

# Årsrapporter 2014

Klikk på senternavnet for å komme til rapporten

**Nevromuskulært kompetansesenter**  
Universitetssykehuset Nord-Norge



**NKSD**

Nasjonal kompetansetjeneste  
for sjeldne diagnoser

**Nasjonalt kompetansesenter for ADHD,  
tourettes syndrom og narkolepsi**  
Oslo universitetssykehus

**Nasjonal kompetanseenhet for autisme  
(Autismeenheten)**  
Oslo universitetssykehus

**Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne  
epilepsirelaterte diagnoser**  
Oslo universitetssykehus

**Senter for sjeldne diagnoser**  
Oslo universitetssykehus

**Norsk senter for cystisk fibrose**  
Oslo universitetssykehus

**Enhet for medfødte muskelsykdommer**  
Oslo universitetssykehus

**Frambu senter for sjeldne diagnoser**  
Stiftelse, Siggerud

**TRS kompetansesenter for sjeldne  
diagnoser**  
Sunnaas sykehus

**TAKO-senteret**  
Lovisenberg Diakonale sykehus, Oslo

**Nasjonalt  
kompetansesenter for  
porfyrisykdommer**  
Haukeland universitetssykehus

# Rapportering 2014 for

## Nevromuskulært kompetansesenter (NMK)



Antall årsverk: 9,25

Tildeling 2014: 7 311 000 NKr.



# Innhold

<b>1. TALLRAPPORTERING (DIAGNOSER, ANT BRUKERE, ALDERS- OG FYLKESFORDELING):</b> .....	<b>4</b>
<b>2. AKTIVITETSREGISTRERING</b> .....	<b>9</b>
<b>2.1 Kompetansebygging</b> .....	<b>14</b>
<b>2.2 Kompetansespredning</b> .....	<b>15</b>
2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")	15
2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)	17
2.2.3 Forskning og utvikling	19
2.2.3.1 Forskningsprosjekter .....	19
2.2.3.2 Utviklingsprosjekter .....	21
2.3 Systemrettede aktiviteter:	22
2.4 Internasjonalt arbeid:	22
2.5 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:	23

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

NMK har en klinisk virksomhet knyttet til Nevro, hud og revmatologisk avdeling (NEHR) i Universitetssykehuset Nord-Norge (UNN) Tallene som følger i tabell 1 og 2 er oversikt over pasienter som har vært til korte (poliklinisk, dagopphold) eller lengre opphold (nevromuskulær bevegelsesterapi) knyttet til denne avdelingen. Alle pasientene har vært henvist til NMK fra lokal primærhelsetjeneste eller spesialisthelsetjeneste. (gråfarget felt indikerer at diagnosen inngår i det nasjonale Muskelregisteret. En vesentlig andel av brukerne av NMK kommer for å få diagnostisk vurdering. Oppgitt diagnose her, er konklusiv diagnose etter vurdering ved NMK i 2014.

I 2013 ble det ikke rapportert på orphakoder. Derfor oppgis kun totaltallet for sammenligning. Pr januar 2015 har ikke NMK noe samlet arkiv over brukere som har mottatt tjenester ved NMK i flerårig perspektiv. Det vil vurderes om det skal etableres et system tilsvarende Frambu og de andre sjeldensentrene for å ha et akkumulativt arkiv over NMKs brukere.

### Totalt antall registrerte brukere/pasienter (tabell 1):

Diagnoser NAVN	ICD-10	Orph a-Code	2013	2014	2014 vs 2013	Antall som har mottatt tjenester 2014
Friedreich ataxi	G11.1	95		2		2
Cerebellar ataxi med tidlig debut	G11.1			1		1
Arvelig spastisk paraplegi	G11.4	100982		2		2
Ataxi	G11.8			1		1
Uspes arvelig ataxi	G11.9			1		1
Spinal muskelatrofi (SMA)	<b>G12.1</b>	70		<b>2</b>		<b>2</b>
SMA type 4	<b>G12.1</b>	83420		1		1
Uspesifisert SMA	<b>G12.9</b>			3		3
Mononevropati i overekstremitet	G56.8			1		1
Arvelig motorisk og sensorisk nevropati	<b>G60.0</b>	166		8		8
Charcot Marie Tooth (CMT) type 2	<b>G60.0</b>	64746		2		2
CMT type 3	<b>G60.0</b>	64748		1		1
CMT type 2A	<b>G60.0</b>	99947		1		1

CMT type 4C	<b>G60.0</b>	99949		2		2
CMT type X1	<b>G60.0</b>	101075		1		1
CMT type 1A	<b>G60.0</b>	101081		4		4
Idiopatisk nevropati	G60.3			1		1
Annen spes arvelig og idiopatisk nevropati	<b>G60.8</b>			1		1
Uspes. arvelig motorisk og sensorisk nevropati	<b>G60.9</b>			3		3
MGUS assosiert nevropati	G61.8			1		1
Uspesifikk polynevropati	G62.9			14		14
LGMD type 2i	<b>G70.0</b>	34515		4		4
Limb girdle muskeldystrofi (LGMD)	<b>G71.0</b>	263		1		1
LGMD type 2A	<b>G71.0</b>	267		3		3
Fascio scapula humoral muskeldystrofi (FSHD)	<b>G71.0</b>	269		3		3
Oculopharyngeal muskeldystrofi	<b>G71.0</b>	270		1		1
Muskeldystrofi	<b>G71.0</b>	98473		7		7
LGMD type 2L	<b>G71.0</b>	206549		2		2
Dystrofia myotonika type 1	<b>G71.1</b>	273		3		3
Dystrofia myotonika type 2	<b>G71.1</b>	606		3		3
Kongenitt myotoni	<b>G71.1</b>	614		5		5
Myotone lidelser	<b>G71.1</b>	206647		1		1
Myopati (central core)	<b>G71.2</b>	97242		1		1
Medfødt myopati	<b>G71.2</b>	97245		2		2
Mitokondrie myopati	<b>G71.3</b>	206966		2		2
Hypokalemisk periodisk paralyse	<b>G71.8</b>	681		1		1
Uspes. primær muskelsykdom	<b>G71.9</b>			4		4
Legemiddelutløst myopati	G72.0			1		1
Inflammatorisk myopati	G72.4			2		2

Uspesifisert myopati	G72.9			9		9
Myelopati	G95.9			1		1
Polymyositt	M33.2	732		2		2
Inklusjonslegeme myositt	M60.8	611		3		3
Uspesifisert myositt	M60.9			2		2
Entesopatier i underekstremiteter	M76.8			1		1
Myalgi	M79.1			2		2
Muskelsmerter	M79.6			2		2
Parestesi i hud	R20.2			2		2
Krampe og spasme	R25.2			2		2
Uspes symptomer og tegn knyttet til nerve og muskel/skjelett	R29.8			1		1
Hyper CK-emi	R74.8			1		1
nerveskade	S44			1		1
Generell helseundersøkelse	Z00.0			1		1
Observasjon med mistanke om forstyrrelser i nervesyst	Z03.3			11		11
<b>Totalt</b>			132	<b>139</b>	<b>+7</b>	<b>139</b>

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).

Det diagnostiske grunnlaget for NMK er ikke ennå klarlagt. Vi rapporterer her på de pasientene som er henvist og tatt i mot, utredet og behandlet ved NMK i 2014. Inntil annet er bestemt baserer vi generelt oppfølgingstilbud ved NMK på ICD-10 kodene som omfattes av det nasjonale Muskelregisteret. Pr i dag er det disse ICD-10 kodene:

**G12.0 Infantil spinal muskelatrofi type 1 (Werdning-Hoffman syndrom)**

**G12.1 Annen arvelig spinal muskelatrofi**

**G12.8 Annen spesifisert spinal muskelatrofi og beslektede syndromer**

**G12.9 Uspesifisert spinal muskelatrofi**

**G60.0 Arvelig motorisk og sensorisk nevropati**

**G60.1 Refsums sykdom**

**G60.2 Nevropati i tilknytning til arvelig ataksi**

**G60.8 Annen spesifisert arvelig og idiopatisk nevropati**

**G60.9 Uspesifisert arvelig idiopatisk nevropati**

**G71.0 Muskeldystrofi**

**G71.1 Myotone lidelser**

**G71.2 Medfødte myopater**

**G71.3 Mitokondriemyopati**

**G71.8 Andre spesifiserte primære muskelsykdommer**

**G71.9 Uspesifisert primær muskelsykdom**

**G72.3 Periodisk paralyse**

**G73.6 Myopati ved metabolske forstyrrelser**

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

139 pasienter har hatt opphold ved NMK/NEHR.

Tegnet  $\leq 3$  indikerer 3 eller færre.

Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	Totalt	Totalt	Antall som har mottatt tjeneste 2014
				2014	2013	
Akershus		$\leq 3$		$\leq 3$	5	$\leq 3$
Aust-Agder	$\leq 3$	4		5	$\leq 3$	5
Buskerud		5	$\leq 3$	6	$\leq 3$	6
Finnmark		15	$\leq 3$	18	11	18
Hedmark		$\leq 3$		$\leq 3$	$\leq 3$	$\leq 3$
Hordaland		$\leq 3$		$\leq 3$	$\leq 3$	$\leq 3$
Møre og Romsdal		$\leq 3$		$\leq 3$	4	$\leq 3$
Nordland		23	$\leq 3$	26	34	26
Nord-Trøndelag		$\leq 3$		$\leq 3$	$\leq 3$	$\leq 3$
Oppland		4	$\leq 3$	6	5	6
Oslo		$\leq 3$		$\leq 3$	4	$\leq 3$
Rogaland	$\leq 3$	4	$\leq 3$	6	9	6
Sogn og Fjordane		$\leq 3$		$\leq 3$	$\leq 3$	$\leq 3$
Sør-Trøndelag		$\leq 3$		$\leq 3$	4	$\leq 3$
Telemark		$\leq 3$		$\leq 3$	$\leq 3$	$\leq 3$
Troms	$\leq 3$	37	$\leq 3$	44	37	44
Vest-Agder		$\leq 3$		$\leq 3$	$\leq 3$	$\leq 3$
Vestfold		$\leq 3$	$\leq 3$	$\leq 3$	$\leq 3$	$\leq 3$
Østfold		$\leq 3$	$\leq 3$	4	$\leq 3$	4
Annet						
<b>Totalt</b>	<b>4</b>	<b>118</b>	<b>17</b>	<b>139</b>	<b>132</b>	<b>139</b>



## 2. Aktivitetsregistrering

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

#### **Bakgrunn for NMK-samarbeidet**

Siden 2005 har Frambu og NMK vært usikker på hvem som skal ivareta kompetansesenteransvaret for personer med arvelige og medfødte nevromuskulære tilstander. Begge kompetansesentre har hatt tjenester til brukergruppen som et sjeldensenter – om enn med forskjellig profil.

Kompetansesenteret for medfødte muskelsykdommer (OUS) var det tredje kompetansesenteret som hadde tjenester til samme brukergruppe på nasjonal basis. Det ble tatt initiativ fra Helse Sør-Øst (HSØ) overfor Helse og omsorgsdepartementet (HOD) i 2014 (etter samarbeidsmøter i 2013) slik at det ble endelig bestemt (av HSØ) at NMK (UNN), Frambu og Kompetansesenteret ved OUS skulle til sammen ivareta det nasjonale ansvaret under ledelse av NMK, og i nært samarbeid med brukerorganisasjonen Foreningen for Muskelsyke (FFM). Midlene som tidligere hadde vært bevilget fra HSØ til kompetansesenteret ved OUS skulle fremdeles forvaltes av enheten ved OUS, men samtidig inngå som en del av totalbudsjettet til NKSD på lik linje med NMKs og Frambus øremerkede midler. (se brev fra HSØ av 7.mars 2014) I 2014 er det avholdt et samarbeidsmøte i NKSDs lokaler 26. mai 2014.

**Man vil jobbe fram mot en avtale med rollefordeling innen sommer 2015.**



*NMK-samarbeidet* er etablert som begrep i første møte i nasjonalt senterråd (6.oktober 2014).

Det er ikke mulig å lage en samlet rapport fra alle tre lokalisasjoner i denne omgang. Denne rapporten handler derfor om aktiviteten knyttet til NMK i UNN.

Enhet for medfødte muskelsykdommer ved OUS har levert egen årsrapport for 2014 som legges ved. Frambu leverer egen årsrapport der medfødte nevromuskulære sykdommer inngår på lik linje med de andre diagnosene som ivaretas av institusjonen.

Det er derimot utarbeidet felles Virksomhetsplan med budsjetter for de tre enhetene NMK-samarbeidet for 2015, og det vil bli felles rapport for 2015.

### **Organisatoriske prosesser i UNN i 2014**

NMK er en integrert del av UNN. NMK-pasienter genererer takster for tjenester som går inn i UNN/Helse Nord sitt regnskap. NMK-pasienter er således UNN-pasienter med de rettigheter det innebærer. Det lages skreddersydde opphold for NMK-pasientene slik at de møter spesialkompetent personale men også annet personell under oppholdet.

Nettverket knyttet til NMK-virksomheten er knyttet opp mot flere avdelinger i 4 av klinikkene i UNN. Det er påbegynt en prosess for å klargjøre en god organisering av NMK i UNN-systemet i 2014. Første skritt på veien var å planlegge endring av forvaltning av øremerkede midler til NMK.

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**

NMK bygger og forvalter kompetanse innen diagnostikk og behandling av personer med medfødte arvelige nevromuskulære diagnoser.

Vi legger vekt på å spre kompetanse ved å publisere aktuell informasjon på websider, facebook, i informasjonshefter og med forelesninger på kurs. Det er tilrettelagt for muntlig informasjon og veiledning - tverrfaglig og i et livsløpsperspektiv. Vi tilbyr hospitering ved forespørsel.

NMK samarbeider nært med flere avdelinger i fire forskjellige klinikker i UNN med å bygge et tverrfaglig apparat som kan bistå brukere og fagfolk ved behov.

Muskelteamet ved Avdeling for barnehabilitering ved UNN fungerer som NMKS ekspertgruppe i forhold til tverrfaglig oppfølging av barn med progredierende nevromuskulære tilstander. Teamet gir veiledning til foreldre og lokale tjenesteytere i forhold til helhetlig ivaretagelse av familier som har barn med slike tilstander. I noen tilfelle er det også brukere og fagfolk fra andre helseregioner som henvender seg for veiledning pr telefon.

Det er ikke egne NMK-stillinger ved Barnehabiliteringa, men NMK støtter opp om aktuell kompetanseutvikling og at fagfolk der deltar i internasjonalt samarbeid på vegne av NMK.

Det diagnostiske tverrfaglige miljøet er sterkt i Tromsø, men vi har også stor nytte av å diskutere problemstillinger i et større miljø. Særlig gjelder dette diagnostisk utredning av barn der OUS har mye erfaring. Det er tatt nasjonalt grep gjennom etablering av nasjonale diagnostiske videokonferanser med fagfolk som deltar i alle regioner – etter initiativ fra fagmiljøet ved OUS. Diagnostikken knyttes til både voksne og barn, og det diskuteres også tema for nasjonalt samarbeid.

I 2014 har NMK samarbeidet med Nasjonal kompetansetjeneste for hjemmerespiratorbehandling (NKH) og Nasjonalt senter for samhandling og telemedisin (NST) om å lage e-læringsprogram knyttet til det å leve med pustesvikt og behov for hjemmerespiratorbehandling. Dette samarbeidet førte også til et samarbeid om å lage et faglig kurs for fysioterapeuter og andre knyttet til lungeproblematikk hos personer med muskelsykdom. Kurset var spesialdesignet for fysioterapeuter i barnehabiliteringene og primærhelsetjenesten.

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

NMK driver sin virksomhet integrert i Universitetssykehuset Nord-Norge HF. Den tverrfaglige kompetansen bygges i stor grad gjennom klinisk virksomhet og tverrfaglig samarbeid. Rapporttallene i tabell 1 og 2 skriver seg fra klinisk virksomhet.

**72 av de 139 (52%) var nyhenviste pasienter (som hadde sitt første møte med NMK i 2014).**

Veiledning er knyttet både til diagnostikk og behandling i de tilfelle der lokalt/regionalt helsevesen trenger støtte fra spesialister på feltet. I 2014 er det startet en ny praksis med filming av pasienter som har opphold med nevromuskulær bevegelsesterapi. Hensikten er å kartlegge eventuelle endringer, gi støtte til egentrening i etterkant og gi veiledning om videre oppfølging hos lokal fysioterapeut.

Personell med NMK-tilknytning lønnsmessig, har en arbeidssituasjon som skal gi tid og rom for nødvendig faglig fordypning og kompetansebygging gjennom kurs og kongresser.

Personalet brukes til utarbeidelse av informasjonsmateriell og veiledning av fagfolk i primær og spesialisthelsetjenesten i hele landet.

Andre faggrupper i UNN, som ikke har lønnsmessig tilknytning til NMK, men som det er naturlig å samarbeide med, har man også godt samarbeid med. Disse fagfolkene tar utfordringen med å yte tjenester på høyt faglig nivå til pasienter fra hele landet etter behov. Fortrinnsvis kan slik hjelp fra for eksempel logoped, ernæringsfysiolog, sosionom og ergoterapeut være en hjelp og støtte til å få bedre kontakt med tjenesteytere som skal følge opp lokalt.

- **Samarbeid med regionale fagmiljø?**

NMK samarbeider med det tverrfaglige miljøet i alle helseregioner. Samarbeidet er primært knyttet til felles problemstillinger, men siden det ble organisert felles diagnostiske

videokonferanser med deltakere i alle helseregioner, er det naturlig å samarbeide også knyttet til diagnosegrupper og diagnostiske utredningsmetoder.

Innen barnehabiliteringssystemet har det også vært faglige forum for fysio- og ergoterapeuter i flere år. NMK har arrangert nasjonale fagkonferanser hvert annet år i en årrekke. Disse konferansene er viktige nasjonale møteplasser for hele det tverrfaglige feltet.

I 2014 er det startet et arbeid med å lage fagnettverk for fysioterapeuter over hele landet.

- **Beskrivelse av brukermedvirkningen ved senteret**

NMK har siden 2009 hatt en styringsgruppe med brukerrepresentasjon. I oktober 2014 ble det etablert et nasjonalt senterråd (for det nyopprettede NMK-samarbeidet). Senterrådet ledes av den ene av to brukerrepresentanter. NMK er påpasselig med å invitere brukerrepresentantene med i alle sammenhenger der det er naturlig, for eksempel kurskomiteer. Vi har siden 2010 gjennomført systematisk brukerundersøkelse blant brukere som har polikliniske konsultasjoner eller opphold ved NMK.

- **Vurdering av bemanning**

NMK har en historie som et diagnostisk kompetansesenter plassert på patologisk avdeling i UNN. Fra NMK ble et sjeldnesenter i 2005 har spørsmålet om endring av profilen i takt med endring av formålet, vært et tema.

I 2008 flyttet NMKs sekretariat til Nevrologisk avdeling i UNN for å styrke den brukerrettede delen av virksomheten. Vi har foreslått en endring av budsjettet for 2015 der profilen endres ved at det frigjøres midler til flere kursarrangement og mer internasjonal kontakt. Det innebærer å gå fra 9, 25 stillinger til 7 stillinger. Det kuttes ført og fremst i overføring til teknisk personale (bioingeniører) ved laboratoriene.

Det er behov for å styrke bemanningen ved NMK innen barnefeltet og medisinsk genetikkk ved bruk av bistillinger.

**Årsrapporten rapporterer fra et samlet tverrfaglig miljø i UNN som organiseres og kalles NMK-nettverket.**

**Det bemerkes spesielt der tjenester ytes for NMK uten at det honoreres med bruk av øremerkede midler. NMK har ikke brukt midler til stipendiatstillinger, men rapporterer på publikasjoner som utgis der fagfolk med NMK-tilknytning har bidratt som hoved eller medforfattere.**

**Figur 1: Stillinger som har vært finansiert av øremerkede midler i 2014:**

<b>Nevro- hud og revmatologisk avd</b>		stillingsandel
NMKs sekretariat	sekretariat 1,5 stilling	1,50
	fagsykepleier	0,80
Overlegehjemmel	nevrolog	1,00
Medfinansiering av stilling KNF		0,20
<b>Terapeutavdelingen</b>		
spesialfysioterapeuthjemmel		1,00
<b>Med.genetikk</b>		
tilskudd til overbioingeniør		1,00
<b>Klinisk patologi</b>		
0,5 overlege	nevropatolog	0,50
0,5 helsesekretær		0,50
overbioingeniører		2,75
<b>sum stillinger</b>		<b>9,25</b>

Det er fremdeles behov for en styrking av den brukerrettede delen av virksomheten, og til å bedre geografisk dekning for å gi likeverdige tilbud for hele landet.

I NMK-samarbeidet vil vi legge vekt på å styrke kompetansen knyttet til fagfeltet i alle helseregioner, og målet er at flest mulig av brukerne skal få et godt tilbud nært der de bor gjennom at familier og lokale tjenesteytere tilbys veiledning og relevante kurs i tillegg til lett tilgjengelig skriftlig informasjon både på papir og elektronisk.

## 2.1 Kompetansebygging

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>B1. Hurtigruteseminar (20 års jubileum) fra Trondheim til Tromsø Oktober-november 2014</b>	75 deltakere, av dem var 30 leger Alle helseregioner var representert. Tellende kurs som videreutdanning for mange profesjoner. Flere deltakere fra NMK og nettverket i UNN	1
<b>B2. World Muscle Society (WMS) Berlin oktober 2014</b>	Tre deltakere fra NMK-miljøet. Posterpresentasjon, faglig nettverksbygging	1
<b>B3. Fagdag i mai ved OUS (Ullevål)</b>	Satte fokus på overgangen barnvoksen og Duchenne MD spesielt. Deltakere fra hele landet, brukere og tjenesteytere. 3 deltok fra NMK	1
<b>B4. Videreutdanning: Bobath-instruktør på høyt nivå (2 år)</b>	En spesialfysioterapeut startet opp videreutdanning i 2014, blir ferdig i 2015 (egenfinansiert)	1
<b>B5. 30th International Congress of Clinical Neurophysiology (ICCN), Berlin, Mars 2014</b>	Tre deltakere fra NMK-nettverket. 3 posterpresentasjoner, faglig nettverksbygging	1
<b>B6. hospitering ved Frambu under relevante brukerkurs</b>	Både senterleder og informasjonsrådgiver har hospitert under forskjellige relevante brukerkurs ved Frambu	1

## 2.2 Kompetansespredning

### 2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")

Aktivitet	Resultatmål	Oppgave iht forskrift				
<b>B1</b> <b>Veiledning</b>	<p><b>Utreiser:</b></p> <table border="1" data-bbox="711 651 1166 983"> <tr> <td data-bbox="711 651 1166 801">           NMK-fysioterapeut reiste til lokal fysioterapeut i Kristiansand (veiledning i forhold til oppfølging av 3 pasienter)         </td> </tr> <tr> <td data-bbox="711 801 1166 983">           Ambulant virksomhet knyttet til 16 barn som følges av Muskelteamet ved Barnehabiliteringa, UNN (Helse Nord) (nettverket til NMK)         </td> </tr> </table> <p><b>Konsultasjoner/veiledning på senteret:</b></p> <table border="1" data-bbox="711 1140 1166 1621"> <tr> <td data-bbox="711 1140 1166 1402">           139 (vel 50% med registerdiagnoser) pasienter har hatt NMK-opphold/polikliniske konsultasjoner med NMK-leger/fysioterapeuter og annet fagpersonell. Alle får personlig veiledning og informasjon.         </td> </tr> <tr> <td data-bbox="711 1402 1166 1621">           34 barn (27 av dem med registerdiagnose )og familiene følges opp ved Muskelteamet ved Avdeling for Barnehabilitering ved UNN (46 konsultasjoner i 2014) (nettverket)         </td> </tr> </table>	NMK-fysioterapeut reiste til lokal fysioterapeut i Kristiansand (veiledning i forhold til oppfølging av 3 pasienter)	Ambulant virksomhet knyttet til 16 barn som følges av Muskelteamet ved Barnehabiliteringa, UNN (Helse Nord) (nettverket til NMK)	139 (vel 50% med registerdiagnoser) pasienter har hatt NMK-opphold/polikliniske konsultasjoner med NMK-leger/fysioterapeuter og annet fagpersonell. Alle får personlig veiledning og informasjon.	34 barn (27 av dem med registerdiagnose )og familiene følges opp ved Muskelteamet ved Avdeling for Barnehabilitering ved UNN (46 konsultasjoner i 2014) (nettverket)	<p>5</p>
NMK-fysioterapeut reiste til lokal fysioterapeut i Kristiansand (veiledning i forhold til oppfølging av 3 pasienter)						
Ambulant virksomhet knyttet til 16 barn som følges av Muskelteamet ved Barnehabiliteringa, UNN (Helse Nord) (nettverket til NMK)						
139 (vel 50% med registerdiagnoser) pasienter har hatt NMK-opphold/polikliniske konsultasjoner med NMK-leger/fysioterapeuter og annet fagpersonell. Alle får personlig veiledning og informasjon.						
34 barn (27 av dem med registerdiagnose )og familiene følges opp ved Muskelteamet ved Avdeling for Barnehabilitering ved UNN (46 konsultasjoner i 2014) (nettverket)						
<b>B2</b> <b>Kurs: Med fokus på pusten, Oslo juni 2014</b> (samarbeid med Nasjonal kompetansetjeneste for hjemmerespiratorbehandling)	<p>Øke kunnskap hos brukere og fagfolk om lungeproblematikk hos personer med muskelsykdom (se også <b>tabell 2.2.2</b>) (8 brukere deltok hvorav 3 pårørende)</p>	<p>5</p>				
<b>B5</b>	<p>Diverse artikler i Muskelnytt (se</p>	<p>5</p>				

<b>Informasjonsmateriell</b>	publikasjonsliste) En rekke webartikler og oppslag på facebook Gratis utsending av informasjonshefter etter henvendelser	
------------------------------	---	--



## 2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)

Ikke i forbindelse med tjeneste til enkeltbruker (tabell 2.2.1)

Aktivitet	Resultatmål	Oppgave ihht forskrift
<b>B1</b> <b>Fagkurs/ møter på senteret:</b> <b>Med fokus på pusten – om lungeproblematikk hos personer med muskelsykdom</b>	Gi opplæring og oppdatering i forhold til behandling av personer med pustesvikt og nevromuskulær sykdom. 122 deltakere fra alle helseregioner + Danmark og Sverige	7
<b>B2</b> <b>Deltagelse i tverrfaglige grupper/team: Prosjekt PUST</b>	Prosjektsamarbeid om utvikling av e-læringsprogram knyttet til hjemmerespiratorbruk (LTMV). Ferdigstilling i 2014	7
<b>B3</b> <b>Konferanser</b>	Nordiske konferanse om sjeldne diagnoser (foredrag)  Tre nasjonale diagnostiske videokonferanser er gjennomført  Det er gjennomført 42 tverrfaglige diagnostiske møter i NMK-nettverket (66 case har vært drøftet i møtene)	5
<b>B4</b> <b>Seminar:</b>	Hurtigruteseminar om nevromuskulære sykdommer: godkjent etterutdanningskurs for en rekke profesjoner og legespesialiteter (også nevnt i <b>tabell 2.1</b> )	5
<b>B5</b> <b>Undervisning ved høyskoler og universitet</b>  Alle regioner: (antall timer)  Egen region: (antall timer)	Fagfolk tilknyttet NMK-nettverket bidrar i betydelig grad med undervisning på grunnutdanninger og videreutdanninger i egen region. Dette ordner aktuelle forelesere og utdanningsinstitusjonene uten at NMK koples inn.	4
<b>B6: Informasjonsmateriell</b> <b>”Muskelsyk?” (egen produsert)</b>	Distribuerer gratis informasjonshefter til fagpersoner	5

Familieveileder Duchenne MD (oversatt) SMA-familieveileder (oversatt) CMD – familieveileder (oversatt) Diverse webartikler/facebook Postere om tjenestene våre	og brukere over hele landet.	
<b>B7: Veiledning til lokale fysioterapeuter</b>	18 fysioterapeuter fikk telefonveiledning i 2014  To fysioterapeuter har hospitert 1-2 dager  Distribusjon av filmsnutter som veiledning til lokal fysioterapeut med tanke på lokal oppfølging etter to-ukersopphold i Tromsø Seks pasienter har fått med filmopptak hjem til sin fysioterap.	5
<b>B8: Hospitering</b>	En nevrolog fra annen helseregion hadde hospiteringsopphold 3 uker ved NMK i mars 2014	5

## 2.2.3 Forskning og utvikling

### 2.2.3.1 Forskningsprosjekter

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<p><b>B1: CK-prosjektet</b> NMKs sekretariat og andre NMK-ansatte har vært involvert i planlegging og gjennomføring av dette prosjektet som er finansiert av eksterne midler og midler fra Universitetet i Tromsø – Norges arktiske universitet. Veiledere i NMK-nettverket (Svein Ivar Bekkelund) Sissel Løseth (nevrofysiolog) og Sigurd Lindal (nevropatolog) har vært sentrale prosjektmedarbeidere.</p>	<p>1 doktorgrad i 2014 Ennå upubliserte resultater som trenger finansiering for å gi en doktorgrad til</p>	<p>3</p>
<p><b>B2: LGMD2I-prosjektet</b> har sitt utgangspunkt i forskning utført av tidligere og nåværende NMK-ansatte Stipendiaten er tilknyttet Avdeling for Medisinsk genetik i UNN, og har ingen formell tilknytning til NMK (hovedveileder: Øivind Nilssen)  Prosjektet er finansiert av Helse Nord (SFP 802-08 ”Molekylærbiologisk studie av FKR-relatert Limb Girde Muskeldystrofi (LGMD type 2I)”) og Foreningen for muskelsyke (FFM).</p>	<p>Doktorgrad i 2015?  Posterpresentasjon under WMS 2014 (Lindal S et al)</p>	<p>3</p>
<p><b>B3: CMT-prosjekt.</b> Med utgangspunkt i NMKs diagnostiske profil, er det gjort et prøsjekt i regi av Avdeling for Medisinsk genetik med veiledere fra NMK-nettverket (Øivind Nilssen og Svein Ivar Mellgren) Prosjektet ble finansiert fra Norges Forskningsråd for stipendiatstilling i 3 år og fra Fondet for forskning om muskelsykdommer.  Medarbeidere: Rune Helland Østern, overlege (UNN/BUK), Toril Fagerheim, (UNN/BUK), Øivind Nilssen (UNN/BUK),UiT. Inger Lund Pettersen, overlege Arve Dahl (Kompetansesenter for muskelsykdommer på Rikshospitalet) samt professor Torberg Torbergsen UNN/UiT) og professor Arvid Heiberg (OUS), Professor Svein Ivar Mellgren /UNN/Nevrologisk avdeling/UiT</p>	<p>1 doktorgrad i 2014</p>	<p>3</p>

### **Forskningsproduksjon (vitenskaplige artikler):**

Liste over vitenskaplige publikasjoner senteret har vært sentrale i (medforfatter) i 2014.  
(Med senteret, mener vi NMK-nettverket i UNN i denne sammenheng.)

#### Segregation analysis in families with Charcot-Marie-Tooth disease allows reclassification of putative disease causing mutations.

**Østern R, Fagerheim T, Hjellnes H, Nygård B, Mellgren SI, Nilssen Ø.**

BMC Med Genet. 2014 Jan 21;15:12. doi: 10.1186/1471-2350-15-12.

PMID: 24444136

#### Small nerve fiber involvement is frequent in X-linked adrenoleukodystrophy.

**Horn MA, Nilsen KB, Jørum E, Mellgren SI, Tallaksen CM.**

Neurology. 2014 May 13;82(19):1678-83. doi: 10.1212/WNL.0000000000000415. Epub 2014 Apr 9.

PMID: 24719486

#### Clinical and muscle biopsy findings in Norwegian paediatric patients with limb girdle muscular dystrophy 2I.

**Rasmussen M, Scheie D, Breivik N, Mork M, Lindal S.**

Acta Paediatr. 2014 May;103(5):553-8. doi: 10.1111/apa.12561. Epub 2014 Feb 10.

PMID:24447024

#### Agrin mutations lead to a congenital myasthenic syndrome with distal muscle weakness and atrophy.

**Nicole S, Chaouch A, Torbergesen T, Bauché S, de Bruyckere E, Fontenille MJ, Horn MA, van Ghelue M, Løseth S, Issop Y, Cox D, Müller JS, Evangelista T, Stålberg E, Ioos C, Barois A, Brochier G, Sternberg D, Fournier E, Hantäi D, Abicht A, Dusl M, Laval SH, Griffin H, Eymard B, Lochmüller H.**

Brain. 2014 Sep;137(Pt 9):2429-43. doi: 10.1093/brain/awu160. Epub 2014 Jun 20.

PMID: 24951643

(andre publikasjoner og foredrag, se egen publikasjonsliste)

### **Doktorgrader:**

**Hallvard Lilleng: *Prevalence, risk factors for and clinical impact of persistent hyper CKemia in a general population.*** UiT – Norges arktiske universitet, Tromsø februar 2014 (Hovedveileder: Svein Ivar Bekkelund)

**Rune Østern: *Charcot-Marie-Tooth disease (CMT)***

***Statistical analysis and revision of molecular genetic diagnostics in a patient population and identification of the disease locus in a large Norwegian family***

***with CMT.*** UiT – Norges arktiske universitet, Tromsø september 2014 (hovedveileder: Øivind Nilssen, biveileder: Svein Ivar Mellgren)



### 2.2.3.2 Utviklingsprosjekter

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>C1: E-læringsprogram om hjemmerespiratorbehandling</b>	Ferdigstilles i 2014.	4
<b>C2: NMK på facebook, elektronisk formidling og kommunikasjon</b>	Prøve ut sosiale medier og hvordan vi kan nå ut bedre med informasjon.  Bevisst bruk av videokonferanse i møter, kurs og veiledning.	5
<b>C3: Bruk av filmopptak som metode i veiledning</b>	Systematisk filmopptak av pasienter som kommer til toukers nevrologisk behandling og rehabilitering. Ti pasienter er filmet i forbindelse med testing i 2014.	5

#### Utvikling av kvalitetsregistre og biobanker:

Oversikt over hvilke kvalitetsregistre det er arbeidet med å etablere.

*Norsk register for arvelige og medfødte nevrologiske sykdommer (Muskelregisteret)* ble etablert i juni 2008 som et nasjonalt kvalitetsregister under Helse Nord. Fra 2012 ble registeret overført fra Helse Nord til UNN, og ligger administrativt under Registerenheten ved Fag og forskningssenteret i UNN.

I 2014 har det særlig vært arbeidet med å øke dekningsgraden gjennom samarbeid med andre relevante fagmiljø i Norge (Frambu, Helse Bergen, OUS). **Pr 1.januar 2015 er det registrert 815 personer i Norsk register for arvelige og medfødte nevrologiske sykdommer. 278 av disse ble registrert i 2014.**

En av NMK-legene, Kjell Arne Arntzen, er medisinsk faglig ansvarlig for registeret, Den nasjonale styringsgruppen for registeret har brukerrepresentasjon.

#### Utvikling av faglige retningslinjer:

Oversikt over hvilke faglige retningslinjer senteret er involvert i.

Fagfolk fra NMK-nettverket har deltatt i utvikling av skandinaviske retningslinjer for Duchenne MD, Spinal muskelatrofi og Dystrofia myotonica (tidligere år) Arbeidet knyttet til skandinavisk protokoll for Duchenne MD fortsetter i 2015.

### Utvikling av aktivitetsregistreringsverktøy:

Oversikt over hvilke verktøy for registrering av aktivitet det arbeides med ("Solan", "SOMA" eller lignende).

### 2.3 Systemrettede aktiviteter:

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>E1: Startet planlegging av kursopphold for personer med Dystrofia myotonica i samarbeid med private rehabiliteringsinstitusjoner</b>	Inngått avtale om 3 ukers kursopphold ved Rehabiliteringssenteret Nord-Norges kurbad i august 2015	4
<b>E2: Samarbeid med private helsesportsentra (Beitostølen og Valnesfjord helsesportssenter)</b>	Holder faglig kontakt og ønsker å få til samarbeid (også forskning i samarbeid med Aktiv Ung) Planlegger opphold ved Valnesfjord høst 2015	3

### 2.4 Internasjonalt arbeid:

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>F1. Det internasjonale FKRP-registeret</b>	NMK-ansatte har arbeidet med oversettelse av informasjonsmateriell og registreringsskjema knyttet til det internasjonale FKRP-registeret	7
<b>F2: Gjensidig hospiteringsplaner for fysioterapeuter i København og Tromsø</b>	Kontakt er knyttet under kurs i Oslo. Invitere til hospitering i Tromsø i vårsemesteret under gjennomføring av to-ukers opphold.	1

## 2.5 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>G1</b> Etablerte kvalitetsregistre: Muskelregisteret er etablert	Registerforbedringer i form av mer brukervennlighet (elektronisk registrering) og høyere dekningsgrad	
<b>G2</b> Etablerte biobanker		
<b>G3</b> Etablerte faglige retningslinjer		

### Laboratorie-diagnostisk virksomhet

I NMK-nettverket i UNN drives en tverrfaglig diagnostisk virksomhet i tre avdelinger:

#### Klinisk patologi

#### Medisinsk genetik

#### Laboratoriemedisin

Virksomheten er knyttet mer og mindre til pasienter fra hele landet, både gjennom primærhenvisninger og prøver og sekundærhenvisninger og konsultasjonspreparater.

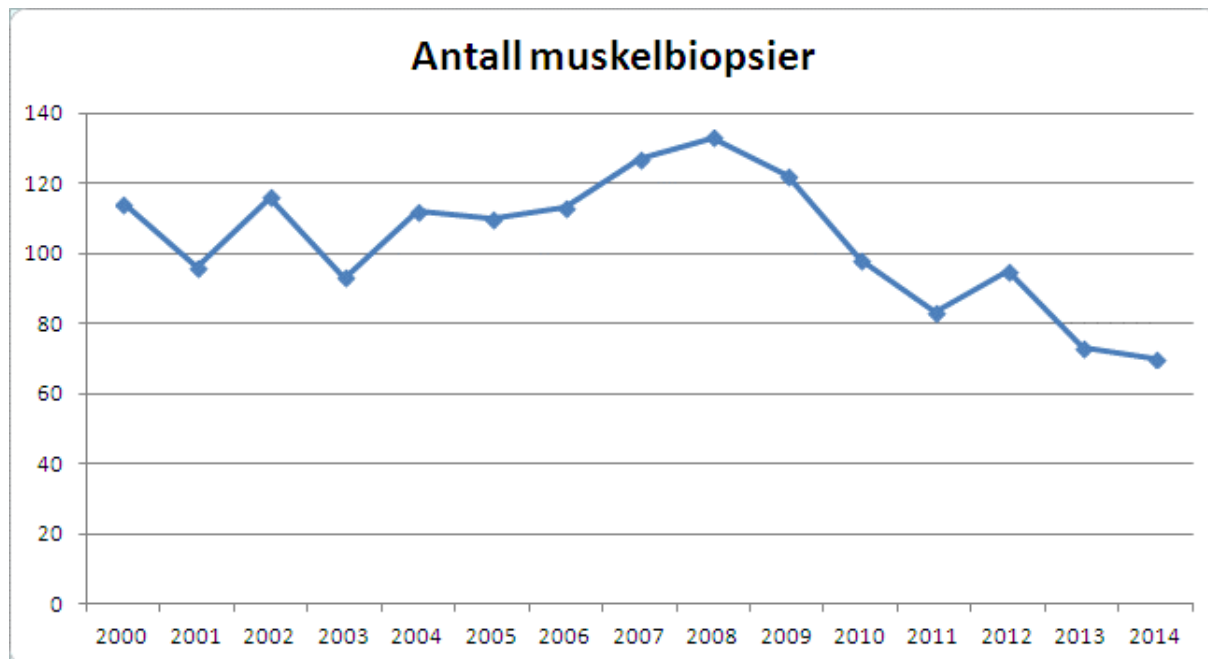
### Klinisk patologi

Ved avdelingen utføres diagnostisk service med utgangspunkt i vevsprøver (muskelbiopsier, suralis-nervebiopsier og hudnervebiopsier). Det er i hovedsak en kvalitativ metodikk, men det utføres også kvantitative målinger. Fortolkning av resultat sees i sammenheng med kliniske funn og andre typer laboratorieundersøkelser (Klinisk nevrofysiologi, MR-bilder og blodprøver). Prøvemengden har gått noe ned i takt med teknologisk utvikling innen andre analysefelt – særlig molekylærgenetisk metodikk, men det fremholdes viktigheten av å beholde og videreutvikle klinisk patologisk kompetanse som en viktig metode for de diagnostiske problemstillingene som ikke finner sin løsning gjennom enkel molekylærgenetisk analyse av blodprøve.

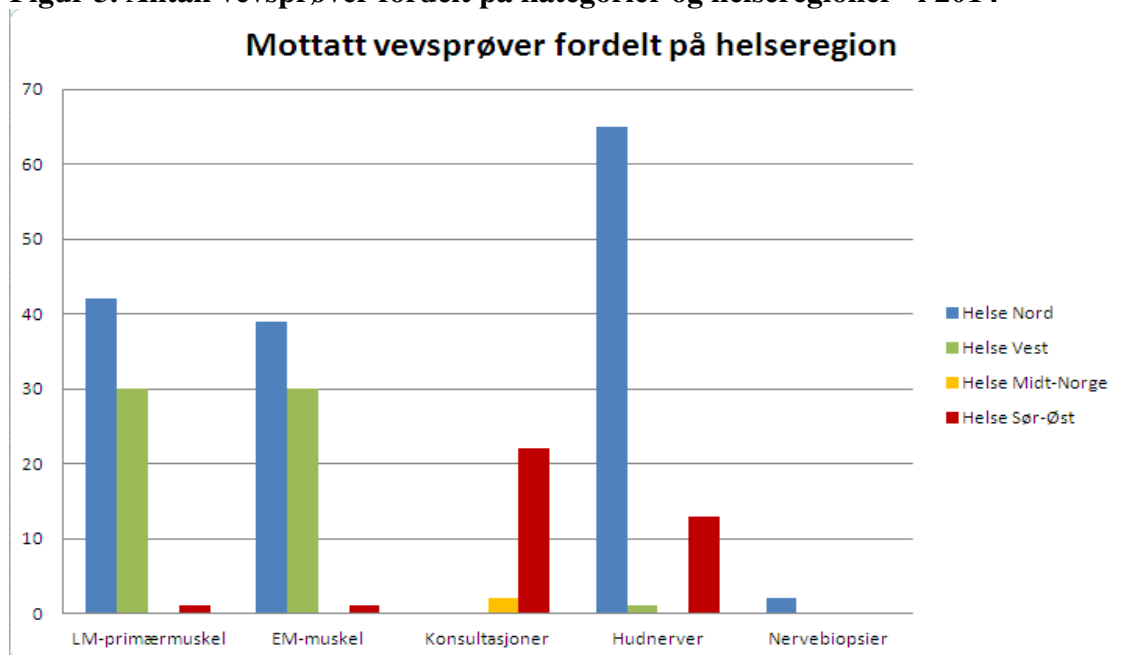
Det visuelle uttrykket i histologiske og elektronmikroskopiske snitt, gir ofte et avgjørende veivalg om videre analyser innen molekylær genetik metodikk i innland eller utland.

Det nevropatologiske fagmiljøet i UNN/Tromsø har mer enn 20 års erfaring fra det nevromuskulære feltet, og brukes i stor grad konsultativt av andre universitetsklinikker.

**Figur 2. Utvikling av antall muskelbiopsier analysert i Tromsø, 2000 – 2014.**



**Figur 3. Antall vevsprøver fordelt på kategorier og helseregioner\* i 2014**



\*med helseregion menes der rekvisenten er – ikke regionen der pasienten er hjemmehørende

Klinisk patologi mottar muskelprøver til både histologisk (lysmikroskopisk) undersøkelse og elektronmikroskopisk undersøkelse.

Konsultasjoner består ofte av ferdig fargede snitt og en vevsprøve for videre analyse (spesialfager eller western blot). Slike konsultasjonspreparater er tilsendt fra andre universitetsklinikker (her: OUS og St Olavs Hospital)



Det er utført proteinanalyse vedhjelp av Wester blot-metode av til sammen 20 muskelprøver (16 med flere markører, 4 med dystrofin)

Hudnerveprøver er et enkelt inngrep men ressurskrevende analyse. Ikke alle hudnerveprøver har en "NMK-indikasjon", men metoden er viktig også for å utrede personer med arvelige nevropati-tilstander.

Nervebiopsier gjøres uhyre sjelden, men er nyttig metode som kun utføres i Tromsø. Pasienter kan henvises til Tromsø eller bioingeniører reiser til det sykehuset som skal ta biopsien. I 2014 ble det foretatt to suralisnervebiopsier. Begge pasientene ble operert i Tromsø.

## Medisinsk genetikk

Nevromuskulært kompetansesenters virksomhet ved den medisinsk genetisk avdeling er tredelt og består av:

1. klinisk pasientorientert aktivitet (genetisk veiledning)
2. forskning (se egne punkter i rapporten)
3. laboratorieaktivitet

**Figur 4. Genetisk veiledning i perioden 2011-2014 (NMK-diagnoser)**

	ICD-10	2011	2012	2013	2014
Annen arvelig spinal muskelatrofi	<b>G12.1</b>				<b>1</b>
Arvelig motorisk og sensorisk nevropati	<b>G60.0</b>	1	7	15	<b>9</b>
Uspesifisert arvelig og idiopatisk nevropati	<b>G60.9</b>			1	<b>2</b>
Muskeldystrofier	<b>G71.0</b>	3	5	14	<b>9</b>
Myotone lidelse	<b>G71.1</b>	11	9	10	<b>7</b>
Medfødte myopatii	<b>G71.2</b>		1		
Mitokondriesykdommer	<b>G71.3</b>		1		<b>1</b>
Andre spesifiserte primære muskelsykdommer	<b>G71.8</b>	3			
Uspesifisert primær muskelsykdom	<b>G71.9</b>	2			<b>1</b>
<b>TOTALT</b>		<b>20</b>	<b>23</b>	<b>41</b>	<b>30</b>

**Figur 5. Genetiske laboratorieprøver mottatt i årene 2011-2014**

Fylke	2011	2012	2013	2014
Troms	37	55	36	43
Nordland	38	44	41	19
Finnmark	13	24	21	12
Akershus	30	53	49	24
Aust-Agder	4	8	17	2
Buskerud	17	16	17	8
Hedmark	11	6	13	6
Hordaland	40	41	30	21
Møre og Romsdal	25	30	18	6
Nord-Trøndelag	12	8	7	1
Oppland	13	16	15	6
Oslo	56	49	44	30
Rogaland	39	51	44	21
Sogn og Fjordane	4	14	15	4
Sør-Trøndelag	8	8	12	9
Telemark	4	9	11	4
Vest-Agder	10	10	28	4
Vestfold	21	13	17	8
Østfold	14	17	30	13
Utenlandske	1	0	3	3
<b>SUM</b>	<b>397</b>	<b>472</b>	<b>468</b>	<b>244</b>

Tabellen inkluderer kun nyinnkomne prøver. I 2014 var ca 70% fra personer bosatt utenfor Helse Nord.

### Laboratoriemedisin

Avdelingen utfører analyse av mutasjoner i mitokondrie DNA. I 2014 er det utført totalt 262 analyser fra 57 pasienter. Av disse var 38 pasienter utenfor Helse Nord (alle de tre andre helseregionene er representert).

Vi utfører også arbeidsbelastninger for diagnostikk av mitokondriemyopati og McArdles sykdom: Vi har utført totalt 12 slike i 2014. Mange av disse pasientene er henvist til NMK/UNN fra andre helseregioner.

### Klinisk kompetanse for voksne og barn

NMK er et av sjeldensentrene og har som oppgave å gi tjenester til hele landet i et livsløpsperspektiv. Denne utfordringen løses gjennom å bygge tverrfaglig kompetanse knyttet til både barnefeltet og voksenfeltet. NMK har i mange år samarbeidet nært med Avdeling for barnehabilitering og muskelteamet både i kursarrangement og annen kompetansebygging og spredning.

På voksenfeltet samarbeider NMK med nevrologer, nevrofysiologer og spesialister i nevrologisk fysioterapi, sosionomer og ergoterapeuter konkret knyttet til vurderingsopphold og behandlingsopphold for den enkelte pasient. Fagfolk knyttet til både voksen- og barnefeltet er enige om at det må jobbes videre med å bedre tilbudet i overgangen barn – voksen. Diskusjonene om hvordan dette bør forbedres er bare startet opp i 2014.

## Klinisk neurofysiologisk utredning

Av 139 NMK-pasienter har 62 vært til klinisk neurofysiologisk utredning under oppholdet ved NMK/UNN i 2014.

## Avdeling for barnehabilitering

Avdelingens muskelteam følger opp 34 barn og deres familier etter nasjonale og internasjonale retningslinjer på området. De har mange års erfaring og deltar i forskningsprosjekter når det er naturlig.

Barnegruppa er fra 3,5 år til snart 18.

På grunn av den spisskompetansen som muskelteamet har, er det foreldre fra andre fylker enn Troms som benytter fritt sykehusvalg for å kunne ha en tilknytting til Barnehabiliteringa i Tromsø.

**Figur 6. Oversikt over tjenester, Muskelteamet ved Avdeling for barnehabilitering, UNN**

Diagnose	Antall barn	Fylker				Kontroll	ambulant
		Finnmark	Troms	Nordland	Hordaland		
<b>G71.0</b>	13	≤3	5	5	≤3	28	9
<b>G71.1</b>	≤3		≤3			≤3	
<b>G71.2</b>	4	≤3	≤3	≤3		5	≤3
<b>G71.3</b>	≤3		≤3			≤3	
<b>G60.0</b>	6	≤3	4	≤3		≤3	≤3
G11.1	≤3		≤3			≤3	≤3
<b>G12.1</b>	≤3		≤3			≤3	
M62.9	≤3	≤3		≤3		≤3	
Q74.3	≤3		≤3			≤3	
<b>Sum</b>	<b>34</b>	<b>7</b>	<b>18</b>	<b>7</b>	<b>≤3</b>	<b>46</b>	<b>16</b>

Alle barna får tilbud om å delta i prosjektet ”Helse og mestring” som ledes av psykolog Marianne Halvorsen. Formålet med prosjektet er å kartlegge mestring og hjelpebehov slik at tilbudet i spesialisthelsetjenesten kan avpasses etter dette. Kartlegging av psykisk helse inngår nå som en del av utredningen for alle barn – uavhengig av deltakelse i dette prosjektet eller ikke.

Det er også et samarbeid med Ellen Annexstad i hennes landsomfattende prosjekt knyttet til Duchenne muskeldystrofi. 9 av barna inngår i dette prosjektet.

NMK, Barnehabiliteringa og Valnesfjord helsesportsenter ønsker å samarbeide om å lage gode opphold som kan gi aktivitet og sosialt samhold for barn/unge med muskelsykdom. Det planlegges en samling i 2015.

Ergoterapeut Trude Løvlie har deltatt aktivt i utforming av den skandinaviske konsensusprotokoll for Duchenne muskeldystrofi. I dette samarbeidet deltar også erfarne fagfolk innen alle aktuelle fagområder fra de skandinaviske land. Arbeidet er kunnskapsbasert og skal tilpasses en skandinavisk virkelighet.



I 2014 har personalet deltatt i 3 relevante fagkurs ved Frambu (videokonferanse):

22.01.14: Tilrettelegging i skole og barnehage

27.-28.08.14: Samtale med barn

22.10.14: Friedreichs ataxi

Fysioterapeuten i teamet deltok i NMK-kurset ”Med fokus på pusten” i Oslo juni 2014

Legen i teamet hospitererte ved Drotning Silvias Barn- og ungdomssjukhus i Gøteborg, juni – august. (overlegepermisjon)

Tre fra teamet deltok på Hurtigruteseminaret 30.oktober-1.november

## **Terapeut avdelingen**

Ergoterapi, logoped, sosionomtjeneste og fysioterapitjenester er organisert i denne avdelingen.

NMK har en stillingshjemmel fordelt på et tremannsteam av spesialutdannede fysioterapeuter for å ivareta fysioterapeutisk vurdering og behandlingsopphold. Pasienter har mulighet for å i tillegg få veiledning av sosionom, ergoterapeut, psykolog, ernæringsfysiolog – etter behov uten at det finansieres av NMK.

## **Nevromuskulær bevegelsesterapi**

I 2014 har 68 av 139 ”NMK-pasienter” gjennomgått vurdering av spesialfysioterapeut knyttet til NMK. 20 av pasientene har vært inne til 2 ukers opphold med nevrologisk bevegelsesterapi.

## **Sosionom og ergoterapeut tjenester**

Alle som skal ha opphold ved NMK får tilsendt informasjonsbrosjyre og tilbys å møte flere profesjoner enn nevrolog og fysioterapeut. I 2014 er det 10 av pasientene som har hatt behov for samtaler med sosionom og ergoterapeut i tillegg. Både ergoterapeut og sosionom prøver å følge opp videre sammen med bruker og lokal tjenesteytere når det er behov for det.

## **Flere publikasjoner 2014. (NMK/UNN)**

### **Abstrakter**

[LGMD2I: Is there a relationship between clinical phenotype, morphological alterations and level of  \$\alpha\$ -dystroglycan \( \$\alpha\$ -DG\) glycosylation in patients with the same FKRP genotype?](#)

Lindal S, Stensland E, Alhamidi M, Rasmussen M, Jonsrud C, Brox V, Nilssen Ø  
Neuromuscular Disorders 24 (2014) G.P.277, s 900.

Posterpresentasjon: World Muscle Society, Berlin, oktober 2014.

[Small and large fiber neuropathy in patients with diabetes type 1 compared with type 2: a follow-up study](#)

Løseth S, Stålberg E, Lindal S, Olsen E, Mellgren SI

30th International Congress of Clinical Neurophysiology (ICCN), Berlin, Mars 2014

Clin Neurophys 2014;125: Suppl 1: S215 (posterpresentasjon)



[Polyneuropathy in HyperCKemia](#)

Abeler K, Løseth S, Lilleng H, Bekkelund SI

30th International Congress of Clinical Neurophysiology (ICCN), Berlin, Mars 2014

Clin Neurophys 2014;125: Suppl 1: S216 (posterpresentasjon)

[Gender differences in intraepidermal nerve fiber density in healthy individuals and in patients with polyneuropathy](#)

Nebuchennykh M, Løseth S, Olsen E, Mellgren SI

30th International Congress of Clinical Neurophysiology (ICCN), Berlin, Mars 2014

Clin Neurophys 2014;125: Suppl 1: S110 (posterpresentasjon)

Nyproduserte webartikler i 2014

[Charcot-Marie-Tooths sykdom \(CMT\)](#)

Svein Ivar Mellgren

Foredrag

[A Good Life with Long-Term Mechanical Ventilation \(LTMV\)](#)

**Lund I**, Furu R, Aarrestad S, Fondenes O

3rd Nordic Conference on Rare Diseases, Helsinki, september 2014

[Scenes from the history of NMK 1994 – 2014](#)

[\(“family pictures”\)](#)

**Lund I**

Hurtigruteseminar om nevrologiske sykdommer, til Tromsø 1.november 2014

[The cutaneous nerve biopsy \(skin biopsy for studying intraepidermal and dermal nerve fibers\): technical aspects, indications, and contribution](#)

**Mellgren S I**

Hurtigruteseminar om nevrologiske sykdommer, til Tromsø 1.november 2014

[Late onset congenit myasthenia and myopathy](#)

**Torberg Torbergsen**

Hurtigruteseminar om nevrologiske sykdommer, til Tromsø 1.november 2014

Andre foredrag

[Medfødte nevrologiske sykdommer – Hva nå?](#)

Irene Lund, Lyninfo fra NMK, En sjelden dag, Oslo, februar 2014

[Gjenvinning av postural kontroll og pustefunksjon](#)

Helge A. Hæstad, foredrag under kurset *Med fokus på pusten – om lungeproblematikk hos personer med muskelsykdom*. Oslo, juni 2014

## Artikler i bladet Muskelnytt

Nr 1/14:

[Nytt fra NMK: Hurtigruteseminar, OUS-møte, Frambukurs og pusteprojekt](#)

Irene Lund

Nr 2/14:

[CK i utredning av muskelsykdommer \(myopati\)](#)

Hallvard Lilleng

[NMK i støpeskjeen](#)

Irene Lund

Nr 3/14:

[Konferanse med fokus på pusten](#)

[Globalt FKRP-register](#)

[Et godt liv med riktige hjelpemidler, gode hjelpere og kunnskap nok...](#)

Irene Lund

[NMK på facebook](#)

Jorun Willumsen

[Felles nettsider for NKSD](#)

Jorun Willumsen

Nr 4/14:

[NMK en oppgående 20-åring](#)

# Rapportering 2014

for

**NAPOS**

Nasjonalt kompetansesenter  
for porfyrisykdommer



Antall årsverk: 9,53

Tildeling 2014: 5 972 000 NKr.

# Innhold

<b>1. TALLRAPPORTERING (DIAGNOSER, ANT BRUKERE, ALDERS- OG FYLKESFORDELING):</b> .....	<b>3</b>
<b>2. AKTIVITETSREGISTRERING</b> .....	<b>5</b>
<b>2.1 Kompetansebygging</b> .....	<b>9</b>
<b>2.2 Kompetansespredning</b> .....	<b>13</b>
2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")	13
2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)	18
2.2.3 Forskning og utvikling	21
2.2.3.1 Forskningsprosjekter .....	21
2.2.3.2 Utviklingsprosjekter .....	25
<b>2.3 Systemrettede aktiviteter</b> .....	<b>28</b>
<b>2.4 Internasjonalt arbeid</b> .....	<b>28</b>
<b>2.5 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller</b> .....	<b>31</b>



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

## Totalt antall registrerte brukere/pasienter (tabell 1):

Diagnoser NAVN	ICD-10	Orpha-Code	2013	2014 <sup>1</sup>	2014 vs 2013 <sup>2</sup>	Antall som har mottatt tjenester 2014 <sup>3</sup>
Porphyria cutanea tarda (PCT)	E80.1	ORPHA101330	643	690	56	130
Akutt intermitterende porfyri (AIP)	E80.2	ORPHA79276	336	344	9	56
Erytropoietisk protoporfyri (EPP)	E80.0	ORPHA79278	38	43	5	25
Porphyria variegata (PV)	E80.2 (annen porfyri)	ORPHA79473	32	34	2	10
Hereditær koproporfyri (HCP)	E80.2 (annen porfyri)	ORPHA79273	12	12	0	3
Kongenital erytropoietisk porfyri (CEP)	E80.0	ORPHA79277	1	1	0	0
Hepatoerytropoietisk porfyri (HEP)	E80.2	ORPHA95159	2	3	1	1
<b>Totalt - alle diagnoser</b>			<b>1064</b>	<b>1127</b>	<b>73</b>	<b>225</b>

1) Korrigeret for tidligere registrerte brukere/pasienter som døde i løpet av 2014.

2) Alle nye diagnoser i 2014.

3) Ekskludert 45 personer uten porfyridiagnose som har mottatt tjenester fra NAPOS i 2014. Dette er personer som er utredet for porfyrisykdom uten å få en diagnose (har ikke porfyri) eller som fortsatt er under utredning.

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 <sup>1</sup> som er registrert i tabell 1 fordelt på alder og fylke (tabell 2).**

Fylker	0-18 år <sup>2</sup>	19- 66 år	67 år+	Totalt	Totalt	Antall som har mottatt tjeneste 2014 <sup>4</sup>
				2014 <sup>3</sup>	2013	
Akershus	7	56	31	94	86	24
Aust-Agder	≤ 3	47	24	71+	71 +	12
Buskerud	≤ 3	43	15	58+	55 +	11
Finnmark	≤ 3	≤ 3	≤ 3	3+	3+	3
Hedmark	0	15	16	31	26	5
Hordaland	5	52	29	86	76 +	24
Møre og Romsdal	≤ 3	48	29	77+	79	12
Nordland	4	43	18	65	61	10
Nord-Trøndelag	0	26	13	39	40	7
Oppland	0	20	9	29	30	5
Oslo	≤ 3	69	24	93+	89 +	20
Rogaland	6	61	28	95	86	21
Sogn og Fjordane	≤ 3	11	5	16+	15 +	3
Sør-Trøndelag	≤ 3	52	30	82+	74 +	15
Telemark	7	35	15	57	54	13
Troms	4	26	9	39	36	6
Vest-Agder	≤ 3	23	11	34+	32 +	8
Vestfold	0	45	22	67	62	11
Østfold	≤ 3	32	20	52+	49	11
Annet	≤ 3	12	7	19+	16 +	4
<b>Totalt</b>	<b>50</b>	<b>719</b>	<b>358</b>	<b>1127</b>	<b>1064</b>	<b>225</b>

- 1) Korrigert for tidligere registrerte brukere/pasienter som døde i løpet av 2014.
- 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 eller flere av aldersgruppene. Tallet foran plusstegnet er altså summen av de aldersgruppene hvor antallet er større enn 3.
- 4) 45 personer uten porfyridiagnose er ekskludert, se også fotnote 3 i tabell 1.

