

Vedlegg til Årsrapport 2015

Klikk på overskriftene under for delrapporter

[Fullstendig elektronisk rapport på ihelse.net](http://ihelse.net)



Samlerapporter på tvers av sentrene:

- Brukermedvirkning
- Klinisk aktivitet
- Tilbud fra andre nasjonale tjenester

Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer
Haukeland universitetssykehus

Nevromuskulært kompetansesenter
Universitetssykehuset Nord-Norge

NevSom - Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier
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 og arvelige nevromuskulære tilstander
Oslo universitetssykehus

Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser
Stiftelse, Siggerud

TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser
Sunnaas sykehus

TAKO-senteret - Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser
Lovisenberg Diakonale sykehus, Oslo

Rapportering
2015
for
Nasjonal kompetansetjeneste
for sjeldne diagnoser



NKSD

Nasjonal kompetansetjeneste
for sjeldne diagnoser

Innhold

1. INNLEDNING	3
1.1. OM NASJONAL KOMPETANSETJENESTE FOR SJELDNE DIAGNOSER	3
2. OVERORDNET RAPPORTERING FOR 2015	5
2.1. PLAN FOR KOMPETANSESPREDNING	5
2.2. PLAN FOR LIKEVERDIG TILBUD	5
2.3. NKSDs OPPGAVER VS ANDRE NASJONALE TJENESTER	5
2.4. OPPNÅDDE RESULTATER FOR DE ULIKE RESULTATMÅL	6
3. RESULTATER FOR NKSD-FELLESENHET.....	8
3.1. ORGANISERING, PROFIL, ETC	8
3.2. EVT BEHOV FOR ENDRINGER I BEMANNING	9
3.3. ØKONOMI/BUDSJETT	9
3.4. PLAN FOR KOMPETANSESPREDNING	10
3.5. PLAN FOR LIKEVERDIGE TJENESTER	11
3.6. STYRKET BRUKERMEDVIRKNING	12
3.7. SYNLIGGJØRING AV SJELDENFELTET	13
3.8. ENKLERE TILGJENGELIGHET	15
3.9. IVARETA GRUPPER SOM IKKE HAR TILBUD I ET KOMPETANSESENTER I DAG	16
3.10. STYRKET FAGLIG SAMARBEID	17
3.11. MER EFFEKTIV UTNYTTELSE AV RESSURSENE	18
3.12. ANDRE AKTIVITETER SOM IKKE FALLER NATURLIG INN UNDER TABELLER OVER.....	19
VEDLEGG	20
1) SJELDENTELEFONEN.....	20
2) OVERSIKT OVER HØRINGER 2015	22

1. Innledning

Dette er tillegg til NKSDs overordnede rapport for 2015. I tillegg kommer egne rapporteringer for hvert av kompetansesentrene under NKSD.

1.1. Om Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

Fra 1.januar 2014 har de nasjonale kompetansesentrene for personer med sjeldne diagnoser vært samorganisert i en nasjonal kompetansetjeneste, organisert under Helse Sør-Øst RHF, Oslo Universitetssykehus, Kvinne- og barneklubben.

Følgende kompetansesentre er faglig organisert i NKSD:

- Nasjonalt kompetansesenter for nevrouviklingsforstyrrelser og hypersomnier
- Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser
- Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer
- Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser
- Nevromuskulært kompetansesenter*
- Norsk senter for cystisk fibrose
- Senter for sjeldne diagnoser
- TAKO-senteret - Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser
- TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser**

*I tillegg kommer Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander ved OUS (EMAN), som er tilknyttet NKSD gjennom NMK-samarbeidet i egen samarbeidsavtale.

** Tidligere Nasjonal kompetansetjeneste for dysmeli ved Rikshospitalet er gjort om til Nasjonalt fagnettverk for dysmeli, og er tilknyttet NKSD gjennom TRS.

De nasjonale kompetansesentrene skal sikre kompetansebygging innenfor sitt spesialiserte fagområde og bidra aktivt til kompetansespredning og veiledning til hele helsetjenesten, andre deler av tjenesteapparatet, brukere/pårørende og til befolkningen forøvrig.

Etablering av en samlet nasjonal kompetansetjeneste for personer med sjeldne diagnoser innebærer ikke sentralisering av pasientbehandling. I henhold til veileder til forskrift kan tjenesten ha klinisk aktivitet i kompetansetjenesten, hvis hovedhensikten er å bygge opp og opprettholde kompetanse. Behandling av pasienter forutsettes finansiert gjennom de ordinære finansieringssystemene for pasientbehandling i spesialisthelsetjenesten. Det er et sentralt mål at den nasjonale kompetansetjenesten understøtter lokal pasientbehandling, der det er mulig og forsvarlig.

Kompetansetjenesten har et særskilt ansvar for å videreutvikle fagfeltet gjennom å ivareta følgende oppgaver:

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

2. Overordnet rapportering for 2015

I dette kapitlet rapporteres det for tjenestens overordnede resultatmål for 2015. Det vises til overordnet virksomhetsplan for utdypende tekster om resultatmålene.

2.1. Plan for kompetansespredning

Det er utarbeidet egen plan for kompetansespredning i 2015, basert på kompetansesentrenes egne planer for dette.

2.2. Plan for likeverdig tilbud

Som nasjonal tjeneste skal tilbudet ved NKSD være likeverdig tilgjengelig. I 2015 ble det utarbeidet en egen plan for likeverdig tilbud. Det viser seg at denne planen ikke er tilstrekkelig kjent og benyttet. I 2016 vil derfor planen videreføres og videreutvikles.

