

Referansegruppens tilbakemelding for nasjonale behandlingstjenester

Referansegruppens tilbakemelding skal ta utgangspunkt i gruppens oppgavespekter slik det er beskrevet i kernemandatet for referansegrupper. Frist for tilbakemelding: **Senest 1. mars.**

Navn på tjenesten	Nasjonal behandlingstjeneste for screening av nyfødte og avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer
Om referansegruppen	
Navn på referansegruppens leder:	Claus Klingenberg
Navn på brukerrepresentant	Cathrine Lund Myhre
Dersom brukerrepresentant ikke er oppnevnt, gi nærmere informasjon.	<input type="checkbox"/> Brukerrepresentant skal oppnevnes. <input type="checkbox"/> Brukerrepresentasjon er vurdert. Kommentarer: Klikk her for å skrive inn tekst.
Referansegruppens godkjenning av årsrapporten	<input checked="" type="checkbox"/> Årsrapporten er godkjent. <input type="checkbox"/> Årsrapporten er ikke godkjent.
Tilbakemelding fra de regionale representantene, knyttet til aktiviteten i egen region Ta utgangspunkt i følgende punkter: <ol style="list-style-type: none">1. Påse at de aktuelle HF og fagmiljø i egen region er informert om tjenesten og gjeldende rutiner i forhold til pasientseleksjon, henvisning, forberedelser og oppfølging. Mye av dette kan gjøres ved å bruke og vise til elektronisk tilgjengelig informasjon som er felles for hele landet.2. Bidra til å avklare ansvarsfordeling internt i egen region for de deler av sykdomsforløpet som ikke er en del av den høyspesialiserte fase av behandlingen.3. Overvåke om tjenesten drives etter intensjon hva gjelder klinisk tilbud til pasienter i egen region.4. Understøtte gjennomføring av kliniske forskningsprosjekt og innrapportering til pasientregistre fra egen region.5. Ved problemer knyttet til den høyspesialiserte fase eller organisering internt i egen region bør de regionale medlemmer informere eget RHF om dette.	
Referansegruppens tilbakemelding: <p>Tilbakemeldingen her gjelder samlet for de regionale representantene.</p> <p>En gjør oppmerksom på at tilbakemeldingen på denne behandlingstjenesten bør leses sammen med tilbakemeldingen på Nasjonalt kompetansesenter for medfødte stoffskiftesykdommer.</p>	

1.

Screening av nyfødte: Fagmiljøet ved fødeavdelingene/barneavdelingene i alle helseregioner synes å være godt informert om denne tjenesten og benytter nyfødtscreeningens hjemmesider som hovedkilde for elektronisk informasjon. Man finner der nødvendig og oppdatert informasjon. Videre er det kjent at vi får god service og relevant hjelp dersom det er behov for telefonisk kontakt med Nyfødtscreeningen i de tilfellene vi er i tvil om enkeltpasienter, der vi ønsker et raskt svar eller der vi ikke finner relevant informasjon elektronisk. Alle fødeavdelingene har en høy bevissthet rundt det at alle nyfødte barn skal tilbys nyfødtscreening. Dette gjenspeiles i det høye antall barn som screenes og at det er få som reserverer seg mot screening. For barn som innlegges nyfødtafdeling får man dessuten elektronisk påminnelse om å huske å tilby nyfødtscreening fra den elektroniske løsningen «Neo2015» fra Norsk Nyfødtsmedisinsk Kvalitetsregister, samt påminnelse om ny TSH screening etter 3 uker hos premature.

Avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer: Denne tjenesten er også meget godt kjent på norske barneavdelinger, som er de mest aktuelle brukere av tjenesten. Rekvisisjonsskjemaet er gradvis forbedret. Informasjon om tjenesten foreligger også i nasjonale veiledere i pediatri under avsnitt om stoffskiftesykdommer.

2.

Screening av nyfødte: Ved funn på Nyfødtscreeningen blir tilbakemelding gitt til lokal barneavdeling som har primæransvaret for å følge opp screeningfunnet. Dette gjøres ved at den aktuelle familien ringes opp og innkalles til lokal barneavdeling som følger opp screeningfunnet i tråd med den elektroniske informasjonen på Nyfødtscreeningens hjemmeside, gjerne supplert med telefonisk kontakt med kolleger på Nyfødtscreeningen. Det er så opp til den behandlende lege om barnet skal følges videre ved lokal barneavdeling eller viderehenvises. I praksis blir pasienter der det bekreftes at de har en av sykdommene det screenes for i Nyfødtscreeningen (med unntak av PKU som alltid utredes og følges på OUS og Cystisk fibrose som utredes på OUS/Haukeland) oftest henvist til lokal/regional barneavdeling for videre oppfølging. Videre oppfølging vil så kunne skje som et samarbeid mellom lokal barneavdeling og nasjonal behandlingstjeneste/kompetansesenter.

Avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer: Denne tjenesten er primært en høyspesialisert diagnostisk tjeneste der alle analyser skjer på OUS. Rådgivning om diagnostikk vil også være en sentral del av tjenesten. Den kliniske oppfølgingen av pasienten skjer lokalt eller evt i samarbeid med Nasjonalt kompetansesenter for medfødte stoffskiftesykdommer.

3.

Screening av nyfødte: Alle positive prøvesvar fra nyfødtscreeningen som ringes inn til lokal barneavdeling blir fulgt opp av en skriftlig utsendelse fra Nyfødtscreeningen der det positive funnet blir gjentatt, og der det medfølger skjema for tilbakemelding om den videre utredning og oppfølging av barnet, som ledd i overvåkingen av at nyfødte med positive screeningfunn får den oppfølgingen de skal etter intensjonen, for å sikre at ingen pasienter glipper og at de får et relevant klinisk tilbud i etterkant av funnet. Vi oppdatter at dette bidrar til at tjenesten drives etter klinisk intensjon.

Avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer: Det har tidligere vært kritisert at en relativt sett høyere andel av pasienter fra Helse SØ (56% av befolkningen) benytter tilbudet sammenlignet med resten av Norge. Andelen pasienter fra Helse SØ som benytter tjenesten er synkende fra 73% i 2014 til 66% i 2015. Årsrapporten for behandlingstjenesten omtaler dette og gir en adekvat forklaring på denne skjevfordelingen.

4.

Screening av nyfødte: Bidrag til forskning (fra regionene) skjer ved å svare på skriftlige henvendelser fra Nyfødtscreeningen rundt alle pasienter med positive screeningfunn (nevnt under punktet over), ved å samarbeide med Nyfødtscreeningen om andre henvendelser vedrørende aktuelle forskningsprosjekter, og ved å delta på fagdage som for tiden arrangeres to ganger årlig i Oslo for leger ved de enkelte barneavdelinger som er involvert i oppfølging/behandling av disse pasientene. Kliniske forskningsprosjekt i egen region er ikke enkelt å gjennomføre på sjeldne tilstander, men regionale representanter deltar i nasjonale forskningsprosjekt.

Avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer: Ved å benytte tjenesten bidrar man til materiale som også kan benyttes i forskning. Som for Nyfødtscreeningen gjelder det vanligvis svært sjeldne tilstander der det ofte ikke er aktuelt med forskning regionalt. En forutsetning for regional deltagelse i forskning, relatert til denne delen av tjenesten, er naturligvis faglig/forskningsmessig interesse.

Referansegruppen merker seg dog at det er relativt få av de aktuelle forskningsprosjekter som presenteres i årsrapporten der det er deltagelse fra andre helseregioner enn Helse SØ.

5.

Screening av nyfødte: Det er ikke opplevd/rapportert problemer av den art som er beskrevet under dette punktet, og det har derfor ikke vært nødvendig med melding til eget RHF.

Avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer: Referansegruppens regionale representanter har ikke opplevd problemer tilknyttet tjenesten.

Tilbakemelding fra referansegruppen som helhet

Ta utgangspunkt i følgende punkter:

6. Avklare rutiner og ansvarsfordeling i forhold til å få henvist de riktige pasienter til høyspesialisert behandling, og i forhold til en langsiktig (ofte livslang) oppfølging.
7. Bidra til at oppdatert informasjon til brukere ellers i landet (HF, fagmiljø, pasientorganisasjoner, enkeltpasienter) er elektronisk tilgjengelig.
8. Fange opp problemer og svakheter slik de oppleves i landet som helhet. Basert på dette bringe inn krav og ønsker til det eller de tjenester som gir den høyspesialiserte behandling.
9. Tilrettelegging for pasientregistre knyttet til forskning eller kvalitetskontroll
10. Tilrettelegging for kliniske studier, inkludert retningslinjer for bruk av innsendte kliniske data og innhentet biologisk materiale
11. Delta ved utformingen av den årlige rapport. Denne rapporten bør bl.a. inneholde en del fra hver av de fire regionale representanter, som kort omtaler i hvilken grad tjenesten fungerer etter intensjon i forhold til innbyggere i egen region.

Referansegruppens tilbakemelding:

6. Rutiner for henvisning til disse tjenestene, som primært er avansert diagnostikk og rådgivning av sjeldne tilstander/stoffskiftesykdommer, fungerer etter referansegruppens mening etter intensjonen. Ingen av disse tjenestene har direkte pasientoppfølging-/kontakt. Pasientoppfølgingen skjer enten ved lokale/regionale barneavdelinger eller ved OUS, der noen av de «vanskelige»/sjeldne stoffskiftesykdommene følges av leger og kliniske ernæringsfysiologer med spesialkompetanse på metabolske sykdommer, sammen med Nasjonalt kompetansesenter for medfødte stoffskiftesykdommer på OUS (viser til egen rapport om denne tjenesten). Tjenesten har i årsrapporten beskrevet sine hovedoppgaver, men det ville sannsynligvis vært nyttig å utarbeide en enda tydeligere målbeskrivelse for hva delen av tjenesten som omhandler avansert laboratoriediagnostikk skal gjøre og hvordan man skal oppnå dette. Videre ville det vært nyttig med en avklaring i forhold til felles prosjekt/oppgaver opp mot den Nasjonal kompetansetjenesten for medfødte stoffskiftesykdommer (se egen rapport).
7. Nyfødtscreeningens hjemmesider er tilgjengelig for alle og en god kilde til elektronisk informasjon for både til fagpersoner og foreldre/pårørende. Sidene oppdateres jevnlig. Avansert laboratoriediagnostikk har ingen hjemmeside for pasientinformasjon, men slik informasjon er dekket av andre kilder. Ved sjeldne tilstander som bekreftes diagnostisk gir tjenesten råd om aktuelle referanser/kilder. Fra referanse gruppen understrekes det sterkt at det er meget viktig for brukeren (pasienten) at den legen som får et positivt prøvesvar fra tjenesten for avansert

laboratoriediagnostikk automatisk gis konkrete råd om nye behandlingsmuligheter og evt. kliniske studier. Hvis man hadde hatt et pasientregister for disse sjeldne sykdommene (se egen rapport for Nasjonalt kompetansesenter for medfødte stoffskiftesykdommer) kunne man også automatisk ha sendt oppdatert informasjon om nye behandlingsmuligheter når disse ble tilgjengelig. Man kan ikke forvente at den lokale «oppfølgende» lege alltid vi kunne ha oversikt over dette. En slik automatisk tilbakemelding ved nye behandlingsmetoder vil kreve et svært tett samarbeid mellom de to behandlingstjenestene i denne rapporten og det nasjonale kompetansesenteret for medfødte stoffskiftesykdommer (omtales i separat rapport), men dette er noe referansegruppen etterlyser og anbefaler at etableres.

6. Ved at fagpersoner som jobber med disse pasientgruppene treffes regelmessig i Oslo på nasjonale møter får vi drøftet ulike problemer og uklarheter som oppstår rundt disse behandlingstjenestene. Vi har blant annet tatt opp problemer knyttet til falsk positive prøver, hvordan disse oppleves for de som møter de aktuelle familiene lokalt, og hvordan Nyfødtscreeningen jobber med sine laboratorierutiner for å minimalisere risikoen for dette. Det er også ytre ønske om nye analyser ved tjenesten for avansert laboratoriediagnostikk (f.eks alfa-amino adipic semialdehyde som kan benyttes i diagnostikk av pyridoksinavhengige anfall). Vi har videre i møter med tjenesten diskutert markører for enkelte av sykdommene i nyfødtscreeningen med tanke på om man skal videre screene for denne sykdommen (homocystinuri), og hvordan man kan forbedre markører/diagnostikk for CF screening. Svakheterne som skyldes mangel på et pasientregister diskuteres under punkt 9.
7. Pasientregister eksisteres per i dag ikke, men for cystisk fibrose er det etablert et nytt kvalitetsregister. Et nasjonalt pasientregister for sjeldne stoffskiftesykdommer (evt. med mulighet for kobling mot internasjonale register) med opplysninger om initial diagnostikk, klinisk presentasjon samt oppfølgende kliniske data vil kunne bli til stor nytte. Det er godt kjent at etablering av pasientregister er svært utfordrende. I et register for sjeldne sykdommer (delvis med høy dødelighet eller sykdom) vil et krav om skriftlig samtykke trolig gjøre at registeret ikke blir komplett. Et register basert på implisitt samtykke med resevasjonsrett vil ha større muligheter til å holde høy kvalitet. Helsedirektoratet bør legge til rette for at dette lar seg etablere.
8. Det arbeides med flere kliniske studier, se rapporten fra Behandlingstjenesten. Vi oppfatter at forskningsaktiviteten i tjenesten er i en positiv utvikling. Det bør som nevnt under punkt 4 legges til rette for ytterligere nasjonalt samarbeid, der det kan gjøres og det er faglig interesse for det.
9. Utforming av årlig rapport skjer ved elektronisk kontakt (e-mail, elektroniske skjemaer) mellom leder og regionale representanter i referansegruppen. Referansegruppen har i tillegg årlige møter med behandlingstjenesten (sist avholdt den 13.11.15) der referansegruppen blir presentert for resultater og prosjekter i

tjenesten og der referansegruppen kan gi konkrete tilbakemeldinger samt diskutere kontroversielle temaer.

Tilbud om fornyet vurdering

Pasienter har rett til fornyet vurdering. Den faglige referansegruppen skal gi tilbakemelding på hvordan muligheten for fornyet vurdering er ivaretatt i tjenesten.

Referansegruppens tilbakemelding:

Pasienter som ønsker fornyet vurdering får rutinemessig henvisning til annet helseforetak for dette.