivelse og evaluering av senterets profil, arbeidsområde, håndtering av oppgaver o.a., inkl:

- **Beskrivelse av senterets aktiviteter rettet mot tverrsektorielle tjenester (primærhelsetjenesten, spesialisthelsetjenesten, andre) inkl geografisk fordeling av aktivitetene**

Brukere med faglig bakgrunn

NK mottar hver dag en rekke telefoner fra med spørsmål om behandlingstilbud, medisiner, bivirkninger av medisiner, pedagogisk tilrettelegging.

Besvarelse av epost og telefoner fra fagfolk som psykologer, leger, pedagoger, fengselsansatte, lærere med spørsmål om behandling for eksempel med medisiner (dosering, opp- nedtrapping, bivirkninger), tiltak i skole/barnehage, hjem og arbeidsliv tar en vesentlig del av NKs ressurser.

I 2012 ble det rapportert 12470 besvarte epost. Siden rapporteringsrutinene er lagt om i 2014 er det vanskelig å gi sammenlignbare tall. I 2013 har aktiviteten ved NK vært preget av at senterets overlege har gått av med pensjon og en ny overlege er tilsatt i stillingen. Dette har hatt konsekvenser for kapasiteten slik at antall epost og telefonhenvendelser som er besvart kan være noe redusert i forhold til 2012. Antall telefoner med fagfolk ble ikke rapportert i 2012, i 2013 er det gitt et grovt anslag på 1350 besvarte telefoner som et minimumsestimat.

Brukere med diagnosene: Se tabell 1

- **Hva gis ved senteret av klinisk virksomhet (diagnostikk og behandling inkl poliklinisk virksomhet og individuelle opphold), og hvorfor?**

NK tilbyr "åpne timer", der pasienter kan komme og få en "second opinion", eller hjelp til livsmestring, vurdering av diagnose, behandling og hjelpetiltak i nærmiljø, skole og arbeid. Det gis en oppsummering/ "epikrise" fra slike konsultasjoner, som brukerne kan bruke i videre kontakt med øvrig tjenesteapparat. Det vil bli arbeidet videre med utvikling av gode rutiner for utarbeidelse og registrering av slik pasientdokumentasjon.

- **Senterråd/Regionale fagmiljø**

Representant for RFM-ene sammen med representanter for brukerorganisasjonene deltar på Senterråd, som holdes 2-3 ganger i året. Det skal ellers arbeides videre med å finne gode grenseoppganger mellom NK og de regionale fagmiljøene, og hvilke rolle en har i møte med enkeltbrukere. Senterrådet møtes på NK der saker som virksomhetsplan, kurs og felles informasjonsutveksling drøftes.

- **Beskrivelse av brukervedvirkningen ved senteret**

To senterråd ble holdt i 2013. Gjennom hele året har det vært jevnlig kontakt med brukerforeningene. Med Foreningen for Søvn sykdommer har det vært særlig mye

kontakt i forbindelse med narkolepsikurset, som ble holdt på Haraldvangen i høst.

- **Vurdering av bemanning**

Leder med spesialpedagogisk kompetanse – 100 % stilling

Medisinskfaglig rådgiver, overlege – 100 % stilling

Rådgiver med psykiatrisk sykepleier-bakgrunn – 100 % stilling

Tre rådgivere med psykologfaglig og spesped. bakgrunn – 260 % stilling

Prosjektmedarbeider og økonomikonsulent, kontorleder, kommunikasjonsrådgiver
260% stilling

Av disse er to nyansatte prosjektmedarbeidere som skal arbeide med oppfølging av barn/unge som har fått narkolepsi etter H1N1 vaksine:

Cand.ped.spes - 100% stilling

Prosjektleder – 40% stilling

Sum ansatte i 2013: Totalt 8,6 stillinger. NK kjøper tjenester av spesialister i inn- og utland etter behov.

NK utlyste i 2013 to doktorgradsstipendiater som vil bli ansatt i 2014 i forbindelse med oppfølgingsstudien av narkolepsi. I 2013 fikk senteret tildelt to nye diagnoser, Kleine Levins syndrom og ideopatisk hypersomni.

I 2014 skal NK, sammen med brukerrepresentanter og representanter fra NKSD/OUS og Autismeenheten, utrede en mulig samorganisering og samlokalisering (sammenslåing) av NK og AE. Prosessen er initiert fra Oslo universitetssykehus, og har støtte fra helseforvaltning og regionalt helseforetak (HSØ).

Brukerrettet aktivitet (tabell 3):

Kurs og konferanser for pasienter. Antall deltakere/ Geografisk spredning. Tilbakemelding fra deltakere/evalueringsskjema. Kort tilbakemelding under resultat.

	Resultat	Oppgave i hht forskrift
A1 Åpen time:	86 personer med særlige problemer som ikke løses i eget helseforetak, får tilbud om en samtaletime med NKs personale. Det er som regel to av NKs ansatte til stede. Brukere fra hele landet benytter dette.	3
A2 Familiekurs for barn med AD/HD. Frambu, Akershus, 11. - 15. mars.	32 deltakere med pårørende. Psykoedukasjon, medisinerer, familieliv, skole/tilrettelegging i familier med AD/HD. Fra hele landet.	3
A3 Ungdom med narkolepsi. 19. - 21. april, Tønsberg. Samarb. m RFM Sør-Øst, og Foreningen for Søvn sykdommer	22 brukere, 27 foresatte. Psykoedukasjon, medisinerer, skole/tilrettelegging. Deltakere fra Helse Sør-Øst	3
A4 Behandlingsopphold, narkolepsi, Haraldvangen i Hurdal. 11.-14. oktober. Behandlingsopphold for familier med barn/unge med narkolepsi, født etter 1991.	102 deltakere, inkluderer pasienter, søsken og pårørende. RFM-ene og Foreningen for Søvn sykdommer var samarbeidspartnere. Tema: Medisinsk informasjon, tilrettelegging i skole/hverdag. Søskenutfordringer. Erfaringsutveksling. Deltakere fra alle helseforetakene.	3

A6 Foreningen for Søvnsykdommer, høstsamling på Olavsgaard	2 dagers deltakelse. 4 foredrag Deltakere fra hele landet	5
A7: Lærings- og mestringssenteret i Trondheim, 28. mai	Brukerkurs, voksne med narkolepsi og pårørende til barn med narkolepsi. 11 deltakere.	5
A8: Bodø, 4.-6. juni: Brukerkurs, barn og unge med narkolepsi og deres foresatte.	Todagers kurs, til sammen ca 30 brukere.	5

a) Forskning og utvikling (tabell 4):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
B1 AD/HD-veileder	Forventes ferdigstilt fra Hdir i løpet av våren 2014	
B2 ADHD Forskningsnettverk samling og utdeling av midler	NK driver forskningsnettverket, og arrangerte i høst den 7. samlingen for nettverket. Det ble delt ut 1900 000 Nkr til 9 forsknings- og utviklingsprosjekter. Midlene er bevilget fra HOD og overføres fra Helse Sør-Øst	3

Publikasjonsliste:

Liste over vitenskaplige publikasjoner senteret har vært delaktig i i 2013

Heier MS, Gjerstad MD, Knudsen S. New knowledge about narcolepsy in children Tidsskrift for Den Norske Legeforening. 2013 Jun 25;133(12-13):1326-8 PMID: 23817265

Heier MS, Gautvik KM, Wannag E, Bronder KH, Midtlyng E, Kamaleri Y, Storsaeter J. Incidence of narcolepsy in Norwegian children and adolescents after vaccination against H1N1 influenza A. Sleep Medicine. 2013 Sep;14(9):867-71 PMID: 23773727

Knut Halvard Bronder, Hva er narkolepsi? Sykepleien 13.12.2013

Intervjuer/innlegg i medier som NRK, VG, Dagbladet, Aftenposten med mer.

25.06.13 "Fikk narkolepsi av svineinfluensavaksinen. Tidsskrift for den norske legeforening.

NK har ved flere anledninger uttalt seg til diverse medier ang våre diagnoser og blant annet var et hovedopplag på forsiden i Aftenpostens morgenutgave i sommer basert på tallene publisert i artikkelen i Sleep Medicine.

b) Kompetansebygging ut over FoU (tabell 5)

Kurs/konferanser man selv har deltatt på

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
D1 Seminar om angst. Poliklinikken for angst og tvangslidelse, OUS. 14.-15. mars		1
D2 En sjelden dag, 29. februar.		1
D3 Norsk barnenevrologisk forening vintermøte, Lillehammer. 17. - 19. mars		1
D4 R-BUP, fagdag om samtaler med ungdom	Tre fra NK deltok. En dag. Hvordan møte ungdommer med vanskelige tema.	1
D5 Den europeiske konferansen i barne- og ungdomspsykiatri. Dublin 6. - 10. juli	Tre deltakere fra NK. Oppdatering av forskning på ADHD og TS og tilgrensende barnepsykiatriske tilstander, deriblant Autismespekterforstyrrelser.	1, 3
D6 Den 4. verdenskongressen om AD/HD. Milano, 6.-9. juni	Oppdatering på det siste innen ADHD, deriblant endringer i ADHD diagnosen i DSM5	1
D7 Sjeldendagen 29. februar	Flere fra NK deltok på dagen	1
D8 Søvnkongress i København, 6.-8. juni	Tre deltakere fra NK, en holdt tre foredrag	1, 5, 3
D 9 WASM, søvnkongress i Valencia	Tre deltakere fra NK, en holdt foredrag	1, 5
D 10	3 deltakere, en holdt foredrag	1, 3

narkolepsisymposium i Helsinki, 6.-8. februar		
D11 FAFO konferanse om tilrettelegging arbeid	En deltaker fra NK. Om å inkludere personer med funksjonsvanser i arbeidslivet	
D12 Fagnettverksamling for NAV	Faglig input/utveksling med arbeidsrådgivere i NAV-systemet	

c) Kompetansespredning ut over FoU (tabell 6):

Konferansebidrag, kurs for fagpersoner, nettside, brojyrer med mer.

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
C1 Tidsskriftet Innsikt – 3 utgivelser i 2013, ca 3700 abonnenter.	Artikler om NKs diagnoser	1
C2 Hjemmesiden www.innsikt.org Tallene er hentet fra Google analytics.	Besøk totalt i 2012: 29 749 Besøk totalt i 2013: 44 406 (økning 49 %) Unike besøkende i 2012: 22 895 Unike besøkende i 2013: 34 603 (økning 51 %) Sidevisninger 2012: 65 522 Sidevisninger 2013: 83 395 (økning 27 %)	1
C3 Hjemmesiden www.nasjomp.no Tallene er hentet fra Google analytics.	Besøk totalt i 2012: 26 160 Besøk totalt i 2013: 24 396 (nedgang 7 %) Unike besøkende i 2012: 16 715 Unike besøkende i 2013: 19 424 (nedgang 14 %) Sidevisninger 2012: 77 608 Sidevisninger 2013: 68 716 (nedgang 11 %)	1
C4 Kartleggingstjenesten www.5-15.org	To kurs for brukere av 5-15, dvs PPT/psykologer/pedagoger	

C5 Hjemmesiden www.5-15.org	Brukerstøtte for den norske versjonen av 5-15, en kartleggingstjeneste for barn mellom 5 og 15 år. Brukere av tjenesten er PPT/psykologer/pedagoger 2851 brukere totalt 1549 norske brukere 808 nye brukere	1
C6 Brosjyrer - utsendelse	I løpet av året har NK sendt ut kartleggingskjema til 158 fagfolk og 921 brosjyrer	5
C7 Brosjyrer til 5-15 - utforming		5
C8 Fagdag på Frambu, 28. august	Videokonferanse om utredning av AD/HD. 60 tilhørere i sal, samt 9 videostudioer koblet til fra hele landet (ca 50 tilhørere).	5
C 9 Foredrag for Psykisk helsetjeneste i Bærum Kommune, september	Å leve med AD/HD, 20 tilhørere som jobber i Psykisk helsetjeneste	5
C 10 Ambulant team, Vestre Aker skole	Veiledning om AD/HD. Foredrag og pasienter	5
C 11 Undervisning på Sykehuskolen, Ous	Om narkolepsi, en time	5
C 12 Foredrag om narkolepsi ulike steder i landet	Foredrag for ppt, bup, pedagoger om narkolepsi på diverse skoler. (Sarpsborg, Skien, Oslo, Hamar, Eidskog, Bærum.) Styrke skoleverkets kompetanse og tverrfaglighet på narkolepsi Til sammen ca 110 fagfolk	5
C 13 Foredrag på OUS:	Fire foredrag om narkolepsi for leger/sykehuspersonell. Til sammen flere hundre tilhørere	5
ADHD Norges årskonferanse, september	Foredrag, ca 100 tilhørere	5
C 14	3 presentasjoner for fagfolk i	5

3 presentasjoner av foreldrekursprogrammet STRATEGI, kursprogram rettet mot foreldre til barn med AD/DH	Helse Midt, Helse Sør-Øst og Helse Vest.	
C 15 MMPI-II Festspillkurs, Bergen	Arragør: Psykologiforeningen. En deltaker fra NK for faglig oppdatering i henhold til krav om spesialitet, 15 totalt.	
C 16 Nye retningslinjer for behandling og diagnostisering av AD/HD	Masterclas Jansen Thon Oslo, 40 tilhørere	
C 17 Diagnostisering og differensialdiagnose AD/HD	AHUS Barnehab. 15 tilhørere	
C 17 Faglig forum for narkolepsi og idiopatisk hypersomni	Vår møte på Ullevål, 10 tilhørere	
C 18 Bobler som bruser, konferanse om ADHD	Helse Nord, Bodø. 70 deltakere	
C 19 Faglig forum for narkolepsi og idiopatisk hypersomni	Høstmøte, Ullevål, 8 tilhørere	

d) Systemrettede aktiviteter (tabell 7):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
E1	Veileder for narkolepsi for barn	1
E2	Veileder for narkolepsi for voksne	1
E3 AD/HD-veileder		1
E4 Oversettelse og		1

<p>tilrettelegging for STRATEGI, et opprinnelig svensk kurs for foreldre med barn med ADHD</p>		
<p>E5 Utarbeidelse av utrednings- og behandlingsguide for Tourettes syndrom, hele livsløpet</p>		<p>1 og 5</p>
<p>Senterrådet: Senterrådet består av en representant fra hvert av de Regionale fagmiljøene for autisme, ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi, samt en representant fra NKs brukerorgansiasjoner (Foreningen for Søvn sykdommer, ADHD Norge og Norsk Tourette Forening)</p>	<p>To til tre møter i året, hvert møte ca fire timer. Her kan brukerrepresentantene melde inn ønsker til NK når det gjelder aktiviteter og støtte. Også en viktig møteplass for deltakerne, nettverk.</p>	<p>6</p>

e) Internasjonalt arbeid (tabell 8):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
F1 ESSTS (European T S -----/COST	Europeisk samarbeid om forskning på TS.	3
F2 nordisk samling 5-15	Møte i den nordiske ressursgruppen på Åland.	5
F3 Narkolepsi skandinavisk nettverk, initiert av NK. Møte i Oslo	Samarbeid om narkolepsi mellom Finland, Danmark, Sverige, Norge. Ett foredrag. Tre deltakere fra NK, 20 deltakere totalt.	3
F4 Narkolepsi skandinavisk nettverk, initiert av NK Møte i Glostrup, København	Samarbeid om narkolepsi mellom Finland, Danmark, Sverige, Norge. Ett foredrag. Tre deltakere fra NK, 20 deltakere totalt.	3
F5 Første nordiske symposium om narkolepsi. Helsinki i februar,	4 deltakere fra NK, to holdt foredrag . 81 deltakere	3
Møte med Dr. Elaine Purcell og Catherine Crow fra Mater Private Hospital i Dublin	3 fra NK deltok på møte for å utveksle nye erfaringer vedrørende den siste utviklingen av narkolepsi i Irland etter H1N1 vaksinen	
F6 Planlegging av narkolepsi-symposium i januar 2014	I januar -14 holdes det 2. nordiske symposiet på narkolepsi	3
F7 15th International Conference of European Society of Child and	Irland - faglig nettverk/kontakt med foredragsholder ADHD Forskningsnettverk 2014. Tre deltakere fra NK	2, 1

Adolescent Psychiatry		
World Congress on ADHD, Milano, juni	To deltakere fra NK. En medlem av World Federation on ADHD deltok på medlemsmøte.	

f) Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller (tabell 9):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
G1 Kvalitetsregister for narkolepsi - under utarbeiding	Status: Utsatt oppstart grunnet NKs situasjon det siste året. Søknad sendt fra OUS til Datatilsynet.	2
G2 Forskningsprotokoll for barn med narkolepsi	Status: Ferdigstilles i 2014.	2
G3 Utarbeidelse av bio-bank for narkolepsi	Under arbeid	2

Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser

NK-SE

Antall årsverk: 5,5
Tildeling 2013: 6 045000 NKr.

1. Tallrapportering (diagnoser, ant brukere, alders- og fylkesfordeling):

Totalt antall registrerte brukere/pasienter (tabell 1):

Diagnoser NAVN	ICD- 10	Orpha- Code	2012	2013	2013 vs 2012	Antall som har mottatt tjenester 2013
Aicardi	Q04.0/ Q89.8		8	8	0	3
Sturge-Weber	Q85.8		16	20	+4	17
Landau Kleffner	F80.3		25	25	0	8
Tuber sklerose	Q81.1		207	213	+6	127
Andre			5	13	13	22
Totalt				279	232	177*

Høyre kolonne med beskrivelse av antall brukere som har mottatt tjenester fra senteret (hvor mange som har benyttet tjenester i hver diagnose/ diagnosegruppe) kan eventuelt gis tekstlig. Med "mottatt tjeneste" menes all aktivitet gitt til navngitt bruker (kfr tabell 3).

I 2013 hadde vi 658 henvendelser (I 2012: 607). Av disse var 75 fra institusjoner og 164 fra fagpersoner. 177 brukere har mottatt tjenester.

*** Tall som baserer seg på henvendelser fra pasienter og pårørende.**

Tallene i kollonne for 2013 fratrukket mors

Totalt antall personer som er registrert i tabell 1 fordelt på alder og fylke (tabell 2).

Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	Totalt	Totalt	Antall som har mottatt tjeneste 2013
				2013	2012	
Akershus	12	22	1	35	35	(22)
Aust-Agder	3	5	0	8	6	(6)
Buskerud	4	6	0	10	9	(5)
Finnmark	3	4	0	7	6	(3)
Hedmark	5	8	0	13	10	(10)
Hordaland	11	11	0	22	21	(19)
Møre og Romsdal	3	22	1	26	24	(19)
Nordland	5	11	0	16	15	(16)
Nord-Trøndelag	2	3	0	5	4	(4)
Oppland	4	10	0	14	14	(9)
Oslo	18	13	0	31	28	(27)
Rogaland	17	13	0	30	29	(9)
Sogn og Fjordane	2	3	0	5	5	(1)
Sør-Trøndelag	3	3	0	6	4	(5)
Telemark	0	7	0	7	7	(5)
Troms	5	1	0	6	5	(4)
Vest-Agder	5	4	0	9	9	(3)
Vestfold	3	6	1	10	8	(7)
Østfold	9	8	0	17	16	(8)
Annet	0	2	0	2	2	(1)
Totalt	114	162	3	279	257	(177)*

()* antall henvendelser fra pas eller forelder som har ført til aktivitet. Tallet gjenspeiler en aktivitet pr bruker. (Mange har mottatt flere tjenester i løpet av året- dette kommer ikke fram i skjema).

2. Aktiviteter ihht forskrift

Nasjonale kompetansetjenester skal ivareta følgende oppgaver innenfor sitt ansvarsområde:

- 1 Bygge opp og formidle kompetanse**
- 2 Overvåke og formidle behandlingsresultater**
- 3 Delta i forskning og etablering av forskernettverk**
- 4 Bidra i relevant undervisning**
- 5 Sørge for veiledning, kunnskaps- og kompetansespredning til helsetjenesten, andre tjenesteytere og brukere**
- 6 Iverksette tiltak for å sikre likeverdig tilgang til nasjonale kompetansetjenester**
- 7 Bidra til implementering av nasjonale retningslinjer og kunnskapsbasert praksis**
- 8 Etablere faglige referansegrupper**
- 9 Rapportere årlig til departementet eller det organ som departementet bestemmer**

Oppgavene 8 og 9 er ikke aktuelle for denne senterrapporten. Øvrige oppgaver (1-7) fremkommer i rapporteringens tabeller, knyttet til sentrenes aktiviteter og resultat.

Beskrivelse av NK-SE 2013/ egnevaluering

Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilesirelaterte diagnoser er en videreutvikling av av Kompetansesenter for tuberøs sklerose opprettet i 1998, og er lokalisert på Spesialsykehuset for epilepsi - SSE i Sandvika, Bærum. Senterets oppgaver er beskrevet i Forskrift nr 1706 des 2010. Samarbeid med og nærhet til spesialklinikk og Solberg skole på SSE gir gode muligheter for kompetanseutvikling, -bygging og – utveksling både på individ – og systemnivå. Utrednings- og behandlingsansvaret for pasientene ivaretas av øvrig spesialisthelsetjeneste, og senteret bistår der det er behov. De fleste med sammensatte problemer relatert til epilepsi og sjeldne diagnoser søkes til SSE, og kompetansesenteret har dermed gode muligheter til å bistå brukere og nærpersoner fra hele landet. Henvendelser til senteret per telefon, mail og brev fremkommer av tabell 3, A1. NK-SE vil , i samarbeid med øvrige sentre og NKSD sentralt, arbeide videre med å etablere gode rutiner for at de tjenester og tilbud som gis fra senteret til enkeltbrukere skal kunne formidles til andre i tjenesteapparatet rundt brukerne.

Senteret deltar i forhold pasienter/brukere der det er ønskelig og nødvendig. Dette gjøres gjennom felles poliklinikker i samarbeid med klinikker og ved utreiser eller videokonferanser

over hele landet. I tillegg gjøre dette gjennom møter med brukere og familier til samtaler på senteret.

For å bidra til god og nødvendig samhandling mellom aktører på ulike nivå og for å sørge for kunnskaps- og kompetansespredning til brukere og tverrsektorielle tjenester, har senteret i 2013 brukt mye tid på å ferdigstille vår første oppfølgingsveileder. En tverrfaglig sammensatt referansegruppe har bidratt i dette arbeidet. Veilederen om tuberøs sklerose er nå tilgjengelig på nett, og anses som et viktig ledd i å nå målet om ”å sikre nasjonal kompetanseoppbygging og – spredning innenfor de sjeldne epilepsirelaterte diagnosene senteret har ansvaret for.” Vi har imidlertid ikke nådd målet om å starte arbeidet med veiledere for de andre diagnosene, noe som får høy prioritet i 2014.

Vi har også ferdigstilt vårt første e- læringskurs som er tilgjengelig over hele landet. Dette har vært ressursmessig mulig pga et godt samarbeid med undervisningsleder ved SSE.

I 2013 har senteret hatt som målsetting om fortsatt stor aktivitet når det gjelder kontakt med brukere over hele landet. Større grad av videokonferanse som verktøy i dette arbeidet har bidratt til å frigjøre ressurser, samtidig som målet om et høyt aktivitetsnivå er nådd. I 2013 hadde vi kontakt med brukere, pårørende og fagfolk fra landets fylker.

Dette har også muliggjort større fokus på FOU arbeid, og flere ansatte er i gang med prosjekter.

Et mål for 2013 var å arbeide for at brukergrupper som ikke hadde et kompetansesenter, skulle få et tilbud om dette. Vi er svært glade for at vi fikk ansvaret for ytterligere nye diagnosegrupper fra 2014.

NK-SE har senterråd bestående av representanter fra alle diagnosegrupper senteret hadde ansvar for i 2013. I tillegg har rådet tre fagpersoner, som alle er representanter fra OUS. Kravet om representasjon fra alle regionale helseregioner ivaretas på avdelingsnivå. Senterrådet hadde i 2013 fire møter samt en todagers brukersamling. På årets brukersamling ble også representanter for våre nye diagnosegrupper invitert for å bli kjent med senteret og senterets aktivitet.

Etter oppfordring fra Senterråd og Brukersamling har vi også i 2013 prioritert individuelle samtaler/poliklinkker og møter med brukere og nettverk lokalt.

Bemanningen i 2013 var 5,5 faste stillinger med faglig bredde. I tillegg kommer en stipendiatstilling. Vi har de tre siste årene hatt en genetiker fra Avdeling for medisinsk genetikkk ansatt på timebasis for å styrke FOU arbeidet. Denne ble ved utgangen av året ansatt i 20 %. Med tanke på mandatet for senteret og aktivitetene dette generer, ser vi at vi har behov for ytterligere medisinskfaglig kompetanse i 2014.

Senteret har gjennom året drevet et systematisk HMS arbeid, og har gode resultater på Medarbeiderundersøkelsen.