2.3. NKSDs oppgaver vs andre nasjonale tjenester

Beskrevet i egen del-rapport, se lenke fra forsiden.

2.4. Oppnådde resultater for de ulike resultatmål

Resultatmål ihht VP	Resultat
Videreutvikle brukermedvirkning i tjenesten gjennom et felles rammeverk og møteplass mellom brukere og ansatte	• Ferdigstillelse felles rammeverk for brukermedvirkning i senterrådene • Oppstart av utarbeidelse av mandater for senterrådene • Møter med brukerrepresentantene i referansegruppen, samt brukerorganisasjoner og nye brukergrupper. • Arrangert Sjeldent Fellesskap okt. 2015. • Planlegging av storsamling for brukerrepresentantene i tjenesten (høst 2016)
Ha utarbeidet kriterier som skal ligge til grunn ved etablering og avslutting av tilbud fra et kompetansesenter	• Fasemodellen – system for å fase inn + fase ut diagnoser er utviklet og godkjent av ledergruppen • Forslag til klassifiseringssystem (Orphanet), som utgangspunkt for diagnosefordeling, er utviklet og presentert • Informasjonsskriv til Helse Sør-Øst er påbegynt.
Ha etablert kompetansesentertilbud for flere sjeldne diagnoser	• Primær Cilie Dyskinesi (PCD) og Shwachmann- Diamond syndrom har fått tilbud fra CF senteret (godkjent av HSØ) • Utvidet tilbud til sjeldne kromosomavvik på Frambu (søkes om godkj. av HSØ) • Flere diagnoser har fått tilbud på SSD (søkes om godkj. av HSØ) • Loeys-Dietz syndrom har fått tilbud fra TRS (søkes om godkj. Av HSØ)
Ha utarbeidet faste rutiner for håndtering og oppfølging av brukere som har en diagnose som krever oppfølging fra flere sjeldensentre	• Arbeidet har startet gjennom møter med sentrene (settes opp som mål også i 2016)
Ha avklart rollefordeling, og i større grad formalisert samarbeidet, mellom kompetansesentrene og andre deler av spesialisthelsetjenesten	• Dialogmøter med OUS ang. bløder- og CF gruppen • Ferdigstilt HabSam prosjektet • Formalisert samarbeid mellom NMK/FRAMBU og EMAN • Formalisert dysmelisamarbeidet

Ivaretagelse av personer med sjeldne diagnoser uten kompetansesentertilbud, gjennom betjening av servicetelefon og evt kursvirksomhet	• Stor markedsføring av Sjeldentelefonen via TV2 påsken 2015 • Håndtert 285 henvendelser via Sjeldentelefonen • Håndtert 60 mailhenvendelser via Sjeldenpostkassen • Arrangert brukerkurs på Frambu for familier som ikke har sentertilbud • Deltatt på en utreise til et lokalt hjelpeapparat
Økt bruk av videokonferanse og e-læring	• Ferdigstilling av prosjektet «Sjelden samhandling» (gjeldende for hele tjenesten) • Utbredt bruk av VK i fellesenheten (bla leder-, kommunikasjonsgruppe- og kursplanleggingsmøter med Frambu) • Igangsetting av prosjektene «Sjeldenskolen», «Undervisningsprogram» og evaluering av e-læringskurset PUST
Videreutvikle nettportalen, spes mht lenker til diagnosespesifikk informasjon	• Videreutvikle og drifte nettside på OUS (1950 sidevisninger) • Etablere/utvikle og drifte nettsiden på Helsenorge.no med tanke på diagoseinformasjon (får ikke sidestatistikk). • Økt profilering på Facebook fra 200 til 600 følgere. • Etablert YouTube som sosial kanal, med fire informasjonsfilmer • Koordinere webutviklingsprosessene i tjenesten

3. Resultater for NKSD-fellesenhet

NKSD-F har et overordnet ansvar for tjenesten, ivaretar rollen som samlende, ledende og koordinerende enhet og arbeider for oppmerksomhet og interesse for sjeldne diagnoser i tjenesteapparat, hos myndigheter og i befolkningen generelt. Enheten ivaretar sekretariatsfunksjon og tilrettelegger for møter i Felles faglig referansegruppe, utarbeider felles årsrapport (e-rapport) og virker som kontaktledd for forvaltning og tjenester i spørsmål om rapportering m.m. Andre sentrale oppgaver er:

- Å forberede, lede og følge opp ledermøter i NKSD
- Innstille til etablering av kompetansetjenestetilbud til flere sjeldne diagnoser/ diagnosegrupper samt vurdere om diagnoser/-grupper ikke lenger skal gis slikt tilbud (vurdere behovet for nye og endrete tilbud).
- Medvirke til at brukere med sjeldne diagnoser får et adekvat tilbud i helsetjenesten og det øvrige tjenesteapparat
- Arbeide for etablering og drift av registre for sjeldne diagnoser og bidra til å utvikle forskningsaktiviteten ved sentrene
- Bidra til synergieffekter mellom kompetansesentrene for sjeldne diagnoser og styrket samarbeid med øvrige tjenester

3.1. Organisering, profil, etc

NKSD-f er organisert i Kvinne- og barneklubben ved Oslo universitetssykehus HF. I fellesenheten er det nå ansatt en leder (100%), en spesialrådgiver/lege (100%), en seniorrådgiver (100%), en spesialrådgiver i kommunikasjon (100%) og en rådgiver/ brukerkonsulent (60%). I tillegg er det ansatt en i engasjement 20% med hovedoppgaver knyttet til strategisk arbeid (høringssvar etc). Psykolog i spesialisering har vært lønnet 50% i prosjektstilling v7 Seksjon for psykosomatikk og CL-psykiatri, Barneklubben, Rikshospitalet.