## 2. Aktivitetsregistrering

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
- Hva gis ved senteret av klinisk virksomhet (diagnostikk og behandling inkl poliklinisk virksomhet og individuelle opphold), og hvorfor?
- Samarbeid med regionale fagmiljø?
- Beskrivelse av brukermedvirkningen ved senteret
- Vurdering av bemanning

### **Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS)**

NAPOS er lagt til Laboratorium for klinisk biokjemi ved Haukeland universitetssykehus i Helse Bergen. De administrative styringslinjene går gjennom helseforetaket. Den faglige rapporteringen går til ledelsen ved NKSD. Porfyri er fellesbetegnelse på en gruppe sjeldne sykdommer som vanligvis er arvelige, og hvor symptomer og funn skyldes økte mengder porfyriner og porfyrinforstadier i kroppen. I Norge er det påvist syv 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 gjennom Norsk Porfyriregister, som er et nasjonalt medisinsk kvalitetsregister, overvåke hvordan disse blir fulgt opp. NAPOS driver klinisk veiledning og gir råd om behandling av pasienter til helsepersonell over hele landet og har et samarbeid med andre sykehusavdelinger og primærleger. Det holdes årlige kurs for leger og for pasienter og pårørende. Ansatte ved NAPOS reiser over hele landet og holder internundervisning på aktuelle sykehusavdelinger. Fordelingen av pasienter med porfyrisykdommer i Norge tilsvare stort sett befolkningsfordelingen, bortsett fra i enkelte områder hvor forekomsten er høyere som følge av såkalte «foundermutasjoner». NAPOS har et senterråd med bred faglig og geografisk sammensetning (representanter fra alle helseforetakene) og har årlige møter med senterrådet 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](http://www.porphyriaregistry.org)), det eksterne kvalitetskontrollprogrammet EPNET EQAS samt en internasjonal legemiddeldatabase ([www.drugs-porphyrria.org](http://www.drugs-porphyrria.org)).

### **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 samt oppfølgings- og veiledningsmøter med enkeltpasienter. NAPOS tilbyr også tverrfaglige informasjons – og samarbeidsmøter ved behov. 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. overlegene Geir Tollåli og Ole Lars Brekke ved Nordlandssykehuset i Bodø, professor Arne Sandvik ved St. Olavs Hospital i Trondheim, overlege Øyvind Skadberg ved Stavanger Universitetssykehus, hudlege Inger Mathilde Lofterød ved Rikshospitalet, fastlege Arne Hjemmen og overlege Ann-Karin Solvang ved Lovisenberg Diakonale sykehus i Oslo.

### **Brukermedvirkning**

NAPOS har et eget 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, i en trygderettighetskomité og har egne samarbeidsmøter med NAPOS. NAPOS bidrar med innlegg i NPF sitt medlemsblad "Porfyrynytt" og diagnosespesifikk informasjon på samlinger arrangert av 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 pasienter om diagnostikk og monitorering, medikamentbruk, lysbeskyttelse, trygderettigheter, genetikk 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 og bortsett fra på legesiden anser vi at bemanningen for øyeblikket er tilfredsstillende. Det er imidlertid sterkt ønskelig å få en overlegestilling direkte knyttet til NAPOS da det per i dag kun er en 0,2 legestilling som er lønnet av NAPOS.

## 2.1 Kompetansebygging

	Aktivitet	Resultat	Oppg. ihht forskrift (1-7)
<b>A1</b>	<b>Kurs</b>		
	Legekurs om porfyrisykdommer 2-dagers etterutdanningskurs for leger, Haukeland Universitetssykehus 28-29. januar 2014	Godkjent av Den norske Legeforening. 10 timer undervisning. 16 leger og 3 ansatte fra NAPOS deltok på legekurset (se også punkt B13) Målgruppe: Helsepersonell og andre faggrupper - alle regioner	1
	Kurs i Helsepedagogikk	5 dager, 2 deltakere fra NAPOS.	1
	Kurs i MS Excel for Controllere og Økonomisjefer	2 dager, 1 deltaker fra NAPOS.	1
<b>A2</b>	<b>Konferanser</b>		
	Regional Kvalitetsregisterkonferanse Helse Vest 2014, Stavanger, 20. november 2014	1 deltaker fra NAPOS. Posterpresentasjon med data fra Norsk porfyriregister. Målgruppe: Helsepersonell og andre faggrupper - egen region	1, 2, 3
	Helse- og kvalitetsregister-	Oslo 13.-14. mars 2014 2 deltagere fra NAPOS.	1, 3

	konferansen 2014	Posterpresentasjon med data fra Norsk porfyriregister. Målgruppe: Helsepersonell og andre faggrupper - alle regioner	
	Fagmøte i Norsk selskap for Human-genetikk (NSHG)	2 deltakere fra NAPOS.	1, 3
	<b>EPNET styremøte</b>	2 deltakere fra NAPOS. (Se også punkt F1)	
	<b>EPNET general-forsamling</b>	3 deltakere og 2 muntlige presentasjoner fra NAPOS. Målgruppe: Helsepersonell og andre faggrupper - alle regioner (Se også punkt F1)	
<b>A3</b>	<b>Seminar</b>		
	Fagseminar NAPOS Skjerjehamn 24-25. september 2014	16 deltakere fra NAPOS og porfyriseksjonen ved Laboratorium for klinisk biokjemi (LKB). Sosial og faglig miljøbygging. Planlegging av virksomhetsplan for 2015. Målgruppe: Helsepersonell og andre faggrupper - egen region	1
	Internundervisning ved NAPOS 2014	16 foredrag i 2014 (9 foredrag vår, 7 foredrag høst) Undervisning hver 14. dag Alle deltar og bidrar Økt faglig kompetanse på tvers av organisasjonen. Målgruppe: Helsepersonell og andre faggrupper - egen region	1, 3, 4



Internundervisning for leger ved LKB	Ukentlige møter, alle leger deltar. Målgruppe: Helsepersonell og andre faggrupper - egen region	1, 4
Fagdag for bioingeniører og leger tilknyttet porfyri- og molekylærbiologisk seksjon, LKB	3 deltakere fra NAPOS, 17 deltakere totalt. Se også punkt B16. Målgruppe: Helsepersonell og andre faggrupper - egen region	1, 5
Møteaktivitet - faggrupper NAPOS	Registergruppe: 5 heldagsmøter samt jevnlig møter gjennom året Pasientrettet gruppe: 1 heldagsmøte i 2014, i tillegg møter ca. hvert 14. dag. Legemiddelgruppe: Ukentlige møter Målgruppe: Helsepersonell og andre faggrupper - egen region	1, 3, 5
Fagdag Lærings- og mestringssenteret	2 dager. 1 deltaker fra NAPOS.	1
En Sjelden dag	1 deltaker fra NAPOS.	1
Videokonferanse, om bruk av videokonferanse	2 timer, 1 deltaker fra NAPOS	1
Dagsseminar om Rapporteket 15.01.2014	Økt kunnskap om muligheter for rapportering fra kvalitetsregistre. 2 deltagere fra NAPOS.	1
Seminar om register-	Muligheter for automatisert rapportering. 2 deltagere fra NAPOS.	1

	årsrapportering 20.08.2014		
	Dagsseminar om PROM 18.09.2014	Inkludering av PROM i kvalitetsregistre. 2 deltagere fra NAPOS.	1
	Fagdag for genetiske veiledere	2 deltagere fra NAPOS	1
<b>A4</b>	<b>Videreutdanning</b>		
	Kurs i analyse av registerdata i forskning, Tromsø 31.03 - 02.04.2014	2 dager 2 deltagere fra NAPOS.	1
	PhD-relaterte kurs	Fylle krav til studiepoeng til PhD. 1 deltaker fra NAPOS.	1
	PhD prosjekter	2 PhD prosjekter i 2014 (Se også C2 Doktorgrader)	1, 3
	Bachelorstudenter	3 bachelorstudenter i 2014 (Se også C3 Andre forskningsprosjekt)	1, 3
<b>A5</b>	<b>Hospitering</b>		
	Centre Français des Porphyries, Paris	2 uker mars 2014, PhD student ved NAPOS. Museforsøk, samarbeidsprosjekt mellom NAPOS, Institutt for biomedisin UiB og forskningsgruppen INSERM U1149 i Frankrike. Se også punkt F9	3, 1

## 2.2 Kompetansespredning

### 2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")

	Aktivitet	Resultat	Oppg. Ihht forskrift
B1	Veiledning	<p><b>Utreiser:</b></p> <div style="border: 1px solid black; padding: 5px;"> <p>Helsefaglige veiledninger/samtaler            8 utreiser med til sammen 26 møter:            Målgruppe: Pasienter og pårørende – alle regioner</p> </div> <div style="border: 1px solid black; padding: 5px;"> <p>Team fra NAPOS reiser til pasientenes hjemkommuner og informerer og veileder.            1 utreise i 2014.            Målgruppe: Pasienter og pårørende – flere regioner</p> </div> <p><b>Nettmøter/ video- / telefonkonferanser:</b></p> <div style="border: 1px solid black; height: 20px; width: 100%;"></div> <p><b>Konsultasjoner/veiledning på senteret:</b></p> <div style="border: 1px solid black; padding: 5px;"> <p>Helsefaglige veiledninger/samtaler for enkeltpersoner og familier.            5 pasientkonsultasjoner ved poliklinikk.            105 telefonkonsultasjoner med pasient, pårørende eller behandler.            Målgruppe: Pasienter og pårørende – alle regioner</p> </div>	<p>5, 1, 6</p> <p>1, 5, 6</p> <p>5, 1</p>

		29 legekonsultasjoner med 20 pasienter Målgruppe: Pasienter og pårørende - flere regioner	5, 1, 6
		Veiledningsmøte på pasientkurs (pasient med HEP) med 3 leger og 2 genetiske veiledere til stede Målgruppe: Pasienter og pårørende - flere regioner	5, 1, 6
		Veiledning og skriftlig bistand i søknadsprosesser og lignende. F.eks. trygderettigheter, legeerklæringer, brev til øvrig tjenesteapparat 15 slike tjenester gitt av NAPOS i 2014. Målgruppe: Pasienter og pårørende - alle regioner	5
<b>B2</b>	<b>Kurs</b>		
	To-dagers kurs om kutane porfyrier, for pasienter og pårørende	Kurs for diagnosene EPP, PCT og HEP. 100 deltakere, 2 dager undervisning med foredrag og samtalegrupper. Målgruppe: Pasienter og pårørende - alle regioner	1, 4, 5
<b>B3</b>	<b>Konferanser</b>		
<b>B4</b>	<b>Seminar</b>		
<b>B5</b>	<b>Informasjonsmaterieill</b>		
	Utsending av informasjonspakke til nydiagnostiserte pasienter	Informasjonspakke (informasjonsbrev, ID-kort, brosjyre, NAPOS-folder, pasientforeningsinfo, registerinvitasjon, sjekklister kontroll) sendt til 73 nydiagnostiserte pasienter (56 PCT, 9 AIP, 5 EPP, 2 PV, 1 HEP).	5, 1, 6

		Målgruppe: Pasienter og pårørende - alle regioner	
	Utsending av diagnosebrev med informasjons-pakke til leger	Diagnosebrev, brosjyre, NAPOS-folder, informasjon om register, sjekklister kontroll. Sendt til alle leger med nydiagnostiserte pasienter Målgruppe: Helsepersonell og andre faggrupper - Alle regioner	5, 1, 7
<b>B6</b>	Telefonhenvendelser fra pasienter, pårørende og helsepersonell	Alle telefonhenvendelser besvares. NAPOS besvarte totalt minst 660 telefonhenvendelser i 2014: - 194 fra leger - 179 fra annet helsepersonell - 228 fra pasienter og pårørende - 59 fra andre I tillegg besvarer Seksjon for porfyrianalyser ved LKB ca. 300 telefonhenvendelser i året, hvorav ca. 50 er knyttet til enkeltpasienter. Målgruppe: Helsepersonell og andre faggrupper - alle regioner; Pasienter og pårørende - alle regioner	5, 7, 1
<b>B7</b>	E-post henvendelser til felles e-postkasse porfyri@helsebergen.no	Alle e-posthenvendelser besvares. NAPOS besvarte ca. 364 e-poster i 2014: Fra pasient/pårørende: 109 stk Fra helsepersonell: 42 stk EPNET-relatert e-post: 170 stk Annet: 43 stk Målgruppe: Pasienter og pårørende - alle regioner; Helsepersonell og andre faggrupper - alle regioner	5, 7, 1

<b>B8</b>	Generell medikament-rådgivning	<p>71 henvendelser besvart i 2014:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- 8 eposter til <a href="mailto:porfyri@helse-bergen.no">porfyri@helse-bergen.no</a></li> <li>- 20 e-poster til <a href="mailto:drugs-porphyrria@helse-bergen.no">drugs-porphyrria@helse-bergen.no</a></li> <li>- 43 henvendelser via annet</li> </ul> <p>28 av henvendelsene var fra leger, 34 fra pasienter, 1 fra pårørende, 8 andre/ikke oppgitt.</p> <p>Målgruppe: Pasienter og pårørende - alle regioner; Helsepersonell og andre faggrupper - alle regioner</p>	5, 7, 1
<b>B9</b>	Antall prøvesett analysert	<p>Seksjon for porfyrianalyser, Laboratorium for klinisk biokjemi (LKB) analyserte i 2014 totalt 1276 prøvesett fra 952 ulike pasienter:</p> <p><i>Utredning:</i> 870 prøvesett fra 703 pasienter</p> <p><i>Kontroll:</i> 324 prøvesett fra 211 pasienter</p> <p><i>Forskningsprosjekt:</i> 69 prøvesett fra 25 pasienter</p> <p><i>Biobank:</i> 13 prøvesett fra 13 pasienter</p> <p>Målgruppe: Helsepersonell og andre faggrupper - alle regioner</p>	2, 3
<b>B10</b>	Biokjemiske analyser	<p>Seksjon for porfyrianalyser, Laboratorium for klinisk biokjemi (LKB).</p> <p>Totalt 3429 analyser utført i 2014:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Urin-ALA/PBG: 644</li> <li>Urin-PORFYRIN: 778</li> <li>Urin-porfyrifraksjoner: 304</li> <li>Feces-porfyrifraksjoner: 507</li> <li>E-PBG-deaminase: 33</li> <li>Plasma-porfyriener: 785</li> <li>E-ALA-dehydrogenase: 0</li> <li>Erytrocytt-prot: 288</li> <li>Erytrocytt-fritt protoporfyrin IX: 90</li> </ul> <p>Målgruppe: Helsepersonell og andre faggrupper - alle regioner</p>	2, 3

<b>B11</b>	Genetiske analyser	Senter for medisinsk genetikk og molekylærmedisin. 88 genetiske analyser i 2014  Målgruppe: Helsepersonell og andre faggrupper – alle regioner	2, 3
<b>B12</b>	Personlig informasjonsskriv	Personlig informasjonsskriv med oppfølgings- og behandlingsretningslinjer. Sendes etter bestilling til brukere som ønsker det.  Sendt til 2 pasienter i 2014.  Målgruppe: Pasienter og pårørende – flere regioner	5, 1

## 2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)

Ikke i forbindelse med tjeneste til enkeltbruker (tabell 2.2.1)

	Aktivitet	Resultat	Oppg. Ihht forskrift
<b>B13</b>	<b>Fagkurs/ møter på senteret</b>		
	<p>Legekurs om porfyrisykdommer. 2-dagers videre og etterutdanningskurs (godkjent av DNL) for leger. Haukeland Universitets-sykehus 28-29. januar 2014</p> <p>Alle regioner: 10 timer</p>	<p>10 timer undervisning. Totalt 16 leger deltok:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- 5 fra Helse Sør-Øst</li> <li>- 4 fra Helse Vest</li> <li>- 3 fra Helse Nord</li> <li>- 2 fra Helse Midt</li> <li>- 2 fra utlandet (Sverige, Danmark)</li> </ul> <p>I tillegg deltok 3 ansatte ved NAPOS (Se også punkt A1)</p> <p>Alle helseregioner:            Videreutdanning av helsepersonell</p>	4, 1, 5
<b>B14</b>	<b>Deltagelse i tverrfaglige grupper/team</b>		
	<b>Veiledning til skole/barnehage</b>	<p>2 utreiser i 2014.</p> <p>Målgruppe: Helsepersonell og andre faggrupper – flere regioner</p>	1, 5
<b>B15</b>	<b>Konferanser</b>		
<b>B16</b>	<b>Seminar</b>		
	Fagdag for bioingeniører og leger tilknyttet porfyri- og molekylærbiologisk	2 deltagere fra NAPOS som holdt innlegg, 17 deltagere totalt. 3 timer undervisning.	1, 5



	seksjon, LKB  Egen region: 3 timer	(Se også punkt A3)  Egen helseregion: Etterutdanning av helsepersonell	
<b>B17</b>	<b>Undervisning ved høyskoler og universitet</b>  Egen region: 1 time	Undervisning medisinstudiet UiB, 1 time  Egen helseregion: Grunnutdanning av helsepersonell	4, 1, 5
<b>B18</b>	<b>Informasjonsmateriell</b>		
	Nettside <a href="http://www.napos.no">www.napos.no</a>	- Nettsidene hadde totalt 19 197 besøk (økter) fra 12 782 unike besøkende (brukere) i 2014: - 8898 besøk fra Helse Sør-Øst - 5705 besøk fra Helse Vest - 1714 besøk fra Helse Midt-Norge - 1386 besøk fra Helse Nord - 1490 besøk fra utlandet  Kontinuerlig oppdatering. Nye nettsider lansert i august 2014. Representativ fordeling fra alle helseregionene, når en justerer for aktivitet/besøk fra Helse Vest relatert til utvikling av de nye nettsidene.	1, 5, 6
	NAPOSten  Nyhetsbrev for Norsk porfyriregister	Sendes til alle som deltar i registeret og som ønsker å motta dette. Sendt til 648 pasienter og 596 leger over hele landet i 2014.	1, 5
	Implementering av kunnskap	Nye behandlingsretningslinjer for PCT ble utarbeidet i 2014.	1, 5

	(kompetansespredning)	Publiseres i 2015. Se også punkt 2.3.2 - Utviklingsprosjekter - Utvikling av faglige retningslinjer	
	Utsending av informasjon til fastleger og annet helsepersonell	Sendt til alle som etterspurte det: 3 stk i 2014	5, 1
	Nyhetsvarsel nettsidene	10 nyhetssaker ble publisert og distribuert gjennom 4 eposter til 486 abonnenter	5, 6, 7
	Legemiddeldatabasen <a href="http://www.drugs-porphyrria.org">www.drugs-porphyrria.org</a>	Databasen brukes daglig (ca. 200- 250 søk pr dag) av mange brukere fra ca. 100 ulike land, for å finne frem til trygge legemidler for personer med akutt porfyrisykdom	5, 1
<b>B19</b>	<b>Annet</b>		
	Telefonhenvendelser	Alle henvendelser besvares. NAPOS besvarte totalt minst 660 telefonhenvendelser i 2014. (Se punkt B6 for flere detaljer)	5, 6
	E-posthenvendelser til felles e-postkasse <a href="mailto:porfyri@helse-bergen.no">porfyri@helse-bergen.no</a>	Alle henvendelser besvares. 364 e-posthenvendelser i 2014 (Se punkt B7 for flere detaljer)	5, 6
	Opplæring i laboratorieanalyser	Opplæring av tre leger tilknyttet Laboratorium for klinisk biokjemi med hensyn til vurdering og kommentering av porfyrirelaterte porfyrianalyser	1, 4, 5

## 2.2.3 Forskning og utvikling

### 2.2.3.1 Forskningsprosjekter

	Aktivitet	Resultat	Oppg. ihht forskrift
C1	Forskningsproduksjon (vitenskapelige artikler)	3 vitenskapelige artikler og 9 andre forskningspublikasjoner (se C1 - fritekst etter denne tabellen)	1, 3, 5
C2	Doktorgrader	3 pågående doktorgrader (se C2 - fritekst etter denne tabellen)	1, 3, 5
C3	Andre forskningsprosjekt	13 pågående forskningsprosjekt (se C3 - fritekst etter denne tabellen)	1, 2, 3

#### **C1 - Forskningsproduksjon (vitenskapelige artikler):**

Liste over vitenskapelige publikasjoner senteret har vært sentrale i (medforfatter) i 2014.

**NB:PMID**

Andersen J, Gjengedal E, Sandberg S, Råheim M. A skin disease, a blood disease or something in between? An exploratory focus group study of patients' experiences with porphyria cutanea tarda. Br J Dermatol. 2014 Jun 24.

PMID: 24958197 - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24958197>

Mykletun M, Aarsand AK, Støle E, Villanger JH, Tollånes MC, Baravelli C, Sandberg S. Porfyrisykdommer i Norge. Tidsskrift for Den Norske Lægeforening nr. 8 2014: 831-835.

PMID: 24780981 - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24780981>

Aarsand AK, Sandberg S. How to achieve harmonisation of laboratory testing -The complete picture. Clin Chim Acta 2014 15;432:8-14

PMID: 24326129 - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24326129>

### **Andre forskningspublikasjoner:**

Baravelli, C.B. Primary liver cancer and other malignancies associated with acute hepatic porphyria: A Norwegian population based cohort study. Masteroppgave i Applied Statistics ved Swinburne University of Technology, Melbourne, Australia 2014. Veiledere: Tollånes, M.C, Bhowmik, J.B & Sandberg, S.

Maja Stojkovic, Lars Sverkeli og Petter Dagestad. Karakterisering av enzymet hydroksymetylbilan syntase (HMBS) og HMBS mutanter. Bacheloroppgave ved bioingeniørstudiet, Høgskolen i Bergen 2014. Veiledere: Karen Toska og Marta Vorland.

Villanger JH, Aarsand AK, Sandberg S. EPNET Report: Porphyria External Quality Assessment Scheme 1/14. Sendt til 35 porfyrisentre i Europa og andre deler av verden.

Villanger JH, Aarsand AK, Sandberg S. EPNET Report: Porphyria External Quality Assessment Scheme 2/14. Sendt til 35 porfyrisentre i Europa og andre deler av verden.

Villanger JH, Støle E, Aarsand AK, Sandberg S. EPNET Centre of Porphyria Expertise 2012 Activity Report. Sendt til 42 porfyrisentre i Europa og andre deler av verden.

Aarsand AK. European Porphyria Registry. Oral presentation, European Porphyria Network (EPNET) General Assembly. 31<sup>st</sup> of October 2014, Paris, France.

Sandberg S. Report from the EPNET external quality assurance scheme. Oral presentation, European Porphyria Network (EPNET) General Assembly. 31<sup>st</sup> of October 2014, Paris, France.

Helene J Bustad, Karen Toska, Marta Vorland, Sverre Sandberg, Jarl Underhaug og Aurora Martinez. Identification of potential pharmacological chaperones; for treatment of acute intermittent porphyria. Poster presentation (best poster award), Norsk Biokjemisk Selskap (NBS) vintermøte 2014.

Duinker IL (red.). NAPOSten 2014 - årlig nyhetsbrev med presentasjon av data fra Norsk porfyriregister.

### **C2 - Doktorgrader:**

*Pågående doktorgrader:*

Janice Andersen: Helserelevante utfordringer ved AIP og PCT (Helse Vest PhD stipend)

Helene Bustad Johannessen: Phenotypic outcome and novel therapies in acute intermittent porphyria (UiB PhD stipend)

Carl Baravelli: Long-term clinical and socioeconomic consequences of porphyria (Helse Vest PhD stipend fra 2015)

### **C3 – Andre forskningsprosjekt:**

Evidence-based diagnostic strategies for the porphyrias

Prosjektleder: Aasne K. Aarsand

Ansvarlig institusjon: Helse Bergen HF

Prosjektperiode: 2012-2016

Samarbeid om analyse og publisering: Helse Vest

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

Prosjektleder: Aasne K. Aarsand

Ansvarlig institusjon: Helse Bergen HF

Prosjektperiode: 2005-2015

Samarbeid om analyse og publisering: Helse Vest

Unusual genetic causes of acute intermittent porphyria in Norwegian patients

Prosjektleder: Aasne K. Aarsand

Ansvarlig institusjon: Helse Bergen HF

Prosjektperiode: 2012-2015

Samarbeid om analyse og publisering: Helse Vest

Large FECH deletions in Norwegian patients with erythropoietic protoporphyria

Prosjektleder: Aasne K. Aarsand

Ansvarlig institusjon: Helse Bergen HF

Prosjektperiode: 2013-2015

Samarbeid om analyse og publisering: Helse Vest

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). Internasjonal multisenter studie.

Prosjektleder: Sverre Sandberg

Ansvarlig institusjon: Helse Bergen HF

Prosjektperiode: 2011-2022

Samarbeid om analyse og publisering: Internasjonalt

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

Prosjektleder: Aasne K. Aarsand

Ansvarlig institusjon: Helse Bergen HF

Prosjektperiode: 2011-15

Samarbeid om analyse og publisering: Helse Vest

Sporelementer hos pasienter med porphyria cutanea tarda, en prospektiv studie

Prosjektleder: Aasne K. Aarsand

Ansvarlig institusjon: Helse Bergen HF

Prosjektperiode:

Samarbeid om analyse og publisering: Helse Vest

Biologisk og analytisk variasjon av erythrocytt protoporfyrin og hematologiske parametre hos EPP pasienter og friske kontrollpersoner.

Prosjektleder: Mette C. Tollånes

Ansvarlig institusjon: Helse Bergen HF

Prosjektperiode: 2010 - 2015

Samarbeid om analyse og publisering: Helse Vest

Erytropoietisk protoporfyri: Undersøkelse av ferrokelatase aktivitet i intakte, humane retikulocytter

Prosjektleder: Atle Brun

Ansvarlig institusjon: Universitetet i Bergen

Prosjektperiode: 2005 - 2015

Samarbeid om analyse og publisering: Helse Vest

Natural history study of acute hepatic porphyria (AHP) patients with recurrent attacks.

Internasjonal multisenter studie.

Prosjektleder: Sverre Sandberg

Ansvarlig institusjon: Helse Bergen HF

Prosjektperiode: 2014-2016

Samarbeid om analyse og publisering: Internasjonalt

Identification of genetic and environmental Factors Associated with an Increased Risk of Acute attacks in patients with Porphyria. Computational modelling of compiled multiple data contributing to symptomatic acute porphyria. (FAIRAP). Internasjonal multisenter studie.

Prosjektleder: Sverre Sandberg

Ansvarlig institusjon: Helse Bergen HF

Prosjektperiode: 2014-18

Samarbeid om analyse og publisering: Internasjonalt

Alkohol og akutt porfyri

Prosjektleder: Atle Brun

Ansvarlig institusjon: Universitetet i Bergen

Prosjektperiode: 2014 - 2016

Samarbeid om analyse og publisering: Helse Vest

Porphyria light index

Prosjektleder: Atle Brun

Ansvarlig institusjon: Universitetet i Bergen

Prosjektperiode: 2014 - 2016

Samarbeid om analyse og publisering: Helse Vest

### 2.2.3.2 Utviklingsprosjekter

	Aktivitet	Resultat	Oppg. ihht forskrift
D1	Utvikling av informasjonsmateriell	Utvikling av retningslinjer for behandling og oppfølging av porphyria cutanea tarda (PCT).	1, 4, 5
D2	Utvikling av kvalitetsregistre og biobanker		
	Norsk porfyriregister	Variabeldefinisjoner slik at registeret kan få en MRS-løsning. Revisjon og utvikling av spørreskjemaer i Norsk porfyriregister.	1, 2
	NKSD registerdag	05.06.2014, Hotel Terminus, Bergen. 6 deltagere fra NAPOS, totalt 29 deltakere. Ett foredrag fra NAPOS.	1, 2
	NKSD registermøte	Oppfølgingsmøte i november, Oslo. En deltaker fra NAPOS.	1, 2
D3	Utvikling av verktøy for aktivitetsregistrering ("Solan", "Soma" eller lignende)		
D4	Internt kvalitetsforbedringsarbeid	Forbedring av rekvisisjonskjema for porfyrirelaterte analyser Utvikling av retningslinjer for dokumentasjon i DIPS	1

D5	Innovasjon	Økt automatisering av porfyri-relaterte laboratorieanalyser	1
D6	IKT	Forbedre elektronisk rekvirering av porfyriprøver	2
D7	Inklusjon av norske pasienter i European Porphyria Registry (EPR)	Utvikling av spørreskjema, norsk versjon	1, 3

### **Utvikling av kvalitetsregistre og biobanker:**

Oversikt over hvilke kvalitetsregistre det er arbeidet med å etablere.

Norsk porfyriregister – nasjonalt medisinsk kvalitetsregister. Etablert 2002.

Biobank for Norsk porfyriregister. Etablert 2002.

### **Utvikling av faglige retningslinjer:**

Oversikt over hvilke faglige retningslinjer senteret er involvert i.

Nye retningslinjer for behandling og oppfølging av porphyria cutanea tarda (PCT). Utviklet i 2014, publiseres i 2015.

Faglige retningslinjer for sykehusbehandling av akutte porfyrianfall. Sendes til pasienter og helsepersonell på forespørsel. Publisert på [www.napos.no](http://www.napos.no)  
 Etablert 2008, sist revidert 06.07.2012.

Faglige retningslinjer om tannbehandling og akutte porfyrier. Sendes til pasienter og helsepersonell på forespørsel. Publisert på [www.napos.no](http://www.napos.no)  
 Etablert 2011.

Faglige retningslinjer om rutiner ved operative inngrep med anestesi. Sendes til pasienter og helsepersonell på forespørsel. Publisert på [www.napos.no](http://www.napos.no)  
 Etablert 2010

Faglige retningslinjer om kontrollrutiner hos porfyri pasienter. Sendes til alle nydiagnostiserte pasienter og deres leger. Publisert på [www.napos.no](http://www.napos.no)  
 Etablert 2010



Faglig pasientinformasjon for porfyriepasienter  
Publisert på EPNET sine nettsider [www.porphyrria-europe.com](http://www.porphyrria-europe.com)  
Etablert 2010

Faglig pasientinformasjon for porfyriepasienter  
Sendes til alle nydiagnostiserte pasienter og deres leger. Publisert i brosjyrer samt på  
[www.napos.no](http://www.napos.no)  
Etablert 2000

### **Utvikling av aktivitetsregistreringsverktøy:**

Oversikt over hvilke verktøy for registrering av aktivitet det arbeides med ("Solan", "SOMA" eller lignende).

Filemaker (pasientadministrativt system)

Unilab (laboratoriesystem)

DIPS (pasientjournalsystem)

Microsoft Excel

## 2.3 Systemrettede aktiviteter

	Aktivitet	Resultat	Oppg. ihht forskrift
E1	Samarbeidsmøter med pasientforeninger	- Samarbeidsmøte med Norsk porfyriforening (NPF) den 30.09.2014 - Kurskomitemøte ang pasientkurs den 10.02.2014	1, 5

## 2.4 Internasjonalt arbeid

	Aktivitet	Resultat	Oppg. ihht forskrift
F1	European Porphyria Network (EPNET) Internasjonalt forskningsnettverk	- NAPOS har to representanter i styringsgruppen for European Porphyria Network (EPNET) NAPOS deltok på generalforsamling og 2 styringsgruppemøter i EPNET i 2014. (Se også punkt A2)	3, 2, 1
F2	EPNET EQAS – eksternt kvalitetskontrollprogram for porfyrianalyse og diagnostisering	NAPOS er ansvarlig for kvalitetskontrollprogrammet. I 2014 ble det gjennomført 2 utsendelser av kvalitetskontrollmateriale som det ble sendt tilbakemeldingsrapporter	1, 3, 5

		på (se også C1 - andre forskningspublikasjoner)	
<b>F3</b>	EPNET Activity Reporting: Innsamling av data og utsending av aktivitetsrapporter fra EPNET porfyri spesialistsentre	42 aktivitetsrapporter basert på 2012-data sendt ut (Se C1 - andre forskningspublikasjoner) 39 sentre rapporterte aktivitetsdata for 2013 via et online rapportverktøy	1, 2, 3
<b>F4</b>	European Porphyria Registry (EPR) <a href="http://www.porphyriaregistry.org">www.porphyriaregistry.org</a>	- Totalt 5 deltakerland i 2014 - Ytterligere 5 land i ferd med å søke om etisk godkjenning for å delta i EPR - Totalt 103 AIP-pasienter i registeret - 65 nye hendelser registrert i 2014 - I 2014 startet arbeidet med å utarbeide automatiserte kliniske rapporter fra data i databasen. Både konstruksjon og mye av programmeringen ble fullført i 2014. - 2 foredrag om EPR i 2014	3, 2, 1
<b>F5</b>	Spesialisert diagnostikk/ medisinsk faglig veiledning/rådgivning	Tett faglig samarbeid med andre europeiske spesialistlaboratorier	1, 3, 5
<b>F6</b>	The Drug Database for Acute porphyria <a href="http://www.drugs-porphyrria.org">www.drugs-porphyrria.org</a>	- 1 legemiddelrapport mottatt. - Teknisk oppdatering av medikamentdatabasen - Faglig oppdatering av 82 legemidler i medikamentdatabasen: - 18 nye legemidler ble klassifisert - 60 legemidler ble reklassifisert	1, 3, 5

		- 3 monografier ble revidert uten endring i klassifisering - 1 legemiddel ble avklassifisert	
<b>F7</b>	Internasjonalt rådgivningsarbeid med hensyn til bruk av legemidler ved akutte porfyrisykdommer	21 av eposthenvendelsene som ble besvart i 2014 var fra andre land enn Norge.	1, 4, 5
<b>F8</b>	Fase II studie Alnylam (kartlegging av porfyripasienter for senere innlemming i klinisk studie på nytt medikament for AIP)	Søknad sendt REK, ble godkjent med noen få modifikasjoner.	1, 3
<b>F9</b>	Hospitering ved utenlandsk laboratorium	Centre Français des Porphyrries, Paris, 2 uker mars 2014, PhD student ved NAPOS. (Se også punkt A5 Hospitering)	3, 1
<b>F10</b>	Identification of genetic and environmental Factors Associated with an Increased Risk of Acute attacks in patients with Porphyria. Computational modelling of compiled multiple data contributing to symptomatic acute porphyria. (FAIRAP)	Internasjonal studie. Søknad sendt Horizon 2020.	3

## 2.5 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller

	Aktivitet	Resultat	Oppg. ihht forskrift
<b>G1</b>	<b>Etablerte kvalitetsregistre</b>		
	Offentliggjøring av kvalitetsregisterdata fra Norsk porfyriregister 15.12.2014	Resultater publisert på <a href="http://www.kvalitetsregistre.no">www.kvalitetsregistre.no</a>	1, 2, 7
	<a href="#">Årsrapport for 2013 med plan for forbedringstiltak</a> fra Norsk porfyriregister	Årsrapport for 2013 ble sendt til Nasjonalt servicemiljø for kvalitetsregistre /SKDE samt til Fagsenter for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest den 01.10.2014	
<b>G2</b>	<b>Etablerte biobanker</b>		
	Biobank for Norsk porfyriregister	Mottatt 122 prøver i 2014. Inneholder totalt 903 biobankprøver.	
<b>G3</b>	<b>Etablerte faglige retningslinjer</b>	Se 2.3.2 Utviklingsprosjekter - Utvikling av faglige retningslinjer	

# Rapportering 2014 for



## Nasjonalt kompetansesenter for ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi

Antall årsverk: 7,5  
Tildeling 2014: 8 895 135,-



# Innhold

<b>1 TALLRAPPORTERING (DIAGNOSER, ANT BRUKERE, ALDERS- OG FYLKESFORDELING):</b> .....	<b>3</b>
<b>2 AKTIVITETSREGISTRERING</b> .....	<b>5</b>
<b>2.1 Kompetansebygging</b> .....	<b>10</b>
<b>2.2 Kompetansespredning</b> .....	<b>13</b>
2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")	13
2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)	15
2.2.3 Forskning og utvikling	19
2.3 Systemrettede aktiviteter:	22
2.4 Internasjonalt arbeid:	23
2.5 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:	24

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

## Totalt antall registrerte brukere/pasienter (tabell 1):

Diagnoser NAVN	ICD- 10	Orpha- Code	2013	2014	2014 vs 2013	Antall som har mottatt tjenester 2014
Narkolepsi med katapleksi	G47.4	ORPHA2073	90	103	13	103
Narkolepsi uten katapleksi **	G47.4	ORPHA 83465				
Tourettes syndrom	F95.2	ORPHA 856	50	34	-16	34
Kleine-Levins syndrom	G47.8	ORPHA 33543	6	7	1	7
AD/HD	F90		83	127	40	130
Idiopatisk hypersomni	F51.1	ORPHA 33208	15	33	18	33
<b>Totalt</b>			**			305***

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).

\*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.

\*\*

NK har ingen mulighet til å innhente akkumulerte tall pga manglende registreringsverktøy. I kolumnen for 2013 står antall brukere som mottok tjenester fra NK i 2013.

\*\*\* Dette er antall brukere/pasienter som har hatt kontakt med senteret i 2014. Enten via egen henvendelse eller gjennom henvisning fra lege eller annen behandling.



**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 2014
				2014	2013	
Akershus	25	17	1	43		
Aust-Agder		4		4		
Buskerud	11	13		24		
Finnmark	3	8		11		
Hedmark	4	5		9		
Hordaland	6	8		14		
Møre og Romsdal	6	8		14		
Nordland	8	8	1	17		
Nord-Trøndelag	2			2		
Oppland	4	3		7		
Oslo	22	41	1	64		
Rogaland	1	3		4		
Sogn og Fjordane	3			3		
Sør-Trøndelag	6	5		11		
Telemark	2	3		5		
Troms	2	7		9		
Vest-Agder	1	3		4		
Vestfold	5	5		10		
Østfold	8	12		20		
Annet	5	24	1	30		
<b>Totalt</b>				<b>305</b>		

## 2 Aktivitetsregistrering

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:

I teksten brukes bruker og pasient om hvert annen.

I 2014 har aktiviteten ved NK vært preget av at leder gjennom 20 år sluttet, noe som skjedde omtrent samtidig med 20-års jubileumsmarkering for NK. Det har vært høye forventinger fra flere interessenter omkring arbeidet med narkolepsi. Stor spenning har vært knyttet til en eventuell sammenslåing med Autismeenheten, tilsettelse av ny leder, og større ombygging av lokalene.

Lokalene til NK har vært under både oppussing og utvidelse fra sommer til desember, da sammenslåingen med Autismeenheten trådte i kraft, og lokalene var klare til at de nye kollegaene kunne flytte inn. I skrivende stund er all oppussing ennå ikke ferdig, det er et par kontorer som gjenstår. Det har tatt ressurser fra den daglige driften å administrere byggeprosessen, samt at det til tider har vært mye støy og byggekaos i lokalene.

Dette har hatt konsekvenser for kapasiteten slik at antall epost og telefonhenvendelser som er besvart kan være noe redusert i forhold til tidligere år. Det har kommet tilbakemeldinger fra brukere og fagfolk at det har vært vanskelig å komme frem på telefon.

Senterets ansatte besvarer hver dag en rekke telefoner fra brukere og fagfolk, som har spørsmål om for eksempel medisinbruk, behandling uten medisiner, tilrettelegging på skole og arbeidsplass, raserianfall hos barn, samlivsproblemer, manglende oppfølging på skole for elever (spørsmål fra foreldre), hvordan følge opp elever med diagnoser i skolen best mulig (spørsmål fra lærere), rettigheter for personer med diagnoser, rettigheter for hjelp i skolen og ønske om at ansatte fra NK skal komme og holde foredrag om spesifikke tema for skoler, organisasjoner eller andre.

Noen brukere (personer med diagnoser eller deres pårørende) har hatt mye telefonisk kontakt med NKs ansatte, og fått råd og veiledning til å takle hverdagen. Dette gjelder særlig gruppen nydiagnostiserte med narkolepsi. NK ser at kunnskapen om narkolepsi er svært begrenset i kommunene.

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

### **Fagpersoner**

NK mottar hver dag en rekke telefoner og e-poster fra fagfolk med spørsmål om diagnostikk, 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.

- **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 kreves ikke henvisning for å komme til åpen time, men mange brukere er likevel henvist av fagfolk. Det gis en oppsummering/ ”epikrise” fra slike konsultasjoner, som brukerne kan bruke i videre kontakt med øvrig tjenesteapparat og som etter brukerens samtykke også kan sendes til relevante fagfolk, for eksempel fastlege eller PPT.

### **Forskningsprosjekt**

I slutten av 2014 ble deltakerskriv og spørreskjema sent ut til deltakere i forskningsoppfølgingsprosjektet om narkolepsi. To doktorgradsstudenter ble ansatt i første halvdel av 2014 for å gjennomføre to phd-studier om narkolepsi. Forskningsprosjektet er eksternt finansiert, gjennom prosjektstøtte fra HOD.

### **Gjennomgang av ansvarsområder med hensyn til narkolepsi**

#### **Hva gjør NK, vs søvnsenteret SOVno i Bergen**

Det er to kompetansesentra innen søvn i Norge. NK ble opprettet i 1994 med ansvar for diagnosene ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi, mens SOVno ble opprettet i 2004. NK så



tidlig behovet for at hypersomni-diagnosene ble samlet, og hadde fokus også på Kleine Levin Syndrom og Idiopatisk Hypersomni i flere år. Formelt ble disse diagnosene inkludert 1.1.2014, men NK har hatt et uformelt "eierskap" til disse diagnosene i flere år allerede.

SOVno skal sikre nasjonal kompetanseoppbygging og kompetansespredning bredt innenfor søvn. NK driver kompetansebygging, formidling, forskning og fagutvikling og underviser i fagfeltet i grunn-, etter- og videreutdanningene.

Det er ikke pasientbehandling ved SOVno. Slik behandling skjer ved kliniske avdelinger/ sentre/fastleger. SOVno er hjelpelig med å rettlede pasienter i valg av behandlingssted. SOVno er samlokalisert med det regionale Senter for søvnmedisin som: "utgreier og behandler i hovedsak pasientar med respirasjonsrelaterte søvnjukdommar og alvorlege hypersomniar og gjev desse ei overordna einsretta utgreiing og behandling. Alvorlege insomniar og døgnrytmeforstyrningar kan, dersom det er kapasitet, vurderast utgreidd med polysomnografi dersom tidlegare utgreiing og behandling ikkje har lukkast".

Både SOVno og NK driver med formidling, forskning, fagutvikling og undervisning. SOVno gir undervisning til grunn-, etter-, og videreutdanningene mens NK i tillegg har utadrettet virksomhet som undervisning og kurs rettet mot brukerne og både det medisinske og ikke-medisinske hjelpeapparat.

NK arbeider med diagnosene innen hypersomni mens SOVno har primært dekket alle søvnlidelsene bredt, og har hatt fokus på andre grupper søvnsykdommer enn hypersomnigruppen. SOVno har ved et flertall tilfeller henvist pasienter til NK for en second opinion om hypersomni. SOVno har hatt en meget god produksjon innen forskning innen insomni og døgnrytme, og har godt informasjonsmateriale om søvn. SOVno har ingen forskning på narkolepsi eller relaterte hypersomnier. NK har tallrike publikasjoner på narkolepsi og har beskrevet narkolepsi i sitt tidsskrift Innsikt og etter pandemivaksinasjonen 2009, utarbeidet materiell for brukerne på rettigheter, bidratt i arbeidet med bok for og om narkolepsi for ungdom, (*Zzzznork* av Mariann Youmans, 2012). I 2013 utarbeidet NK, etter oppdrag fra Hdir, retningslinjer for diagnostisering og utredning av narkolepsi. Medisinsk ansvarlig på NK har i alle år bidratt med kollegial veiledning, og gitt second opinion-konsultasjoner på pasienter med narkolepsi og andre hypersomnier, en tjeneste der etterspørselen har økt kraftig siden 2010.

Den største forskjellen i arbeidsområdet mener NK er i at NK, i forhold til SOVno er mer brukerrettet i vårt arbeid. NKs forskningsgruppe på narkolepsi har blitt godknt av REK (Regional etisk komitè) for å etablere nasjonalt forskningsprosjekt om narkolepsi, nasjonalt kvalitetsregister på hypersomni og godkjenning for biobank om narkolepsi.

Videre NK har siden høsten 2010 arbeidet med oppfølging av spesielt barn og unge som har utviklet narkolepsi som bivirkning av Pandemrix. Dette er et arbeid som ble pålagt NK av HOD. NK har startet en oppfølgingsundersøkelse av disse pasientene. Pasientene og deres familier opplever mange vansker i forbindelse med narkolepsi/hypersomni. NK bistår fagfolk og disse familiene gjennom pasientsamlinger konsultasjoner (Åpen Time), utreise med undervisning, veiledning til hjem, skole, arbeidsgiver og andre instanser. Det er mange telefoner og eposter fra brukere og fagfolk. I tillegg har enkelte pasienter så tung narkolepsi/hypersomni og/eller kompliserende tilleggsdiagnoser, slik at personalet reiser ut og holder konsultasjoner, "åpen time", i hjemmet.



I første omgang ble det i 2012 bevilget oppfølgingsmidler fra HOD til 30-35 barn med narkolepsi. Nå er det kjent at det er >80 pasienter inklusive et stigende antall voksne som har fått påvist narkolepsi som en sannsynlig bivirkning av pandemrixvaksinen.

Formålet med tidligere nevnt forskningsprosjekt om narkolepsi er primært å utvikle et evidensbasert norsk tjenestetilbud, ved å systematisk kartlegge symptomer og sykdomsforløp, samt følge opp pasienter med narkolepsi (etter Pandemrixvaksinasjon) og deres familier.

- **Samarbeid med regionale fagmiljø?**

NK deltar på AU, arbeidsutvalgsmøtene for de regionale og nasjonale fagmiljøer for ADHD, Tourettes syndrom, narkolepsi og autisme.

Representanter for RFM-ene deltok på de to sentrerrådene som ble holdt i 2014.

NK har samarbeidet tett med flere av RFM-ene om kurs og konferanser. RFM-ene har ved flere anledninger hentet inn personer fra NK for å holde innledninger og foredrag der RFM-ene står som arrangører.

Regionale fagmiljø, som også heter Regionale kompetansetjenester eller Regionalt fagnettverk, har møtt på NKs to senterråd i 2014, der saker som angår senterets drift, virksomhetsplan, kurs og konferanser drøftes. Det har også vært rom på senterrådet for informasjonsutveksling mellom Regionale fagmiljø/kompetansetjenester og fagnettverk og brukerorganisasjonene.

NK samarbeidet med Autisemeenheten og de regionale fagmiljøene om de regionalt arrangerte konferanser om søvn. NK bidro også med foredrag i alle de fire regionene.

- **Beskrivelse av brukervedvirkningen ved senteret**

Representanter for brukerorganisasjonene er medlemmer i NKs senterråd, og en brukerrepresentant har vært leder av senterrådet.

NK har samarbeidet brukerorganisasjonene om flere kurs og konferanser. Særlig rundt foreldrekurset STRATEGI, samt i fbm brukerkurset på Frambu i desember, for barn med ADHD og tilleggdiagoser.

Konferansen om Tourettes syndrom høsten 2014 ble arrangert i samarbeid med Norsk Tourette Forening, som hadde en innledning på konferansen.

Konferansen Barnevern til barns beste (BBB) ble arrangert sammen med Norsk Tourette Forening, Foreningen for Søvn sykdommer, ADHD Norge og Autisemeenheten, Autisemeenheten og NK.

- **Vurdering av bemanning**

Senteret har i dag 7,5 stillingshjemler og 8 fast ansatte og har fra 1. november 2014 felles senterleder med Autismeenheten. Fra desember 2014 er NK slått sammen med Autismeenheten med tilhold i 4. etg. bygg 31 på Ullevål sykehus.

### Faste ansatte

Funksjon	Stillingsbetegnelse	Stillingsprosent
Senterleder	Senterleder *	50
Medisinskfaglig rådgiver	Overlege	100
Medisinskfaglig rådgiver	Overlege	50
Helsefaglig rådgiver	Spesialsykepleier psykiatri	100
Psykologfaglig rådgiver	Psykologspesialist	100
Psykologfaglig rådgiver	Rådgiver	100
Spesialpedagogisk rådgiver	Klinisk spesialpedagog	100
Kontorleder	Konsulent	100
Kommunikasjonsrådgiver	Kommunikasjonsrådgiver	100
Regnskapskonsulent	Regnskapskonsulent	10

\* Tiltrådte som leder for NK 1.11.14

### Ansatte på prosjekt

NK har to doktorgradsstudenter som forsker på narkolepsi, til sammen 200% samt en prosjektmedarbeider som er ansatt i 40 % stilling. Prosjektmedarbeiderstillingen er en prosjektstilling, med varighet til november 2015.

Siden juli har kontorleder vært sykemeldt, men har siden oktober jobbet 50 – 60% hjemmefra. Dette har gjort at en del av de administrative oppgavene ikke har blitt fulgt opp så tett som de burde.

## 2.1 Kompetansebygging

- Kompetansebyggende aktiviteter (kurs, konferanser, videreutdanning, hospitering og lignende) en har deltatt på.

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>B1</b> Unge helse, i regi av HOD. Dagsseminar, Lillestrøm	En deltaker fra NK	1
<b>B2</b> Sjeldendagen, ultimo februar	To deltakere fra NK	1, 5
<b>B3</b> Søvnkonferanse 14.-16 – mars, København	To deltakere fra NK	1
<b>B4</b> Nettverkssamling for teknologistøttet læring i spesialisthelsetjenesten. Fagnettverk, Lillestrøm	To deltakere fra NK	1
<b>B5</b> Fagkompetanse, Kliniske pedagogers forening. Om kognitive utfordringer	En deltaker fra NK	1, 5
Kurs i PSG, polysomnografi 19.- 20. august, på OUS	Fem deltakere fra NK	1
R-Bup, 25. sept, kurs om søvn og NKs diagnoser. Oslo	En deltaker fra NK	1, 5
ADHD i arbeid, i regi av RKT, Regional kompetansetjeneste, Helse Sør-Øst	En deltaker fra NK	1
Internt seminar om å lage vitenskapelige postere. 16. oktober	Hele NK deltok	1
Kurs for tillitsvalgte NPF, Norsk Psykolog forening. 5 dager. Oslo	En deltaker fra NK	1



<b>Helseregisterkonferansen i Oslo, 1 dag</b>	En deltaker fra NK	1
<b>European Society for the Study of Tourettes Syndrome (ESSTS), 4 dager i Paris</b>	To deltaker fra NK	1
<b>Dagskurs om DIPS, forskjellige kurs.</b>	Fem deltakere fra NK,	1
<b>ESSTS (European Society for the Study of Tourettes Syndrome). Paris</b> To dagers konferanse/samling.	To deltakere fra NK. (The 2014 Annual ESSTS meeting and COST International Conference for Tourette Syndrome)	1
<b>AACAP, 5 dagers konferanse</b> Annual conference of American Academy of Child and Adolescent Psychiatry. I San Diego, USA	To deltakere fra NK	1
<b>Introductory course to the medical PhD program, INTRO I.</b> 5 poeng. En ukes kurs.	To doktorgradsstipendiater deltok.	1
<b>MF9150 Essentials of neurophysiology: From neurons to circuits to behaviours</b> 6 dagers kurs.	En doktorgradsstipendiat deltok.	1
<b>Medical history: sources, methods and historiographic questions</b> 2 dages kurs.	En doktorgradsstipendiat deltok.	1
<b>introduction to infectious disease modelling - kurs i november</b> 3 poeng	En doktorgradsstipendiat deltok.	1
<b>Forskningslederkurs</b> To dager i januar, to dager i februar.	En ansatt deltok, i regi av Helse Sør-Øst	1
<b>Søvnkurs 1, Bergen</b> To dager	Tre deltakere fra NK.	1
<b>Søvnkurs 2, Bergen</b> To dager	Tre deltakere fra NK.	1
<b>OUS, Kvinne- og barneklisikkens forskningsseminar på Rikshospitalet</b>	Tre deltakere fra NK	1
<b>Ørebro Søvnkurs</b> To dager	En deltaker fra NK. Holdt også foredrag	1, 5



<b>Europeisk eksamen i søvnmedisin. Tallin</b>	Eksamen avlagt og bestått, i fbm søvnkongress i Tallinn. En person fra NK tok eksamen.	1
<b>Alternativ til vold, Bergen</b> Kursledersertifisering, dagskurs ved Per Isdal.	En deltaker fra NK	1
<b>Skrivekurs i regi av Habup, 12 timer på OUS</b>	En deltaker fra NK	1
<b>Lanseringsseminar av PMTO-bok, på Adferdssenteret i Oslo</b> (PMTO = foreldreveiledningsprogram)	En deltaker fra NK	1
<b>Kurs i implementering av fagprosedyrer på OUS, 3 timer</b>	En deltaker fra NK	1
<b>Norsk forening for kognitiv terapi, dagskurs om mentaliseringsbilder i terapi. Dagskurs</b>	En deltaker fra NK	1
<b>Nasjonal fagkonferanse, i regi av Adferdssenteret. "Skolens betydning for utsatte barn og unge"</b>	En deltaker fra NK	1
<b>Lanseringsmøte i regi av Shire</b> Lansering av Elvanse, ADHD-medisin.	En deltaker fra NK	1
<b>ADHD-møte på Hamar</b>	En deltaker fra NK	1

## 2.2 Kompetansespredning

### 2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")

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.

Aktivitet	Resultatmål	Oppgave ihht forskrift				
<p><b>B1</b> <b>Veiledning</b></p>	<p><b>Utreiser:</b></p> <table border="1" data-bbox="715 790 1165 835"> <tr> <td> </td> </tr> </table> <table border="1" data-bbox="715 840 1165 884"> <tr> <td> </td> </tr> </table> <p>20 (ADHD og TS) utreiser over hele landet, i alle helseforetak. I fbm pasienter med narkolepsi. NK-ansatt har holdt foredrag og veiledet ppt, bup, skole- og helsepersonell. Ved flere av utreisene deltok to eller flere ansatte fra NK. Ved noen utreiser var NK-ansatte til stede i kommunen to dager.</p> <p>Hjemmebesøk/ utreise i fbm narkolepsipasienter: 13 utreiser. (Ett av besøkene varte i to døgn hjemme hos pas.)</p> <p><b>Nettmøter/ video- / telefonkonferanser:</b></p> <table border="1" data-bbox="715 1709 1165 1870"> <tr> <td>Hver dag snakker de ansatte med brukere som har en av våre diagnoser. Cirka 800 telefoner ila året.</td> </tr> </table> <table border="1" data-bbox="715 1874 1165 1919"> <tr> <td> </td> </tr> </table>			Hver dag snakker de ansatte med brukere som har en av våre diagnoser. Cirka 800 telefoner ila året.		<p>5</p>
Hver dag snakker de ansatte med brukere som har en av våre diagnoser. Cirka 800 telefoner ila året.						

<p><b>Åpne timer:</b> Brukere tar kontakt med NK direkte, eller henvises via lege/behandler. Samtale med NKs ansatte, der man bl.a. gir en second opinion ang diagnose, innspill til skolesituasjon, arbeid, medisiner, sosiale aspekter med mer. Tilbudet har blitt gitt til alle NKs diagnosegrupper.</p>	<p>Hver dag snakker de ansatte med fagpersoner som har pasienter/elever med våre diagnoser. Cirka 700 tlf ila året.</p> <hr/> <p><b>Konsultasjoner/veiledning på senteret:</b></p> <p><b>Åpne timer:</b> Til sammen 94 timer har blitt gitt av ansatte, til 75 pasienter. Timene er fordelt diagnosemessig som følger:</p> <p>Narkolepsi: 35 ADHD : 25 TS: 8 Hypersomni: 5 KLS: 2</p>	
<p><b>B2</b> <u>Kurs</u></p>		
<p><b>STRATEGI, foreldrekurs, ADHD</b></p>	<p>20 deltakere fordelt over et kurs, som gikk over fem kvelder. I samarbeid med ADHD Norge.</p>	<p>1, 5</p>
<p><b>Familiekurs, på Frambu. Barn med ADHD og tilleggsdiagnoser. 5 dager.</b></p>	<p>25 barn og ca 45 pårørende. Fem personer fra NK og tre eksterne fagpersoner holdt foredrag. NKs personale var til stede og bisto i løpet av uken.</p>	<p>5</p>
<p><b>Kurs for ungdom med narkolepsi i regi av Helse Nord 23.-36. juni</b></p>	<p>8 deltakende ungdommer med narkolepsi. En foreleser fra NK deltok på hele kurset</p>	<p>1, 5</p>
<p><b>Kurs for foreldre og barn med narkolepsi, i regi av NK 29. mars, i Oslo</b></p>	<p>Cirka 15 foreldre og 10 barn</p>	<p>5</p>
<p><b>Kurs om narkolepsi for foreldre og barn med narkolepsi. 19. februar Kristiansand</b></p>	<p>10 foreldre, 10 barn</p>	<p>5</p>

<b>Foredrag om ADHD og søvn</b>	I regi av ADHD Norge. 8 samlinger, 37 timers undervisning for til sammen ca 250 personer.	5
<b>B5 Informasjonsmateriell</b>		
<b>Utsendt materiell (brosjyrer om diagnoser)</b>	125 utsendelser til brukere 42 utsendelser til pårørende	5

## 2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)

Ikke i forbindelse med tjeneste til enkeltbruker (tabell 2.2.1)

Arbeid for å formidle kunnskap til helsepersonell og øvrige tjenesteytere, når det ikke gjelder en navngitt bruker.

<b>Aktivitet</b>	<b>Resultatmål</b>	<b>Oppgave ihht forskrift</b>
<b>B1 Fagkurs/ møter på senteret</b>		
	Undervisningsmøter/veiledning for studenter, på NK.  14 timer med 17 studenter.	5, 6
<b>Faglig forum om hypersomnier.</b>	To møter ila året. Fra 6-12 deltakere på hvert møte. Leger/ forskere, nevrologer, nevrofysiologer deltar	1, 5, 6
<b>B2 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team</b>		
<b>B3 Konferanser</b>		
<b>Narkolepsisymposium 6.-7. januar. Oslo</b>	NK arrangerte det 2. nordiske narkolepsisymposier. NKs ansatte holdt 5 innledninger. Til	1, 5

	sammen var det 35 innledere fra alle de nordiske landene, samt USA, Irland og Tyskland. Ca 120 deltakere fra Norden samt Storbritannia, Tyskland, Italia og USA. Tema: Forskning på narkolepsi.	
<b>NCRD, Nordic congress for rare diseases, i 3.-5. september, Helsinki</b>	En poster og et foredrag om narkolepsi. To deltakere fra NK	1, 5
<b>ESRS, European sleep and research symposium. 15.-20. september. Tallin</b>	Seks personer fra NK deltok. Et foredrag og to postere. Om narkolepsi og Kleine Levins syndrom	1, 5
<b>Dagskonferanse om Tourettes syndrom, i regi av NK, 13. oktober</b>	Ca 100 deltakere i Oslo Professor Andrea Cavanna var hovedtaler, samt fire talere fra NK	1, 5, 6
<b>Barnevern til barns beste, 24. oktober,</b>	Medarrangør. Innledning på konferansen, tre foredrag, Informasjonsstand	1, 5, 6
<b>Nedre Romerike Nevronettverk. Foredrag om narkolepsi og tilrettelegging i hverdagen</b>	Ca 20 deltakere	5
<b>Foredrag for PPT, ansatte i skole/barnehage om barn med særskilte behov.</b>	Ca 60 deltakere på kurs	5
<b>Foredrag på Frambu</b>	Foredrag om ADHD på Frambu.	5
<b>Foredrag på Frambu</b>	Foredrag om å ha barn med kronisk diagnose for Senter for cystisk fibrose	5
<b>Nevrodagene, fire dager i Oslo</b>	To innledninger ble holdt, om narkolepsi og Kleine Levins syndrom. En av NK-ansatt, en av doktorgradsstipendiat. De deltok også på konferansen	1, 5
<b>Nevrofysiologisk årsmøte</b>	NK-ansatt holdt foredrag om narkolepsi og deltok selv på	5

	møte, en dag i mars.	
<b>B4</b> Seminar		
<b>B5</b> Undervisning ved høyskoler og universitet	<p>Antall timer</p> <p>Alle regioner: (45)</p> <p>Egen region: (15)</p> <p>Høyskolen i Harstad, om TS To dager vårsemester, tre dager høstsemester til sammen 36 timer</p> <p>Drammen, folkeuniversitet ADHD 31. nov 9 timer</p> <p>HiOA, om ADHD, 6 timer</p>	4
<b>Foredrag om ADHD</b> <b>For sykepleiere, pedagoger, miljøpersonell</b>	Undervist i 30 timer 270 personer, på ti forskjellige steder	4, 5
<b>Foredrag om narkolepsi</b> <b>For sykepleiere, pedagoger, miljøpersonell</b>	For leger, psykologer og annet helsepersonell: 18 foredrag fra 1-3 timers varighet. I alle helseforetakene, samt ett i Sverige.	4, 5
<b>Foredrag om Tourettes syndrom</b>	For leger, psykologer og annet helsepersonell: 5 foredrag fra 1-3 timers varighet. I alle helseforetakene.	4, 5
<b>Innsikt, tidsskrift om ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi</b>	Tre nummer av Innsikt ble gitt ut i 2014. Hvert nummer med et opplag på 4000. Innsikt har 3 700 abonnenter.	