Vi hadde i 2013 mål om tettere samarbeid med klinikkene, spesielt Spesialsykehuset for epilepsi-SSE. Dette arbeidet er ikke ferdig og må videreføres og konkretiseres i form av samarbeidsavtaler i 2014. Dette spesielt med tanke på arbeidet med de nye diagnosene senteret har fått ansvar for.

Regnskapsmessige tall viser et underforbruk i 2013. Dette skyldes ubenyttede midler til:

- å ta i mot nye diagnoser
- anfallsfilm- samarbeidsprosjekt
- ubesatt stillingsbrøk lege

Ubenyttede midler er søkt overført 2014. Disse blir benyttet blant annet til to familiekurs (ukeskurs) for de nye diagnosegruppene. Dette bidrar også til kompetansehevende tiltak for senterets ansatte.

a) Brukerrettet aktivitet (tabell 3):

Aktivitet	Resultat	Oppgave iht forskrift
A1 Henvendelser pr tlf, mail og brev	419 henvendelser totalt fra brukere og pårørende fra alle helseregioner	1,5,6
A2 Poliklinikk og samtaler på kompetansesenteret med bruker og pårørende	50 polikliniske samtaler	1,5,6
A3 Kurs for brukere og pårørende	1) familiekurs 5 dager for nydiagnostiserte med tuberøs sklerose 2) kurs voksne brukere og pårørende med GLUT 1 i samarbeid med SSE 2 dager 3) heldagskonferanse i samarbeid med Norsk forening for tuberøs sklerose 4) foredrag på LMS kurs om pedagogiske aspekter ved epilepsi hos førskolebarn	1,5,6
A4 Samarbeidsmøter lokalt: bruker/familie, tverr-sektorielt hjelpeapparat/ barnehage/skole/NAV etc	- 21 utreiser - 11 møter via videokonferanser	5
A5 Brukersamling to dager årlig	- møte i november, 18 deltagere med informasjon om aktivitet, forskrift og mandat i 2013 og planlegging av 2014	1,6
A6 Årsmøte brukerforeninger	- årsmøte i Norsk forening for tuberøs sklerose: informasjon om ny TS veileder og senterets aktiviteter	1

b) Forskning og utvikling (tabell 4):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
B1 Oppstart MedInsight register	- sjelden epilepsirelaterte diagnoser lagt inn som underark i Epilepsiregisteret til SSE og Klinikk for kirurgi og nevrofag OUS	2
B2 Oppstart Sjelden-gen del av Bupgen	- samarbeid i regi av Nasjonalt kompetansesenter for autisme, planlegging av utarbeidelse av sjeldenregisyer/biobank samt studier av materialet.	1,2,3,5,7
B3 Deltagelse i internasjonalt multisenterstudier i regi av Novartis	- TOSCA: En observasjonsstudie for å kartlegge sykdomshistorie, behandling og resultatet av behandling hos pasienter med tuberøs sklerose - EXIST 3: Fase 3 studie for å se på effekt og sikkerhet av everolimus som tilleggsmedisin hos pasienter med tuberøs sklerose og refraktær fokalepilepsi.	1,2,3,5,7
B4 Veiledning i eksterne doktorgradsprosjekter	- språklig kartlegging av barn med nattlig epileptogen aktivitet, Institutt for spesialpedagogikk ved Silje Systad - genetic mapping of epileptic encephalopathies, Avd for medisinsk genetikk ved Roar Fjær - Genetic and clinical characterisation and Glut 1DS in Norway Spesialsykehuset for epilepsi ved Anette Ramm Pettersen	1,2,3,5,7
B5 Doktorgradprosjekt i egen regi	- Epidemiologisk, klinisk og genetisk kartlegging av Aicardi syndrom i Norge. - Genetisk og klinisk kartlegging av mutasjonsnegative pasienter med TS	1,2,3,5,7

	ved stipendiat Caroline Lund	
B6 Utviklingsprosjekt	- Nyreproblemer hos mennesker med tuberøs sklerose. Spørreundersøkelse i samarbeid med Norsk forening for tuberøs sklerose	1,2,

Publikasjonsliste:

Liste over vitenskaplige publikasjoner senteret har vært delaktig i i 2013:

Lund C., Brodtkorp E., Røsby O., Rødningen O.K., Selmer K.K. 2013. *Copy number variants in adult patients with Lennox-Gastaut syndrome features*. Epilepsy Research 2013 Jul;105 (1-2):110-7. doi: 10.1016/j.eplepsyres.2013.01.009. Epub 2013 Feb 13 (PMID 23415449)

c) Kompetansebygging ut over FoU (tabell 5)

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
C1 Deltagelse på nasjonale konferanser	- Samordningsrådet for utviklingshemmede(SOR): <ul style="list-style-type: none"> • "De umulige sakene" Bergen • "Melding mottatt" Oslo 	1
C2 Deltagelse på nordiske og internasjonale konferanser	- Nordisk møte om tuberøs sklerose, Karolinska sjukhuset - American Epilepsy Society i Washington - Poster "Exome sequencing in Aicardi syndrome", American Society of Human Genetics, Boston, USA	1,3
C3 Nettverksbygging	- tverrfaglige samarbeidsmøter OUS, A-hus og Vestre Viken om behandling av tuberøs sklerose x2 - felles konsultasjonsteam for personer med behov for bistand fra flere sentra x 3 - gjennom styreverv deltatt i	1,2,4,5

	<p>arrangering og planlegging av</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Norsk Barnenevrologisk forenings Vintersmøte 2. norsk epilepsiselskaps årsmøte 3. planlegging av Nordisk Barneverologmøte 2014 <p>- møter og bidragter i regionalt nettverk Barns Beste</p> <p>- møter nettverk for tidlig spesialpedagogisk innsats</p> <p>- frokostmøter i <i>Unge Funksjonshemmede</i> FFO</p> <p>- delta i regionsnettverket <i>Unge Helse</i></p>	
--	--	--

d) Kompetansespredning ut over FoU (tabell 6):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
D1 Utvikling og revidering av informasjonsmateriell	<ul style="list-style-type: none"> - Oppfølgingsveileder om tuberøs sklerose ferdigstilt - Oppstart av to -årig bokprosjekt i samarbeid med Norsk Epilepsiforbund: "Epilepsi - voksne forteller" - Brosjyre "Kort om epilepsi" - Ny senterbrosjyre - Brosjyre om pedagogiske tiltak til personer med Landau - Kleffner. Oppstart av et samarbeidsprosjekt med Signo Helse 	1,5
D2 Kurs for fagfolk over hele landet	- fagdag om Sturge Weber: Helse-, pedagogisk - og boligpersonell. I tillegg VK med 5 studio	1,4,5,6

	<ul style="list-style-type: none"> - ferdigutviklet e-læringskurs om epilepsi, utviklingshemming og sjeldne epilepsi-relaterte diagnoser - epilepsi og sjeldne diagnoser: heldags kurs for PPT - “Kopitallsvariasjoner ved Lennox-Gastaut-lignende epilepsi», Nevrodagene, Oslo -presentasjon “Tuberous sclerosis complex; TSC1, TSC2 – and TSC3?» Forskningsseminar, Medisinsk genetisk avdeling, Oslo 	
D3 Arrangere konferanser	- Nordisk konferanse om tuberøs sklerose planlagt og invitasjon sendt ut. Avlyst pga manglende påmelding .	
D4 Foredrag på møter og kurs	<ul style="list-style-type: none"> - foredrag om sjeldne epilepsirelaterte diagnoser på Norsk nevrologisk vintermøte - foredrag om sjeldne syndromer på Avd for medisinsk genetikk OUS - foredrag om tuberøs sklerose for lege OUS - foredrag om nattlig epileptisk aktivitet i regi av Norsk epilepsiforbund, Trondheim - foredrag om etterlevelse/ adherence for studenter i videreutdanning i epilepsi og rehabilitering - foredrag om sjeldne diagnoser for habiliteringstjenesten i Søgne - innlegg om senterets 	1,4,5,6

	<p>forskningsaktivitet for SSE-Klinikk for kirurgi og nevrofag</p> <ul style="list-style-type: none"> - undervisning om Sturge-Weber syndrom på SSE (KKN) - kort innlegg for fagfolk og brukere om sjeldent samarbeidsprosjekt på Sjelden dag i regi av Hdir og FFO - undervisning om sjeldne epilepsirelaterte diagnoser på tverrfaglig videreutdanning - undervisning om genetikk og epilepsi for Solberg skole - foredrag leger/psykologer SSE om hypothalamushamartom - forelesning om barn og epilepsi for studenter i videreutdanning i epilepsi og rehabilitering - forelesning om barn og epilepsi for nevrologer og LIS leger på videreutdanningskurs 	
--	---	--

e) Systemrettede aktiviteter (tabell 7):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<p>E1 Arbeid mot ordinært tjenesteapparat</p>	<p>Deltagelse i oppstart av ansvarsgrupper og initiering av individuelt planarbeid Dette er nærmere beskrevet under tabell 3</p>	

f) Internasjonalt arbeid (tabell 8):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
F1 Internasjonale forskningsmøter	- Exist studie- oppstartsmøte København - medlem av styringsgruppen Scientific Advisory Board i forbindelse med multisenterstudien TOSCA -- foredrag Venezia: TSC masterclass, casepresentasjon/ diskusjon	1,2, 3

Nevromuskulært kompetansesenter (NMK)

Antall årsverk: 10
Tildeling 2013: 7,1 mill NKr.

1) Tallrapportering (diagnoser, ant brukere, alders- og fylkesfordeling):

Totalt antall registrerte brukere/pasienter (tabell 1):

Antallet viser hvor mange pasienter som har møtt til poliklinisk konsultasjon, dagbehandling eller innleggelse i Nevrologisk avdeling, **seksjon NMK i 2013**. Oppholdene er enten ledd i utredning eller behandling/trening. (I tillegg har 16 primærbrukere vært representert på brukerkurs (noen med to foreldre slik at det til sammen var 21 brukere med på kurset under Fagkonferansen) se tabell 7)

Det har ikke vært fylt ut Orpha-Code for 2013, men det vil bli gjort når det rapporteres for 2014.

Diagnoser NAVN	ICD -10	Orpha - Code	2012	2013	2013 vs 2012	Antall som har mottatt tjenester 2013
Cerebellar ataxi med tidlig debut	G11.1			1	+1	1
Spesifisert arvelig ataxi	G11.8		0	1	+1	1
Arvelig spinal muskelatrofi*	G12.1		1	1	0	1
Motor-nevron sykdom	G12.2		1	2	+1	2
Spesifisert spinal muskelatrofi	G12.8		1	0	-1	
Uspesifisert spinal muskelatrofi	G12.9		1	0	-1	
Spesifisert dystoni	G24.8		0	1	+1	1
Uspesifisert dystoni	G24.9		0	1	+1	1
Essensiell tremor	G25.0		1	0	-1	
Spesifisert form for tremor	G25.2		1	0	-1	
Uspesifisert degenerativ sykdom i sentralnervesystemet	G31.9		0	1	+1	1
Trigeminusnevralgi	G50.0		0	1	+1	1
Arvelig motorisk og sensorisk nevropati*	G60.0		16	23	+7	23
Idiopatisk progressiv nevropati	G60.3		1	1	0	1
Spesifisert arvelig og idiopatisk nevropati*	G60.8		0	1	+1	1
Uspes. arvelig og idiopatisk nevropati*	G60.9		1	2	+1	2
Spesifiserte inflammatoriske polynevropatier	G61.8		2	1	-1	1
Uspesifisert polynevropati	G62.9		11	4	-7	4
Andre tilstander i perifere	G64.0		1	0	-1	

nervesystem						
Andre spesifiserte nevro-muskulære forstyrrelser	G70.8		1	1	0	1
Muskeldystrofi*	G71.0		19	24	+5	24
Myotone lidelser*	G71.1		11	8	-3	8
Medfødte myopati*	G71.2		1	2	+1	2
Mitokondriemyopati	G71.3		8	3	-5	3
Uspes. primær muskelsykdom*	G71.9		7	4	-3	4
Legemiddelutløst myopati	G72.0		1	0	-1	
Periodisk paralyse*	G72.3		4	0	-4	
Inflammatorisk myopati	G72.4		2	4	+2	4
Uspesifisert myopati	G72.9		8	6	-2	6
Leddsmerter	M25.5		0	1	+1	1
SLE	M32.1		0	1	+1	1
Polymyositt	M33.2		1	0	-1	
Infeksiøs myositt	M60.0		1	0	-1	
Spesifisert myositt	M60.8		0	1	+1	1
Uspesifisert myositt	M60.9		1	0	-1	
Lateral epikondylitt	M77.1		0	1	+1	1
Myalgi	M79.1		5	5	0	5
Smerte i ekstremitet	M79.6		8	1	-7	1
Forstyrrelser i hudens sanseforneermelser	R20		1	1	0	1
Krampe og spasme	R25.2		1	0	-1	
Fascikulasjoner	R25.3		1	1	0	1
Uspesifiserte unormale ufrivillige bevegelser	R25.8		0	1	+1	1
Andre og uspes symptomer med tilknytning til muskel/nerve	R29.8		1	2	+1	2
Unormalt serumnivå av spes.enzymer	R74.8		0	1	+1	1
Unormale resultater ved funksjonsstud av perifere nervesy	R94.1		1	0	-1	
Observasjon v/ mistanke om forstyrrelser i nervesystemet	Z03.3		15	5	-10	5
Opplysninger om artritt oa i familieanamnesen	Z82.6		1	0	-1	
Opplysninger om spesifisert type uførhet i familieanamnese	Z82.8		1	1	0	1
Totalt			138	114	-24	114

Høyre kolonne med beskrivelse av antall brukere som har mottatt tjenester fra senteret (hvor mange som har benyttet tjenester i hver diagnose/ diagnosegruppe) kan eventuelt gis tekstlig. Med "mottatt tjeneste" menes all aktivitet gitt til navngitt bruker (kfr tabell 3).

Totalt antall personer som er registrert i tabell 1 fordelt på alder og fylke (tabell 2).

Antall brukere er forskjellig i Tabell 1 og Tabell 2 fordi det er tatt med flere avdelinger i Tabell 2. Brukerne i tabell 2 kommer inn under de samme diagnosekodene som er oppgitt i Tabell 1. Antallet her fremkommer som resultat av rapportering fra seksjon NMK i Nevrologi hud og revmatologisk avdeling (inkludert fysioterapiopphold), fra Muskelteamet ved Barnehabilitering ved UNN HF og Fysikalsk rehabiliteringsmedisin (de to siste avdelingene har i hovedsak regional virksomhet).

Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	Totalt antall oppmøter	Totalt	Antall som har mottatt tjeneste 2013
				2013	2012	
Akershus		5		5	5	5
Aust-Agder		3		3	<3	3
Buskerud			<3	<3	3	<3
Finnmark	8	7	3	24	27	18
Hedmark		<3	<3	3	<3	3
Hordaland	<3	<3		3	<3	3
Møre og Romsdal		3	<3	4	3	4
Nordland	10	16	3	40	32	29
Nord-Trøndelag		3		3	5	3
Oppland		3	<3	5	4	4
Oslo		3	<3	4	9	4
Rogaland	<3	8		9	9	9
Sogn og Fjordane		<3		<3	<3	<3
Sør-Trøndelag		4		4	4	4
Telemark		<3		<3		<3
Troms	18	26	8	65	56	52
Vest-Agder		<3		<3	4	<3
Vestfold		<3		<3	<3	<3
Østfold		<3		<3	4	<3
Annet						
Totalt	38	95	16	167	173	149

2) Aktiviteter ihht forskrift

Nasjonale kompetansetjenester skal ivareta følgende oppgaver innenfor sitt ansvarsområde:

- 1 Bygge opp og formidle kompetanse**
- 2 Overvåke og formidle behandlingsresultater**
- 3 Delta i forskning og etablering av forskernettverk**
- 4 Bidra i relevant undervisning**
- 5 Sørge for veiledning, kunnskaps- og kompetansespredning til helsetjenesten, andre tjenesteytere og brukere**
- 6 Iverksette tiltak for å sikre likeverdig tilgang til nasjonale kompetansetjenester**
- 7 Bidra til implementering av nasjonale retningslinjer og kunnskapsbasert praksis**
- 8 Etablere faglige referansegrupper**
- 9 Rapportere årlig til departementet eller det organ som departementet bestemmer**

Oppgavene 8 og 9 er ikke aktuelle for denne senterrapporten. Øvrige oppgaver (1-7) fremkommer i rapporteringens tabeller, knyttet til sentrenes aktiviteter og resultat.

Beskrivelse av aktiviteter ved senteret/ egnevaluering

Innledende beskrivelse og evaluering av senterets profil, arbeidsområde, håndtering av oppgaver etc.

NMKs tverrfaglige profil

NMKs drift er integrert i flere avdelinger i 4 klinikker i UNN. Antallet stillinger er oppgitt som et estimat for hvor det historisk sett er opprettet stillinger i UNN med tilknytning til NMK-virksomheten

Nevro- og ortopediklinikken ved Nevrologi-hud og revmatologisk avdeling er administrativt ansvarlig for den samlede NMK-virksomheten.

NMK består av dedikerte fagfolk med interesse for fagfeltet tilhørende både barnenevrologi, barnehabilitering, medisinsk genetikk, nevrologi, nevrofysiologi, rehabilitering og laboratediagnostikk. Forskningsaktivitet er knyttet opp mot nevromuskulær forskningsgruppe i UiT Norges arktiske universitet.

Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer (Muskelregisteret) er det nasjonale kvalitetsregisteret for fagfeltet, Registeret er nært knyttet til fagmiljøet i UNN, men formelt organisert i Fag- og forskningssenteret som er en stabsenhet i UNN. Det arbeides med omorganisering som kan påvirke NMKs funksjon i UNN i løpet av 2014.

- NMK har en høy tverrfaglig profil først og fremst knyttet til diagnostikk og behandling, informasjonsformidling og veiledning. Alle henvendelser til NMK tas på alvor, og henvisninger til NMK mottas fra hele landet på like vilkår.

Henvendelser til senteret er fra brukere med diagnoser, pårørende og helsepersonell (særlig leger og fysioterapeuter) Henvendelser skjer pr telefon eller elektronisk. Når det gjelder geografisk fordeling på slike henvendelser om informasjon og veiledning, er de fra hele landet. Søkning til vurderingsopphold og målrettet individuelle treningsopphold for unge og voksne er også tilbud til brukere fra hele landet. Brukerne har svært forskjellig funksjonsnivå.

Barnehabiliteringen ved UNN arbeider nært med NMK og har en veiledningsrolle for foreldre og fagmiljø i hele landet, men ivaretar et regionsansvar for oppfølging av 30 barn med nevromuskulære diagnoser. NMK ønsker å utvikle et enda bedre apparat for å kunne ta i mot familier (også med små barn) til utredning. Vi ser det som viktig å ha fagkunnskap som favner hele livsløpet i Tromsø. Når det gjelder barnenevrologi håper vi også å få til et enda bedre samarbeid med OUS sitt barnenevrologiske miljø.

NMK arrangerer faglige konferanser og brukerkurs, og legger vekt på å skape felles arenaer for fagfolk, brukere og pårørende. Dette er særlig viktig i lokale kurs som NMK har noe erfaring med i Helse Nord (samarbeid med Barnehabiliteringen i UNN.) Denne modellen vil være overførbart til andre helseregioner.

I Tabell 2 har vi også tatt med 5 pasienter fra Helse Nord som har fått et spesialisert rehabiliteringsopphold ved Fysikalsk rehabiliteringsmedisinsk avdeling. I 2014 vil vi samarbeide nærmere med denne avdelingen i UNN om sengepost-opphold for brukere som har behov for pleieressurser, og som har stor nytte av målrettet treningsopphold for å oppnå noe funksjonsforbedring.

I 2013 har også Frambu hatt en virksomhet knyttet til brukere med nevromuskulære diagnoser. I 2014 vil man søke å få til en felles rapportering for de totale kompetansetjenester som er gitt til brukergruppen. Som en ser av tabell 2, er de aller fleste brukere av NMK fra Nordland, Troms eller Finnmark. Dette henger sammen med at det finnes miljø ved Oslo universitetssykehus og Helse Bergen Hf som ivaretar spesialisthelsetjeneste for personer med nevromuskulære diagnoser i sin region. I tillegg har Frambu en sentral rolle for mange av disse brukerne. Det arbeides for en struktur og organisering av tilbudet til disse brukerne som skal tydeliggjøre oppgaver og roller for de ulike involverte fagmiljøene. NMK er aktivt med i denne prosessen.

- NMK ser det som avgjørende for kompetansebygging at vi har en nær kontakt med brukere som selv har diagnose. Den kliniske virksomheten som drives i tilknytning til fagmiljøet, består av polikliniske konsultasjoner eller dagopphold(utrednings/vurderingsopphold) og innleggelser for nevromuskulær bevegelsesterapi-opphold over to uker. I tillegg treffer vi brukere når vi arrangerer brukerkurs etter LMS-modellen. Å bygge kompetanse gjennom personlig erfaring er viktig i tillegg til den teoretiske oppdatering i en kunnskapsbasert virksomhet.
- Når situasjonen for NMK er mer avklart, vil en søke samarbeid med alle regioner for å arrangere LMS-kurs med fagfolk fra kommunene sammen med brukerne. NMK har siden oppstart i 1994 samarbeidet med fagmiljø i alle regioner. Det har først og fremst handlet om diagnostisk virksomhet, men også genetisk veiledning og behandlingsveiledning når det var aktuelt. Særlig har det vært nært samarbeid med Oslo-miljøet (OUS), Frambu og Bergensmiljøet (Haukeland), men også St Olavs hospital sporadisk. To leger fra Østerlide barnehabilitering i Stavanger har hospitert ved NMK. Når det har vært nasjonale arrangementer i NMK-regi, har vi lagt vekt på å spre informasjon til alle regionale fagmiljø. Dette er imidlertid et område vi vil prioritere å utvikle videre – også ned på kommunenivå.
NMK ser det som sin oppgave å tilby tjenester til brukere som har behov for kompetansetjenester i tillegg til det tilbudet de har gjennom ordinært tjenesteapparat. Geografisk skjevfordeling har nok sammenheng med sterke fagmiljø som yter gode tilbud i spesialisthelsetjenesten andre steder i landet. I tillegg har Frambu også fungert overfor brukergruppen i mange år.
- Brukermedvirkning ivaretas ved nær kontakt med brukerorganisasjonen Foreningen for Muskelsyke (FFM). NMKs styringsgruppe/ senterråd har siden oppstart (2009) hatt to sentralt oppnevnte brukerrepresentanter med. Innspill fra brukerrepresentantene har i stor grad vært med å prege utviklingen av NMKs tjenester. De siste årene har alle pasienter som har vært inne til vurderingsopphold, kontroller eller treningsopphold fått tilsendt evalueringsskjema. Svarene har blitt oppsummert i rapporter, og tiltak for forbedring er ivaretatt som resultat av innspill fra brukerne. Generelt har vi et inntrykk av at NMK har godt omdømme blant brukerne. ”Brukere” er også helsepersonell som

har behov for veiledning i forhold til å gi god ivaretagelse av pasienter lokalt. NMKs fagnettverk legger vekt på å gi kunnskapsbasert veiledning innen både diagnostisk utredning, oppfølging/behandling og informasjonsvirksomhet til primærbrukere lokalt og deres pårørende.

- NMKs bemanning trenger en revurdering. NMKs sekretariat er pt bemannet med 1,8 stilling (senterleder inngår) Dette står ikke i forhold til oppgavene med kursarrangement og utarbeidelse av informasjonsmateriell. Økonomi og forvaltning av øremerkede midler er et viktig tema som raskt må avklares i 2014. Det oppgis 10 årsverk som NMK-stillinger. Antallet årsverk er kun estimert. Stillingsressursene er fordelt til avdelinger i de fire klinikkene i UNN som er involvert i NMK-virksomheten.

Fremdeles delvis uavklart

Situasjonen for NMK er ennå ikke klar i forhold til hvilke diagnoser som NMK har kompetansetjeneste ansvar for. Det er bestemt at Frambu opprettholder et tilbud for noen nevromuskulære diagnoser og Kompetansesenteret for medfødte muskelsykdommer er også et viktig samarbeidende fagmiljø i Helse Sør-Øst. Konkret hvordan dette samarbeidet skal organiseres er uklart, men samarbeidet om praktiske oppgaver er i gang.

NMK-ansatte vil hospitere ved Frambu-kurs i 2014, og OUS-senteret har gitt tilbud om hospitering knyttet til ”Muskeluker” for barn.

NMKs årsrapport for 2013 inneholder ikke opplysninger om noen del av virksomheten som har vært utført i 2013 fra Frambu eller Kompetansesenteret ved OUS.