NKSDs visjon er **å gjøre det sjeldne mer kjent gjennom økt kunnskap og samarbeid**, basert på verdiene **Kunnskap, Samarbeid, Mot og Tillit**.

Rapporteringen er utarbeidet etter diskusjoner i stabsmøter og behandling i møte i ledergruppen for NKSD 14. desember og 25. januar 2016. Faglig referansegruppe for tjenesten behandler endelig rapportering i gruppens første møte i 2016 (5. februar).

3.2. Evt behov for endringer i bemanning

Det kan tenkes flere funksjoner som kan ivaretas i NKSD-F og som vil gi en kvalitets- og effektivitetsgevinst for NKSD. Det er særlig viktig med videre satsning på registerarbeidet, og oppfølging av ”Sjeldenskolen”.

3.3. Økonomi/budsjett

Regnskap 2015 NKSD	Drift	Prosjektnr 43066	Prosjektnr 43067	Totalt
		Søkbare midler	Videreutvikling	
Tildeling	4 625 776	3 500 000	7 084 630	15 210 406
Andre inntekter	140 444			140 444
Varekostnader	4 737	3 319 500		3 324 237
Lønnskostnader	4 249 001			4 249 001
Andre driftskostnader	815 813		920 100	1 735 913
Resultat 2015	-303 331	180 500	6 164 530	6 041 699
Overført fra 2014 til 2015				10 328 585
Resultat 2015				6 041 699
Ubenyttede midler utgangen av 2015	0	0	0	16 370 284

3.4. Plan for kompetansespredning

Aktivitet	Resultatmål	Resultat
A1 Spre info om diagnostikk, utredning og oppfølging for de uten sentertilbud, og vise til riktig fagmiljø/ kompetanse	Bemanne Sjeldentelefonen og sjelden-eposten Arrangere kurs for brukere uten sentertilbud	Ivaretatt. Se eget vedlegg. Ivaretatt. Har også hatt enkelte utreiser til lokalt hjelpeapparat
A2 Samlet/ felles håndtering av henvendelser til Sjeldentelefonen	Utarbeide retningslinjer for betjening av sjeldentelefonen (nedsette en arbeidsgruppe)	Delvis ivaretatt. Mangler rutiner for arkivering.
A3 Etablere nettbasert læringsportal ("Sjeldenskolen") og felles undervisningsmodul for høyskoler og universitet. Øke bruken av videokonferanse og e-læringsverktøy	Nettbasert læringsportal inkl undervisningsmodul etablert Ha en oversikt over antall VK	Delvis ivaretatt. Sjeldenskolen trinn 2 i 2016. Har også hatt studenter på hospitering Ikke ivaretatt. Ikke rutiner for telling på sentrene i 2015. Se pkt E5.
A4 Følge opp alle prosjekt som gis tilskudd fra NKSD i 2015	Alle prosjekter fulgt opp ihht tildelingsbrev og avtaler	Ivaretatt.
A5 Revidere retningslinjer for forvaltning av tilskuddsmidler og sammensetning av vurderingskomité.	Reviderte retningslinjer og ny vurderingskomité	Ivaretatt.

3.5. Plan for likeverdige tjenester

Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B1 Følge opp prosjektet "Sjelden samhandling", og ellers å implementere bruk av VK i NKSD	Aktiv bruk av videokonferanse/ videomøte i NKSD	Ivaretatt.
B2 Oppfølging av senterspesifikke planer for likeverdig tilbud ihht til deres virksomhetsplan (legge til rette for rapportering av dette)	Likeverdig tilbud ved kompetansesentrene	Ivaretatt.

3.6. Styrket brukermedvirkning

Aktivitet	Resultatmål	Resultat
C1 Styrking av brukermedvirkning på systemnivå	Utarbeide et felles rammeverk for brukermedvirkning, samt utarbeide forslag til retningslinjer for valg av brukerrepresentanter til senterrådene Arrangere felles møteplass og erfaringsutveksling om brukermedvirkning for brukere og ansatte	Ivaretatt. Delvis ivaretatt. Påbegynt planlegging for samling i 2016.
C2 Styrking av brukermedvirkning på individnivå	Gi råd og veiledning til kompetansesenterne om brukermedvirkning	Ivaretatt
C3 Ivareta brukermedvirkning i prosjekter	Gi råd og veiledning fra søknad til gjennomføring av prosjekter finansiert av NKSD	Ivaretatt. Nye retningslinjer for 2016.
C4 Veiledning av nye brukergrupper og organisasjoner	Ha kontakt med nye brukergrupper og tilby veiledning i organisasjonsarbeid	Ivaretatt
C5 Ivareta brukermedvirkning fra grupper uten kompetansesentertilbud	Få kontakt med brukere uten kompetansesentertilbud bla gjennom Sjeldentelefonen og virke som kanal for deres erfaringer Arrangere møteplass for brukere uten kompetansesentertilbud	Ivaretatt Ivaretatt