<u>Hjemmesidene</u>		
<p><a href="http://www.nasjkomp.no">www.nasjkomp.no</a></p>	<p>Senterets hjemmeside er ekstern, og forholder seg ikke til ous-hjemmesiden.</p> <p>BESØKSTALL*</p> <p>Besøk totalt i 2012: 26 160          Besøk totalt i 2013: 24 396          (nedgang 2012 vs 2013: 7 %)          Besøk totalt i 2014: 26 268          (økning 2013 vs 2014: 8 %)</p> <p>Unike besøkende i 2012:          Unike besøkende i 2013: 16 715          (nedgang 2012 vs 2013:)          Unike besøkende i 2014: 18 857          (økning 2013 vs 2014: 13 %):</p> <p>Sidevisninger 2012: 77 608          Sidevisninger 2013: 68 716          (nedgang 2012 vs 2013: 11 %)          Sidevisninger 2014: 66 182          (nedgang 2013 vs 2014: 4 %)</p>	<p>5, 6</p>
<p><a href="http://www.innsikt.org">www.innsikt.org</a></p> <p>Tidsskriftet Innsikt har sin egen hjemmeside. Her legges artiklene ut etter at bladet har kommet ut i papir.</p>	<p>I 2014 hadde Innsikt.org over 100 000 sidevisninger, og nesten 50 000 unike besøkende.</p> <p>BESØKSTALL*</p> <p>Besøk totalt i 2012: 29 749          Besøk totalt i 2013: 44 406          (økning 2012 vs 2013: 49 %)          Besøk totalt i 2014: 59 985          (økning 2013 vs 2014: 35 %)</p> <p>Unike besøkende i 2012: 22 895</p>	<p>5</p>

	Unike besøkende i 2013: 34 603 (økning 2012 vs 2013: 51 %) Unike besøkende i 2014: 47 938 (økning 2013 vs 2014: 38 %)	
	Sidevisninger 2012: 65 522 Sidevisninger 2013: 83 395 (økning 2012 vs 2013: 27 %) Sidevisninger 2014: 100 349 (økning 2013 vs 2014: 35 %)	

\* Tallene er hentet fra Google analytics. Kategoriene "Besøk totalt" har nå endret navn til "økter", mens "unike besøkende" har endret navn til "brukere". Vi har valgt å benytte samme kategorinavn som i fjor.

## 2.2.3 Forskning og utvikling

### 2.2.3.1 Forskningsprosjekter

Aktivitet av vitenskaplig karakter (forskning/publikasjoner)

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>B1</b> Narkolepsi forskningsprosjekt	<ul style="list-style-type: none"> <li>Etablert og satt opp søvnforskningslaboratorium (ferdigstilles primo 2015) i samarbeid med Klinisk Nevrofys.lab, Ullevål</li> <li>Startet samarbeid med Hormonlaboratoriet på Aker sykehus om Biobank</li> <li>Startet arbeid med kvalitetsregister for narkolepsipas.</li> </ul>	3
<b>B2</b> Doktorgrad a Pathogenesis of Narcolepsy after H1N1-vaccination - a neuroimaging and immunogenetic study	Sendt ut invitasjon i desember til ca 90 personer, forespørsel om å delta i forskningsprosjekt om narkolepsi	3
<b>B3</b>	Sendt ut invitasjon i desember	3



<b>Doktorgrad b</b> <b>Phenotype and comorbidity in narcolepsy after H1N1-vaccination</b>	til ca 90 personer, forespørsel om å delta i forskningsprosjekt om narkolepsi	
--	---	--

### **Forskningsproduksjon (vitenskaplige artikler):**

Liste over vitenskaplige publikasjoner senteret har vært sentrale i (medforfatter) i 2014.

NKs ansatte og assosierte har vært sentrale bidragsyttere i 5 artikler i 2014.

#### **Sine Knudsen, tre artikler:**

1: Artikkeltittel: **Reduced CSF hypocretin-1 levels are associated with cluster headache.**  
 Barloese M, Jennum P, Lund N, Knudsen S, Gammeltoft S, Jensen R.  
 Cephalalgia. 2014 Dec 9. pii: 0333102414562971.  
**PMID: 25492975**

2: Artikkeltittel: **miRNA profiles in cerebrospinal fluid from patients with central hypersomnias.**  
 Holm A, Bang-Berthelsen CH, Knudsen S, Modvig S, Kornum BR, Gammeltoft S, Jennum PJ.  
 J Neurol Sci. 2014 Oct 2;347(1-2):199-204. doi: 10.1016/j.jns.2014.09.047.  
**PMID: 25451005**

3: Artikkeltittel: **HLA DQB1\*06:02 negative narcolepsy with hypocretin/orexin deficiency.**  
 Han F, Lin L, Schormair B, Pizza F, Plazzi G, Ollila HM, Nevsimalova S, Jennum P, Knudsen S, Winkelmann J, Coquillard C, Babrzadeh F, Strom TM, Wang C, Mindrinos M, Fernandez Vina M, Mignot E.  
 Sleep. 2014 Oct 1;37(10):1601-8. doi: 10.5665/sleep.4066.  
**PMID: 25197808**

#### **Mona Skard Heier – To artikler:**

4: Artikkeltittel: **What happens in the brain in narcolepsy over time?**  
 Heier MS, Gautvik KM.  
 Sleep Med. 2014 Nov;15(11):1427. doi: 10.1016/j.sleep.2014.07.003. Epub 2014 Jul 8.  
**PMID: 25194584**

5: Artikkeltittel: **Increased cerebrospinal fluid levels of nerve cell biomarkers in narcolepsy with cataplexy.**  
 Heier MS, Skinningsrud A, Paus E, Gautvik KM.  
 Sleep Med. 2014 Jun;15(6):614-8. doi: 10.1016/j.sleep.2014.02.005. Epub 2014 Apr  
**PMID: 24784789**

### Doktorgrader:

To doktorgradsstipendiater ble ansatt på NK i 2014.

Tittel på doktorgrad a:

**"Pathogenesis of Narcolepsy after H1N1-vaccination  
 - a neuroimaging and immunogenetic study"**

Tittel på doktorgrad b:

**"Phenotype and comorbidity in narcolepsy after H1N1-vaccination"**

Protokoll for prosjektet sendt inn

Hovedveileder: Stine Knudsen

Forskningsleder/Prosjektleder: Stine Knudsen.

Ansvarlig institusjon: OUS/UiO.

### 2.2.3.2 Utviklingsprosjekter

Utviklingsprosjekter som videreutvikling av tilbudet ved senteret, implementering av faglige retningslinjer og kunnskapsbasert praksis.

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
C1 Fagnettverk NAV, to dager, Oslo	En deltaker fra NK. Fagnettverket består av 20 saksbehandlere/arbeidsrådgivere fra NAV	5

### Utvikling av kvalitetsregistre og biobanker:

Oversikt over hvilke kvalitetsregistre det er arbeidet med å etablere.

- Kvalitetsregister for narkolepsi
- Biobank om narkolepsi, i samarbeid med Hormonlaboratorium på Aker Sykehus

### Utvikling av faglige retningslinjer:

Oversikt over hvilke faglige retningslinjer senteret er involvert i.

- ADHD nasjonale retningslinjer. NK har vært svært involvert i retningslinjen, som ble offentliggjort ultimo 2014.

### Utvikling av aktivitetsregistreringsverktøy:



Oversikt over hvilke verktøy for registrering av aktivitet det arbeides med ("Solan", "SOMA" eller lignende).

Nk har i flere år ventet på å få implementert aktivitetsregistreringsverktøyet SOLAN. Foreløpig er det ikke klart fra OUS sin side for implementering.

### 2.3 Systemrettede aktiviteter:

Arbeid mot ordinært tverrsektorielt tjenesteapparat, f.eks for å få på plass gode forløp for brukergruppene. Samarbeid med ulike brukergrupper og -foreninger.

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>E1</b> <b>Barnevern for barns beste (BBB)</b> <b>Konferanse og nettverk</b>	6 møter i arbeidsgruppen. Konferanse arrangert i Oslo høst 2014. 200 deltakere fra spesialisthelsetjenesten, utdanning og barnevern. (Se også tabell 2.2.1)	1, 5
<b>E2</b> <b>Arbeidssøkere med Asperger syndrom og ADHD</b> <b>Referansegruppe i regi av NAV</b>	NK-ansatt deltatt på møter	5
<b>E3</b> <b>NAV Fagnettverk</b>	To dagers deltakelse fra NK-ansatt	1, 5
<b>E4</b> <b>Samarbeidsforum for Regionale fagmiljø/kompetansetjenester , Autismeenheten og NK</b>	Fire møter ila 2014. Arbeidsutvalget sendte gjennom brukerforeningene søknad til Extrastiftelsen om prosjekt innen pasient- og pårørendeopplæring. Søknaden ble avslått. Årlig samling på Gardermoen med representanter fra brukerorganisasjonene, Hdir, Helseforetakene og ansatte, ca 30 deltakere.	
<b>E5</b>	Delta på ledelses- og temamøter.	

Nasjonale kompetansetjenester for sjeldne diagnoser (NKSD)	Deltatt på 4 møter i Oslo og en to-dagers samling i Bergen. Deltatt på tematiske møter om kvalitetsregistre, bruk av sosiale media og nye teknologiske løsninger og forskning.	
Samarbeid mellom NK og RBUP Lillestrøm om Tourettes syndrom og søvn	Det er skrevet en forskningsprotokoll, og søkt om midler.	3, 5
Samarbeid mellom NK og RBUP Lillestrøm ang narkolepsi og ADHD	Det er skrevet forskningsprotokoll, og søkt om og mottatt midler.	3, 5
Kvinne- og barneklisikkens ledersamling i Strømstad, to dagers samling	Konstituert leder deltok	

## 2.4 Internasjonalt arbeid:

- Internasjonalt samarbeid: Aktiviteter som innebærer direkte samarbeid med fagmiljø og/ eller brukerorganisasjoner i andre land.

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
F1 Om spørreskjemaet <a href="http://www.5-15.org">www.5-15.org</a> - møter og administrering. Marstrand	Møte i den nordiske gruppen om 5-15 i Marstrand. To fra NK deltok. To dager.	1, 3, 5
F2 Samarbeid med søvnmiljøer i Danmark og USA	I forbindelse med artikler, publisert i bl.a. SLEEP, se pkt 2.2.3.1.	1, 5
F3 Samarbeid med søvnmiljøene i Kiel, (Tyskland), Glostrup, (Danmark) og Stanford (USA)	Angående utvikling av forskningsprosjekt om narkolepsi	1, 5
F4 Samarbeid med bruker organisasjoner i andre europeiske land		1
F5 STRATEGI:	15 timer møter, i Stockholm og på telefon. Norsk oversettelse og	1, 5

Møter i Sverige med Agneta Hellström, ved SINUS AB, i fbm norsk versjon av STRATEGI, som er et foreldreprogram for barn m ADHD.	tilrettelegging/ utvikling av programmet.	
---	---	--

## 2.5 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:

I de tilfeller en har hatt aktiviteter som ikke naturlig passer i andre tabeller, føres de inn her. Dette kan f.eks gjelde drift av kvalitetsregister. Kontakt med media og annen samfunnsrettet virksomhet i egen tabell.

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
G1 Etablerte kvalitetsregistre	Godkjent konsesjon fra Datatilsynet. Og PVO (Personvernombudet) Jfr narkolepsiprojekt pkt 2.2.3.2.	1, 3
G2 Etablerte biobanker	Godkjent av REK, jfr narkolepsiprojekt pkt 2.2.3.2. Biobank er oppstartet i 2014	1, 3
Etablert forskningsprosjekt om narkolepsi, se doktorgrader, pkt 2.2.3.1	Godkjent av REK. Prosjekt er oppstartet i 2014	1, 3
Etablering av søvnundersøkelsesrom, to stk.	Kvalitetssikring; utredning, diagnostisering, forskning om narkolepsi	1, 3
G3 Etablerte faglige retningslinjer	Retningslinjer for ADHD ferdigstilt og lansert i desember 2014. Jfr 2.2.3.2	5, 7
G4 Internt arbeidsseminar, to dager i mars på Son	Alle ansatte deltok	
G5 Oppussing av lokaler fra juli - desember	Autismeenheten kunne flytte inn i desember	

<b>G6</b> <b>Drift av senterrådet</b>	To møter ble holdt i 2014. På siste møtet ble senterrådet avviklet. Nytt senterråd opprettes i fbm sammenslåingen av Autismeenheten og NK.	
<b>G7</b> <b>Deltakelse i arbeidsgruppe for sammenslåing av Autismeenheten og NK.</b>	4 møter m ansattrepr, verneombud, tillitsmenn, brukerrepr. og ledelse. Tilslutning for sammenslåing av sentrene ble gitt. Sammenslåing fra 1.1.15 Autismeenheten flyttet inn i lokalene til NK, bygg 31, 16. desember.	
<b>G8</b> <b>Innføring av DIPS</b>	Det har vært vanskelig for de som jobber i sjeldenfeltet rundt innføring av DIPS.	
<b>G9</b> <b>20-års jubileumskonferanse for NK. Gamle festsal på Gaustad, OUS</b>	I anledning NKs 20-årsjubileum arrangerte senteret en jubileumskonferanse med faglig innhold. Ca 80 deltakere fra Hdir, samarbeidsorg, sjeldensentrene, forskere og alle ansatte.	
<b>Kartleggingsverktøy for barn og unge mellom 5 og 15 år</b> <a href="http://www.5-15.org">www.5-15.org</a> er en side der fagpersoner kan benytte verktøyet som kartlegger barn/unges adferdsproblemer.	Foredrag på brukerkurs for Dravet syndrom i regi av NK-SE	

**Kontakt med media**

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>H1</b> <b>Intervju om narkolepsi, avis</b>	5 intervjuer i aviser <ul style="list-style-type: none"> <li>• Om mulig ny medisin (nesespray) mot narkolepsisymptomer</li> <li>• Om narkolepsiprojekt</li> <li>• Om narkolepsi-forekomst</li> </ul>	5
<b>H2</b> <b>Intervju om narkolepsi, TV</b>	intervju med NK-ansatt i Dagsrevyen, NRK, i januar, og april	5

Rapportering 2014  
for  
Nasjonal kompetanseenhet  
for autisme

Antall årsverk: 7,6  
Tildeling 2014: NKr. 8 745741





# Innhold

<b>1. TALLRAPPORTERING (DIAGNOSER, ANT BRUKERE, ALDERS- OG FYLKESFORDELING):</b> .....	<b>3</b>
<b>2. AKTIVITETSREGISTRERING</b> .....	<b>6</b>
<b>2.1 Kompetansebygging</b> .....	<b>9</b>
<b>2.2 Kompetansespredning</b> .....	<b>11</b>
2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")	11
2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)	13
2.2.3 Forskning og utvikling	18
<b>2.3 Systemrettede aktiviteter:</b> .....	<b>25</b>
<b>2.4 Internasjonalt arbeid:</b> .....	<b>28</b>
<b>2.5 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:</b> .....	<b>29</b>

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

**Totalt antall registrerte brukere/pasienter (tabell 1):**

Diagnoser NAVN	ICD- 10	Orpha- Code	2013	2014	2014 vs 2013	Antall som har mottatt tjenester 2014
Infantil autisme	F84.0	219 240 21 26	240	261	21	18
Atypisk	F84.1	199627 76 80 4 5	80	88	8	13
Asperger	F84.5	1162 244 285 41 62	285	328	43	44
PDD-NOS	F84.9	168778 2 6 4 4	6	7	1	2
Autisme og Down syndrom			45	45	0	4
Asperger og OCD			6	6	0	
Autisme+utv.hem. +psyk.lidelser			91	113	22	
Autisme og epilepsi			12	12	0	
Autisme+ genetiske syndromer (Frambu diagnoser)			3	4	1	
<b>Totalt *</b>			768	864	96	82

\* Det er ikke gjennomført systematisk registrering av alle brukere som opp gjennom åren fått et tilbud fra Autismeenheten, enten direkte eller gjennom de fagutviklingsprosjekter de deltok i i regi av Autismeenheten. Derfor er antall registrerte brukere uforholdsmessig lavt. I tabell (1) og (2) rapporterer Autismeenheten de brukere som hovedsakelig har fått et kurstilbud ved senteret i perioden 2006 – 2012. Fra og med 2013 registeres brukere som direkte (utreise, brukerkurs, rådgiving) eller indirekte (gjennom fagutviklingsprosjekter med brukeren i fokus som AUP prosjektet) får et tilbud fra senetret. Den utilstrekkelige registreringen vil bli rettet opp når Autismeenheten får fullgod tilgang til journalsystemet DIPS og aktivitetssystemet SOLAN.

**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 2014
				2014	2013	
Akershus	34	39		73	38	12
Aust-Agder	10	8		18	19	1
Buskerud	29	24		53	35	3
Finnmark	14	13		27	16	3
Hedmark	18	10		28	24	2
Hordaland	25	17		42	30	7
Møre og Romsdal	34	18		52	39	4
Nordland	29	20		49	65	4
Nord-Trøndelag	37	26		63	37	3
Oppland	24	21		45	39	5
Oslo	41	31		71	61	7
Rogaland	26	21		47	37	8
Sogn og Fjordane	25	11		36	26	13
Sør-Trøndelag	21	23		43	34	4
Telemark	24	19		42	32	2
Troms	17	14		30	20	0
Vest-Agder	10	11		21	17	0
Vestfold	15	15		30	18	1
Østfold	18	13		31	21	3
Annet	20	39		40	40	0
<b>Totalt</b>	471	393		864	768	82 **

\*\* Autismeenheten leder den nasjonale AUP multisenter /intervensjonsstudien, der nå 113 brukere/pasienter som er henvist til spesialisthelsetjenesten er involvert. Disse pasienter/brukere er registret i kolonnene "Totalt 2013" og "Totalt 2014", 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 i forhold til enkeltbrukere. Pasientene er ikke Autismeenhetens pasienter (ikke henvist til Autismeenheten) men spesialisthelsetjenestens dit vedkommende er henvist. Tilbudet fra Autismeenheten karakteriseres som "veileders veileder" og indirekte klientrettet, i tillegg til nasjonal kompetansebygging rundt komplisert og sammensatt problematikk. Aktiviteten føres derfor ikke opp i kolonnen "Antall som har mottatt tjenester 2013 fra senteret".

## 2. Aktivitetsregistrering

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**

Opgavene 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/ egenevaluering**

Autismeenheten (AE), er en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) og 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 autismespekterforstyrrelser over hele landet. Ingen aktivitet eller prosjekt drives kun av Autismeenheten.

Alle fagutviklingsprosjekter er brukersentrerte og samarbeidsprosjekter, hovedsakelig i samarbeid med spesialisthelsetjenesten i hele landet, men også Statped og NAV. Formålet er 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.

Senteret har direkte brukerkontakt i forbindelse med brukersamlinger, enkeltkonsultasjoner, utreiser og telefonhenvendelser. Indirekte gjennom fagutviklingsprosjekter der AE deltar i utredning, implementering og evaluering av tiltak for brukere knyttet til prosjektene, jmf AUP- prosjektet. 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 autismespekteret (ASD), som vises i tabell I. Autisme er en heterogen gruppe med flere ulike særtrekk og tilleggsversjoner. Forskningen i årene som kommer, nasjonalt og internasjonalt, vil kunne si mer om årsak, variasjon, phenotypisk uttrykk og gi retningslinjer for individualiserte intervensjoner for gruppen.

AE har et stort faglig fokus på komorbiditet (dobbele og triple diagnoser), som inkluderer ASD. AE har startet et samarbeid med Frambu og NK-SE med fokus på kombinasjonen ASD og genetiske syndromer (små brukergrupper, komorbiditet og kompetanse fra flere

sentra/miljøer). I den forbindelse planlegges et register, SJELDENgen, som vil bli utviklet under ledelse av NKSDs registergruppe. 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 stiller ikke diagnose og gir heller ikke behandling / initierer tiltak. AE samarbeider med ansvarlige enheter innen spesialisthelsetjenesten lokalt gjennom drøftinger, workshops, temadager i forhold til utredning, tiltak, evaluering rundt spesielt kompetansekrevede undergrupper med stor grad av komorbiditet innen autismespekteret. Hensikten er å bygge kompetanse lokalt, der oppfølging, nye utredninger og tiltak skal ivaretas.

AE samarbeider godt med de regionale fagmiljøene for autisme, ADHD, Tourette syndrom og narkolepsi. Det er etablert et arbeidsutvalg (AU) for AE, Nasjonal kompetansesenter for ADHD, Tourette syndrom og narkolepsi (NK) og de regionale fagmiljøene. Hensikten er informasjon om satsningsområder, mulighet for samarbeidsprosjekter og avklaringer om hvem som gjør hva. AU møtes 3-4 ganger per år, arrangerer en årlig tematisk konferanse, som kjøres i alle de fire regionene og arrangerer et årlig samarbeids- og informasjonsforum (SIG) på Gardermoen, der brukerrepresentanter, representanter for eierne (RHF), Helsedirektoratet, andre intressenter og ansatte deltar.

Kontakt og samarbeid med Autismeforeningen i Norge (AiN) fungerer meget bra. AiN har tre representanter i og leder AE's Senterråd (legges ned 31.12.14 pga av sammenslåingen med NK). AE deltar på flere av AiN sine aktiviteter og omvendt. AiN er involvert i AE's alle store satsninger. Kontakten er god, jevn og kontinuerlig.

AE deltar i undervisningen innenfor psykologi, spesialpedagogikk, helsefaglig 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 autismespekterdiagnoser. I tillegg veileder AE både mastergrads- og dr.grads prosjekter.

#### Bemanningen 2014

1 seksjonsleder/psykolog og MHA	100%	
1 psykologspesialist og PhD	100 %	
1 psykolog og PhD	100 %	
1 psykologspesialist	100 % frem til 1.05.14	Sykdom/dødsfall
1 seniorrådgivere/spes.ped og PhD	100 %	
1 seniorrådgiver/spes.ped	60 %	
1 seniorrådgiver/spes.ped	50 % frem til 31.08.14	Pensjonering
1 overlege	50 % fra 01.03.14	
1 konsulent/kontor	100 %	

Bemanning på enheten har i 2014 bestått av:

I 2014 fikk AE to nye medarbeidere. En spesialpedagog i 100 % stilling (start 01.01.14) og en lege i 50 % stilling (01.03.14). Til sammen var bemanningen 760 % i løpet av våren 2014, men pga sykdom/dødsfall og pensjonering var bemanningen etter sommerferien 610 %.

AE har ikke en tilfredsstillende registrering av verken aktivitet eller brukere. Enheten venter fortsatt på at aktivitetsskjemaet som SOLAN skulle implementeres i 2014. Senteret har ventet på dette i flere år. I oktober 2014 ble det elektroniske journalsystemet DIPS startet opp på OUS. Foreløpig er ikke systemet operativt for AE.

#### Vurdering:

Til tross for store, dramatiske og uventede hendelser som dødsfall av en kollega og fratreden pga pensjonering (AFP) av en annen kollega, begge med lang erfaring og stor kompetanse, og flytting av AE fra Sintef til Ullevål har Autismeenheten holdt et høyt og kvalitetsmessig godt nivå. Aktiviteter som var planlagt, er blitt gjennomført, bortsett fra noe pga de inntruffede kollegamessige omstendigheter.

I tillegg er det i løpet av 2014 blitt gjennomført en prosess i forbindelse med planene fra overordnet nivå om å samorganisere AE og NK. Deltakere i prosessen var avdelingsleder, leder for NKSD, representanter for tillitsvalgte og verneombud, ansatte og brukerrepresentanter for de fire brukerorganisasjonene som var berørt. Det ble avholdt fire arbeidsmøter og to informasjonsmøter med de ansatte. Arbeidsgruppen ble enig om en sammenslåing av AE og NK fra og med 01.01.15. Det ble foretatt et stort rehabiliteringsarbeid i 4. etasje i Bygg 31 høsten 2014 og 16.12.14 flyttet AE fra Sintef til Ullevål.

## 2.1 Kompetansebygging

- Kompetansebyggende aktiviteter (kurs, konferanser, videreutdanning, hospitering og lignende) en har deltatt på.

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
B1 Focus på Autism, KIND, Stockholm	Faglig oppdatering nordisk og internasjonalt	1
B2 Nasjonal autisemekonferanse, Tønsbergkonferansen	Faglig oppdatering nasjonalt og internasjonalt	1, 5
B3 Seminar om autisme, Pedagogisk institutt, OUS	Faglig oppdatering nasjonalt og internasjonalt	1, 3
B4 Nasjonal Tourette konferanse, NK, Oslo	Faglig oppdatering nasjonalt og internasjonalt	1
B5 LAR – konferanse Oslo konferansesenter	Spre informasjon om AS + rus – prosjekt	1
B6 – Forskerprogram i regi av OUS (2 siste samlinger)	Øke egen kompetanse	1
B7 Vineland kurs, Statped, Bredtvet	Sertifiseringskurs til autisme og aldringsprosjektet	1
B8 3rd Nordic Conference on Rare Diseases, helsinki, Finland	Foredrag og deltakelse	1
B9 Søvn og nevropsykiatriske funksjonsforstyrrelser, Oslo	Fokus på søvnforstyrrelser og søvnproblem ved nevrouviklingsforstyrrelser	1
B10 Bundestagung Autismus Deutschland	Dresden, Tyskland Workshop om ASD og aldring	1
B11 Personer med nedsatt funksjonsevne – aldring i et livsløpsperspektiv, Frambu	NKSD seminar Foredrag og deltakelse	1
B12 ISAAC, Lisboa	Ny forskning og kliniske erfaringer om bruk av ASK ved ulike funksjonsnedsettelse, bl.a. ASD. Holdt foredrag om AAC for personer med Down syndrom og	1



	autisme	
B13 Society for the study of Behavioural Phenotypes, New York	Foredrag og deltakelse i forskerkonferansen og pedagogisk dag. Fokus på autismevansker ved genetiske syndromer	1, 3
B14 Barnevernskonferanse, Oslo	Fokus på lovverk, arbeidsmetoder og erfaringer angående samarbeidet barnevern, spesialisthelsetjeneste og familier med barn med utviklingsforstyrrelser og hypersomnier	1, 5
B15 Nordic ophthalmological Congress Stockholm	Foredrag om ASD og ulike syns og persepsjonsforstyrrelser	1, 5
B16 Samarbeidsmøte i tre dager med Leo Kanner huis i Bodø/Tromsø 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

## 2.2 Kompetansespredning

### 2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")

Aktivitet	Resultatmål	Oppgave ihht forskrift				
<b>B1</b> <b>Veiledning</b>	Utreiser: <table border="1" data-bbox="715 651 1166 696"> <tr> <td>10 i lokalt miljø</td> </tr> </table> Nettmøter/ video- / telefonkonferanser: <table border="1" data-bbox="715 801 1166 846"> <tr> <td>3 telefonkonferanser</td> </tr> </table> <table border="1" data-bbox="715 846 1166 920"> <tr> <td>Telefonhenvendelser (1): Ca 360 Henvendelser fra hele landet</td> </tr> </table> Konsultasjoner/veiledning på senteret: <table border="1" data-bbox="715 1025 1166 1070"> <tr> <td>57 i forbindelse med kurs (2)</td> </tr> </table>	10 i lokalt miljø	3 telefonkonferanser	Telefonhenvendelser (1): Ca 360 Henvendelser fra hele landet	57 i forbindelse med kurs (2)	5
10 i lokalt miljø						
3 telefonkonferanser						
Telefonhenvendelser (1): Ca 360 Henvendelser fra hele landet						
57 i forbindelse med kurs (2)						
<b>B2</b> <b>Kurs</b>	4 informasjonsopphold for brukere og familier med Autismespekterdiagnoser: - 40 familier med barn med ASD og søsken - 15 familier med barn med ASD og søsken - 20 voksne med diagnose	5				
<b>B3</b> <b>Konferanser</b>	Foredrag på dagskonferanse i regi av Hedemark fylkeslag av Autismeforeningen i Norge – Psykiske lidelser hos personer med ASD (deltagere både fagpersoner fra kommuner og spesialisthelse og familie/ foresatte)	5				
<b>B4</b> <b>Seminar</b>	Fagdag i regi av Ups and Downs Hedmark og Oppland + Habiliteringstjenesten i Hedmark. 30 fagpersoner og pårørende med barn/unge med Down syndrom og autismevansker	5				
	Helgeseminar for voksne med Asperger syndrom, Oslo. 20 personer med Asperger syndrom.	5				

	Foredrag og deltakelse hele helgen	
	Foredrag på familiekurs om Dravet syndrom arrangert av NK-SE: ASD og genetiske syndromer og psykiske lidelser hos personer med ASD	5
<b>B5</b> <b>Informasjonsmateriell</b>	- Cockleaimplantat hos barn med autisme og hørselshemming - Ungdom med ASD i ungdomsskolen	5

(1) Telefonhenvendelser fra brukere, pårørende og fagpersoner i løpet av 2014

(2) På alle brukersamlinger gis tilbud om konsultasjoner. Tilbudet er ca en time ift de ulike temaer som tas opp.

### 2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)

Ikke i forbindelse med tjeneste til enkeltbruker (tabell 2.2.1)

Aktivitet	Resultatmål	Oppgave ihht forskrift
B1 Fagkurs/ møter på senteret		
B2 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Leder AUP- fagnettverk – 5 dagsmøter (+ storsamling, se under) Leder samarbeidsprosjekt med Nasjonal kompetansetjeneste TSB (rusbehandling)  Leder BUPgen nettverk av klinikere og forskere: En dagssamling (se under) 10 Telefonmøter 5 arbeidsmøter for Osloregionen	1, 3, 5, 6
B3 Konferanser Foredrag/posters nasjonalt og internasjonalt	<p><b><u>Foredrag:</u></b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Rettspsykiatrisk undersøkte med autismespekterdiagnose: Alder ved identifisering og diagnostisk historie, Tønsberg</li> <li>- Foredrag om autisme og aldring               <ul style="list-style-type: none"> <li>- Sjelden dag</li> <li>- 3rd Nordic Conference on Rare Diseases</li> <li>- Personer med nedsatt funksjonsevne – aldring i et livsløpsperspektiv, Frambu</li> </ul> </li> <li>- Om BUPgen; Forskningsprosjekt, register og klinisk nettverk, Tønsbergkonferansen</li> <li>- Age related differences in hyperactivity/inattention and peer problems/ASD among individuals with Down syndrome. 17<sup>th</sup> International Research Symposium of the Society for the Study of Behavioural phenotypes (SSBP), New York</li> </ul>	1, 5, 7

	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Statusoppdatering for multisenterstudien, AUP-storsamling</li> <li>- Historien om en varslet depresjon, AUP-storsamling</li> <li>- Refleksjoner rundt samarbeid og ansvarfordeling ved komplekse pasientsaker - Foredrag på fagdag for ansatte på Avdeling for kompleks epilepsi, SSE, OUS</li> <li>- Angst og tvang hos personer med ASD       <ul style="list-style-type: none"> <li>• Telemark på vegne av RKT- SØ</li> <li>• Søndre Norstrand DPS på vegne av RKT- SØ</li> <li>• Vindern DPS på vegne av RKT- SØ</li> </ul> </li> <li>- Om utvikling og bruk av PAC, Psychopahtology in Autism Checklist       <ul style="list-style-type: none"> <li>- Voksenhab AHUS</li> <li>- Avd. for barnehabilitering, OUS</li> <li>- Avd for barnehabilitering, UNN</li> </ul> </li> <li>- Om psykiske lidelser hos personer med ASD, fagdag i regi av RHABU, Oslo</li> <li>- Asperger syndrom og rus, regional nettverkssamling for Nevroteam i Midt-Norge</li> <li>- Om ASD; kjenntegn, forekomst, årsaker og psykiske lidelser hos personer med ASD, Regional nettverkssamling i Helse Nord</li> <li>- Psykiske lidelser hos personer med ASD, Regional nettverkssamling i regi av Autismetyngdepunktet, Helse Fonna, Helse Vest</li> </ul>	
--	---	--

	<p>Om BUPgen prosjektet:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Vestre Viken</li> <li>• Ahus</li> <li>• Telemark</li> <li>• Arendal</li> <li>• Innlandet</li> </ul> <p>- Availability and the use of AAC and social communicative competence in Children with Down Syndrome, ISAAC Conference, Lisboa</p> <p><b>Poster:</b> Behavioural phenotype of classic adult form of Myotonic Dystrophy type 1 (DM1), SSBP, New York</p> <p>Postere ved XIIIth International Congress on Neuromuscular Diseases (ICNMD):</p> <p>1: Gender Differences in Predictors for Social Network and Quality of Life in DM1 patients</p> <p>2: Direction of Progression of Motor Impairment in DM1 patients; relation to CTG expansion</p> <p>3: DM1 and Gender; How CTG Expansion Affect Men and Woman Differently</p>	
B4 Seminar	<p>Arrangerte og ledet AUP storsamling – 2 dagers seminar for alle fagpersoner som deltar i datainnsamling på de ulike sentrene – 48 deltagere</p> <p>Arrangerte og ledet den årlige endags samlingen for BUPgen nettverket – 36 deltakere</p>	1, 3, 5, 6
B5	Spesialisering/meriterende alle	

<p>Undervisning ved høyskoler og universitet</p> <p>Alle regioner: (antall timer)</p> <p>Egen region: (antall timer)</p>	<p>regioner: 20 timer</p> <p>Egen region: 49 timer          Alle regioner: 51 timer</p> <p>Spesialpedagogisk Institutt, UiO          - 18 timer</p> <p>Psykologisk Institutt ,UiO          - 12 timer</p> <p>Høyskolen i Oslo og Akershus          - 12 timer</p> <p>Høyskolen i Buskerud/Vestfold          - 4 timer</p> <p>Psykologisk institutt, NTNU – 2 timer</p> <p>Deltatt midtveisevaluering av Ph.d stipendiat ved Psykologisk institutt i Oslo – 3 timer</p> <p>Veiledning av PhD student MedFak NTNU          Veiledning av PhD student Psyk Inst UiO          Veiledning av PhD student UV UiO          Veiledning av PhD student UV UiO          Veiledning av PhD student UV UiO</p> <p>Veiledning av 2 Masterstudenter UIO</p> <p>Sensur av Masteroppgave Psyk Inst, UiO</p>	<p>4</p>
<p>B6          Informasjonsmaterieill</p>	<p>Bakken, T.L., Kalvenes, G., Wigaard, E., Johansen, P.A., Myrbakk, E., Nygaard, S., Dønnum, M.S., &amp; Helverschou, S.B. Personer med utviklingshemming, autisme, psykisk lidelse og atferdsvansker:</p>	<p>1, 5</p>

	På anbud I 2013. <i>Fontene, 1, 48 – 54.</i>	
B7 Hjemmesiden <a href="http://www.autismeenheten.no">www.autismeenheten.no</a>	Senteret legger ut informasjon på en eksternt opprettet hjemmeside. OUS hjemmesiden gir kun kortfattet informasjon og lenke til den eksterne siden	5



## 2.2.3 Forskning og utvikling

### 2.2.3.1 Forskningsprosjekter

Aktivitet av vitenskaplig karakter (forskning/publikasjoner)

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<p>B1 Autismespekterforstyrrelser og rettspsykiatri</p>	<p>PL: Jim Åge Nøttestead, St. Olavs Hospital/NTNU og Sissel Berge Helverschou, Autismeenheten Avslutt: medio 2016</p> <p>Siste intervjuer gjennomført – totalt 9 intervjuer Analyse av intervjuer påbegynt To foredrag på Tønsbergkonferansen</p> <p>To vitenskapelige publikasjoner. Se listen under Forskningsproduksjon</p> <p>Ytterligere en vitenskapelig publikasjon innsendt for publisering</p>	<p>1, 3</p>
<p>B2 Behandling av psykisk lidelser hos mennesker med autisme og utviklingshemning (AUP)- multisenter /intervensjonsstudie</p>	<p>PL: Sissel Berge Helverschou, Autismeenheten Avslutt: Datainnsamling avslutt 2015, analyse og skriving muligens 2017.</p> <p>Fem dagsmøter og en storsamling over to dager Datainnsamling fortsetter En felles publikasjon: Se pkt 2.1.2, B6</p>	<p>1, 2, 3, 5, 6</p>
<p>B3 Identifisering av psykiske lidelser hos mennesker med autisme og utviklingshemning</p>	<p>PL: Sissel Berge Helverschou, Autismeenheten Avslutt: 2015</p> <p>To prosjektmøter AUP – nettverksgruppen skårer i tillegg nye mulige ledd for nye pasienter som inkluderes i multisenterstudien</p>	<p>1, 2, 3</p>

	Skåring av pasienter uten ASD og UH – datainnsamling nesten slutført	
B4 BUPgen - Utviklingsforstyrrelser hos barn og ungdom. Studie av årsak og forløp	<p>PL: Ole A. Andreassen, Norment og Terje Nærland, Autismeenheten          Avslutt: Totalt konsesjon i 50 år.          Prosjekt så lenge får ekstern finansiering.</p> <p>Ca 200 nye inkluderte i register og biobank (tot ca 400)          Første 200 pasienter er genotyped (GWAS)</p> <p>1 PostDoc prosjekt igangsatt          4 PhD prosjekt igangsatt          Tilsammen 11 subprosjekt igangsatt</p> <p>15 HF:er i alle regioner deltar          Bredt internasjonalt samarbeid</p>	1, 3, 6
B5 Analyse av Nordlandsdata	<p>PL: Sidsel Romhus, Autismeteamet, Nordlad sykehus.          Avslutt 2015</p> <p>Foredrag på nasjonal konferanse.          To artikler for internasjonal publisering var planlagt. Pga av sykdom og dødsfall er arbeidet forsinket</p>	3
B6 Down syndrom og autisme – Et flernasjonalt prosjekt	<p>PL: Sylvi Storvik, Autismeenheten          Avslutt: 2017</p> <p>Datainnsamlingen avsluttet.          Data fra Norge og England lagt inn i egen database          Noen analyser er foretatt, ”DS + bruk av AAC”, ”DS og tilpasningsvansker”, ”DS og fall i aktivitetsnivå med økende alder”          2 foredrag internasjonalt (ISAAC og SSBP)          1 foredrag i Hedmark          1 foredrag i Møre og Romsdal</p>	1, 3, 5

	Samarbeidsmøter med 4 hab.tjenester rundt oppfølging av enkeltklienter 2 engelske artikler påbegynt 1 møte i den internasjonale prosjektgruppa	
B7 Om å være søsken til et barn med en sjelden diagnose	PL: Torunn Vatne, Frambu Avslutt: 2017  Deltar prosjekt i regi av Frambu. Datainnsamling på to av Autismeenhetens brukerkurs i 2014	3
B8 Barnehagen som læringsarena for barn m ASD – ph.d prosjekt	Stipendiat: Katrin Olsen, Høyskolen i Nesna Avslutt: 2017  Autismeenheten biveileder	3, 4
B9 Språk og autismespekterdiagnoser – ph.d prosjekt	Stipendiat: Tamar Tabakhmelashvili, fakultet for utdanning og vitenskap Avslutt: 2017  Arbeid med en metaanalyse i 2014. Autismeenheten biveileder	3, 4
B10 ASD blant blinde barn – ph.d prosjekt	Stipendiat Gro Aasen, Statped Avslutt: 2015  Disputas våren 2015 Autismeenheten hovedveileder	3, 4
B11 Nevrofysiologiske korrelat til sosial fungering i ASD gruppen – ph.d prosjekt	PL: Anne-Lise Høyland, NTNU Avslutt: 2017  Datainnsamling. Autismeenheten Biveileder	3, 4
B12 Kognitive komponenter i sosial fungering i ASD gruppen – ph.d prosjekt	PL: Tonje Torske, Vestre Viken Avslutt: 2017  Datainnsamling. Autismeenheten hovedveileder	3, 4
B13 Psykososiale forhold bland barn med	PL: Terje Nærland, Autismeenheten	3, 4

ASD og Down syndrom – Masteroppgaver	Avslutt: 2014  Masteroppgave levert, godkjent.	
B14 Angelman syndrom og autismespektervansker	PL: Terje Nærland, Autismeenheten Avslutt: 2016  Prosjektet godkjent av REK-Nord. Planlegges start i jan/feb 2015. Studien skal undersøke væremåte, sosial funksjon og eventuelle samspillvansker hos personer med Angelmans syndrom. Videre undersøke om det er en sammenheng mellom samspillvansker og medisinske forhold. Møte med master student i spesialpedagogikk og med legestudent som skal bruke data fra studien.	1, 3, 5

**Forskningsproduksjon (vitenskaplige artikler):**

Liste over vitenskaplige publikasjoner senteret har vært sentrale i (medforfatter) i 2014.

**NB:PMID**

Lensing MB, Zeiner P, Sandvik L, Opjordsmoen S (2014) Psychopharmacological Treatment of ADHD in Adults Aged 50+: An Empirical Study. *Journal of Attention Disorders* Mar 29 (Epub ahead of print). PMID: 24681898

Aasen, G., Nærland, T. (2014) 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*. Volum 18.(1) s. 61-75 PMID 24591428

Aasen, G., Nærland, T. (2014) Observing the use of tactile schedules. *Journal of Intellectual Disabilities* 2014 Dec;18(4):315-36 PMID: 25061073

Helverschou, S.B., Søndena, E., Steindal, K., Rasmussen, K., Nilsson, B., Nøttestad, J.A. Rettspsykiatrisk undersøkte med autismespekterdiagnoser: Alder ved identifisering og diagnostisk historie. *Tidsskrift for Norsk psykologforening*, 51, 282 – 285.

Søndenaa E, Helverschou S B, Steindal K, Rasmussen K, Nilsson B, Nøttestad J A (2014). Violence and sexual offending behavior in people with Autism Spectrum Disorder who have undergone a psychiatric forensic examination. *Psychological Reports: Disability & Trauma*, 115 (1):32-43.

### Doktorgrader:

Michael Hermann Bernhard Lensing (2014) Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder in adults. A study of treatment and outcome in different age groups. Faculty of Medicine, University of Oslo.

### 2.2.3.2 Utviklingsprosjekter

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
C1 Videreutvikling av konsultasjonsteam om autismespektrevansker hos personer med sjeldne genetiske syndromer	PL: Nina Benan, NK-SD Avslutt: Når SYNDROMgen er operativt  Konsultasjonsteamet har ikke hatt mange møter i 2014, men teamet er ikke nedlagt	1, 2, 5
C2 Rusavhengighet og Asperger syndrom	PL: Sissel Berge Helverschou, Autismeenheten Avslutt: 2017  Opplæring og veiledning av terapeuter i prosjekt om Asperger syndrom og rus – 15 møter  Referansegruppemøte for AS+ rus – 2 møter  Styringsgruppemøte AS+ Rus – 1 møte  2 pasienter er rekruttert til prosjektet	1, 2, 5
C3 Teknologistatus og stresskartleggingsverktøy	PL: Øystein Dale, Sintef Helse Avslutt: 2016	5

	Deltar prosjekt ledet av Sintef Helse. Bruk av mobiltelefon som hjelpemiddel for ungdom med autisme	
C4 Pedagogiske utfordringer i arbeidet med barn og unge med ASD	<p>PL. Harald Martinsen, prof.em, Inst. For Spesialpedagogikk. Avslutt: 2015</p> <p>Manus ble levert april 2014. Redaksjonskomiteen har etter ønske fra forlaget arbeidet med noen endringer i manus. Forlaget ønsker utgivelse første kvartal 2015.</p>	5
C5 Psykiske lidelser hos personer med Asperger syndrom	<p>PL: Sissel Berge Helverschou, Autismeenheten Avslutt: 2016</p> <p>Fagmiljøer i Helse Nord har tatt kontakt for bistand til å starte prosjekt. Mulig oppstart i 2015.</p>	1, 5
C6 Aldring og ASD	<p>PL: Michael B. Lensing, Autismeenheten Avslutt: 2015</p> <p>Søknad om gjennomføring av en pilotstudie om autisme og aldring ble godkjent av REK i slutten av september 2014. Invitasjoner til deltakelse er sendt aktuelle personer. De første kartleggingssamtalene er gjennomført. Pilotstudien ventes slutført i 2015.</p>	1, 5
C7 Spiseforstyrrelser hos personer med ASD og ADHD	<p>PL: Kristin A. Bakke, Autismeenheten Avslutt: 2016</p> <p>Gjennomgått litteratur om ASD-symptomer hos personer med anoreksi og spiseforstyrrelser. Målet er å få oversikt over fagfeltet og senere ta kontakt med kliniske</p>	1, 5

	<p>miljøer som behandler personer med anoreksi for å diskutere problemstillingen.</p> <p>Neste trinn er å gjennomgå litteratur om ADHD og spiseforstyrrelser.</p>	
--	---	--

**Utvikling av kvalitetsregistre og biobanker:**

- Autismeenheten har, i samarbeid med Frambu og NK-SE, utarbeidet en skisse for utvikling av et register for personer med genetiske syndromer og autismspektervansker. Den videre utviklingen av registeret er tenkt å bli ivaretatt av NKSD's registergruppe.

**Utvikling av faglige retningslinjer:**

**Utvikling av aktivitetsregistreringsverktøy:**

- Autismeenheten har i flere år ventet på å få implementert aktivitetsregisteret SOLAN. Foreløpig er det ikke fra OUS sin side klart for implementering.

## 2.3 Systemrettede aktiviteter:

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
E1 Barnevern for Barns Beste	PL: Britta Nilsson, Autismeenheten Avslutt 2015  6 møter i arbeidsgruppen Konferanse i Oslo kongressenter oktober. 200 deltakere fra spesialisthelsetjeneste, utdanning og barnevern	1, 5
E2 Arbeidssøkere med Asperger syndrom	PL: Beate Solvik, A2G Kompetanse AS, Bergen Avslutt: 2016  Samarbeidsprosjekt med A2G i Bergen som har fått godkjent utviklingsprosjektet fra Forskningsrådet i forhold til skattefunnmidler. Prosjektet har nettopp startet opp og vil pågå i 3 år. Et første møte ble avholdt medio desember 2014. Avklaring om samarbeid som fra vår side i all hovedsak vil konsentrere seg om evaluering og relevant faglitteratur	1, 5
E3 Nasjonalt fagutviklingsnettverk om samtalegrupper og psykoedukative grupper for personer med Asperger syndrom	PL: Michael B. Lensing, Autismeenheten Avslutt: Fortsetter så lenge oppleves nyttig og nødvendig  Det har vært avholdt to møter i nettverket. Vår møtet hadde "Hvordan å snakke om følelser" som tema, mens "Identitet, identitetskrise og tilhørighet" var tema for høstens møte.	5, 6
E4 Samarbeidsforum for Regionale fagmiljøer for autisme, ADHD, Tourette syndrom og narkolepsi,	PL: Felles ledelse regionale og nasjonale fagmiljøer Avslutt: Fortsetter så lenge oppleves nyttig og nødvendig	5



Nasjonal kompetanseenhet for ADHD, Tourette syndrom og narkolepsi og Autismeenheten	Samarbeidsforumet AU har hatt 4 møter i 2014. AU sendte gjennom brukerorganisasjonene en søknad til Ekstrastiftelsen om midler til et større prosjekt innen pasient- og pårørende opplæring. Søknaden ble avslått. AU gjennomførte sin årlige samling på Gardermoen for brukerrepresentanter, eiere (RHF:ene), Helsedirektoratet og ansatte. Ca 30 deltakere.	
E5 Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD)	PL: Stein Are Aksnes, NKSD  Deltar ledelses- og temamøter. Deltatt 4 ledelsesmøter i Oslo og en todagers samling i Bergen. Deltatt tematiske møter om kvalitetsregistre, bruk av sosiale media og nye teknologiske løsninger, samarbeid med habiliteringstjenesten og forskning.	5, 7
E6 Samarbeidsmøter med Statped	PL: Ellen Kleven, Statped Avslutt: Fortsetter så lenge oppleves nyttig og nødvendig  Et møte for felles informasjon om pågående prosjekter og prioriteringer.	1, 5
E7 NAV Fagnettverk ASD/ADHD	PL: Helene Ugestad, NAV Avslutt: Fortsetter så lenge oppleves nyttig og nødvendig  Fagnettverket ble etablert i 2008 og drives av NAV Kompetansesenter for tilrettelegging og deltakelse sammen med AE og senere NK. Det gjennomføres 2 faglige samlinger for ansatte i NAV ARK (Arbeidsrådgivning) og NAV HMS (hjelpemiddelsentralen) i året.	5
E8 Nettverksgruppe studenter med nevropsykiatriske utfordringer	PL: Universell Avslutt: Fortsetter så lenge oppleves nyttig og nødvendig	5

	<p>Nettverksgruppen er initiert av Universell som er en nasjonal pådriverenhet for inkluderende læringsmiljø og universell utforming i høyere utdanning.</p> <p>Aktuelt prosjekt retter seg mot studenter med ASD/ADHD.</p> <p>Nettverksgruppen har som formål å utvikle kunnskap om hva nevropsykiatriske utfordringer er, hvordan slike utfordringer kan påvirke studenttilværelsen og hva som er hensiktsmessige måter å tilrettelegge for at disse studentene skal få gjennomført studiene på best mulig måte.</p>	
--	--	--

## 2.4 Internasjonalt arbeid:

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
F1 Down syndrom og autisme – Et flernasjonalt prosjekt	PL: Sylvi Storvik, Autismeenheten et møte i den internasjonale prosjektgruppa Datainnsamling avsluttet i Norge og England. Data lagt inn i egen database. Datainnsamling avsluttet i Sverige.	3
F2 EU prosjekt – oppbygging av ASD kompetanse i Slovenia – ”ZORA – Equality in health for children and youngsters with autism and their families”. Norske samarbeidspartnere er: Folkehelseinstituttet og Autismeenheten	PL: Marta Macedoni-Luksic, Institute of Autism Spectrum Disorders, Slovenia Avslutt: 2016  Søknad sendt fra samarbeidspartner i Slovenia. Søknaden innvilget fra ”Regulation on the implementation of the Norwegian Financial Mechanism 2009-2014 adopted by the Norwegian Ministry of Foreign Affairs pursuant to Article 8.8 of the Agreement between the Kingdom of Norway and the European Union on a Norwegian Financial Mechanism for the period 2009-2014”	1
F3 BUPgen	PL: Terje Nærland, Autismeenheten Hovedspørsmålene i BUPgen prosjektet forutsetter et massivt internasjonalt samarbeid. Flere amerikanske og europeiske universitet inngår i store forskningskonsortier, Psychiatric GWAS Consortium (PGC), for å få tilstrekkelig utvalg for å finne sjeldne biologiske veier til ASD.	1, 3, 5
F4 Besøk av en delegasjon fra Romania i en uke bestående av representanter fra Helsedepartement, Utdanningsdepartement og	Harald Nerland, Autismeforeningen Avslutt 2014 Organiserte program med besøk i spesialisthelsetjenesten (Kapellveien), Utdanning (Norvoll skole), Folkehelseinstituttet, Nav –	1

brukerorganisasjoner	Kompetansesenter, Autisme-foreningen. I tillegg omfattende program på Autismeenheten.	
----------------------	---	--

## 2.5 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
G1 Etablerte kvalitetsregistre	Se under tabell 2.2.2.3	2
G2 Etablerte biobanker	.....	
G3 Etablerte faglige retningslinjer	.....	
G4 Autismetilbudet i Norge (database)	Oppdatering en gang i året. Data benyttes av brukere, Helsedirektoratet, og prosjekt innenfor BUPgen	6
G6 Oppdrag sammen med Regional kompetansetjeneste for autisme, ADHD, Tourette syndrom og narkolepsi, HSØ om omorganiseringen av tjenestetilbudet til mennesker med ASD i HSØ	Utarbeidelse av et forslag til omorganisering av tjenestetilbudet. Rapport leveres januar 2015.	6, 7
G7 Senterråd	To møter er avholdt i 2014. Senterrådet ble avvirket. Nytt vil bli etablert ved sammenslåingen med Nasjonalt kompetansesenter for ADHD, Tourette syndrom og narkolepsi	8
G8 Arbeidsgruppe for sammenslåing av Nasjonal kompetansesenter for autisme og Nasjonal kompetansesenter for ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi	Fire møter ble avholdt med ansatt-, verne- og tillitsmans, - og brukerrepresentanter og ledelsen. Tilslutning til en sammenslåing fra 01.01.15. Autismeenheten flyttet til Bygg 31, Ullevål 16.12.14.	

G9 Samarbeid med fylkeslege og Fylkesmann på direkte henvendelser	Har bistått ved en henvendelse	1
G10 Implementering av DIPS	<p>Alle ansatte har gått kurs. Implementering oktober. Innrapportert mange vansker fra Sjeldensentrene.</p> <p>Helverschou, S.B., Søndena, E., Steindal, K., Rasmussen, K., Nilsson, B., Nøttestad, J.A.</p> <p>Rettspsykiatrisk undersøkte med autismespekterdiagnoser: Alder ved identifisering og diagnostisk historie. <i>Tidsskrift for Norsk psykologforening</i>, 51, 282 – 285.</p> <p>Søndena E, Helverschou S B, Steindal K, Rasmussen K, Nilsson B, Nøttestad J A (2014). Violence and sexual offending behavior in people with Autism Spectrum Disorder who have undergone a psychiatric forensic examination. <i>Psychological Reports: Disability &amp; Trauma</i>, 115 (1):32-43.</p>	
G11 Tønsbergkonferansen – en nasjonal konferanse om autismespektervansker som arrangeres annet hvert år	Ledet programkomite og komite for vurdering av innsendte bidrag. Tre foredrag	1

### Kontakt med media

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
H1 Henvendelser TV, radio aviser	Deltatt NRK Radio Deltatt NRK God morgen Norge	1
H2 Henvendelser fra aviser	Intervju i Aftenposten	1

# Rapportering 2014 for

# Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser

Antall årsverk: 6,2

Tildeling 2014: NOK 6 233 000

# Innhold

<b>1. TALLRAPPORTERING (DIAGNOSER, ANT BRUKERE, ALDERS- OG FYLKESFORDELING):</b> .....	<b>3</b>
<b>2. AKTIVITETSREGISTRERING</b> .....	<b>5</b>
2.1 <b>Kompetansebygging</b> .....	<b>8</b>
2.2 <b>Kompetansespredning</b> .....	<b>9</b>
2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")	9
2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)	11
2.2.3 Forskning og utvikling	15
2.3 <b>Systemrettede aktiviteter:</b> .....	<b>18</b>
2.4 <b>Internasjonalt arbeid:</b> .....	<b>18</b>
2.5 <b>Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:</b> .....	<b>18</b>

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

## Totalt antall registrerte brukere/pasienter (tabell 1):

Diagnoser NAVN	ICD-10	Orpha-Code	2013	2014	2014 vs 2013	Antall som har mottatt tjenester 2014
Aicardi	04.0/ Q89.8		7	7	-	2
Sturge Weber	Q85.8		20	20	--	14
Landau- Kleffner	F80.3		26	29	+3	13
Tuberøs sklerose	Q81.1		212	217	+5	66
Dravet syndrom	G40.4		11	31	+20	30
Glut 1- mangel	G40.4.		0	22	+22	22
Lafora	G40.4		1	1	+1	1
Unverricht- Lundenborg	G40.4		0	0	-	0
GOSR2	G40.4		1	1	-	1
Migrerende partielle epilepsier i nyfødt – og småbarnsalder(MPEI)	G40.4		0	5	+5	5
Ohtahara	G40.4		0	0	0	0
Tidlig myoklon encefalopati	G40.4		0	0	0	0
Andre inkl. PDHD			3	6	+3	3
<b>Totalt</b>			<b>277</b>	<b>336</b>	<b>59</b>	<b>157</b>

De nye gruppene vi fikk ansvar for 1.1.14: her har samtlige brukere (unntatt en) mottatt et tilbud fra senteret. Registreringsverktøyet Solan rapporterer ikke på antall brukere som har mottatt tjenester, så opptellingen er derfor manuell. Aktivitet som er registrert på hver enkelt bruker er altså sjekket manuelt. Punktet bør derfor forbedres i fremtidig rapportering, slik at det er mulig å kjøre ut rapporter.



**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 2014
				2014	2013	
Akershus	13	25	1	39	34	16
Aust-Agder	4	5	0	9	8	2
Buskerud	9	9	0	18	10	12
Finnmark	2	4	0	6	6	1
Hedmark	14	10	0	24	13	17
Hordaland	13	13	1	27	23	13
Møre og Romsdal	3	22	1	26	26	9
Nordland	6	11	0	17	16	7
Nord-Trøndelag	3	3	0	6	5	2
Oppland	6	11	0	17	14	10
Oslo	19	14	0	33	29	13
Rogaland	18	18	0	36	31	15
Sogn og Fjordane	3	5	0	8	5	5
Sør-Trøndelag	5	3	0	8	6	6
Telemark	2	7	0	9	7	6
Troms	3	3	0	6	6	3
Vest-Agder	7	6	0	13	10	5
Vestfold	5	9	1	15	10	7
Østfold	8	8	0	16	15	8
Annet	1	2	0	3	3	0
<b>Totalt</b>	<b>144</b>	<b>188</b>	<b>4</b>	<b>336</b>	<b>277</b>	<b>157</b>

## 2. Aktivitetsregistrering

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**

Opgavene 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:**

Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser (NK-SE) er organisert i Avdeling for sjeldne diagnoser i OUS. Senteret er lokalisert på Spesialsykehuset for epilepsi - SSE, i Sandvika, Bærum. NK-SE er et tverrfaglig senter uten utrednings- og behandlingssansvar. Utrednings- og behandlingsansvaret ivaretas av øvrig spesialisthelsetjeneste, og NK-SE bistår og understøtter der det er behov.

Ved årsskiftet fikk kompetansesenteret ansvar for fire nye diagnosegrupper. Senteret har gjort en stor innsats i forhold til disse i 2014, og har gitt tjenester til alle registrerte nye brukere (bortsett fra en) gjennom enten kurs, videomøter eller samtaler på SSE.