Regionalt fagmiljø for narkolepsi

NMKs sekretariat har også påtatt seg oppgaven som regional koordinator for narkolepsi. I den forbindelse har senterleder deltatt i AU-møte (nasjonalt). NMKs sekretariat har i 2013 stått for mye av det praktiske med regionalt kurs for voksne med narkolepsi i Helse Nord. I tillegg deltar vi også i planlegging av ungdomsopphold ved Valnesfjord helsesportsenter for ungdom/unge voksne med narkolepsi i juni 2014.

a) Brukerrettet aktivitet (tabell 3):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift (1-7)
A1 Ambulant virksomhet Barnehabilitering (Troms og Finnmark)	Veiledning av lokalt nettverk knyttet til barn og deres familier (15 utreiser)	1,2,4,5
A2 Ambulant virksomhet fysioterapeut (Aust-Agder)	Veiledning av lokal fysioterapeut for to brukere (1 reise)	1,2,4,5,6
A3 Veiledning av lokale fysioterapeuter knyttet til brukere som har vært utredet/behandlet v/NMK	Ca 20 fysioterapeuter fra hele landet (Til sammen har 51 brukere fått 266 fysioterapi-timer i 2013, av dem var 21 på 1-2ukers opphold)	1,2,4,5,6,7
A4 Veiledning av lokale leger i forhold til oppfølging og behandling av pasienter som har vært utredet/behandlet ved NMK (telefonkontakt)	5 -10 leger fra hele landet	1,2,5,6,7
A5 Tverrfaglige møter (noen med hospitanter)	92 pasienter har vært vurdert på 32 møter i løpet av 2013	1,2,4,5,6
A6 Second opinion tjenester i forhold til muskelbiopsi og annen klinisk patologisk virksomhet	Totalt tilsendt 23 konsultasjonskasus (muskelbiopsier) (12 fra OUS og 11 fra St Olavs Hospital)	1,2,5,6,7

b) Forskning og utvikling (tabell 4):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
B1: Årsaker til forhøyet kreatin kinase (CK) i en normalbefolkning	Antakelig 2 doktorgrader etter hvert (1 i 2014)	1,3,5,7
B2: Tynnfibernevropati ved diabetes - en oppfølgingsstudie.	Postdoc-prosjekt kan gi mer kunnskap som er overførbart til andre typer nevropati	1,3,6,

B3: Helgenomisk koblingsanalyse i en familie med CMT type 2 av ukjent årsak	doktorgradsprosjekt	1,3,5,6,7
B4: 6 års erfaring med molekylærgenetiske analyser for Charcot Marie Tooth ved Medisinsk genetisk avdeling, UNN	doktorgradsprosjekt	1,2,3,4,5,6,7
B5: Morfologiske forandringer og immunhistokjemisk profil i muskelbiopsier fra pasienter med Limb Girdle muskeldystrofi type 2I (LGMD 2I).	Oppfølging av tidligere studier	1,3,4,5,6,7
B6: Utredning av norske familier med Dystrofia myotonica og Myotonia congenita.	doktorgradsprosjekt	1,3,4,5,6
B7: Molekylær karakterisering av Limb Girdle muskeldystrofi type 2I (LGMD2I).	doktorgradsprosjekt	1,3,4
B8: Samarbeidsprosjekt mellom Nasjonal kompetansetjeneste for hjemmerespiratorbehandling, Nasjonalt senter for samhandling og telemedisin og Nevromuskulært kompetansesenter	Samarbeider om å utvikle e-læringsprogram for hjemmerespiratorbrukere, pårørende og hjelpepersonell/helsepersonell.	1,2,4,5,6,7

Publikasjonsliste:

Liste over vitenskapelige publikasjoner senteret har vært delaktig i i 2013

Artikler registrert i Pubmed:

[Electromyography \(EMG\) and neurography in patients with severe neuromuscular diseases](#)

Løseth S, Torbergson T.

Tidsskr Nor Laegeforen. 2013 Jan 22;133(2):174-8. doi: 10.4045/tidsskr.12.0184. Review. Norwegian. PMID:23344603

[Clinical impact of persistent hyperCKemia in a Norwegian general population: a case-control study](#)

Lilleng H, Abeler K, Johnsen SH, Stensland E, Løseth S, Lindal S, Wilsgaard T, Bekkelund SI.

Neuromuscul Disord. 2013 Jan;23(1):29-35. doi: 10.1016/j.nmd.2012.07.008. Epub 2012 Sep 8. PMID:22967790

[Cardiac resynchronization therapy improves minute ventilation/carbon dioxide production slope and skeletal muscle capillary density without reversal of skeletal muscle pathology or inflammation](#)

Larsen AI, Lindal S, Myreng K, Ogne C, Kvaløy JT, Munk PS, Aukrust P, Yndestad A, Dickstein K, Nilsen DW.

Europace. 2013 Jun;15(6):857-64. doi: 10.1093/europace/eus428. Epub 2013 Jan 15. PMID:23322010

[A man in his 60s with chest pain and pareses](#)

Müller KI, Devik K, Vorren T, Johnsen SH.

Tidsskr Nor Laegeforen. 2013 Jun 25;133(12-13):1320-4. doi: 10.4045/tidsskr.12.0979. English, Norwegian. No abstract available. PMID:23817263

[A novel late-onset axial myopathy associated with mutations in the skeletal muscle ryanodine receptor \(RYR1\) gene](#)

Løseth S, Voermans NC, Torbergson T, Lillis S, Jonsrud C, Lindal S, Kamsteeg EJ, Lammens M, Broman M, Dekomien G, Maddison P, Muntoni F, Sewry C, Radunovic A, de Visser M, Straub V, van Engelen B, Jungbluth H.

J Neurol. 2013 Jun;260(6):1504-10. doi: 10.1007/s00415-012-6817-7. Epub 2013 Jan 18. PMID:23329375

[Diagnostic laboratory testing for Charcot Marie Tooth disease \(CMT\): the spectrum of gene defects in Norwegian patients with CMT and its implications for future genetic test strategies](#)

Ostern R, Fagerheim T, Hjellnes H, Nygård B, Mellgren SI, Nilssen O.

BMC Med Genet. 2013 Sep 21;14:94. doi: 10.1186/1471-2350-14-94. PMID:24053775

[Small- and large-fiber neuropathy after 40 years of type 1 diabetes: associations with glycemic control and advanced protein glycation: the Oslo Study](#)

Sveen KA, Karimé B, Jørum E, Mellgren SI, Fagerland MW, Monnier VM, Dahl-Jørgensen K, Hanssen KF.

Diabetes Care. 2013 Nov;36(11):3712-7. doi: 10.2337/dc13-0788. Epub 2013 Sep 11. PMID:24026557

[The cutaneous nerve biopsy: technical aspects, indications, and contribution](#)

Mellgren SI, Nolano M, Sommer C.

Handb Clin Neurol. 2013;115:171-88. doi: 10.1016/B978-0-444-52902-2.00010-2. PMID:23931780

Andre vitenskapelige artikler

Bertelsen, Anne Kjørsvik; Tøndel, Camilla; Krohn, Jørgen Gitlesen; Bull, Nils; Aarseth, Jan Harald; Houge, Gunnar; Mellgren, Svein Ivar; Vedeler, Christian A..

Small fibre neuropathy in Fabry disease. *Journal of Neurology* 2013 ;Volum 260.(3) s. 917-919

HAUKELAND UiB UiT UNN

Lindal, Sigurd; Myreng, Kate; Løseth, Sissel; Jonsrud, Christoffer; Alhamidi, Maisoon; Stensland, Eva; Nilssen, Øivind.

Muscle biopsy findings in Limb Girdle Muscle Dystrophy 2I (LGMD2I).

Neuromuscular Disorders Vol 23, 9-10, Oct. 2013; 2013-10-01 - 2013-10-05

UiT UNN

Løseth, Sissel; Bågenholm, Anna; Torbergsen, Torberg; Stålberg, E.

Peripheral neuropathy caused by severe hypothermia. *Clinical Neurophysiology* 2013 ;Volum 124.(5) s. 1019-1024

UiT UNN

Sojtaric, Maja; Nilssen, Øivind.

Kur for sjelden sykdom & Født sånn, blitt sånn. *Labyrint [Tidsskrift]* 2013-12-01

UiT

Struhal, W; Mellgren, Svein Ivar; Grisold, W.

Three important steps to European neurology harmonization: core curriculum, visitation program, European board examination.. *European Journal of Neurology* 2013 ;Volum 20. s. e101-e104

UiT UNN

Vedeler, Christian A.; Farbu, Elisabeth; Mellgren, Svein Ivar.

Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy (CIDP). *Acta Neurologica Scandinavica* 2013 ;Volum 127. s. 48-51

HAUKELAND SUS UiB UiT UNN

Postere presentert internasjonalt:

Sigurd Lindal, Eva Stensland, Sissel Løseth, Christoffer Jonsrud, Maisoon Alhamidi, Vigdis Brox and Øyvind Nilssen.

Struktural changes in Limb-Girdle 2I

A presentation of Light Microscopic Changes, Immunohistochemistry and Western Blot in Biopsies from 27 Patients.

(presentert under World Muscle Society international congress, California oktober 2013)

Artikler I Muskelnytt:

Nr 1/2013

Brukerkurs integrert i Fagkonferansen om nevrologiske sykdommer – Tromsø 15.-17.september. av Irene Lund

Nr 3/2013

Familieguide for medfødt muskeldystrofi på norsk. Av Stefan Bye

Nr 4/2014

Hva nå, NMK? Av Irene Lund

c) Kompetansebygging ut over FoU (tabell 5)

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
C1: Konferanse om innvandring og funksjonshemming i Oslo 22.03.13	Senterleder deltok	1
C2: FOU-dag på Frambu, 05.04.13	Senterleder deltok	1
C3: Brickless centre, internasjonalt møte i Danmark, 2.-4.sept -13	3 deltakere fra NMK, 3 dager	1,7
C4: Mindfulness-kurs for helsepersonell (høst 2013)	1 deltaker fra NMK	1
C5: World Muscle Society sin årlige kongress, California 2013	1 deltaker fra NMK	1,3,7

d) Kompetansespredning ut over FoU (tabell 6):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
D1: World Muscle Society sin årlige kongress, California 2013	Posterpresentasjon professor Sigurd Lindal(se publ.liste)	1,3,7
D2: Norsk plastikkirurgisk vårmøte, 3.-5- mai, Rica Ishavshotell, Tromsø: "Kartlegging av perifere nervekompresjoner"	45 minutters foredrag v/Overlege Sissel Løseth	1,4,5
D3: Muskelmøte på OUS 6. mai "RYR1-muskeldystrofi hos voksne" (45 minutter)	45 minutters foredrag v/Overlege Sissel Løseth	1,2,3,4,5,7
D4: Training Course in EMG and Neurography. Clinical Neurophysiology of the Peripheral Nervous system, Uppsala Sept 16-20 "Diabetic neuropathies" "Tests of the autonomic nervous system" "Quantitative sensory thresholds"	3x 45 minutters foredrag v/Overlege Sissel Løseth	1,4
D5: Foredrag fra NMK under Fagkonferansen om nevro-muskulære sykdommer 2013, 16.-17.september: "Limb Girdle Muskeldystrofi - flere varianter"	30 min v overlege Christoffer Jonsrud	1,2,4,5,6,7
D6: Foredrag fra NMK under Fagkonferansen om nevro-muskulære sykdommer 2013, 16.-17.september: "Barnehage, skole og arbeidsliv - praktisk tilrettelegging i hverdagen..."	2,5t undervisning på Brukerparallellen v/ sosionom Edel Grane og ergoterapeut Trude Løvlie	1,4,5,6
D7: Foredrag fra NMK under Fagkonferansen om nevro-muskulære sykdommer 2013, 16.-17.september: "Muskelregisteret -status og nettbasert registrering"	15 min v/Overlege Kjell Arne Arntzen, Diagnostisk workshop	1,2,3,4,5,6,7

D8: Foredrag fra NMK under Fagkonferansen om nevrologiske sykdommer 2013, 16.-17.september: "Muskelbiobanking i Norge"	15 min v/overlege Hanne Halvorsen, Diagnostisk workshop	1,3,4,7
D9: Foredrag fra NMK under Fagkonferansen om nevrologiske sykdommer 2013, 16.-17.september: "Charcot Marie Tothts sykdom og diagnostikk"	45 min v/overlege Rune Østern, Diagnostisk workshop	1,2,3,4,5,6,7
D10: Foredrag fra NMK under Fagkonferansen om nevrologiske sykdommer 2013, 16.-17.september: "Ny type Limb Girdle muskeldystrofi type 2L (Ano5opati) i Norge"	30 min v/forsker Marijke Van Ghelue, Diagnostisk workshop	1,2,3,4,5,6,7
D11: Foredrag fra NMK under Fagkonferansen om nevrologiske sykdommer 2013, 16.-17.september: "Limb Girdle muskeldystrofi type 2i (FKRP)- forskningsprosjekt"	30 min v/professor Øivind Nilssen, Diagnostisk workshop	1,2,3,4,6,7
D12: Foredrag ved Nevrodagene 2013, nasjonal konferanse, Oslo 12.mars: "Utredning av myopati"	v/Overlege Christoph M. Wahl	1,2,4,5,6,7
D13: Foredrag ved Nevrodagene 2013, nasjonal konferanse, Oslo 13.mars: "Muskelregisteret - ny versjon med nettbasert registrering"	v/Overlege Kjell Arne Arntzen	1,2,3,4,5,6,7
D 14: Frambukurs om arvelige polyneuropatier, desember 2013: "Medisinsk informasjon om arvelige polyneuropatier"	45 minutter foredrag ved professor Svein Ivar Mellgren	1,4,5,6,7
D15: Foredrag for brukere under opphold på Rehabiliteringssenteret Nord-Norges Kurbad, 28.august: "Hva er NMK?"	1 times møte v/Irene Lund	1,4,5,6

e) Systemrettede aktiviteter (tabell 7):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
E1: Prosjektarbeid (Se tabell 4, B8)	Produksjon av e-læringsprogram for brukere, assistenter, hjelpeapparat for øvrig og helsevesen	1,2, 4,5,6,7
E2: Fagkonferanse om nevromuskulære sykdommer. Nasjonal tverrfaglig konferanse med deltakere fra hele landet, alle nivå i helsetjenesten og brukere (eget brukeropplæringstilbud integrert i konferansen)	2 dagers konferanse i Tromsø 89 fagfolk deltok og 21 brukere Forelesere fra inn- og utland Fagkonferansen var godkjent som etterutdanning for fysioterapeuter, ergoterapeuter, sykepleiere og bioingeniører i tillegg tellende spesialistkurs for mange legespesialiteter (se også tabell 6)	1,2,3,4,5,6,7
E3 Nasjonal service i forhold til diagnostiske analyser: Muskelbiopsi, hudnervebiopsi, nervebiopsi Blodprøver til genetisk testing og annen testing	Det mottas prøver for analyse fra hele landet.	1,2,3,5,6,7

f) Internasjonalt arbeid (tabell 8):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
F1: Samarbeid i forhold til det internasjonale FKRP-pasientregisteret	Oversettelse av informasjonsmateriell og samtykkeerklæringer m.mer	1,2,3,5,6,7
F2: oversettelse og opptrykk av norsk utgave av Familieveileder om kongenitt muskeldystrofi	Heftet er spredd til fagmiljø og brukere over hele landet	1,5,6,7

g) Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller (tabell 9):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
G1: Nationella kvalitetsregisterkonferansen i Stockholm 9-10 oktober	1 deltaker fra NMK	1
G2: Arbeid for å øke dekningsgraden og oppdatere opplysninger i Muskelregisteret	439 er fullt ut registrert i Muskelregisteret i løpet av 2013. 684 brukere har gitt samtykke til registrering (Ikke utfyllt alle opplysninger enda)	1,2,3,5,6,7
G3: Rundebordskonferanse om PROM i kvalitetsregistre på Gardermoen 12. nov	1 deltaker fra NMK	

Norsk senter for cystisk fibrose (NSCF)

Antall årsverk: 12,25 ved utgangen av 2013.

Tildeling 2013: 11.578.000 NKr.

1. Tallrapportering (diagnoser, ant brukere, alders- og fylkesfordeling):

Totalt antall registrerte brukere/pasienter (tabell 1):

Diagnoser NAVN	ICD- 10	Orpha- Code	2012	2013	2013 vs 2012	Antall som har mottatt tjenester 2013
Cystisk fibrose	E 84	ORPHA586	294	302	8	283*
Usikker diagnose			1	10	9	10
CF - lignende diagnose**			20	20		20
Shwachman- Diamond syndrom		ORPHA811	3	4	1	4
Totalt			318	336	18	317

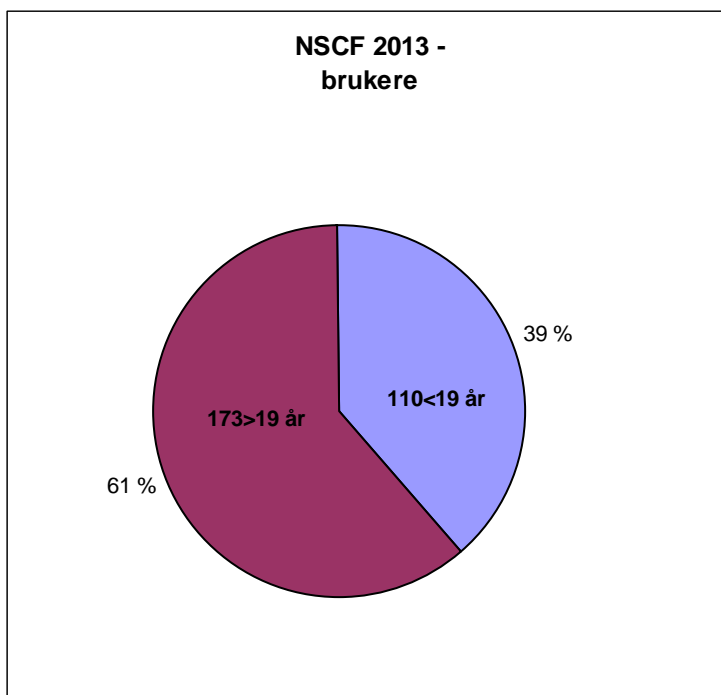
* 283 pasienter med cystisk fibrose får tjenester fra NSCF over flere år. I 2013 har over 90% av disse mottatt tjenester fra NSCF.

** Inkluderer enkelte pasienter med primær ciliedyskinesi.

Høyre kolonne med beskrivelse av antall brukere som har mottatt tjenester fra senteret (hvor mange som har benyttet tjenester i hver diagnose/ diagnosegruppe) kan eventuelt gis tekstlig. Med "mottatt tjeneste" menes all aktivitet gitt til navngitt bruker (kfr tabell 3).

Totalt antall personer som er registrert i tabell 1 fordelt på alder og fylke (tabell 2).

Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	Totalt	Totalt	Antall som har mottatt tjeneste 2013
				2013	2012	
Helse Nord	10	12		22	22	22
Helse Midt-Norge	15	32		49	47	47
Helse Vest	21	41	1	80	76	62
Helse Sør-Øst	63	88	1	151	146	152
Totalt				302	291	283



2. Aktiviteter ihht forskrift

Nasjonale kompetansetjenester skal ivareta følgende oppgaver innenfor sitt ansvarsområde:

- 1 Bygge opp og formidle kompetanse**
- 2 Overvåke og formidle behandlingsresultater**
- 3 Delta i forskning og etablering av forskernettverk**
- 4 Bidra i relevant undervisning**
- 5 Sørge for veiledning, kunnskaps- og kompetansespredning til helsetjenesten, andre tjenesteytere og brukere**
- 6 Iverksette tiltak for å sikre likeverdig tilgang til nasjonale kompetansetjenester**
- 7 Bidra til implementering av nasjonale retningslinjer og kunnskapsbasert praksis**
- 8 Etablere faglige referansegrupper**
- 9 Rapportere årlig til departementet eller det organ som departementet bestemmer**

Oppgavene 8 og 9 er ikke aktuelle for denne senterrapporten. Øvrige oppgaver (1-7) fremkommer i rapporteringens tabeller, knyttet til sentrenes aktiviteter og resultat.

Beskrivelse av aktiviteter ved senteret/ egnevaluering

NSCF er del av en Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD). Senteret har medisinsk og tverrfaglig spisskompetanse innen CF.

Beskrivelse av senterets aktiviteter rettet mot tverrsektorielle tjenester (primærhelsetjenesten, spesialisthelsetjenesten, andre) inkl geografisk fordeling av aktivitetene

NSCF`s aktiviteter rettet mot tverrsektorielle tjenester er primært relatert til kontakt og oppfølging av enkeltbrukere og samarbeid med lokalt og regionalt hjelpeapparat. Det være seg, barnehage, skole, helsepersonell o.a. NSCF gir tjenester til de fleste personer med CF i Norge og deres fagpersoner. Dette er en betydelig aktivitet ved senteret. NSCF har ikke oppgaver som viser nøyaktig geografisk fordeling, men tjenestene utføres overfor alle helseregioner.

Et aktivitetsregister ville kunne gi sikrere tall for dette. Dette er ennå ikke tilgjengelig for NSCF.

Hva gis ved senteret av klinisk virksomhet (diagnostikk og behandling inkl poliklinisk virksomhet og individuelle opphold), og hvorfor

Tilbud/tjenester/konsultasjoner som ytes i forhold til enkeltbrukere/pasienter og deres pårørende og hjelpeapparatet

Type tjeneste	Totalt 2012	Totalt 2013	Diferanse 2012-2013
Utredning/diagnostisering			
Henvisninger for CF-diagnostikk (poliklinisk og innleggelse) som involverer CF-personell	15	18	+3
Nyfødtscreening	13	18	+5
Oppfølging tvetydige CF-diagnoser etter nyfødtscreening		10	+10
Behandling/oppfølging			
Konsultasjoner med en eller flere fagpersoner (alle planlagte innleggelse)			
1. Storkontroller	58	53	-10b +5v = -5
2. Oppfølgingsopphold inkl årskontroll, oppstart av iv.ab.	75	60	-4b -11v = -15
3. Opphold for nydiagnostiserte med CF	26	15	-15b +4v = -11
4. Iv. ab. hjemmebeh. (kun dag 1 reg.)	89	87	-2v

Individuelle opphold/poliklinikk			
Konsultasjoner med en eller flere fagpersoner fra NSCF			
Polikliniske konsultasjoner (planlagt + øhj) < 5 timers varighet totalt. De angitte tall gjelder konsultasjoner med lege og sykepleier. I tillegg kommer konsultasjoner med annet tverrfaglig personell.	674b 574v	488b 562v	-186b -12v
Innleggelser ikke spesifisert			

b: barn v: voksne

Diagnostikk, behandling og oppfølging er av avgjørende betydning for helse og livskvalitet ved cystisk fibrose.

Det har vært en reduksjon i klinisk tilbud til barn og ungdom med CF. Dette har særlig gått ut over fylker utenfor Helse Sør-Øst. Reduksjon i barnelegerressurser og fysioterapiressurser til barn ved NSCF er en hovedårsak.

Samarbeid med regionale fagmiljø

NSCF har en betydelig og daglig kontakt med fagpersoner som arbeider med CF i Norge. Dette er en omfattende aktivitet.

Årlig møte i Samhandlingsnettverk for leger og en del andre fagpersoner som arbeider med CF i Norge. Møtet arrangeres av Novartis og hadde ikke vært mulig innenfor NSCF's ressursramme. NSCF har bidratt med programutarbeidelse og møteledelse samt mange foredrag. Dette møtet oppfattes som viktig i fagmiljøet og det arbeides for at det kan arrangeres uten støtte fra det private næringsliv.

Tverrfaglige profesjoner ved NSCF har hatt jevnlig kontakt med tilsvarende fagpersoner fra hele landet.

Beskrivelse av brukermedvirkningen ved senteret

Brukermedvirkning på systemnivå

Formell

NSCF har Senterråd med følgende sammensetning:

Norsk forening for cystisk fibrose (NFCF)

Leder av NFCF

En representant for primærbrukere over 18 år

En representant for primærbrukere under 18 år

Leder for NFCFs fagråd

Norsk senter for cystisk fibrose

Leder av Norsk senter for cystisk fibrose (møter med tale- og forslagsrett).

En representant for de ansatte ved NSCF m/ vara.

Andre

Fra fagmiljø:

Fire representanter fra Regionale Helseforetak.

En tverrfaglig og - etatlig representant

1 vara fra fagmiljøer.

Det er utarbeidet eget mandat. Rådet har to møter årlig

Uformell

Deltagelse i arrangementer v/Norsk Forening for cystisk fibrose:

Årsmøter og Regionsmøter.

Brukermedvirkning på individnivå

Kontakt med pasienter og pårørende i konkrete saker og samarbeide med NSCF.

Omstilling ved NSCF

Viktige forutsetninger for omstilling

- 1) Møte kravene i Forskrift nr 1706 av 17. desember 2010.
- 2) Møte krav om budsjettbalanse i forhold til at disponible midler til lønn- og drift blitt redusert.
- 3) Gjennomgang og avgrensning av oppgaver i CF omsorgen og andre oppgaver senteret har.
- 4) Arbeide for at nye diagnoser skal få et adekvat tilbud.