3.7. Synliggjøring av sjeldenfeltet

Aktivitet	Resultatmål	Resultat
D1 Utarbeidelse av informasjonsmateriell	-Starte revisjon av "En sjelden guide" -Ferdigstille informasjonsfolder - Oversette info-hefte fra Unique (www.rarechromo.org): "DNA sequencing: whole genome and exome sequencing"	Ivaretatt. Ivaretatt. Ikke ivaretatt.
D2 Presentasjoner av NKSD	I møter, for tjeneste, forvaltning, brukerfora etc	Ivaretatt.
D3 Undervisning rettet mot universitet og høyskoler	Gjennomføring av delprosjektene knyttet til: "Sjeldenskolen" (Frambu) "Undervisningsprogram mot høyere utdanning" (SSD) "E-læringskurset PUST" (NMK)	Delvis ivaretatt. Delvis ivaretatt. Delvis ivaretatt. Alle delprosjekter er påbegynt i 2015.
D4 "En sjelden dag" 2015	Synliggjøring av sjeldenfeltet ut over egne rekker, med bl.a. mediadekning og streaming	Ivaretatt.
D5 Videreutvikling av webside og film i informasjonsarbeid	- Få på plass en dynamisk NKSD nettside -koordinert webutviklingsprosess i tjenesten -Ferdigstille de forskjellige utgavene av informasjonsfilm	Delvis ivaretatt. Delvis ivaretatt. Ivaretatt. Hele D5: Se kommentarer under 2.4
D6 Deltagelse på sosiale medier	Ha nådd flere målgrupper med informasjon om tjenesten	Ivaretatt. Økt fra 200 til 600 FB-følgere.

D7 Profilere NKSD på større arrangementer/konferanser	Delta på arrangementer som: -Hab/Rehab-konferanser -Nidaroskonferansen -Helsesøsterkongress -Barnelegenes møte	Ivaretatt.
D8 Synliggjøring innad i foretaket og i de øvrige helseforetakene	- Produsere artikler til OUSs virksomhetsportal - Deltagelse på div møter i eget og andre helseforetak	Ivaretatt. Ivaretatt.
D9 Kommunikasjonsstrategi	- Videreutvikle NKSDs kommunikasjonsplan - Ansette kommunikasjonsrådg. - Reetablere og videreutvikle kommunikasjonsgruppen i NKSD	Ivaretatt. Ivaretatt. Ivaretatt.

3.8. Enklere tilgjengelighet

Aktivitet	Resultatmål	Resultat
E1 Etablering, videreutvikling og drift av internettside for NKSD	- En dynamisk og synlig sjeldenportal med god redaksjonell håndtering - Registrere antall besøk	Delvis ivaretatt. Se D5. Delvis ivaretatt. Ikke mulig med statistikk på Helsenorge.no
E2 Sjeldentelefonen	- Sjeldentelefonen er bemannet i kontortid og tilgjengelig ellers med telefonsvarer - Ta opp til drøfting kompliserte og tverrfaglige henvendelser	Ivaretatt. Ivaretatt.
E3 E-post	Rask tilbakemelding (helst innen en uke)	Ivaretatt.
E4 Sosiale medier	En aktiv Facebookside Vurdere også annen aktivitet	Ivaretatt. YouTube etablert. Twitter vurdert for 2016.
E5 Sjelden samhandling	Effektivisere og legge til rette for bedre samhandling sentrene imellom og mellom sentre og øvrig hjelpeapparat	Ivaretatt. Se A3
E6 Arbeide for et enklere og mer forståelig tjenestetilbud for fagfolk og brukere	Klargjøre nærmere organisatoriske betegnelser og egennavn	Ikke ivaretatt. Avventer organisatorisk prosess i OUS.
E7 Følge opp status for diagnoseinformasjon til elektronisk kjernejournal	Kritisk diagnoseinformasjon er tilgjengelig ved akutt sykdom og skade	Ivaretatt. Håndtert i høringssvar til forvaltningen.

3.9. Ivareta grupper som ikke har kompetansesentertilbud

Aktivitet	Resultatmål	Resultat
F1 Utarbeide kriterier for inklusjon (og eksklusjon) av grupper med sjeldne diagnoser som skal ha et tilbud i NKSD	Ha utarbeidet et system (kriterier) for å gi kompetansesentertilbud til nye diagnoser/ diagnosegrupper (vår/sommer 2015)	Ivaretatt.
F2 Etablere sentertilbud for personer med sjeldne diagnoser som ikke har et tilbud i dag (i henhold til utarbeidede kriterier, A1)	Ha gitt et tilbud om kompetansesenter til flere sjeldne grupper (slutten av 2015)	Ivaretatt.
F3 Betjene Sjeldentelefonen	Ha økt antall henvendelser som er besvart via Sjeldentelefonen	Ivaretatt. Se eget vedlegg.
F4 Arrangere kurs for personer uten sentertilbud i NKSD	Ha arrangert 1 – 2 kurs for enkeltbrukere/grupper som ikke har et tilbud om nasjonalt kompetansesenter	Ivaretatt.
F5 Jobbe med styrket samarbeid nordisk/ internasjonalt der gruppene er så små at det er vanskelig med egne tilbud i Norge	Etablere faglige nettverk for de svært sjeldne diagnosene Ha etablert et samarbeid med HELFO vedr støtte til kurs/samlinger i utlandet	Delvis ivaretatt. Fortsetter i 2016 Ivaretatt.