De fleste pasienter med sammensatte problemer relatert til epilepsi og sjeldne diagnoser søkes til SSE. SSE har nasjonalt behandlingsansvar for mennesker med kompleks epilepsi. Gjennom samarbeid med SSE er NK-SE derfor tilgjengelige for brukere fra hele landet. Utfordringen er å nå de brukerne som ikke henvises til SSE, enten fordi de ikke trenger det eller pga ulik henvisningspraksis i helseregionene. Tallrapporteringen (tabell1) viser at vi ikke lykkes i å nå alle fylker like bra. I enkelte regioner har vi etablert et godt samarbeid med spesialisthelsetjenesten og i andre ikke.. En forklaring på dette kan være at enkelte har/eller mener de har god nok kompetanse lokalt. Generell epilepsikompetanse er imidlertid ikke alltid tilstrekkelig når det gjelder oppfølging av mennesker med sjeldne epilepsirelaterte diagnoser. I 2014 var det planlagt flere regional møter om oppfølging og behandling av

tuberøs sklerose, noe som pga manglende tilgjengelige legeressurser ikke lot seg gjennomføre. Møtene planlegges gjennomført i 2015.

NK-SE har hatt en utstrakt utadrettet tverrsektoriell aktivitet rettet mot brukere og dere lokale nettverk i 2014. Aktivitetene har foregått ved utreiser til kommunene, ved nettverksmøter på SSE og i økende grad ved videokonferanser (VK). Målet i 2014 om å få flere brukerrammede utreiser over til videokonferanse ble nådd. Dette arbeidet fortsetter for å frigjøre ressurser til andre oppgaver som arbeid med veiledere, registerarbeid og andre forsknings- og utviklingsoppgaver.

For at informasjon skal være tilgjengelig uavhengig av geografi, er en aktiv og oppdatert nettside nødvendig. Denne er ikke ferdig utarbeidet, og jobben fortsetter i samarbeid med kommunikasjonsstaben i OUS.

Arbeidet med å utarbeide oppfølgingsveiledere for diagnosegruppene har foregått også i 2014, og tre nye veiledere er under arbeid. Brukere og fagfolk har i 2014 gjort seg erfaringer med kompetansesenterets første veileder (Veileder for tuberøs sklerose.) Tilbakemeldingene er at veiledere er nyttige og helt avgjørende for god oppfølging og likeverdig behandling uavhengig av hvor i landet man bor. Arbeidet med veiledere fortsetter. Som et ledd i ansvaret for kompetansespredning for våre diagnoser, har vi etablert et samarbeid med redaktør i Norsk Elektronisk Legehåndbok (NEL), for publikasjon av kvalitetssikret diagnoseinformasjon.

Kompetansesenteret har tidligere utarbeidet 2 e-læringskurs –*Epilepsi og Epilepsi, utviklingshemning og sjeldne epilepsirealverte diagnoser* - i samarbeid med SSE og Ambio Helse. I 2014 har 201 personer gjennomført kursene. Rapporteringen viser at kursene er benyttet i alle helseregioner og er godt evaluert.

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

NK-SE har ikke klinisk virksomhet. Behandlingstjenesten har ansvar for dette. Vi deltar imidlertid i samarbeid med klinikken der det etterspørres og der det er nødvendig for å ivareta- og opprettholde egen kompetanse.

### **Samarbeid med regionale fagmiljø?**

NK-SE har i liten grad nådd målet om et formalisert samarbeid med regionale nettverk, men har som beskrevet over hatt utstrakt samarbeid med tverrsektorielt tjenesteapparat på individnivå. Senteret har hatt samarbeid med Regionalt kompetansesenter for epilepsi og autisme i form av felles undervisning og utreiser og nettverksmøter med Regionalt kompetansesenter for utviklingshemning i Vestre Viken.

### **Beskrivelse av brukermedvirkningen ved senteret**

NK-SE har et senterråd med lik fordeling mellom brukerrepresentanter og fagpersoner. Rådet består av fire representanter fra brukergruppene og tre vararepresentanter, i tillegg til tre fagrepresentanter og en ansattes representant. Kompetansesenterets leder er sekretær. Senterrådet velges av generalforsamlingen på den årlige brukersamlingen. Det arrangeres to senterråd i året i tillegg til bruker-samlingen. Invitasjonen til denne samlingen sendes brukerorganisasjon der det finnes, og til kontaktpersoner for de andre små og sjeldne uten organisasjonstilknytning.

### **Vurdering av bemanning**

Kompetansesenteret hadde i 2014 budsjettert med 6,2 stillinger.

Senteret hadde en ambisiøs målsetting. Det var mye sykefravær en periode, og også perioder med reduserte stillinger. I tillegg fikk vi ikke erstattet ny lege fra juni. Dette innebærer at noe av målsettingen i Virksomhetsplanen for 2014 ikke ble nådd. Målene videreføres for 2015.

Kompetansesenteret ser behovet for en legeressurs til for å svare ut alle punkter i mandatet.

## 2.1 Kompetansebygging

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>B1</b> <b>Nasjonale konferanser/møter</b>	Autismespektrum: Emosjonsregulering, angst og depresjon i regi av OUS, seksjon for psykiatri, utviklingshemning og autisme: 2 pers.	
<b>B2</b> <b>Nordiske møter</b>	Eses konferanse Danmark: 1 pers.  Fokus på Autism. Stockholm: 2 pers.  Nordisk TS møte Gøteborg: 2 pers.	
<b>B3</b> <b>Europeiske konferanser</b>	11th European Congress on Epileptology, Stockholm: 2 pers.  Annual ICORD conference, The Netherlands: 1 pers.	
<b>B4</b> <b>Internasjonale konferanser</b>	1st Dravet syndrome conference Chicago: 2 pers.  TSC World Conference USA: 1 pers.	
<b>B5</b> <b>Nettverksmøter</b>	Barns beste: 2 møter Unges Helse: 1 møte Unge funksjonshemmede: 2 møter Norsk Foreningen for tuberøs sklerose: 1 møte Norsk Barnenevrologisk vintermøte: 1 møte Norsk Epilepsiselskap: 4 møter Nettverket for tidlig spesialpedagogisk innsats: 2 møter	

## 2.2 Kompetansespredning

### 2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")

Aktivitet	Resultatmål	Oppgave ihht forskrift
<b>B1</b> <b>Veiledning i form av utreiser, videomøter og konsultasjoner:</b>	<b>Utreiser:</b> 47 utreiser fordelt på alle helseregioner  <b>Nettmøter/video-/telefonkonferanser:</b> 13 videokonferanser i samarbeid med lokalt hjelpeapparat  <b>Konsultasjoner/veiledning på senteret:</b> 76 konsultasjoner med brukere innlagt på SSE og ved besøk på kompetansesenteret	
<b>B2</b> <b>Kurs med deltagere alle helseregioner</b>	<b>Dravet familiekurs 5 dager:</b> 14 brukere, totalt 52 deltagere  <b>Glut 1 familiekurs 5 dager</b> 12 brukere, totalt 42 deltagere  <b>Sturge Weber voksne 2 dager inkl foreldre:</b> 11 brukere, totalt 32 deltagere  <b>Tuberøs sklerose eller Landau Kleffner voksne 2 dager:</b> 8 brukere, totalt 14 deltagere	
<b>B3</b> <b>Konferanser</b>	<b>Foredrag på Norsk Epilepsiforbunds 40 års-jubileumskonferanse:</b> 300 pers., 1 time  <b>Foredrag på Norsk epilepsiforbunds samlig for familie og søsken</b> 40 pers., 4 timer	

<p><b>B4</b>  <b>Seminar</b></p>	<p><b>Generalforsamling/bruker-          samling 2014 2 dager:</b>          16 brukere</p> <p><b>Samling for voksne brukere med          tuberøs sklerose og deres fore-          satte i samarbeid med          habiliteringstjenesten på          Lillehammer</b>          2 dager 25 pers.</p> <p><b>Epilepsi og pedagogiske          konsekvenser:          for pedagoger fra Østfold</b>          1 dag 20 pers.</p>	
<p><b>B5</b>  <b>Informasjonsmateriell</b></p> <p><b>Utarbeidet brosjyremateriell til nye          diagnoser:</b></p> <p><b>Informasjonsprosjekt i samarbeid          med SIGNO helse:</b></p> <p><b>Revidering av brosjyremateriell:</b></p> <p><b>E-bok i samarbeid med Norsk          epilepsiforbund:</b></p> <p><b>Oppfølgingsveiledere</b></p> <p><b>E-læringskurs tilgjengelig alle          helseregioner</b></p>	<p>Brosjyrer om:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Dravet syndrom</li> <li>• GLUT1-mangel</li> <li>• Tidlig myoklon              encefalopati</li> <li>• Ohtahara syndrom</li> <li>• Malign migrerende              partiell epilepsi ( MPEI)</li> <li>• Unverricht- Lundborg              sykdom</li> <li>•</li> </ul> <p>Brosjyre:          LKS og pedagogisk tilrettelegging</p> <p>Alle brosjyrer er revidert</p> <p>Boken Epilepsi - barn forteller          som e-bok</p> <p>Startet arbeidet med 3 nye          diagnoseveiledere</p> <p><b>Om epilepsi, utviklingshemning          og sjeldne epilepsirealverte          diagnoser</b>          201 pers. har gjennomført disse</p>	

## 2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)

Ikke i forbindelse med tjeneste til enkeltbruker (tabell 2.2.1)

Aktivitet	Resultatmål	Oppgave ihht forskrift
<b>B1</b> Fagkurs/møter på senteret	<b>Fagmøter for ansatte på SSE inkl eksterne fagfolk:</b> totalt 146 pers. fordelt på 14 timer	
<b>B2</b> Deltagelse i tverrfaglige grupper/team		
<b>B3</b> Konferanser	3 innlegg på Sjeldendagen 2014	
<b>B4 Seminar</b> HelseVest  Helse Sør-Øst	<p><b>Stavanger:</b>  <b>Pedagogiske utfordringer ved sjeldne epilepsirelaterte diagnoser:</b>            9 skoler, 8 barnehager og foresatte: 91 pers. 10 timer</p> <p><b>Sandefjord kommune:</b>  <b>Epilepsi og Landau Kleffner:</b>            25 pers. 2 timer</p> <p><b>Sykehuset Lillehammer:</b>  <b>Fagdag om tuberøs sklerose i samarbeid med hab.tjenesten:</b>            25 pers. 4 timer</p> <p><b>Nordvoll skole Oslo:</b>  <b>Epilepsi og sjeldne diagnoser:</b>            70 pers. 7 timer</p> <p><b>Plathejordet barnehage Bærum:</b>  <b>Epilepsi og sjeldne diagnoser:</b>            22 pers. 1 time</p> <p><b>Frambu:</b>  <b>Epilepsi og sjeldne diagnoser</b>            12 pers. 2timer</p> <p><b>Røyken kommune:</b>  <b>Epilepsi sjeldne diagnoser:</b>            50 pers. 3 timer</p>	





	<p><b>Fagkonferanse om epilepsi for leger i regi av SSE:</b>  <b>Epilepsi og genetik:</b>          50 pers. 1time</p>	
<p><b>B5</b>  <b>Undervisning ved høyskoler og universitet</b></p> <p>Alle regioner:</p>           <p>Egen region:</p>	<p><b>Tverrfaglig videreutdanningen i epilepsi og rehabilitering:</b>  <b>HiAK:</b>          40 pers. 3 timer</p> <p><b>Tannlegehøyskolen, Oslo</b>          20 pers. 20 min</p>	
<p><b>B6</b>  <b>Informasjonsmateriell</b></p>           <p><b>Postere internasjonale konferanser:</b></p>	<p>Brosjyrer og veiledere:          Det samme som 2.2.1          (felles for fagfolk og brukere)</p> <p><b>TSC World Conference USA:</b>  <i>Do imaging of kidneys for patients with tuberous sclerosis complex in Norway follow internastional recommendations?</i>          Cockerell I, Heimdal K, Kamaleri Y , Bjørnvold M.</p> <p><b>11th Euroean Congress on Epileptology, Sweden:</b>  <i>Whole exome sequencing og TSC 1 and TSC 2 negative patients with tuberous sclerosis complex</i>          Lund C.;Heimdal K.R.,Wangenstein T.,Sheng Y., Øye A-M., Vigeland M.D., Rødningen O., Kulseth M.A., Selmer K.K.</p> <p><i>Literature about epilepsy for children. The use of epilepsy stories at a National Centre in Norway</i>          Tuft M., Aamold G., Hem M.L., Gonder M., Stavn I.</p>	

<p><b>Artikler i Tidsskrift for norsk legeforening</b></p>	<p><b>3rd International Congress in Epilepsy, Brain and Mind, Tsjekkia:</b>  <i>A piece of epilepsy history from the Nordic countries before 1900</i>  <i>A.D</i>      Tuft M, Nakken K.O.</p> <p><i>Epilepsy and popular music</i>      Tuft M., Nakken K.O.</p> <p><b>3rd Nordic congress on Rare Diseases, Finland:</b>  <i>Diagnosing Acquired Epileptic Aphasia ( Landau-Kleffner Syndrom) Suggestions for good clinical practice</i>      Tuft M., Aarva M.</p> <p><i>Videocentering - a method for counselling and advisory services</i>      Aarva M.</p> <p>Epilepsi og stigma i populærmusikk      Tuft M., Nakken K.O.      Tidsskrift for den norske legeforening, 2014; 134: 2290-3.</p> <p><i>Epilepsi som stigma- ond, hellig eller gal?</i>      Tuft M., Nakken K.O.      Tidsskrift for den norske legeforening, 2014; 134:2328-30.</p>	
--	---	--

## 2.2.3 Forskning og utvikling

### 2.2.3.1 Forskningsprosjekter

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<p><b>B1</b> <b>Veiledning av eksterne doktorgradsprosjekter</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Språklig kartlegging av barn med nattlig epileptogen aktivitet.</i> Silje Systad, Institutt for spesialpedagogikk UiO. Veileder Marit Bjørnvold</li> <li>• <i>Genetic mapping of epileptic encephalopathies</i> Roar Fjær, Avdeling for medisinske genetikk. Veileder Kaja Selmer</li> <li>• <i>Genetic and clinical characterisation of GLUT 1 DS in Norway.</i> Anette Ramm Pettersen, Spesialsykehuset for epilepsi-SSE. Veileder Kaja Selmer</li> </ul>	

### Forskningsproduksjon (vitenskaplige artikler):

Liste over vitenskaplige publikasjoner senteret har vært sentrale i (medforfatter) i 2014.

1) **Lund C, Bjørnvold M, Tuft M**, Kostov H, Røsby O, **Selmer KK**. Aicardi Syndrome: An Epidemiologic and Clinical Study in Norway. *Pediatr Neurol*. 2014 Oct 31. pii: S0887-8994(14)00653-5. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2014.10.022. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 25443581.

2) Kverneland M, Taubøll E, **Selmer KK**, Iversen PO, Nakken KO. Modified Atkins diet may reduce serum concentrations of antiepileptic drugs. *Acta Neurol Scand*. 2014 Oct 14. doi: 10.1111/ane.12330. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 25312999.

3) Ramm-Pettersen A, Stabell KE, Nakken KO, **Selmer KK**. Does ketogenic diet improve cognitive function in patients with GLUT1-DS? A 6- to 17-month follow-up study. *Epilepsy Behav*. 2014 Oct;39:111-5. doi: 10.1016/j.yebeh.2014.08.015. Epub 2014 Sep 18. PubMed PMID: 25240122.

4) **Lund C**, Brodtkorb E, Øye AM, Røsby O, **Selmer KK**. CHD2 mutations in Lennox-Gastaut syndrome. *Epilepsy Behav.* 2014 Apr;33:18-21. doi: 10.1016/j.yebeh.2014.02.005. Epub 2014 Mar 12. PubMed PMID: 24614520.

5) Ramm-Pettersen A, Nakken KO, Haavardsholm KC, **Selmer KK**. Occurrence of GLUT1 deficiency syndrome in patients treated with ketogenic diet. *Epilepsy Behav.* 2014 Mar;32:76-8. doi: 10.1016/j.yebeh.2014.01.003. Epub 2014 Feb 6. PubMed PMID: 24508593.

### **Doktorgrader:**

Doktorgradsprosjektet " Epidemiologisk, klinisk og genetisk kartlegging av Aicardi syndrom i Norge og Genetisk og klinisk kartlegging av mutasjonsnegative pasienter med tuberøs sklerose " ferdig 2014 med disputas 2015.

### 2.2.3.2 Utviklingsprosjekter

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>C1</b> <b>Prosjekter under utvikling</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Nyreproblemer hos mennesker med tuberøs sklerose.</i> Spørreundersøkelse i samarbeid med Norsk forening for tuberøs sklerose. Under arbeid.</li> <li>• <i>BUPgen.</i> Utviklingsforstyrrelser hos barn og ungdom. Studie av årsak og forløp. Samarbeidsprosjekt med Autismeenheten i regi av Norsk forskningsråd.</li> </ul>	

#### **Utvikling av kvalitetsregistre og biobanker:**

Implementere data fra eksisterende pasient- og aktivitetsregister( Solan) i MedInsight.

#### **Utvikling av faglige retningslinjer:**

Fomidlet internasjonal konsensusrapport om utredning og behandling av tuberøs sklerose gjennom en oppfølgingsveileder.

#### **Utvikling av aktivitetsregistreringsverktøy:**

Sendt konsesjonssøknad til Datatilsynet for Solan: aktivitetsregistreringsverktøy brukt de siste årene i den tro at konsesjon har foreligget.

### 2.3 Systemrettede aktiviteter:

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
E1		

### 2.4 Internasjonalt arbeid:

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>F1</b> Nordisk forskningsnettverk for Dravet syndrom	2 Nordiske møter	
<b>F2</b> Internasjonalt forskningsmøte	Styringsgruppemøte <i>Scientific Advisory Board</i> i forbindelse med TOSCA studien.  <i>RES EuroEpinomic - a European consortium on rare epilepsy syndromes</i> Pasquale Striano, MD, PhD, University of Genova, Italy Sanjay Sisodiya, MD, PHD, University College of London, UK	

### 2.5 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>G1</b> Etablerte kvalitetsregistre	MedInsight kvalitetsregister	

Rapportering 2014

for

Senter for sjeldne diagnoser

Antall årsverk: 26,3

Tildeling 2014: 22 960 000 NKr.



# Innhold

<b>SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER .....</b>	<b>1</b>
<b>1. TALLRAPPORTERING (DIAGNOSER, ANT BRUKERE, ALDERS- OG FYLKESFORDELING): .....</b>	<b>3</b>
<b>2. AKTIVITETSREGISTRERING .....</b>	<b>9</b>
<b>2.1 Kompetansebygging .....</b>	<b>18</b>
<b>2.2 Kompetansespredning .....</b>	<b>21</b>
2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")	21
2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)	23
2.2.3 Forskning og utvikling	26
<b>2.3 Systemrettede aktiviteter:.....</b>	<b>34</b>
<b>2.4 Internasjonalt arbeid: .....</b>	<b>36</b>
<b>2.5 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:.....</b>	<b>37</b>

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

## Totalt antall registrerte brukere/pasienter (tabell 1):

Noen av diagnosegruppene har vi delt opp i undergrupper. Disse enkeltdiagnosene har enten ikke hatt brukere ved senteret tidligere, eller de er blitt regnet inn i store diagnosegrupper.

Diagnoser NAVN	ICD-10	Orpha-Code	2013	2014	2014 vs 2013	Antall som har mottatt tjenester 2014 <sup>1</sup>
Anorektale misdannelser	Q42.2	557	334	352	18	105
Aniridi	Q13.1	77	35	38	3	14
Blæreekstrofi og epispadi	Q64.7	237	113	113		19
Genitale anomalier	Q56.4	Neppe	37	42	5	4
CAH	E25.0	418	75	76	1	15
Currarino triade	Q87.8	1552		8	8	6
Huntington sykdom	G10	399	263	255	-8	502
Laurence-Moon-Bardet-Biedl (LMBB)	Q87.8	110	50	55	5	105
Øsofagusatresi	Q39.1	1199	248	256	8	155
<b>Primære immunsviktsykdommer</b>						
ALPS - autoimmunt lymfoproliferativt syndrom	D72.8	3261		1		2
APECED	E31.0	3453		1		2
APS -Autoimmunt polyendokrint syndrom	E31.0	282196		4		3
Brutons/Agammaglobulinemi	D80.0	47		19		12
CGD - Kronisk granulomatøs sykdom	D71	379		4		1
CVID - Common variabel immunsvikt	D83	1572		81		21

<sup>1</sup> Aktivitetsdatabasen kan ikke vise antall brukere som har mottatt tjenester. Denne kolonnen viser henvendelser pr.diagnose.

Hyper IgD syndrom	E85.0	343		1		2
Hyper IgE syndrom	D82.4	Flere		3		1
Selektiv IgA mangel	D80.2	69127		29		12
IPEX	E31.0	37042		1		2
IgG subklassedefekter	D80.3	183675		15		9
Kostmann syndrom	D70	99749		2		3
Kronisk mukocutan candidiasis	B37.2	1334		7		
Nøytropeni (flere typer)	D70	Flere		11		9
SCID	D81.0-3	183660		3		5
Wiscott Aldrich syndrom	D82.0	906		3		1
Andre Primære immunsvikt-sykdommer			246	82		76
<b>Totalt Primære immunsvikt sykdommer</b>	D89??			267	21	161
<b>Medfødte leversykdommer:</b>						
Alagille syndrom	Q44.7	52	10	10		2
Gallegangatresi	Q44.2	30391	33	32	-1	11
Aagenæs syndrom	K73.0/ Q44.7	1414	17	17		1
<b>Totalt medfødte Leversykdommer:</b>			<b>60</b>	<b>59</b>		
<b>Medfødte stoffskifte-sykdommer:</b>						
Fenylketonuri (PKU)	E70.0	79254	251	254	3	157
Galaktosemi	E74.2	79239	24	24		18
Maple Syrup UrineDisease (MSUD)	E71.0	268145	12	12		3
Metylmalonsyreemi	E71.1	27	3	3		3
Propionsyreemi	E71.1	35	5	5		2
Isovaleriansyreemi	E71.1	33	5	5		3
Fabry sykdom	E75.2	324	50	51	1	61
Alport syndrom	Q87.8	63	28	28		4

LCAT-mangel	E78.6	650	2	2		1
<b>Totalt medfødte stoffskiftesykdommer</b>			<b>380</b>	<b>384</b>		
<b>Kraniofaciale misdannelser:</b>						
Cleidocranial dysplasi	Q75	1452	12	14	2	13
Kraniofacial misdannelse	Q75	Flere	26	9	-17 <sup>2</sup>	2
Craniofrontonasal dysplasi	Q87.1	1520		1	1	1
Craniometafyseal dysplasi	Q78.8	1522		1	1	1
Craniosynostose	Q75	1531	19	20	1	54
Crouzon syndrom	Q75	207	28	29	1	6
Floating Harbour syndrom	Q87.8	2044		1	1	1
Freeman-Sheldon spektrum/Whistling face syndrom	Q87.0	2053		2	2	1
Frontometafyseal dysplasi	Q78.5	1826		1	1	1
Frontonasal dysplasi	Q75.8	250		2	2	1
Heminasal aplasi	?	?		1	1	1
Marshall syndrom/Stickler type 2	Q87.5	90654		1	1	1
Mandibulofacial dysostose-mikrokefali syndrom, MFDM	Q87.0	79113		2	2	2
Pfeiffer syndrom	Q75	710	5	5		8
Sensenbrenner/cranio-ektodermal dysplasi	Q87.5	1515		1	1	
Sæthre Chotzen syndrom	Q75	794	10	11	1	1
Treacher collins syndrom	Q75	861	32	32		11
Trigonocephali	Q75	3366	11	13	2	1
Muenke syndrom	E83	53271	10	10		1
Microtia og anotia	Q17.2	83463	4	4		1
Oro-facio-digitalt syndrom	Q87.0	140997		3	3	

<sup>2</sup> Diagnosetallet er blitt fordelt på undergrupper

Parry-Romberg syndrom	G51.8	1214		1	1	
Choanalatresi	Q30	137914	4	4		
Apert syndrom	Q87	87	20	20		14
Goldenhar	Q87	374	68	75	7	12
Pierre Robin sekvens	Q87	718	16	17	1	12
Aarskog syndrom	Q87	915	3	3		3
Cherubisme	K10	184	5	5		1
<b>Totalt kraniofaciale misdannelser :</b>			<b>273</b>	<b>288</b>		
<b>Ektodermale tilstander:</b>						
Dyskeratosis congenita	Q82.8	1775		1	1	
Ichthyose	Q80	79354	91	93	2	23
Netherton syndrom	Q80	634	3	3		3
Epidermolysis bullosa	Q81	Mange	117	20	-97 <sup>3</sup>	46
Epidermolysis bullosa, dystrofisk	Q81.2	303		18	18	6
Epidermolysis bullosa, junksjonal	Q81.8?	Flere		12	12	7
Epidermolysis bullosa, recessiv dystrofisk	Q81.2?	Flere		11	11	23
Epidermolysis bullosa, simplex	Q81.0	304		54	54	7
Greither sykdom	Q81	495	10	10		1
Gorlin	Q82.9	377	29	40	11	93
Ektodermal dysplasi	Q82	79373	53	60	7	47
Incontinentia pigmenti	Q82	464	20	20		4
Hydroa vacciniforme	L59	330058		1	1	
Mastocytose	Q82.2	98292	81	91	10	121
Pseudo xantoma elasticum	Q82.8	758		1	1	
Pachyonychia congenita	Q84	2309	2	2		
<b>Totalt ektodermale tilstander:</b>			<b>406</b>	<b>437</b>		

<sup>3</sup> Diagnosetallet er blitt fordelt på undergrupper.

<b>Blødersykdommer:</b>						
Hemofili A, alvorlig grad	D66	169802	176	176		
Hemofili A, moderat grad	D66	169805	34	36	2	
Hemofili A, mild grad	D66	169808	131	131		
Hemofili B, alvorlig grad	D67	169793	28	29	1	
Hemofili B, moderat grad	D67	169796	51	48	-3	
Hemofili B, mild grad	D67	169799	23	22	-1	
Von Willebrands sykdom, type III	D68	166096	21	22	1	
Von Willebrands sykdom, moderat	D68	?	20	20		
Von Willebrands sykdom, type I mild	D68	166078	809	815	6	
Von Willebrands sykdom, type II	D68	166081	27	24	-3	
Von Willebrands sykdom, type II A	D68	166084	4	6	2	
Von Willebrands sykdom, type II B	D68	166087	9	10	1	
Von Willebrands-lignende sykdom	D68?	52530	27	32	5	
Faktor VII-mangel	D68	327	26	26		
Andre faktor mangler	D68		12	12		
<b>Totalt blødersykdommer:</b>			<b>1398</b>	<b>1409</b>		1531
Arvelige trombocyttsykdommer	D69	Flere	33	38	5	15
Morbus Osler	D78	774	116	126	10	89
Uten diagnose						229
Andre diagnoser						163
<b>Totalt</b>			<b>4067</b>	<b>4203</b>	136	<b>3910</b>

**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 2014 <sup>4</sup>
				2014	2013	
Akershus	203	339	46	588	574	451
Aust-Agder	33	72	7	112	103	98
Buskerud	85	174	21	280	278	185
Finnmark	23	33	1	57	58	35
Hedmark	57	85	6	148	143	130
Hordaland	127	178	15	320	309	301
Møre og Romsdal	53	128	17	198	194	126
Nordland	68	132	16	216	217	182
Nord-Trøndelag	36	54	5	95	94	64
Oppland	54	82	12	148	137	107
Oslo	157	370	49	576	562	869
Rogaland	136	162	16	314	316	267
Sogn og Fjordane	24	51	5	80	82	58
Sør-Trøndelag	60	100	7	167	158	159
Telemark	52	53	8	113	111	79
Troms	38	56	6	100	100	74
Vest-Agder	68	91	9	168	162	106
Vestfold	83	153	19	255	238	124
Østfold	108	183	15	306	281	206
Annet/utland				10	11	48
Ikke angitt fylke						241
<b>Totalt</b>	<b>1465</b>	<b>2496</b>	<b>280</b>	<b>4251</b>	<b>4128</b>	<b>3910</b>

<sup>4</sup> Viser antall henvendelser fordelt på fylke.

## 2. Aktivitetsregistrering

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.

Senter for sjeldne diagnoser (SSD) er et landsdekkende, tverrfaglig kompetansesenter for mer enn 70 medfødte, sjeldne og lite kjente diagnoser og diagnosegrupper. Disse ulike diagnosene rammer flere forskjellige organsystemer.

Senter for sjeldne diagnoser er organisert som ett av fire sentre i Avdeling for Nasjonale kompetansetjenester for sjeldne diagnoser og funksjonshemninger i Kvinne- og barneklubben ved Oslo universitetssykehus HF (OUS). Oppdraget for tjenesten er gitt av Helse- og omsorgsdepartementet til Helse Sør-Øst (HSØ). Samtidig er Senter for sjeldne diagnoser en del av den Nasjonale kompetansetjenesten for sjeldne diagnoser (NKSD).

Det brukerrettede rådgivningsarbeidet er organisert i to diagnoseteam som er støttet av en tverrgående gruppe som innehar supplerende kompetanse. I tillegg har senteret eget kurs- og informasjonsteam og kontorteam. FoU virksomheten er lagt til en utviklingsenhet.

Senter for sjeldne diagnoser tilbyr informasjon, rådgivning og kurs med det formål å gi brukeren og det lokale hjelpeapparatet økt kunnskap og kompetanse om brukerens diagnose og de psykososiale utfordringer som ofte følger med denne.

Senteret har et livsløpsperspektiv og er en ressurs for pasientene og deres familier i overgangene mellom ulike faser i livet. Senteret skal også bidra til at brukere med sjeldne diagnoser får et like godt tilbud som personer med mer kjente diagnoser.

Senteret har tre definerte aktivitetsområder:



- Rådgivning og veiledning
- Kurs og informasjonsvirksomhet
- Forsknings- og utviklingsarbeid

Aktivitetene er driftsmessige tilpasninger av oppgavene beskrevet for nasjonale kompetansetjenester i forskrift FOR 2010-12-17 nr. 1706 <sup>2</sup>.

Høsten 2014 gjennomførte senterets ansatte en egevaluering av ressursbruk og kvaliteten på de ulike aktivitetene ved senteret. Egevalueringen ble gjort via QuestBack og viste at senterets ansatte brukte mest tid og ressurser på veiledning og rådgivning rettet mot enkeltbruker, og undervisning på senterets mange kurs. De ansatte (92 %) vurderte kvaliteten på disse aktivitetene som god eller meget god. Det er også innen disse oppgavene senteret tradisjonelt har hatt sin styrke, og rekrutteringsstrategien har også bevisst bygget opp under disse oppgavene. Dette har vært i tråd med de sentrale føringene som tidligere gjaldt for senteret. Egevalueringen viste også at de følgende oppgavene gitt i forskriften ikke fikk like mye oppmerksomhet:

- Overvåke og formidle behandlingsresultater
- Delta i forskning og etablering av forskernettverk
- Iverksette tiltak for å sikre likeverdig tilgang til nasjonale kompetansetjenester
- Bidra til implementering av nasjonale retningslinjer og kunnskapsbasert praksis
- Etablere faglige referansegrupper

Forskriften legger nå større vekt på disse oppgavene, og det er derfor en klar prioritering å styrke ressurs- og tidsbruken på disse oppgavene i årene som kommer.

**Tabell 3. Regional fordeling av noen tjenester levert av Senter for sjeldne diagnoser i 2014. Kolonnene "antall lokale møter" og "antall deltakere i lokale møter" viser til ambulerende lokale veilednings- og informasjonsmøter som holdes for brukernes lokale hjelpeapparat. Den geografiske fordelingen må også vurderes i forhold til forskjeller i diagnosenes geografiske fordeling og tjenestebehov**

Region	Befolkningsfordeling	Brukerfordeling	Andel kursdeltakere	Antall lokale møter	Antall deltakere i lokale møter
Sør-Øst	56 %	2659 (63 %)	62 %	86 (77 %)	1194 (75 %)
Vest	21 %	645 (15 %)	15 %	13 (12 %)	261 (16 %)
Midt	14 %	559 (13 %)	9 %	6 (5 %)	67 (4 %)
Nord	9 %	379 (9 %)	12 %	6 (5 %)	77 (5 %)
<b>Totalt</b>	<b>(100 %)</b>	<b>4242 brukere (100 %)</b>	<b>323 personer (100 %)</b>	<b>111 møter (100 %)</b>	<b>1599 deltakere (100 %)</b>

spesialisthelsetjenesten

## **Aktiviteter rettet mot tverrsektorielle tjenester**

Senter for sjeldne diagnoser har aktiviteter rettet mot enkelbrukere og pårørende, fastleger, kommunehelsetjenesten, spesialisthelsetjenesten og andre tjenesteytere som skoler, barnehager, NAV og PP-tjenesten. I tillegg samarbeider vi med brukerorganisasjonene og deltar på en rekke av deres årsmøter gjennom året.

Senteret har et lavterskeltilbud til brukere, pårørende og fagfolk som representerer mange forskjellige tjenester. Brukere, pårørende og fagfolk kan ta direkte kontakt med senteret uten henvisning, og ofte resulterer henvendelsene i utadrettede aktiviteter fra senterets rådgivere. Senteret mottok i 2014 til sammen 3910 henvendelser.

Senteret gir råd og veiledning til primærhelsetjenesten, ofte representert ved fastleger eller helsesøstertjenesten. Ved sammensatte og lite kjente utfordringer er det ambulante tjenestetilbudet viktig. I 2014 ble det gjennomført 111 utreiser for å levere tjenester i brukernes lokalmiljø. Som et alternativ til ambulante tjenester vil senteret i større grad benytte videokonferanser, spesielt ved rent informative oppdrag. Sammenfallende med denne prioriteringen har det siden 2013 vært arbeidet aktivt for å gjøre utreisevirksomheten mer målrettet. Dette arbeidet fortsetter i 2015.

Senteret samarbeider tett med spesialisthelsetjenesten både for å bygge opp kompetanse og for å samarbeide om å levere sammenhengende tjenester til brukerne. Senteret kan også bidra med råd og veiledning om hvordan behandling bør og kan gjennomføres lokalt for brukeren.

Senterets utadrettede virksomhet retter seg ikke bare mot helsetjenesten. Andre tjenesteytere som barnehage, skole, andre utdanningsinstitusjoner og NAV er ofte sentrale og inkludert i de ambulerende aktivitetene. Brukeres private nettverk er også en viktig målgruppe for senterets tjenester.

Alt veilednings- og rådgivningsarbeid dokumenteres i senterets aktivitetsdatabase, og all individuell helsehjelp dokumenteres i sykehusets elektroniske pasientjournalssystem (DIPS siden 20. oktober 2014).

I tillegg til veiledningstjenesten, har senteret et utstrakt kurstilbud til fagfolk i forskjellige tjenestesystemer. Utviklingen av e-læringskurs gjør at stadig flere 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 informasjonsfoldere og større oppfølgingsveiledere. Senteret arbeider systematisk for å oppdatere og revidere eksisterende informasjonsmateriell. Alle diagnosebeskrivelser er publisert på våre nettsider. I tillegg er de lenket til den nordiske lenkesamlingen for diagnoseinformasjon på nordiske språk; [www.rarelink.no](http://www.rarelink.no)

Vår nettside [www.sjeldnediagnoser.no](http://www.sjeldnediagnoser.no) har hatt 151 347 sidevisninger i 2014, noe som er en økning på 19% fra året før.

I 2014 bidro senteret til at det ble innført "blåresept-ordning" for personer med Epidermolysis bullosa (EB). Ordningen inkluderer en oversikt over nødvendige behandlingshjelpemidler, og vil bidra til å sikre en mer lik behandling av denne pasientgruppen.

Fra 2012 er det laget oppsummeringsartikler fra brukerkursene. Artikkene blir publisert på senterets nettside. Denne formen for informasjonsarbeid har ennå ikke funnet sin form, og vi vil i 2015 jobbe med å evaluere denne arbeidsformen.

Senteret tok i 2013 i bruk Twitter som en ny kommunikasjonskanal. I 2014 har vi systematisk arbeidet med denne kommunikasjonskanalen i forbindelse med arrangementer og kurs. I 2015 vil vi fortsette med å utvikle sosiale medier som en kommunikasjonsarena. Denne aktiviteten har aktuelle fagmiljøer og samfunnsarenaer som viktigste målgrupper.

### **Klinisk virksomhet ved Senter for sjeldne diagnoser**

Konsultasjoner er definert som møter med individuelle brukere på senteret eller på en av de andre avdelingene ved OUS. I 2014 gjennomførte senterets rådgivere 277 slike konsultasjoner, der i blant opplæring i hjemmetransfusjon for personer med blødersykdommer.

Senter for sjeldne diagnoser har sammen med Avdeling for blodsykdommer og Avdeling for barnemedisin ved OUS, en *de facto* landsfunksjon for polikliniske årskontroller for pasienter med moderat og alvorlig blødersykdom. Poliklinikkene gjøres ukentlig på sykehuset av en overlege og sykepleiere ansatt ved kompetansesenteret. I 2014 gjennomførte senteret 224 polikliniske årskontroller av pasienter med blødersykdommer. Dette er DRG-givende inntekter til sykehuset. Senteret koordinerer i stor grad denne polikliniske virksomheten for begge de involverte avdelingene som inkluderer både voksne og barn.

Siden midten av 2000-tallet har kompetansesenteret, i tråd med sentrale føringer, forsøkt å overføre den kliniske aktiviteten til det ordinære tjenesteapparatet. Dette arbeidet har lyktes i stor grad for voksne bløderpasienter, og avdeling for blodsykdommer ved Kreft-, kirurgi- og transplantasjonsklinikken, OUS, overtok ansvaret for de voksne pasientene i 2007. Senteret bidrar fortsatt med sykepleiere inn i det kliniske arbeidet med de voksne pasientene. Senteret har derimot ikke lyktes med en tilsvarende ansvarsoverføring for barna. Det var i 2014 fornyede forsøk på å få til en overføring av det kliniske ansvaret for barna, både fra senteret og fra seksjon for generelle blodsykdommer. Det ble blant annet søkt Helsedirektoratet om en nasjonal behandlingstjeneste for blødersykdommer, men denne søknaden ble avslått med henvisning til det samlede tilbudet som kompetansesenteret og seksjonen

leverer til pasientgruppen. Arbeidet med å få til en samlet organisering av det kliniske tilbudet til pasienter med blødersykdommer vil fortsette i 2015. I mellomtiden vil Senter for sjeldne diagnoser fortsette å ivareta sin del av det kliniske tilbudet, og lønner en overlege i barnesykdommer som er ansvarlig for det kliniske tilbudet til barn med moderat og alvorlig blødersykdom. I tillegg har denne legen kompetansesenteroppgaver.

Senterets rådgivere deltar i flere tverrfaglige konsultasjoner ved sykehuset. Eksempler på dette er deltagelse i Craniofacialt team og Tverrfaglig klinikk for Gorlin-pasienter. Disse teamene tar inn pasienter til tverrfaglig utredning og behandling, og helsefaglige rådgivere fra senteret deltar i disse konsultasjonene med pasientene. Senterets rådgivere bistår i den psykososiale oppfølgingen av pasientbehandlingen.

## **Gjennomgang og spesifisering av ansvarsområder med hensyn til andre nasjonale tjenester**

I sin evaluering av nasjonale kompetansetjenester for 2013 skrev Helsedirektoratet at:

*"Det er etablert flere nasjonale tjenester med tilsvarende målgruppe og lidelse som funksjoner underlagt denne nasjonale tjenesten. En ber om at det gjøres en gjennomgang og at ansvarsområder spesifiseres med hensyn til blødere, epilepsi, narkolepsi, inkontinent og bekkenbunnsykdommer og kraniofaciale lidelser."*

Under følger Senter for sjeldne diagnosers leveranse på denne bestillingen fra direktoratet.

### **Nasjonale tjenester knyttet til inkontinens- og bekkenbunnsykdommer**

For uten Senter for sjeldne diagnoser leverer *Nasjonal kompetansetjeneste for inkontinens og bekkenbunnsykdom (NKIB)* ved UNN tjenester til brukere med inkontinens- og bekkenbunnsykdommer.

*Nasjonal kompetansetjeneste for inkontinens og bekkenbunnsykdom* er etablert for å heve kompetansen til helsepersonell og pasienter i alle regioner innen feltet inkontinens og bekkenbunnsykdom. Kjernekompetansen til tjenesten er tverrfaglighet. De arbeider på tvers relevante faggrupper for å favne pasienten, helsepersonell, utdanning, kompetansespredning, forskning, nettverk og kvalitetsarbeidet på best og riktigst mulig måte. Mye av virksomheten ved dette nasjonale kompetansesenteret er utredning og behandling. NKIB har ikke fokus på sjeldne diagnoser og forventes ikke å ha mye kunnskap om dette på nåværende tidspunkt.

Senter for sjeldne diagnoser har ved flere anledninger vært i kontakt med NKIB i forbindelse med innlegg på kurs og med henvisninger av pasienter. Det er SSDs oppgave å formidle kunnskap om de sjeldne diagnosene som kan tenkes å ha et behov for utredning og behandling ved NKIB. På sikt er det et håp at NKIB kan opparbeide seg kompetanse om de sjeldne diagnosene anorektale malformasjoner, blæreekstrofi/epispadi og andre sjeldne diagnoser med utfordringer innen

inkontinens og bekkenbunnssykdommer. Slik at også voksne pasienter kan få et godt behandlings- og utrednings tilbud, samt mulighet for medisinsk og tverrfaglig oppfølging.

Det finnes også et bekkensenter ved AHUS. Målsettingen til bekkensenteret ved AHUS er å gi den enkelte pasient, med kompliserte, sammensatte problemer knyttet til bekkenbunnen og organene i bekkenet, et individuelt tilpasset og velkoordinert tverrfaglig utrednings- og behandlingstilbud. Altså er de ikke et kompetansesenter men et utredning og behandlingstilbud. På samme måte som NKIB har ikke bekkensenteret ved AHUS overlappende funksjonen med Senter for sjeldne diagnoser.

### **Nasjonale tjenester knyttet til kraniofaciale lidelser**

For uten Senter for sjeldne diagnoser har Craniofacialt team ved OUS, Rikshospitalet, en rolle i oppfølgingen av pasienter med kraniofaciale misdannelser. Craniofacialt team har landsfunksjon for utredning og behandling av sjeldne og kompliserte kraniofaciale lidelser. Senter for sjeldne diagnoser samarbeider fast med teamet: vi er fast medlem av de tverrfaglige, månedlige møtene med pasienter i fokus.

Craniofacialt team gir et utrednings- og behandlingstilbud og har ikke funksjon som kompetansesenter. Senter for sjeldne diagnoser og Craniofacialt team samarbeider og utfyller hverandre, men utfører altså ikke samme oppgaver og dekker forskjellige behov hos pasientene.

### **Nasjonale tjenester knyttet til blødersykdommer**

Oppfølging av pasienter med blødersykdom er delt mellom lokalsykehusene og Oslo universitetssykehus. Lokalsykehusene følger opp ordinær medisinsk behandling og oppfølging, mens OUS tilbyr sentralisert kompetanse- og behandlingstjenester som understøtter lokalsykehusene og gir medisinsk oppfølging av pasientene med alvorlig blødersykdom. Ved OUS er det sju enheter som utfyller hverandre:

- Senter for sjelden diagnoser, Kvinne- og barneklirikken
- Avdeling for blodsykdommer, Kreft- kirurgi, og transplantasjonsklinikken
- Barnemedisinsk avdeling, Kvinne- og barneklirikken
- Ortopedisk avdeling, Klinikkk for kirurgi og nevrofag
- Avd. for medisinsk biokjemi, Klinikkk for diagnostikk og intervensjon
- Seksjon for fysioterapi, Medisinsk klinikkk
- Sykehusapoteket Rikshospitalet, Sykehusapotekene

*Senter for sjeldne diagnoser* har ansvaret for kompetansetjenesten til alle pasienter med blødersykdom, opplæring av barn og foreldre i hjemmetransfusjon, årskontroll av pasienter i hjemmetransfusjonsprogrammet og årskontroller av barn (0-18 år) med moderat og alvorlig blødersykdom. For å ivareta sitt ansvar har Senter for sjeldne diagnoser ansatt 1,5 sykepleier, 0,4 overlege (overlegen er også ansatt ved barnemedisinsk avdeling) og 0,5 kontormedarbeider som jobber eksklusivt med blødersykdommer. Sykepleier- og merkantilressursen ved kompetansesenteret



betjener også de andre enhetene i samarbeidet. Blant annet utsteder kompetansesenteret dokumentasjon og identitetskort for blødergruppen. Sammen med avdeling for blodsykdommer drifter kompetansesenteret et kvalitetsregister for blødersykdommer (MedInsight) og bidrar i internasjonalt registersamarbeid (Kappa-registeret).

*Avdeling for blodsykdommer* har ansvaret for årskontroller av voksne med moderat og alvorlig blødersykdom. Avdelingen har sengepost der voksne bløderpasienter legges inn ved behandling på OUS, for eksempel for forberedende behandling før kirurgi. Avdelingen har betydelig forskningsaktivitet innen blødersykdommer, og drifter sammen med kompetansesenteret et kvalitetsregister for blødersykdommer (MedInsight) og bidrar i internasjonalt registersamarbeid (Kappa-registeret).

*Barnemedisinsk avdeling* har sengepost der barn og ungdom (0-18 år) med blødersykdom legges inn ved behandling på OUS, for eksempel for forberedende behandling før kirurgi. Avdelingens leger fører også tilsyn med barn med blødersykdom innlagt ved andre avdelinger på sykehuset og gir medisinske råd til landets sykehus som behandler disse barna. Denne funksjonen har tradisjonelt vært fylt av den samme overlegen som har deler av sin stilling ved Senter for sjeldne sykdommer.

*Ortopedisk avdeling* ved Rikshospitalet er den eneste av de involverte enhetene som har en formelt godkjent nasjonal behandlingstjeneste. Avdelingen har en landsfunksjon for ortopedisk kirurgi. Blødere som blir operert ved avdelingen får forberedende behandling ved enten avdeling for blodsykdommer eller barnemedisinsk avdeling, og pasientene tilbringer normalt ett døgn på postoperativ post i avdelingen før de føres tilbake.

*Koagulasjonslaboratoriet* i Avd. for medisinsk biokjemi utfører spesialiserte laboratorietjenester for alle enhetene som samarbeider om tilbudet til bløderpasientene.

*Seksjon for fysioterapi* stiller med personalressurser i de ukentlige tverrfaglige poliklinikkene som avholdes av Senter for sjeldne diagnoser og Avdeling for blodsykdommer.

*Sykehusapoteket Rikshospitalet* har en uformell sentralisert funksjon i å distribuere faktorkonsentrat til landets bløderpasienter som deltar i hjemmetransfusjonsprogrammet. Sentraliseringen av denne funksjonen har vært viktig for oppfølging, kvalitetskontroll og smittevern. I perioder har denne sentraliseringen vært uvurderlig i å spore og tilbakekalle blodbaserte medisinske produkter når det har blitt identifisert produkter med blodbåret smitte (HIV eller hepatitt C).

## **Samarbeid med regionale fagmiljøer;**

Senteret samarbeider med flerregionale 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 nasjonale fagnettverket som skal styrke behandlingstilbudet til pasienter i senere fase av sykdommen. Senterets rådgivere deltar også i faste flerregionale samarbeidsmøter for Fabry sykdom.

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

### **Brukermedvirkningen ved Senter for sjeldne diagnoser**

Hvert år arrangeres normalt Brukersamlingen for senterets 21 tilknyttede brukerorganisasjoner. Brukersamlingen er det øverste organet for brukermedvirkning ved kompetansesenteret, og de velger representanter til Senterrådet og kommer med innspill til senterets strategiske dokumenter. På grunn av endringer i arbeidet med strategiske dokumenter i kjølvannet av at NKSD ble opprettet i januar 2014, ble brukersamlingen for 2014 flyttet til mars 2015. Det betyr at det ikke ble holdt brukersamling i 2014, og at kommende brukersamlinger blir holdt i mars.

Mellom brukersamlingene ivaretar brukerrepresentantene i Senterrådet den formelle 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 fire brukerrepresentanter, tre fagrepresentanter (i 2014 har det bare vært to fagrepresentanter etter at en person trakk seg) og en ansattesrepresentant. I 2014 var også to ungdomsobservatører valgt inn i senterrådet. Disse har ikke stemmerett. Rådet ledes av en brukerrepresentant og senterets leder er sekretær for rådet. Rådet har fire møter i året.

I tillegg til brukermedvirkning gjennom senterrådet inviteres aktuelle brukerorganisasjoner med i planleggingen av kurs og utvikling av informasjonsmateriell. Møtene med individuelle brukere er også en viktig arena for brukermedvirkning gjennom hele året.

Brukermedvirkning gjennom Senterrådet og kontakten med brukerorganisasjonene er basert på frivillig arbeid fra brukerrepresentantene. Dette frivillige arbeidet utføres på toppen av vanlig arbeid av brukere og pårørende som ofte har vesentlige tilleggsbelastninger i sine liv. Det kan derfor tidvis være utfordringer i å få brukerorganisasjonene aktivt med i kompetansesenterets ordinære arenaer for brukermedvirkning, men senteret forsøker å tilpasse seg individuelle behov og legge til rette for deltakelse.

## Vurdering av bemanning

Senter for sjeldne diagnoser har 32 ansatte, hvorav en håndfull er i mindre delte stillinger (10 - 40 %). Til sammen utgjør dette 26,3 årsverk. En forsker er ansatt i tidsbegrenset engasjement. I 2014 sluttet fire medarbeidere; senterleder, nestleder, en overlege (pensjon) og en rådgiver. I løpet av året tiltrådte ny senterleder, en ny medisinsk rådgiver og en kommunikasjonsrådgiver (vikariat). En ny overlege (40 %) ble ansatt i januar 2015. Det ble besluttet å omgjøre den vakante rådgiverstillingen til en kombinert forskningskoordinator (50 %) og rådgiverstilling (50 %).

Personalgruppen er stabil og senteret klarer å beholde kompetanse om de sjeldne tilstandene. Utfordringene er at mange ansatte startet ved senteret i en tid da mandatet og oppgavene var definert annerledes, og at det er en relativt høy gjennomsnittsalder blant de ansatte. Mye erfaring og kompetanse kan derfor bli borte ved naturlig avgang. Senteret er opptatt av å rekruttere nye og yngre medarbeidere ved utskiftninger, og legger til rette for kompetanseoverføring mellom disse og erfarne medarbeidere. Det oppfordres også til skriftlige arbeid for å dokumentere dette mangfoldet av erfaringskompetanse som finnes per i dag.

Senter for sjeldne diagnoser ønsker å opprette flere stillinger som er delt mellom senteret og behandlende enheter i spesialisthelsetjenesten. Senteret har i dag to overleger i henholdsvis 10 og 40 % og har god erfaring med slike delte stillinger. Stillingene gir behandlere mulighet til å utvikle både bedre kompetansesentertilbud og behandlingstilbud til brukerne. Dessuten bidrar de til å styrke det viktige samarbeidet mellom kompetansesenteret og spesialistmiljøene. Flere diagnosegrupper knyttet til senteret vil kunne ha stor nytte av denne typen stillinger, men for å få dette til trenger Senter for sjeldne diagnoser å få tilført ekstra midler, enten til faste stillinger eller til åremålsstillinger.

Senter for sjeldne diagnoser har ikke samme lange tradisjon for forskning som noen av de andre sentrene i NKSD. I dag har senteret to medarbeidere med førstekompetanse (PhD), en doktorgradsstipendiat og ca. 10 medarbeidere med hovedfag eller mastergrad. I 2014 utgikk en ny doktorgrad fra senteret, et arbeid som ble veiledet av senterets tidligere leder fram til hans avgang våren 2014. Forskningsaktiviteten ved kompetansesenteret er likevel fortsatt svak. For å kunne møte kravene om mer forskning og utviklingsarbeid innenfor en rimelig tidshorisont har senteret behov for å styrke forskningskompetansen ved senteret gjennom ansettelser. Ansettelse av en forskningskoordinator i 2015 er et ledd i denne strategien.



## 2.1 Kompetansebygging

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>B1</b> <b>Videreutdanning:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Praktisk personalledelse (5 studiepoeng)</li> </ul>	Fullført med eksamen. 1 deltager	1
<b>B2</b> <b>Diagnoserettede konferanser i inn- og utland:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• ED konferanse Milano</li> <li>• Norsk Sykehus og helsetjenesteforenings fagdag om demens/Huntingtons sykdom</li> <li>• Nasjonalt fagseminar HS</li> <li>• Fagmøte om Fabry, Bergen</li> <li>• Konferanse, ECNM, Mastocytose</li> <li>• Europeisk Aniridi konferanse, Venezia</li> <li>• Globalt møte om blødersykdom</li> <li>• International konferanse om øsofagusatresi, Rotterdam</li> <li>• Konferanse om dermatologinevrologi, Amsterdam</li> <li>• Kongress om Immunsvikt, Praha</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 1 deltager</li> <li>• 1 deltager</li> <li>• 4 deltager</li> <li>• 1 deltager</li> <li>• 2 deltagere</li> <li>• 2 deltagere</li> <li>• 1 deltager</li> <li>• 2 deltagere</li> <li>• 1 deltager</li> <li>• 2 deltagere</li> </ul>	1,2,6,7

<p><b>B3</b></p> <p><b>Yrkesfaglige konferanser:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Konferanse om helserett</li> <li>• Nordisk møte for klinisk ernæringsfysiologer, Bergen</li> <li>• Konferanse; Faglig forum for sykepleiere i habiliteringen</li> <li>• European Human Genetics Conference</li> <li>• 2 syndromdiagnostikk møter</li> <li>• Etterutdanning i pediatrik ernæring</li> <li>• Nordic expert nursing meeting on Fabry. København</li> <li>• Nordic hemophilia days, Malmø</li> <li>• Landskonferanse for sosionomer i spesialisthelsetjenesten</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 2 deltagere</li> <li>• 1 deltager</li> <li>• 2 deltagere</li> <li>• 1 deltager</li> <li>• 1 deltager</li> <li>• 2 deltagere</li> <li>• 3 deltagere</li> <li>• 3 deltagere</li> <li>• 1 rådgiver</li> </ul>	<p>1,2,6,7</p>
---	---	----------------

<p><b>B4</b></p> <p><b>Annet:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Skrivekurs for UIO forskere</li> <li>• Konferanse "En sjelden dag"</li> <li>• Konferanse; nasjonalt nettverk for teknologistøttet læring. Om e-læringskurs</li> <li>• EURORDIS, Berlin</li> <li>• Kurs i medisinsk publisering</li> <li>• Kurs med Den Norske dataforening</li> <li>• Registersamling NKSD, Bergen</li> <li>• Kurs om Minoritet og sjelden diagnose. Frambu</li> <li>• Nordisk konferanse om sjeldne diagnoser, Helsinki</li> <li>• Seminar om brukermedvirkning, Kunnskapssenteret</li> <li>• Nasjonal konferanse; Unges helse</li> <li>• Seminar: Aldring i et livsløpsperspektiv. Frambu</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 1 deltager</li> <li>• 6 deltagere</li> <li>• 1 deltager</li> <li>• 3 deltagere</li> <li>• 1 deltager</li> <li>• 1 deltager</li> <li>• 1 deltager</li> <li>• 2 deltagere</li> <li>• 5 deltagere</li> <li>• 5 deltagere</li> <li>• 1 deltager</li> <li>• 3 deltagere</li> </ul>	<p>1</p>
---	--	----------

## 2.2 Kompetansespredning

I løpet av 2014 har vi gjennomført undervisning til 533 brukere og pårørende i tillegg til 1078 fagpersoner. Dette dreier seg om konferanser, innlegg på andres kurs, internundervisninger, høyskoler og universiteter mm.

Undervisning på senterets egne kurs eller møter med lokalt hjelpeapparat er ikke regnet inn i dette tallet.

### 2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")

Aktivitet	Resultatmål	Oppgave ihht forskrift								
<b>B1</b> <b>Veiledning og behandling</b>	<b>Utreiser:</b> <table border="1" data-bbox="711 869 1166 1032"> <tr><td>Utreiser: 111</td></tr> <tr><td>Henvendelser til senteret: 3910</td></tr> <tr><td> </td></tr> </table> <b>Nettmøter/ video- / telefonkonferanser:</b> <table border="1" data-bbox="711 1149 1166 1267"> <tr><td>Brukerrettede videokonferanser: 2</td></tr> <tr><td> </td></tr> </table> <b>Konsultasjoner/veiledning og behandling på senteret:</b> <table border="1" data-bbox="711 1391 1166 1592"> <tr><td>277 konsultasjoner på senteret og på OUS.</td></tr> <tr><td>224 polikliniske årskontroller av pasienter med blødersykdommer</td></tr> <tr><td> </td></tr> </table>	Utreiser: 111	Henvendelser til senteret: 3910		Brukerrettede videokonferanser: 2		277 konsultasjoner på senteret og på OUS.	224 polikliniske årskontroller av pasienter med blødersykdommer		1,5
Utreiser: 111										
Henvendelser til senteret: 3910										
Brukerrettede videokonferanser: 2										
277 konsultasjoner på senteret og på OUS.										
224 polikliniske årskontroller av pasienter med blødersykdommer										
<b>B2</b> <b>Kurs</b>	14 diagnosekurs til brukere og pårørende (313 deltakere)  7 kurs til fagpersoner (3 av kursene var e-læringskurs) (219 deltakere)  8 PKU dager (156 deltakere)	1,4,5								

<b>B3</b> Konferanser		
<b>B4</b> Seminar		
<b>B5</b> Informasjonsmateriell	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ny informasjonsfolder: Gorlin syndrom hos barn</li> <li>• Ny informasjonsfolder: Gorlin syndrom hos voksne</li> </ul>	1,5,6,7
<b>B6</b> Annen undervisning	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Til deltakere på Vikersund Kurbads tilbud til pasienter med Huntingtons sykdom</li> <li>• Opplæring av personale rundt skadet PKU-bruker, brukere med sent oppdaget PKU .</li> <li>• På sykehjem i Aust-Agder, til personale rundt bruker med Huntingtons sykdom</li> <li>• Til deltakere på NK-SE sitt kurs for brukere med GLUT-1 mangel</li> </ul>	1,5

## 2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)

Ikke i forbindelse med tjeneste til enkeltbruker (tabell 2.2.1)

Aktivitet	Resultatmål	Oppgave ihht forskrift
<p><b>B1</b> <b>Fagkurs/ møter på senteret</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• TAKO-kurs: Gorlinprosjektet</li> <li>• Sykepleiere som jobber med primære immunsvikt-sykdommer (NOSPI)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Undervisning på videokonferansekurs, 1 rådgiver</li> <li>• Leder og koordinerer møtene. 4 møter, 1-2 rådgivere</li> </ul>	1,5
<p><b>B2</b> <b>Deltakelse i tverrfaglige grupper og team:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Craniofacialt team ved OUS</li> <li>• Norsk Craniofacialt Selskap</li> <li>• Tverrfaglig Gorlin klinikk</li> <li>• OUS Fabry team</li> <li>• Norsk Fabry samarbeidsgruppe (OUS, Haukeland og Ålesund)</li> <li>• OUS PKU team</li> <li>• OUS team for primære immunsviktssykdommer</li> <li>• Nettverket for mb. Osler</li> <li>• Mastocytose nettverk</li> <li>• OUS team for Huntingtons sykdom</li> <li>• RH Metabolsk møte</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 1-2 rådgivere deltatt på møte en gang per måned</li> <li>• Deltatt på årsmøte</li> <li>• 3 møter (1 for barn, 2 for voksne), 2 rådgivere</li> <li>• 2 møter, 3-5 rådgivere</li> <li>• Årlig møte, 3 rådgivere</li> <li>• 2 møter</li> <li>• 3 møter, 2-3 rådgivere</li> <li>• 1 møte, 2 rådgivere</li> <li>• 5 rådgivere</li> <li>• 3 møter, 3-4 rådgivere</li> <li>• månedlige tverrfaglige</li> </ul>	1,2,3,6,7,8

<ul style="list-style-type: none"> <li>Nasjonalt fagnettverk for Huntingtons sykdom</li> </ul>	<p>møter, 1-2 rådgivere</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>1 rådgiver</li> </ul>	
<p><b>B3</b> <b>Konferanser</b> Nordic Conference on Rare Disorders 2014, Helsinki:</p>	<p>Rarelink: program- og arrangementsgruppe for konferansen.</p>	1,2,5,6
<p><b>B4</b> <b>Seminar</b></p>		
<p><b>B5</b> <b>Undervisning ved høyskoler og universitet:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Masterstudiet i klinisk ernæringsfysiologi, UiO</li> <li>Masterstudiet i Spesialpedagogikk, UiO. Fordypning: Utviklingshemming</li> <li>Bachelorstudiet i tannpleie, UIO</li> <li>Helsesøsterutdanningen, HiOA</li> </ul> <p>Alle regioner: (antall timer)</p> <p>Egen region: 16 timer</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>5 timer</li> <li>9 timer</li> <li>1 time</li> <li>1 time</li> </ul>	1,4,5,6,7
<p><b>B6</b> <b>Informasjonsmateriell</b></p>		
<p><b>B7</b> <b>Annen undervisning</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Nyansatte sykepleiere på OUS Barneklubben post 3</li> <li>Internundervisning OUS</li> </ul>	1,2,4,5,6

	<p>Barneklubben post 2</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Undervisning OUS</li> </ul> <p>Barnekirurgisk avdeling om    øsofagusatresi</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Undervisning        barnekirurger, OUS</li> </ul> <p>Barneklubben post 2</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Barneleger, Østfold        sentralsykehus, Fredrikstad</li> </ul> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Internundervisning OUS        Med.avd., infeksjonsposten</li> </ul> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Internundervisning OUS        koagulasjonslab</li> </ul> <ul style="list-style-type: none"> <li>• StadPed SørØst</li> </ul> <ul style="list-style-type: none"> <li>• NAV Læremiddelsentralen</li> </ul>	
--	--	--



## 2.2.3 Forskning og utvikling

### 2.2.3.1 Forskningsprosjekter

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>B1</b> Women's experiences of being a carrier of X-linked diseases: a qualitative study (Stipendiat Charlotte von der Lippe)	Doktorgradsarbeid pågår, startet 1.10.2012	1,3
<b>B2</b> Health- related quality of life and living conditions in Norway for elderly individuals with bleeding disorders	Prosjektet er avsluttet og endelig rapport fra studien ble sendt bløderforeningen i 2014. Sommeren 2014 innvilget REK forlengelse av prosjektet, derfor vurderes det forlengelse eller innlemming i et nytt prosjekt om voksenliv/eldre med sjeldne diagnoser	1,3
<b>B3</b> "Health care, needs and management of behavioural challenges in Huntington's disease: a mixed methods study" i samarbeid med Institutt for helse og samfunn ved UiO. (stip. Marleen van Walsem, ansvarlig fra SSD: Kristin Iversen)	Senteret er samarbeidspartner i prosjektet som startet høsten 2013	1,3

<p><b>B4</b> Rådgiveres erfaring med å samtale med personer med en sjelden diagnose og deres familie (Wibeche Ingskog)</p>	<p>Mastergrad bestått i desember 2014</p>	<p>1,3</p>
<p><b>B5</b> Rygg og bekkenplager hos voksne personer med blæreekstrofi/epispadi</p>	<p>Samarbeidsprosjekt med avdeling for fysikalsk medisin, OUS. Avventer fremdrift pga avslag på søknader om økonomisk tilskudd.</p>	<p>1,3</p>
<p><b>B6</b> Søskenprosjektet Samarbeid mellom Frambu og flere sentre i NKSD.</p>	<p>Gjennomført prosjektsamarbeid om "Søskencamp". Deltakelse på søskencamp på Frambu med utprøving av samtalebatteri Prosjektet er avsluttet, Frambu ansvarlig for rapport og evt videre arbeid.</p>	

### **Forskningsproduksjon (vitenskaplige artikler):**

Liste over vitenskaplige publikasjoner senteret har vært sentrale i (medforfatter) i 2014.