Resultater

- 1) Reduksjon av ansatte er gjennomført ved naturlig avgang.

I 2012 er staben redusert med Spesialfysioterapeut 1,0 og Administrasjons- og økonomikonsulent 1,0 (begge har sagt opp sine stillinger). I tillegg er det ikke satt inn vikar for ernæringsfysiolog 0,5 (langtidsfravær hele 2012 og mesteparten av 2013). Øket andel av barnelegeårsverk er benyttet til generelt vaktarbeid i OUS - mot økonomisk kompensasjon til NSCF. Dette er desverre senteret avhengig av. Det er således nå ca 0,7 årsverk barnelege tilgjengelig for NSCF. 2013: Psykologspesialist har sagt opp sin stilling. Ingen nye stillinger ikke utlyst - alle disse stillingene holdes vakant.

2) Gjennomført prosjekt "Redesign NSCF" med mandat "Gjennomgang og avgrensning av NSCFs oppgaver". Innlevert rapport fra prosjektgruppe med repr. fra samtlige faggrupper innen NSCF. Rapporten vil være en del av grunnlaget for bemanningsplanlegging på lengre sikt.

3) Gjennomført planarbeid med Barnemedisinsk avdeling (BAM) i OUS med siktemål å overføre rutinemessig behandlingsansvar for CF pasienter i Helseregion SørØst. Start gjennomføring fra jan. 2014.

Det er planlagt tilsvarende prosess med Lungeavd., Klinikk B i OUS.

4) Deltagelser i nettverksmøtediskusjoner med fagmiljøet i Norge som forutsetning for søknadsprosess om Flerregional behandlingstjeneste for Cystisk fibrose. Arbeidet med søknaden tar til primo 2014, og NSCF vil ta initiativ til dette.

5) Kompetansebygging gjennomført i 2013 for å gi tilbud til Shwachman Diamond syndrom og primær ciliedyskinesi (PCD). 1 medarbeider har deltatt i internasjonal konferanse om Shwachman Diamond. Planlagt faglig samarbeid om PCD med Seksjon for lunge og allergi i BAM med oppstart 2014.

Risikovurdering ved omstilling NSCF

Uro og engstelse blant ansatte. Krav om rask avklaring har i begrenset grad kunne etterkommes, og kan ha vært medvirkende til at kompetansepersonell slutter.

Endret tverrfaglig sammensetning i bemanningen ved naturlig avgang kan resultere i reduksjon eller bortfall av fagtilbud og kompetanse. Vedlikehold og utvikling av kompetanse blir utfordrende ved redusert bemanning. Kompetanseoverføring når personell slutter vanskeligjøres når stillinger må ledigholdes. Ny rekruttering blir usikker i tidsbegrensede stillinger. Generasjonsskifter i staben utgjør en risiko for vedlikehold av kompetanse.

Bemanningsreduksjoner er gjennomført i 2012 og 2013 samtidig med at NSCF har fått tilleggsoppgaver (nyfødtscreening med oppfølging fra spedbarnsalder) og skal gi tilbud til nye diagnoser. Økning i antall voksne pasienter med høyt komplikasjonsnivå krever mer oppfølging. Det oppstår et dilemma mellom å velge å disponere reduserte ressurser mot pasientbehandling/oppfølging eller andre faglige oppgaver. Det er i 2013 valgt å redusere planlagt forskningsaktivitet, og NSCF har trukket seg fra 2 forskningsprosjekter om den skandinaviske CF populasjonen i regi av Scandinavian Cystic Fibrosis Study Consortium (SCFSC).

Systematisk tverrfaglig klinisk oppfølging av enkeltpasienter i spesialiserte kliniske CF sentra er en velutviklet og internasjonal anerkjent arbeidsmetode som gir gode behandlingsresultater. NSCF's vurdering er at dette kliniske tilbud for barn og voksne med CF bør økes i Norge. Det motsatte har skjedd i 2013: Redusert klinisk tilbud for barn og ungdom, spedbarn etter nyfødtscreeningen får et tilbud som ikke møter internasjonale anbefalinger. Alternativt klinisk tilbud er ennå ikke på plass.

Dersom for mye av spesialisert klinisk behandling flyttes ut av senteret kan det gå ut over bygging og bevaring klinisk tverrfaglig erfaringskompetanse.

Omstillingsprosessen ved NSCF krever bruk av ressurser. Prosessen har videre bidratt til at fokus trekkes bort fra faglige oppgaver senteret har.

Vurdering av bemanning

Bemanning pr. 31.12.2013 (årsverk i parentes)

Klinisk ernæringsfysiolog (1,5). Spesialfysioterapeut (2,0). Sosialkonsulent (1,0). Psykologspesialist (0). Lungelege (1,2). Sykepleier voksne (1,5). Barnelege (1,1 derav 0,7 tilgjengelig for NSCF). Sykepleier barn (1,55). Konsulent: (1,0). Sekretær (0,5). Leder (0,9).

Bemanningen er klart for lav i forhold til internasjonale krav til et Cystisk fibrose senter som skal gi service til en populasjon på nivå med brukerne ved NSCF.

Fremtidig bemannings størrelse og tverrfaglige profil er det vanskelig å ha klare formeninger om før klare mål og avgrensning av oppgaver er tydeligere etablert.

Regnskap

Regnskapet for 2013 viste et overskudd på totalt kr. 558 585. Overskuddet skyldes ISF-inntekter (DRG) på kr. 267 429, og for øvrig resultat av ledigholdte stillinger og langtidsfravær. NSCF har hatt et relativt beskjedent forbruk til drift. Ingen prosjekter har vært finansiert fra NSCF. Overskuddet fra 2013 overføres til 2014 og er tenkt benyttet for å etablere Medisinsk kvalitetsregister for CF med tilhørende Biobank.

Behandlingstilbudet for pasienter med cystisk fibrose i Norge.

Norsk senter for cystisk fibrose har i 2012 laget anbefalinger for rutinemessig kontroll og oppfølging av pasienter med cystisk fibrose i Norge. Nåværende tilbud i Norge kan ikke møte disse anbefalingene. Tilbudet blir ytterligere redusert som følge av omstillingen ved NSCF (se over). En flerregional behandlingstjeneste (tverrfaglig) ved Haukeland og OUS vil kunne utvikles til å ivareta et slikt tilbud i samarbeid med helseforetak i landet, og NSCF vil ta initiativ til at Haukeland sykehus og OUS fremmer søknad om dette. NSCF har påpekt behovet for bedret Regionalt behandlingstilbud for CF ved OUS for pasienter fra Helse Sør-Øst og er i dialog med behandlingsansvarlige avdelinger som NSCF har planlagt kompetanseoverføring til. Slik kompetanseoverføring er startet overfor Barnemedisinsk avdeling i OUS. Et

helhetlig tverrfaglig klinisk tilbud til cystisk fibrose og lignende sjeldne tilstander kan bli skjørt og uforutsigbart dersom tilbudet ikke forankres opp mot enhetlig styring og ledelse. Det er grunn til å påpeke at dette kan være en risikofaktor i forhold til arbeidet med forannevnte tiltak.

a) Brukerrettet aktivitet (tabell 3):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift (1-7)
<p>A1</p> <p>Poliklinikk, årskontroller, storkontroller.</p> <p>Konsultasjoner med en eller flere fagpersoner</p>	<p>Poliklinikk: antall (488b+562v) Fra X antall fylker Varighet: 1 dag</p> <p>Storkontroll: antall (9b+44v) Fra X antall fylker Varighet: 2-3 dager</p> <p>Årskontroll: antall (11b+49v) Fra X antall fylker Varighet: 1-2 dager</p>	<p>1, 2, 3,4,5, 7</p>
<p>A2</p> <p>Utreise til St.Olavs hospital, Trondheim.</p>	<p>Faglige diskusjoner om behandlingsstrategier med leger. Pasientgjennomgang.</p>	<p>1, 2,4,5,6,7</p>
<p>A3</p> <p>Utreise til Nordlandssykehuset, Bodø. 6. des.</p> <p>Poliklinisk virksomhet + kurs for pasient/pårørende og fagpersoner.</p>	<p>Poliklinikk med 6 regionspas. Felles konsultasjoner med tverrfaglig CF team i Bodø. 5 fagpersoner fra NSCF deltok.</p> <p>Samarbeidsmøter med kolleger.</p> <p>Foredrag.</p>	<p>1, 2,4,5,6,7</p>

Formål: Kompetanseoverføring		
A4 Utreise til enkeltbrukere (info./opplæring til: ansvarsgruppe/barnehage/ skole/fysioterapeuter og annet helsepersonell)	Antall utreiser: ca. 50 Fylker: Oslo, Akershus, Oppland, Sør-Trøndelag, Vestfold, Møre og Romsdal, Rogaland, Nordland.	5

b) Forskning og utvikling (tabell 4):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
B1 Presentasjon av abstract på 36th ECFS Conference, Lisboa	Deltok med 2 postere + muntlig presentasjon av poster.	1,2,3
B2 Deltagelse i Skandinavisk forskningssamarbeid for leger. (se F3)	Deltatt på møte april og nov. 2013.	3
B3 Artikkel om nyfødtscreening	Publisert i Paidos, norsk Barnelegeforenings tidsskrift i februar 2013	4,5,7
B4 Utarbeidet protokoll for oppfølging av pasienter som får årsaksbehandling med Kalydeco (ivacaftor)	Avventer intern godkjenning før oversendelse til personvernombudet.	2,3
B5 Master of Public Health, Nordic School of Public Health, Gothenburg	Fullført masteroppgave: "Awareness of Infection Control within Cystic Fibrosis Health Care - a Scandinavian Study".	1
B6 Utarbeidet og publisert	1. Veiledning ved barneønske og graviditet hos kvinner med	1,2

anbefalinger	CF. (for fagpers.) 2. Graviditet hos kvinner med CF. (pasientinfo) Publisert på nettside.	
B7 Utarbeidet prosedyre for diagnostikk og behandling av Distalt intestinalt obstruksjonssyndrom.	Siste høring før publisering på nettsiden.	1,2
B8 Samarbeidsmøter med fagmiljø innen barnelungesykdommer, fremmet søknad om spesialisert lungefunksjonsutstyr. Samarbeidsmøter med barneradiologi om metodeutvikling og transplantasjonsenheten. RH.	Lungefunksjonsutstyr på prioritert venteliste for anskaffelse i Klinikk kvinne og barn, OUS. Utvikle tilbud til CF lignende diagnoser. Vedlikeholde og utvikle gode rutiner og samarbeide vedrørende lungetransplantasjon for CF.	5,7
Samarbeidsmøter med Nyfødtscreeningen om utvikling av testprotokoller og oppfølging av pos. testede.	Kvalitetssikring av Nyfødtsreeningprogrammet for CF i Norge.	7

Publikasjonsliste:

Liste over vitenskaplige publikasjoner senteret har vært delaktig i i 2013

Moen IE, Storrøsten OT, Bakkeheim E: Vitamin blood levels after introducing multivitamin supplementation with AquADEKs® in cystic fibrosis children. Journal of cystic fibrosis 2013;12 (suppl 1): S122. Abstract/poster 292.

Sandra Gursli, Leiv Sandvik, Bjørn Skrede, Britt Stuge

Title: Individual efficacy og Cough Technique versus Forced Expiration Technique in cystic fibrosis Journal of cystic fibrosis 2013;12 (suppl 1): S122. Abstract/poster 214.

c) Kompetansebygging ut over FoU (tabell 5)

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
C1 36th ECFS Conference, Lisboa, 12.-15. juni	10 personer deltok 4 dager Fagspesifikt forkurs for fysioterapeuter en dag: 2 personer deltok	1,7
C2 Kurs om infeksjoner ved CF. Barcelona	Internasjonal oppdatering om strategier ved bruk av antibiotika ved CF. 2 personer deltok. 2 dager	1,7
C3 Pediaterdagene i Stavanger	Samarbeidsmøte + deltakelse. Fokus på lungesykdom hos barn. 1 person deltok 2 dager	1,7
C4 Nordamerikansk CF- kongress, Salt Lake City, USA	2 personer deltok 5 dager	1,7
C5 Konferanse om Shwachman - diamond syndrom. Toronto, Canada	1 person deltok. 4 dager	1
C6	En person hospiterte. 2 dager	1

Hospitering ved rehabiliteringssenteret: Zeepreventorium De Haan, Belgia		
C7 Kurs i klinisk forskningsmetodikk, OUS	1 person deltok. 1 dag	1,3
C8 Konferanse "Sjelden dag 2013". Oslo (D9)	4 personer deltok	1
C9 FOU-dag. Frambu	Foredrag og deltakelse.	1,
C10 Fagspesifikt nettverk for ulike faggrupper ved OUS (klinisk ernæringsfysiologer, sosionomer, o.a.)	Deltakelse på fagdager og samarbeidsmøter	1

d) Kompetansespredning ut over FoU (tabell 6):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
D1 Undervisning av	Forelesning i termin 9 (pediatri) i Medisinerstudiet ved UiO om cystisk fibrose. Til hvert kull - 2	4,7

medisinstudenter UiO	pr. år.	
D2 Undervisning av studenter i klinisk ernæring, Med.fak, UiO	Forelesning av klinisk ernæringsfysiolog og lege	4
D3 Undervisning av leger, videre- og etterutdanning.	1) Forelesning om CF-lungesykdom. Kurs om sjelden og kompliserte lungesykdommer. 2) Forelesning om CF. Kurs om lungesykdommer for hovedspesialiteten indremedisin.	4
D4 Fagkurs om cystisk fibrose for tverrfaglig helsepersonell. Landsdekkende kurs	2 dages kurs. Ca. 60 deltakere, tverrfaglig representert fra 16 fylker.	4,7
D5 Møte i Samhandlingsnettverket. Målgruppe: Leger som jobber med CF i Norge. Årlig møte.	Programansvarlig, møteledelse. Foredrag og deltakelse. Leger fra alle helseregioner var representert, og en fysioterapeut. Tverrfaglig team fra NSCF deltok (9 personer). 1,5 dag	4,7
D6 Kurs og opplæring for	Foredag på kurs i regi av NFF. 25 deltakere	1,4,5

<p>fysioterapeuter</p>	<p>Arrangert to dages kurs for 23 fysio.</p> <p>Opplæring av hospitanter fra primær- og spes. helsetjenesten</p>	
<p>D7</p> <p>Kurs og opplæring av sykepleiere</p>	<p>Foredrag om CF og nyfødtscreening på den internasjonale sykepleiedagen 13. mai, Rikshospitalet</p> <p>Foredrag/opplæring av sykeplei. ved OUS</p> <p>Foredrag for lungesykeplei. Årsmøte, Harstad</p> <p>Kursdag for sykeplei. i forkant av fagkurset i sept.</p> <p>Hospitant fra St.Olavs Hospital. Trondheim. 1 uke</p>	<p>1,4,5</p>
<p>D8</p> <p>Kompetansespredning til andre avdelinger som jobber med CF ved OUS</p>	<p>Samarbeid med gastro, føde,mikrobiologi, Barnemed. avd., lungeavd., Avd. klinisk kjemi, Nyfødtscreening, Transplantasjonsteamet . Diverse foredrag.</p>	<p>1,2,4,5</p>
<p>D9</p> <p>Formidle informasjon via NSCFs internettside</p>	<p>Antall sidevisninger har økt betraktelig. pr. des. 2013: 10.092 (pr. 2012: 1.460)</p>	<p>1</p>

D10 Formidle kunnskap om CF og NSCF.	Deltok med stand på konferansen: En sjelden dag 2013	1
D11 Formidle kunnskap om CF til spesialistkandidater i lungemedisin	Foredrag om CF	4,5

e) Systemrettede aktiviteter (tabell 7):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
E1 Etablering av regional CF-funksjon ved Barnemedisinsk avdeling, OUS.	Pilotprosjekt starter i januar 2014 med 2 overleger fra Barnemedisinsk avdeling.	1,5,6,7
E2 Utreise til brukerorg. NFCF`s årsmøte, regionsmøter og fagdag/kurs.	Kurs/foredrag for pasient og pårørende ved: årsmøte i Sarpsborg, regionsmøte i Namsos, Bodø, Tjøme og Oslo	5
E3 Utarbeide og publisere fagartikler i CF-bladet og	Utarbeidet og publisert faglige artikler til CF-bladet og NFCF`s internettside	1,5

NFCF`s internettside		
E4 Samarbeid med NFCF	2 ansatte ved NSCF er medlem av NFCF`s fagråd. Diverse foredrag.	
E5 Utreise til helseforetak og kommuner (A2, A3 og A4)	Samarbeid med helseforetak og ordinært tjenesteapparat på individ- og systemnivå.	1,5,7
E6 Opplæring av helsepersonell ved ortopedisk avd., OUS	Opplæring i intravenøs hjemmebehandling med antibiotika	1, 5

f) Internasjonalt arbeid (tabell 8):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
F1 Hospitering ved CF- senteret Sick Childrens Hospital Toronto, Canada april 2013.	Rapport om oppholdet skrevet. Erfaringer brukes i forhold i systemrettet arbeid ved NSCF fremover.	1, 4
F2 Nordisk samarbeidsmøte/kurs for sykepleiere. Gøteborg og København	Deltakelse og faglig innlegg. Worshop 2 dager Vårmøte 2 dager Høstmøte 2 dager	1,3
F3 Nordisk samarbeidsmøte for leger. Gøteborg (se B2)	Deltakelse og faglig innlegg. To møter à 1,5 dag	1,3
F4 Nordisk samarbeidsmøte/kurs for fysioterapeuter. Oslo	Ansvarlig arrangør, faglig innlegg og deltakelse. 2 dager	1,3
F5 Nordisk samarbeidsmøtemøte/kurs for psykososial personell. København	Deltakelse og faglig innlegg. 2 dager	1,3
F6	Moderator Annual Nurse	1

Møte i INSG-CF, Lisboa	Meeting, Board Meeting	
F7 Møte i ECFS Scientific Committee, Lisboa	Program ECFSC Lisboa Moderator Symposia x2 Commitee Meeting Lisboa	1
F8 International Physiotherapy Group for Cystic fibrosis, IPG/CF	Kontaktperson for Norge. Samarbeid og deltakelse på årsmøte ifm CFkongress i Lisboa	1
F9 Hospitant fra Rigshospitalet, København	Delta og bygge nettverk. 1,5 dag	1
F 10 Medlem i ECFS New Born Screening Working Group Diagnostic Working Group.	1) Deltatt i utvikling av "GUIDELINES ON THE MANAGEMENT OF INFANTS WITH AN EQUIVOCAL DIAGNOSIS FOLLOWING NEWBORN SCREENING FOR CYSTIC FIBROSIS" 2) Deltatt i møter om utviklingsarbeid i CF diagnostikk	1,7

g) Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller (tabell 9):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
G1 Biobank i Norsk CF-register	Søknad godkjent av REK	2,3
G2 Fullføre søknad om Norsk- CF register	Søknad godkjent av Datatilsynet	2,3
G3 Utarbeide søknad om database for Norsk CF- register samt forslag til variabelliste	Oversendt leder for formell søknad til MedInsight	2,3
G4 Opprettelse av kvalitetsregister	Kvalitetsregister 2013/545 "AquADEKs-studien CF"	1, 2,3, 7
G5 Tverrfaglig prosjekt: "Redesign av NSCF".	Utarbeidet intern prosjektrapport: Gjennomgang og avgrensning av NSCF's oppgaver.	6

Senter for sjeldne diagnoser

Antall årsverk: Budsjett 2013 24,2 - Pr.15.12 24,70
Tildeling 2013: 21 699 000 NKr.

1. Tallrapportering (diagnoser, ant brukere, alders- og fylkesfordeling):

Totalt antall registrerte brukere/pasienter (tabell 1):

Diagnoser NAVN	ICD- 10	Orpha- Code	2012	2013	2013 vs 2012	Antall som har mottatt tjenester 2013 ¹
Analatresi	Q42.2	557	314	334	20	50
Aniridi	Q13.1	77	34	35	1	1
Blæreekstrofi og epispadi	Q64.7	237	109	113	4	10
Genitale anomalier	Q56.4		41	37	-4	
CAH	E25.0	418	73	75	2	1
Huntington sykdom	G10	399	265	263	-2	60
Laurence-Moon- Bardet-Biedl (LMBB)	Q87.8	110	47	50	3	11
Primære immun- sviktsykdommer	D89		235	246	11	24
Øsofagusatresi	Q39.1	1199	226	248	22	32
Medfødte leversykdommer:						
Alagille syndrom	Q44.7	52	10	10		1
Gallegangatresi	Q44.2	30391	33	33		3
Aagenæs syndrom	K73.0/ Q44.7	1414	15	17	2	1
Totalt medfødte Leversykdommer:				60		
Medfødte stoffskifte- sykdommer:						

¹ Tallene i denne kolonne er kun SSDs tjenester; **utreiser, poliklinikktimer og kurs**. Våre **henvendelser**, totalt 3737, lar seg ikke overføre fra Solan til tabellen.

Fenylketonuri (PKU)	E70.0	79254	244	251	7	24
Galaktosemi	E74.2	79239	22	24	2	5
E71.0 Maple Syrup UrineDisease (MSUD)	E71.0	268145	8	12	4	8
Metylmalonsyreemi	E71.1	27	3	3		6
Propionsyreemi	E71.1	35	5	5		3
Isovaleriansyreemi	E71.1	33		5	5	3
Fabry sykdom	E75.2	324	50	50		16
Alport syndrom	Q87.8	63	28	28		9
LCAT-mangel	E78.6	650	2	2		
Totalt medfødte stoffskiftesykdommer				380		
Kraniofacial misdannelser:						
Cleidocranial dysplasi	Q75	1452	12	12		2
Craniofacial misdannelse	Q75		14	26 ²	12	1
Craniosynostose	Q75	1531	14	19	5	4
Crouzon syndrom	Q75	207	28	28		3
Pfeiffer syndrom	Q75	710	5	5		
Sæthre Chotzen syndrom	Q75	794	10	10		
Treacher collins syndrom	Q75	861	31	32	1	3
Trigonocephali	Q75	3366	10	11	1	1
Muenke syndrom	E83	53271	10	10		
Microtia	Q17.2	83463	3	4	1	
Choanalatresi	Q30	137914	3	4	1	
Apert syndrom	Q87	87	19	20	1	11
Goldenhar	Q87	374	67	68	1	8
Pierre Robin sekvens	Q87	718	15	16	1	2
Aarskog syndrom	Q87	915	2	3	1	

² Diagnosene: Craniofacial misdannelse, Craniofrontonasal dysplasi, Freeman-Sheldon spektrum/Whistling face syndrom, Frontonasal dysplasi og Sensenbrenner.

Cherubisme	K10	184	5	5		1
Totalt kraniofaciale misdannelser :				273		
Ektodermale tilstander:						1
Ichthyose	Q80	79354	85	91	6	4
Netherton syndrom	Q80	634	3	3		
Epidermolysis bullosa	Q81		113	117	4	6
Greither sykdom	Q81	495	10	10		
Gorlin	Q82.9	377	19	29	10	11
Ektodermal dysplasi	Q82	79373	51	53	2	22
Incontinentia pigmenti	Q82	464	20	20		
Mastocytose	Q82.2	98292	77	81	4	26
Pachyonychia congenita	Q84	2309	2	2		
Totalt ektodermale tilstander:				406		
Blødersykdom:						
Hemofili A, alvorlig grad	D66	169802	173	176	3	
Hemofili A, moderat grad	D66	169805	33	34	1	
Hemofili A, mild grad	D66	169808	130	131	1	
Hemofili B, alvorlig grad	D67	169793	28	28		
Hemofili B, moderat grad	D67	169796	52	51	-1	
Hemofili B, mild grad	D67	169799	24	23	-1	
Von Willebrands sykdom, type III	D68	166096	18	21	3	
Von Willebrands sykdom, moderat	D68		41 ³	20	-21	
Von Willebrands sykdom, type I mild	D68	166078	790	809	19	

³ noen av de moderate er endret til type 1

Von Willebrands sykdom, type II	D68	166081	23	27	4	
Von Willebrands sykdom, type II A	D68	166084	2	4	2	
Von Willebrands sykdom, type II B	D68	166087	8	9	1	
Von Willebrands-lignende sykdom		52530	21	27	6	
Totalt von Willebrands sykdom						
Faktor VII-mangel	D68	327	25	26	1	
Andre faktor mangler	D68		14	12	-2	
Totalt blødersykdommer:				1398		118
Arvelige trombocyttsykdommer	D69		32	33	1	1
Morbus Osler	D78	774	94	116	22	31
Totalt			3900	4067	167	524

Høyre kolonne med beskrivelse av antall brukere som har mottatt tjenester fra senteret (hvor mange som har benyttet tjenester i hver diagnose/ diagnosegruppe) kan eventuelt gis tekstlig. Med "mottatt tjeneste" menes all aktivitet gitt til navngitt bruker (kfr tabell 3).