3.10. Styrket faglig samarbeid

Aktivitet	Resultatmål	Resultat
G1 Opprettholde og styrke samarbeid med bl.a. Habtjenesten, Nyfødtscreening, Lærings- og mestringssentrene, Kompetansesenter for beh av langvarige smerter og Psykosomatikk og CL	Ha etablert og videreutviklet samarbeid med øvrige tjenester	Delvis ivaretatt. Utvikling av samarbeidet fortsetter i 2016
G2 Styrke samarbeidet internt (mellom sentrene) i NKSD	FoU- dag (mars 2015) Sosial/ faglig samling for hele tjenesten Videokonferanse(r) med felles temaer Treff med registeransvarlige på hvert senter	Ivaretatt. Ivaretatt. Ivaretatt. Ikke gjennomført i 2015.
G3 Jobbe videre med syndromdiagnostikk og annen diagnostikk av sjeldne diagnoser	Ha finansiert og sørget for gjennomføring av syndromdiagnostikkmøter ihht avtaler Ha støttet samarbeidet med medisinsk genetikk (trio-sekvensering) om diagnostisering av personer uten kjent diagnose med utviklingshemning	Ivaretatt. Delvis ivaretatt. Egen gruppe har jobbet med prosjektbeskrivelse
G4 Styrke samarbeidet med spesialisthelsetjenesten (se A1)	Bidratt til etablering og formalisering av tverrfaglige poliklinikker for enkelte grupper (pilotprosjekt – gen. b.v, OI, skjelett?)	Delvis ivaretatt. Sendt e-poster og brev (manglende respons fra ledelse på OUS)
G5 Styrke sosialfaglig samarbeid med NAV, gjennom "sosionomgruppen"	Ha arrangert møteplasser for representanter fra NAV og "sjeldensosionomene"	Ivaretatt. + for NAV og sjeldenlegene

G6 Styrke kompetansen på brukermedvirkning	Ha etablert et samarbeid med Tone Alm Andreassen, HiOA m.fl.	Ivaretatt, men i samarbeid med andre relevant fagpersoner.
G7 Etablere samarbeid og oppgave-/ ansvarsavklaring for diagnoser/ diagnosegrupper	Gjelder særlig: - NMK- samarbeidet - Dysmeli - Sjeldne kromosomavvik	Ivaretatt. Ivaretatt (TRS). Ivaretatt (Frambu).

3.11. Mer effektiv utnyttelse av ressursene

Aktivitet	Resultatmål	Resultat
H1 Utvikle tjenestens felles nettside i Helsenorge.no, inklusivt å lenke til diagnosespesifikk info	Felles web-side for tjenesten, med direkte lenke til diagnosespesifikk informasjon	Ivaretatt
H2 Etablere nytt tilbud til flere diagnoser/ diagnosegrupper	Tilbud til flere diagnoser innen samme driftsramme	Ivaretatt. Se kap. 3.9
H3 Samordne oppgaver og utnytte hverandres kompetanseområder på tvers av sentrene	Samarbeid om brukere Felles kurs/samlinger	Ivaretatt. Styrkes stadig gjennom en samlet tjeneste. Personalsamling Helseleir
H4 Videreutvikle/ styrke kommunikasjonsarbeidet sentralt i NKSD-F	Ha ansatt kommunikasjonsrådgiver	Ivaretatt
Kartlegge behovet for bemanning knyttet til tjenestens registerarbeid	Registerarbeidet er kommet i gang	Ivaretatt. Langsiktig arbeid.

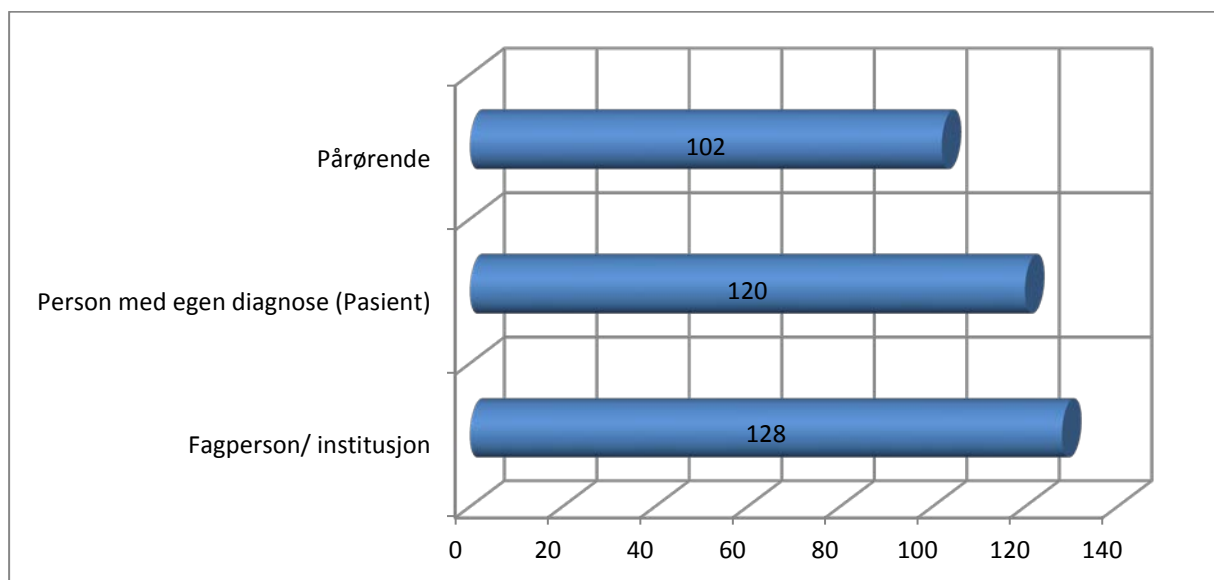
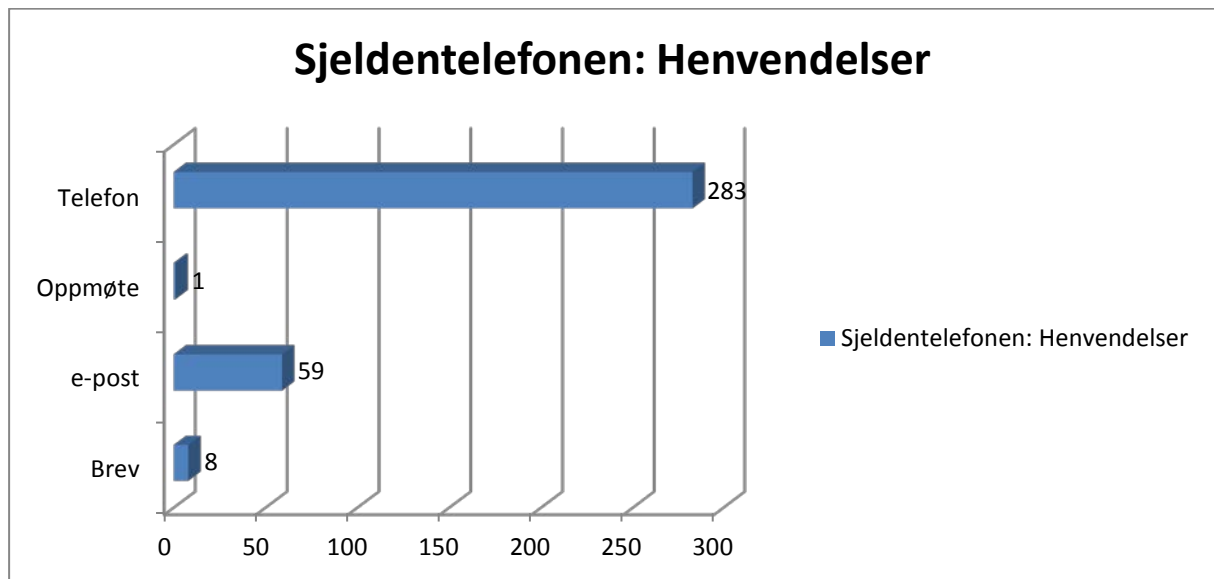
3.12. Andre aktiviteter