De som representerer Senter for sjeldne diagnoser er med **uthevet skrift**.

1. **Drivdal M.**, Slagsvold CE., Aagenaes O. og **Kase BF**. 2014. Hereditary Lymphedema, Characteristics, and Variations in 17 Adult Patients with Lymphedema Cholestasis Syndrome 1/Aagenaes Syndrome . Lymphat Res Biol. PMID:25317502
2. **Diesen, Plata Sofie, Ingrid Wiig**, Lisbet Grut, **Bengt Frode Kase**. 2014. Betwixt and between being healthy and ill: the stigma experienced by young adults with phenylketonuria. Scandinavian Journal of Disability Research. Published online Aug.21nd 2014. DOI: 10.1080/15017419.2014.941003.
3. **Charlotte von der Lippe**, Jan Frich, Anna Harris, Kari N. Solbrække. 2014. Experiences of being a carrier and mother of a child with hemophilia
4. **Cvd Lippe**, I Roscher, H Nordgarden, C Rustad, S M Larsen, E Mjøen, Å Bratland. 2014. Mann med stort hode, lærevansker og multiple basalcellekarsinomer. <http://tidsskriftet.no/article/3182636>
5. **Heivang Synne, Miller Jeanette U., Ruud Gunvor A**. 2014 Huntington på nett. Nettbaserte kurs gir helsearbeiderne økt kunnskap og pasientene bedre livskvalitet.  
<http://www.google.no/url?url=http://sykepleien.no/file/21808/download%3Ftoken%3DgfpTIJLYrJIPu40Y05oA2mW3SVZfmtxeNRP7GiVQG8M&rct=j&frm=1&q=&esrc=s&sa=U&ei=keu8VM31C8rmywPJ1YHgDg&ved=0CBgQFjAB&sig2=s8ufwyZJle0FCPSEpfaxAg&usg=AFQjCNFSecWIwRTK8mJSbm4ymKWIJzwNRA>

### Mastergrader:

**Wibeche Ingskog.** Samtalekunst. En kvalitativ studie om rådgiveres erfaring med å samtale med personer med en sjelden diagnose. 2014. Seksjon for Helsefag, Det Medisinske Fakultet, Universitetet i Oslo.

### Doktorgrader:

**Lill Monica Drivdal.** Aagenæs syndrome (LCS1), diet and disease progression. 2014. Senter for sjeldne diagnoser, Oslo universitetssykehus & Avdeling for ernæringsforskning, Institutt for medisinske basalfag, Medisinsk fakultet, UiO.

#### 2.2.3.2 Utviklingsprosjekter

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>C1</b> Forbereder konferanse om ektodermale dysplasier i mai 2015 Samarbeid med TAKO	7 møter, 2 rådgiver	1,5
<b>C2</b> Samarbeid om utvikling av retningslinjer for mastocytose	Utviklet retningslinjer for diagnostikk, behandling samt tverrfaglig poliklinikk	7
<b>C3</b> Samarbeid NKSD om utvikling av "sjelden-register"	Deltatt på 2 møter, 2+3 personer	6

<p><b>C4</b>  <b>Sakprosa eller kronikker</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Om Senter for sjeldne diagnoser</b> i Fastlegennytt</li> <li>• <b>Hva gjør Senter for sjeldne diagnoser?</b> Wiig I., Iversen K. og Ruud GA. PKU-bladet</li> <li>• <b>Livet med "verdens strengeste diett"</b>. Diesen PS. Aftenposten Viten, 16.apr. 2014</li> <li>• <b>Vanlig med uvitenhet om sjeldne diagnoser.</b> Diesen PS. Aftenposten Viten 22.sep.2014</li> <li>• Fast spalte i Debra-nytt. 3/året</li> </ul>	<p>1,2,3</p>
---	---	--------------

<p>C5          Posterpresentasjoner</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• European Human Genetics Conference: Experiences of being a carrier and mother of a child with hemophilia</li> <li>• Eurordis, Berlin: Multidisciplinary Clinic, Gorlin Syndrome</li> <li>• Eurordis, Berlin: School-starters with a rare disorder. A model for supplying information to school personell in Norway</li> <li>• Nordic Conference on Rare Disorders 2015, Helsinki: Multidisciplinary Clinic, Gorlin Syndrom</li> </ul>	<p>1,5</p>
---	--	------------

<p>C6 Muntlige presentasjoner</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Sjeldendagen 2014: Om Skolestartboka</li> <li>• Fagnettverket for Huntingtons sykdom: Aktuelle lover og regler i forhold til barn med syke foreldre</li> <li>• Fagnettverket for Huntingtons sykdom: Fysisk aktivitet og fysioterapi. Erfaring fra Huntingtonavdelingen ved NKS Grefsenlia</li> <li>• Konferanse for sykepleiere i habilitering, Hamar. Introduksjon til Sjeldenfeltet</li> <li>• Nordic Conference on Rare Disorders: "Questions you don't ask your parents- booklet"</li> <li>• Nordic Conference on Rare Disorders: School-starters with a rare disorder - a model for supplying information to school personnel in Norway</li> <li>• 2nd European Conference on Aniridia: "Living with Aniridia - One Voice!"</li> </ul>	<p>1,2,4,5</p>
---------------------------------------	---	----------------

### **Utvikling av kvalitetsregistre og biobanker:**

Oversikt over hvilke kvalitetsregistre det er arbeidet med å etablere.

Senter for sjeldne diagnoser er sammen med seksjon for blodsykdommer ansvarlig for drift og vedlikehold av Med-Insight registeret for blødersykdommer. I 2014 har det vært jobbet med å overføre data fra dette registeret til det internasjonale KAPPA-registeret for hemofili A og B.

### **Utvikling av faglige retningslinjer:**

Oversikt over hvilke faglige retningslinjer senteret er involvert i.

Det er uklart hva som legges i faglige retningslinjer i rapporteringsmalen. Helsedirektoratet er eneste aktør med mandat til å utvikle, formidle og vedlikeholde nasjonale faglige retningslinjer og veiledere jf. helse- og omsorgstjenesteloven § 12-5 og spesialisthelsetjenesteloven § 7-3. Senteret har ikke vært involvert i utvikling av faglige retningslinjer i denne betydningen i løpet av 2014. Senteret har derimot vært med å utarbeide faglige **anbefalinger** for Gorlin syndrom.

### **Utvikling av aktivitetsregistreringsverktøy:**

Oversikt over hvilke verktøy for registrering av aktivitet det arbeides med ("Solan", "SOMA" eller lignende).

Senteret registrerer aktivitet i aktivitetsdatabasen "Solan". I 2014 har vi jobbet tett sammen med personvernombudet om en konsesjonssøknad for Solan. Datatilsynet innvilget 19. desember konsesjon for 10 år. Datatilsynet ga konsesjon under nærmere forutsetninger som senteret vil jobbe med å innfri i 2015.



## 2.3 Systemrettede aktiviteter:

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>E1</b> Samarbeid med Immunsviktforeningen	1 møte	1,5,6
<b>E2</b> Samarbeid med Den norske PKU-foreningen	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Innlegg på foreningens "sommertreff"</li> <li>• Deltakelse i brukerorganisasjonenes fagråd, 2 møter</li> </ul>	1,5,6
<b>E3</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Samarbeid med Norsk forening for analatresi</li> <li>• Samarbeid med Norilco</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Innlegg på foreningens årsmøte, 2 personer</li> <li>• Deltakelse i foreningens fagråd, 1 møte, 1 rådgiver</li> <li>• Innlegg på Norilco årsmøte</li> </ul>	1,5,6
<b>E4</b> Samarbeid med foreningen for blæreekstrofi/epispati	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Deltakelse i foreningens fagråd, 2 møter, 1 rådgiver</li> </ul>	1,5,6
<b>E5</b> Samarbeid med Norsk forening for kraniofaciale misdannelser	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Innlegg på foreningens årsmøte, 2 personer</li> </ul>	1,5,6
<b>E6</b> Samarbeid med Norsk forening for aniridi	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Deltakelse på 1 fagrådsmøte, 1 rådgiver</li> </ul>	1,5,6

<b>E7</b> Samarbeid med Norsk forening for blødere	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 2 innlegg på temamøter, 3 personer</li> <li>• Deltakelse i foreningens fagråd, 1 møte, 1 rådgiver</li> <li>• 1 møte</li> </ul>	1,5,6
<b>E8</b> Samarbeid med Norsk forening for Huntingtons sykdom	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Deltakelse på foreningens årsmøte</li> </ul>	1,5,6
<b>E9</b> Samarbeid med DEBRA	Møter om blårespt-ordningen for pasientgruppen med epidermolysis bullosa. 3 møter med DEBRA, OUS hudavdeling, HELFO og Helsedirektoratet	1,5,6
<b>E10</b> Samarbeid med Oslerforeningen	Holdt innlegg på Oslerforeningens kurs	1,5,6
<b>E10</b> Gruppe for kliniske ernæringsfysiologer i pediatri, OUS	1 møte, 2 rådgivere	1,2,5,6,7
<b>E11</b> Møter om samarbeid og endringer i bløderbehandlingen	Div. møter og kommunikasjon med klinikk og barneavdelingen	1,2,5,6,7
<b>E12</b> Møter om blåresept-ordningen	1 møte med Helsedirektoratet og	1,2,5,6,7

for pasientgruppen med iktyose.	OUS hudavdelingen. 1 rådgiver	
<b>E13</b> Fagnettverk Huntington	Deltaker i styringsgruppen	8

## 2.4 Internasjonalt arbeid:

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>F1</b> Nordiske fagmøter	<ul style="list-style-type: none"> <li>Sittet i programkomite og ledet nordisk sykepleiermøte om <b>Fabry sykdom</b> – 1 pers. 4 telefonkonferanser.</li> <li>Sittet i programkomite og ledet to nordiske sykepleiermøter om <b>blødersykdommer</b>, Hemofilia Days – 1 pers. Flere telefonkonferanser.</li> </ul>	1,5
<b>F2</b> Nordiske nettverk	<ul style="list-style-type: none"> <li>Gjennomført tre kombinerte arbeidsmøter i diagnosegruppen, og arrangementskomité for Nordic Conference on Rare diseases 2014 i <b>Rarelink</b></li> <li>Undervisning på Ågrenskas kurs for unge voksne med PKU.</li> </ul>	1,,5
<b>F3</b> Europeiske fagmøter	<ul style="list-style-type: none"> <li>Deltatt på europeisk</li> </ul>	1,2,5

	<p>sykepleiermøte om <b>blødersykdommer, EHAD</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Arrangert møte om <b>Huntingtons sykdom</b> for delegasjon fra Bulgaria</li> <li>• Deltatt på møte om <b>aniridi</b> for delegasjon fra Bulgaria</li> </ul>	
<b>F4</b> <b>Europeiske nettverk</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Møte med to personer fra Eurordis for registrering som Centre of Expertice</li> </ul>	8
<b>F5</b> <b>Workshop om e-læring</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Presentasjon av vårt arbeid med e-læring på Norsk - portugisisk workshop på Frambu</li> </ul>	

## 2.5 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>G1</b> <b>Etablerte kvalitetsregistre</b>		
<b>G2</b> <b>Etablerte biobanker</b>		
<b>G3</b> <b>Etablert faglige retningslinjer</b>		
<b>G4</b> <b>Produktmøter med medisinsk industri</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 2 møter med Baxter</li> <li>• 1 møte med Novo Nordisk</li> <li>• 1 møte med Genzyme</li> </ul>	1

<p><b>G5</b></p> <p><b>Deltakelse i faglige nettverk:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Nettverk for Barns Beste</li> <li>• Gruppe for kommunikasjonsarbeidere i NKSD</li> <li>• Gruppe for sosionomer i NKSD</li> <li>• Gruppe for leger i NKSD</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 3 møte + @-korrespondanse</li> <li>• møter og videokonferanse i forbindelse med NKSD nye nettsider</li> <li>• Deltatt på 2 møter, 2 sosionomer</li> <li>• Deltatt på møter, 2 leger</li> </ul>	<p>1,8</p>
<p><b>G6</b></p> <p>Kontakt med ulike media</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Bidratt til filmopptak: "Sjelden, men ikke alene"</li> <li>• Bidratt i innspilling av "Barnehospitalet", episode om ungdomsleir</li> <li>• Bidratt i innspilling av "Barnehospitalet", episode om lokalt informasjonsmøte"</li> <li>• Henvendelse fra VG ang sak om mødre til barn med sjelden diagnose. Vi avslo å bidra.</li> <li>• Intervju med vår rådgiver om barns utfordringer i forhold til å leve med syke foreldre. Publisert på nettsiden til Barns Beste</li> <li>• Intervju i forbindelse med artikkel om barn PKU i VG</li> </ul>	<p>1,5,6</p>

<b>G7</b> <b>Rettsak</b>	Arbeid i forbindelse med fagvitnesmål i rettsak	1
<b>G8</b> <b>Hospitering ved senteret</b>	Mastergradstudenter (3 stk.) i pedagogisk psykologi hospiterte under veiledning av en kvalifisert rådgiver	1,4,5

# Rapportering 2014

for

## Norsk senter for cystisk fibrose

Antall årsverk: 12,25

Tildeling 2014: 11 918 000 NKr.

# Innhold

<b>1. TALLRAPPORTERING (DIAGNOSER, ANT BRUKERE, ALDERS- OG FYLKESFORDELING):</b> .....	<b>3</b>
<b>2. AKTIVITETSREGISTRERING</b> .....	<b>6</b>
<b>2.1 Kompetansebygging</b> .....	<b>11</b>
<b>2.2 Kompetansespredning</b> .....	<b>13</b>
2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")	13
2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)	14
2.2.3 Forskning og utvikling	16
<b>2.3 Systemrettede aktiviteter:</b> .....	<b>19</b>
<b>2.4 Internasjonalt arbeid:</b> .....	<b>20</b>
<b>2.5 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:</b> .....	<b>21</b>



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

## Totalt antall registrerte brukere/pasienter (tabell 1):

Diagnoser NAVN	ICD- 10	Orpha- Code	2013	2014	2014 vs 2013	Antall som har mottatt tjenester 2014
Cystisk fibrose	E84	ORPHA 586	303	310		246
CF-lignende sykdom				6 b 10 v		6 b 10 v
Nyfødtscreening, utredning			7	10		10
Shwachman- Diamond syndrom		ORPHA811	4	4	0	4
<b>Totalt</b>						

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 2014
				2014	2013	
Akershus	22	15	<3			
Aust-Agder	<3	<3				
Buskerud	<3	4				
Finnmark	<3	<3				
Hedmark	6	13				
Hordaland	3	4	<3			
Møre og Romsdal	8	9				
Nordland	8	5				
Nord-Trøndelag	<3	8				
Oppland	<3	<3				
Oslo	17	21				
Rogaland	11	10				
Sogn og Fjordane	0	<3	<3			
Sør-Trøndelag	6	12				
Telemark	<3	4				
Troms	<3	<3				
Vest-Agder	<3	<3				
Vestfold	5	7				
Østfold	5	8				
Annet						
<b>Totalt</b>	<b>101</b>	<b>130</b>	<b>4</b>			<b>235</b>

Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	Totalt 2014	Totalt 2013	Antall mottatt tjenester 2014
Helse Nord	11	8	0	23	22	19
Helse Midt	15	29	0	54	47	44
Helse Vest	14	16	2	83	62	32
Helse Sør-Øst	61	77	2	150	152	140
<b>Totalt</b>	<b>101</b>	<b>130</b>	<b>4</b>	<b>319</b>	<b>303</b>	<b>235</b>

## 2. Aktivitetsregistrering

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:

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 tverrsetorielle 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.

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

Type tjeneste	Totalt 2013	Totalt 2014	Differanse 2013-2014
<b>Utredning/diagnostisering</b>	<b>18</b>	<b>18</b> (8 barn + 10 voksne)	<b>0</b>
<b>Behandling/oppfølging</b>			
1. Storkontroller	<b>53</b>	<b>66</b>	<b>+13</b>
2. Oppfølgingsopphold inkl årskontroll og oppstart av intravenøs antitiotika	<b>60</b>	<b>59</b>	<b>-1</b>
3. Opphold for nydiagnostisert cystisk fibrose	<b>15</b>	<b>25</b>	<b>+10</b>
4. Hjemmebehandling med intravenøs antibiotika	<b>90</b>	<b>83</b>	<b>-4</b>
5. Cystisk fibrose nyfødtscreening – nyhenviste etter positiv screening + oppfølgingskontroller	<b>18</b>	<b>30</b> (10 nyhenviste + 20 kontroller)	<b>+3</b> nyhenviste <b>+9</b> kontroller
- SK totalt – 24 % økning fra 2013-2014			
- individuelle opphold for NDCF – 67 % økning fra 2013-2014 (skyldes organisering med flere korte opphold pr pas, hovedsakelig pas fra helseregion S-Ø)			

<b>1</b> Type tjeneste	Totalt 2013	Totalt 2014	Differanse 2013-2014
<b>Individuelle opphold/poliklinikk</b> * alle polikliniske konsultasjoner (elektiv + øhj) < 5 timers varighet totalt	<b>1050</b> (488 barn + 562 voksne)	<b>1360</b> (624 barn + 736 voksne)	<b>+312</b>
* sykehusinnleggelses < 14 dgrs varighet (akutt eller subakutt)	<b>9</b> (9 barn)	<b>4</b> (4 barn)	<b>3</b> (3 barn)
* sykehusinnleggelses > 14 dgrs varighet (omfattende og langvarige)	<b>1</b>	<b>1</b> (1 barn)	<b>0</b>
* polikliniske konsultasjoner/andre diagnoser (CF-lignende, m.fl.)	-	<b>52</b> voksne	
<b>Gruppeopphold</b>	-	<b>8</b> (8 barn - kurs nydiagstiserte)	-
<b>Fag/temadager på senteret for brukere/hjelpeapparat</b>	<b>1</b> (fagkurs)		

- CF-poliklinikk utført av OUS-barneleger - 80,8 % (252 kontroller av totalt 312)
- CF-poliklinikk barn-ungdom - 28 % økning fra 2013-2014
- CF-poliklinikk voksne - 31 % økning fra 2013-2014
- CF-poliklinikk totalt – 29 % økning fra 2013-2014

Det er nødvendig med klinisk aktivitet ved NSCF for å bevare tverrfaglig kompetanse. Det pågår et utredningsarbeide ved senteret med tanke på å definere klarere hva som skal være senterets klinisk aktivitet – både innholdsmessig men også med tanke på kvantitet. Rutineklinisk arbeide må reduseres betydelig, og det er skjedd gjennom 2014 for barn fra Helse Sørøst. Kompetanseoverføring har tatt mye tid.

- **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. NSCF har bidratt med programutarbeidelse og møteledelse samt mange foredrag. 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.

- **Vurdering av bemanning**

Bemanning pr. 31.12.2014 (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 med mangelfull tverrfaglig profil i forhold til internasjonale krav til et Cystisk fibrose behandlingssenter som skal gi service til en populasjon på nivå med brukerne ved NSCF. Den omfattende kliniske virksomheten som drives ved senteret i dag er for stor for kompetansetjenesten. En fysioterapeutstilling er bortfalt etter å ha vært ledigholdt i over to år.

Psykolog ressurs er nødvendig dersom NSCF skal kunne ivareta oppgaven med forskning, kompetansebygging og formidling av kompetanse innen det psykososiale faget. Psykososialt klinisk tilbud må sannynligvis løses i samarbeide med andre psykososiale fagmiljø.

Kommunikasjonsmedarbeider savnes for å ivareta senterets oppgave med kompetansespredning.

Klart behov for lederassistent i delstilling.

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

## **Behandlingstilbudet for pasienter med cystisk fibrose i Norge.**

### Nasjonalt tilbud

Norsk senter for cystisk fibrose har i 2012 laget anbefalinger for rutinemessig kontroll og oppfølging av pasienter med cystisk fibrose i Norge. Disse er i tråd med Europeiske retningslinjer. Nåværende tilbud i Norge kan ikke møte disse anbefalingene. Tilbudet blir ytterligere redusert som følge av omstillingen ved NSCF. En flerregional behandlingstjeneste (tverrfaglig) ved Haukeland og OUS vil kunne utvikles til å ivareta et slikt tilbud i samarbeide med helseforetak i landet.

NSCF tok initiativ til at det ble etablert et prosjekt sammen med fagmiljøet på Haukeland sykehus og der CF foreningen var representert med brukerrepresentant. Søknaden hadde bred forankring i fagmiljøene i Norge, og RHF i hele Norge var informert og invitert til å komme med innspill. Det er arrangert tverrfaglige seminar

og gjennomført møtevirksomhet samt nedlagt mye tverrfaglig arbeide. Forslaget ble presentert OUS 30.10.2014 for videre bearbeidelse av søkerne.

OUS har valgt ikke å fremme søknaden.

#### Regionalt tilbud Helse Sørøst

NSCF har gjennomført kompetanseoverføring til leger i Barnemedisinsk avdeling Oslo Universitetssykehus 2014. NSCF har sammen med Barnemed avd. utarbeidet rapport der ressursbehovet er analysert og gitt en anbefaling. Ved utgangen av 2014 foreligger ikke tilbakemelding fra avdelingen om vurderingen av rapporten eller evt. tiltak.

Et mangelfullt tilbud om klinisk oppfølging og behandling utgjør en helsetrussel for CF pasienter. Brukere/pasienter har en klar forventning om at NSCF gir klinisk tilbud som dekker behovet – dette setter vårt personell i en vanskelig situasjon i møtet med pasientene. NSCF har ikke noe formelt behandlingsansvar. Det er en for langsom oppbygging av dette tilbudet, hvilket forsinker NSCF's utvidelse av kompetansetjenestefunksjoner. Progresjonen i utvikling av registre, forskning og kompetansespredning er derfor dårligere enn ønskelig.

#### **Samarbeide med Nyfødtscreeningen**

NSCF har valgt aktivt å samarbeide med Nyfødtscreeningen om dens faglige utvikling, men også ivareta screening positive – noe som krever særskilt kompetanse. Det er bare Haukeland sykehus som ivaretar barn som er screening positive.

Ivaretagelse av screening positive for CF bør være et nasjonalt behandlingstilbud. Dette er ikke formalisert.



## 2.1 Kompetansebygging

Aktivitet	Resultat	Oppgave iht forskrift
<b>B1</b> Hospitering ved CF-senter i Stockholm, mai 2014	1 person deltok fra NSCF, 2 fra Barnemed avd. OUS  1 dag	1
<b>B2</b> 37th European Cystic Fibrosis Conference i Gøteborg, juni 2014	11 personer deltok. 4 dager  + kurs for fysioterapeuter to dager: 2 personer deltok	1, 3
<b>B3</b> Nordamerikansk CF kongress (NACFC) Atlanta oktober 2014	3 personer deltok. 5 dager	1,3
<b>B4</b> "Unger med syke lunger". Kurs O-28770 Legeforeningen i radiologi med spesielt fokus på CF.	Deltagelse + bidrag med 2 foredrag  1 dag	1
<b>B5</b> Konferanse: "Ernæringsbehandling hvorfor og hvordan", Oslo	1 person deltok. 1 dag	1
<b>B6</b> Fagkonferanse for kliniske ernæringsfysiologer. Bergen	1 person deltok. 3 dager	1
<b>B7</b> Etterutdanningskurs "Pediatrik ernæring". Oslo	1 person deltok. 4 dager	1
<b>B8</b> Faglige seminarer, kurs og møter ved OUS. Fagspesifikke og tverrfaglige.	Deltatt på relevante seminarer, kurs og fagmøter	1
<b>B9</b> "En sjelden dag" 28. februar 2014	4 personer deltok	1
<b>B10</b> Educational Symposium Gothenburg febr. 6th 2014: State	Leger, sykepleiere og fysioterapeuter fra NSCF deltok. Fysioterapeut NSCF	1

<b>of the Art: Respiratory Infections in CF, what can we do better?</b>	bidro med planlegging og foredrag samt skriftlig materiell.	
<b>B11</b> VI Scandinavian COPD Research Symposium, Oslo 21 <sup>st</sup> - 22 <sup>nd</sup> November 2014	1 overlege deltok.	1
<b>B12</b> Interne fagmøter	Tverrfaglige presentasjoner gjennom året.	

## 2.2 Kompetansespredning

### 2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")

Aktivitet	Resultatmål	Oppgave ihht forskrift						
<b>B1</b> <b>Veiledning</b>	<p><b>Utreiser:</b></p> <table border="1" data-bbox="715 600 1163 757"> <tr> <td>Tverrfaglig poliklinikk v/ St.Olavs hospital 13.-14. mai 2014. 5 fagpersoner fra NSCF deltok</td> </tr> </table> <table border="1" data-bbox="715 763 1163 999"> <tr> <td>Veil. til pårørende,barnehage og skole. Helse Nord: 1 Helse Midt: 1 Helse Vest: 5 Helse Sør-Øst: 24</td> </tr> </table> <table border="1" data-bbox="715 1005 1163 1279"> <tr> <td>Veiledning og opplæring av bruker, pårørende og fysioterapeuter Helse Nord: 3 Helse Midt: 2 Helse Vest: 2 Helse Sør-Øst: 3</td> </tr> </table> <p><b>Nettmøter/ video- / telefonkonferanser:</b></p> <table border="1" data-bbox="715 1397 1163 1514"> <tr> <td>Fortløpende råd og veiledning pr. tlf. Brukere og fagpersoner fra hele landet.</td> </tr> </table> <p><b>Konsultasjoner/veiledning på senteret:</b></p> <table border="1" data-bbox="715 1637 1163 1715"> <tr> <td>Fortløpende polikliniske kontroller og innleggelseser</td> </tr> </table> <table border="1" data-bbox="715 1722 1163 1832"> <tr> <td>Råd og veiledning til helsepersonell ved OUS som jobber med CF. Tverrfaglig.</td> </tr> </table>	Tverrfaglig poliklinikk v/ St.Olavs hospital 13.-14. mai 2014. 5 fagpersoner fra NSCF deltok	Veil. til pårørende,barnehage og skole. Helse Nord: 1 Helse Midt: 1 Helse Vest: 5 Helse Sør-Øst: 24	Veiledning og opplæring av bruker, pårørende og fysioterapeuter Helse Nord: 3 Helse Midt: 2 Helse Vest: 2 Helse Sør-Øst: 3	Fortløpende råd og veiledning pr. tlf. Brukere og fagpersoner fra hele landet.	Fortløpende polikliniske kontroller og innleggelseser	Råd og veiledning til helsepersonell ved OUS som jobber med CF. Tverrfaglig.	<p>5,6,7</p> <p>5,6</p> <p>1, 2, 6, 7</p>
Tverrfaglig poliklinikk v/ St.Olavs hospital 13.-14. mai 2014. 5 fagpersoner fra NSCF deltok								
Veil. til pårørende,barnehage og skole. Helse Nord: 1 Helse Midt: 1 Helse Vest: 5 Helse Sør-Øst: 24								
Veiledning og opplæring av bruker, pårørende og fysioterapeuter Helse Nord: 3 Helse Midt: 2 Helse Vest: 2 Helse Sør-Øst: 3								
Fortløpende råd og veiledning pr. tlf. Brukere og fagpersoner fra hele landet.								
Fortløpende polikliniske kontroller og innleggelseser								
Råd og veiledning til helsepersonell ved OUS som jobber med CF. Tverrfaglig.								
<b>B2</b> <b>Kurs</b> Familiekurs for nydiagnostiserte barn med CF etter nyfødtscreening.	5 dagers kurs på Frambu. 8 familier fra 6 fylker deltok.	5, 6						

## 2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)

Ikke i forbindelse med tjeneste til enkeltbruker (tabell 2.2.1)

Aktivitet	Resultatmål	Oppgave ihht forskrift
<p><b>B1</b>  <b>Fagkurs/ møter på senteret :</b></p> <p><b>Samhandlingsnettverk for leger som jobber med CF i Norge. Arrangert som videokonf.</b></p> <p><b>O-26208 Legeforeningens kurs for etterutdannelse lungeleger: "Sjeldne og spesielt kompliserte lungesykdommer"</b></p> <p><b>O-27852: Legeforeningens kurs for leger: Kurs i lungesykdommer for spesialiteten indremedisin.</b></p> <p><b>Div. kurs/foredrag/faglige innlegg om CF for helsepersonell i OUS (leger, sykepleier, fysio, KEF, sosialfaglig).</b></p> <p><b>"Unger med syke lunger". Kurs O-28770 Legeforeningen i radiologi med spesielt fokus på CF. Arrangert i samarbeide med Norsk Forening for Pediatrisk radiologi</b></p>	<p>Faglig innlegg. Tverrfaglig team ved NSCF deltok. x antall deltakere.</p> <p>Faglig innlegg. To personer.</p> <p>Faglig innlegg. En person.</p> <p>Gjennomført kurs/foredrag/faglige innlegg.</p> <p>Dagskurs med 62 deltagere, radologoger og pediater/lungeleger fra hele landet</p>	<p>4,5</p>
<p><b>B2</b>  <b>Deltagelse i tverrfaglige grupper/team</b></p>	<p>Løpende deltagelse i CF-team</p> <p>Samarbeidsmøter med medisinsk genetikk, avdeling for nyfødtscreening, transplantasjonsteamet ved Rikshospitalet, mikrobiologisk avd., radiologiske avdelinger</p>	<p>1, 2, 5, 7</p>
<p><b>B3</b>  <b>Konferanser</b></p>	<p>Posterpresentasjoner.</p>	

<p><b>B4</b>  <b>Seminar</b></p>	<p>12.05.14 Den internasjonale sykepleierdagen, OUS. Faglig innlegg.</p>	
<p><b>B5</b>  <b>Undervisning ved høyskoler og universitet</b></p> <p>Alle regioner: 5 timer</p> <p>Egen region: 5 timer</p>	<p>Forelesning til studenter i klinisk ernæring ved UiO (3 timer)</p> <p>Undervisning for leger ved lunge-allergiseksjonen, OUS</p> <p>Undervisning for spesialistkandidater i barnesykdommer</p> <p>Undervisning på etter- og videreutdanningskurs for fysioterapeuter (3 timer, 26 deltakere)</p>	
<p><b>B6</b>  <b>Informasjonsmateriell</b></p>		
<p><b>B7</b>  <b>Hospitering av helsepersonell som jobber med CF</b></p>	<p>2 sykepleier i spesialutdanning pediatri.          5 fysioterapeuter          lege fra St.Olav, 2 dager,          lege fra Levanger, 1 dag,          sykepleier fra Tønsberg, 1 dag</p>	<p>5</p>

## 2.2.3 Forskning og utvikling

### 1. Forskningsprosjekter

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>B1</b> Evaluering av nyfødtscreening Tvetydig diagnose	Poster ECFS Gøteborg juni 2014	3
<b>B2</b> Evaluering av nyfødtscreening 2 års oppfølging	Poster NACFC Atlanta oktober 2014.	3
<b>B3</b> Veiledning av doktorgradskandidat	Vitenskapelig artikkel, se under	3
<b>B4</b>		
<b>B5</b>		

#### Forskningsproduksjon (vitenskaplige artikler):

Liste over vitenskaplige publikasjoner senteret har vært sentrale i (medforfatter) i 2014.

Rolfsjord LB, Skjerven HO, **Bakkeheim E**, Carlsen KH, Hunderi JO, Kvenshagen BK, Mowinckel P, Lødrup Carlsen KC. Acta Paediatr. 2015 Jan;104(1):53-8. doi: 10.1111/apa.12792. Epub 2014 Oct 2. PMID: 25169812. Children hospitalised with bronchiolitis in the first year of life have a lower quality of life nine months later.

**Homme J**, Sæteren B. Nordisk sykeplejeforskning 2014, nr.1 Vol 4s 15-27. ISSN:1892-2678. Uinversitetsforlaget. Å leve med cystisk fibrose – et ensomt livslangt arbeide.

#### Publiserte abstracts

Disease related *CFTR* variants found in the Norwegian screening program  
*Journal of Cystic Fibrosis, Volume 13, Supplement 2, June 2014, Page S47*  
H.J. Gaup, E. Lundman, A.M. Bjørnæs, O.-T. Storrøsten, T. Rootwelt, R.D. Pettersen

Clinical practice in Oslo University Hospital on diagnosis and management of distal intestinal obstructive syndrome  
*Journal of Cystic Fibrosis, Volume 13, Supplement 2, June 2014, Page S96*

J. Dypvik, O.-T. Storrøsten

Infants with an equivocal diagnosis at the Oslo CF centre following newborn screening for CF in Norway

*Journal of Cystic Fibrosis, Volume 13, Supplement 2, June 2014, Page S51*

E. Bakkeheim, O.-T. Storrøsten, E. Lundman, H.J. Gaup, R.D. Pettersen

Newborn screening for cystic fibrosis in Norway

*Journal of Cystic Fibrosis, Volume 13, Supplement 2, June 2014, Page S24*

E. Lundman, H.J. Gaup, A.M. Bjørnæs, O.-T. Storrøsten, T. Rootwelt, R.D. Pettersen

Implementation of a diagnostic work up after newborn screening for CF in Oslo, Norway

*Journal of Cystic Fibrosis, Volume 13, Supplement 2, June 2014, Page S50*

E.J. Hunstad, B.J. Skraastad, S.S.V. Watile, E. Bakkeheim

Awareness of infection control within cystic fibrosis health care – a Scandinavian study

*Journal of Cystic Fibrosis, Volume 13, Supplement 2, June 2014, Page S109*

E.J. Hunstad, E. Bakkeheim, M. Gilljam

Living with cystic fibrosis – a lonely, lifelong work

*Journal of Cystic Fibrosis, Volume 13, Supplement 2, June 2014, Page S111*

J. Homme, E. Bakkeheim, E.J. Hunstad, B. Sæteren

TWO YEARS OF NEWBORN SCREENING FOR CF IN NORWAY

*Pediatric Pulmonology, Supplement 38, 2014, Poster Session Abstract no 457, page 382.*

Bakkeheim, E.<sup>1</sup>; Lundman, E.<sup>2</sup>; Olafsdottir, E.<sup>3</sup>; Gaup, J.<sup>2</sup>; Watile, S.<sup>2</sup>; Pettersen, R.<sup>2</sup>; Storrøsten, O.<sup>1</sup> 1. CF Center, Oslo University Hospital, Oslo, Norway; 2. Norwegian National Unit for Newborn Screening and Laboratory Diagnostics of Inborn Errors of Metabolism, Oslo University Hospital, Oslo, Norway; 3. Dep. of Pediatrics, Haukeland University Hospital, Bergen, Norway.

**Doktorgrader:**

ingen

## 2. Utviklingsprosjekter

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
C1 <b>Kompetanseoverføring til leger i BAM, lunge og allergi-seksjonen</b>	Dupliserte poliklinisk konsultasjoner fra januar 2014, etter hvert kontinuerlig bidrag som konsulent,	1,5
C2 <b>Kvalitetsregister</b>	Utvikling av database i samarbeid med MEDINSIGHT	
C3 <b>Biobank</b>	Søknad om ekstern finansiering for oppstart	
C4		
C5		

### **Utvikling av kvalitetsregistre og biobanker:**

Oversikt over hvilke kvalitetsregistre det er arbeidet med å etablere.

Norsk CF-register

Norsk register for PCD

### **Utvikling av faglige retningslinjer:**

Oversikt over hvilke faglige retningslinjer senteret er involvert i.

### **Utvikling av aktivitetsregistreringsverktøy:**

Oversikt over hvilke verktøy for registrering av aktivitet det arbeides med ("Solan", "SOMA" eller lignende).



### 2.3 Systemrettede aktiviteter:

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>E1</b> <b>Utarbeidet forslag til søknad om behandlingstjeneste CF</b>	Tverrfaglig prosjektgruppe ved NSCF og Haukeland. Samarbeidsmøter. Rapport levert klinikkledelsen.	6
<b>E 2</b> <b>Samarbeid med Norsk forening for cystisk fibrose (NFCF)</b>	2 ansatte ved NSCF er medlem av NFCF`s fagråd.	
<b>E3</b> <b>Utreise til NFCF`s årsmøte, regionsmøter og fagdag/opplæringsdag/kurs</b>	Foredrag for pasient og pårørende ved: opplæringsdag i Stjørdal, (landsdekkende) og fagdage i region Vest, Midt, Nord og Sør-Øst	5
<b>E4</b>		
<b>E5</b>		

## 2.4 Internasjonalt arbeid:

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>F1</b> 37th European Cystic Fibrosis Conference i Gøteborg, juni 2014	Deltatt med 7 posterpresentasjoner + faglig innlegg, muntlig presentasjoner	1,3
<b>F2</b> Nordamerikansk CF kongress (NACFC) Atlanta oktober 2014	Deltatt med poster +muntlig presentasjon	1
<b>F3</b> Samarbeid med Nordisk kolleger som arbeider med cystisk fibrose	Deltatt på konferanser og fagmøter for hhv. leger, sykepleie, fysioterapeuter, klinisk ernæringsfysiologer og sosionomer	1
<b>F4</b> ECFS Scientific Group 2010-2014	NSCF er representert.	1
<b>F5</b> ECFS Neonatal Screening Working Group (NSWG)	NSCF har et medlem i gruppen.	1
<b>F6</b> Scandinavian CF Study Consortium	2 møter årlig i skandinavia. 4 deltagende leger fra NSCF er involvert i utarbeidelse av og diskusjon om skandinaviske forskningsprosjekter om CF.	1
<b>F7</b> International Physiotherapy Group for Cystic Fibrosis (IPG/CF)	Fysioterapeut ved NSCF leder arbeidet med å revidere IPG/CF sin Glossary.	

## 2.5 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>G1</b> Etablerte kvalitetsregistre		
<b>G2</b> Etablerte biobanker		
<b>G3</b> Etablerte faglige retningslinjer		
<b>G4</b> Samarbeid med legemiddelfirma	Kontakt og møtevirkosomhet	
<b>G5</b> Interne prosjekter vedrørende klinisk virksomhet ved NSCF og søknad om flerregional behandlingstjeneste	Møtevirkosomhet. Utarbeidet rapport. Tverrfaglig deltakelse	
<b>G6</b> Familiekurs på Frambu 11.02.14: Immunsvikt	Fysioterapeut ved NSCF undervist om lungefysioterapi	
<b>G7</b> Statens Legemiddelverk	Konsult uttalelser for SLV vedrørende Ciprofloxacine hydroklorid inhalasjon.	
<b>G8</b> Nasjonalt råd for kvalitet og prioritering i helse- og omsorgstjenesten. Møte om innføring av kostbart legemiddel for cystisk fibrose og ordningen med individuell refusjon.	" Uttalelse som underlag for Rådets behandling".	
<b>37<sup>th</sup> ECFC, Gothenburg, 11-14-junie 2014.</b> <b>ECFS Neonatal Screening Working Group (NSWG) meeting.</b>	Foredrag:  O.T.Storrøsten:  CF NBS in Norway, the initial process, the challenges and early results.	

# Rapportering 2014 for

## Enhet for medfødte muskelsykdommer (OUS)

Antall årsverk: 1,65  
+ 0,6 stipendiat eksternt finansiert

Tildeling 2014: 2.835.091 NOK

# Innhold

<b>1 TALLRAPPORTERING (DIAGNOSER, ANT BRUKERE, ALDERS- OG FYLKESFORDELING):</b> .....	<b>4</b>
<b>2 AKTIVITETSREGISTRERING</b> .....	<b>9</b>
<b>2.1 Kompetansebygging</b> .....	<b>11</b>
<b>2.2 Kompetansespredning</b> .....	<b>12</b>
2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet") .....	12
2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre) .....	14
2.2.3 Forskning og utvikling .....	16
2.2.3.1 Forskningsprosjekter .....	16
2.2.3.2 Utviklingsprosjekter .....	18
<b>2.3 Systemrettede aktiviteter:</b> .....	<b>19</b>
<b>2.4 Internasjonalt arbeid:</b> .....	<b>20</b>
<b>2.5 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:</b> .....	<b>21</b>

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

## Totalt antall registrerte brukere/pasienter (tabell 1):

OUS, seksjon for medfødte muskelsykdommer, Nevrologisk avdeling, Klinikk for Kirurgi og Nevrologi

Diagnoser NAVN	ICD-10	Orpha-Code	2013	2014	2014 vs 2013	Antall som har mottatt tjenester 2014
Arvelig spastisk paraplegi	G11.4	100982		1		
Infantil spinal muskeldystrofi type 1	G12.0	83330		1		
Autosomal recessiv SMA type 1	G12.1	98920		1		
Juvenil SMA	G12.1	83419		5		
Mononevropati i underekse	G56.8	G67.9		1		
Arvelig motorisk og sensorisk nevropati	G60.0	166		7		
Sykdommer i lumbosakrale røtter	G54.4			1		
Charcot Marie Tooth (CMT) type 2	G60.0	64746		3		
CMT type 2A	G60.0	99947		2		
CMT type 4C	G60.0	99949		6		
CMT type X1	G60.0	101075		3		
CMT type 1A	G60.0	101081		3		
Uspesifisert arvelig nevropati	G60.9			2		
CIDP	G61.8	2932		3		
HNPP	G60.0	640		1		
Uspesifikk polynevropati	G62.9			1		
Uspesifikk polynevropati	G62.9			1		
Myasthenia Gravis	G70.0	391497		8		
Medfødt myastenisk syndrom	G70.2	590		3		

LGMD type 2i	G71.0	34515		10		
Limb girdle muskeldystrofi (LGMD)	G71.0	263		7		
Duchenne muskeldystrofi	G71.0	98896		45		
Alvorlig dystrofinopati	G71.0	262		6		
Symptomatisk form av muskeldystrofi hos kvinnelig bærer	G71.0	206546		2		
LGMD type 1B	G71.0	263		7		
LGMD type 1C	G71.0	265		1		
LGMD 2A	G71.0	267		2		
LGMD 2B	G71.0	268		1		
LGMD type 2E	G71.0	119		1		
LGMD type 2L	G71.0	206549		4		
Fascio scapula humoral muskeldystrofi (FSHD)	G71.0	269		10		
Emery-Dreifuss Muskeldystrofi	G71.0	261		2		
Muskeldystrofi	G71.0	98473		9		
Mioshi Muskeldystrofi	G71.0	45448		2		
Bethlems myopati	G71.0	610		1		
Uspesifisert muskeldystrofi	G71.0			3		
Distal myopati	G71.0	599		1		
Distal myopati type 1	G71.0	59135		1		
Dystrofia myotonika type 1	G71.1	273		6		
Dystrofia myotonika type 2	G71.1	606		2		
Kongenitt myotoni	G71.1	614		2		
Myopati (central core)	G71.2	97242		3		
Medfødt myopati-misforhold mellom fibertyper	G71.2	2020		10		
Multiminocore myopati	G71.2	324604		1		
Nemalin myopati	G71.2	607		1		
Medfødt muskeldystrofi type 1A	G71.2	258		1		

Glycogenlagringssykdom grunnet LAMP2-mangel	G71.8	34587		1		
Uspes. primær muskelsykdom	G71.9			8		
Uspesifisert myopati	G72.9			15		
Myopati ved metabolske forstyrrelser	G73.6			3		
Myalgi	M79.1			20		
Uspes symptomer og tegn knyttet til nerve og muskel/skjelett	R29.8			14		
Kronisk respiratorisk svikt	J96.1			1		
Observasjon med mistanke om forstyrrelser i nervesyst	Z03.3			19		
Cardiomyopathy	I42.0			2		
Distal arthrogryposis	Q68.8	97120		2		
Marfans syndrom	Q87.4	284493		1		
<b>Totalt</b>				<b>280</b>		

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).

Det diagnostiske grunnlaget for NMK-samarbeidet er ikke ennå klarlagt. Vi rapporterer her på de pasientene som er henvist og tatt i mot, utredet og behandlet ved seksjon for medfødte muskelsykdommer, nevrologisk avdeling inklusive barn sett på av de to barnelegene tilknyttet enheten i 2014. Dette omfatter derfor også Duchenne-gutter som er med i prosjekt idet disse undersøkes grundig og det lages journalnotat på dem.

Det er ikke mulig ved dette årets rapport å si nøyaktig hvor mange av disse som var nyhenviste, men estimert et sted mellom 40 og 50 %. En del er kontroller fordi utredningen ikke er avklart og noen har en så sjelden tilstand at man har valgt å følge dem sentralt og ikke henvise tilbake til lokal nevrologisk eller pediatrik avdeling.

Inntil annet er bestemt baserer vi generelt tilbud ved seksjonen på ICD-10 kodene som omfattes av det nasjonale Muskelregisteret og pasienter hvor det ut fra henvisingen er mistanke om dette (en del vil som det fremgår av tabellen ende opp med annen eller uspesifikk diagnose). Pr i dag er det disse ICD-10 kodene:

**G12.0 Infantil spinal muskelatrofi type 1 (Werdnig-Hoffman syndrom)**

**G12.1 Annen arvelig spinal muskelatrofi**

**G12.8 Annen spesifisert spinal muskelatrofi og beslektede syndromer**

**G12.9 Uspesifisert spinal muskelatrofi**

**G60.0 Arvelig motorisk og sensorisk nevropati**

**G60.1 Refsums sykdom**

**G60.2 Nevropati i tilknytning til arvelig ataksi**



**G60.8 Annen spesifisert arvelig og idiopatisk nevropati**  
**G60.9 Uspesifisert arvelig idiopatisk nevropati**  
**G71.0 Muskeldystrofi**  
**G71.1 Myotone lidelser**  
**G71.2 Medfødte myopati**  
**G71.3 Mitokondriemyopati**  
**G71.8 Andre spesifiserte primære muskelsykdommer**  
**G71.9 Uspesifisert primær muskelsykdom**  
**G72.3 Periodisk paralyse**  
**G73.6 Myopati ved metabolske forstyrrelser**

Som det fremgår av tabellen over ender en del av pasientene opp med en diagnose som ikke er omfattet av listen ovenfor. Dette skyldes selvfølgelig at en del er uavklarte pasienter eller der hvor det ønskes en ekstra utredning, kommer til oss. Dette fordi man ikke har funnet sikker årsak til plagene, men mistenker at det kan være en alvorlig arvelig nevro-muskulær tilstand.

**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 2014
				2014	2013	
Akershus	44	32	4	80		
Aust-Agder	9	1		10		
Buskerud	9	10		19		
Finnmark				≤3		
Hedmark	4	5		9		
Hordaland				≤		
Møre og Romsdal	5	4		9		
Nordland	5	1		6		
Nord- Trøndelag	≤3			≤3		
Oppland	9	2		11		
Oslo	13	50	1	64		
Rogaland	3	1		4		
Sogn og Fjordane	≤3			≤3		
Sør-Trøndelag	≤3			≤3		
Telemark	9	2		11		
Troms	≤3			≤3		
Vest-Agder		≤3		≤3		
Vestfold	6	11	1	18		
Østfold	13	10		23		
Annet						
<b>Totalt</b>				<b>280</b>		

## 2 Aktivitetsregistrering

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**

Aktiviteten i Muskelmiljøet knyttet til enheten ved OUS har så langt særlig dreid seg om klinisk og diagnostisk utredning av voksne og barn, evt familier med spørsmål om nevromuskulære tilstander. De fleste pasientene kommer fra helse Sør-Øst, men vi tar i mot pasienter uavhengig av geografisk tilknytning. Det er tett samarbeid med barnenevrologiske avdelinger, barnehabilitering, samt voksennevrologiske avdelinger generelt både lokalt innen OUS og i regionen. I tillegg har vi stor glede av lokal patologisk og genetisk avdeling samt tilsvarende avdelinger i Tromsø. Vi har i 2014 hatt tilnærmet hver uke tverrfaglige møter med de som er direkte tilknyttet enheten hvor pasienter diskuteres. I tillegg har vi med jevne mellomrom utvidete tverrfaglige pasientrelaterte møter hvor relevante spesialister er til stede. Dette omfatter genetiker, patologer, spesialist i klinisk biokjemi, revmatologer, samarbeidende nevrologer og barnenevrologer samt fysioterapeuter. I 2014 har vi hatt 6 slike møter hvor 24 pasienter er blitt drøftet, oftest med pasientene tilstede. Alle som får påvist arvelig muskelsykdom blir viderehenvist til genetisk veiledning ved avd for medisinsk genetik OUS.

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

Som anført over har hovedvekten vært på diagnostikk av sjeldne nevromuskulære tilstander. Pasientene kommer ofte fra andre nevrologiske avdelinger og barneavdelinger men tas også imot direkte fra primærhelsetjenesten der de ber spesielt om dette. Vi mener at det er viktig at denne diagnosegruppen sees av klinikere med bredere erfaring innenfor nevromuskulære tilstander for å sikre en rask og riktig diagnostikk og ikke minst for å gi veiledning om videre oppfølging spesielt med hensyn til behov for genetisk veiledning og oppfølging hjerte-lungemessig. En viss sentralisering av oppfølgingen av disse pasientene fører til bedre mulighet for gode registre og kvalitetssikring av oppfølging samt ved kanskje i en nær fremtid også spesifikk behandling for enkelte av disse sjeldne tilstandene.

- **Samarbeid med regionale fagmiljø?**

Det er et omfattende samarbeid med regionale fagmiljøer knyttet til diagnostikk og oppfølging av pasientgruppen som for eksempel Kompetansesenter for medfødte metabolske sykdommer, Ortopedisk og revmatologisk avdeling i OUS og utenfor sykehuset, patologisk avdeling og avdeling for medisinsk genetikk.

Det er i 2014 sendt ut brev til alle barneavdelinger i regionen hvor man har tilbudt seg å reise ut i team med lege og fysioterapeut for å diskutere pasienter med stedlige spesialister, andre helsearbeidere samt eventuelt representanter for primærhelsetjenesten. Det er også startet opp et samarbeid innenfor rehabiliteringstjenestene for barn i regionen med møter for å samordne diagnostikk og behandling som man tenker kan videreføres til nasjonale samlinger.

- **Beskrivelse av brukervedvirkningen ved senteret**

I oktober 2014 ble det etablert et nasjonalt senterråd (for det nyopprettede NMK-samarbeidet). Senterrådet ledes av den ene av to brukerrepresentanter.

I forbindelse med arrangement av fagmøte i vår ved OUS om overgang barn-voksne var det brukerrepresentanter til stede og to av disse var invitert som foredragsholdere.

- **Vurdering av bemanning**

Enheten ved OUS har begrenset personale som består av leger og fysioterapeut og hvor klinisk diagnostikk og kunnskapsformidling samt avklaring av fremtidig rolle har vært det viktigste frem til nå (spesielt i 2013 og 2014). Det er ved enheten ved OUS stort behov for utvidet bemanning spesielt knyttet til samordning av registre, utvikling av hjemmeside, sekretariatstøtte til pågående forskningsprosjekter og opparbeiding av forskningssamarbeid nasjonalt. Det er i 2014 gitt tilslutning fra Klinikledelse ved OUS at man kan bruke overskytende eksterne midler fra tidligere år til å finansiere dette for 2015. Men videre finansiering er usikker.

## 2.1 Kompetansebygging

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>B1. Hurtigruteseminar (20 års jubileum) fra Trondheim til Tromsø Oktober-november 2014</b>	5 deltagere fra Seksjonen ved OUS eller med nær tilknytning til denne.	1
<b>B2. World Muscle Society (WMS) Berlin oktober 2014</b>	3 deltakere fra Muskelmiljøet i OUS med 2 posterpresentasjoner	1
<b>B3. Nevrodagene, Oslo mars 2014, eget kveldsmøte om nevromuskulære tilstander</b>	Det er tidligere stiftet en egen nasjonal nevromuskulær faggruppe av legespesialister etter initiativ fra en gruppe voksenallevrologer I styringsgruppen sitter 4 fra muskelmiljøet i OUS hvorav to ansatte i enheten for muskelsykdommer	1
<b>B4. Fagdag i mai ved OUS (Ullevål)</b>	Satte fokus på overgangen barn-voksen og Duchenne MD spesielt. 28 deltakere fra hele landet, brukere og tjenesteytere	1
<b>B5. Internasjonalt myologikurs 9 dager i juni i Paris</b>	4 deltagere med tilknytning til Muskelenheten OUS, svært godt kurs og faglig utveksling samt mulighet for nye kontakter	1
<b>B6. Internasjonal konferanse om klinisk neurofysiologi i Berlin</b>	1 representant for Enheten for Muskelsykdommer invitert foredragsholder (KØ).	1
<b>B7. Medisinsk forening for nevrohabilitering, Årsmøte, Trondheim, november 2014</b>	1 Invitert foredragsholder fra OUS-miljøet (Ellen Annexstad)	5
<b>B8. Consortiemøte, Århus september</b>	1 deltager fra OUS (MR)	3

## 2.2 Kompetansespredning

### 2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")

Aktivitet	Resultatmål	Oppgave ihht forskrift
<b>B1</b> Veiledning	<b>Utreiser:</b>	
	1 reise til barneavdelingen i Kristiansand ved lege for veiledning og diagnostikk av pasienter (5)	5
	To reiser til barneavdelingen ved UNN hver av varighet tre dager for diagnostikk/vurdering av pasienter samt diskusjon om samarbeid (Det utføres i tillegg omfattende veiledning fra barnehabiliteringen men disse er ikke direkte finansiert av midler fra oss, selv om leger tilknyttet disse er med i vårt samarbeid og tar opp pasienter med oss)	6
	<b>Nettmøter/ video- / telefonkonferanser:</b>	
Tre nasjonale videokonferanser er gjennomført i 2014, knyttet til diagnostiske utfordringer og andre aktuelle tema. Dette er initiert og ledet av enheten ved OUS og med deltagelse nå fra alle 4 regioner.	1	
<b>Konsultasjoner/veiledning på senteret:</b>		

	<p>280 pasienter har enten poliklinisk eller ved innleggelse (kun telt barn) vært til vurdering av leger <b>direkte lønnet av</b> midler til enheten for medfødte muskelsykdommer. En del av disse er også vurdert av fysioterapeut, enten direkte lønnet av Muskelenheten (voksne) eller av OUS(barn).</p>	
<p><b>B2</b>  <b>Bidrag på kurs</b> Med fokus på <b>pusten,</b>  <b>Oslo juni 2014</b></p> <p><b>Bidrag på Frambukurs</b></p>	<p>Foredrag av lege fra Muskelseksjonen (MR)</p> <p><b>Ukeskurs i januar for barn og ungdom (0-16 år) med muskelsykdom og pårørende og lokale tjenesteytere</b>          Foredrag ved overlege fra Muskelenheten (MR)</p> <p><b>Ukeskurs mai 2014 for personer med Duchenne eller Beckers muskeldystrofi (alle aldre) og pårørende og lokale tjenesteytere</b>          Foredrag ved 2 leger ved Muskelenheten (MR og EA)</p>	<p>5</p> <p>5</p> <p>5</p>
<p><b>B3</b>  <b>Konferanser</b></p>		
<p><b>B4</b>  <b>Seminar</b></p>		
<p><b>B5</b>  <b>Informasjonsmateriell</b></p>	<p>Artikkel i Muskelnytt med intervju om kurset i Paris</p>	5

## 2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)

Ikke i forbindelse med tjeneste til enkeltbruker (tabell 2.2.1)

Aktivitet	Resultatmål	Oppgave ihht forskrift
<b>B1</b> Fagkurs/ møter på senteret:		
<b>B2</b> Deltagelse i tverrfaglige grupper/team:		
<b>B3</b> Konferanser	Tre nasjonale diagnostiske videokonferanser er gjennomført under ledelse av seksjon for Medfødte Muskelsykdommer ved OUS. 6 tverrfaglige diagnostiske møter med diskusjon av til sammen 20 kasus og med deltagelse av en lang rekke spesialister. I tillegg nærmest ukentlige møter mellom ansatte i Muskelenheten med uformell diskusjon av løpende pasientkontakt	1  1
<b>B4</b> Seminar:		
<b>B5</b> Undervisning ved høyskoler og universitet  Alle regioner: (antall timer)  Egen region: (antall timer)	Universitetsnivå: 1 time for medisinerstudenter om barn og muskelsykdommer 1 time for leger i utdanning til klinisk nevrofysiologi 3 timer for leger i videreutdanning til barnenevrologi 2 timer for barneleger eget sykehus 1 time for spesialister i klinisk nevrofysiologi	4
<b>B6: Informasjonsmateriell</b> ” Familieveileder Duchenne MD (oversatt 2011) SMA-familieveileder (oversatt 2013) Oversettelse skjedd i samarbeid med	Distribuerer gratis informasjonshefter til fagpersoner og brukere over hele landet på forespørsel.	5



miljøet i Oslo		
<b>B7: Veiledning til lokale fysioterapeuter</b>	De fleste barn med muskelsykdommer sees i OUS-miljøet av fysioterapeut som oftest gir skriftlig tilbakemelding og eventuelt veiledning pr telefon til lokale fysioterapeuter. Det samme skjer i noen grad med polikliniske voksne pasienter som kommer til Muskelseksjonen	5
<b>B8: Hospitering</b>	Overlege fra UNN hospiterte en uke ved OUS	1

## 2.2.3 Forskning og utvikling

### 2.2.3.1 Forskningsprosjekter

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>B1: Duchenne muskeldystrofi i Norge</b>	Ellen Annexstad PhD prosjekt, pågående inklusjon. 42 deltagere til nå. Prosjektet finansiert eksternt fra, men ansatt ved Muskelseksjonen som har arbeidsgiveransvar og stiller arbeidsplass. Hovedveileder (MR) er ansatt 50 % ved Muskelseksjonen. Også noe finansiering fra FFM til reise/ekstrautgifter.	3
<b>B2: Duchenne muskeldystrofi - brukererfaringer</b>	En kvalitativ studie om hvordan det for familiene å leve med Duchenne v/ fysioterapeut og master i fysioterapi Hilde Capjohn. Capjohn er ansatt 10 % ved Muskelenheten fra oktober 2014 og er ellers pensjonist. Biveileder i prosjektet er MR (50% i Muskelenheten). Startet opp intervjuer høsten 2014.	3
<b>B3: Juvenil Myasthenia gravis</b>	PhD prosjekt for Trine Haug Popperud eksternt finansiert. Popperud ansatt 10 % ved Muskelenheten med hovedveileder professor Kerty, nevrologisk avdeling og biveileder MR (50 % Muskel)	3
<b>B4: Dystrofia myotonika</b>	PhD planlagt for Gro Solbakken, Vestre Viken, m tverrfaglig samarbeid i vestre Viken og med veiledning fra OUS (KØ, JF begge Muskelenheten og avdelingsleder Espen	3

	<p>Dietrichs). Allerede stor mengde data innsamlet, finansiert av prosjekt fra helsedirektoratet. Fått halv finansiering for ett år fra 2015 fra Vestre viken. Planlegges utvidet med smerteprojekt og samarbeid samt engasjement i Muskelseksjonen 2015.</p>	
--	---	--

### **Forskningsproduksjon (vitenskaplige artikler):**

Liste over vitenskaplige publikasjoner Muskelseksjonen har vært sentrale i (medforfatter) i 2014, eller hvor en forfatter har hatt studieopphold finansiert av muskelseksjonen (LS).