Totalt antall personer som er registrert i tabell 1 fordelt på alder og fylke (tabell 2).

Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	Totalt	Totalt	Antall som har mottatt tjeneste 2013 ⁴
				2013	2012	
Akershus	190	344	40	574	543	62
Aust-Agder	29	66	8	103	97	3
Buskerud	86	172	20	278	269	17
Finnmark	23	34	>3	57	53	3
Hedmark	55	83	5	143	138	15
Hordaland	129	165	15	309	287	20
Møre og Romsdal	54	124	16	194	191	28
Nordland	71	132	14	217	202	20
Nord-Trøndelag	37	52	5	94	94	3
Oppland	50	74	13	137	128	7
Oslo	172	347	43	562	542	57
Rogaland	137	167	12	316	296	10
Sogn og Fjordane	23	52	7	82	83	6
Sør-Trøndelag	53	99	6	158	157	10
Telemark	54	50	7	111	106	9
Troms	41	53	6	100	94	7
Vest-Agder	67	85	10	162	154	4
Vestfold	86	135	17	238	239	20
Østfold	105	167	9	281	262	16
Annet	2	7	1	10		
Totalt	1464	2408	254	4126	3935	317

⁴ Dette er kun tall fra våre **utreiser og kurs**. Annen aktivitet på fylke får vi ikke tatt ut korrekt fra vår database. Våre henvendelser: **totalt 3737**, lar seg ikke ta ut korrekt fra vår database på den enkelte bruker fylkesvis.

2. Aktiviteter ihht forskrift

Nasjonale kompetansetjenester skal ivareta følgende oppgaver innenfor sitt ansvarsområde:

- 1 **Bygge opp og formidle kompetanse**
- 2 **Overvåke og formidle behandlingsresultater**
- 3 **Delta i forskning og etablering av forskernettverk**
- 4 **Bidra i relevant undervisning**
- 5 **Sørge for veiledning, kunnskaps- og kompetansespredning til helsetjenesten, andre tjenesteytere og brukere**
- 6 **Iverksette tiltak for å sikre likeverdig tilgang til nasjonale kompetansetjenester**
- 7 **Bidra til implementering av nasjonale retningslinjer og kunnskapsbasert praksis**
- 8 **Etablere faglige referansegrupper**
- 9 **Rapportere årlig til departementet eller det organ som departementet bestemmer**

Oppgavene 8 og 9 er ikke aktuelle for denne senterrapporten. Øvrige oppgaver (1-7) fremkommer i rapporteringens tabeller, knyttet til sentrenes aktiviteter og resultat.

Beskrivelse av senterets aktiviteter/egnevaluering

Innledende beskrivelse og evaluering av senterets profil, arbeidsområde, håndtering av oppgaver o.a., inkl:

Aktiviteter rettet mot tverrsektorielle tjenester

Brukere, pårørende og fagfolk som representerer mange forskjellige tjenester, tar direkte kontakt med senteret. Det at brukere og pårørende tar direkte kontakt, gjør sentertilbudet til et lavterskeltilbud. Veldig ofte resulterer en henvendelse til senteret til en utadrettet aktivitet fra en av senterets rådgivere.

Senteret samarbeider tett med **spesialisthelsetjenesten**, enten for å bygge opp kompetanse/samarbeide rundt de diagnosemessige aspektene eller for å gi råd og veiledning til hvordan f.eks behandlingmessige tiltak bør og kan gjennomføres. Råd og veiledning gies til **primærhelsetjenesten**, ofte representert ved fastleger eller helsesøstertjenesten. Ved sammensatte og lite kjente utfordringer er det ambulante

tjenestetilbudet viktig. I 2013 hadde senteret 101 utreiser fordelt på hele landet. Som et alternativ til utreise, ble videokonferanse benyttet i 3 tilfeller. Senteret kunne nok benyttet videokonferanser oftere, spesielt ved rent informative oppdrag, men arbeidsmetoden fungerer ikke så godt mht å ivareta brukerperspektivet på en god måte. I

I 2013 har det vært arbeidet aktivt for å **gjøre utreisevirksomheten mer målrettet**. Dette arbeidet fortsetter i 2014.

Senterets utadrettede virksomhet retter seg ikke bare mot helsetjenesten. Eksempler på andre tjenesteytere er **barnehage/skole og utdanningsinstitusjoner og NAV systemet**. Brukeres private nettverk er også en aktuell målgruppe for senterets tjenester.

All veilednings- og rådgivningsarbeid **dokumenteres i senterets aktivitetsdatabase**. Når arbeidet retter seg mot enkeltbrukere, defineres **dette som helsehjelp og dokumenteres i OUS' elektroniske pasientjournal**. I tillegg til veiledningstjenesten, har senteret et utstrakt kurstilbud til fagfolk i forskjellige tjenestesystemer. **Utviklingen av e-læringskurs gjør at stadig fler fagfolk får kurstilbud**.

Utarbeidelse av **informasjonsmateriell** rettet mot brukere og fagfolk er fortsatt en viktig aktivitet ved senteret. Mye er gjort tidligere i forhold til å lage diagnoserettede foldere og større oppfølgingsveiledere. Nå er det mer aktuelt å revidere tidligere publikasjoner. Regner med at denne aktiviteten vil ta seg opp hvis sentertilbudet utvides til nye diagnosegrupper. I 2012 ble det startet opp med **oppsummeringsartikler fra brukerkursene**. Artikkene blir publisert på senterets nettside. Denne ressurskrevende arbeidsmetoden er videreutviklet i 2013. En ny nettaktivitet i 2013 er å delta på det sosiale mediet **Twitter**. Denne aktiviteten har aktuelle fagmiljøer og samfunnsarenaer som viktigste målgrupper.

Klinisk virksomhet ved senteret

Polikliniske konsultasjoner er definert som møter med individuelle brukere på senteret eller på en av avdelingene ved OUS. Opplæring i hjemmetransfusjon for personer med blødersykdommer er medregnet i 229 konsultasjoner i 2013.

Poliklinisk oppfølging av pasienter med moderat og alvorlig blødersykdom gjøres ukentlig på sykehuset av leger og sykepleiere, ansatt på kompetansesenteret. Dette gir DRG givende inntekter til sykehuset. Senteret koordinerer i stor grad denne polikliniske virksomheten. Det forsøkes gradvis å overføre denne behandlingsaktiviteten til sykehuset.

Senterets rådgivere deltar i flere **tverrfaglige konsultasjoner** ved sykehuset. Eksempler på dette er deltagelse i Craniofacialt team og Tverrfaglig klinikk for Gorlinpasienter. Her bistår rådgiverene i den psykososiale oppfølgingen av pasientbehandlingen.

Samarbeid med regionale fagmiljøer

Senteret samarbeider med flere regionale fagmiljøer. Et eksempel er samarbeidet rundt diagnosegruppen Huntington sykdom. To regionale fagmiljøer (Vikersund kurbad og Kurbadet i Nord-Norge) har etablert et rehabiliteringstilbud til pasienter i tidlig fase av sykdommen. I tillegg er senteret delaktig i samarbeidet rundt det regionale kommunale fagnettverket som skal styrke behandlingstilbudet til pasienter i senere fase av sykdommen.

Senteret har to diagnosegrupper (Bardet-Biedl syndrom og Aniridi), hvor synsproblematikk er vesentlig. I denne forbindelse samarbeides det med flere Statped miljøer.

Brukermedvirkningen ved senteret;

Senterrådet er øverste organ for brukermedvirkning ved senteret. Rådet deltar i utviklingen av senterets strategi og virksomhetsplaner og gir innspill i forhold til øvrige prioriteringer og forbedringer av senterdriften. Senterrådet er sammensatt av

4 brukerrepresentanter, 2 fagpersoner og 1 ansattrepresentant. Rådet ledes av en brukerrepresentant og senterets leder er sekretær for rådet. Rådet har 4 møter i året. Nytt i 2013 er at Senterrådet også har fått inn en ungdomsrepresentant.

Årlig arrangeres **Brukersamlingen** for senterets ca. 20 brukerorganisasjoner. Samlingen velger representanter til Senterrådet og kommer også med innspill til virksomhetsplanen.

I tillegg inviteres aktuelle brukerorganisasjoner med i planleggingen av kurs og utvikling av informasjonsmateriell. Det kan tidvis være vanskelig å få brukerorganisasjonene aktivt med i de overnevnte aktivitetene, noe som delvis skyldes at dette er frivillig arbeid for de fleste i tillegg til en ellers belastende hverdag.

Vurdering av bemanning:

Senterets bemanning er tverrfaglig sammensatt og stabil. Mange har vært ansatt lenge og har spisskompetanse på sine fagområder. Pr. 15.12.13 var 24,70 stillinger besatt. Vi har yrkesgrupper som kontorfaglige, sykepleiere, sosionomer, fysioterapeuter, psykolog, ernæringsfysiologer, bioingeniør, pedagoger og en medisinsk rådgiver. Det er ansatt to leger i små deltidsstillinger.

Det brukerrettede rådgivningsarbeidet er organisert utfra to diagnoseteam. I tillegg har senteret eget kurs- og informasjonsteam og kontorteam. FoU virksomheten er lagt til en Utviklingsenhet. Ca. 10 medarbeidere har hovedfag eller mastergrad. Det er i 2013 gjennomført en delvis omorganisering for å styrke det tverrfaglige tilbudet.

I 2014 øker senteret sin medisinske kompetanse ved å ansette ytterligere en medisinsk rådgiver.

Senteret har to stipendiater, hvor den ene planlegger å ferdigstille sitt doktorgradsarbeid i løpet av året. Forskningsaktiviteten er fortsatt for liten. Senteret har i første halvår av 2014 valgt å lønne to engasjementstillinger for å styrke denne del av virksomheten.

Senteret går et spennende og utfordrende år i møte, både i forhold til den nye samorganiserings-prosessen og i forhold til lederskifte.

a) Brukerrettet aktivitet (tabell 3):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift (1-7)
A1 Henvendelser (brev, tlf, e-post og lignende)	3737 - henvendelser fra hele landet, alle fylker er representert - henvendelser fra både fagfolk og brukere i dette tallet	5
A2 Utreiser	101 utreiser - til hele landet (til 16 av landets fylker)	1,4,5
A3 Videokonferanser	3 - til 3 kommuner	1,4,5
A4 Polikliniske konsultasjoner (inkl opplæring i hjemmetransfusjoner ved blødersykdom)	229 - konsultasjoner på SSD eller på sykehuset	1,5
A5 Brukerkurs	12 brukerkurs - 3 ukes kurs på Frambu for totalt 155 pers - 2 besteforeldrekurs på Frambu for 12 pers - 4 todagers kurs for totalt 139 pers - 2 dagskurs for totalt 43 pers - 1 ungdomskurs - 18 pers	1,4,5
A6 Dagssamlinger på RH for PKU- årskull	9 samlinger for totalt 155 pers (65 pasienter og deres pårørende)	1,4,5
A7 Undervisningsopplegg for HS pasienter og pårørende	2 ganger på Vikersund kurbad	1,4,5
A8		

Polikliniske kontroller av pasienter med blødersykdommer	197 kontroller på Rikshospitalet	1,5
---	----------------------------------	-----

b) Forskning og utvikling (tabell 4):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
B1 A longitudinal follow-up study of patients with Lymphoedema cholestasis syndrome 1 (LCS1)/ Aagenæs Syndrome	Doktorgradsarbeid planlagt ferdigstilles i løpet av 2014	1,3
B2 Women's experiences of being a carrier of X-linked diseases: a qualitative study	Doktorgradsarbeid som pågår	1,3
B3 Health-related quality of life and living conditions in Norway for elderly individuals with bleeding disorders	Prosjektet startet opp i 2007, har ligget i bero, tatt opp igjen høsten 2013	1,3
B4 Health care needs and management of behavioural challenges in Huntington's disease: a mixed methods study	Samarbeidsprosjekt med CHARM - Research Centre for Habilitation & Rehabilitation Models, Det medisinske fakultet, UiO, startet opp høsten 2013	1,3
B5 Hvordan opplever foreldre det å ha et barn med hemofili?	Mastergradsprosjekt i samarbeid med Høgskolen i Oslo og Akershus, ferdigstilt i 2013	1,3

B6 Rådgiveres erfaring med å samtale med personer med en sjelden diagnose og deres familie	Mastergradsprosjekt i samarbeid med UiO, planlagt ferdigstilt i 2014	1,3
B7 Rygg og bekkenplager hos voksne personer med blæreekstrofi/epispadi	Samarbeidsprosjekt med avdeling for fysikalsk medisin, OUS	1,3
B8 Søskenprosjektet	Deltar i prosjektet som ledes av Frambu	1,3
B9 Evaluation of plasma trace element and mineral status in children and adolescents with phenylketonuria using data from inductively-coupled-plasma atomic emission and mass spectrometric analysis.	Peer review for vitenskapelig artikkel publisert i Ann Nutr Metab. 2013;63(1-2):168-73.	3

Publikasjonsliste:

De som representerer SSD er uthevet med fet skrift.

”Caregiver roles in families affected by Huntington's disease: a qualitative interview study”.

Røthing M, Malterud K, **Frich JC**.

Scand J Caring Sci. 2013 Nov 18. doi: 10.1111/scs.12098. [Epub ahead of print]

"Betwixt and Between being Healthy and Ill: the Stigma Experienced by Young Adults with Phenylketonuria".

Plata S. Diesen, Ingrid Wiig, Lisbet Grut og **Bengt Frode Kase**.

Sendt til Scandinavian Journal of Disability Research 13.12.2014: Artikkelen er fortsatt under review.

c) Kompetansebygging ut over FoU (tabell 5)

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
C1 Videreutdanning i Kunnskapsbasert praksis, 15 studiepoeng	1 medarbeider har fullført utdanningen	1
C2 Diagnoserettede konferanser i inn- og utland; - Nordic Metabolic Meeting - Nordisk konferanse om blødersykdommer - HS nettverkskonferanse - HHT konferanse - Syndromdiagnostikkmøte - Mastocytosekonferanse - Hemofilimøte - Europeisk møte om lysosomale sykdommer - Europeisk PKU møte - Nordic and Baltic Fabry møte	Oslo; 2 deltagere fra SSD Stockholm; 1 deltager Bergen; 1 deltager Irland; 2 deltagere Oslo; 1 deltager South-Carolina; 1 deltager Tyskland; 1 deltager Brussel; 1 deltager Antwerpen; 2 deltagere Gardemoen; 2 deltagere	1,3
C3 Yrkesfaglige konferanser; - Nordisk immunsvikt møte for sykepleiere - FO s årlige møte for sykehussosionomer - Årlig KEFF konferanse	Sverige; 1 deltager Oslo; 1 deltager Oslo; 2 deltagere	1,4
C4 Annet - Kurs i nettjournalistikk - Kurs " Samtaler med barn" - Kurs " Sosiale medier i offentlig sektor"		1

- Forskningsmetodikk - Kurs i team og teamutvikling		
--	--	--

d) Kompetansespredning ut over FoU (tabell 6):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
D1 E-læringskurs om Huntingtons sykdom	62 fagpersoner deltok	1,4,5
D2 E-læringskurs om PKU	11 fagpersoner deltok	1,4,5
D3 E-læringskurs om skolestart	55 fagpersoner deltok	1,4,5
D4 Skolestart - dagskurs	19 fagpersoner deltok	1,4,5
D5 2 dagers kurs under CFM brukerkurs	8 fagfolk deltok	1,4,5
D6 Dagskurs under brukerkurs om sjeldne stoffskiftesykdommer	20 fagpersoner deltok	1,4,5
D7 2 dagers kurs om genetisk teori for leger i spesialisering	16 deltok	14,5
D8 Ukentlig nyhetsoppdatering av		1,5

senterets nettside		
D9		1,5
Twitter-konto opprettet	Ca. 75 følgere pr. 1.jan.2014	
D10		1,4,5
4 oppsummeringsartikler fra senterets brukerkurs; - Osler/HHT - Organiske acidemier - Ektodermal dysplasi og incontinenti pigmenti - Anorektale misdannelser	Publiseres på www.sjeldnediagnoser.no	
D11		1,5
"Spørsmål du som gutt eller jente lurer på, men som du kanskje ikke spør foreldrene dine om"	En liten bok rettet mot unge med blæreekstrofi/epispadi	
D12		1,4,5
"Sjeldne funksjonsvansker i barnehagen"	Et bokkapittel i boka "Spesialpedagogikk i barnehagen", Fagbokforlaget	
D13		1,4,5
Aarskogs syndrom	Informasjonsfolder	
D14		1,4,5
3 bidrag til Debranytt	Debra er brukerorg. for hudgruppen Epidermolysis Bullosa (EB)	
D15		1,4,5
Antistoffsvikt	Informasjonsfolder	
D16		1,4,5
"Jeg har endret min tilnærming til pasienter med Huntingtons sykdom"	Artikkel om e-læringskurset om HS. Publiseres i tidsskriftet Sykepleien jan. 2014	
D17		1,4,5
Div. undervisning på OUS	4 oppdrag	
D18		1,4,5

Informasjon om Gorlin syndrom	På en av TAKOs videokonferanser	
D19 Nordisk møte om blødersykdommer	Foredrag	1,4
D20 Hemofilia Days	Foredrag	1,4
D21 Regionalt HS nettverks- møte i Nord Norge	Foredrag	1,4,5
D22 Barns Beste	Foredrag	1,4,5
D23 Innlegg til IRIS	Tidsskriftet til brukerorganisasjonen for diagnosegruppen Aniridi	1,4,5
D24 Frequently Answered Questions (FAQ) om Aniridi	Utarbeidet i etterkant av den internasjonale konferansen i 2012	1,4,5
D25 Connect for Care - europeisk spl. møte om Fabry	Foredrag	1,4
D26 Postere	Ferdigstilt to, en om SSD og en om oppfølgingstilbudet til Osler/HHT gruppen	1,4,5,7
D27 Sjeldendagen 2013	Innlegg om utvikling og bruk e- læringskurs	1,4,5

e) Systemrettede aktiviteter (tabell 7):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
E1 Samarbeid med Immunsviktforeningen	Møte i mai 2013 Innlegg på 2 samlinger	1,4,5
E2 Samarbeid med Oslerforeningen	Flere møter i 2013	1,4,5
E3 Deltagelse i brukerorg. fagråd; - PKU foreningen - Foreningen for blødere i Norge - Analtresiforeningen - Leverforeningen -Blæreekstrofi/ epispadiforeningen	Som regel møter 2 ganger i året	1,2,5
E4 Deltagelse i Huntington- nettverket	Flere møter årlig	1,2,5
E5 Deltagelse i Barns beste – et nasjonalt kompetansenettverk for barn som pårørende	Flere møter årlig	1,4,5
E6 Samarbeid med Iktyoseforeningen	Innlegg på årsmøte	1,2,4,5
E7 Samarbeid med	Innlegg på møte i et av	1,2,4,5

Huntingtonforeningen	foreningens lokallag	
E8 Undervisning om Huntington sykdom	Til i alt 14 kommuner	1,2,4,5
E9 Undervisning om HS og fysisk aktivitet	Til NKS Olavviken alderspsykiatriske sykeh.	1,2,4,5
E10 Undervisning om LMBB	Til kommuneansatte	1,2,4,5
E11 Undervisning om PKU	Til kommuneansatte	1,2,4,5
E12 Informasjonsmøte om medfødt immunsvikt	På Haukeland universitetssykehus	1,2,4,5
E13 Samarbeid med Foreningen for blødere i Norge	Foredrag på samling	1,2,4,5

f) Internasjonalt arbeid (tabell 8):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
F1 Rarelink møter	3 ganger i 2013	1,5
F2 Nordisk mellommøte for sjeldenfeltet	Medarrangør	1
F3 Nordic Conference on Rare Diseases i Helsinki 2014	Medarrangør	1
F4 Internasjonal ED konferanse i Oslo 2015	Medarrangør	1,2,4,
F5 Nordisk og internasjonalt samarbeid rundt blødersykdommer	Årlige konferanser Hovedarrangør av Hemophilia days 2013	1,2,7
F6 Nordisk immunsvikt-sykepleiegruppe	Årlige møter	1,4,
F7 Nordisk og internasjonalt samarbeid rundt Fabry gruppen	Årlige konferanser	1,2,5
F8 Kommunikasjonskurs for europeiske sykepleiere som jobber med blødersykdommer	Medarrangør	1,4,7

g) Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller (tabell 9):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
G1 Deltagelse i Craniofacialt team ved OUS	1-2 rådgivere deltar på mndl gang pr. mnd	1,5
G2 Deltagelse i Tverrfaglig Gorlin-klinikk	En klinikkdag høst 2013	1,5
G3 Samarbeidsmøte om oppfølging av brukere med Pierre Robin sekvens	Et fagmøte vår 2013	1,2,5,6,7
G4 Deltagelse i diverse diagnosererettete nettverk som for; -CFM/ PKU/ Fabry/ HS/ Osler- og Blødersykdommer -LMBB/ HS/Immunsvikt og Mastocytose -Metabolskt møte	Regelmessige møter	1,2,5,6,7
G5 Deltagelse i diverse faglige nettverk; - Sjeldne sosionomer - Sjeldne leger - Sjeldne psykologer - Sjeldne kommunikasjonsmedarbeidere		1,5,7
G6 "Du ser jo så godt ut!" en bok om hvordan mestre å leve med en kronisk sykdom	Bokanmeldelse i Tidsskriftet for Norsk lægeforening	4,5

G7 Samarbeid om behandling og oppfølging av Fabry - pasienter	Møte mellom OUS og Haukeland universitetssykehus	1,2,6,7
G8 Samarbeid med NRK i forhold til et nyhetsinnslag	Ang. NAV og stønadsordninger til familier som har barn med sjeldne tilstander	1,4,5

TAKO-senteret

Antall årsverk: 17,5
Tildeling 2013: 14,188 mill Nkr.

1. Tallrapportering (diagnoser, ant brukere, alders- og fylkesfordeling):

Totalt antall registrerte brukere/pasienter (tabell 1):

Diagnoser NAVN	ICD- 10	Orpha- Code	2012	2013	2013 vs 2012	Antall som har mottatt tjenester 2013
Denne jobber vi med, blir ikke klar før til rapportering 2014-						
Totalt						

Høyre kolonne med beskrivelse av antall brukere som har mottatt tjenester fra senteret (hvor mange som har benyttet tjenester i hver diagnose/ diagnosegruppe) kan eventuelt gis tekstlig. Med "mottatt tjeneste" menes all aktivitet gitt til navngitt bruker (kfr tabell 3).

Totalt antall personer som er registrert i tabell 1 fordelt på alder og fylke (tabell 2).

Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	Totalt	Totalt	Antall som har mottatt tjeneste 2013
				2013	2012	
Akershus	227	92	7	326	285	140
Aust-Agder	35	18	1	54	46	18
Buskerud	138	87	5	230	214	51
Finnmark	26	14	0	40	39	5
Hedmark	101	36	1	138	129	28
Hordaland	66	24	2	92	77	20
Møre og Romsdal	58	38	2	98	91	13
Nordland	59	41	2	102	98	27
Nord-Trøndelag	16	15	0	31	28	5
Oppland	62	41	2	105	95	24
Oslo	395	264	22	681	629	186
Rogaland	101	61	2	164	149	20
Sogn og Fjordane	21	9	2	32	30	5
Sør-Trøndelag	31	23	2	56	51	3
Telemark	72	33	0	105	95	25
Troms	35	20	3	58	55	5
Vest-Agder	49	30	0	79	70	11
Vestfold	99	63	4	166	154	33
Østfold	102	43	6	151	139	26
Annet				3983	4149	0
Totalt				6691*	6623*	645

* Totalt er det 6691 registrerte brukere ved TAKO-senteret, men på grunn av tidligere praksis og manglende automatikk i EPJ ikke mulig å få ut nødvendige data vedrørende alder og bosted bakover i tid. Kun brukere som er registrert i elektronisk journal gjenfinnes i tabellen. I tillegg gir vi informasjon til brukere på kurs arrangert av andre sjeldensentra, brukerorganisasjoner etc.

2. Aktiviteter ihht forskrift

Nasjonale kompetansetjenester skal ivareta følgende oppgaver innenfor sitt ansvarsområde:

- 1 Bygge opp og formidle kompetanse**
- 2 Overvåke og formidle behandlingsresultater**
- 3 Delta i forskning og etablering av forskernettverk**
- 4 Bidra i relevant undervisning**
- 5 Sørge for veiledning, kunnskaps- og kompetansespredning til helsetjenesten, andre tjenesteytere og brukere**
- 6 Iverksette tiltak for å sikre likeverdig tilgang til nasjonale kompetansetjenester**
- 7 Bidra til implementering av nasjonale retningslinjer og kunnskapsbasert praksis**
- 8 Etablere faglige referansegrupper**
- 9 Rapportere årlig til departementet eller det organ som departementet bestemmer**

Oppgavene 8 og 9 er ikke aktuelle for denne senterrapporten. Øvrige oppgaver (1-7) fremkommer i rapporteringens tabeller, knyttet til sentrenes aktiviteter og resultat.