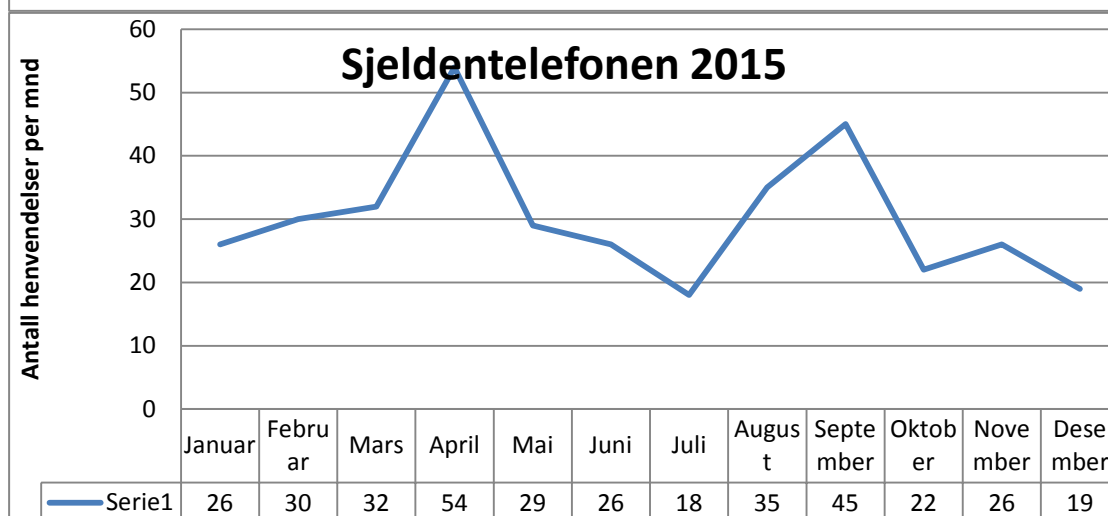
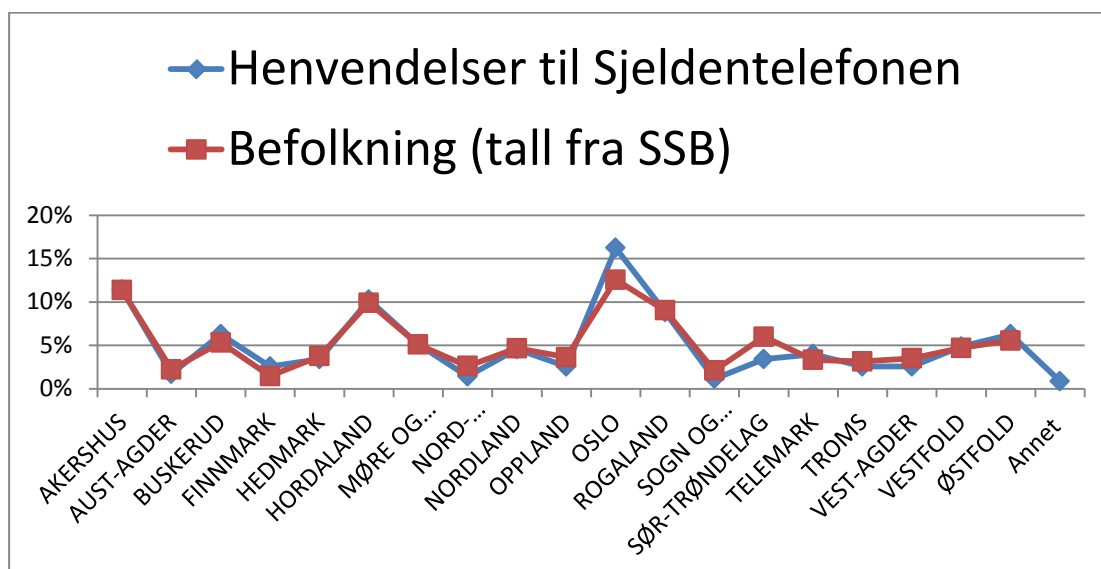
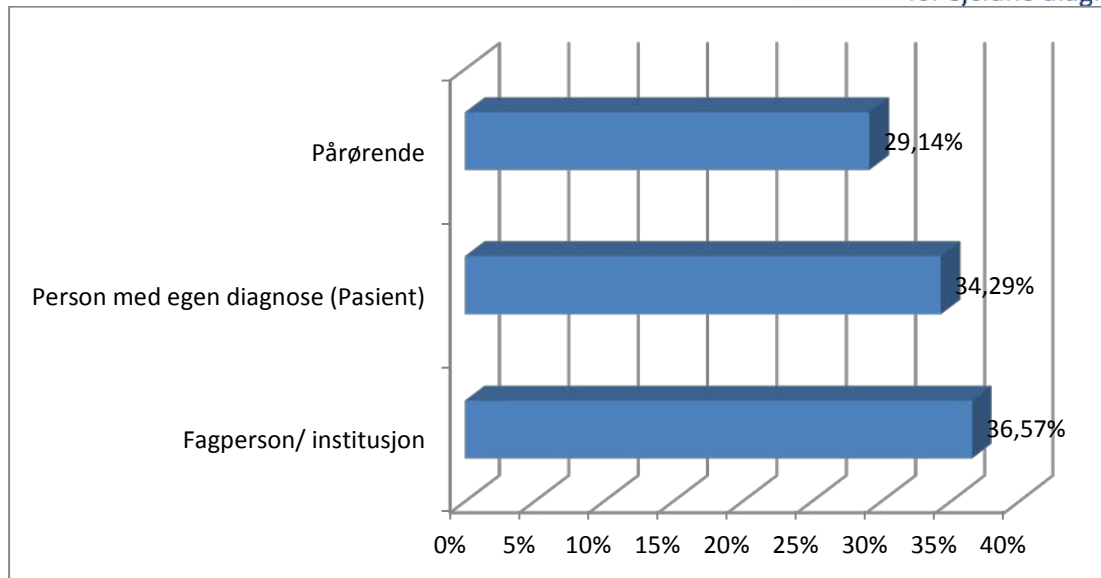
Aktivitet	Resultatmål	Resultat
I1 Videreutvikling/ etablering av registre	Å ha utarbeidet søknader om konsesjon for nasjonalt register, samt laget en plan for det nasjonale registeret	Delvis ivaretatt. Har utarbeidet skriv om «sjeldenregisteret» som utgangspunkt for søknader etc.
I2 Internasjonalt arbeid	Utarbeide rammeverk for internasjonalt arbeid i NKSD Delta på 3 møter (og evt annen aktivitet) i forbindelse med Joint Action	Ikke ivaretatt. Ivaretatt.
I3 Følge opp en et eventuelt oppdrag på utarbeidelse av en nasjonal sjeldenstrategi	Være sentral i evt arbeid med nasjonal strategi på sjeldenfeltet	Ikke ivaretatt. Avhengig av overordnede føringer
I4 Videreføre NKSDs samfunnsnytteprosjekt	Følge opp prosjektets arbeidsgruppe. Det skal vises til resultat på to områder i 2015.	Delvis ivaretatt. Arbeidsgruppe er etablert, og kan dokumentere virksomhet.
I5 Starte arbeidet med langsiktig strategi for tjenesten	- Ha et utkast/ disposisjon til 5 års strategi for NKSD	Ivaretatt