#### High prevalence of inclusion body myositis in Norway; a population-based clinical epidemiology study.

Dobloug GC, Antal EA, **Sveberg L**, Garen T, Bitter H, Stjärne J, Grøvle L, Gran JT, Molberg Ø. Eur J Neurol. 2014 Dec 21. doi: 10.1111/ene.12627. [Epub ahead of print]

PMID:25530508

#### Duchenne muscular dystrophy.

**Annexstad EJ, Lund-Petersen I, Rasmussen M.**

Tidsskr Nor Laegeforen. 2014 Aug 5;134(14):1361-4. doi: 10.4045/tidsskr.13.0836. eCollection 2014 Aug 5. Review. English, Norwegian.

PMID:25096430

#### Clinical and muscle biopsy findings in Norwegian paediatric patients with limb girdle muscular dystrophy 2I.

**Rasmussen M**, Scheie D, Breivik N, Mork M, Lindal S.

Acta Paediatr. 2014 May;103(5):553-8. doi: 10.1111/apa.12561. Epub 2014 Feb 10.

PMID:24447024

#### Understanding the Experience of Myotonic Dystrophy. Mixed Method Study.

Geirdal AO, **Lund-Petersen I**, Heiberg A.

J Genet Couns. 2014 Aug 16. [Epub ahead of print]

PMID:25123360

(andre publikasjoner se egen liste)

### 2.2.3.2 Utviklingsprosjekter

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>C1: Få på plass avtale om NMK-samarbeidet. En rekke møter, e-postrunder både i 2013 og 2014.</b>	Vi har nå kommet frem til en felles plattform og utarbeidet en felles Virksomhetsplan	6
<b>C2: Oppdatering av hjemmesiden påbegynt i 2014, mål å samordne bedre med NMK/Frambu</b>	Vil fortsette idet dette er avhengig av hva vi blir enige om som felles målsetninger og arbeidsfordeling	6
<b>C3: Samordne et nasjonalt kvalitetssikringsprosjekt for å teste ut et genetisk panel på pasienter med uavklart arvelig nevromuskulær tilstand</b>	Det er avholdt et felles møte med deltagelse fra alle 4 helseregioner i desember 2014 med tanke på å få til et slikt prosjekt. Det arbeides videre med å få på plass retningslinjer for hvordan dette skal gjennomføres	3
<b>C4:</b>		
<b>C5</b>		

#### **Utvikling av kvalitetsregistre og biobanker:**

Oversikt over hvilke kvalitetsregistre det er arbeidet med å etablere.

Det er et eget kvalitetsregister i OUS – kalt Muskelregisteret som pr 1/1-15 har 262 pasienter registrert. Dette er siste årene kvalitetssikret, blant annet ved å gå igjennom for å se om de genetiske diagnosene er oppdatert (det kommer stadig nye svar på allerede registrerte pasienter etter hvert som metodene blir bedre).

Det siste året er det også gjort et stort arbeid for å få flere av våre pasienter inn i det Nasjonale registeret. Dette gjelder først og fremst primærregistreringer. På slutten av 2014 er det tatt kontakt med lokal pasient og datasikkerhetsavdeling for å se på muligheten for å skrive til alle i det lokale registeret med tanke på om de ønsker å stå i det Nasjonale Registeret. For å lette dette arbeidet fikk vi i 2014 lagt til en variabel i vårt register slik at vi kan se når de ble med i det nasjonale hvis dette er kjent for oss.

#### **Utvikling av faglige retningslinjer:**

Oversikt over hvilke faglige retningslinjer senteret er involvert i.

Leger og fysioterapeut tilknyttet Enheten i OUS har tidligere deltatt i utvikling av skandinaviske retningslinjer for Duchenne MD, Spinal muskelatrofi og Dystrofia myotonica.

**Utvikling av aktivitetsregistreringsverktøy:**

Oversikt over hvilke verktøy for registrering av aktivitet det arbeides med ("Solan", "SOMA" eller lignende).

2.3 Systemrettede aktiviteter:

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>E1: Det er sendt ut invitasjon til <u>barneavdelinger</u> i regionen med tilbud om at overlege i barnenevrologi og fysioterapeut kan komme og se på aktuelle pasienter samt veilede lokalt helseapparat i arbeidet med kjente brukere</b>	Dette ble sendt ut sent høsten 2014 og det er allerede kommet flere svar	6
<b>E2: Det er startet et samarbeid innenfor <u>barnehabilitering</u> i regionen for å få til bedre samarbeid, noe som også vil komme våre pasientgrupper til gode. Overlege i barnenevologi fra Muskelenheten deltar i dette.</b>	Første møte holdt høsten 2014	6

## 2.4 Internasjonalt arbeid:

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>F1</b> Stedlig ”principal investigator” og subinvestigator for internasjonal multisenter-medikamentutprøvningsstudie i regi av GSK	Avsluttet i 2014	2
<b>F2</b> <b>Medlem av Treat-NMD</b>		3
<b>F3</b> <b>Blir kontaktet av legemiddelfirmaer med tanke på deltagelse i internasjonale studier (<u>barnemiljøet</u> spesielt)</b>		2

## 2.5 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>G1</b> <b>Etablerte kvalitetsregistre: OUS har et lokalt kvalitetsregister</b>  <b>Nasjonalt register</b>	Det er i 2014 arbeidet med å kvalitetssikre genetiske data som ligger i vårt lokale register  Det er startet arbeidet med å øke rekruttering fra Helse Sør-Øst inn i det Nasjonale registeret blant annet ved elektronisk registrering av leger, samt arbeid for å få tillatelse til å forespørre de i det lokale registeret om å være med i det nasjonale	 2    2
<b>G2</b> <b>Etablerte biobanker</b>		
<b>G3</b> <b>Etablerte faglige retningslinjer</b>		
<b>G4</b>		
<b>G5</b>		

### Øvrig aktivitet

Enheten for medfødte muskelsykdommer i OUS samarbeider med en rekke andre miljøer både innen barneavdelingen, barnehabiliteringsavdelingen, voksennevrologi og revmatologisk avdeling. I tillegg benytter vi oss av kompetanse ved Avdeling for Medisinsk genetik og Kompetansesenter for Metabolske sykdommer. Fra alle disse enhetene deltar leger jevnlig på våre diagnostiske samarbeidsmøter. Ingen av disse miljøene er direkte finansiert av midlene til Enheten, men er nødvendige for vårt virke og styrker vår mulighet til å få tilstrekkelig bredde i vår kompetanse. Vi har også betydelig glede av vårt samarbeid med Avdeling for Patologi, spesielt ved deres vurdering av

muskelbiopsier, men også det at de samarbeider med andre avdelinger, spesielt patologisk avdeling ved UNN.

## Flere publikasjoner 2014. (OUS)

### Abstracts

**Rasmussen M**, Karime B, Matthews I, **Ørstavik K**. Two siblings with SMARD1, one of them being in "double trouble". WMS, Berlin, oktober 2014.

Lindal S, Stensland E, **Rasmussen M**, Jonsrud C, Brox V, Maisoon A, Nilssen Ø. LGMD2I: Is there a relationship between clinical phenotype, morphological alterations and level of alpha-dystroglycan glycosylation in patients with the same FKRP genotype? WMS, Berlin, oktober 2014.

### Publikasjoner i media og annet

#### Kronikk:

Heiberg A, **Frich JC**, Røttingen J-A. Sjeldenhet – eget kriterium ved prioritering? Tidsskr Nor Legeforen 2013; 134: 534-6.

#### Leserinnlegg:

Heiberg A, **Frich JC**, Røttingen J-A. A. Heiberg og medarbeidere svarer. Tidsskr Nor Legeforen 2014; 134: 809-10.

**Frich JC**, Røttingen J-A, Heiberg A. Sjelden diagnose – likeverdig behandling. Aftenposten 31.3. 2014.

**Frich JC**, Røttingen J-A, Heiberg A. Sjeldenhet og prioritering. Aftenposten 7.4. 2014.



# Rapportering 2014

## **Frambu** senter for sjeldne diagnoser



Antall årsverk: 72,7

Tildeling 2014: 60.108.000 NKr.

# Innhold

<b>1 TALLRAPPORTERING (DIAGNOSER, ANT BRUKERE, ALDERS- OG FYLKESFORDELING):</b> .....	<b>2</b>
<b>2 AKTIVITETSREGISTRERING</b> .....	<b>10</b>
<b>2.1 Kompetansebygging</b> .....	<b>15</b>
<b>2.2 Kompetansespredning</b> .....	<b>17</b>
2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")	17
2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)	18
2.2.3 Forskning og utvikling	22
2.4 Systemrettede aktiviteter:	25
2.5 Internasjonalt arbeid:	26
2.6 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:	28

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

**Totalt antall registrerte brukere/pasienter (tabell 1):**

Diagnoser NAVN	ICD- 10	Orpha- Code	2013	2014	2014 vs 2013	Antall som har mottatt tjenester 2014
Brukere uten registrert diagnose	-	-	17	33	16	8
Diagnoser fra andre sentra	-	-	268	277	9	38
Velo-cardio-facialt syndrom	D 82.1	567	144	156	12	27
Glutarsyruri type 1	E72.3	25	7	8	1	2
Pompes sykdom	E74.0	365	0	1	1	
Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency	E74.0	366	0	1	1	
Pyruvat dehydrogenese defekt	E 74.4	765	1	1	0	
Andre spesifiserte forstyrrelser i karbohydratmetabolismen (CDG)	E 74.8	137	8	8	0	3
Annen sfingolipidose	E 75.2		1	1	0	
Metakromatisk leukodystrofi	E 75.2	512	7	9	2	1
Nieman Picks sykdom	E 75.2		4	4	0	2
Leukodystrofi	E 75.2	68356	5	5	0	
Palizaeus-Merzbachers sykdom	E 75.2	702	3	3	0	1

Nevronale ceroid lipofuscinoser (NCL/Spiel-meyer Vogts sykdom)	E75.4	216	27	28	1	7
Mukopolisakkaridose I	E 76.0	93473	14	14	0	5
Mukopolisakkaridose II	E 76.1	580	1	2	1	2
Mukopolisakkaridose III	E.76.2	581	6	7	1	4
Mukopolisakkaridose IV	E 76.2	582	14	15	1	10
Mukopolisakkaridose VI	E 76.2	583	3	3	0	3
Defekter i nedbrytingen av glykoprotein	E 77.1	61+118	5	6	1	1
Mykolipidose type I	E 77.1	812	2	2	0	
Mykolipidose type III	E 77.0	577	1	1	0	1
Aspartylglukosaminuri	E 77.1	93	1	2	1	
Mitokondriesykdom	G 71.3	68380	20	23	3	3
MELAS	G 71.3	550	16	16	0	
MERRF	G 71.3	551	6	6	0	1
Pearsons syndrom	D 64.0	699	1	1	0	
CPEO	G 71.3	329336	3	3	0	
Kearns-Sayres sykdom	H 49.8	480	2	2	0	
Lesch-Nyhans sykdom	E 79.1	510	2	2	0	1
Arvelige ataxier	G 11		38	37	-1	6
Ataxia telangiectasia	G 11.3	100	20	23	3	12
Friedreichs ataxi	G 11.1	95	22	28	6	15
Arvelig cerebellær ataxi med sen	G 11.2		7	7	0	

debut						
Uspesifisert ataksi	R 27.0		2	2	0	
Arvelig spastisk paraplegi	G 11.4	685	73	86	13	26
Hemiplegi	G 81	2131	3	5	2	1
Paraplegi og tetraplegi	G 82		3	8	5	4
Hallervorden-Spatz' sykdom/PKAN	G 23.0	157850	4	4	0	1
Infantil nevroaxonal dystrofi	G 23.0	35069	2	2	0	
Fahrs sykdom	G 23.8	1980	1	2	1	1
Aicardi-Goutieres syndrom	G 23.8	51	1	2	1	1
Andre spesifiserte degenerative sykdommer i CNS	G 31.8		7	7	0	
Alpers sykdom	G 31.8	726	3	3	0	
Canavans sykdom	G 31.8	141	1	1	0	
Leighs syndrom	G 31.8	506	4	4	0	
Alexanders sykdom	E 75.2	58	2	2	0	
Uspesifiserte degenerative sykdommer i CNS	G 31.9		21	21	0	5
Multipel sklerose (MS) Juvenil form	G 35		1	1	0	
Lissencefali	Q 04.3	102009	11	12	1	3
Miller Diekers syndrom	Q 04.33	531	4	4	0	
Schizencefali	Q 04.6	799	1	1	0	
Migrasjonsforstyrrelse	Q 04.3	98044	16	19	3	1
Joubert syndrom	Q 04.3	475	12	13	1	2
Septooptisk	Q 04.4	3157	1	4	3	1

dysplasi						
Spinal muskelatrofi	G 12		73	75	2	15
Hereditær motorisk og sensorisk nevropati/polynevropati	G 60		21	24	3	4
Dejerine-Sottas sykdom	G 60.0	64748	1	1	0	
Charcot Marie Tooths sykdom	G 60.0	166	93	96	3	14
Myastenia gravis	G 70	589	3	3	0	
Muskeldystrofier	G 71.0		28	33	5	7
Beckers muskeldystrofi	G 71.0	98865	12	14	2	1
Duchennes muskeldystrofi	G 71.0	98896	76	81	5	23
Emery-Dreyfuss muskeldystrofi	G 71.0	261	3	3	0	
Facio-scapulo-humeral muskeldystrofi	G 71.0	269	13	14	1	
Limb-girdles muskeldystrofi	G 71.0	263	54	56	2	4
Dystrofia myotonica type 1	G 71.1	273	1	1	0	18
Dystrofia myotonica type 2	G 71.1	606	207	210	3	
Myopathier	G 71.2		9	10	1	2
Uspesifisert primær muskelsykdom	G 71.9		9	9	0	
Kallmanns syndrom	E 23.0	478	3	4	1	
Automimunt polyglandulær syndrom	E 31.8	282196	2	2	0	

Retts syndrom	F 84.2	778	110	114	4	10
Faryngeallomme	Q 38.7		1	1	0	
Proteus syndrom	Q 74.8	744	4	4	0	1
Møbius syndrom/sekvens	Q 87.0	570	21	21	0	1
Kabuki syndrom	Q 87.0	2322	2	4	2	1
Noonans syndrom	Q 87.1	648	93	103	10	14
Prader Willis syndrom	Q 87.1	739	147	153	6	47
Cornelia de Langes syndrom	Q 87.1	199	30	31	1	8
Cocaynes syndrom	Q 87.1	191	1	1	0	
Silver-Russells syndrom	Q 87.1	813	1	9	8	1
Rubinstein-Taybis syndrom	Q 87.2	783	41	45	4	9
Klippel-Trenaunays syndrom	Q 87.2	90308	20	26	6	5
Medfødte misdannelsessyndromer som omfatter tidlig eksessiv vekst	Q 87.3		1	1	0	
Beckwith-wiedemanns syndrom	Q 87.3	116	19	23	4	6
Sotos syndrom	Q 87.3	821	46	48	2	5
Weavers syndrom	Q 87.3	3447	1	2	1	1
Cohens syndrom	Q 87.3	193	1	1	0	
Charge syndrom	Q 87.8	138	2	6	4	1
Costellos syndrom	Q 87.8	3071	4	5	1	2
Cardio-facio-cutaneus syndrom	Q 87.8	1340	2	2	0	
Cri du Chat syndrom	Q 93.4	281	34	35	1	7
Turners syndrom	Q 96.0	881	190	202	12	22

Trippel X, 47;XXX og andre kvinnelige kjønnskromosoma vvik	Q 97.0	3375	19	20	1	5
Klinefelters syndrom 47, XXY og andre mannlige kjønnskromosoma vvik	Q 98.0	484	139	159	20	47
Fragilt X syndrom	Q99.2	908	150	151	1	16
Angelmans syndrom	Q 93.5	72	104	113	9	18
Williams' syndrom	Q 87.8	904	150	161	11	29
Nevrofibromatose type 1	Q 85.0	636	424	446	22	95
Nevrofibromatose type 2	Q 85.0	637	12	13	1	3
Von-Hippel-Lindaus syndrom	Q 85.8	892	16	16	0	
Schwannomatose	Q 85.8	93921	5	5	0	
Sturge-Webers syndrom	Q 85.8	3205	1	1	0	
Smith-Magenis syndrom	Q 93.5	819	27	27	0	7
Wolf-Hirschhorns syndrom	Q 93.3	280	14	14	0	4
Phelan-McDermid syndrom	Q 93.5	48652	11	11	0	2
Kleefstras syndrom	Q 87.8	261494	13	15	2	13
Trisomi 18	Q 91.0	3380	8	8	0	3
Trisomi 13	Q 91.4	3378	4	4	0	
Svært sjeldne kromosomavvik	Q 99		288	311	23	33
Ukjent diagnose med utviklingshemning	F 79		157	171	14	23
Brukere uten registrert diagnose	-	-	17	33	16	8



<b>Totalt</b>			<b>3764</b>	<b>4057</b>	<b>302</b>	<b>726<sup>1</sup></b>
---------------	--	--	-------------	-------------	------------	------------------------

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).

### Aldersfordeling på de som mottok tjenester i 2014

Barn		Voksne			
0-6	7-18	19-30	31-45	46-66	Over 67
124	288	159	77	68	10
<b>412</b>		<b>314</b>			
<b>Totalt 726<sup>2</sup></b>					

<sup>1</sup> Tallene representerer primært tjenester utført i siste halvdel av 2014 pga overgang til nytt datasystem.

<sup>2</sup> Tallene representerer primært tjenester utført i siste halvdel av 2014 pga overgang til nytt datasystem.

## 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 2014
				2014	2013	
Akershus	213	262	8	483	453	91
Aust-Agder	30	42	1	73	65	12
Buskerud	80	120	5	205	185	37
Finnmark	20	19	1	40	32	14
Hedmark	77	81	5	163	154	32
Hordaland	147	204	10	361	341	64
Møre og Romsdal	92	122	3	217	203	50
Nordland	88	111	4	203	191	33
Nord-Trøndelag	58	70	1	129	119	19
Oppland	65	85	4	154	140	25
Oslo	197	221	10	428	399	77
Rogaland	133	187	1	321	298	60
Sogn og Fjordane	34	49	1	84	75	19
Sør-Trøndelag	92	125	1	218	204	26
Telemark	49	87	4	140	134	30
Troms	76	100	1	177	172	33
Vest-Agder	50	64	2	116	105	24
Vestfold	106	155	7	268	250	39
Østfold	95	131	4	230	214	38
Annet	3	10	0	13	13	3
<b>Totalt</b>	<b><u>1705</u></b>	<b><u>2245</u></b>	<b><u>73</u></b>	<b><u>4023</u></b>	<b><u>3767</u></b>	<b><u>726<sup>3</sup></u></b>

<sup>3</sup> \*Tallene representerer primært tjenester utført i siste halvdel av 2014 pga overgang til nytt datasystem.

## 2 Aktivitetsregistrering

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:

Frambu gjennomfører hvert år et forholdsvis stort antall bruker- og fagkurs ved senteret, der både brukere, pårørende og fagpersoner kan delta. Hver sommer gjennomføres 4 Frambuleire med opp mot 200 barn og unge brukere med sjeldne diagnoser.

I tillegg til kursaktiviteten ved senteret gis også veiledning til lokale tjenesteytere der brukerne bor.

Brukerkursene styrker kunnskapen til lokale tjenesteytere 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 som videooverførte kurs, med en viss grad av interaktivitet. Dette har medført at antallet deltakere har steget betydelig gjennom de siste årene. I år har vi også laget og gjennomført et e-læringskurs for diagnosegruppen NF1. Det var 120 deltagere med på dette kurset som ble gjennomført i oktober/november i år.

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. Gjennom samarbeid med søker som vanligvis kommer fra en instans i det tverrsektorielle tjenesteapparat, avtales formen på veiledningen. Den senere tid har vi sett at videoveiledning kan dekke noe av 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. Noen ganger kan for eksempel flere saker slås sammen- og det oppstår da en systemrettet tjeneste. Frambu bruker også ressurser til å støtte brukerorganisasjoner og andre som kan komme brukerne til nytte. Frambu samarbeider etter behov på alle nivå av det tverrsektorielle tjenesteapparat. Frambu mottar og svarer på mange henvendelser som bidrag til at tjenesten skal være et lavterskeltilbud. Endel av henvendelsene er kompliserte som krever et omfattende arbeid for å besvare, mens andre er mindre krevende og kan bevares direkte.

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 på tjenestene (brukerkurs (inkludert leir) og veiledning) sett i forhold til helseregionene. Tallene er da sett i forhold til regionens folketall (hentet fra SSB).

NMK-samarbeidet.

I 2014 ble det avklart at kompetansesenteransvaret for de nevromuskulære diagnosene skulle ligge ved NMK i Tromsø. Frambus tilbud til de nevromuskulære sykdommene videreføres i et samarbeid med NMK. Samarbeidet er i gang, og rutiner og fordeling av oppgaver må videreutvikles det kommende året.

- **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 utvikling av spisskompetanse på våre sjeldne diagnoser. En ren teoretisk kunnskap gir ikke samme troverdighet hverken hos brukere eller tjenesteapparat. En kompetansetjeneste som Frambu har en unik mulighet til å bygge opp kunnskap og kompetanse ved at de møter en stor del av populasjonen i en diagnosegruppe.

Frambu har ikke en ordinær klinikk slik man finner på sykehus og ellers i helsevesenet, men har i stedet 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 kompetansebygging, 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, og 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.

- **Samarbeid med regionale fagmiljø?**

De seneste årene har Frambu utviklet såkalte regionale fagkurs for spesifikke diagnoser, med godt resultat. Fagkursene har blitt utviklet og gjennomført i nært samarbeid med habiliteringstjenestene i regionen. Samarbeidet har ført til at interesse og kunnskapsnivå for diagnosen er forbedret. Både evalueringer og erfaringer viser at dette er en viktig form for samarbeid.

Frambu har også vært med på å samle hele nettverk i en kommune, fylke eller region som har brukere med samme diagnose, og lager en felles fagdag. Dette har vi erfart gir et kompetanseløft for mange.

I alle veiledningsaker som gis til lokale tjenesteytere, jobber Frambu for at habiliteringstjenesten inviteres til å delta i samarbeidet.

Frambu har også gjennom mange år hatt et nært samarbeid med Statped, og for enkelte diagnoser er det utarbeidet spesifikke samarbeidsavtaler mellom Statped og Frambu.

Frambu har i år etablert et samarbeid med Nasjonalt senter for fostermedisin i tråd med anbefaling fra NKSD. Dette er spesielt for diagnoser som hører til Frambu, og der diagnosen blir satt på fosterstadiet.

- **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.

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.

Brukerrepresentanter er også benyttet som høringsinstans ifht informasjonsmateriell.

Frambu deltar etter søknad med faglig innlegg på brukerorganisasjonenes årsmøter, kurs og annet. Dette er viktige fora som gir Frambu mange innspill og synspunkter som gir grunnlag for senterets utvikling.

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.

Brukerorganisasjonene har også en kurskontakt på alle brukerkurs som både skal bidra til å ivaretar kontakten mellom brukere og fagpersoner og det sosiale fellesskapet på kveldstid.

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 gjennom dette betydelig redusert. Flere fagpersoner gått av med pensjon det siste året, og disse er nå blitt erstattet med nyansatte.

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 10 nye diagnoser fra 1.1. 2014. Den raske utvikling på det medisinske området både i forhold til mer finmasket diagnostisering og behandling, krever en kontinuerlig oppdatering.

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

- **Forbedringspotensialet**

Arbeidsinnsatsen de siste årene har vært preget av engasjement, interesse og utvikling. Det er allikevel flere områder vi ser at vi både kan og bør videreutvikle. Vi vil trekke fram de fire områdene under hvor vi mener å ha et klart forbedringspotensial.

1. Vi ønsker å ha et økt fokus på de brukerne som trenger våre tjenester mest, og prioritere disse i tilbudene vi gir.

2. Vi bør gi bedre og mer målrettet tilbakemeldinger til lokale tjenesteytere etter at brukere har vært på kurs på Frambu
3. Vi bør øke antall brukere totalt, samtidig som flere av dem benytter seg av våre tilbud pr. år
4. Vi kan i større grad bruke videokonferanser i veiledningen til brukernes lokale tjenesteytere, for på denne måten å kunne nå flere.

## 2.1 Kompetansebygging

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>B1</b> 16th European Neurofibromatosis meeting, september 4-7, Barcelona	2 deltagere	1
<b>B2</b> Kurs: Barnevern til barns beste	1 deltager	1
<b>B3</b> Etterutdanningskurs i pediatrik ernæring	1 deltager	1
<b>B4</b> Nevromuskulært Kompetansesenter's jubileumskonferanse	5 deltagere	1
<b>B5</b> Kurs: Søkemotoroptimalisering	1 deltager	1
<b>B6</b> Konferanse: Å vokse opp med funksjonshemming	1 deltager	1
<b>B7</b> Konferanse: Eurordis konferanse Berlin	2 deltagere	1
<b>B8</b> Forskningsseminar OUS	1 deltager	1
<b>B9</b> Deltakelse i registermøte, Bergen	2 deltagere	1
<b>B10</b> Syndrommøte OUS	1 deltager	1
<b>B11</b> 2014 Nordisk konferanse om sjeldne diagnoser	7 deltagere	1
<b>B11</b> Avgang fra yrkeslivet - hva nå? Om utviklingshemning og det å bli pensjonist. Arr: Nasjonal kompetansetjeneste Aldring og Helse	3 deltagere	1
<b>B12</b> Forskningsnettverksmøte med genetisk avdeling OuS	1 deltager	1
<b>B13</b> Brukermedvirkning i forskning seminar	1 deltager	1
<b>B14</b> Metabolsk seminar OuS	1 deltager	1



<b>B15</b> Lege ved Frambu hospiterte ved genetisk avd. OuS (4 mnd)	1 deltager	1
<b>B16</b> Dialogkonferanse voksenhabiliteringen Helse sør-øst	1 deltager	1
<b>B17</b> Adrenoleukodystrofi møte OuS	1 deltager	1
<b>B18</b> Seminar om aldring	?	1
<b>B19</b> International Conference on Smith Magenis Syndrome	1 deltager. Inkludert deltagelse på Research Symposium i forkant	1
<b>B20</b> Konferanse "Helse i utvikling 14"	1 deltager	1
" Barnekonvensjone 25 år, Fokus på vold og seksuelle overgrep."	3 deltagerer	1
<b>B21</b> Kurs i kvalitativ metode i teori og praksis. PhD-nivå.	1 deltager, 10 studiepoeng	1
<b>B22</b> Masterklinikk, arbeid på familievernkontot	1 deltager, inngår i masterstudie	1
<b>B23</b> Opplæring i samtaler med barn i vanskelige livssituasjoner, ved Haldor Øvreide	3 deltagere	1
<b>B24</b> Hospitering på arbeidsmarkedstiltak /VTA bedrifter, Oslo/Bærum (Balder tekstil, GOTT, Aurora Verksted	1 deltager	1
<b>B25</b> Hospitering ved Nydalen voksenopplæringscenter, Oslo	1 deltager	1
<b>B26</b> Fagdag for kliniske ernæringsfysiologer i Helse Sør-Øst	1 deltager	1
<b>B27</b> Kontaktmøte for kliniske ernæringsfysiologer som jobber innen habilitering, Avdeling for ernæringsvitenskap v/UiO	1 deltager	1
<b>B28</b> Symposium for sykdomsrelatert underernæring, Rikshospitalet	1 deltager	1
<b>B29</b> Masterstudie på deltid	2 deltagere	1

## 2.2 Kompetansespredning

### 2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")

Aktivitet	Resultatmål	Oppgave ihht forskrift												
<b>B1</b> <b>Veiledning</b> Det er gjennomført 135 veiledningstjenester rettet mot enkeltbrukere. Deltagelsen på disse har fordelt seg slik: <table border="1" data-bbox="225 719 699 952"> <tr> <td><b>Brukere:</b></td> <td><b>123</b></td> </tr> <tr> <td><b>Fagpersoner:</b></td> <td><b>954</b></td> </tr> <tr> <td><b>Pårørende:</b></td> <td><b>215</b></td> </tr> <tr> <td><b>Studenter:</b></td> <td><b>298</b></td> </tr> <tr> <td><b>Andre:</b></td> <td><b>105</b></td> </tr> <tr> <td><b>Totalt:</b></td> <td><b>1695</b></td> </tr> </table>	<b>Brukere:</b>	<b>123</b>	<b>Fagpersoner:</b>	<b>954</b>	<b>Pårørende:</b>	<b>215</b>	<b>Studenter:</b>	<b>298</b>	<b>Andre:</b>	<b>105</b>	<b>Totalt:</b>	<b>1695</b>	<b>Utreiser:</b> <input data-bbox="715 528 1161 568" type="text" value="87"/> <b>Nettmøter/ video- / telefonkonferanser:</b> <input data-bbox="715 685 1161 725" type="text" value="34"/> <b>Konsultasjoner/veiledning på senteret:</b> <input data-bbox="715 842 1161 882" type="text" value="14"/>	5 og 7
<b>Brukere:</b>	<b>123</b>													
<b>Fagpersoner:</b>	<b>954</b>													
<b>Pårørende:</b>	<b>215</b>													
<b>Studenter:</b>	<b>298</b>													
<b>Andre:</b>	<b>105</b>													
<b>Totalt:</b>	<b>1695</b>													
<b>B2</b> <b>Kurs</b> 28 unike brukerkurs 4 Frambuleire 10Gjestekurs	Deltakere totalt: 1219 177 466	1, 5 og 7												
<b>B3</b> <b>Konferanser</b> 18 fagkurs	2 fagkurs mer en planlagt i VP 8 av fagkursene ble gjennomført i forbindelse med brukerkurs på Frambu	5, 6 og 7												
<b>B4</b> <b>Seminar</b>														
<b>B5</b> <b>Informasjonsmateriell</b>	23 diagnosefoldere er oppdatert Diagnosebeskrivelse av Hereditær spastisk paraparese (nett/hefte) Diagnosebeskrivelse av nevrofibromatose type 1 (nett/hefte)	5 og 6												

## 2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)

Aktivitet	Resultatmål	Oppgave ihht forskrift
<b>B1</b> <b>Fagkurs/ møter på senteret</b>  Det er gjennomført 18 fagkurs inkl. videokonferanse deltagere	Deltagere totalt: 2745	5
<b>B2</b> <b>Deltagelse i tverrfaglige grupper/team</b>	Lege deltar i gruppe "Klinisk genetik" ledet av Benedicte Paus Legene deltar i "Sjeldne leger" nettverket 1 representant fagrådet til NAKU Nestleder i ekspertutvalget, BUFdir	1 og 2
<b>B3</b> <b>Konferanser</b>	Se tabell 2.1.2.B3/B4	
<b>B4</b> <b>Seminar</b>	Se tabell 2.1.2.B3/B4	
<b>B5</b> <b>Undervisning ved høyskoler og universitet</b>  Alle regioner: (antall timer) 106  Egen region: (antall timer) 70	Veiledning av masterstudenter (spesialped., ped, psykologi og journalstikk) fra UiO: 42 t Veiledning av en stipendiat og fire studenter fra embetsstudiet i psykologi: 10 t Undervisning UiO 18 t Undervisning av vernepleierstudenter UiN 3 t Medvirkning som sensor for studenter i fysioterapi og telemedisin UiT 36t	4
<b>B6</b> <b>Informasjonsmateriell</b>	23 diagnosefoldere er oppdatert Diagnosebeskrivelse av Hereditær spastisk paraparese (nett/hefte) Diagnosebeskrivelse av nevrofibromatose type 1 (nett/hefte)	5 og 6

2.1.2.B3/B4

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>Foredrag</b> Legemøte i Stavanger sykdom	Foredrag om Frambus kunnskap og erfaring om diagnosen MPS I	5
<b>Foredrag</b> LIS leger og genetisk avdeling, OuS	Foredrag om Lysosomale avleirings sykdommer	4
<b>Presentasjon</b>	Prosjektet K30+ på genetisk avdeling OuS	5
<b>Presentasjon og faginnlegg</b>	Miniseminar om trisomier i Stortinget: Presentasjon av Frambus tilbud og tjenester for personer med erfaringer om trisomier	
<b>Konferanse - innlegg</b> Diagnosemøte	Mukopolisdakkaridose type II møte i København -	5
<b>Konferanse - innlegg</b> Filmfestival med fokus på funksjonsnedsettelse og medfødte lidelser. Spesielt for minoritetsgrupper	Presentasjon av sjeldenfeltet og Frambu for minoritetspråklige familier med barn med nedsatt funksjonsevne på Abloom filmfestivalen i Oslo	5
<b>Konferanse - innlegg</b> Faglig forum for sykepleiere i habilitering	Presentasjon av Frambus tilbud til tjenesteapparatet og til brukere og utfordringer personer med minoritetsbakgrunn kan ha i deres møte med tjenesteapparatet.	5
<b>Konferanse - innlegg</b> RHABU- konferansen i HSØ	Kaja Giltvedt holdt innlegg med tema fra sin studie i 2012: "Samhandling og kunnskapsdeling mellom barnefysioterapeuter i kommune- og spesialisthelsetjenesten	5
<b>Konferanse - innlegg</b> 7 innlegg på: Nordisk konferanse om sjeldne diagnoser	Heidi Nag: Developing a model for a multidisciplinary study: Kleefstra and Wolf Hirschhorn syndrome Øivind Kanavin: Initiation of a new multi-purpose rare disease patient registry in Norway Krister Fjermestad: Boys with sex chromosomes aneuploidies Kari Hagen: Creative video	5

	<p>making tasks</p> <p>Torun Vatne: (Mis)conception among siblings to children with rare disorders</p> <p>Kjetil Ørbeck: Utilizing the services from a centre: a journey to the future</p> <p>Christoffer Hals: Poster med tittelen: "Less is more. Nanolearning"</p>	
<p><b>Konferanse – innlegg</b> 2 innlegg på Rehab 2014</p>	<p>Kari Hagen: Erfaringer i ved bruk av videokonferanse under fagkurset om søskenarbeid som ble gjennomført høste 2013. Det deltok 26 studier i tillegg til 100 personer fysisk på Frambu.</p> <p>Henriethe Henriksen (ekstern masterstudent ) presenterte sin masteroppgave om søsken på samme konferanse.</p>	5
<p><b>Konferanse – innlegg</b> 14th International Scientific and Professional Conference on Williams syndrome ble avholdt i Garden Grove, Los Angeles, 30.6.14-01.7.14</p>	<p>Marianne Nordstrøm deltok på fagkonferansen og bidro med et faglig innlegg med tittel "<i>Physical Activity and Walking Capacity in Persons with Down syndrome, Williams syndrome and Prader-Willi syndrome</i>".</p>	5
<p><b>Konferanse – innlegg</b> Rett Syndrome Europe General Assembly, Wien, Østerrike, 15.-17.11.14.</p>	<p>Presentasjon om tilbudet til personer med Rett syndrom i Norge og Frambus tjenester og tilbud til personene, deres familier og tjenesteytere. Presentasjonen ble gitt etter forespørsel og i samarbeid med Den norske RS foreningen for ca 40 representanter fra ca 18 land.</p>	5
<p><b>Konferanse – innlegg</b> EACH (communication in Healthcare) i Amsterdam (28.09-01.10)</p>	<p>Tittel (Mis) conceptions of siblings of children with rare disorders"</p>	5
<p><b>Konferanse – innlegg</b> Konferanse for norsk arbeidsliv i regi av British Council og Leadership Foundation,</p>	<p>Foredrag av Kjetil Ørbeck under overskriften "Innsikt og løsninger i arbeid med mangfold". Tittel for foredraget var: "Hvordan kan arbeidslivet i</p>	5

	større grad tilrettelegge for arbeid for funksjonshemmedes "inkludering"	
<b>Poster</b>	"Cromosomal Disorders: Developing a design for a multidisciplinary study of Norwegian patients with Kleefstra syndrome and Wolf-Hirschhorn syndrome" er laget av Lise Beate Hoxmark, Heidi E. Nag, David K. Bergsaker, Bente Hunn og Susanne Schmidt og ble presentert av David K. Bergsaker	3
<b>Poster</b>	"Boys with sex chromosome aneuploidies (SCA) compared to a clinical sample" er laget av Krister Fjermestad og Simen	3
<b>Poster</b>	"E-learning Course for Norwegian Caregivers" er laget av Gro Trae	3
<b>Poster</b>	" Physical Activity and Walking Capacity in Persons with Down Syndrome, Williams Syndrome an Prader-Willi syndrome av Marianne Nordstrøm	3
<b>Poster</b>	<i>Abdominal obesity and hypertension in William syndrome and Prader-Willi syndrome</i> er antatt og vil bli vist ved Throne Holst stiftelsens årlige forskningssymposium 10. juni.	3

## 2.2.3 Forskning og utvikling

### 2.2.3.1 Forskningsprosjekter

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>B1</b> Å vokse opp med søsken til et barn med en sjelden funksjonshemming. FFHB, Autismeforeningen, SSD, TRS, Autismeenheten <i>Y.Haukeland PhD stipendiat</i> <i>H. Henriksen Master stud.</i> <i>IØ Helmer Master stud.</i> <i>M Willoch Master stud.</i> <i>EZ Pedersen Master stud</i> <i>Mona Haug Master stud.</i>	Fremdrift i henhold til oppsatte plan. Flere publikasjoner ( se vitenskapelige artikler). Pågående prosjekt videreføres i 2015	3
<b>B2</b> Helse Ernæring Bomiljø Marianne Nordstrøm UiO PhD prosjekt	Fremdrift i henhold til oppsatt plan. Ferdigstilles innen 2014.	3
<b>B3</b> Svært sjeldne kromosomavvik med utvillingshemming	Prosjektet er noe forsinket, må utvides til 2015, første artikkel er under publisering. Samarbeid med UiB	3
<b>B4</b> Turner Syndrom en oppfølgingsstudie	Pågående i 2015. samarbeid med Århus univervitet	3
<b>B5</b> Psykososial helse blant personer med Klinefelter syndrom	Pågående også i 2015.	3
<b>B6</b> Kartlegging av psykiske vansker og utprøving av et forebyggingsprogram blant ungdom med VCFS syndrom	Avsluttet, artikkel in press ( se vitenskapelige artikler).	3
<b>B7</b> "Kartlegging 30+: om livsfaser og aldring ved to sjeldne diagnoser"	Pågående, oppstart i 2014, resultater for deler av studien analyseres i henhold til timeplan.	3



### **Forskningsproduksjon (vitenskaplige artikler):**

Liste over vitenskaplige publikasjoner senteret har vært sentrale i (medforfatter) i 2014. **NB:PMID**

Vatne, T. M., Helmen, I. Ø., Bahr, D., Kanavin, Ø., & Nyhus, L. (2014). "She Came out of mum's Tummy the Wrong way" (Mis) Conceptions Among Siblings of Children with Rare Disorders. *Journal of genetic counseling*, 1-12 PMID 25190477

Glucose homeostasis in adults with Prader-Willi syndrome during treatment with growth hormone: results from a 12-month prospective study. Jørgensen AP<sup>1</sup>, Ueland T<sup>2</sup>, Sode-Carlson R<sup>3</sup>, Schreiner T<sup>4</sup>, Rabben KF<sup>5</sup>, Farholt S<sup>3</sup>, Høybye C<sup>6</sup>, Christiansen JS<sup>7</sup>, Bollerslev J *Growth Hormone and IGF Research* feb 2014 16-21. PMID 24360789

An effectiveness study of individual vs. group cognitive behavioral therapy for anxiety disorders in youth. Wergeland GJ, Fjermestad KW, Marin CE, Haugland BS, Bjaastad JF, Oeding K, Bjelland I, Silverman WK, Ost LG, Havik OE, Heiervang ER. *Behav Res Ther.* 2014 Jun;57:1-12. doi: 10.1016/j.brat.2014.03.007. Epub 2014 Mar 31. PMID 24727078

Haukeland, Y.H., Fjermestad, K.F., Mioosige, S. & Vatne, T.M. (2014). Emotional experiences among siblings of children with rare disorders. *Journal of pediatric psychology*. Under review.

Vatne, T.M. (2014). Et annerledes søskenliv. *Barn i Norge rapporten*. Voksne for barn. Fjermestad, K. W. (2014). Håndbok i kognitiv atferdsterapi for barn og unge Bokanmeldelse. *Tidsskrift for Norsk Psykologforening*, 51(6), 481-485.

Fjermestad, K. W., Stokke, S., Wergeland, G. J. H., Anticich, S., Haugland, B. S. M., Havik, O. E., & Heiervang, E. R. (In press). Psychosocial health in boys with sex chromosome aneupoidy compared to a clinical sample with anxiety problems. *Children's Health Care*.

Fjermestad, K. W., Vatne, T. M., & Gjone, H. Teaching adolescents with 22q11.2 deletion syndrome cognitive behavioral skills (In press). *Advances in Mental Health and Intellectual Disabilities*.

Jensen, T. K., Skårdalsmo, E. M. B., & Fjermestad, K. W. (2014). Development of mental health problems - a follow-up study of unaccompanied refugee minors. *Child and Adolescent Psychiatry and Mental Health*, 8-29. doi:10.1186/1753-2000-8-29

Wergeland, G. J. H., Fjermestad, K. W., Marin, C., Haugland, B. S. M., Bjaastad, J. F., Oeding, K., Bjelland, I., Silverman, W. K., Öst, L.-G., Havik, O. E., & Heiervang, E. R. (2014). Treatment for anxiety disorders in youth: An effectiveness study of individual versus group cognitive behavioral therapy. *Behavior Research and Therapy*, 57, 1-12.



### Doktorgrader:

Marianne Nordstrøm gjør ferdig sin doktorgrad i 2014, disputerer i 2015.

En doktorgradstipendiater i søskenprosjektet

### 2.2.3.2 Utviklingsprosjekter

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>C1</b> Foreldredeltakelse - Møte med de Yngste barna	Avsluttet 2014	1
<b>C2</b> E-læring og NF1	Avsluttet 2014	1
<b>C3</b> Utvikling av et forskningsregister på Frambu	Delvis avsluttet 2014, videreføres gjennom NKSD felles register	1
<b>C4</b> <b>HabSam</b> et prosjekt med fokus på å videreutvikle samarbeidsformer mellom kompetansetjenesten og habiliteringstjenesten i Norge	Planlegges ferdigstilt i 2015	1 og 5
<b>C5</b>		

### Utvikling av kvalitetsregistre og biobanker:

Oversikt over hvilke kvalitetsregistre det er arbeidet med å etablere.

Deltager i NKSD's "Nasjonalt register"

### Utvikling av faglige retningslinjer:

Oversikt over hvilke faglige retningslinjer senteret er involvert i.

Frambu har deltatt i prosjektarbeidet til Habiliteringstjenesten i Hedmark og Oppland om utarbeiding av faglig retningslinjer for personer med diagnosen Ataxia Telangiectasia

### Utvikling av aktivitetsregistreringsverktøy:

Oversikt over hvilke verktøy for registrering av aktivitet det arbeides med ("Solan", "SOMA" eller lignende).

Frambu benytter ”SOMA” som verktøy for registrering av aktivitet. Ny versjon av ”SOMA” ble tatt i bruk 1.6.2014. Dette har medført at vi i noen tabeller får ut mer nøyaktige tall fra ulike aktiviteter, enn det vi gjorde tidligere (se enkelte fotnoter). Men tabellene i årsrapporten gir et godt bilde av den virksomheten som har foregått ved Frambu i løpet av året,. Det gir oss et godt utgangspunkt for å sammenligne aktiviteten fra år til år på eget senter.

## 2.4 Systemrettede aktiviteter:

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift												
<p><b>E1</b> Vi har gjennomført 45 systemrettede veiledningssaker. Deltakerne på disse aktivitetene har fordelt seg slik:</p> <table border="1" data-bbox="180 898 644 1144"> <tr> <td>Brukere:</td> <td>206</td> </tr> <tr> <td>Fagpersoner:</td> <td>224</td> </tr> <tr> <td>Pårørende:</td> <td>370</td> </tr> <tr> <td>Studenter:</td> <td>102</td> </tr> <tr> <td>Andre:</td> <td>15</td> </tr> <tr> <td>Totalt:</td> <td>917</td> </tr> </table>	Brukere:	206	Fagpersoner:	224	Pårørende:	370	Studenter:	102	Andre:	15	Totalt:	917	Reise: 14 Reise og video: 1 Studiebesøk: 10 Telefon/VK/Annet: 20	5
Brukere:	206													
Fagpersoner:	224													
Pårørende:	370													
Studenter:	102													
Andre:	15													
Totalt:	917													
<p><b>E2</b> 2 dagers ”Brukermøtet” Møte med brukerorganisasjonene knyttet til Frambu</p>	33 representanter deltok	1												

## 2.5 Internasjonalt arbeid:

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>F1</b> "Ad augusta per angusta" - Romania and Norway bilateral conference about rare diseases 19. - 20. Juni 2014.	. Frambu med arranger og 4 fagpersoner fra Frambu deltok og holdt innlegg	1
<b>F2</b> Workshop. Norway Grants project. National coordination centre for rare diseases in Faculty Hospital Motol in Prague, Czech Republic. 1.December 2014	. 2 fagpersoner fra Frambu deltok og holdt innlegg	1
<b>F3</b> Regional conference on Rare Diseases. European Commission and Ministry of Health of the Czech Republic. 02.-03. December 2014	. 2 fagpersoner fra Frambu deltok og holdt innlegg.	1
<b>F4</b> Casa dos Marcos, Portugal	2 fagpersoner fra Frambu ga veiledning i å arrangere leir, og var med på å planlegge påskeleir.	1
<b>F5</b> Casa dos Marcos i Portugal	Pedagogisk leder og miljøarbeider arbeidet og deltok på påskeleir	1
<b>F6</b> Rarissimas, sjeldne diagnoser i Portugal besøkte Frambu ved oppstart av leir 1.	3 fagpersoner	1
<b>F7</b> Rarissimas, sjeldne diagnoser i Portugal	2 personer deltok som hjelpere på Frambuleir 2	1
<b>F8</b> Rarissimas, sjeldne diagnoser i Portugal	2 personer deltok på e-læringskurs på Frambu	1
<b>F9</b> Kjetil Ørbeck og Lisen J. Mohr besøker the NoRo Center i Zalau	Ble orientert om samarbeidet fra 2009, og møtte representanter for fylket og departementet (fra Bucharest) som ble orientert om nødvendigheten av å gjøre	1

	senteret sustainable.	
<b>F10</b> Besøk på Frambu fra Bulgarian Alliance of People with Rare Diseases og fra Forum – Public Policies Watchdog Forum Foundation.	2 deltagere fra Bulgaria	1
<b>F11</b> EURORDIS arrangerte workshop: Guiding Principles for Social Care of People Living with Rare Diseases på Frambu 9.- 10. oktober.	18 personer fra hele Europa deltok på møtet og bodde på Frambu	1
<b>F12</b> Avslutningen av II Ibero-American meeting for Rare Diseases på Casa dos Marcos, Portugal.	Kari Hagen, Kjetil Ørbeck og Lisen J.Mohr deltok	1
<b>F13</b> Casa dos Marcos, Portugal 15. – 19. Desember	2 miljøarbeidere og en lærling bidro på "Christmas camp" med kunnskap og erfaring fra Frambus leirvirksomhet	1
<b>F14</b> Besøk av TV team fra taiwansk Tv (Public Television Seviec Foundation)( tilsvarende NRK). Ansvarlig var Chuan-Chiu Chou. Reporter fra News Department.	De filmet under leir 1 og laget en dokumentarfilm som er vist på Taiwansk TV. De fulgte en familie både her og hjemme, + intervjuet helseminister Høie.	1
<b>F15</b> Besøk fra Seashellgrust. En skole rettet mot barn og unge, spesielt, med større kommunikasjonsvansker.	Mark Geraghty, Chief Executive/Principal and Chair of the Charity, Gwen Carr	1

## 2.6 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>G1</b> <b>Etablerte kvalitetsregistre</b> Samarbeid med Muskelregisteret i Tromsø	Bidratt til at brukere registrert ved Frambu også har registrert seg i Muskelregisteret	2
<b>G2</b> <b>Etablerte biobanker</b>		
<b>G3</b> <b>Etablerte faglige retningslinjer</b>	En deltager fra Frambu har vært med i nasjonal gruppe for utarbeidelse av retningslinjer for habilitering av barn med hjertefeil	2
<b>G4</b> Frambus nettsider <a href="http://www.frambu.no">www.frambu.no</a> . Nettsiden ble relansert 28. februar. De er nå laget for mer å være et verktøy for å finne kunnskap og tilbud enn å firmidle nyheter, som vi i større grad bruker Facebook til.	Har hatt 223.193 (260.211) besøk av 135.968 (166.235) nettbrukere i 2014. Tallene i parentes viser 2013, det er dermed en nedgang på 14% i antall besøk på sidene. Vi ser denne nedgangen i sammenheng med sterk økning i bruken av sosiale medier som Facebook og en fornying og redesign av nettsidene	6
<b>G5</b> <b>Facebook</b>	237 egne innlegg  Antall følgere: 6593	6
<b>G6</b> <b>Twitter</b>	128 egne innlegg Antall følgere: 520	6
<b>G7</b> <b>Issuu</b>	33 publikasjoner (2 nye) 21170 visninger	6
<b>G8</b> <b>Vimeo</b> <b>Youtube</b> Alle Frambus filmer legges på Vimeo, som er et videoarkiv hvor vi kan velge hvor tilgjengelig filmen skal være: alt fra helt åpen, via bare synlig på Frambus nettside til bare tilgjengelig med passord. Filmene som ligger på	Vi har ca 250 videoer liggende åpent på vimeo, mens vi på Youtube har 10 filmer. fjor.  2.776 visninger (Youtube) 14.996 visninger (Vimeo)  <b>17.772 visninger totalt</b>	6

vimeo, er tilgjengelige nettsider eller gjennom et av e-læringskursene.		
<p><b>G9</b> <b>Spesialkost</b> Måltider og mattilbudet er vesentlig for trivsel under oppholdet. Behovet for spesialkost øker blant befolkningen. Frambus kjøkken er blant landets fremste når det gjelder å tillage og servere spesialkost og dietter. Vårt kjøkkenpersonal har god og lang erfaring i å sørge for at hver enkelt deltaker, som har disse behovene, får likt spisetilbud som alle andre deltakere. Denne faglige kompetansen er nødvendig og viktig for deltakernes gode opplevelse av oppholdet.</p>	Ingen rapporterte hendelser om feil diett for noen deltagere	1

# Rapportering 2014

for

## TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser

Antall årsverk: ca 32

Tildeling 2014: 30 118 000 NKr.

# Innhold

<b>TRS KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER .....</b>	<b>1</b>
<b>1. TALLRAPPORTERING (DIAGNOSER, ANT BRUKERE, ALDERS- OG FYLKESFORDELING): .....</b>	<b>3</b>
<b>2. AKTIVITETSREGISTRERING .....</b>	<b>6</b>
<b>2.1 Kompetansebygging .....</b>	<b>11</b>
<b>2.2 Kompetansespredning .....</b>	<b>14</b>
2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")	14
2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)	19
2.2.3 Forskning og utvikling	20
<b>2.3 Systemrettede aktiviteter:.....</b>	<b>27</b>
<b>2.4 Internasjonalt arbeid: .....</b>	<b>29</b>
<b>2.5 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:.....</b>	<b>32</b>
<b>Vedlegg .....</b>	<b>34</b>



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

TRS har i 2014 lagt inn Orpha-kode systemet i sitt pasientadministrative system. For ca 900 av de registrerte brukerne er det lagt inn en Orpha-kode ut fra gjennomgang av de opplysningene TRS har. Disse 900 brukerne representerer til sammen i overkant av 60 ulike Orpha-koder.

Den videre kodingen er komplisert av to grunner. For det første har ikke TRS tilstrekkelig informasjon om mange registrerte brukere til å sette en sikker Orpha-kode. Vi ser det ikke som hensiktsmessig å innhente informasjon eller å henviser til nye utredninger av denne grunn. For det andre er Orpha-kode systemet ikke tilstrekkelig til å kode alle i dagens versjon.

### Totalt antall registrerte brukere/pasienter (tabell 1):

Diagnoser/ Diagnose-grupper NAVN	ICD-10 <sup>1</sup>	Orpha-Code <sup>2</sup>	2013	2014	2014 vs 2013	Antall som har mottatt tjenester 2014
Arthrogryposis multiplex congenita	Q 74.3, 79.8, 87.0, 87.8	1037, 1146, 1154, 1147, 65743, 2053,115	140	139	1	49
Dysmeli	Q 71.0, 71.2, 71.3, 71.4, 71.5, 72.0, 72.4, 72.6, 72.2, 72.3, 72.8, 79.8, 87.2	295093, 295092, 295101, 295103, 295112, 973, 295114 93321, 93320, 295059, 1987, 93323, 295097, 295105, 295116, 295132, 2911, 3320 392, 887, 974	408	428	18	126 <sup>3</sup>
Ehlers-Danlos syndrom	Q79.6	286, 285	447	460	10	63
Ehlers-Danlos syndrom e.l.l.			129	28 <sup>4</sup>		4
Kortvokste med skjelett-dysplasier	Q 76.3, 76.4, 77.3, 77.4, 77.5 77.7, 77.8, 78.8, 87.1 87.5, 87.8	1293, 3275, 251, 15, 429, 628, 485, 93284, 94068, 240, 750, 93314, 175, 763, 77258, 97360, 1515, 1388, 1988	234	257	19	105
Marfans syndrom	Q87.4	558	223	229	4	60
Marfans syndrom e.l.l.	Q 87.4, 15.8, 87.5	60030, 90653	47	57	2	20

Multiple hereditære eksostoser (MHE)	Q 78.6	321	0	7	6	7
Osteogenesis imperfecta	Q78.0	216796, 216812, 216820, 666	300	306	7	95
Osteogenesis imperfecta e.l.l.			4	4		
Ryggmargsbrokk	Q05	93969, 268835	406	428	20	117
Uavklart eller ukjent diagnose <sup>5</sup>			1022	1162	71	83
<b>Totalt</b>			<b>3360</b>	<b>3505</b>	<b>158</b>	<b>729</b>

<sup>1</sup>TRS er tildelt ansvar for 7 diagnosegrupper som viser seg å inneholde stadig flere enkeltdiagnoser. Fra 1.1. 2014 fikk TRS ansvar for 4 nye diagnoser – en av disse MHE, er angitt som egen diagnosegruppe, da den ikke passer inn i noen av de andre diagnosegruppene. Vårt registreringssystem har frem til 2015 forholdt seg til diagnosegrupper. ICD 10 koder er pr i dag ikke registrert på alle brukere. Her er oppgitt de ICD 10 koder som TRS har registrert brukere med pr 31.12.14. Listen er ikke fullstendig.

<sup>2</sup> Listen viser Orpha-koder som TRS pr 31.12.14 har registrert brukere med. Listen er ikke fullstendig. Se vedlegg for en detaljert oversikt over antall registrerte brukere for de ulike orphakodediagnosene.

<sup>3</sup> Det er en tilsynelatende økning i antall brukere med dysmeli som har mottatt tjenester i 2014; 126, mot 44 i 2013. Dette skyldes at det i forbindelse med rekruttering til Dysmeliprojekt ble gjort en gjennomgang av journaler. I etterkant av dette er det skrevet et kort journalnotat i brukers journal med beskrivelse av opplysninger om dysmelitype. Dette telles som endring i journal = mottatt tjeneste.

<sup>4</sup> Nedgang i eds e.l.l gruppen skyldes at personer som var med i EDS prosjekt i 2007, men ikke er registrert som brukere nå er lagt over i gruppen uavklart eller ukjent diagnose .

<sup>5</sup> 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.

**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	Totalt	Totalt	Antall som har mottatt tjeneste 2014
					2014	2013	
Akershus	99	226	8	68	401	385	88
Aust-Agder	13	38	1	19	71	67	14
Buskerud	52	121	8	50	234	223	36
Finnmark	16	35	2	13	66	62	10
Hedmark	31	76	2	20	129	119	29
Hordaland	47	138	11	15	211	203	53
Møre og Romsdal	45	106	6	19	176	169	37
Nordland	46	126	7	42	221	215	32
Nord-Trøndelag	16	51	7	10	84	80	20
Oppland	24	60	2	25	111	106	23
Oslo	73	245	9	60	387	371	101
Rogaland	63	158	7	55	283	269	67
Sogn og Fjordane	21	41	3	7	72	67	21
Sør-Trøndelag	34	82	5	29	150	144	38
Telemark	19	47	6	11	83	81	23
Troms	28	83	1	27	139	130	30
Vest-Agder	22	77	9	30	138	136	24
Vestfold	35	97	3	29	164	160	32
Østfold	33	125	2	45	205	197	41
Annet	14	31	1	136	182	174	10
<b>Totalt</b>	<b>731</b>	<b>1 963</b>	<b>88</b>	<b>711</b>	<b>3 505</b>	<b>3 360</b>	<b>729</b>

## 2. Aktivitetsregistrering

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

TRS har de siste årene jobbet målrettet med å overføre kunnskap til tjenesteytere i ulike sektorer og bidra til at det etableres gode tjenester. Dette er i tråd med mandatet for kompetansetjenestene, og med NKSD sin visjon om å gjøre det sjeldne mer kjent gjennom kunnskap og samarbeid. I tillegg til å overføre kunnskap, ser vi at det er nødvendig med utstrakt grad av samarbeid. Det å "gjøre andre gode" er en prosess som tar tid og krever innsats på flere områder. Vi erfarer at det finnes noen "ildsjeler" ute i det ordinære tjenesteapparatet, og gjennom kontakt med disse har det for eksempel kommet på plass flere diagnostiske klinikker i speisalisthelsetjenesten. Klinikkene organiseres i de ordinære sykehusavdelingene, men med faglige bidrag fra TRS. Noe av utfordringene ligger i at klinikkene er avhengige av enkeltpersoner. Dersom disse personene slutter eller blir omplassert, er det usikkert om klinikkene opprettholdes. Vi har derfor den siste tiden jobbet med å forankre denne formen for tilbud på et mer overordnet plan.