Beskrivelse av aktiviteter ved senteret/ egnevaluering

Tverrsektoriell profil og geografisk fordeling av aktiviteter:

TAKO-senteret har en utpreget tverrsektoriell profil og har ansatt ulike tannlegespesialister, tannpleiere, logopeder og fysioterapeut med spesiell kunnskap om munnens funksjoner. Vi har for tiden en del nyansatte og det er derfor behov for å bruke en del ressurser på å bygge ny tverrfaglig kompetanse i gruppen. Dette er krevende da TAKO-senteret har en helhetlig tilnærming til munnhulen som ikke er etablert mange andre steder. Internt ved Lovisenberg Diakonale sykehus samarbeider vi spesielt med ØNH-avdelingen, røntgenavdelingen, laboratoriet. Vi mottar henvisninger fra alle deler av helsetjenesten, fra lokale tannklinikker, regionale kompetansesentra, fra fasteleger, PPT, logopeder, lærere, habiliteringsenheter og spesialisthelsetjenesten i alle regioner. Vi deltar som likeverdige i en nasjonal behandlingstjeneste: Craniofacialt team ved Oslo Universitetssykehus og vi sitter også i denne tjenestens referansegruppe. Å oppnå likeverdig geografisk fordeling av tjenester er utfordrende, og som tabell 2 viser har vi fortsatt et stykke å gå. Vi mottar flest henvisninger og ser flest pasienter fra Oslo

og nærliggende fylker. Vi får også flest henvendelser på telefon fra helsepersonell i Oslo og Akershus. En forklaring kan være at vi krever henvisning og at fagfolk rundt i landet synes reiseveien blir lang og derfor ikke henviser. Det er vist i kvalitativ forskning at viktigheten av god munnhelse hos funksjonshemmede ofte undervurderes, også av tannhelsepersonell. En del tenker at disse personene har nok behandling og undersøkelser og vil kanskje spare dem for lang reisevei til en nasjonal tjeneste. Vi forsøker å nå ut til hele landet ved å bidra i undervisning ved alle de odontologiske lærestedene og ved systematisk etterutdanning av tannleger. Vi har også jevnlig videokonferanser med team spredt rundt i landet som en del av vår strategi for å spre kompetanse om funksjonshemming, sjeldne diagnoser og sjeldensenterne. Tannhelsetjenesten er organisert annerledes enn annen helsetjeneste. Mange voksne med sjeldne tilstander har ikke noe tilbud fra Den offentlige tannhelsetjenesten, men er henvist til privat virksomhet. Det er ekstra vanskelig å nå de privatpraktiserende tannlegene med informasjon. TAKO-senterets leder skal bidra i Tannhelsetjenestens systematiske etterutdanning fra 2014, og vi håper å nå denne gruppen via dette.

En viktig del av vår kompetansebygging og studentundervisning gjøres i klinisk virksomhet. Den kompetansen vi bygger ved å undersøke og noen ganger behandle pasienter som har tverrfaglig sammensatte behov spes til regionale kompetansemiljø som dermed settes i stand til å behandle mer kompliserte tilfeller. Vi får en del henvendelser fra miljø i de andre helseregionene, men så lenge de handler om rådgivning uten tilknyttet henvisning telles ikke disse.

Kompetansebygging og klinisk virksomhet:

TAKO-senteret har stort fokus på kompetansebygging gjennom forskning, pasientkonsultasjoner og i noen grad behandling. Vi ser det som nødvendig å drive klinisk virksomhet av flere grunner. For å kunne gi veiledning av høy kvalitet til en utøvende helsetjeneste og brukerne må vi ha god kjennskap og erfaring med tilnærming og behandling av pasienter med ulike sjeldne diagnoser. Det er også slik at den øvrige helsetjenesten som arbeider med munnhuleproblematikk i mindre

grad jobber tverrfaglig, og mange brukere vil ha et stort behov for konsultasjon og behandlingsplanlegging fra TAKO-senteret. Behovet for dette gjenspeiles i at hoveddelen av de henvendelsene vi får per telefon dreier seg om mulighet for å henvise til TAKO-senteret eller ønske om råd vedrørende behandling. Målet er at behandling skal skje lokalt når det er mulig. Når det gjelder diagnostikk har vi stor erfaring og gode rutiner for samarbeid med avdelinger for medisinsk genetikk og barneavdelinger i Norge.

Brukermedvirkning:

Brukermedvirkning på systemnivå skjer ved at det to brukere oppnevnt av FFO deltar i senterets fagråd. TAKO-senteret har kontakt med et mangfold av brukere, da vi ser alle sjeldne diagnoser hvor det er et problem med munnhulen. I praksis vil det si at vi har registrert om lag 600 forskjellige diagnoser i vårt system. Dette kan gi utfordringer med tanke på brukermedvirkning og vi ønsker dialog med NKSD om hvordan vi på best mulig måte kan ivareta dette i fremtiden.

Bemanning:

Bemanningen er økt med 0,5 stillinger i 2014. Dette har sammenheng med behov for å utvide merkantil seksjon. Ut over tannhelsepersonell, logopeder og fysioterapeut har senteret ansatt pasientkoordinator, kommunikasjonsrådgiver (70% stilling), sekretærer (1,3 stillinger) og IT-konsulent. Vi har svært god rekruttering til merkantile stillinger, men det er utfordrende å rekruttere tannlegespesialister og logopeder/fysioterapeut. Det kan skyldes at det ikke finnes lignende miljø i Norge å rekruttere fra, samt at konkurransen om spesialister er stor. I 2014 ønsker vi ikke på utvide staben ytterligere, men heller bruke tid på å utvikle vår interne kompetanse. Det er heller ikke rom for flere ansatte i de lokalene vi har.

Internasjonalt nettverk:

Vi har et godt internasjonalt nettverk, særlig på nordisk nivå. Vi har jevnlig møter med våre samarbeidspartnere i Sverige og Danmark. For noen diagnoser er vi også aktive i større internasjonale nettverk. Et eksempel er nettverket rundt ektodermal

dysplasi, der vi sammen med Senter for Sjeldne Diagnoser har påtatt oss å arrangere den neste internasjonale konferansen. Det skjer i juni 2015.

a) Brukerrettet aktivitet (tabell 3):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift (1-7)
A1 Pasientkonsultasjoner: diagnostikk, behandlingsplanlegging, behandling	Ca 1800 fagkonsultasjoner* fordelt på 645 brukere	1, 5, 6
A2 Deltakelse på brukerkurs arrangert av andre sjeldensentra (se Tabell A2)	Informasjon om forebygging, behandling og rettigheter til brukere	1, 5, 6
A3 Deltakelse i craniofacialt team, OUS (Barnetannlege og logoped)	Ivaretar munnhelse i et sammensatt og tverrfaglig behandlingsløp	1, 5, 6
A4 Deltagelse i fagrådet til Prader- Willi foreningen	Kunnskap om munnhelse i gruppen	1
A5 Kurs for ansatte og foreldre i barnehage for funksjonshemmede barn	Berg gård barnehage	2

*Tverrfaglig tilnærming betyr at det telles flere fagkonsultasjoner per pasientkonsultasjon. Vanligvis 2-4 fagpersoner som møter pasient ved konsultasjon. Noen pasienter har også flere konsultasjoner i løpet av et år.

Tabell A2

Diagnose(gruppe)	Arrangør	Fagperson(er) fra TAKO- senteret
Williams syndrom	Frambu	Kjeveortoped
ADHD og tuberøs sklerose	Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser og Nasjonalt kompetansesenter for AD/HD, Tourettes syndrom og narkolepsi	Tannlege og tannpleier
Arvelig ataksi	Frambu	Tannlege og logoped
Dystrofia myotonica	Frambu	Kjeveortoped og tannpleier

Øsofagusatresi	Senter for sjeldne diagnoser	Tannlege
Sotos og velocardiofacialt syndrom	Frambu	Tannlege og tannpleier
Noonan syndrom, Costello syndrom og kardiofaciokutant syndrom	Frambu	Tannlege og logoped
Kraniofaciale misdannelser	Senter for sjeldne diagnoser	Logoped
Ektodermale dysplasier	Senter for sjeldne diagnoser	tannlege

b) Forskning og utvikling (tabell 4):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
B1 Pågående forskningsprosjekt: Ektodermale dysplasier og oligodonti: klinikk, behandlingsforløp og livskvalitet. En tverrfaglig studie.	Ph.d utdanning for tannpleier ansatt ved TAKO-senteret. Økt kunnskap om diagnosene. Samarbeid med Det odontologiske fakultet, UiO og planer om et nasjonalt samarbeid som inkluderer Avdeling for medisinsk genetik ved OUS	3
B2 Pågående forskningsprosjekt: Kartlegging av bittforhold og munnens funksjoner ved Beckwith-Wiedemann syndrom	Veiledning av masterstudenter i odontologi	3
B3 Pågående forskningsprosjekt: Oral helse ved Down syndrom	Samarbeidsprosjekt med ØNH-avdelingen ved Lovisenberg diakonale sykehus	3
B4 Pågående forskningsprosjekt: Prader Willi syndrom og reflux	Oppfølging av funn fra tidligere forskningsprosjekt om oral helse ved PWS	3

Publikasjonsliste:

Åsten P, Skogedal N, Nordgarden H, Axelsson S, Akre H, Sjögren L. Orofacial functions and oral health associated with Treacher Collins syndrome. Acta Odontol Scand 2013;71:616-25

Geirdal AØ, Øverland B, Heimdal KR, Storhaug K, Åsten P, Akre H. Association between obstructive sleep apnea and health-related quality of life in individuals affected with Treacher Collins syndrome. Eur Arch Otorhinolaryngol 2013;279:2879-84.

Prescott T, Redfors EMC, Rustad C, Eiklid KL, Geirdal AØ, Storhaug K, Jensen JL. Characterization of a Norwegian Cherubism Cohort; molecular genetic findings, oral manifestations and quality of life. *Eur J Med Genet* 2013;56:131-7.

Redfors EMC, Jensen JL, Storhaug K, Prescott T, Larheim TA. Cherubism: panoramic and CT features in adults. *Dentomaxillofac Radiol* 2013. Epub sep 18

Andersson EM, Axelsson S, Gjølstad LF, Storhaug K. Taurodontism: A minor diagnostic criterion in Laurence-Moon/Bardet-Biedl syndrome. *Acta Odontol Scand* 2013;71:1671-4

Andersson EM, Axelsson S, Austeng ME, Overland B, Valen IE, Jensen TA, Akre H. Bilateral hypodontia is more common than unilateral hypodontia in children with Down syndrome: a prospective population-based study. *Eur J Orthod* 2013 Epub

c) Kompetansebygging ut over FoU (tabell 5)

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
C1 Deltakelse på nasjonale og internasjonale møter og kurs (se Tabell C1)	Kompetansebygging	1, 4
C2 Ansatte i masterprogram og videreutdanning <ul style="list-style-type: none"> - Spesialistutdanning barnetannpleie - Master i habilitering og rehabilitering 	Bedre kompetanse på TAKO-senteret	1
C3 Møte med Nordiske sentra som jobber med oral helse ved sjeldne diagnoser- Århus	Tilrettelegging for samarbeid	1
C4 TAKO-ansatte hospiterer Sunnaas sykehus	Kompetansebygging	1
C5 Tverrfaglig seminar om søvn ved Lovisenberg- besøk av nasjonal kompetansetjeneste for søvnsykdommer fra Bergen	Kompetansebygging og -spredning	1
C6 Deltakelse i tverrfaglige team: Gorlin syndrom Mastocytose Marfan syndrom	Kompetansebygging	1
C7 Forelesing om munnhelse for referansegruppen for 22q.11.2 delesjonssyndrom, OUS	Kompetansespredning/ undervisning	1

Tabell C1

Tittel på kurs	Arrangør	Deltakere fra TAKO-senteret
Odontologisk videntcenter jubileum fagkonferanse	Odontologiske videntcentre i København og Århus, Danmark	2
Årsmøte med fagkurs	Norsk kjeveortopedisk	2

	forening	
Barn som pårørende - seminar	OUS	2
En sjelden dag	FFO	3
Nordisk etikkkonferanse	Senter for medisinsk etikk	1
FoU-møte - sjeldenfeletet	Frambu	2
Paediatric Tracheostomy for the Speech and Language Therapist	Great Ormond Street hospital for sick children - London	1
Hospitering videofluoroskopi	Sunnaas sykehus	1
Dysfagiforum	Aker sykehus	1
Syndromdiagnostikkmøte	Oslo Universitetssykehus	7
Feeding Therapy – a sensory-motor approach	Barnas språksenter / Talk Tools	3
Fagkonferanse om muskelsykdommer	Brickless centre, Danmark	3
International Prader-Willi conference	International Prader-Willi syndrome association	1
Årsmøte	European orthodontic society	2
Nordisk mellommøte sjeldenfeltet	Frambu	1
Worster Drought syndrom	Barnehabiliteringen Stavanger	1
Fagkonferansen om nevrologiske sykdommer	Nevromuskulært kompetansesenter - UNN	3
Barntandvårdsdagar	Svensk pedodontiforening	1
3. Nordiske konferanse om ernæringsproblemer og sondeavvenning hos barn	Rigshospitalet – København	11
Nordisk konferanse	Norsk forening for pedodonti og Nordisk forening for funksjonshemming og oral helse	15
Endodonti og protetik i samspill	Oslo tannlegeforening	1
Fokusdag - Salivas betydning	Mun-H-center, Göteborg	2

d) Kompetansespredning ut over FoU (tabell 6):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
D1 Kurs for grunnutdanning i odontologi Oslo (12 timer), Bergen (6 timer) og Tromsø (6 timer)	Kunnskap om sjeldne diagnoser, funksjonshemming, og sjeldensenterne for nyutdannede tannleger	4, 6
D2 Kurs og hospitering for videreutdanning i odontologi: Kjeveortopedi - UiB, UiO, UiT Pedodonti- -UiO, UiB, UiT Protetikk - UiO Periodonti - UiO Oral kirurgi - UiO Genetikkurs UiO	Kunnskap om sjeldne diagnoser, funksjonshemming, og sjeldensenterne for tannlegespesialister	4, 6
D3 Kurs for tannpleiere - Elverum 1 uke - Oslo 2 uker	Kunnskap om sjeldne diagnoser, funksjonshemming, og sjeldensenterne for nyutdannede tannpleiere	4, 6
D4 Videokonferanser for tverrfaglige team i landet - Forskning ved TAKO-senteret - Bindevevssykdommer - Genetikk og utviklingsbiologi i klinikken - Å leve med et annerledes utseende - Gorlin syndrom	Kompetansespredning til tannhelsetjenesten i hele Norge. Deltagerantall har variert mellom 20 og 200 avhengig av tema	1, 6
D5 Forelesing om TAKO og sjeldne tilstander på Kunnskapssenterets kunnskapsfrokost	Bevisstgjøring av sjeldenutfordringer	1
D6 Kurs og utreise Duchenne muskeldystrofi Bergen og Trondheim	Kompetansebygging og -spredning	1,6

D7 Tverrfaglig seminar om skjelettdysplasier	Mer kunnskap om disse diagnosene	1
D8 Seminar for tannlegespesialister fra hele landet om oligodonti og ektodermal dysplasi	Kompetanseutveksling mellom alle helseregioner	1, 6
D9 Innlegg ved seminar Norsk barnesmerteforening	Fokus på munnhelse, spesielt hos funksjonshemmede, i legeforum	1

e) Systemrettede aktiviteter (tabell 7):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
E1 Deltakelse i Forskningsutvalget ved Lovisenberg Diakonale sykehus	Synliggjøring av forskning om sjeldne diagnoser ved vertsinstitusjonen. Samhandling rundt forskning	1
E2 Deltakelse i klinisk etiske komite ved Lovisenberg Diakonale Sykehus	Bevisstgjøring rundt etiske problemstillinger i klinikk	1
E3 Deltakelse i referansegruppen for Craniofacialt team	Bevissthet rundt munnhelse og -motorikk i tverrfaglig team	1
E4 Jevnlige møter med Avdeling for helseøkonomi og finansiering i Helsedirektoratet	Sikre at personer med sjeldne diagnoser og munnhelseproblemer får rettigheter til å få dekket utgifter til tannbehandling via Folketrygden (vedlikehold av SMT-listen)	1, 3

f) Internasjonalt arbeid (tabell 8):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
F1 Samarbeid med andre nordiske	Samarbeid og nettverksbygging.	1

sentra 1 møte og to videokonferanser		
F2 Planlegging av internasjonal konferanse om ektodermal dysplasi - Oslo 2015	Samhandling	1
F3 Kurs for nordisk forening for funksjonshemming og oral helse - Danmark	Kunnskapsspredning	1
F4 Forskningssamarbeid med Mun-H-center, Göteborg	Publisert artikkel	1, 3

TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser

Antall årsverk: Ca 30
Tildeling 2013: 29 818 000 NKr.

1. Tallrapportering (diagnoser, ant brukere, alders- og fylkesfordeling):

Totalt antall registrerte brukere/pasienter (tabell 1):

Diagnoser NAVN	ICD- 10 ¹	Orpha- Code ²	2012	2013	2013 vs 2012	Antall som har mottatt tjenester 2013
Arthrogryposis multiplex congenita	Q74.3	1037,	138	140	4	48
Dysmeli	Q71, Q72 m.fl	1034, 392, 2911, 9320, 887	389	408	15	41
Ehlers-Danlos syndrom	Q79.6	98249,	442	447	6	55
Ehlers-Danlos syndrom el.l.			129	129	0	8
Kortvokste med skjelettdysplasier	Q74, Q79 m.fl.	935, 289, 628, 429, 240, 175, 485, 251, 750, 736, 97360, 1830, 252, 3275, 93314,	217	234	17	82
Marfans syndrom	Q87.4	228,	219	223	5	56
Marfans syndrom el.l.		503, 263463, 284139	40	47	5	13
Osteogenesis imperfecta	Q78.0	666,	291	300	8	92
Osteogenesis imperfecta el.l.		321	4	4	0	0
Ryggmargsbrokk	Q05	93969, 823	391	406	19	108

¹ TRS er tildelt ansvar for 7 diagnosegrupper som viser seg å inneholde stadig flere enkeltdiagnoser. Vårt registreringssystem forholder seg imidlertid til disse diagnosegruppene. Vi har p.t. ikke god nok oversikt over alle enkeltdiagnoser, og oversiktene over diagnosekoder er derfor mangelfull.

² Listen over Orpha-Code baserer seg på Stein Are Aksnes' oversikt som igjen er basert på oversikten i En sjelden guide. Denne viser av samme grunn som over noen diagnoser TRS gir tilbud til, men er ikke fullstendig.

Uavklart eller ukjent diagnose ³			948	1022	81	70
Totalt			3215	3360	160	573

Totalt antall personer som er registrert i tabell 1 fordelt på alder og fylke (tabell 2).

Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	Alder ikke reg. ⁵	Totalt	Totalt	Antall som har mottatt tjeneste 2013 ⁴
					2013	2012	
Akershus	95	214	7	69	385	362	74
Aust-Agder	13	34	1	19	67	66	9
Buskerud	50	112	8	53	223	208	35
Finnmark	12	35	2	13	62	62	5
Hedmark	29	70	1	19	119	113	23
Hordaland	51	129	8	15	203	195	30
Møre og Romsdal	41	102	6	20	169	157	27
Nordland	45	122	7	41	215	212	28
Nord-Trøndelag	14	48	9	9	80	78	13
Oppland	24	55	2	25	106	95	23
Oslo	73	231	7	60	371	353	72
Rogaland	62	147	5	55	269	251	55

³ TRS mottar mange henvendelser fra brukere som ikke har en kjent diagnose og/eller er i prosess for å få en diagnose. Dette gjelder spesielt de genetiske bindevevstilstandene. Enkelte diagnoser er vanskelige å utrede på grunn av manglende tester og komplisert differensialdiagnostikk. Her er det behov for rådgivning til både brukere og fagpersoner. Riktig diagnose er avgjørende for at TRS skal kunne veilede og gi riktige råd til bruker og hjelpeapparat. I sjeldne tilfeller kan feil råd bli fatale. Ved behov for nærmere utredning innhentes medisinske journaler fra andre instanser. I henhold til lovverket må gitt helsehjelp journalføres og oppbevares i journalsystemet på TRS. Inntil diagnose er bekreftet blir personen ikke registrert under en av diagnosegruppene vi gir et tilbud til. Dette skjer først når diagnosen er avklart og passer inn i en av diagnosegruppene og personen selv ønsker å bli registrert som bruker. Derfor denne relativt store gruppen med uavklart diagnose.

⁴ Dette er definert som registrerte brukere som har fått en tjeneste fra TRS. Tjenesten er dokumentert i vedkommendes journal. Dersom en person har fått flere tjenester i løpet av året, er personen likevel talt bare en gang i denne tabellen.

⁵ For brukere som tidligere henvendte seg som i fotnote 3 er fødselsdato oftest ikke registrert. Årsaken er at de inntil de har bedt om å bli registrert som brukere ikke ble registrert med fødselsnummer, men kun et kort notat om hva saken gjaldt. Dette ble endret i 2012.

Sogn og Fjordane	19	38	3	7	67	65	21
Sør-Trøndelag	30	83	2	29	144	148	30
Telemark	20	46	3	12	81	76	17
Troms	27	75	1	27	130	126	35
Vest-Agder	26	73	7	30	136	131	19
Vestfold	37	92	2	30	161	151	23
Østfold	31	121	2	43	197	187	26
Annet	10	25	1	138	174	159	8
Totalt	709	1852	84	715	3360	3215	573

2. Aktiviteter ihht forskrift

Nasjonale kompetansetjenester skal ivareta følgende oppgaver innenfor sitt ansvarsområde:

- 1 Bygge opp og formidle kompetanse**
- 2 Overvåke og formidle behandlingsresultater**
- 3 Delta i forskning og etablering av forskernettverk**
- 4 Bidra i relevant undervisning**
- 5 Sørge for veiledning, kunnskaps- og kompetansespredning til helsetjenesten, andre tjenesteytere og brukere**
- 6 Iverksette tiltak for å sikre likeverdig tilgang til nasjonale kompetansetjenester**
- 7 Bidra til implementering av nasjonale retningslinjer og kunnskapsbasert praksis**
- 8 Etablere faglige referansegrupper**
- 9 Rapportere årlig til departementet eller det organ som departementet bestemmer**

Oppgavene 8 og 9 er ikke aktuelle for denne senterrapporten. Øvrige oppgaver (1-7) fremkommer i rapporteringens tabeller, knyttet til sentrenes aktiviteter og resultat.

Beskrivelse av aktiviteter ved senteret/ egnevaluering

- **Hva gis ved senteret av klinisk virksomhet (diagnostikk og behandling inkl poliklinisk virksomhet og individuelle opphold), og hvorfor?**

TRS har hatt et aktivt år på mange fronter. Vi ser at antallet henvendelser vedr navngitte brukere øker, både fra brukeren selv, pårørende og vedkommendes tjenesteapparat. Det er en jevn fordeling av antall brukere i de ulike helesregionene som har mottatt tjenester fra TRS sett i forhold til antallet registrerte (se tabell A7) Det kan se ut som om sakene som kommer til TRS blir mer komplekse, og at det etterspørres tjenester både innen diagnostikk, behandling, koordinering av tjenester og "leve med" perspektivet. For noen diagnosegrupper og på noen områder ser vi at det ordinære tjenesteapparatets tilbud har mangler, og det ønskes at TRS ivaretar dette. TRS mener dette ikke er del av kompetansesentres oppgaver. Samtidig ser vi at i noen grad må vi ivareta og gi slike tjenester mens vi også jobber for å bygge dem opp i de ordinære tjenestene. Rådgivning og veiledning i denne forbindelse bør forbli en kompetansesenter-oppgave. Vi erfarer at det er flere utfordringer knyttet til

diagnostisering av våre grupper. Dette gjelder både behovet for å forbedre diagnostiseringsprosedyrer, og bedre samhandling mellom ulike aktører i prosessen. Denne utfordringen vil vi jobbe videre med.

Direkte møter mellom brukere og fagpersoner er en viktig del av metoden for TRS som et kompetansesenter. Det er en viktig læringsarena for å forstå og for å utvikle kunnskap. Slik sett er henvendelser fra brukere og brukermøtene med våre fagpersoner grunnlaget for TRS, og utgangspunktet for alt arbeid vi gjør. Samtidig ser vi det som viktig å opprettholde grensene mellom hva det ordinære tjenesteapparat må forventes å kunne yte av tjenester og hva TRS skal bidra med.

Det er gjennomført to kurs for våre brukergrupper på Beitostølen Helse- og idrettsenter. De står som arrangører, og TRS bidrar med kunnskap om diagnosen til de ansatte der før kurset, og også i programmet under kurset. Dette er en god modell, og det vil bli inngått avtaler om videre samarbeid etter denne modellen.