Vedlegg

1) Sjeldentelefonen

Henvendelsene til NKSD-fellesenhet kommer både som telefon, eposthenvendelse, oppmøte og per brev. Samlet var det 351 henvendelser i 2015, mot 288 året før.





2) Oversikt over høringer 2015

Dokument	Dato	Høringsfrist	Høringssvar avgitt
Folkehelsemeldingen			14.10. 2014
Forenkling av regelverket for dekning av pasienters reiseutgifter (pasienttransport)	12.09.2014	26.11.2014	22.10.2014
Forslag til endringer i legemiddelforskriften (reduisert trinnpris for virkestoffet atorvastatin og heving av bagatellgrensen)	Okt 2014		Ikke avgitt
Skyldevne, sakkyndighet og samfunnsvern NOU 2014 :10	okt 2014		Ikke avgitt
Gjennomføring av tre legemiddelforordninger i norsk rett	nov 2014		Ikke avgitt
Forskrift om helseforetaksfinansierte legemidler til bruk utenfor sykehus (h-resept)	Des 2014		Ikke avgitt
Kontaktlege i spesialisthelsetjenesten (endringer i spesialisthelsetenestelova, pasient- og brukarrettslova mv.)	Okt 2014	24.01.2015	22.10.2014
Åpent og rettferdig – prioriteringer i helsetjenesten NOU 2014:12	12.11.2014	20.02.2015	13.02.2015
Nedsatt funksjonsevne? Barn og unge med nedsatt funksjonsevne i barnevernet – en veileder	Des 2014	27.02.2015	23.02.2015
Samarbeid mellom helse- og omsorgstjenesten og utdanningssektoren om barn og unge med rehabiliteringsbehov	23.01.2015	27.02.2015	Feb 2015
Kritisk og viktig informasjon i kjernejournal	Feb 2015	04.05.2015	04.05.2015
Gjennomføring av forordning (EU) nr 1252/2014 vedrørende god tilvirkningspraksis for virkestoff til legemidler til mennesker.	19.02.2015	21.04 2015	Ikke avgitt
"Å høre til" Virkemidler for et trygt psykososialt skolemiljø, NOU 2015:2	18.03.2015	22.06.2015	Ikke avgitt
Forslag til endringer i blåreseptforskriften § 4	23.04.2015	04.06.2015	Ikke avgitt
Ny forskrift om obduksjon og avgjeving av lik til bruk i undervisning og forskning (obduksjons- og likavgjevingsforskrifta)	29.04.2015	01.09.2015	Ikke avgitt
Forslag til forskrift om private virksomheters adgang til å yte spesialisthelsetjenester mot betaling fra staten	April 2015	21.08.2015	02.06.2015
Prioriteringsveiledere fra Helsedirektoratet	Mai 2015	01.09. 2015	Ikke avgitt. Gjort sentrene oppmerksom på høringen
Endringer i lov om sosiale tjenester (enklere å utlevere opplysninger til politiet)	Juni 2015		Ikke avgitt
Lov- og forskriftsendringer knyttet til endringene i helseforvaltningen	Juni 2015		Ikke avgitt
Demensplan 2020 Et mer demensvennlig samfunn	Juni 2015	01.09.2015	Bedt Frambu svare direkte