Brukerne ved TRS har varige og sammensatte behov, og trenger tjenester fra andre sektorer enn helsetjenesten. Vi ser at både skole, PPT, NAV og DPS er aktører som

trenger kompetanse om våre brukergrupper. Gjennom det siste året har vi hatt økt fokus på å jobbe mer systemrettet også innefor disse områdene. Vi erfarer imidlertid at det kan være enda mer utfordrende å finne gode samarbeidspartnere i disse sektorene. Vi har internt i organisasjonen utfordret ulike faggrupper på å få en oversikt over og ta kontakt med aktuelle instanser. Vi ser at vår organisering i NKSD kan være en styrke i denne sammenhengen, da behovet for systematisk samarbeid vil være felles for flere av sentrene.

Som kompetansesenter har TRS en landsdekkende funksjon. Dette innebærer at vi gir tilbud til brukere fra alle landets regioner og fylker, og derfor også samarbeider med fagmiljøer i hele landet. Vi har ikke kommet like langt i alle regioner når det gjelder modellen som er beskrevet ovenfor med klinikker for diagnostikk og oppfølging. Når det gjelder utredning og oppfølging av skjellettdysplasier, er det etablert gode tilbud både i Helse Sør Øst og i Helse Vest. For enkelte diagnoser kan det være mest hensiktsmessig med en sentralisert klinikk.

TRS fikk fra 2014 ansvar for fire nye diagnoser. Det er utarbeidet korte beskrivelser av diagnosene til nettsidene. Tre av gruppene er svært sjeldne, og ingen brukere har registrert seg ved TRS med disse i 2014. Den siste – multiple hereditære exhostoser, viser seg antagelig å være større en først antatt. For denne gruppen inviterte vi først til et opphold der vi undersøkte, intervjuet og snakket med fire brukere og tre foreldre. Deretter inviterte vi til et møte for fagpersoner fra relevante spesialiteter for å drøfte gruppens behov, hva som finnes av tilbud i dag og hvordan vi kan samarbeide videre. Noen av brukerne deltok også i dette møtet. I møtet ble man enige om å sette med en arbeidsgruppe som skal utarbeide skriftlige oppfølgingsrutiner og anbefalinger for både barn, ungdom og voksne med MHE. Dette arbeidet videreføres i 2015.

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

Forskriften slår fast at Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser skal "bidra til at personer med sjeldne diagnoser får et likeverdig og godt tilbud, herunder dekke behov for tjenester som ikke kan forventes dekket i ordinært tjenesteapparat". Vi erfarer at forståelsen av hva som kan forventes dekket i ordinært tjenesteapparat er ulik, og at det er sprik mellom hva som kan forventes og hva som faktisk finnes. Mange brukere og fagpersoner i deres tjenesteapparat ønsker at TRS skal bidra med direkte tjenester til brukere. Antall henvendelser vedrørende registrert bruker økte med 23% fra 2013 til 2014 (fra 1426 til 1862 registrerte henvendelser). Dette er en stor økning, og vi ser at antallet brukere som har fått ett eller flere faglige tilbud fra TRS som følge av dette har økt med ca 70. Det er vanskelig å fortsette en slik utvikling, og samtidig utvikle, samle og overføre kunnskap i og bidra til at det etableres og drives



gode og likeverdige tilbud i ordinært tjenesteapparat. I tillegg er vi forespeilet at vi i 2014 skal ta imot nye diagnosegrupper.

Antall nyhenviste pasienter som har fått faglig tilbud ved senteret fordeler seg slik (i parentes % som har fått tjenester av alle registrerte i regionen):

Helse Sør-Øst:	411 (21%)
Helse Vest:	141 (25%)
Helse Midt:	95 (23%)
Helse Nord:	72 (18%)

Vi har gjennom det siste året hatt et sterkt fokus på å gjøre gode vurderinger av den enkelte henvendelsen vi får. Våre fagpersoner etterspør alltid hva som kan gjøres i det lokale tjenesteapparatet og om det er gjort tilstrekkelig og god nok utredning. I tillegg ber vi om konkrete kontaktpersoner både i speisalist- og primærhelsetjenesten som kan følge opp etter at bruker har vært på TRS. Vårt arbeid på dette området har medført at noen flere saker håndteres utenfor TRS, men med medvirkning fra våre fagpersoner. Vi ser altså at den totale mengden individuell oppfølging er ganske stabil både når det gjelder poliklinikker og opphold på TRS, og også utreiser. Dette betyr at den totale mengden henvendelser til TRS stadig øker, men at vi samtidig kanalisere mer av sakene ut i det ordinære tjenesteapparatet.

Brukere som nettopp har fått en diagnose og familier som får et barn med diagnose ser fortsatt ut til å ha god nytte av et opphold på TRS. Vår erfaring er at god informasjon, mulighet til å drøfte med fagpersoner og eventuelt treffe andre i samme situasjon er viktig, og synes å bidra til at disse personene i det videre forløpet trenger færre tjenester fra TRS.

En annen type klinisk aktivitet er veiledning til fagpersoner i spesialisthelsetjeneste og primærhelsetjeneste. Dette gjelder særlig i saker som omhandler utredning og diagnostisering. Vi har også dette året hatt mange utreiser til barnehager og skoler med både generell kompetanseoverføring og drøftinger rundt konkrete barn.

Noen planlagte kurs for brukere har ikke blitt gjennomført på grunn av for få søkere, til tross for godt samarbeid og innspill fra brukerforeningen i planleggingen. To kurs for familier med fremmedkulturell bakgrunn ble avlyst, og de få som meldte seg på fikk individuelle tilbud. TRS ønsker å unngå dette i fremtiden, da det er lite hensiktsmessig for alle parter. Vi jobber derfor videre med å få bedre prosesser rundt planlegging og organisering av kurs. Og vi ønsker i større grad å bruke digitale medier til kunnskapsformidling, og har derfor gjort dette til et eget satsningsområde i 2015.

## **Samarbeid med regionale fagmiljø**

Som nevnt under første punkt, har vi gjennom hele 2014 jobbet med økt kompetanseoverføring og samarbeid til ulike deler av tjenesteapparatet. På regionsnivå har vi samarbeidet tett med Habiliteringstjenestene. Dette gjelder særlig for barn med MMC, da habiliteringstjenesten har en viktig rolle i forhold til disse barna.

Som et ledd i dette arbeidet, har vi invitert alle landets habiliteringstjenester til samarbeid om årlige regionale fagdager. Tanken er at TRS sammen med habiliteringstjenesten kan initiere og arrangere fagdager om MMC på regionsnivå, og at dette kan bli årlige arrangementer som går på omgang mellom de ulike regionene. Gjennom NKSD er TRS også invitert inn i Hab.sam prosjektet som har til hensikt å nettopp bedre samarbeidet mellom de nasjonale kompetansetjenestene og habiliteringstjenestene.

I forbindelse med de diagnostiske klinikkene som er beskrevet tidligere, har vi også hatt mye kontakt og samarbeid med leger både i HSØ og Helse Vest. Dette gjelder særlig ortopeder, barneendokrinologer, cardiologer og genetikere.

I 2014 ble endelig saken rundt kompetansesentertilbudet til dysmeli gruppen avklart. TRS skal fortsatt være kompetansesenter for denne gruppen, og at vi vil i fortsettelsen også skal ha et nært samarbeid med det nasjonale fagnettverket for dysmeli på UiO. Vi er i gang med et mer formalisert samarbeid med koordinator for dette nettverket. Hun har deltatt i flere møter på TRS, og bidratt med innspill til virksomhetsplaner og årsplaner. Vi samarbeidet også om planlegging og gjennomføring av nordisk dysmeli seminar i november. Rapportering fra fagnettverket inngår i denne rapporten.

## **Beskrivelse av brukermedvirkningen ved senteret**

Vi har også i 2014 gjennomført to møter i brukerrådet. På begge disse møtene har hver av foreningene mulighet til å møte med to representanter. Det har vært representasjon fra seks av syv foreninger i begge møtene. I disse møtene har vi gjennomgått plandokumenter som gjelder både kurs, forsknings- og utvikling og mer systemrettet arbeid. Foreningene har også presentert sine årsplaner.

Videre har vi samarbeidet med brukerforeningene gjennom deltakelse på foreningenes årsmøter. Foreningene har også hatt mulighet til å komme til TRS og ha mer uformelle møter med de ulike teamene.

Brukermedvirkning på individuelt plan har i 2014 blitt ivarettatt som tidligere år. Det vil si at den enkelte bruker gjennom dialog med fagpersoner, er med på å utforme det tilbudet de skal ha på TRS. I etterkant av opphold, får brukere tilsendt rapport til gjennomlesning før den distribueres til hjelpeapparatet.

## **Vurdering av bemanning**

Bemanningen på TRS er preget av liten utskiftning, høy kompetanse og som vi påpekte også i fjor, forholdsvis høy gjennomsnittsalder. Dette gjør at situasjonen er ganske forutsigbar og det er enkelt å planlegge kommende aktiviteter. Vi har etter hvert mange ansatte som har god klinisk kompetanse, men også kompetanse innen forskning og utviklingsarbeid. Vi ser at samtlige medarbeidere som har fått sin doktorgrad (4 til nå), har valgt å fortsette på TRS i tiden etter sin disputas. Det gjør at kompetanse ivaretas og videreutvikles, og det bidrar også til at forskningen implementeres i det kliniske arbeidet vårt. For å bidra til ytterligere kvalitet og effektivitet i dette arbeidet, planlegger vi å opprette en tematisk forskningsgruppe for sjeldne diagnoser ved TRS.

Det ble i 2014 ansatt senterleder og ass. senterleder etter en periode der en av lederne ellers i Sunnaas sykehus HF har fungert som daglig leder ved TRS.. Det er deretter etablert lederråd med koordinatorene for teamene, rådgivere med ansvar for spesielle satsningsområder, medisinsk rådgiver og ledere.

TRS i løpet av den tiden vi har eksistert som kompetansesenter vært gjennom mange små og store organisatoriske endringer. Det siste året har vært året har vært preget av en stor ombygging av Sunnaas sykehus. Konsekvensen av dette er at alle avdelinger i sykehuset, inklusiv TRS, for en periode på fem til ti år får mindre disponible arealer. For våre ansatte innebærer dette at flere må dele kontor, felles rommene skal i større grad benyttes av alle, og vi må tenke fleksibel bruk av rom i større grad enn tidligere. Det blir også færre rom for brukere på senteret. Dette kan erstattes med rom ellers i sykehuset ved behov. Som i tidligere prosesser viser det seg at vi har en ansattgruppe med stor endrings vilje- og kompetanse.

Vi har i vår organisasjon en årlig samling med alle ansatte. Dette for å evaluere arbeidet vårt, legge nye planer og drøfte overordnede temaer. På samlingen i januar 2014 kom det frem et ønske fra de ansatte om å få noe mer tid til fordypning og utviklingsarbeid. Vi har derfor laget en ny driftsplan som trer i kraft nå i 2015. hovedendringen består i at de enkelte teamene jobber mer samlet, over flere uker med samme type oppgaver. Det vil si at de i noen uker har mye klinisk arbeid, med påfølgende etterarbeid, rapportskrivning, osv. i andre perioder jobber de sammenhengende med utviklingsarbeid og prosjekter.



## 2.1 Kompetansebygging

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<p><b>A1</b>  <b>Hospitering</b></p>	<p>Hospitering ved Spinalisklinikken, Stockholm. Fire fagpersoner fra MMC-teamet, 2 dager, mai 2014</p> <p>Hospitering ved Universitetssykehuset i Tromsø vedr. MMC. To fagpersoner fra TRS, mai 2014.</p> <p>Hospitering ved Karolinska sjukhuset i Stockholm. Tre fagpersoner fra TRS, en genetiker fra OUS, nov 2014. Videre samarbeid avtalt.</p> <p>Tre studiereiser for koordinator for fagnettverket for dysmeli og fagmiljøet i dysmeliteamene på OUS/SMO til dysmeliteamene på Sykehuset Innlandet/ Norsk Teknisk Ortopedi AS, Haukeland universitetssykehus/ Atterås Ortopedi, St. Olavs Hospital/ Trøndelag Ortopediske Verksted AS og ett besøk på rehabiliteringssenter utenfor Trondheim.</p> <p>Studiebesøk til Universitetssykehuset i Nord Norge i forbindelse med referansegruppemøtet i Fagnettverket for dysmeli</p>	<p>1,6,7</p>

<p><b>A2</b> <b>Kurs, seminarer og konferanser</b></p>	<p>Internasjonal skjellettdysplasikonferanse i Bologna, Italia. To deltagere fra TRS. Nettbasert nettverk etablert.</p> <p>Skeletal Dysplasia Workshop. Karolinska i Stockholm. To deltagere fra TRS.</p> <p>2nd International Research Symposium on Arthrogryposis. St.Petersburg, Russland. Fire deltagere fra TRS.</p> <p>12th International conference in Osteogenesis Imperfecta. Wilmington Delawere, USA. Fire deltagere fra TRS.</p> <p>ECRD European Conference on Rare Disorders (Eurodis), Berlin. Tre deltagere fra TRS.</p> <p>3<sup>rd</sup> Nordic Conference on Rare Disorders, Helsinki. Fem deltagere fra TRS.</p> <p>9<sup>th</sup> International Reaserch Symposium on Marfan syndrome and Marfanrelated disorders. Paris. Tre deltagere fra TRS.</p> <p>Amerikansk Marfanforenings læringskonferanse. USA. En deltager fra TRS.</p> <p>2014 EDNF Physicians Conference. Konferanse arrangert av Ehlers-Danlos National Foundation om EDS. Konferansen fant sted i</p>	<p>1,7</p>
--	--	------------

	USA som Webinar. Fem deltagere fra TRS fulgte konferansen på Internett	
<b>A3 Seminar</b>	Myo-seminar i Gøteborg, mars 2014. Tverrfaglig seminar om armproteser.	1,7
<b>A4</b>		
<b>A5</b>		

## 2.2 Kompetansespredning

### 2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")

Aktivitet	Resultatmål	Oppgave ihht forskrift																										
<b>B1</b> Veiledning	<b>Utreiser:</b> <table border="1" data-bbox="711 645 1169 853"> <tr> <td>Helse Sør-Øst</td> <td>43</td> </tr> <tr> <td>Helse Vest</td> <td>13</td> </tr> <tr> <td>Helse Midt</td> <td>5</td> </tr> <tr> <td>Helse Nord</td> <td>4</td> </tr> <tr> <td>Totalt</td> <td>65</td> </tr> </table> <b>Nettmøter/ video- / telefonkonferanser:</b> <table border="1" data-bbox="711 965 1169 1173"> <tr> <td>Møter med fagpersoner vedr brukere: 8, hele landet</td> </tr> <tr> <td> </td> </tr> <tr> <td> </td> </tr> <tr> <td> </td> </tr> </table> <b>Konsultasjoner/veiledning på senteret:</b> <table border="1" data-bbox="711 1285 1169 1494"> <tr> <td>Brukere ind.opph.</td> <td>128</td> </tr> <tr> <td>Brukere kurs</td> <td>131</td> </tr> <tr> <td>Pårørende og andre</td> <td>110</td> </tr> <tr> <td> </td> <td> </td> </tr> <tr> <td> </td> <td> </td> </tr> <tr> <td> </td> <td> </td> </tr> </table>	Helse Sør-Øst	43	Helse Vest	13	Helse Midt	5	Helse Nord	4	Totalt	65	Møter med fagpersoner vedr brukere: 8, hele landet				Brukere ind.opph.	128	Brukere kurs	131	Pårørende og andre	110							1,5,6
Helse Sør-Øst	43																											
Helse Vest	13																											
Helse Midt	5																											
Helse Nord	4																											
Totalt	65																											
Møter med fagpersoner vedr brukere: 8, hele landet																												
Brukere ind.opph.	128																											
Brukere kurs	131																											
Pårørende og andre	110																											
<b>B2</b> Kurs	<i>Skolestart, barn 5-6 år med OI, AMC, dysmeli eller kortvokste, og deres foreldre. 4 dager, 35 deltagere</i>  <i>Personer med ryggmargsbrokk over 40 år. 4 dager, 7 deltagere</i>  <i>Barn 0-2 år med OI, AMC, dysmeli eller kortvokste, og deres foreldre. 4 dager, 11 deltagere</i>	1,5																										

	<p><i>Medfødte hereditære eksostoser. Ny diagnose for TRS, læringsopphold. 3 dager, 7 deltagere</i></p> <p><i>Å bli eldre med Marfans syndrom. Kurs for personer over 50 år med bekreftet diagnose. 5 dager, 13 deltagere.</i></p> <p><i>Små barn med MMC. Barn 0-4 år og deres foreldre. 4 dager, 27 deltagere.</i></p> <p><i>Personer over 50 år med OI, AMC eller kortvoksthet. Frambu. 5 dager, 32 deltagere</i></p> <p><i>Barn med MMC, 5-7 klassetrinn og deres foreldre. 4 dager, 24 deltagere.</i></p> <p><i>Opphold for gruppe ungdom/unge voksne med ryggmargsbrokk/hydrocephalus ved Beitostølen Helseportsenter. To kurs à 3 uker (uke 25-27 og 43-45). Kurs arrangert i samarbeid med TRS.</i></p> <p><i>Opphold for barn med dysmeli ved Beitostølen Helseportsenter. Kurs à 3 uker, samarbeid med Nasjonalt fagnettverk for dysmeli. Videreføres som årlig tilbud for gruppen.</i></p> <p><i>Kurs for ungdom/unge voksne med mulig arteriesykdom. 2 dager, 2 deltagere</i></p> <p><i>Barn med OI og deres foreldre. 3</i></p>	
--	--	--

	dager, 26 deltagere	
<b>B3</b> Konferanser		
<b>B4</b> Seminar	<p>Bathen, Trine, " <i>Fatigue ved Marfans Syndrom</i>". Møte for styrene i de Nordiske Marfanforeningene. Bergen, august 2014. (MP, 15 pers.).</p> <p>Christensen, Elise, " <i>Søsken</i>". Foredrag på NIK's årstreff og sommersamling. Kristiansand, juni 2014. (MP, 100 pers.)</p> <p>Christensen, Elise, " <i>Helt normal- eller The Odd One Out?</i>", Om å leve med amyoplasi-i møtet med andre mennesker. Foredrag på AMC foreningens sommersamling. Sandnes, juni 2014. (MP, ca. 45 pers.)</p> <p>Christensen, Elise, " <i>Funksjon hos voksne med amyoplasi</i>". Unni's studie og " <i>Helt normal- eller The Odd One Out</i>" Om å leve med amyoplasi-i møtet med andre mennesker. Foredrag for den svenske AMC foreningen. Sverige, august 2014. (MP, 100 pers.)</p> <p>deVries, Olga : TRENING ...hva med meg? UNIK (ungdomsgruppe av NIK) 05.september, Hurdal</p> <p>Høibakk, Helene, " <i>Sjeldenfeltet og TRS</i>". Dysmeliforeningens sommersamling. Skeikampen,</p>	1,5

	<p>juli 2014. (MP 150 pers.).</p> <p>Haagensen, Trond, <i>"Rettigheter, samhandling og muligheter"</i>.      Likemannssamling MMC.      Gardermoen, oktober 2014.      (MP)</p> <p>Grimsrud, Karen  <i>"Ryggmargsbrokk og smerter. Hvor ble det av hjelpeapparatet mitt? GMT v/ryggmargsbrokk."</i>      Ryggmargsbrokk- og Hydrocephalusforeningen avd Vest. Hordaland, mai 2014.</p> <p>Grimsrud, Karen <i>"Helsa mi – som voksen med ryggmargsbrokk. Trening av kognitive funksjoner"</i>      Kurs for brukere      (m/fagpersoner til stede) arr av Beitostølen Helseportsenter.      Juni, 2014.</p> <p>Lundberg Larsen, Kerstin, Olsson, Heidi, <i>"Fysisk aktivitet og fysioterapeuten som samarbeidspartner "</i>. Kurs for medlemmer i Marfanforeningen. Bergen, oktober 2014.      (MP, 40 pers.).</p> <p>Wekre, Lena L <i>"Kick off kurs for ungdom med OI"</i>. Årsmøte i NFOI.      Kristiansand, mai 2014. (MP, ca 20 deltagere)</p> <p>Wekre, Lena L <i>"Oppfølging av voksne med OI"</i>. Årsmøte i NFOI.      Kristiansand, mai 2014 (MP ca</p>	
--	---	--

	<p>80 deltagere)</p> <p>Wekre, Lena L "Adults with Osteogenesis Imperfecta - what happens?". Den finske OI foreningens 35 års jubileum. Finland, september 2014. (MP ca 70 pers.)</p>	
<p><b>B5</b>  <b>Informasjonsmateriell</b></p>	<p>Diverse rutiner, oppdatering av informasjon, oppfølgingsveiledere med mer på nettsidene <a href="http://www.sunnaas.no/trs">www.sunnaas.no/trs</a></p> <p>Brosjyren "Informasjon om benprotese til barn" utarbeidet av Dysmeliteamet i Oslo og Sophies Minde Ortopedi.</p>	<p>1,5,6,7</p>



## 2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)<sup>1</sup>

Ikke i forbindelse med tjeneste til enkeltbruker (tabell 2.2.1)

Aktivitet	Resultatmål	Oppgave ihht forskrift
<b>C1</b> <b>Fagkurs/ møter på senteret</b>	<i>Kurs for kroppsøvlingslærere til barn/unge med sjelden diagnose. 2 dager, 33 deltagere</i>  <i>Kurs for foreldre, barn og fagpersoner som jobber med barn med OI. Basert på resultater fra Prosjekt Barn med OI (se C4)</i>	1,4,5
<b>C2</b> <b>Deltagelse i tverrfaglige grupper/team</b>		
<b>C3</b> <b>Konferanser</b>  <b>Etterutdanning av helsepersonell, alle regioner: 15 timer</b>	Posterpresentasjoner, internasjonale konferanser: 7  Muntlige presentasjoner, internasjonale konferanser: 11  Muntlige presentasjoner, nasjonale konferanser: 7	1,3,4,5,6,7
<b>C4</b> <b>Seminar</b>	Andre presentasjoner: 41	1, 2,4,5,7
<b>C5</b> <b>Undervisning ved høyskoler og universitet</b>	Antall undervisninger v/høgskole eller universitet: 3	1,4,5
<b>C6</b> <b>Informasjonsmateriell</b>		

<sup>1</sup> For oversikt over presentasjoner og publikasjoner: Se vedlegg 1

## 2.2.3 Forskning og utvikling

### 2.2.3.1 Forskningsprosjekter

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<p><b>D1</b>  <i>Cognitive Rehabilitation of Executive Functions in Adults with Spina Bifida: Efficacy of Goal Management Training.</i></p> <p>Finansiering: Forskningsmidler HSØ og TRS</p>	<p>Jan Stubberud:            Doktorgradsavhandling, UIO 2014</p> <p>Bredt internasjonalt samarbeid</p>	<p>1,3,5,7            (gjelder hele punkt 2.2.3)</p>
<p><b>D2</b>  <i>"Jeg kan og jeg vil, men jeg passer visst ikke inn".</i></p> <p>Doktorgradsavhandling 2013, NIH. Videreføring 2014-2015</p> <p>Finansiering: TRS (til 2013 stipendiat NIH)</p>	<p>Ellen Berg Svendby:            Presentasjon av studiens resultater i ulike sammenhenger i inn- og utland. Arbeid med artikler på grunnlag av avhandlingen</p> <p>Samarbeid med NIH, nasjonalt og internasjonalt nettverk</p>	
<p><b>D3</b>  <i>Å leve med diagnosen Marfans syndrom – utdanning, arbeid og hverdagsliv.</i></p> <p>Doktorgradsarbeid HIOA, oppstart 2011, planlagt ferdig 2015/2016</p> <p>Finansiering: TRS</p>	<p>Gry Velvin:            En artikkel publisert i 2014, to under arbeid.</p> <p>Samarbeid med Norsk forening for Marfans syndrom og HIOA</p>	
<p><b>D4</b>  <i>Norsk studie om Marfans syndrom, 10 års etterundersøkelse.</i></p> <p>Finansiering: 50% postdoc UIO, Veileder: Sunnaas sykehus og TRS</p>	<p>Prosjktleder: Stipendiat Thy-Thy Vanem, thoraxkir. avd OUS            Svend Rand-Hendriksen TRS er veileder            Datainnsamling 2014.</p>	

<p>Oppstart 2013, stipendiat fra 2014. Planlagt ferdig 2017 (?)</p>	<p>Samarbeid: Norsk forening for Marfans syndrom, ulike avd. og fagpersoner ved OUS</p>	
<p><b>D5</b> <i>Betydningen av å delta i Ridderrennet (en vintersportsuke for mennesker med funksjonshemming), samt å undersøke i hvilken grad uken bidrar til økt deltagelse lokalt.</i></p> <p>Finansiering: Ekstrastiftelsen Helse og Rehabilitering</p>	<p>Anne-Mette Bredahl: Post doc arbeid ved NIH. Datainnsamling i 2014, planlagt ferdig 2016.</p> <p>Samarbeid: Norges idrettshøgskole, UIO og TRS</p>	
<p><b>D6</b> <i>Trening av executive vansker hos barn.</i></p> <p>Finansiering pilot: TRS Vil søkes eksternfinansiert videre</p> <p>Oppstart 2014. Ønsket resultat: Studie med tilknyttet stipendiat.</p>	<p>Jan Stubberud og MMC-teamet: Pilotprosjekt. Bygger på resultater fra Jan Stubberuds doktorgradsarbeid. Første pilotbrukere januar 2015. Planlagt doktorgradsarbeid.</p> <p>Samarbeid: Ryggmargsbrokk- og Hydrocefalusforeningen, Sunnaas sykehus HF, internasjonalt nettverk.</p>	
<p><b>D7</b> <i>Symptoms and life experiences of adults with EDS classical type</i></p> <p>Finansiernig: TRS</p>	<p>Trine Bathen og bindevevsteamet: Planlagt gjennomført 2015, undersøkelse av voksne med EDS klassisk type, publikasjon på bakgrunn av dette. Planlagt ferdig 2016 (?)</p>	
<p><b>D8</b> <i>Voksne med amyoplasi</i></p>	<p>Unni Steen: Mastergradsstudie 2012. Artikkel for internasjonalt tidsskrift, avsluttes 2015</p>	

<p><b>D9</b>  <i>En undersøkelse av livskvalitet, belastningsplager og protesebruk hos voksne med reduksjonsdeformitet i armene</i></p>	<p>Anne-Karin Vik:          Arbeidet med studien er noe forsinket i forhold til oppsatt plan. Inkluderingen av pasienter er utsatt til i 2015. Planlagt masteroppgave ved HIOA, planlagt ferdig 2018 (?)</p> <p>Finansiering: Sophies Minde Ortopedi AS.</p>	
---	--	--

### **Forskningsproduksjon (vitenskaplige artikler):**

Liste over vitenskaplige publikasjoner senteret har vært sentrale i (medforfatter) i 2014.

Bathen T. 2014. Fatigue Severity Scale (FSS) anvendt i ergoterapeutisk praksis ved Marfans syndrom. *Ergoterapeuten*. 4:84-91

Bathen T, Velvin G, Rand-Hendriksen S, Robinson HS. 2014. Fatigue in adults with Marfan syndrome, occurrence and associations to pain and other factors. *Am J Med Genet Part A* 164A:1931–1939 PMID: 24719044

Drolsum L, Rand-Hendriksen S, Paus B, Geiran OR, Semb SO.  
 Ocular findings in 87 adults with Ghent-1 verified Marfan syndrome.  
*Acta Ophthalmol*. 2014 May 22. doi: 10.1111/aos.12448. [Epub ahead of print]  
 PMID:24853997

Johansen H, Andresen IL, Thorsen K. Mestring av funksjonstap og smerter hos kvinner med en-arms dysmeli. Fra prosjektet "Livsløp og aldring hos personer med en sjelden tilstand (40+)". *Ergoterapeuten* 57(5),36-42; 2014

Jørgensen A, Fagerheim T, Rand-Hendriksen S, Lunde PI, Vorren TO, Pepin MG, Leistritz DF, Byers PH. Vascular Ehlers-Danlos Syndrome in siblings with biallelic COL3A1 sequence variants and marked clinical variability in the extended family.  
*Eur J Hum Genet*. 2014 Sep 10. doi: 10.1038/ejhg.2014.181. [Epub ahead of print]  
 PMID:25205403

Stubberud, J., Langenbahn, D., Levine, B., Stanghelle, J., & Schanke, A. K. (in press). Emotional Health and Coping in Spina Bifida Following Goal Management Training: A Randomized Controlled Trial. *Rehabilitation Psychology*. PMID:25496433

Stubberud, J., Langenbahn, D., Levine, B., Stanghelle, J., & Schanke, A. K. (2014). Goal Management Training improves everyday executive functioning for persons with spina bifida: Self-and informant reports six months post-training. *Neuropsychological Rehabilitation*, 24, 26-60. doi: 10.1080/09602011.2013.847847. PMID: 24168074

Velvin G, Bathen T, Rand-Hendriken S, Østertun Geirdal A. ; Systematic review of the psychosocial aspects of living with Marfan syndrome. *Clinical Genetic* Article first publish, 4 JUN 2014 DOI: 10.1111/cge.12422 PMID: 24813698

Wekre LL, Kjensli A, Aasand K, Falch JA, Eriksen EF. Spinal deformities and lung function in adults with osteogenesis imperfecta. *Clin Respir J*. 2014 Oct;8(4):437-43. doi: 10.1111/crj.12092. Epub 2014 Jan 28. PMID: 24308436

### **Doktorgrader:**

Kandidat: Jan Stubberud  
Avhandlingens tittel: *Cognitive Rehabilitation of Executive Functions in Adults with Spina Bifida: Efficacy of Goal Management Training*  
Avlagt (måned): 5.juni 2014, Psykologisk Institutt, Samfunnsvitenskapelig fakultet, Universitetet i Oslo  
ISSN: 1504-3991  
Fagbakgrunn: Psykolog  
Hovedveileder: Anne-Kristine Schanke

### 2.2.3.2 Utviklingsprosjekter

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>E1</b> <i>Hvordan det oppleves å leve med amyoplasi – i møtet med andre mennesker?</i>	Christensen, Elise: Intervju med personer med amyoplasi.  Samarbeid: AMC-foreningen  Artikkel antatt i Fontene forskning. Muntlige presentasjoner	1,3,5,7 (gjelder hele pkr 2.2.3.2)
<b>E2</b> <i>Å leve med dysmeli</i>	Johansen, Heidi m.fl.: Spørreundersøkelse  Samarbeid med Dysmeliforeningen, Norsk fagnettverk for dysmeli, Helse Innlandet  Første artikkel akseptert for publisering i tidsskriftet Disability and Rehabilitation	
<b>E3</b> <i>Tiltak og tjenester til barn med sjeldne diagnoser</i>	Johansen Heidi, Dammann Brede m.fl.: Tverrsnittstudie  Samarbeid med HØKH v/OUS og brukerforeningene  Flere publikasjoner og presentasjoner	
<b>E4</b> <i>Oppfølging av barn med osteogenesis imperfecta 0-6 år</i>	deVries Olga m.fl: Klinisk prosjekt med mål å øke kunnskap om barn med OI og bidra til bedre tilbud.	



	<p>Samarbeid med OI-foreningen, OUS og landets habiliteringstjenester</p> <p>Grunnlag for veiledning og presentasjoner</p>	
<p><b>E5</b>  <i>Orphakoder og forbedret undersøkelsesmodell i SOMA</i></p>	<p>Utvikling av pasientadministrativ database. Koding av mange brukere i SOMA ut fra eksisterende informasjon TRS har om bruker.</p> <p>Samarbeid med SOMA Solutions og Frambu.</p>	
<p><b>E6</b>  <i>Fysisk aktivitet og arteriesykdom</i></p>	<p>Wilhelmsen Jan-Erik m.fl:        Planlagt prosjekt. Rehabiliteringsopphold for personer med genetisk arteriesykdom, samarbeid med brukerforeninger, LHL og Glitreklubben.</p>	
<p><b>E7</b>  <i>Brukererfaringsundersøkelse, personer med dysmeli.</i></p>	<p>Vik Anne-Karin m.fl:        Gjennomføres av koordinator for fagnettverket for dysmeli, i samarbeid med dysmeliteamet i Oslo. Øvrige fagmiljøer har fått tilbud om å gjøre en lokalt tilpasset undersøkelse. Undersøkelsen på OUS pågår og videreføres i 2015</p>	

### **Utvikling av kvalitetsregistre og biobanker:**

Oversikt over hvilke kvalitetsregistre det er arbeidet med å etablere.

TRS deltar i register-gruppe i NKSD. Fram til nå jobbet med systemer for å registrere Orphakoder i SOMA. Dette vil være et viktig grunnlag for framtidige registre.

**Utvikling av faglige retningslinjer:**

Oversikt over hvilke faglige retningslinjer senteret er involvert i.

Se pkt 2.5.

**Utvikling av aktivitetsregistreringsverktøy:**

Oversikt over hvilke verktøy for registrering av aktivitet det arbeides med ("Solan", "SOMA" eller lignende).

TRS har i en årrekke benyttet SOMA, som er utviklet spesielt for vår type virksomhet. Det er stadig behov for revisjoner og oppdateringer, senest lagt inn mulighet for å registrere Orpha-koder samt forbedring av undersøkelsesmodulen. Det siste året har dette foregått i samarbeid med Frambu, og med SOMA Solutions som eier og utvikler løsningen.



## 2.3 Systemrettede aktiviteter:

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>F1</b> Fagdag om MHE (multiple hereditære exostoser)	Fagpersoner fra Haukeland universitetssykehus, OUS (Ullevål, Rikshospitalet og Radiumhospitalet), Italia og brukerrepresentanter. 22 deltagere  Mål: Å øke kunnskap og etablere samarbeid. Resultat: Enighet om å jobbe fram retningslinjer for utrening, behandling og oppfølging av personer med MHE	1,2,5,6,7 (gjelder hele pkt 2.3)
<b>F2</b> Møte for sosionomene i sjeldensentrene	Behandlet blant annet uklart regelverk for sykemelding og opplæringspenger ved opphold på sentrene.	
<b>F3</b> Nordisk dysmeliseminar	Samarbeid mellom Nasjonalt fagnettverk for dysmeli, Dysmeliforeningen og TRS. Oslo, ca 75 deltagere	
<b>F4</b> Seminar om genetisk arteriesykdom	Gjennomført i samarbeid med OUS og NKSD, ca 50 deltagere	
<b>F5</b> Samarbeid om å få opprettet klinikk for genetiske bindevevstilstander på OUS	Pågår, søknad sendt ledelsen ved OUS. Seminar des 2014: Faglig samarbeid med thoraxkirurger og GUCH-leger på OUS, undervisning om vaskulær EDS	
<b>F6</b> Samarbeid med OUS og med Haukeland universitetssykehus om	TRS har deltatt på klinikker i samarbeid med fagpersoner både i Oslo og Bergen	

<p>klinikker for personer med skjellettdysplasier</p>		
<p><b>F7</b>          Samarbeid om klinikker for personer med OI, OUS</p>	<p>TRS deltar sammen med fagpersoner i OUS i klinikkene. Fra august barnelege ansatt 50/50 % i OUS og TRS. Gunstig for videre samarbeid, og for videreutvikling av tilbudet til personer i andre regioner.</p>	
<p><b>F8</b>          Møte med håndkirurgene på ortopedisk avdeling Rikshospitalet</p>	<p>TRS initierte møte for å bedre samarbeid og drøfte rutiner og tilbud til brukere i flere diagnosegrupper. Godt mottatt, og stor interesse for videre samarbeid. Nytt møte avtalt januar 2015.</p>	
<p><b>F9</b>          Samarbeid med habiliteringstjenestene om utvikling av tilbud til personer med ryggmargsbrokk</p>	<p>Etablert samarbeid med noen hab-tjenester for å etablere gode tjenester for personer med ryggmargsbrokk på systemnivå. Plan om å videreføre dette til hab-tjenester andre steder.</p>	
<p><b>F10</b>          Samarbeid med lærings- og mestringscenter, planlagt tilbud til personer med dysmeli (koordinator for Fagnettverk for dysmeli)</p>	<p>Planlegging av tre kurs for pasienter tilknyttet OUS der fokuset er å øke oppmerksomheten på deltagerens iboende krefter og ressurser.</p>	
<p><b>F11</b>          Rutiner når det fødes barn med dysmeli, eller dysmeli oppdages før fødsel</p>	<p>Ifm nordisk seminar om dysmeli ble det sendt en henvendelse til landets fødeavdelinger om rutiner og informasjon som gis. Svarene ble oppsummert og presentert på seminaret. Fødeavdelingene var invitert til seminaret, og fikk også en skriftlig tilbakemelding om resultatet.</p>	
<p><b>F12</b>          Samarbeid med brukerforeningene</p>	<p>Avholdt 2 møter i brukerrådet, juni og november. Teamene avholdt møter med brukerforeningene vedr saker som spesielt gjelder deres gruppe. Fagpersoner fra TRS deltar også i styremøter og seminarer foreningene avholder.</p>	

## 2.4 Internasjonalt arbeid:

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>G1</b> <b>Nordisk samarbeid vedr. osteogenesis imperfecta</b> Samarb m/ Rigshospitalet København og Århus univ.s.h. m.fl.	Utvikler behandlingsprotokoll for barn med OI	1, 2, 7
<b>G2</b> <b>Nordisk samarbeid vedr. OI.</b> Fagnettverk (fagmiljøer i Stockholm, Helsinki, Åhus m.fl.) + de nordiske brukerforeningene	Nordiske arbeidsmøter/konferanser hvert annet år	1, 2, 5, 7
<b>G3</b> <b>Nordisk nettverk OI (Raredis)</b> Samarbeid Karolinska, Stockholm, Rigshospitalet i København Århus universitetssykehus	Implementering av behandlingsprotokoll for barn med OI i Raredis	1,2,7
<b>G4</b> <b>Nordisk samarbeid vedr. vaskulær EDS (Raredis)</b> 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	TRS har deltatt i utarbeidelse av protokoll til registrering av vaskulær EDS I Raredis.	1,2,7
<b>G5</b> <b>Nordisk samarbeid vedr barn med MMC</b> Samarbeid OUS habiliteringstjenester i norske helseregioner, fagnettverk norske og svenske legespesialister. Fagnettverk fysioterapeuter.	1.Likeverdige, kunnskapsbaserte oppfølgingsrutiner for barn med MMC 2.Nasjonalt kvalitetsregister over norske barn med MMC	1, 2, 7

<p><b>G6</b>  <b>Internasjonalt samarbeid vedr MMC og kognisjon</b>        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>Stort nettverk opprettet ifm Jan Stubberuds doktorgradsarbeid, og i samarbeid med Sunnaas sykehus. Samarbeidet videreføres med tilsvarende prosjekt for barn, som piloteres primo 2015.</p>	<p>1,2,3,7</p>
<p><b>G7</b>  <b>Nordisk samarbeid vedr. dysmeli</b>        Samarbeid med Anne Karin Vik, Nasjonalt fagnettverk for dysmeli, dysmeliteam i Norge, fagmiljøer i andre nordiske land – særlig i Sverige (fagmiljø i Ørebro og Eksenteret i Stockholm)</p>	<p>Nordisk dysmeliseminar i Oslo november 2014 med ca 75 deltagere fra alle nordiske land. De norske dysmeliteamene godt representert.</p> <p>Gode tilbakemeldinger. TRS initierte bredt sammensatt faggruppe for å se på screening av nyfødte med dysmeli.</p>	<p>1,2,4,5,7</p>
<p><b>G8</b>  <b>Nordisk samarbeid vedr. AMC</b>        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, Barnehabiliteringen Østerlide,</p>	<p>Økt kunnskap om AMC, felles klassifisering og oppfølgingsrutiner etc, første arbeidsseminar for fagpersoner i juni 2013</p>	<p>1,2,6,7</p>

Landsforeningen for AMC		
<b>G9</b> <b>Nordisk samarbeid vedr Marfans syndrom</b> Samarbeid med nordiske fagmiljøer – og alle nordiske brukerforeninger	Kunnskap om Marfans syndrom, samarbeid om gode rutiner og tjenester. Løpende samarbeid	1,2,3,7
<b>G10</b> <b>Internasjonalt samarbeid om Marfans syndrom</b> 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
<b>G11</b> <b>Nordisk og internasjonalt samarbeid vedr EDS og hypermobilitet</b> 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	1,2,4,7
<b>G12</b> <b>Nordisk samarbeid vedr. skjelettdysplasier</b> Hospitering ved Skjelettdysplasi klinikk ved Karolinska i Stockholm sammen med genetiker Cecilie Rustad, OUS	Hensikt: Få kunnskap om og utveksle erfaringer om driften av skjelettdysplasi klinikk i forhold til de norske skjelettklinikkene. Videreføring av samarbeid i 2013	1,2,4,5,7

## 2.5 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>H1</b> Etablerte kvalitetsregistre		
<b>H2</b> Etablerte biobanker		
<b>H3</b> Etablerte faglige retningslinjer	<p>Oppfølgingsrutiner for voksn, ungdom og barn med OI. Under revidering, ferdigstilles 2015.</p> <p>Rutiner for utrening og oppfølging ved skjellettdysplasier. Ulke teamer, noe ferdigstilles 2015.</p> <p>Oppfølging av barn og unge med achondroplasi</p> <p>Fysisoterapi ved kortvoksthet</p> <p>Anbefalinger for diagnostikk ved Marfans syndrom</p> <p>Infoskriv om hva som bør utredes ift nyfødte med dysmeli. (Pågående arbeid, arbeidsgruppe med deltagere fra hele landet).</p> <p>Oppfølgingsrutiner ved MMC (medisinske forhold og arbeidsliv). Vedlegg til individuell plan.</p>	7,5,1
<b>H4</b> Omtaler i media	Flere oppslag ifm Jan Stubberuds disputas:	

	<p><a href="http://www.dagensmedisin.no/nyheter/-lovende-resultater-med-kognitiv-rehabilitering/">http://www.dagensmedisin.no/nyheter/-lovende-resultater-med-kognitiv-rehabilitering/</a>        04.06.2014, Dagbladet: Tren hjernen til å bli mer effektiv</p> <p>JanStubberud og Frank Becker, ikke direkte TRS-relatert, men henter bakgrunnsmateriale fra Jans studie:        27.12.2014, Dagbladet: Hverdagen etter hjerneslaget</p> <p>Her hentes informasjon fra TRS, selv om NKSD frontes:  <a href="http://www.nrk.no/magasin/lars-tores-assistenten-betyr-alt-1.12076618">http://www.nrk.no/magasin/lars-tores-assistenten-betyr-alt-1.12076618</a></p>	
H5		



## Vedlegg

### Publikasjoner TRS 2014

#### *Doktorgradsavhandling*

Kandidat: Jan Stubberud  
Avhandlingens tittel: *Cognitive Rehabilitation of Executive Functions in Adults with Spina Bifida: Efficacy of Goal Management Training*  
Avlagt (måned): 5.juni 2014, Psykologisk Institutt, Samfunnsvitenskapelig fakultet, Universitetet i Oslo  
ISSN: 1504-3991  
Fagbakgrunn: Psykolog  
Hovedveileder: Anne-Kristine Schanke

#### *Skriftlige publikasjoner, tidsskrifter*

Bathen T, Velvin G, Rand-Hendriksen S, Robinson HS. 2014. Fatigue in adults with Marfan syndrome, occurrence and associations to pain and other factors. *Am J Med Genet Part A* 164A:1931–1939 PMID: 24719044

Bathen T. 2014. Fatigue Severity Scale (FSS) anvendt i ergoterapeutisk praksis ved Marfans syndrom. *Ergoterapeuten*. 4:84-91

Drolsum L, Rand-Hendriksen S, Paus B, Geiran OR, Semb SO.  
Ocular findings in 87 adults with Ghent-1 verified Marfan syndrome.  
*Acta Ophthalmol*. 2014 May 22. doi: 10.1111/aos.12448. [Epub ahead of print]  
PMID:24853997

Johansen H, Andresen IL, Thorsen K. Mestring av funksjonstap og smerter hos kvinner med en-arms dysmeli. Fra prosjektet "Livsløp og aldring hos personer med en sjelden tilstand (40+)". *Ergoterapeuten* 57(5),36-42; 2014

Jørgensen A, Fagerheim T, Rand-Hendriksen S, Lunde PI, Vorren TO, Pepin MG, Leistriz DF, Byers PH. Vascular Ehlers-Danlos Syndrome in siblings with biallelic COL3A1 sequence variants and marked clinical variability in the extended family.  
*Eur J Hum Genet*. 2014 Sep 10. doi: 10.1038/ejhg.2014.181. [Epub ahead of print]  
PMID:25205403



Stubberud, J., Langenbahn, D., Levine, B., Stanghelle, J., & Schanke, A. K. (in press). Emotional Health and Coping in Spina Bifida Following Goal Management Training: A Randomized Controlled Trial. *Rehabilitation Psychology*. PMID:25496433

Stubberud, J., Langenbahn, D., Levine, B., Stanghelle, J., & Schanke, A. K. (2014). Goal Management Training improves everyday executive functioning for persons with spina bifida: Self-and informant reports six months post-training. *Neuropsychological Rehabilitation*, 24, 26-60. doi: 10.1080/09602011.2013.847847. PMID: 24168074

Velvin G, Bathen T, Rand-Hendriken S, Østertun Geirdal A. ; Systematic review of the psychosocial aspects of living with Marfan syndrome. *Clinical Genetic Article first publish*, 4 JUN 2014DOI: 10.1111/cge.12422 PMID: 24813698

Wekre LL, Kjensli A, Aasand K, Falch JA, Eriksen EF. Spinal deformities and lung function in adults with osteogenesis imperfecta. *Clin Respir J*. 2014 Oct;8(4):437-43. doi: 10.1111/crj.12092. Epub 2014 Jan 28. PMID: 24308436

### *Posterpresentasjoner, internasjonale konferanser*

deVries, Olga: *Children with Osteogenesis Imperfecta (OI): Skeletal deformities, muscle strength and measurements of motor skills* 12<sup>th</sup> International Conference on Osteogenesis Imperfecta. USA, oktober 2014. (P)

Stubberud, Jan, ” *Psychological Health Following Goal Management Training in Adults with Spina Bifida*”. 10th World congress on brain injury. San Fransisco, USA, juni 2014. (P)

Stubberud, Jan, ” *Goal management training in patients with acquired brain injury – preliminary results*”. 10th World congress on brain injury. San Fransisco, USA, juni 2014. (P)

Steen, Unni, ” *I can manage almost everything, but in my own way*”. A cross-sectional study of functioning in adults with Amyoplasia. Nordic Conference On Rare Diseases(NCRD). Finland, September 2014. (P)

Wekre LL, et al., ” *An appropriate way of organizing services for rare disorders*”. European Conference on Rare Diseases & Orphan Products. Berlin, mai 2014. (P)

Westerheim I, Wekre LL, ” *The role of a patient organization in a scientific project, - an example of collaboration between a patient organization and a scientist*”. European Conference on Rare Diseases & Orphan Products. Berlin, mai 2014. (P)

Westerheim I, Wekre LL, “*The role of a patient organization in a scientific project, - an example of collaboration between a patient organization and a scientist*”. 12<sup>th</sup> International Conference on Osteogenesis Imperfecta. USA, oktober 2014. (P)

### *Muntlige presentasjoner, internasjonale konferanser*

Bathen, Trine. Velvin, Gry, Rand-Hendriksen, Svend, Robinson, HS, ” *Fatigue and pain in Marfan syndrome*”. 9<sup>th</sup> international research symposium on Marfan syndrome and Marfanrelated disorders. Paris, September 2014. (MP, 250 pers.).

Christensen, Elise, “*How do adults experience living with Amyoplasia?*” Powerpoint med tittelen “*Perfectly normal-or The Odd One Out?*” Presentasjon på 2<sup>nd</sup> International Symposium, Arthrogryposis. Russland, September 2014.

Johansen H, Østlie K, Andersen LØ, Rand-Hendriksen S: Adults with Congenital Limb Deficiency (CLD) in Norway; pain and work-participation. Oral presentation on 3th Nordic Conference on Rare Diseases. Sept 2014. Helsinki.

Stubberud, Jan, ”*Cognitive Rehabilitation of Executive Function in Adults with Spina Bifida Myelomeningocele*”. 3<sup>rd</sup> Nordic conference on rare diseases. Helsinki, Finland, September 2014. (MP)

Steen, Unni, “*I can manage almost everything, but in my own way*” A cross-sectional study on function in adults with Amyoplasia. 2<sup>nd</sup> International Symposium on Arthrogryposis “*Updates from around the world*”. Russland, September 2014. (MP)

Vanem, Thy Thy, ” *Challenges in diagnosis of Marfan syndrome* “. 9<sup>th</sup> International Research Symposium on Marfan syndrome and Marfanrelated disorders. Paris, September 2014. (MP)

Velvin, Gry, Bathen, Trine, Rand–Hendriksen, Svend, Østertun Geirdal A., ”*Systematic review of psychosocial aspects of living with Marfan syndrome, adolescence, familylife, work and psychological aspects*”. 9<sup>th</sup> international research symposium on Marfan syndrome and Marfanrelated disorders. Paris, september 2014. (MP, 250).

Velvin, Gry, Bathen, Trine, Rand-Hendriksen, Svend, Østertun Geirdal A., ”*Life Satisfaction and work-participation in adults with Marfan syndrome, Health Related Consequences and associated Factors*”. 9<sup>th</sup> international research symposium on Marfan syndrome and Marfanrelated disorders. Paris, september 2014. (MP, 250).

Vik, Anne-Karin, Bathen, Trine, ” *Hvilke rutiner har fødeavdelingene når det fødes barn med Dismeli? (en kartlegging av rutiner i Norge)*”. Nordisk dysmeliseminar. Oslo, november 2014. (MP, 75 pers).

Wekre, Lena L., “*The role of a Patient Organization in a Scientific Project*”. 3<sup>rd</sup> Nordic Conference on Rare Diseases. Finland, September 2014. (MP)

Wekre Lena L., “*Health related quality of life in an adult population with Osteogenesis Imperfecta*”. 12th International Conference on Osteogenesis Imperfecta. USA, oktober 2014. (MP)

### *Muntlige presentasjoner, nasjonale konferanser*

Johansen H, Østlie K, Andersen LØ, Rand-Hendriksen S: Voksne med dysmeli i Norge, arbeid og smerter. Fra studien Kartlegging av dysmeli i Norge. Nordisk tverrfaglige nettverk for dysmeli og arm-amputerte. November 2014. Oslo.

Johansen H, Dammann B, Andersen LØ, Andresen IL: Skolebarn med dysmeli i Norge; helse relatert livskvalitet. Fra studien Tiltak og tjenester for barn med sjeldne diagnoser. Nordisk tverrfaglig nettverk for dysmeli og arm-amputerte. November 2014. Oslo.

Hoff, Marie, ”*Jeg har ryggmargsbrokk-voksenhabiliteringen, pass opp her kommer jeg!*”. 5.nasjonale forskerkonferanse i habilitering, Tromsø, oktober 2014. (MP 200 pers.)

Høibakk, Helene, ”*Hvilken støtte trenger foreldre til et barn med dysmeli?*”. Nordisk Dysmeliseminar. Oslo, november 2014. (MP 75 pers.).

Riise, Nina, ”*Hva er dysmeli?*” Nordisk Dysmeliseminar. Oslo, november 2014. (MP 75 pers.).

Svendby, Ellen B, ”*Kroppøving – ekskludering og 'oppbevaring' fremfor inkluderende opplæring?*”. Foredragsholder, Nasjonal konferanse om idrett for funksjonshemmede. Trondheim, november 2014. (MP, 250 deltagere)

Svendby, Ellen B., ”*Å anerkjenne og verdsette forskjellighet – en forutsetning for et inkluderende kroppøvingsslag*”. Nasjonal konferanse om barn og unge med funksjonsnedsettelse. Bodø, desember 2014. (MP, 50 deltagere/parallellsesjon)

### *Andre presentasjoner*

Bathen, Trine, ”*Fatigue ved Marfans Syndrom*”. Møte for styrene i de Nordiske Marfanforeningene. Bergen, august 2014. (MP, 15 pers.).

Bathen, Trine, ”*Sjeldne diagnoser, hva er det? hvilke behov har brukerne?*” Lunsj på fyll HiO. Høgskolen i Oslo og Akershus. Presentasjon for ansatte. Oslo, april 2014. (MP, 20 pers.).

Bathen, Trine, ”*Fatigue ved sjeldne diagnoser. Eksempel fra et prosjekt om fatigue ved Marfans syndrom*”. Sjeldendagen. Oslo, februar 2014. (MP, 100).

Christensen, Elise, "*Søsken*". Foredrag på NIK's årstreff og sommersamling. Kristiansand, juni 2014. (MP, 100 pers.)

Christensen, Elise, "*Helt normal-eller The Odd One Out?*", Om å leve med amyoplasia-i møtet med andre mennesker. Foredrag på AMC foreningens sommersamling. Sandnes, juni 2014. (MP, ca. 45 pers.)

Christensen, Elise, "*Funksjon hos voksne med amyoplasia*". Unni's studie og "*Helt normal-eller The Odd One Out*" Om å leve med amyoplasia-i møtet med andre mennesker. Foredrag for den svenske AMC foreningen. Sverige, august 2014. (MP, 100 pers.)

deVries, Olga : TRENING ...hva med meg? UNIK (ungdomsgruppe av NIK) 05.september, Hurdal

Grimsrud, Karen, "*Ryggmargsbrokk er en sjelden tilstand*". Undervisning til interkommunalt tjenesteapparat i samarbeide med HABU. Nordland, januar 2014. (MP).

Grimsrud, Karen, "*Behovet for hab.tjenester hos voksne med ryggmargsbrokk, kognitiv trening*".

Tverrfaglig samarbeid, Hab.tjenesten, Hedmark. Hamar, februar 2014. (MP, 14 pers.).

Grimsrud, Karen, "*Ryggmargsbrokk og smerter. Hvor ble det av hjelpeapparatet mitt? GMT ved ryggmargsbrokk*". Ryggmargsbrokk- og hydrocephalusforeningen, avd. Vest Bergen, mai 2014. (MP, 43 pers.).

Grimsrud, Karen, "*GMT – kognitiv trening av voksne med ryggmargsbrokk.*". Undervisning til svenske kolleger. Stockholm, Spinalis-klinikken, mai 2014. (MP 10 pers.).

Grimsrud, Karen, "*Helsa mi – som voksen med ryggmargsbrokk. Trening av kognitive funksjoner*". Invitert til samarbeid med Beitostølen Helseportsenter. Beitostølen, juni 2014. (MP 28 pers.).

Grimsrud, Karen, "*Medisinsk informasjon om ryggmargsbrokk, kognitive og psykologiske forhold*", NAV Bergen. Bergen, september 2014. (MP)

Grimsrud, Karen, "*Om ryggmargsbrokk, kognitiv funksjon og oppfølging av barnet*". Kommunale fagpersoner og HABU, Flekkefjord, oktober 2014. (MP).

Grimsrud, Karen, "*Grunnleggende informasjon om ryggmargsbrokk. Selvstendighetsutvikling og familieliv*". Invitert av HABU Sør-Trøndelag, Trondheim, oktober 2014. (MP).

Grimsrud, Karen, "*Med ryggmargsbrokk i skolehverdagen. Kognitive vansker har ulike uttrykk. Tilrettelegging av kroppsøvingsfaget*". Samarbeid med barneklubben, St. Olavs hospital og HABU, Møre- og Romsdal, november 2014.

Heier, Cathrine A., ”*Om Leri-Weill/Madelungs deformitet og AMC*”. Foredrag for håndkirurger på OUS, Rikshospitalet. Oslo, november 2014. (MP, ca. 15 pers.)

Heier, Cathrine A., ”*Om Leri-Weill*”. Foredrag for barneleger ved OUS. Oslo, november 2014. (MP, ca. 25 pers.)

Helland, Tove, ”*Ungdom og voksne med MMC*”. Tverrfaglig samarbeide med Hab.tjenesten, Hedmark. Hamar, februar 2014. (MP)

Helland, Tove, ”*Anbefalt oppfølging av barn med MMC*”. Fellesmøte, Sunnas Sykehus HF. Nesodden, februar 2014. (MP)

Helland, Tove, ”*Små barn med MMC*”. Informasjon og observasjon ved HABU, Lillehammer, september 2014. (MP).

Helland, Tove, ”*Skolebarn med MMC*”. Fagdag for HABU Førde, skolen og kommunehelsetjenesten. Førde, september 2014. (MP)

Helland, Tove, ”*Barn med MMC i skolen*”. Sørumsand kommune. Sørumsand, august 2014. (MP 20 pers.).

Hoff, Marie, ”*Ryggmargsbrokk, diagnoseinformasjon*”. Tverrfaglig samarbeide med Hab.tjenesten, Hedmark. Hamar, februar 2014. (MP)

Hoff, Marie og Helland, Tove, ”*Diagnoseinformasjon og Ungdom med MMC i skolen*”. Invitert av HABU i Hedemark. Kongsvinger, mai 2014. (MP 17 pers.).

Hoff, Marie, Grimsrud, Karen, Plaum, Pål-Erik, Brøndberg Lisbeth, ”*Utvexling av informasjon om ryggmargsbrokk og pågående prosjekter*”. Hospitering. Stockholm, Spinalis-Klinikken, mai 2014. (MP 10 pers.).

Hoff, Marie og Helland, Tove, ”*Diagnoseinformasjon, tilrettelegging, ungdom med MMC i skolen*”. Fagdag, Invitert av HABU og LMS Kristiansand, Kristiansand, juni 2014. (MP 35 pers.).

Hoff, Marie og Grimsrud, Karen, ”*Oppfølging av voksne med MMC*”. Invitert av voksenhabiliteringen Hamar. Hamar, september 2014. (MP 15 pers.).

Hoff, Marie og Grimsrud, Karen, ”*TRS og sjeldne diagnoser. Om sjeldenfeltet i Norge*”. Invitert og i samarbeid med Beitostølen Helsesportsenter. Beitostølen november 2014. (MP 43 pers.).

Hoff, Marie og Grimsrud, Karen, ”*Nyere forskning om ryggmargsbrokk*”. Beitostølen Helsesportsenter, Beitostølen, november 2014. (MP 15 pers.).

Høibakk, Helene, ”*Sjeldenfeltet og TRS*”. Dysmeliforeningens sommersamling. Skeikampen, juli 2014. (MP 150 pers.).



Haagensen, Trond, ”Ryggmargsbrokk og arbeidsliv”. Presentasjon av faktaark, NAV arbeidslivssenter. Buskerud, januar 2014. (MP)

Haagensen, Trond, ”Rettigheter, samhandling og muligheter”. Likemannssamling MMC. Gardermoen, oktober 2014. (MP)

Haagensen, Trond, ”Ryggmargsbrokk og utfordringer”. Foredrag for Barne- og voksenhabiliteringen, NAV og kommuner. Molde, november 2014.

Lundberg Larsen, Kerstin, ”Presentasjon av TRS Kompetansesenter”. Undervisning for tannpleierstudenter TAKO. Oslo, september 2014. (MP, 50 pers.).

Lundberg Larsen, Kerstin, Olsson, Heidi, ”Fysisk aktivitet og fysioterapeuten som samarbeidspartner”. Kurs for medlemmer i Marfanforeningen. Bergen, oktober 2014. (MP, 40 pers.).

Plaum, Pål-Erik, Haagensen, Trond, ”Info om ryggmargsbrokk, kognitive utfordringer og samarbeid”. Hospitering. UNN, Tromsø, mai 2014. (MP 20 pers.).

Rand-Hendriksen, Svend, ”Diagnostic criteria, why and how?”. Diagnostikk av genetiske bindevevssykdommer med alvorlige organmanifestasjoner, OUS – RH. Oslo oktober 2014. (MP, 50 pers.).

Riise, Nina, Rand-Hendriksen, Svend. ”Hypemobilitet hvem bør undersøkes videre?”. Fjernundervisning. Mars 2014. (MP).

Riise, Nina, Rand-Hendriksen, Svend, ”Genetikk”. TRS. Nesodden, august 2014. (MP 25 pers.).

Riise, Nina, Rand-Hendriksen, Svend, ”Vaskulær EDS”. Thoraxkirurgisk avdeling, OUS – RH. Oslo, desember 2014. (MP, 20 pers.).

Riise, Nina, Rand-Henriksen, Svend, ”(Kasuistikk vEDS)”. Møte genetiske arteriesykdommer, OUS – RH. Oslo, oktober 2014. (MP).