Vi har erfart at dersom bruker og hans/hennes tjenesteapparat får god informasjon og en "startpakke" fra TRS når barnet er lite eller diagnosen nettopp er stilt, gir dette et godt grunnlag og mindre behov for kompetansetjenester videre. Derfor tror vi tilbud fra TRS i denne fasen er ekstra viktig.

Aktiviteten innen forskning og utvikling er stor og stadig økende. TRS har forskningsarbeider på både post doc, dr.grad og mastergradsnivå, i tillegg til flere prosjekter som ikke er del av et formelt utdanningsløp. De fleste ansatte på TRS arbeider både med utviklingsarbeid, direkte kontakt og tjenester til brukere, og med systemrettet arbeid. Dette for å bidra til at ordinært tjenesteapparat får bedre kunnskap og til at tilbudet de gir brukerne oppleves som tilstrekkelig og godt.

- **Beskrivelse av senterets aktiviteter rettet mot tverrsektorielle tjenester (primærhelsetjenesten, spesialisthelsetjenesten, andre) inkl geografisk fordeling av aktivitetene og**
- **Samarbeid med regionale fagmiljø?**

TRS samarbeider med regionale fagmiljøer både på systemnivå og i forhold til enkeltbrukere. Fagkurs som TRS arrangerer eller er bidragsytere i, har til sammen vært holdt i alle regioner. Slike kurs har ofte både brukere og deres fagpersoner som målgruppe. Seminar for kommunal ansatte som jobber med personer med ryggmargsbrokk samlet 70 deltagere fra hele landet. TRS-ansatte har gjennomført 73 utreiser til brukers hjemsted i hele landet. Dette er en viktig arena for kunnskapsspredning til de som jobber med brukeren. Vi får også mange henvendelser per telefon fra fagpersoner knyttet til registrerte brukere og mer mer generelle problemstillinger knyttet til våre diagnoser.

TRS har over flere år i samarbeid med Habiliteringstjenesten på OUS arrangert fagdager på Sunnaas/TRS for barnehabiliteringstjenestene i hele landet. Tema for samlingene har vært ulike aspekter ved diagnosen ryggmargsbrokk. Målet har vært å bidra til at det lages gode oppfølgingsrutiner for barn med ryggmargsbrokk i spesialisthelsetjenesten, samt å være et forum for dialog og samarbeid mellom de ulike barnehab.tjenestene. Etter ønske fra fagmiljøene er nå planen at TRS bidrar til at det arrangeres regionale fagdager, hvor fagfolk fra kommunene deltar.

TRS har også reist ut og deltatt på seminarer for fagpersoner i alle regioner og ift alle diagnosegrupper. Initiativet til slike samlinger er noen ganger lokale fagpersoner, andre ganger TRS. Vi har også bidratt i TAKO-senterets videokonferanser og fjernundervisning for leger i spesialisering. TRS-ansatte deltar også i nasjonale grupper som jobber med mandat for hhv habiliteringstjenesten og skolehelsetjenesen/helsestasjonene. Vi har også etablert internasjonale samarbeidsarenaer for de fleste diagnosegruppene.

TRS har holdt flere fagkurs og større fagseminarer der ulike fagprofesjoner og spesialister har deltatt. Slike seminaer har som mål og resulterer oftest i videre nordisk samarbeid. Det er avholdt nasjonalt arbeidsseminar for skjellettdysplasier og Nordisk samarbeidsseminar AMC.

Samarbeid mellom TRS og øvrig tjenesteapparat er viktig for å møte brukernes behov. Der er viktig å etablere og ansvars plassere gode samarbeidsrutiner med ulike deler av spesialisthelsetjenesten og habiliteringstjenestene. Dette vil det arbeides videre med, både fra TRS og fra Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser sentralt.

- **Beskrivelse av brukermedvirkningen ved senteret**

TRS har et brukerråd, som møtes to ganger årlig. Her deltar en eller to fra hver forening (fortrinnsvis styremedlemmer) samt ledergruppa og teamkoordinatorene ved TRS. Vi ønsker også å delta i ett styremøte i hver brukerforening i året, for å drøfte gruppas behov for tjenester, ny kunnskap osv. Ansatte inviteres ofte til brukerforeningenes samlinger som forelesere, og informerer da samtidig om TRS og vårt tilbud. Brukerforeningene er høringsinstans når TRS har utformet nye beskrivelser av diagnoser, info til nettsider osv. Brukere deltar i referansegrupper i alle pågående forsknings- og utviklingsprosjekter

Det har lenge vært et stort behov for å spre kunnskap om sjeldenfeltet til utdanningsystemene. Sunnaas sykehus HF arbeider aktivt for å knytte seg opp mot universitet og høyskole ved deltidsstillinger som amanuensis e.l. Dette kan det også være aktuelt for TRS, men vi ser samtidig at det kan være NKSD som skal stå for dette. Vi ønsker å drøfte disse mulighetene videre.

- **Vurdering av bemanning**

TRS hadde per 31.12.2013 ansatt leger (4,5 årsverk), psykologer (1,5 årsverk + 1 i ekstant finansiert dr.gradsarbeid), fysioterapeuter (3,6 stillinger), ergoterapeuter (3

stillinger), sykepleiere (2,5 stillinger), sosionomer (3 stillinger), idrettspedaoger (2 stillinger) barnevernpedagoger (1,7 stillinger), hjelpepleiere/assistent (2.1 årsverk), kommunikasjonsrådgiver og stab/støttepersoner (3,8 stillinger), ledere (2 stillinger).

Ansattgruppa på TRS har høy gjennomsnittsalder, og mange har jobbet lenge på TRS. Noe av årsaken til dette er at det over år har vært lagt vekt på å få medarbeidere med kompetanse og arbeidserfaring. Det utgjør en stor ressurs, men er også en utfordring fordi mange vil avslutte sin arbeidskarriere i løpet av noen år. Derfor blir en strategisk plan for nyrekruttering, og kanskje noe større spredning i aldessammensetning viktig. Hva trenger vi av kompetanse i framtida?

TRS har en relativt høy andel ansatte med doktorgrads- og mastergradskompetanse. Vi ser dette som viktig å videreføre, og å aktivt rekruttere og gi mulighet for videreutdanning for flere. De fleste på TRS jobber blant annet med forskning eller utviklingsarbeid. Prosjektledelse er derfor også en viktig kompetanse.

a) Brukerrettet aktivitet (tabell 3):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift (1-7)
A1 Mottatte henvendelser vedr registrert bruker av TRS	AMC 90 Dysmeli 106 EDS 180 EDS el.l 4 Kortvokste 210 Marfans 186 Marfans el.l. 63 OI 196 MMC 172 Ukjent diagn 219 TOTALT 1426	5
A2 Deltagere på individuelle opphold og poliklinikker (brukere)	AMC 9 Dysmeli 9 EDS 11 EDS el.l 0 Kortvokste 27 Marfans 15 Marfans el.l. 2 OI 29 MMC 22 Ukjent diagn 4 TOTALT 128	1,5
A3 Deltagere på kurs arrangert av TRS (brukere)	AMC 14 Dysmeli 25 EDS 2 EDS el.l 0 Kortvokste 23 Marfans 14 Marfans el.l. 2 OI 4 Ryggmargsbro kk 49 Ukjent diagn 1 TOTALT 134	1,5

A4 Deltagere på kurs, individuelle opphold og poliklinikker (pårørende og andre)	Foreldre	100	1,5
	Ektefelle	16	
	Søsken	2	
	Barn	2	
	Ledsager	2	
	TOTALT	122	
A5 Utreiser til brukers hjemsted	Helse Sør-Øst	40	1,5,6
	Helse Vest	6	
	Helse Midt	7	
	Helse Nord	20	
	TOTALT	73	
A6 Antall brukere som har brukt tjenester ved TRS	Helse Sør-Øst	321	1,5
	Helse Vest	106	
	Helse Midt	70	
	Helse Nord	68	
	Bosted ikke reg	8	
	TOTALT	573	
A7 Prosent antall brukere som har fått tjenester ift antall registrerte	Helse Sør-Øst	17 %	1,5
	Helse Vest	19 %	
	Helse Midt	17 %	
	Helse Nord	16 %	

b) Forskning og utvikling (tabell 4):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<p>B1 Doktorgradsavhandling: ”Jeg kan og jeg vil, men jeg passer visst ikke inn”. En narrativ studie om barn og unges erfaringer med kroppsøvingsfaget når de har en sjelden diagnose (fysisk funksjonshemming) Finansiering: Stipendiat ved NIH</p>	<p>Ellen Berg Svendby Ferdigstilt avhandling for graden philosophiae doctor (ph.d.) ved Seksjon for kroppsøving og pedagogikk, Norges idrettshøgskole, juni 2013</p> <p>Publikasjoner og presentasjoner: Se under</p> <p>Samarbeid: NIH</p>	<p>1,3,4,5,7</p>
<p>B2 Doktorgradsarbeid: Cognitive rehabilitation in patients with Spina Bifida: Effects on executive functions, psychological and health related factors Finansiering: Forskningsmidler HSØ</p>	<p>Jan Stubberud Planlagt levert avhandling vår 2014. Publikasjoner og presentasjoner: Se under</p> <p>Samarbeid: Se F5</p>	<p>1,2,3,4,7</p>
<p>B3 Doktorgradsarbeid: Å leve med diagnosen Marfan syndrom – utdanning, arbeid og hverdagsliv Finansiering: TRS og stiftelsen Sophies Minde</p>	<p>Gry Velvin Planlagt ferdig 2015 (?)</p> <p>Samarbeid: Norsk forening for Marfans syndrom, HIOA</p> <p>Presentasjoner: Se under</p>	<p>1,3,7</p>
<p>B4 Post-doc arbeid: Norsk studie om Marfans syndrom, 10 års etterundersøkelse Finansiering: UiO, Sunnaas sykehus, søknader om videre finansiering av eksterne medarbeidere</p>	<p>Svend Rand-Hendriksen Datainnsamling planlagt igangsatt 2014. Stipendiat Thy-Thy Vanem, Thoraxkir. Avd OUS</p> <p>Samarbeid: Norsk forening for Marfans syndrom, ulike avdelinger og fagpersoner i OUS</p> <p>Presentasjoner (basert på pot.doc arbeid og tidligere dr.grad): Se under</p>	<p>1,2,3,7</p>
<p>B5 Post-doc arbeid: 4-årig Norsk studie om betydningen av å delta i Ridderrennet (en vintersportsuke for mennesker som lever med en funksjonshemming),</p>	<p>Anne-Mette Bredahl Pilotstudie gjennomført i 2013. Første av 3 datainnsamlinger i april 2014</p> <p>Samarbeid: Norsk Idrettshøgskole,</p>	<p>1,3</p>

<p>samt å undersøke i hvilken grad uken bidrar til økt deltakelse lokalt.</p> <p>Finansiering: Ekstrastiftelsen: helse og rehabilitering</p>	<p>Oslo Universitet og TRS (inkl. fast kontor plass)</p>	
<p>B6 Masterstudie: Bathen, Trine. ”Marfans Syndrom og fatigue, en tverrsnittsstudie i en gruppe voksne personer med verifisert Marfans syndrom”. Masteroppgave i helsefagvitenskap, ved Institutt for Helse og Samfunn, avdeling for helsefag, Det medisinske fakultet, Universitetet i Oslo. Oslo, august 2013.</p> <p>Finansiering: TRS og stiftelsen Sophies Minde</p>	<p>Trine Bathen: Godkjent masteroppgave ved UIO, med.fakultet</p> <p>Samarbeid med Norsk forening for Marfans syndrom, UIO</p> <p>Presentasjoner: Se under</p>	<p>1,3,7</p>
<p>B7 Hvilke problemstillinger og spørsmål er relevante når man ønsker mer kunnskap om ”Hvordan det oppleves å leve med amyoplasi – i møtet med andre mennesker?</p>	<p>Utviklingsarbeid, kvalitativ studie</p> <p>Arbeider med fagartikkel og artikkel til brukerblad</p> <p>Samarbeid med AMC-foreningen</p> <p>Presentasjon: Se under</p>	<p>1,5,7</p>
<p>B8 Tverrsnittsstudie: ”Tiltak og tjenester til barn med sjeldne diagnoser”.</p>	<p>Utviklingsarbeid, kvantitativ studie</p> <p>Publikasjon og presentasjoner: Se under:</p> <p>Samarbeid med brukerforeningene, HØKH/Ullevål,</p>	<p>1,2,3,7</p>
<p>B9 Tverrsnittsstudie: ”Å leve med dysmeli”.</p>	<p>Utviklingsarbeid, kvantitativ studie</p> <p>Publikasjoner under arbeid</p> <p>Samarbeid med Dysmeliforeningen, kompetansesenteret på RH, overlege Kristin Østlie, Helse Innlandet</p>	<p>1,2,3,7</p>
<p>B10 Påvisning av genetisk årsak til medfødt distal arthrogyfose med manglende korsbånddannelse</p>	<p>Forskningsarbeid, casestudie. Etterfølgende samarbeid rundt gentesting av aktuelle brukere med AMC</p> <p>Samarbeid med professor Gunnar Houge, Haukeland Univ.sykehus</p> <p>Publikasjon: Se under</p>	<p>1,3,7</p>

<p>B11 ”Skjørt samarbeid”</p>	<p>Utviklingsarbeid, bedre tilbud til brukere</p> <p>Samarbeid med OI-foreningen, fagmiljøer i Canada, Nederland og Norden, OI-Norden, OIFE. Klinisk samarbeid</p> <p>OI-klinikker med OUS igangsatt</p>	<p>1,2,4,5,6,7</p>
<p>B12 Klinisk utviklingsprosjekt: ”Oppfølging av barn med OI 0-6 år”</p>	<p>Utviklingsarbeid, øke kunnskap om barn med OI og bedre tilbud</p> <p>Samarbeid med OI-foreningen, OUS, Hab.tjenesten</p> <p>Presentasjon: Se under</p>	<p>1,4,5,6,7</p>
<p>B13 Utvikle anbefalinger for oppfølging av barn med MMC</p>	<p>Samarbeid med Tone Sætrang, OUS/Rikshospitalet, Kunnskapsenteret Ryggmargsbrokk og hydrocefalusforeningen. Barnehab.tjenesten i ulike fylker</p>	<p>1,2,5,7</p>
<p>B14 Undersøkelse av reliabilitet hypermobilitetsundersøkelse, OUS, mars 2013</p>	<p>Samarbeidsmøte på OUS 4 deltagere fra TRS, 3 fra Ullevål. Undersøkte 8-9 frivillige fra EDS-foreningen.</p> <p>Samarbeid: Hypermobilitetsklinikken OUS, EDS-foreningen</p> <p>Mål: Validere bruk av Beightons skåre ved hypermobilitet, planlagt publikasjon</p>	<p>1</p>
<p>B15 Søskenprosjektet, multisenter-prosjekt med stipendiat fra UiO</p>	<p>2 deltagere fra TRS</p> <p>Samarbeid med Frambu (ansvarlige for studien), Psyk inst. UiO, andre sjeldensentre, brukerforeningene</p>	<p>1,5</p>

Tillegg til tabell 4

1. Pub-med registrerte publikasjoner

Stubberud, J., Langenbahn, D., Levine, B., Stanghelle, J., & Schanke, A. K. (2013). Goal Management Training of Executive Functions in Patients with Spina Bifida: A Randomized Controlled Trial. *Journal of the International Neuropsychological Society*, 19, 672-685. doi: 10.1017/S1355617713000209 PMID:23575309

<p>Stubberud, J., Langenbahn, D., Levine, B., Stanghelle, J., & Schanke, A. K. (2013). Goal Management Training improves everyday executive functioning for persons with spina bifida: Self-and informant reports 6 months post-training. <i>Neuropsychological Rehabilitation</i>. Advance online publication. doi: 10.1080/09602011.2013.847847 PMID:24168074</p>
<p>Bathen T, Hangmann AB, Hoff M, Andersen LO, Rand-Hendriksen S. "Multidisciplinary Treatment of Disability in Ehlers–Danlos Syndrome Hypermobility Type/ Hypermobility Syndrome: A Pilot Study Using a Combination of Physical and Cognitive-Behavioral Therapy on 12 Women". <i>Am J Med Genet A</i> 2013. 161(12): 3005–3011. PMID:23913726</p>
<p>Johansen, H, Dammann, B, Andresen, IL, Fagerland, MW. <i>Health-related quality of life for children with rare diagnoses, their parents' satisfaction with life and the association between the two.</i> <u>Health Qual Life Outcomes.</u> 2013 Sep 8;11(1):152. PMID:24010895</p>
<p>Bertrand Coste, Gunnar Houge, Michael F. Murray, Nathan Stitzel, Michael Bandell, Monica A. Giovanni, Anthony Philippakis, Alexander Hoischen, Gunnar Riemer, Unni Steen, Vidar Martin Steen, Jayanti Mathur, James Cox, Matthew Lebo, Heidi Rehm, Scott T. Weiss, John N. Wood, Richard L. Maas, Shamil R. Sunyaev, and Ardem Patapoutian <i>Gain-of-function mutations in the mechanically activated ion channel PIEZO2 cause a subtype of Distal Arthrogryposis.</i> <i>Proc Natl Acad Sci U S A.</i> 2013 Mar 19;110(12):4667-72. doi: 10.1073/pnas.1221400110. Epub 2013 Mar 4. ^aMolecular and Cellular Neuroscience Department, Dorris Neuroscience Center, The Scripps Research Institute, La Jolla, CA, 92037; PMID: 23487782</p>

B Presentasjoner av forskning på konferanser

<p>Svendby, Ellen Berg: <i>Inkludering og tilpasset opplæring i kroppsøving – i spranget mellom politikk og praksis.</i> Invitert til å holde foredrag på fysioterapeutenes (NFF) årlige fagseminar, Sandvika, 13. mars, 2013.</p>
<p>Svendby, Ellen Berg: <i>'Læreren som forsker' og forskende partnerskap – kan det bidra til å skape et mer inkluderende kroppsøvingsfag?</i> Prøveforelesning for graden philosophiae doctor (ph.d.), Norges Idrettshøgskole, 6. Juni, 2013. (fagfellevurdert)</p>
<p>Svendby, Ellen Berg: <i>'Jeg kan og jeg vil, men jeg passer visst ikke inn'</i>. Foredrag på 'Grenseløs idrettsdag' i regi av Norges idrettsforbund, Trondheim, 12. november, 2013</p>
<p>Stubberud, J., Langenbahn, D., Levine, B., Stanghelle, J., & Schanke, A. K. (2013). Enhanced Attentional Performance Following Goal Management Training in Individuals With Spina Bifida. Poster presentation. 41st Annual Meeting of the International Neuropsychological Society, Hawaii, USA.</p>
<p>Stubberud, J., Langenbahn, D., Levine, B., Stanghelle, J., & Schanke, A. K. (2013). Self-reported Executive Functioning in Daily Life Following Goal Management Training in Patients With Spina Bifida. Poster presentation. 41st Annual Meeting of the International Neuropsychological Society, Hawaii, USA.</p>
<p>Stubberud, J., Langenbahn, D., Levine, B., Stanghelle, J., & Schanke, A. K. (2013). Enhanced executive functioning following goal management training in adults with spina bifida myelomeningocele. Oral presentation. The 57th Annual Meeting of the Society for Research into Hydrocephalus and Spina Bifida, Cogogne, Germany.</p>
<p>Velvin, Gry. <i>Health related quality of life in Marfan syndrome.</i> European Marfan support Network. Sveits, september 2013.</p>
<p>Rand-Hendriksen, Svend: <i>A review of psychosocial aspects of MFS.</i> European meeting , Marfan Associations. Sveits, september 2013</p>
<p>Rand-Hendriksen, Svend <i>Ghent-1 versus Ghent-2.</i> Møte med fagpersoner fra Norge, Belgia og Tyskland, Malente, juni 2013</p>
<p>Rand-Hendriksen, Svend <i>Om Marfanstudien 1.</i> Presentasjon og videooverføring OUS. Oslo,</p>

november 2013.
Rand-Hendriksen, Svend <i>Om Marfanstudien 2</i> . Presentasjon og videooverføring OUS. Oslo, november 2013
Rand-Hendriksen, Svend: <i>Om Marfan syndrom</i> . Miniseminar. Tromsø, september 2013
Bathen, Trine. <i>Marfan syndrome and fatigue</i> . Presentasjon på European Marfan Support Network konferanse. Sveits, september 2013...
Bathen, Trine. <i>Utfordringer i arbeid og utdanning for voksne med Marfans syndrom, en alvorlig arvelig bindevevssykdom</i> . Arbeid og Helse konferanse. Oslo, januar 2013.
Bathen, Trine: <i>Marfans Syndrom og fatigue</i> . Fagkongress i ergoterapi. Oslo, september 2013
Steen, Unni Wekre, Lena L., Vøllestad, Nina (UiO). <i>A cross-sectional study on functioning in patients with Amyoplasia – the most common form of Arthrogyriposis</i> . 3rd Baltic & North Sea Conference on Physical and Rehabilitation Medicine, Tyskland. september 2013. Abstract. Journal of Rehabilitation Medicine. Vol 9, no 9, oktober 2013
Steen, Unni. "Jeg kan det meste, men på min måte". Om funksjonsundersøkelse av en gruppe som grunnlag for veiledning om funksjonsforbedrende tiltak. Fagkongress i Ergoterapi. Oslo, september 2013
Steen, Unni. <i>Resultater fra en kvalitativ studie om voksne med amyoplasi</i> . Nordisk arbeidsseminar om Arthrogyriposis Multiplex Congenita. Nesodden, juni 2013
Christensen, Elise: "Helt normal – eller The Odd One Out?" Nasjonal forskningskonferanse i habilitering. Bergen, oktober 2013.
Dammann, Brede, Johansen, Heidi, Andresen, Inger-Lise: "Emotional functioning and services related to this among school-children with rare disorders in Norway". Nordic Network on Disability Reseach. Finland, mai 2013.
Johansen, Heidi, Andresen, Inger-Lise, Dammann, Brede: "Association between children's health related quality of life and their parent's satisfaction with life for school-children with rare disorders in Norway". Nordic Network on Disability Reseach. Finland, mai 2013.
deVries, Olga: <i>OI barneprojekt – Motorisk utvikling og utvikling av feilstillinger hos barn med Osteogenesis Imperfecta 0-6 år. En tverrfaglig oppfølgingsstudie</i> . OI Norden. Danmark, november 2013
deVries, Olga: <i>Fysioterapeutiske testredskaper for barn</i> . SKOFY VEST, forum for skolefysioterapeuter i Vestfold., mai, 2013.
"TRS National Resource Centre for Rare Disorders - an interdisciplinary approach". Abstract til 3rd Baltic & North Sea Conference on Physical and Rehabilitation Medicine i Hannover, Tyskland. September 2013
Abstract publisert i Journal of Rehabilitation Medicine Vol.45.No.9, October 2013.

c) Kompetansebygging ut over FoU (tabell 5⁶)

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
C1 ISDS (International Sceletal Dysplasia Society) Meeting Bologna, august 2013	2 deltagere fra TRS	1
C2 European Marfan Support Network, konferanse i Zürich, september 2013	3 deltagere fra TRS, 3 presentasjoner	1,4
C3 57 th annual meeting - Society for Research into Hydrocephalus and Spina Bifida (SRHSB), Köln Juni 2013	1 deltager fra TRS 1 presentasjon	1,4
C4 Nordic Conference om Ehlers-Danlos syndrome, Uppsala, september 2013	1 deltager fra TRS	1
C5 Nordisk dysmelikurs, Örebro i Sverige, februar 2013	2 deltagere fra TRS	1
C6 12th NNDR Conference on Disability Research Åbo, Finland, juni 2013	2 deltagere fra TRS 2 presentasjoner	1,4
C7 Samarbeidsmøte/hospitering med Idrættsmedisinsk senter, Bispebjerg Hospital, København, desember 2013	3 deltagere fra TRS Resultat: Utveksling av erfaring.	1,2
C8 Hospitering hos Kunnskapsteamet för Artrogrypos, Astrid Lindgrens barnsjukehus og Olmed ortopediske, Stockholm, april	4 deltagere fra TRS Resultat: Utveksling av erfaring, grunnlag for Nordisk arbeidsseminar på TRS	1,2
C9 Hospitering Chelsea and Westminster Hospital, London, MMC-teamet	3 deltakere. Resultat: Utveksling av erfaring. Momenter til oppfølging av voksne med MMC	1,2

⁶ Kompetansebygging (tabell 5) og kompetansespredning (tabell 6) vil aldri være let å skille helt. I tabell 5 finnes aktiviteter der TRS i hovedsak har utviklet egen kompetanse, mens det i tabell 6 har vært hovedvekt på å spre kompetanse.

d) Kompetansespredning ut over FoU (tabell 6):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
D1 3 rd Baltic & North Sea Conference on Physical and Rehabilitation Medicine, Hannover, september 2013	3 deltakere fra TRS 2 presentasjoner	1, 4
D2 Fagkongress i Ergoterapi, Oslo, september 2013	2 deltakere fra TRS 2 presentasjoner	1, 4
D3 Revidert og oppdatert info om OI, AMC, kortvoksthet og ryggmargsbrokk på TRS sine nettsider	Informasjon er revidert ut fra ny kunnskap og spredd vi nettsider. Arbeidet er gjort av teamene på TRS, og hørt hos brukerforening og relevante fagmiljøer. Lenke er lagt fra brukerforeningens nettsider	1,2
D4 Diagnosebeskrivelser over ulike skjelettdysplasier til TRS nettside; Leri-Weill, Schimkes immuno-ossøs dysplasi (SIOD), Trichorhinophalangialt syndrom (TRPS), og Ehlers-Danlos syndrom (flere typer)	Beskrivelser av enkeltdiagnoser som har tilbud ved TRS. Nye diagnosebeskrivelser ut fra gjeldende kunnskap.	1,2,5
D5 Faktaark om ryggmargsbrokk og arbeidsliv	Publisert på vår nettside. Presentert for NAV-kompetansesenter for tilrettelegging og deltakelse (Ulven/Oslo) og presentert for de ansatte ved Arbeidslivssenteret-Ringerike.	1,2,5,7
D6 Nasjonal forskningskonferanse i habilitering, oktober	2 deltagere fra TRS 1 presentasjon	4,5
D7 Sjeldendagen, februar	6 deltagere 1 presentasjon	4,5
D8 OI-Norden, København, oktober	2 deltagere fra TRS 1 presentasjon	4,5
D9 Videokonferanse med	Skjelettdysplasi teamet. Undervisning om achondroplasi	4,5

tværfaglig gruppe, Beitostølen Helsesportssenter, november	og hypochondropasi i forbindelse med aktivitetskurs på BHSS	
D10 Hospitant fra Sjeldensenteret på Island,	1 fysioterapeut 2 dager på TRS. Undervisning om tilbudet til våre diagnosegrupper, erfaringsutveksling	4,5
D11 Møte med Olympiatoppen og Håndballforbundet	Lege, idrettspedagog og fysioterapeut informerte om Marfans syndrom grunnet Håndballsforbundets prosjekt "Flere høye jenter i norsk kvinne-håndball"	4, 5
D12 Presseomtale	Om norske kompetansesentre i Deutsches Ärzteblatt: http://www.aerzteblatt.de/archiv/133669/Seltene-Erkrankungen-Vorbild-Kompetenzzentren?s=gunnar+riemer "Helt vanlige liv" i Selvsagt høsten 2013 "Lytt til barnas erfaringer" Hjertebarnet 2013 "Xiao Wei ble født med 'hale'", TV2-nyhetene på nett 26.06.13 "Kan og vil, men passer ikke inn, forskning.no, 3. juni 2013. "Gym i skolen – en bremsekloss for inkludering" Fysioterapeuten, sommeren 2013 "Funksjonshemma fell ofte utanfor i gymmen", Framtida 4. juni 2013	1,5
D13 "Helt A4"	Fotoutstilling i regi av Sunnaas/Rehabuka. Ti store fotografier tatt av anerkjente fotografer vist i Oslo (Aker brygge), Bergen, Trondheim og Tromsø. Kortvoksthet og AMC var representert på to av bildene.	1,5
D14 Fire nye diagnoser til TRS	Har holdt intern kompetansebygging om diagnosene for alle ansatte på TRS, informert om disse i brukerrådsmøte samt skrevet	1,6

	kort om dette på nettsider.	
D15 Andre skriftlige publikasjoner	3 publikasjoner Se under	1,5,6
D16 Andre muntlige presentasjoner for fagpersoner	41 presentasjoner over hele landet Se under	1,5,6

Tillegg til tabell 6

Andre skriftlige publikasjoner

<i>Trening og oppfølging av hypermobilitet.</i> EDS- foreningens medlemsblad. 2013, 18 (2): 22 – 25.
<i>Behandling for personer med hypermobilitet og smerter; EDS-hypermobil type/ hypermobilitetssyndrom.</i> EDS foreningens medlemsblad. 2013, 18 (3):
<i>Graviditet og fødsel hos kvinner med ryggmargsbrokk.</i> Artikkel i bladet Spina, Ryggmargsbrokk- og Hydrocephalusforeningens medlemsblad

Andre presentasjoner

<i>eHelse gir tillit. Tillit gir god helse!</i> Foredrag på konferansen e-helse 2013. Oslo. April, 2013.
<i>Medisinske forhold, tiltak og oppfølging ved skjelettdysplasier.</i> Informasjon til fagpersoner ved barnehabiliteringen, Nordlandssykehuset. Bodø, oktober 2013.
<i>Medisinske forhold ved OI og AMC.</i> Informasjon til fagpersoner ved Beitostølen Helseportssenter. Beitostølen, november 2013
<i>MMC-medisinsk informasjon.</i> Informasjon til fagpersoner og foresatte. St Olavs Hospital, i regi av LMS. Trondheim, januar 2013
<i>Hypermobilitetssyndromt/ EDS-hypermobil type.</i> Videoverføring fra TAKO-senteret til hele landet Oslo, februar 2013.
<i>Fagkurs om ryggmargsbrokk.</i> Stavanger universitetssykehus i samarbeide med LMS. Stavanger, mars 2013.
<i>Informasjon om diagnosen MMC og diskusjon rundt behov for tilrettelegging.</i> For fagpersoner i kommunen. Stjørdal, november 2013.
<i>Fagdag om ryggmargsbrokk.</i> Samarbeide med Habiliteringstjenesten i Trondheim og LMS senteret. Trondheim, januar 2013
<i>Fagdag om barn med ryggmargsbrokk.</i> For ansatte i barnehage og skole. Nesodden, mars 2013
<i>Fagnettverket «Ortopedi og bevegelse» diagnose ryggmargsbrokk.</i> Nettverksmøte. Oslo, mai 2013
<i>Presentasjon av TRS.</i> NAV kompetansesenter. Oslo, desember 2013
<i>”TRS en nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser”.</i> Muntlig presentasjon på videokonferanse arrangert av TAKO-senteret. Oslo, desember 2013
<i>Undervisning om diagnosen ryggmargsbrokk og kognitive vansker.</i> LMS-senteret og Stavanger Universitetssykehus. Stavanger, mars 2013
<i>Om Akondroplasi.</i> Videokonferanse for Beitostølen Helseportssenter. Nesodden, november 2013
<i>Sjeldnere typer EDS.</i> TAKO-senterets videoforelesninger. Oslo, februar 2013
<i>Ghent-1 versus Ghent-2.</i> Møte med fagpersoner. Oslo, juni 2013
<i>Rehabilitering, fag med egen målsetting og metode.</i> Kurs for kommende spesialister i fysikalsk medisin og rehabilitering. Tromsø, september 2013
<i>Trening og hjelpemidler, når bruker vi hva?</i> Kurs for kommende spesialister i fysikalsk medisin og rehabilitering. Tromsø, september 2013.
<i>Rehabilitering – konsept med egen målsetting og egne metoder.</i> PVO, Sunnaas Sykehus, avdeling Askim. Askim, oktober 2013.
<i>It looks like marfan syndrome.</i> Odd Geirans symposium. Oslo, November 2013
<i>Bisfosfonatbehandling ved OI.</i> Undervisning for ortopedene på OUS, Ullevål. Oslo, april 2013
<i>Osteoporose i rehabilitering.</i> Fjernundervisning for leger i spesialisering til Fysikalsk medisin og

rehabilitering. Nesodden, mai 2013
<i>Om Osteogenesis Imperfecta.</i> Undervisning for ortopeder på OUS. Oslo, oktober 2013
<i>Om ryggmargsbrokk</i> for ortopediingeniører. Høyskolen i Oslo og Akershus. Oslo, oktober 2013.
<i>Informasjon om diagnosen MMC.</i> Undervisning til ortopediutdanningen. HiOA. Oslo, oktober 2013. en eller to
<i>Å leve med marfan syndrom.</i> FKL Sunnaas Sykehus' møte. Nesodden, desember 2013
<i>Presentasjon av masteroppgave om Marfans syndrom og fatigue.</i> Ergoterapiens fagmøte. Oslo, oktober 2013
<i>Begrepet AMC – hvordan brukes det?</i> Innledning. Nordisk arbeidsseminar om AMC. Nesodden, juni 2013
<i>Informasjon om TRS og hvordan vi jobber.</i> Rehabiliteringskonferansen - åpen dag. Nesodden, oktober 2013
<i>Om TRS kompetansesenter.</i> Fagdag om barn med ryggmargsbrokk i barnehage og skole. Stavanger, juni 2013.
<i>Ryggmargsbrokk – medisinske, kognitive og psykologiske forhold.</i> Fagdager om barn med ryggmargsbrokk i barnehage og skole. Stavanger, juni 2013
<i>Barnehage- og skolehverdagen.</i> Fagdag om barn med ryggmargsbrokk. Stavanger, juni 2013
<i>Om TRS kompetansesenter.</i> Fagdag om småbarn med ryggmargsbrokk. Sogn- og Fjordane, oktober 2013
<i>Med ryggmargsbrokk i barnehagen og overgang til skolen.</i> Fagdag om småbarn med ryggmargsbrokk. Sogn- og Fjordane, oktober 2013
<i>Praktiske løsninger og assistentens rolle.</i> Fagdag om småbarn med ryggmargsbrokk. Sogn- og Fjordane, oktober 2013.
<i>Diagnoseinformasjon til barnas omgivelser.</i> Fagdag om små barn med ryggmargsbrokk. Sogn- og Fjordane, oktober 2013
<i>Om TRS kompetansesenter.</i> Fagdag om voksne med ryggmargsbrokk. Sogn- og Fjordane, oktober 2013
<i>Konsekvenser av å leve med ryggmargsbrokk – med vekt på medisinske og kognitive forhold.</i> Fagdag om voksne med ryggmargsbrokk. Sogn- og Fjordane, oktober 2013.
<i>Om TRS kompetansesenter.</i> Fagdag om skolebarn med ryggmargsbrokk. Trondheim, desember 2013
<i>Ryggmargsbrokk – medisinske, kognitive og psykologiske forhold.</i> Fagdag om skolebarn med ryggmargsbrokk. Trondheim, desember 2013
<i>Konsekvenser for skolehverdagen.</i> Fagdag om skolebarn med ryggmargsbrokk. Trondheim, desember 2013

e) Systemrettede aktiviteter (tabell 7):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
E1 Miniseminar om oppfølging ved achondroplasi, HABU, Bodø, oktober	2 deltagere fra TRS Flere presentasjoner	4,5
E2 Miniseminar ”Personer med genetiske arteriesykdommer”, UNN, sept 2013	2 deltagere fra TRS, genetiker, kardiolog og barnelege fra UNN 2 presentasjoner	4, 5
E3 Miniseminar om oppfølging ved achondroplasi for leger og fysioterapeuter i Meløy kommune, oktober	2 deltagere fra TRS Flere presentasjoner	4,5
E4 Informasjonsskriv til alle Barnehab.teamene ang kurs for barn med AMC	1 ny bruker registrert Flere presentasjoner	5,7
E5 Miniseminar om barn med hypermobilitet, diagnosekriterier og oppfølging, for barnefysioterapeuter i Follo, febr. 2013	1 fysioterapeut fra TRS, ca 15 deltagere Flere presentasjoner	4, 5
E6 Nordisk arbeisseminar om AMC, TRS juni 2013	Ca 25 eksterne deltagere fra fagmiljøer i Sverige, Danmark og Norge Flere presentasjoner	1,4,5,7
E7 Nasjonalt arbeidsseminar om skjellettdysplasier, Frambu november 2013	Ca 25 eksterne deltagere - representanter fra Sverige og Danmark. Flere presentasjoner	1,4,5,7
E8 Fagdager for kommunalt ansatte om ryggmargsbrokk	Ca 70 eksterne deltagere fra hele landet: Mål å heve kompetansen om MMC hos de som jobber nærmest brukeren Flere presentasjoner	1,4,5,7
E9 Møter i brukerrådet for TRS	Møte 6.juni og 5.desember. Deltagere: Inntil 2 fra hver	8

	forening (fortrinnsvis leder + 1), ledergruppa + koordinatører fra TRS	
E10 Møter med brukerforeningenes styrer	<p>EDS foreningen –møte her med hele teamet og tre fra foreningens styre + en fra hypermob klinikken Ullevål –</p> <p>Dysmeliforeningen; samarbeidsmøter både ifht organisering av tilbusdet til dysmelibruekre og ifht Nordisk dysmelisemianr 2014</p> <p>Møte med syret i AMC-foreningen 14.mars</p> <p>Møte med OI foreningen 11. oktober</p> <p>Det har ellers vært litt mer uformelle samtaler og møter med foreningene ifm at TRS har bidratt i deres arrangementer.</p>	8
E11 Annen deltagelse i brukerforeningens arrangementer	Se liste over foredrag under	5,8
E12 Transition -Gi meg vinger som bærer	<p>Oversettelse av verktøyet i samarbeid med Ryggmargsbrokk og hydrocephalusforeningen.</p> <p>Et pedagogisk verktøy som brukes for å fremme selvstendighetsutviklingen til personer med funksjonshemninger</p>	1,5,7
E13 Nasjonale retningslinjer for Skolehelsetjenesten og Helsestasjoner.	Ansatt fra TRS sitter i arbeidsgruppe sammensatt av helsedirektoratet	1,5,7
E14 Nasjonale retningslinjer for armamputerte	Ansatt fra TRS sitter i arbeidsgruppe under ledelse av Helse Innlandet	1,5,7
E15 Samarbeidsmøte mellom TRS og hypermobilitetsklinikken på OUS.	Samarbeidsmøte mellom fagpersoner på TRS og hypermobilitetsklinikken på Ullevål v/ Cecilie Rød og Fredrik Walther Smith	1,5

Tillegg til tabell 7

Foredrag og bidrag i brukerforeningenes arrangementer

<i>Psykososiale sider ved Marfans syndrom</i> . Marfanforeningens helgetreff. Kristiansand, oktober 2013.
<i>Når kroppen gjør vondt. Om smerteforebygging/-lindring</i> . NIK sommersamling. Beitostølen, juni 2013
<i>Informasjon om diagnosen MMC, diskusjon rundt temaet; Det å være søsken til en med MMC</i> . Søskenamling. Gardermoen, november 2013
<i>Skole, arbeid og rettigheter</i> . Ryggmargsbrokk- og Hydrocephalusforeningen. Gardermoen, september 2013.
<i>Utfordringer i møte med arbeidslivet</i> . Ryggmargsbrokk- og Hydrocephalusforeningen. Gardermoen, september 2013.
<i>Marfan prosjektet</i> . Marfanforeningens årsmøte. Gardermoen, april 2013
<i>Om oppfølging av voksne med OI</i> . Årsmøtet til NFOI. Oslo, mai 2013
<i>Om Osteogenesis Imperfecta</i> . Dansk voksensamling i regi av DFOI. Danmark, september 2013
<i>Når kroppen gjør vondt. Om smerteforebygging/-lindring</i> . Nik sommersamling, Beitostølen, juni 2013

f) Internasjonalt arbeid (tabell 8):

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<p>F1 Nordisk samarbeid vedr. osteogenesis imperfecta Samarb m/overlege Hanne Hove, Rigshospitalet København og professor Stense Farholt, Århus univ.s.h.</p>	<p>Utvikler behandlingsprotokoll for barn med OI</p>	<p>1, 2, 7</p>
<p>F2 Nordisk samarbeid vedr. OI. Fagnettverk (fagmiljøer i Stockholm, Helsinki, Århus m.fl.) + de nordiske brukerforeningene</p>	<p>Nordiske arbeidsmøter/konferanser hvert annet år</p>	<p>1, 2, 5, 7</p>
<p>F3 Nordisk nettverk OI (Raredis) Samarbeid med Eva Åstrøm, Karolinska, Stockholm, overlege Hanne Hove, Rigshospitalet i København og overlege/assosiert professor Stense Farholt, Århus universitetssykehus</p>	<p>Implementering av behandlingsprotokoll for barn med OI i Raredis</p>	<p>1,2,7</p>
<p>F4 Nordisk samarbeid vedr. vaskulær EDS (Raredis) Samarbeid med lege Pernille Axél Gregersen og overlege/assosiert professor Stense Farholt, Århus universitet sykehus, Skejby, overlege Erik Björk, Karolinska, Stockholm og Raredis v/Hanne Hove, Rigshospitalet i København</p>	<p>TRS har deltatt i utarbeidelse av protokoll til registrering av vaskulær EDS I Raredis.</p>	<p>1,2,7</p>
<p>F5 Nordisk samarbeid vedr barn med MMC Samarbeid med ortoped Høines OUS/RH, overlege Petra Aden OUS/RH/Ullevål, habiliteringstjenester i norske helseregioner, fagnettverk norske og svenske legespesialister (Barbro Lindquist, Sven Mattsson, Lena</p>	<p>1.Likeverdige, kunnskapsbaserte oppfølgingsrutiner for barn med MMC 2.Nasjonalt kvalitetsregister over norske barn med MMC</p>	<p>1, 2, 7</p>

Westbom etc.). Fagnettverk fysioterapeuter.		
<p>F6 Internasjonalt samarbeid vedr MMC og kognisjon Samarbeid: Miljøer i USA og Canada: 1.Rusk Institute of Rehabilitation Medicine, 2.New York University School of Medicine, 3.Rotman Research Institute, Baycrest Centre, 4.Departments of Psychology and Medicine, University of Toronto, Canada 5.Noe kontakt vedr barn: Frankrike: 6.Rehabilitation Department for Children with Acquired Neurological Injury; Hôpitaux de Saint Maurice; Saint Maurice, and ER – 6; Université Pierre et Marie Curie, UPMC; Paris, France.</p>	<p>Utvikle metode for intervensjon vedr kognitive vansker for barn og voksne med MMC 1.Forpliktende samarbeid og slutføring av doktorgradsprosjekt. 2.Hospitering ved Chelsea and Westminster hospital, London nov. 2013. Samarbeid om oppfølging av voksne med MMC. J. Stubberud, K. Grimsrud, M. Hoff. 3.Ulike kontaktformer, nettverksmøter, møtes ved behov</p>	1,2,3,7
<p>F7 Nordisk samarbeid vedr. dysmeli Samarbeid med Anne Karin Vik, kompetansesenter for dysmeli RH/OUS, dysmeliteam i Norge, fagmiljøer i andre nordiske land – særlig i Sverige (fagmiljø i Ørebro og Ex-senteret i Stockholm)</p>	<p>Kunnskap om dysmeli, samarbeid om rutiner og tjenester</p> <p>Startet kartlegging av fødeavdelingenes rutiner når det blir født barn med dysmeli i samarbeid med OUS.</p> <p>TRS deltar i planleggingskomite for dysmeli for nordisk dysmeliseminar i Oslo i 2014.</p>	1,2,4,5,7
<p>F8 Nordisk samarbeid vedr. AMC Samarbeid med Kunnskapsteamet for Arthrogrypos; Astrid Lindgrens barnsjukhus, Habiliteringstjenesten i Stockholm og Olmed ortopediske, Drottning Silvias barn- og ungdomssjukehus, Gøteborg, Akademiska sjukhuset i Uppsala, Rigshospitalet i København, Viborg og Århus universitetssykehus. Fra Norge: OUS/RH, Haukeland universitetssykehus,</p>	<p>Økt kunnskap om AMC, felles klassifisering og oppfølgingsrutiner etc, første arbeidsseminar for fagpersoner i juni 2013</p>	1,2,6,7

Barnehabiliteringen Østerlide, Landsforeningen for AMC		
F9 Nordisk samarbeid vedr Marfans syndrom Samarbeid med nordiske fagmiljøer – og alle nordiske brukerforeninger	Kunnskap om Marfans syndrom, samarbeid om gode rutiner og tjenester. Løpende samarbeid	1,2,3,7
F10 Internasjonalt samarbeid om Marfans syndrom Samarbeid med fagmiljøer i Ghent (Anne dePaepe, Julia de Backer), Hamburg (Yskert von Kodolitsch, Meike Rybczynski og Sara Sheikhzadeh), USA, Seattle (Peter Beyers), Norge (Odd Geiran, Oslo Universitetssykehus, Asle Hirth, Haukeland) og brukerrepresentanter	Likeverdige oppfølgingsrutiner for personer med Marfans syndrom	1,2,4,7
F11 Nordisk og internasjonalt samarbeid vedr EDS og hypermobilitet Samarbeid med Overlege Lars Remvig, Rigshospitalet i København, professor Birgit Juul-Kristensen, Universitetssykehuset i Odense, overlege Erik Björk, Karolinska, Stockholm, sykepleier Britta Berglund, Sverige, fagpersoner fra Universitetssykehuset i Helsinki , professor Rodney Grahame, London, assosiert professor Raoul Engelbert, Universitetet i Amsterdam	Nordiske arbeidsmøter/konferanser hvert til hvert annet år der fagpersoner møtes for å diskutere forskning, diagnostiske kriterier etc 1.Møte med Brigit Juul-Kristensen og fagpersoner fra Askim og Ullevål møte på TRS 2013, Lacity-samarbeidet. Samarbeid med Birgit Juul-Kristensen og UiB om mulig prosjekt, barn og hypermobiltet	1,2,4,7
F12 Nordisk samarbeid vedr. skjelettdysplasier Oppstart av nordisk samarbeid vedrørende skjelettdysplasier. Lars Hagenäs, Karolinska og Anette Haagerup, Sjeldensenteret i Århus deltok på arbeidsseminar sammen med norske fagpersoner som jobber med denne gruppen, for å danne grunnlag for utvikling av videre norsk og nordisk samarbeid rundt skjelettdysplasier. Fra Norge deltok fagpersoner fra OUS, Haukeland universitetssykehus, Lovisenberg	Øke kunnskap og danne faglig nettverk om skjelettdysplasier, forbedre tilbudet til brukerne i ordinært tjenesteapparat.	1,2,4,5,7

Diakonale sykehus (genetikere, ortopeder, radiologer, fysiologer, lungelege, fysioterapeut), tverrfaglig team fra TRS og representanter fra Norsk interesseforening for kortvokste. Flytte til seminaret		
---	--	--

Veiledning til utfylling av tabellene:

Endring av oppsett, lay-out, tabeller og annet bør unngås. Hvis det likevel gjøres, gis begrunnelse. Nye rader i tabellene settes inn ved behov. En aktivitet bør ikke rapporteres i flere tabeller. I de tilfellene dette likevel er nødvendig for å synliggjøre aktiviteten, markeres det ved å vise til rapportering i annen tabell.

- Diagnoser (tabell 1): OrphaCode finnes på gjennom <http://www.orpha.net>. Rapportering av OrphaCode gjelder primært fra 2014, men det rapporteres også for 2013 så langt det lar seg gjøre. Med "mottatt tjeneste" menes all aktivitet rettet mot navngitt bruker (kfr tabell 3).
- Tabell 2: I tilfeller der det er 3 eller færre brukere fra et fylke, registreres ">3"
- Brukerrettet aktivitet (tabell 3): Direkte arbeid med navngitt bruker og hans/hennes familie og tjenesteapparat. Utreiser for å bistå brukere/fagpesoner lokalt, kurs og opphold for bruker og/ eller familie, individuelle konsultasjoner osv.
- Forskning og utvikling (tabell 4): Arbeid av vitenskaplig karakter (publikasjoner) samt aktiviteter av mindre vitenskaplig art som kan knyttes til videreutvikling av tilbudet ved senteret, kompetanseheving/- spredning og utvikling av direkte brukerrettet tilbud. Implementering av faglige retningslinjer og kunnskapsbasert praksis.
- Kompetansebygging ut over FoU (tabell 5): Kompetansebyggende aktiviteter (kurs, konferanser etc) en selv har deltatt på.
- Kompetansespredning ut over FoU (tabell 6): Arbeid for å formidle kunnskap utover det som gjelder en navngitt bruker (tabell 3) og FoU- aktivitet (tabell 4) For eksempel konferansebidrag, kurs for fagpersoner, nettside, brosjyrer etc.
- Systemrettet arbeid (tabell 7): Arbeid mot ordinært tjenesteapparat (i alle nivå av helsetjenesten), f.eks for å få på plass gode forløp for brukergruppene. Samarbeid med brukerforeninger osv
- Internasjonalt samarbeid (tabell 8): Aktiviteter som innebærer direkte samarbeid med fagmiljø og/ eller brukerorganisasjoner i andre land (også nordnord).
- Annen aktivitet (tabell 9): I de tilfeller en har hatt aktiviteter som ikke naturlig passer i andre tabeller, føres de inn her. Dette kan f.eks gjelde arbeid med kvalitetsregister.