Svendby, Ellen B., ”Et inkluderende kroppsøvfingsfag – kun retorikk?”. Foredrag – Senter for sjeldne diagnoser, Oslo, mars 2014. (MP, ca.20 deltagere)

Svendby, Ellen B., ”Narrative ways of knowing – a narrative approach”. Seminar for Masterstudenter innen tilpasset fysisk aktivitet. Norges idrettshøgskole. Oslo, September 2014. (MP, 7 studenter fra Indonesia, Nederland, Belgia, Spania, Norge, Canada og Italia)

Svendby, Ellen B., ”My PhD project - A narrative study of children and adolescent experiences with Physical Education (PE) when they have a rare disorder (physical disability)”. Seminar for ERASMUS MUNDUS Masterstudenter innen tilpasset fysisk aktivitet. Norges idrettshøgskole. Oslo, september 2014. (MP, 7 studenter fra Indonesia,

Nederland, Belgia, Spania, Norge, Canada og Italia)

Svendby, Ellen B., ”Hva betyr det å ha en sjelden diagnose i skolehverdagen?”  
Spesialpedagogen og PPT sin rolle i forhold til barn og unge med fysiske funksjonsnedsettelse. Seminar for PPU studenter ved UiO, Det utdanningsvitenskapelige fakultet, studieretning for pedagogisk psykologisk rådgivning. Nesodden, oktober 2014. (MP, 3 studenter)

Velvin, Gry, Bathen, Trine, Rand – Hendriksen, Svend, Østertun Geirdal, A. ”Psykososiale utfordringer ved diagnosen Marfan syndrom”. Høgskolen i Oslo og Akershus, Oslo midt.eva. phd. Oslo, juni 2014. (MP 30 pers.).

Velvin, Gry, ”Marfanprosjektet- , forskningsrelaterte utfordringer og foreløpige resultater”. Karolinska instituttet og sosionomene på Sunnaas sykehus. Nesodden, mars 2014. (MP, 12 pers.).

Velvin, Gry, ”Marfanprosjektet et eksempel på forskning med sjeldne grupper”. Sunnaas sykehus. Tverrfaglig undervisning (videoverføring). Nesodden, februar 2014. (MP).

Wekre, Lena L., ”Informasjon om OI”. Habiliteringstjenesten i Østfold og lokalt hjelpeapparat. Halden, januar 2014. (MP ca 22 pers.)

Wekre, Lena L., ”Kick off kurs for ungdom med OI”. Årsmøte i NFOI. Kristiansand, mai 2014. (MP, ca 20 deltagere)

Wekre, Lena L., ”Oppfølging av voksne med OI”. Årsmøte i NFOI. Kristiansand, mai 2014 (MP ca 80 deltagere)

Wekre, Lena L., ”Adults with Osteogenesis Imperfecta - what happens?”. Den finske OI foreningens 35 års jubileum. Finland, september 2014.(MP ca 70 pers.)

Wekre, Lena L., ”Den biologiske aldringsprosessen”. Kurs om Nevrofibromatose. Frambu, oktober 2014. (MP ca. 50 deltagere)

Wilhelmsen, Wenche F., Plaum, Pål-Erik, Haagen, Trond, ” Diagnoseinformasjon, kognitive utfordringer, skole og fritidsaktiviteter”. Molde, november 2014. (MP 34 pers.)

Wilhelmsen, Wenche F., Helland, Tove, ”Diagnoseinformasjon og kunnskapsformidling”. Fagdag habiliteringstjenesten, hjelpeapparatet og skole. Kongsvinger, november 2014. (MP 11 pers.).

# Rapportering 2014

for

## TAKO-senteret

Antall årsverk: 18  
Tildeling 2014: 14 627

**TAKO-senteret**





# Innhold

<b>1. TALLRAPPORTERING (DIAGNOSER, ANT BRUKERE, ALDERS- OG FYLKESFORDELING):</b> .....	<b>3</b>
<b>2. AKTIVITETSREGISTRERING</b> .....	<b>19</b>
2.1 <b>Kompetansebygging</b> .....	<b>22</b>
2.2 <b>Kompetansespredning</b> .....	<b>25</b>
2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")	25
2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)	27
2.2.3 Forskning og utvikling	31
2.2.3.1 Forskningsprosjekter .....	31
2.2.3.2 Utviklingsprosjekter .....	33
2.3 <b>Systemrettede aktiviteter:</b> .....	<b>33</b>
2.4 <b>Internasjonalt arbeid:</b> .....	<b>33</b>

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

Det rapporteres ikke tall fra 2013, da dette ikke er tilgjengelig. Vi har i løpet av 2014 sortert og ryddet i vår EPJ for å få Orpha-code på plass. Antall brukere totalt er lavere enn tidligere rapportert, dette har sammenheng med det store opprydningsarbeidet som er gjort. Tallet i kolonnen «2014» angir totalt antall brukere registrert med angitt diagnose. Tallet i kolonne «Antall som har fått tilbud i 2014» reflekterer ikke bare nye brukere, da mange følges opp over år. Antall **nye** brukere i 2014 var 136. Tabellen er ikke egnet til å sammenligne TAKO-senteret med andre sjeldensentra, men vil være nyttig for å sammenligne TAKO-senterets aktivitet over tid.

Diagnose (navn)	ICD-10	Orpha-code	2013	2014	Antall som har fått tilbud i 2014
48,XXYY syndrom	Q98.8	10		1	1
Pentasomi X	Q97.1	11		1	
Akondroplasi	Q77.4	15		22	4
Glutarsyreuri	E72.3	25		5	2
Propionsyreemi	E71.1	35		2	
Aicardi syndrom	Q04.0	50		2	1
Aicardi-Goutières syndrom	G31.8	51		4	1
Alagille syndrom	Q44.7	52		4	
Alexander sykdom	E75.2	58		1	1
Alfa-1-antitrypsinmangel	E88.0	60		3	
Alfa-mannosidose	E77.1	61		2	
Proksimal spinal muskeltrofi	G12.0 G12.1	70		14	1
Angelman syndrom	Q93.5	72		45	6
Fanconi anemi	D61.0	84		2	1
Apert syndrom	Q87.0	87		17	6
Juvenil idiopatisk artritt	M08.0 M08.1 M08.2 M08.3 M08.4 M08.8 M08.9	92		135	2
Friedreich ataksi	G11.1	95		3	
Ataxia-telangiectasia	G11.3	100		6	
Autisme	F84.0	106		31	

**TAKO-senteret**



BOR syndrom	Q87.8	107		1	
Beckwith-Wiedemann syndrom	Q87.3	116		29	21
Behçet sykdom	M35.2	117		2	
Blefarofimose-epikantus inversus-ptose	Q10.3	126		1	
Børjeson-Forssman-Lehman syndrom	Q87.8	127		1	
CHARGE syndrom	Q87.8	138		14	4
Campomelisk dysplasi	Q87.1	140		1	
Primær skleroserende kolangitt	K83.0	171		1	
Brusk-hår hypoplasi	Q78.8	175		1	
Kjerubisme	K10.8	184		11	8
Karbohydratfattig glykoprotein syndrom		187		4	
Cockayne syndrom	Q87.1	191		2	
Coffin Lowry syndrom	Q87.0	192		2	1
Cohen syndrom	Q87.8	193		4	
Cornelia de Lange syndrom	Q87.1	199		9	2
Isolert corpus callosum agenesi	Q04.0	200		6	1
Cowden syndrom	Q85.8	201			1
Crohns sykdom	K50.0	206		16	
	K50.1				
	K50.8				
	K50.9				
Crouzon syndrom	Q75.1	207		10	
Deramtomyositt	M33.0,	221		3	
	M33.1				
Dubowitz syndrom	Q87.1	235		4	
Leri-Weill dyskondrosteose	Q77.8	240		2	
Nager syndrom	Q75.4	245		1	
Limb-girdle muskeldystrofi	G71.0	263		1	
Autosomal dominant limd-girdle muskeldystrofi type 1B	G71.0	264		1	
Facioskapulohumeral dystrofi	G71.0	269		3	
Wolf-Hirschhorn syndrom	Q93.3	280		6	1
Monosomi 5p	Q93.4	281		21	2
Ehlers-Danlos syndrom, hypermobil type	Q79.6	285		9	
Ehlers-Danlos syndrom, vaskulær type	Q79.6	286		3	1
Ellis van Creveld syndrom	Q77.6	289		1	
Fetalt cytomegalovirus syndrom	P35.1	294		1	
Dystrofisk epidermolysis bullosa	Q81.2	303		49	7
Epidermolysis bullosa simplex	Q81.0	304		21	
Junksjonal epidermolysis bullosa		305		11	3
Fabrys sykdom	E75.2	324		1	
Medfødt faktor V mangel	D68.2	326		1	1
Fibrodysplasia ossificans progressiva	M61.1	337		3	2
Goldenhar syndrom	Q87.0	374		27	3

**TAKO-senteret**



<b>Gorlin syndrom</b>	Q87.8	377		24	14
<b>Sjögren syndrom</b>	M35.0	378		14	1
<b>Kronisk granulomatøs sykdom</b>	D71	379		2	
<b>Langerhans celle histiocytose</b>	C96.0 C96.5 C96.6	389		1	
<b>Holt-Oram syndrom</b>	Q87.2	392		2	
<b>Huntington sykdom</b>	E10	399		12	1
<b>Familiær hypokalsiurisk hyperkalsemi</b>	E83.5	405		1	
<b>Primær hyperoksaluri</b>	E74.8	416		1	
<b>Hypokondroplasi</b>	Q77.4	429		5	1
<b>Ito hypomelanose</b>	Q87.8	435		1	
<b>Hypofosfatasi</b>	E83.3	436		2	
<b>Medfødt hypothyreodisme</b>	E00.0 E00.1 E00.2 E00.9 E03.0 E03.1	442		2	
<b>Incontinentia pigmenti</b>	Q82.3	464		17	5
<b>Lysinurisk protein intoleranse</b>	E72.0	470		1	
<b>Joubert syndrom</b>	Q04.3	475		8	
<b>Kearn-Sayre syndrom</b>	H49.8	480		1	
<b>Klinefelter syndrom</b>	Q98.0 Q98.1 Q98.2 Q98.4	484		5	1
<b>Familær keratokantom</b>	L85.8	493		1	1
<b>Greither sykdom</b>	Q82.8	495		1	
<b>LEOPARD syndrom</b>	Q87.8	500		1	
<b>Autosomal dominant Larsen syndrom</b>	Q68.8	503		3	
<b>Lesch-Nyhan syndrom</b>	E79.1	510		1	
<b>Metakromatisk leukodystrofi</b>		512		3	
<b>Akutt lymfoblastisk leukemi</b>	C91.0	513		5	
<b>Miller-Dieker syndrom</b>	Q04.3	531		5	1
<b>Okulocerebrorenalt syndrom</b>	E72.0	534		1	
<b>Systemisk lupus erytematose</b>	M32.0, M32.1, M32.8, M32.9	536		8	
<b>Familiær hemofagocytisk lymfocytose</b>		540		1	1
<b>Non-Hodgkin lymfom</b>	C83	547		1	
<b>MELAS syndrom</b>	G71.3	550		3	
<b>Cushing syndrom</b>	E24.0-4, E24.8-9	553		3	

**TAKO-senteret**



Cøliaki	K90.0	555		1	
Marfan syndrom	Q87.4	558		48	1
Marshall syndrom	Q87.1	560		2	
McCune-Albright syndrom	Q78.1	562		2	
Menkes sykdom	E83.0	565		1	
22q11.2 delesjonssyndrom	D82.1	567		78	5
Moebius syndrom	Q87.0	570		22	5
Monilethrix	Q84.1	573		1	
Monosomi 21		574		3	2
Mukopolysakkaridose type 1	E76.0	579		1	
Mukopolysakkaridose type 2	E76.1	580		3	
Mukopolysakkaridose type 3	E76.2	581		4	
Mukopolysakkaridose type 4	E76.2	582		12	3
Cystisk fibrose	E84	586		17	2
Muskel-øye-hjerne syndrom	Q04.03	588		2	1
Myastenia gravis	G70.0	589		1	
Multiminicore sykdom	G71.2	598		1	
Nemalin myopati	G71.2	607		3	1
Medulloblastom	-	616		1	
Nance-Horan syndrom	Q87.0	627		2	2
Netherton syndrom	Q80.3	634		2	1
Nevroblastom	C47	635		1	
Nevrofibromatose	Q85.0	636		96	8
Nieman-Pick sykdom type C	E75.2	646		1	1
Noonan syndrom	Q87.1	648		42	4
Gule negler-syndrom	L60.5	662		1	
Albright arvelig osteodystrofi	E20.1 Q78.1	665		3	
Osteogenesis imperfecta	Q78.0	666		293	13
Otopalatodigitalt syndrom	Q87.0	669			3
Pelizaeus-Merzbacher sykdom	E75.2	702		1	
Pemphigus vulgaris	L10.0	704		1	
Pfeiffer syndrom	Q87.0	710		4	1
Familiær adenomatøs polypose	D12.6	733		1	1
Prader-Willi syndrom	Q87.1	739		78	19
Proteus syndrom		744		2	
Pseudoakondroplasi	Q77.8	750		2	
Pyknodysostose	Q78.8	763		2	
Ulcerøs kolitt	K51	771		2	
Infantil Refsum sykdom	G60.1	772		2	
Arvelig hemoragisk telangiectasi	I78.0	774			
Rett syndrom	F84.2	778		36	6
Rhabdomyosakom		780		7	5

**TAKO-senteret**



Axenfeld-Rieger syndrom	Q13.8	782		7	3
Rubinstein-Taybi syndrom	Q87.3	783		27	6
SAPHO syndrom	M86.3	793		1	
Saethre-Chotzen syndrom	Q87.0	794		2	
Schinz-Giedion syndrom	Q87.0	798		1	
Schizencefali	Q04.6	799		3	
Sklerodermi		801		12	3
Amyotrofisk lateral sklerose	G12.2	803		2	
Tuberøs sklerose	Q85.1	805		110	5
Mixed connective tissue disease	M35.1	809		3	
Shwachman-Diamond syndrom	D61.0	811		2	1
Silver-Russell syndrom	Q87.1	813		16	3
Sjögren-Larsson syndrom	E71.3	816		1	1
Smith-Lemli-Opitz syndrom	Q87.1	818		1	
Smith-Magenis syndrom	Q87.8	819		7	
Sotos syndrom	Q87.3	821		18	7
Ankyloserende spondylitt	M45	825		1	
Stickler syndrom	Q87.5	828		3	
Alfa-thalassemi-X-bundet mentalt retardasjonssyndrom	D56.0	847		2	1
Tourette syndrom	F95.2	856		4	1
Treacher Collins syndrom	Q75.4	861		36	3
Down syndrom	Q90.0	870		146	4
Turner syndrom	Q96.0-4 Q96.8 Q96.9	881		31	
Usher syndrom	H35.5	886		1	
VACTERL/VATER assosiasjon	Q87.2	887		3	
Van der Woude syndrom	Q38.0	888		2	
WAGR syndrom	Q87.8	893			1
Von Willebrand sykdom	D68.0	903		7	1
Williams syndrom	Q87.8	904		92	14
Wilson sykdom	E83.0	905			1
Wiskott-Aldrich syndrom	D82.0	906		2	
Fragilt X syndrom	Q99.2	908		4	
Aarskog-Scott syndrom	Q87.1	915		3	
Idiopatisk akalasi	K22.0	930		2	
Akromegali	E22.0	963		19	4
Hypoglossi-hypodaktyli	Q87.2	989		1	
Arnold-Chiari malformasjon type II	Q07.0	1136		1	
Artrogryposis multiplex congenita - whistling face	Q87.8	1150		36	3
Asperger syndrom	F84.5	1162		4	

**TAKO-senteret**



Øsofagusatresi	Q39.0; Q39.1	1199		6	1
Progressiv hemifacial atrofi	G51.8	1214		3	
Maxillo-nasal dysplasi	Q75.8	1248		2	
Kronisk mucokutan candidiasis	B37.2	1334		9	2
Kardiofaciokutant syndrom	Q87.8	1340		2	
Isolert cerebellar hypoplasi/agenesi	Q04.3	1398		1	1
Gallestase-lymfødem syndrom	Q82.0	1414		25	
Choroideremia – hypopituitarisme	Nei	1434		1	
Ringkromosom 18	Q93.2	1442		1	
Ringkromosom 22	Q93.2	1446		1	
Ringkromosom 6	Q93.2	1448		1	
Cleidokranial dysplasi	Q74.0	1452		18	6
Coffin-Siris syndrom	Q87.1	1465		2	1
Kranioektodermal dysplasi	Q87.5	1515		2	
Kraniofrontonasal dysplasi	Q.87.1	1520		1	
Kraniometafyseal dysplasi	Q78.8	1522		1	
Kraniosynostose	Q75.0	1531		19	1
Currarino triade	Q87.8	1552		1	
Dandy-Walker malformasjon	Q03.1	1564		2	
CVID	D83.0 D83.1 D83.2 D83.8 D83.9	1572		16	1
Monosomi 18p	Q93.5	1598		3	
Monosomi 18q	Q93.5	1600		1	
Dentin dysplasi	K00.5	1653		7	
Mosaikk trisomi 14	Q92.1	1703		1	
17p11.2 Mikrodelesjonssyndrom	Q92.3	1713			1
22q11.2 mikroduplikasjonssyndrom	Q92.3	1727		2	1
Trisomi Xq28	Q99.8	1762		1	
45,X0/46,XY blandet gonadedysgenesi	Q98.7	1772		1	
Dyskeratosis kongenita	Q82.8	1775		1	
Frontometafyseal dysplasi	Q78.5	1826		1	
Schimke immuno-osseøs dysplasi	-	1830		1	1
Fokal, segmental eller multifokal dystoni	G24.3, G24.4, G24.5, G24.8	1866		1	
EEC syndrom	Q82.4	1896		2	
Føtalt alkoholsyndrom	Q86.0	1915		1	
Frontalt encefalocele	Q01.0	1931		2	
Infantil myoklon encephalopati	G31.8	1935		1	

**TAKO-senteret**



Postviralt utmattelsessyndrom	G93.3	1983		1	
Freeman-Sheldon syndrom	Q87.0	2053		5	1
Geroderma osteodysplastica	Q82.8	2078		1	1
Fokal dermal hypoplasi	Q82.8	2092		1	1
Hemihypertrofi	Q87.3	2128		5	1
Hennekam syndrom	Q87.8	2136		1	
Kronisk autoimmun hepatitt	K75.4	2137		1	
Holoprosencephali	Q04.2	2162		1	
Kongenital hydrocephalus	Q03.0 Q03.1 Q03.8 Q03.9	2185		23	2
Kongenital hydronefrose	Q62.0	2190		1	
Hypodonti	K00.0	2227		10	
Hypodonti-negledypiasi	Q82.4	2228		1	
Hypoplastisk venstre hjerte-syndrom	Q23.4	2248		2	
Solitary median maxillary central incisor syndrome	K00.2	2286		7	4
Johanson-Blizzard syndrom	Q87.8	2315		1	
Kabuki syndrom	Q87.0	2322		8	2
KBG syndrom	Q87.8	2332			2
Isolert Klippel-Feil syndrom	Q76.1	2345		1	
Klippel-Trénaunay-Weber syndrom	Q87.2	2346		5	
Araknoidal cyste	G93.0	2356		1	
Gastroschise	Q79.3	2368		1	
Laurence-Moon syndrom	Q87.8	2377		38	
Lennox-Gastaut syndrom	G40.4	2382		10	2
Lymfatisk malformasjon	D18.1	2415		7	1
Spaltehånd-kløvd fot malfomsjon	Q71.6, Q72.7	2440		2	1
Shprintzen-Goldberg syndrom	Q87.8	2462		2	2
Megalencefali leukoencefalopati med subkortikale cyster	E75.2	2478		1	
Melkersson-Rosenthal syndrom	G51.2	2483		3	
Osteodysplasi, Melnick-Needles type	Q77.8	2484		4	
Meningiom	D32.9	2495		1	
Nail-patella syndrom	Q87.2	2614		3	
3M syndrom	Q87.1	2616			1
Gelofysisk dysplasi	Q87.1	2623		1	
MOPD type II	Q87.1	2637		1	1
Syklisk neutropeni	D70	2686		5	
Oculodentodigital dysplasi	Q87.8	2710		1	
Oculofaciocardientalt syndrom	Q87.8	2712		1	
Blefarofimose- psykisk	-	2728		1	

**TAKO-senteret**





utviklingshemmingssyndrom, Ohdo type					
Opitz G/BBB syndrom	Q87.8	2745		2	
Osteopatia striata-kranial sklerose	Q78.8	2780		4	2
Pitt-Hopkins syndrom	Q87.0	2896		1	
Rothmund-Thomson syndrom	Q82.8	2909		2	1
Poland syndrom	Q79.8	2911		1	
Leukocytadhesjonsdefekt	D84.8	2968		1	
Prune-Belly syndrom	Q79.4	2970		1	
Kronisk intestinal pseudoobstruksjon	K59.8	2978		1	
Rapp-Hodgkin syndrom	-	3022		1	
Nikolaides-Baraister syndrom	-	3051		1	
Costello syndrom	Q87.8	3071		3	2
Septo-optisk dysplasi	Q04.8	3157		1	
Sturge-Weber syndrom	Q85.8	3205		12	2
Catecholaminerg polymorg ventrikulær takykardi	I47.2	3286		1	1
Takayasu arteritt	M31.4	3287		1	
Tetrasomi 18p	Q99.8	3307		1	
Tricho-dento-osseøst syndrom	Q82.4	3352		1	
Isolert trigonokefali	Q75.0	3366		1	
Trisomi 13	Q91.4-7	3378		3	
Trisomi 18	Q91.0-3	3380		3	
Waardenburg syndrom	E70.3	3440		1	
West syndrom	G40.4	3451		3	1
Autoimmun polyendokrinopati type 1	E31.0	3453		23	2
Worster-Drought syndrom	G80.8	3465		7	2
Yunis-Varon syndrom	Q87.8	3472		1	
		3989		3	
Langerhans celle histiocytose	C96.0 C96.5 C96.6				
Gallegangsatresi	Q44.2	30391		7	
Oral erosiv lichen	L43.8	31142		1	
Dravet syndrom	G40.4	33069		4	
Autosomal dominant primær hypomagnesemi med hypokalsiuri	E83.4	34528		1	
Epidemal nevus syndrom	Q85.8	35125		1	
Intestinal lymfangiektasi	I89.0	36204		2	1
Stevens-Johnson syndrom	L51.1	36426		1	
Autoimmun hypoparathyreodisme	E 20.8	36913		2	
Psoriasis leddgikt	L40.5+	40050		1	
Meniere sykdom	H81.0	45360		1	
Monosomi 22q12	Q93.5	48652		3	
Dentinogenesis imperfecta	K00.5	49042		15	
Muenke syndrom	Q87.0	53271		7	

**TAKO-senteret**



Tumoral kalsinose	M11.2	53715	1	
Loeys-Dietz syndrom	Q87.4	60030	1	
Megalencefali-kapillar malformasjon-polymikrogyri syndrom	Q87.3	60040	1	
Dejerine-Sottas syndrom	G60.0	64748		1
Charcot-Marie-Tooth sykdom type 1	G60.0	65753	1	
Carpenter syndrom	Q87.0	65759	3	
Kromosomanomali	Q93.5	68335	52	24
Nevromuskulær sykdom	-	68381	2	
Nevrometabolsk sykdom	-	68385	1	
Bronkopulmonal dysplasi	P27.1	70589	3	
Medfødt muskeldystrofi, Ullrich type	G71.2	75840	2	0
Mandibulofacial dysostose mikrokefali syndrom	Q87.0	79113	1	2
Feil med kreatin biosyntesen	E72.8	79172	1	1
Glykogenose	E74.0	79201	1	
Mukolipidose	-	79212	2	
Mukopolysakkaridose	E76.0 E76.1 E76.2 E76.3	79213	2	
Juvenil nevronal ceroid lipofuscinose	E75.4	79264	2	
Erytropoietisk protoporfyri	E80.0	79278	1	
Methylmalonacidemi med homocystinuri, type cblC	E72.1	79282	1	1
Iktyose	Q80.0-9	79354	6	
Hereditær palmoplantar keratoderma	Q82.8	79357	2	
Epidemolysis bullosa	Q81.0	79361	76	1
Ektodermal dysplasi	-	79373	102	25
Regional odontodysplasi	K00.4	83450	1	1
Mikroti	Q17.2	83463	1	
Addison sykdom	E27.1	85138	7	
Idiopatisk juvenil osteoporose	M81.5	85193	2	
Amelogenesis imperfecta	K00.5	88661	14	
X-bundet hypofosfatemisk rakitt		89936	10	4
Autosomal dominant hypofosfatemisk rakitt	E83.3	89937	2	
Systemisk sklerose		90291	1	
Panhypopituitarisme	E23.0	90695	2	
Primær lipodystrofi	E88.1	90970	1	
Overvektssyndrom	Q87.3	93460	1	
Hurler syndrom	E76.0	93473	10	4
Myelomeningocele	Q05.0 til Q05.9	93969	17	2
Medfødt spondyloepifyseal dysplasi	Q77.7	94068	10	

**TAKO-senteret**



Athyreose	E03.1	95713		1	
Pseudohypoparatyreoidisme	E20.1	95793		9	1
Emanuel syndrom	Q92.6	96170		1	
Ringkromosom 11	Q93.2	96175		1	1
Ringkromosom 13	Q93.2	96176		1	
Ringkromosom 15	Q93.2	96177		1	
49, XXXXY syndrom	Q98.1	96264		1	
Eisenmenger syndrom	I27.2	97214		1	
Medfødt muskeldystrofi	G71.2	97242		12	2
Robinow syndrom	Q87.1	97360		1	
Ivemark syndrom	Q89.3	97548		1	
Paternell unipariental disomi	Q99.8	98154		1	
Ehlers-Danlos syndrom	Q79.6	98249		9	2
Mastocytose	Q82.2	98292		1	
Hemofili A	D66	98878		7	
Duchenne muskeldystrofi	G71.0	98896		50	10
Mosaikk trisomi 9	Q92.1	99776		1	
Dentin dysplasi type I	K00.5	99789		1	
Oligodonti	K00.0	99798		96	16
IgA-, IgG mangel	Nei	101982		3	
Klassisk lissencefali	Q04.3	102009		6	
Auriculocondylært syndrom	Q75.8	137888		1	
Koanalatresi	Q30.0	137914		5	
Orofaciodigitalt syndrom	Q87.0	140997		6	
Hemifacial mikrosomi	Q75.8	141136		6	1
Ansiktsspalte	Q18.8	141229		2	1
Partiell delesjon av kromosom 1p	Q93.5	161857		1	
White Sponge nevus	Q38.6	171723		1	
Adrenogenitalt syndrom	E25.0, E25.8, E28.9	181412		3	1
Agammaglobulinemi		183669		1	1
Isolert ganesplate	Q36.0 Q36.1 Q36.9	199302		2	1
Symptomatisk form av Duchenne muskeldystrofi og Becker hos kvinnelige bærere	G71.0	206546		1	
Myotonisk dystrofi	G71.11	206647		27	6
Alvorlig neonatal encefalopati med mikrokefali	Q02	209370		1	1
Alternerende hemiplegi		209978		1	
1q44 mikrolelesjonssyndrom	Q93.5	238769		1	
Multipel endokrin neoplasi type 2B	D44.8	247709		1	

**TAKO-senteret**



Metatrofisk dysplasi	Q77.8	250250		1	
Hjernestammetumor		251561		1	
<b>Primær melanocytisk tumor i nervesystemet</b>		252028		1	1
Monosomi 9p	Q93.5	261112		1	1
Kleefstra syndrom	Q87.8	261494		3	1
Anomali av kromosom 6		261712		2	
Anomali av kromosom 13		261736		3	
Anomali av kromosom 14		261739		2	1
Partiell delesjon av kromosom 2	Q93.5	261771		3	1
Partiell delesjon av kromosom 3	Q93.5	261776		1	
Partiell delesjon av kromosom 6	Q93.5	261791		2	1
Partiell delesjon av kromosom 10	Q93.5	261811		2	
Partiell delesjon av kromosom 19	Q93.5	261841			1
Partiell delesjon av kromosom 7p	Q93.5	261911		1	
Partiell delesjon av kromosom 8 p	Q93.5	261920		1	
Partiell delesjon av den korte armen på kromosome 11	Q93.5	261947		1	1
Partiell delesjon av den lange armen på kromosom 18	Q93.5	261974		1	
Partiell delesjon av den korte armen på kromosom 18	Q93.5	261974		3	
Partiell delesjon av kromosom 3q	Q93.5	262019		1	
Partiell delesjon av den lange armen på kromosom 5	Q93.5	262038		1	
Partiell delesjon av kromosom 7q	Q93.5	262056		1	
Partiell delesjon av den lange armen på kromosom 13	Q93.5	262101		1	
Partiell delesjon av den lange armen på kromosom 16	Q93.5	262128		1	
Partiell duplikasjon av kromosom 8	Q93.5	262638		2	
Partiell duplikasjon 19p		262687		1	
Partiell duplikasjon 1q		262833		2	
Partiell duplikasjon av den lange armen på kromosom 2		262842		1	1
Partiell trisomi av den lange armen på kromosom 5	Q93.5	262869		1	1
Partiell duplikasjon av den lange armen på kromosom 15	Q93.5	262950		1	
Partiell duplikasjon 22q		263004		1	
Partiell duplikasjon av den lange armen på kromosom 22	Q93.5	263004		1	
Mitochondriemyopati	G71.3	280671		2	1
Autoimmun polyendokrinopati	E31.0	282196		1	
Hypokalsmesik vitamin D-avhengig rakitt	E55.0	289157			1
Isolert hereditær kongenitt facialis parese	Q87.0	306527		1	2
Salla sykdom	E77.8	309334		2	2

**TAKO-senteret**



	1. Q87.8 2. Q87.1 3. Q87.8				
Trichorhinophalangealt syndrom		324764		7	2
Hydroa vakkiforme	L56.4	330058		1	
Hyper IgE syndrom	D82.4	331223		4	1
17q21.31 mikrolelesjonssyndrom	Q93.5	363958		1	1
Uspesifisert degenerativ sykdom i nervesystemet	G31.9	-		1	
Uspesifisert encefalopati	G93.4			1	
ADHD	F90			16	
Afasi	R47.0			3	
Aftøs stomatitt	K12.0			3	
Uspesifisert allergi	T78.4			2	
Amblyopi	H53.0			1	
Aplasi av spyttkjertler	Q38.4			2	
Astma	J45			3	
Ataktisk cerebral parese	G80.4			4	
Tannattrisjon	K03.0			3	
Benmargssvikt				2	
Primær binyrebarksvikt	E27.4			2	
Uspesifisert koagulasjonsforstyrrelse	D68.9			2	
Spastisk kvadriplegisk cerebral parese	G80.0			13	1
Cerebellar ataksi med tidlig debut	G11.1			1	
Uspesifisert cerebral parese	G80.9			31	9
Cerebral vaskulitt	I67.7			1	
Arvelig motorisk og sensorisk nevropati	G60.0			7	1
Uspesifisert osteokondrodysplasi	Q78.9			3	1
Uspesifisert medfødt misdannelse i hjerneskalle og ansiktsknokler	Q75.9			7	3
Geroderma osteodysplastica				1	
Dumpingsyndrom	K91.9			1	
Uspesifisert reduksjonsdefekt i overekstremitet	Q71.9			3	
Uspesifisert reduksjonsdefekt i underekstremitet	Q72.9			1	
Spesifikk utviklingsforstyrrelse i motoriske ferdigheter	F82			2	
Ekman-Westborg-Julin syndrom				1	1
Ekstrem immaturitet	P07.2			1	1
Emalje hypoplasier	K00.4			1	
Uspesifisert encephalocoele	Q01.9			1	
Uspesifisert encefalopati	G93.4			15	2
Eosinofili	D72.1			1	
Facialisparese	<b>G51.0</b>			<b>10</b>	
Følgetilstand etter brannskade				1	

**TAKO-senteret**



Kraniofaryngiom			1	
Fødselsasfyksi	P21		3	1
Genetisk perifer nevropati			1	
Drukning og nesten drukning	T75.1		1	
Uspesifisert intrakraniell blødning hos foster og nyfødt	P52.9		1	1
Anoksisk hjerneskade, INA	G93.1		1	
Idiopatiske rotresorpsjoner			1	
Uspesifisert immunsvikt	D84.9		10	
Impressiv språkforstyrrelse	F80.2		1	
Uspesifisert medfødt misdannelse i hjerte			1	
Kronisk neutropeni	D70		2	
Ganespalte med leppespalte	Q37		5	
Status etter transplantert lever	Z94.4		23	4
Geografisk tunge	K14.1		1	
Uspesifisert kronisk obstruktiv lungesykdom	J44.9		2	
Makroglossi	Q38.2		3	
Medfødt cyste i ansikt og hals	Q18.8		1	1
Uspesifisert medfødt misdannelse i hjerte	Q24.9		4	
Mesiodens	K00.1		1	
Metylmalonacidemi	E71.1		2	
Mikrokefali	Q02		12	
Mikrognati	K07.0		2	
Andre reduksjonsdeformiteter i hjernen	Q04.3		2	
Uspesifisert polyglandulær dysfunksjon	E31.9		1	
Uspesifisert cyste i munnregion	K09.9		1	
Gjennsteående tannrot	K08.3		1	
Burkitt leukemi	C91.8		1	
Uspesifisert myopati	G72.9		2	
Narkolepsi	G47.4		17	
Annen hypoglykemi	E16.1		1	
Neutropeni	D70		3	
Medfødt ikke-neoplastisk nevus	Q82.5		1	
Status etter transplantert nyre	Z94.0		19	1
Spesifikk utviklingsforstyrrelse i motoriske ferdigheter	F82		3	
Uspesifisert forstyrrelse i bentetthet og benstruktur	M85.9		1	
Parkinson sykdom	G20		2	
Pierre Robin sekvens	Q87.0		12	1
Medfødt ikke-neoplastisk nevus	Q82.5		1	
Andre spesifiserte medfødte misdannelser i hjerneskalle og	Q75.8		1	

**TAKO-senteret**



ansiktsknokler					
Prematuritet	P07.3			11	1
Andre spesifiserte degenerative sykdommer i sentralnervesystemet	G31.8			1	
Uspesifisert psykisk utviklingshemming	F70.9			9	2
Blandet utviklingsforstyrrelse av spesifikke ferdigheter	F83			105	1
Uspesifisert tetraplegi	G82.5			9	1
Raynaud syndrom	I73.0			1	
Uspesifisert fødselskade	P15.9			2	
Asfyksi	T71			2	1
Sensorisk nevropati	G60.8			1	
Short root syndrom	K00.2			4	
Meningeom INA	D32.9			1	
Spastisk tetraplegi	G82.4			13	
Juvenil artritt med systemisk opprinnelse	M08.2			1	
Søvnapne	G47.3			26	1
Medfødt deformitet i skrå halsmuskel (musculus sternocleidomastoideus)	Q68.0			2	
Følgetilstand etter ulykke med motorkjøretøy	Y85.0			3	
Andre medfødte misdannelser i tunge	Q38.3			1	
Uspesifisert encefalocele	Q01.9			1	
Uspesifisert hjernelidelse	G93.9			1	
Spesifikk utviklingsforstyrrelse i motoriske ferdigheter	F82			3	
Vaskulær malformasjon	Q27.8			1	1
Annen spesifisert uteblivelse av forventet normal fysiologisk utvikling	R62.8			7	
Usikker diagnose				339	62
spesifisert trombocytopeni	D69.6			1	1
Epilepsi	G40.9			76	1
<b>Totalt</b>				<b>4128</b>	<b>538</b>

**TAKO-senteret**



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

Kommentar: Det er ikke mulig for TAKO-senteret å rapportere alder og fylke for alle registrerte brukere, da vi ikke kan hente denne informasjonen direkte ut fra vår EPJ. Telling foregår ved å legge data i Excel ark, og det vil være en for stor jobb å gjøre dette for alle brukere som er registrert siden senteret ble etablert. Data i tabellen er derfor for brukere vi hadde kontakt med i 2013 og 2014.

Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	Totalt	Totalt	Antall som har mottatt tjeneste 2014
				2014	2013	
Akershus	82	33	1		140	116
Aust-Agder	12	3	0		18	15
Buskerud	37	14	1		51	14
Finnmark	0	1	0		5	1
Hedmark	24	7	0		28	31
Hordaland	7	3	0		20	10
Møre og Romsdal	6	2	0		13	8
Nordland	9	2	0		27	11
Nord-Trøndelag	2	0	0		5	2
Oppland	20	9	0		24	29
Oslo	108	35	2		186	145
Rogaland	13	5	0		20	18
Sogn og Fjordane	2	0	0		5	2
Sør-Trøndelag	7	5	0		3	12
Telemark	9	6	0		25	15
Troms	2	3	0		5	5
Vest-Agder	7	1	0		11	8
Vestfold	15	13	0		33	28
Østfold	25	5	0		26	20
Annet						
<b>Totalt</b>	<b>387</b>	<b>147</b>	<b>4</b>		<b>645</b>	<b>538</b>

**TAKO-senteret**





## Antall nye pasienter fordelt på helseregion:

Helse Sør-øst: 112 (totalt antall brukere i 2014:468)

Helse Vest: 13 (totalt antall brukere i 2014: 31)

Helse Midt-Norge: 7 (totalt antall brukere i 2014: 23)

Helse Nord: 4 (totalt antall brukere i 2014: 16)

**TAKO-senteret**



## 2. Aktivitetsregistrering

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

#### TAKO-senterets aktiviteter og tverrsektorielle tjenester, klinisk virksomhet og samarbeid med regionale fagmiljø

TAKO-senteret har ansvar for å bygge og spre kompetanse om munnhelse og -funksjon ved sjeldne diagnoser. Som ett av få fagmiljø i Norden og det eneste i Norge har vi ansatt både tannleger, logopeder og fysioterapeut. Samarbeidet mellom disse profesjonene er en forutsetning for å gi et godt tilbud til brukerne. Vi har en utfordring med å klare å gi et geografisk likeverdig tilbud, og som det fremkommer av tabell 2 har vi overvekt av brukere fra østlandsområdet. Dette har flere forklaringer:

1. Historisk sett har TAKO-senteret gitt et kontinuerlig tilbud til mange brukere som burde kunne få disse tjenestene av lokale fagpersoner (tannhelsetjeneste, PPT, etc). Dette er noe vi jobber med å avvikle og reduksjon i antall brukere fra 2013 til 2014 reflekterer dette. Det tar imidlertid tid å hjelpe alle brukere til et godt tilbud lokalt. Vi opplever at mange brukere og/eller pårørende protesterer på å miste det tilbudet de har hatt hos oss.
2. I stedet for å følge opp så mange som vi har gjort er det viktig for TAKO-senteret å følge opp og behandle pasienter som gir faktisk kompetansebygging, dvs. de mest sammensatte og kompliserte tilfellene. At vi i 2014 utførte 100 flere konsultasjoner på om lag 100 færre brukere reflekterer en mer tverrfaglig tilnærming og mer krevende behandling. Av

**TAKO-senteret**



praktiske årsaker er det enklest for pasienter som bor i overkommelig avstand fra senteret å motta behandling. Dette endrer ikke det faktum at mange rundt i Norges land ville ha behov for det samme. TAKO-senterets mål er å sette lokal helsetjeneste i stand til å utføre behandling basert på erfaringer ved TAKO-senteret. Vi avviser allikevel ingen henvisninger med relevant problemstilling, og gir gjerne oppfølging og behandling til pasienter fra hele landet hvis vi ser det er en viktig del av kompetansebyggingen.

3. Over flere år har det vært utviklet regionale odontologiske kompetansesentra rundt i Norge. Disse eies av Den offentlige tannhelsetjenesten og i dag finnes det sentra i Arendal, Stavanger, Bergen, Trondheim og Tromsø. Et senter er under oppbygging i Oslo, men har foreløpig ingen klinisk virksomhet. Sentrene har ansatt tannleger med ulike spesialiteter. Kompetansesentrene har samarbeid med andre helseaktører. Vi opplever at samarbeidet med sentrene er konstruktivt. De odontologiske kompetansesentrene har deltakere på TAKO-senterets videokonferanser, og TAKO-senteret deltar på årlige samlinger med sentrene. Mange brukere med sjeldne diagnoser kan få god hjelp ved disse relativt nyetablerte sentrene, og etter hvert som de utvikler seg håper vi enda flere av våre brukere kan få et tilbud der, selv om deres tverrfaglige profil ikke er så bred som vår.

Det er svært viktig for TAKO-senteret og ha klinisk virksomhet for å bygge og bevare kompetanse, være troverdig samarbeidspartner med lokale fagmiljø og ikke minst rekruttere fagpersoner til større stillinger.

TAKO-senteret er det eneste fagmiljø innen oral helse i Norge som har utstrakt samarbeid med genetikere, barneleger og andre medisinere rundt syndromdiagnostikk. Vi får ofte henvisninger på pasienter med usikker men antatt sjelden diagnose. Ofte er spørsmålet i henvisningene om vi kan bidra til diagnostikk eller i et komplisert behandlingsløp. I noen tilfeller kan funn i munnhulen bidra til at det stilles en syndromdiagnose, og ofte vil vår erfaring med funksjonshemming være verdifulle bidrag til å etablere et godt tannhelsetilbud for disse menneskene. Dette krever et godt samarbeid med lokale fagpersoner, og det må vi jobbe enda hardere for å etablere.

En utfordring for TAKO-senteret er at mange mennesker med sjeldne diagnoser mottar tannhelsetjenester i privat regi. Det er svært lite tilbud til voksne, kognitivt friske mennesker i Den offentlige tannhelsetjenesten og i spesialisthelsetjenesten er tannhelsetilbud nesten fraværende. Tannleger er underlagt Tannhelsesloven, der omtales ikke samhandling med spesialisthelsetjenesten. Private tannleger har liten tradisjon for å samhandle med spesialisthelsetjenesten og vi har ikke lyktes med å nå de private tannlegene i særlig grad.

Brukermedvirkning:

**TAKO-senteret**



Etter råd fra NKSD, har vi invitert brukere fra FFO, SAFO og Unge funksjonshemmede til å sitte i vårt fagråd. Dessverre er det bare Unge funksjonshemmede som sitter i fagrådet per i dag, da de to andre organisasjonene ikke har klart å rekruttere noen til vervet. Vi definerer Tannhelsetjenesten som brukere av våre tjenester, da de bruker vår kompetanse i omsorgen de gir for pasienter med sjeldne diagnoser. Vi har representant for Fylkestannlegene i fagrådet. På individnivå er vi opptatt av brukermedvirkning rundt tilrettelegging og behandlingsvalg.

Vurdering av bemanning:

Antall stillinger er uforandret. Vi ser ikke at vi kan øke antall stillingen i de lokalene vi har til rådighet. Vi har noen vakante stillinger innen seksjon for oral motorikk (logoped). Dette skyldes at dette er et spesielt vanskelig fagområde å rekruttere til, og at vi ikke har fått kvalifiserte søkere til utlyste stillinger. Vi har behov for flere fagpersoner i seksjonen, og har dialog med aktuelle fagmiljø kontinuerlig. Vi har lykkes bedre med rekruttering av tannlegespesialist i 2014 enn forventet.

**TAKO-senteret**



## 2.1 Kompetansebygging

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>A1</b> Konsultasjon, behandlingsplanlegging og behandling av brukere	Ca 1900* konsultasjoner fordelt på 538 pasienter. Se tabell 1 og 2	1, 3
<b>A2</b> Deltakelse på Internasjonale konferanser og kurs (Tabell A2)	Kompetansebygging og -formidling. Nettverksbygging	1, 5
<b>B3</b> Interne seminarer	Tverrfaglig kompetansebygging og -deling	1

\*Antall konsultasjoner beregnes ved å telle antall fagpersoner involvert ved hvert pasientbesøk. Om en pasient møter både logoped og tannlege ved ett besøk telles det som to konsultasjoner

**Tabell A2**

Tittel på konferanse/kurs	Arrangør	Deltakere fra TAKO-senteret
Migrasjon og helse	Nasjonal kompetanseenhet for minoritetshelse	1
Fagkurs om spiseutvikling hos barn med sjeldne diagnoser- Munnmotorikk og munnmotorisk trening	Frambu	1
Europeisk kjeveortopedisk kongress	EOS	1
International meeting, Berlin	International Association for Disability & Oral Health	11
Opplæring i bruke taktil-kinetisk metode ved behandling av talemotoriske vansker hos barn (PROMT)	Mun-H center, Gøteborg	1
New horizons in prevention and treatment of tooth impaction and tooth retention.	Rigshospitalet, København	1

**TAKO-senteret**



Omsorg og psykologi for pasienter som vegrer	Det Odontologiske Fakultet, Oslo	1
Barntandvårddagar	Svensk forening for pedodonti	1
En sjelden dag	NKSD, FFO og Helsedirektoratet	9
Fagdag om barnemishandling og omsorgssvikt	Oslo Universitetssykehus	2
Fagdager, Spise og ernæringsvansker hos barn	Oslo Universitetssykehus	2
Kompetansekurs i implantatprotetikk	Universitetet i Bergen	1
Kurs i praktisk bruk av CBCT (Cone Beam CT)	Universitetet i Oslo	1
Landsmøte	Den Norske Tannlegeforening	1
Klinisk pedodonti med en rød tråd i pedodontien	Norsk forening for pedodonti	3
Smerte hos barn	Nasjonalt kompetansenettverk for legemidler til barn	1
SVANTE-N Testverktøy for artikulasjons- og nasalitetsvansker	Statped sørøst, avdeling Språk/tale	1
Fagkonferansen 2014	Den Norske Tannpleierforening	1
Implantatpasienten-Hvorfor er det viktig med oppfølging?	Dentsply	1
NK 20 år (fagseminar)	Nasjonalt kompetansesenter for AD/HD, Tourettes syndrom og narkolepi	2
Møte om ektodermal dysplasi	Internasjonale brukerorganisasjoner	1
Fagdag om muskelsykdommer	Oslo Universitetssykehus	1
Nettverksmøte	Regionale odontologiske kompetansesentra	2
Syndromdiagnostikkmøte	Oslo Universitetssykehus	8
Årsmøte	Nordisk forening for kjeveortopedi	1
20-års jubileum/fagseminar	Nevromuskulært kompetansesenter	2
Årlig møte	Brickless center – rehabiliteringssenter for muskelsvinn. Danmark	2

**TAKO-senteret**



Fast møte, erfaringsutveksling	Nordiske odontologiske kompetansesentra for sjeldne diagnoser	4
To videokonferanser	Nordiske odontologiske kompetansesentra	6
3D Craniofacial imaging research	Universitetet i København	1
Taktil-kinetisk metode ved behandling av talemotoriske vansker hos barn (PROMT) – oppfølgingskurs	Mun-H center, Gøteborg	1
Fagkurs om trisomi 13 og trisomi 18	Frambu	2

**TAKO-senteret**



## 2.2 Kompetansespredning

### 2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")

Aktivitet	Resultatmål	Oppgave ihht forskrift												
<b>B1</b> Veiledning	<b>Utreiser:</b> <table border="1" data-bbox="711 645 1165 808"> <tr><td>Ingen</td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> </table> <b>Nettmøter/ video- / telefonkonferanser:</b> <table border="1" data-bbox="711 925 1165 1088"> <tr><td>Ingen</td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> </table> <b>Konsultasjoner/veiledning på senteret:</b> <table border="1" data-bbox="711 1205 1165 1440"> <tr><td>Viser til Tabell 1. Alle brukere vi konsulterer gis individuelt tilpasset veiledning</td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> </table>	Ingen				Ingen				Viser til Tabell 1. Alle brukere vi konsulterer gis individuelt tilpasset veiledning				
Ingen														
Ingen														
Viser til Tabell 1. Alle brukere vi konsulterer gis individuelt tilpasset veiledning														
<b>B2</b> Kurs	Bidrag på kurs arrangert av andre sjeldensentra eller interesseforeninger. Se Tabell B2	1												
<b>B3</b> Konferanser	Ingen													
<b>B4</b> Seminar	Ingen													
<b>B5</b> Informasjonsmateriell	Utvikling av nye oralmotoriske nettsider med råd og tips om munnmotorikk på <a href="http://www.tako.no">www.tako.no</a>	1, 5												

**TAKO-senteret**





**Tabell B2**

<b>Tittel</b>	<b>Arrangør</b>	<b>Antall timer*</b>
Oralmedisinske utfordringer ved muskelsykdommer –	Frambu	4
Munnhelse ved primære immunsviktsykdommer	SSD	1
Munnhelse ved akromegali	OUS	1
Munnhelse ved Cri du Chat syndrom	Frambu	2
Munnhelse ved Marfan syndrom	Foreningen for Marfan syndrom og andre marfanlignende tilstander	2
Munnhelse og tyrosinemi type 1	OUS	1
Oralmedisinske utfordringer ved OI, AMC og skjelettdysplasier (kortvokste)	TRS	4
Munnhelse og TAKO-senteret for personer/foresatte Cornelia de Lange syndrom	Frambu	1
Foredrag om munnhelse ved leversykdom-	Leverforeningen	1
Munnhelse ved Rett syndrom	Norsk forening for Rett syndrom	2
Friedrich ataxi	Frambu	1

Kurs til pasienter og pårørende alle regioner: 20 timer. En stor del av våre råd og veiledning gitt per telefon/epost. Vi registrerte slike henvendelser i løpet av hele septemer 2014. Denne måneden hadde vi 33 henvendelser fra pasient/pårørende. Henvendelsene gjaldt 1 person hjemmehørende i Helse Nord, 5 fra Helse Vest, 1 fra Helse Midt-Norge og 26 fra Helse Øst.

**TAKO-senteret**



## 2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)

Ikke i forbindelse med tjeneste til enkeltbruker (tabell 2.2.1)

Aktivitet	Resultatmål	Oppgave ihht forskrift
<b>B1</b> Fagkurs/ møter på senteret	Ingen	
<b>B2</b> Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	1. Deltakelse i Craniofacialt team ved OUS. Nasjonal behandlingstjeneste (tannlege og logoped) 2. Deltakelse i Gorlin klinikk. Tar pasienter fra hele Norge. Initiert av SSD (to tannleger)	1, 2, 5
<b>B3</b> Konferanser	Oppsummeres i Tabell B3-4	5
<b>B4</b> Seminar	Oppsummeres i Tabell B3-3	5
<b>B5</b> Undervisning ved høyskoler og universitet  Alle regioner: (antall timer)  Egen region: (antall timer)	Oppsummeres i Tabell B5	4
<b>B6</b> Informasjonsmaterieill	Lansering av nye oralmotoriske nettsider på <a href="http://www.tako.no">www.tako.no</a>	

**TAKO-senteret**



**Tabell B3-4**

<b>Tittel</b>	<b>Mottaker</b>	<b>Timer</b>
<b>Spisetrening</b>	Helsepersonell ved OUS	2
<b>Videokonferanser</b>	Tannhelseteam i hele Norge	4x3 timer
<b>Samhandling rundt dem som trenger det mest – Tannhelsetjenestens bidrag</b>	FFO – Vestfold	1
<b>Fagkurs om spiseutvikling hos barn med sjeldne diagnoser- Munnmotorikk og munnmotorisk trening</b>	Frambu	1
<b>Kognitiv adfersterapi ved tannlegebesøk. Fokus på sjeldne diagnoser</b>	Norsk forening funksjonshemming og oral helse	2
<b>Oralmedisinske utfordringer ved OI, AMC og skjelettdysplasier (kortvokste)</b>	Frambu	2
<b>Forelesinger ved 20-årsjubileet/fagesminar</b>	Nevromuskulært kompetansesenter	2
<b>Bruerkurs overvekstsyndromer</b>	Framu	1
<b>Aldringsseminar</b>	Frambu	1

I tillegg gis en del råd og veiledning til helsepersonell og andre fagpersoner per telefon/epost. Vi registrerte denne aktiviteten i september 2014 og fant at vi denne måneden mottok 70 henvendelser fra tannleger, leger, barnehager/skole eller andre sjeldensentra rundt spesifikke problemstillinger knyttet til brukere. Brukerne det gjaldt kom fra Helse Sør-øst (50) Helse Vest (8), Helse Midt-Norge (3) og Helse Nord (7)

**TAKO-senteret**



<b>Tabell B5: Tittel</b>	<b>Sted</b>	<b>Antall timer</b>
Samhandling og sjeldne diagnoser	UiB (Tannlege og tannlegestudenter)	6
Sjeldne diagnoser med oralkirurgiske eller oralmedisinske problemstillinger	Tannlegestudenter, UiO	5 timer x 6 grupper
Dentale utviklingsforstyrrelser ved sjeldne diagnoser	Tannpleierstudenter i ved UiO	2
Munmotorisk trening og stimulering	Spesialistkandidater i pedodonti ved UiO (barnetannleger)	2
Munnhelse ved sjeldne diagnoser	Tannpleierstudenter, Høgskolen i Hedmark UiO	25 timer
Innledning om sjeldne diagnoser	Tannpleierstudenter UiO	2
Kollagensykdommer	Tannpleierstudenter UiO	1
Munmotorisk seminar	Tannpleierstudenter UiO	3
Seminar om sjeldne diagnoser og tverrfaglighet	Tannlegestudenter UiO	3 timer x 4 grupper
Ektodermal dysplasi	Tannlegestudenter, UiO	1
Temauker om sjeldne diagnoser	Tannpleierstudenter i Oslo	30 timer
Kjeveortopedi på funksjonshemmede	Tannpleierstudenter, UiO	1
Veiledning av	Odontologi, UiO	

**TAKO-senteret**



<b>mastergradsprosjekt om Beckwith- Wiedemann syndrom</b>		
<b>Hospitering på TAKO-senteret</b>	Spesialistkandidater i pedodonti  UiO UiB UiT	32 timer  18 timer  18 timer

Utdanning av tannleger skjer på tre steder i Norge (Universitetene i Oslo, Bergen og Tromsø) og tannpleiere på fire steder (de tre før nevnte universiteter og Høgskolen i Hedmark). Disse stedene forsyner hele Norge med tannhelsepersonell, og det eneste stedet vi ikke er fast inne i undervisning er i Tromsø (vi jobber med dette). Vi definerer allikevel all undervisning av studeneter som å kunne registeres under kategorien «alle helseregioner» nettopp fordi studetnene bosetter seg og jobber rundt i hele Norge etter endt studie. Antall timer blir derfor: 183 timer. Ofte er flere fagpersoner involvert, slik at kumulativt blir antall timer høyere.

**TAKO-senteret**



## 2.2.3 Forskning og utvikling

### 2.2.3.1 Forskningsprosjekter

Aktivitet	Prosjektleder	Oppgave ihht forskrift
<b>B1</b> <b>Pågående forskningsprosjekt:</b> <b>Ektodermale dysplasier og oligodonti: klinikk, behandlingsforløp og livskvalitet. En tverrfaglig studie</b>	Professor Janicke Liaaen Jensen, Det odontologiske fakultet i Oslo Biveileder: Klinikksjef Hilde Nordgarden, TAKO-senteret	3
<b>B2</b> <b>Pågående forskningsprosjekt:</b> <b>Prader Willi syndrom og refluks</b>	Dr. odont Rønnaug Sæves, TAKO-senteret	3
<b>B3</b> <b>Avsluttet forskningsprosjekt:</b> <b>Oral helse ved Down syndrom</b>	Dr. odont Kari Storhaug, TAKO-senteret	3
<b>B4</b> <b>Avsluttet forskningsprosjekt:</b> <b>Kartlegging av bittforhold og munnens funksjoner ved Beckwith-Wiedemann syndrom</b>	Klinikksjef Hilde Nordgarden, TAKO-senteret	3

### Forskningsproduksjon (vitenskapelige artikler):

**Bergendal B, Bakke M, McAllister A, Sjøgreen L, Åsten P.** Profiles of orofacial dysfunction in different diagnostic groups using the Nordic Orofacial Test (NOT-s)—a review. *Acta Odontol Scand* 2014; 72:578-83  
PMID: 25155559

**Åsten P, Akre H, Persson C.** Association between speech features and phenotypic severity in Treacher Collins syndrome. *BMC Med Genet* 2014;28:15:47  
PMID: 24775909

**Geirdal AO, Saltnes SS, Storhaug K, Åsten P, Nordgarden H, Jensen JL.** Living with orofacial conditions: psychological distress and quality of life in adults affected with Treacher Collins syndrome, cherubism, or oligodontia/ectodermal dysplasia – a comparative study. *Qual Life Res* 2014; 25 (Epub ahead of print)

**TAKO-senteret**



PMID: 25345515

**Bågesund M, Shafiee Z, Drivsal M, Berden J, Storhaug K.** Dental care and oral health in Aagenaes syndrome/lymphedema cholestasis syndrome 1. *Spec Care Dentist* 2014 (Epub ahead of print)

PMID: 25039919

**Austeng ME, Øverland B, Kværner KJ, Andersson EM, Axelsson S, Abdelnoor M, Akre H.** Obstructive sleep apnea in younger school children with Down syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2014;78: 1026-9

PMID: 24809771

**Andersson EM, Axelsson S, Austeng ME, Øverland B, Valen IE, Jensen TA, Akre H.** Bilateral hypodontia is more common than unilateral hypodontia in children with Down syndrom: a prspective population-based study. *Eur J Orthod* 2014; 36: 414-18.

PMID: 24014738

### **Doktorgrader:**

Ingen

**TAKO-senteret**



### 2.2.3.2 Utviklingsprosjekter

Ingen

#### Utvikling av kvalitetsregistre og biobanker:

TAKO-senteret har ikke planer om å etablere noe nasjonalt register, men vil bidra inn i arbeidet sentralt i NKSD.

Vi har begynt å planlegge etablering av et internt kvalitetsregister der data om munnhelse og munnfunksjon hos våre brukere fortløpende skal registreres.

#### Utvikling av faglige retningslinjer:

TAKO-senteret er involvert i et større arbeid i regi av Helsedirektoratet der det skal lages Retningslinjer for tannbehandling av barn. TAKO-senterets rolle er å sørge for at retningslinjene også vil være gode for barn med funksjonshemninger, spesielt de med sjeldne diagnoser. Arbeidet ventes å være ferdig i 2016.

#### Utvikling av aktivitetsregistreringsverktøy:

Ingen

### 2.3 Systemrettede aktiviteter:

Ingen

### 2.4 Internasjonalt arbeid:

Aktivitet	Resultat	Oppgave ihht forskrift
<b>F1</b> Samarbeid med andre nordiske kompetansesentra	Kunnskapsbygging og - deling om oral helse ved sjeldne diagnoser	1, 3

**TAKO-senteret**





## 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 <http://www.orpha.net>. Med "mottatt tjeneste" menes all aktivitet rettet mot navngitt bruker.
- Tabell 2: I tilfeller der det er 3 eller færre brukere fra et fylke, registreres "≤3"
- 2.1: Kompetansebygging: Kompetansebyggende aktiviteter (kurs, konferanser, videreutdanning, hospitering og lignende) en har deltatt på.
- 2.2: Kompetansespredning:
  - 2.2.1: 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.
  - 2.2.2: Arbeid for å formidle kunnskap til helsepersonell og øvrige tjenesteytere, når det ikke gjelder en navngitt bruker.
  - 2.2.3: Forskning og utvikling:
    - 2.2.3.1: Aktivitet av vitenskaplig karakter (forskning/publikasjoner)
    - 2.2.3.2: Utviklingsprosjekter som videreutvikling av tilbudet ved senteret, implementering av faglige retningslinjer og kunnskapsbasert praksis.
- 2.3: Systemrettet arbeid: Arbeid mot ordinært tverrsektorielt tjenesteapparat, f.eks for å få på plass gode forløp for brukergruppene. Samarbeid med ulike brukergrupper og -foreninger.
- 2.4: Internasjonalt samarbeid: Aktiviteter som innebærer direkte samarbeid med fagmiljø og/ eller brukerorganisasjoner i andre land.
- 2.5: Annen aktivitet: I de tilfeller en har hatt aktiviteter som ikke naturlig passer i andre tabeller, føres de inn her. Dette kan f.eks gjelde drift av kvalitetsregister. Kontakt med media og annen samfunnsrettet virksomhet i egen tabell.