Fritt rehabiliteringsvalg	Juni 2015	28.09.2015	01.09.2015
Nytt kommunalt pasient- og brukerregister	02.07.15	01.10.15	Ikke avgitt
Forslag til lovhjemmel			
Endring i regelverket om arbeidsavklaringspenger	24.07.15	16.10.15	06.10.15
Forsendelse og salg av legemidler over internett	Sept 2015	16.11.15	03.11.15
Rett til opphold i sykehjem eller tilsvarende bolig	Sept 2015	07.12.15	.11.15
Rett til pleiepenger ved syke barn	Sept 2015	15.12.15	08.12.15
Endringer i helse- og omsorgstjenesteloven (styrket pårørendestøtte)	Okt 2015	15.01.16	15.12.15
Endringer i barnehageloven og opplæringsloven	Okt 2015	13.01.16	15.12.15
Felles likestillings- og diskrimineringslov	15.10.15	22.01.16	Ikke avgitt
Rabatter og refusjonskontrakter for legemidler	01.12.2015	13.01.16	Ikke avgitt
På ramme alvor. Alvorlighet og prioritering		18.12.15	15.12.15
Med åpne kort (Forebygging og oppfølging av alvorlige hendelser i helse- og omsorgstjenestene)		01.03.2016	Ikke avgitt
Nasjonal faglig retningslinje for palliativ behandling til barn og unge uavhengig av diagnose (Helsedirektoratet)		15.12.2015	12.12.2015
Forskrift om unntak fra bioteknologilovens bestemmelser for farmakogenetiske undersøkelser	Jan 2016	01.05.16	

Rapportering 2015

for

NMK-samarbeidet

Antall årsverk: 6,8 (NMK) + 2,8 (EMAN)

+ 6 (Frambu) = **15,6 årsverk**

Tildeling 2015: 7.5 (NMK) + 2.8 (EMAN)

+ 6.5 (Frambu) = **16.8 mill NKr.**



Innhold

1. Tallrapportering (diagnoser, ant brukere, alders- og fylkesfordeling):	3
1.1 Brukere som har hatt opphold ved NMK/UNN	3
1.2 Brukere som har hatt opphold ved EMAN/OUS	6
1.3 Registrerte brukere/pasienter ved Frambu (nevromuskulær sykdom):	9
1.4 NMK/UNN, fordelt på alder og fylke	11
1.5 EMAN/OUS, fordelt på alder og fylke	12
1.6 Frambu (NMK-samarbeidet), fordelt på alder og fylke	13
 2 Aktivitetsregistrering	 15
2.1 Kompetansebygging	24
2.2 Kompetansespredning	28
2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")	28
2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)	30
2.2.3 Forskning og utvikling	34
2.3 Systemrettede aktiviteter:	38
2.4 Internasjonalt arbeid:	38
2.5 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:	38

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

Totalt antall registrerte brukere/pasienter (tabell 1):

NMK-samarbeidets totale antall registrerte tjenester/konsultasjoner levert til brukere/pasienter er 603 i 2015. Et fåtall av individene kan være registrert flere ganger samme sted. Noen kan også være registrert ved alle sentrene. Tabellene nedenfor viser detaljoversikten fra sentrene, og viser også at mer enn 120 diagnoser notert.

1.1 Brukere som har hatt opphold ved NMK/UNN

Tabellen nedenfor viser en oversikt over de pasienter/brukere som har hatt kortere eller lengre opphold eller polikliniske konsultasjoner ved NMK i Tromsø.

Pr 15.12.15 er det 1005 personer registrert i det nasjonale kvalitetsregisteret «Muskelregisteret».

Publikasjoner fra Muskelregisteret kan leses her: www.muskelregisteret.no

Diagnosekoder med uthevet skrift er aktuelle diagnoser for Muskelregisteret. Vel halvparten av brukerne har en diagnose som registreres i Muskelregisteret (80 personer).

Diagnoser NAVN	ICD- 10	Orpha- Code	2014	2015	2015 vs 2014	Antall som har mottatt tjenester 2015
Uspesifisert lipidlagringsforstyrrelse	E75.6	79204		1		1
Arvelig spastisk paraplegi	G11.4	100982	2	1		1
SMA III	G12.1	83419		2		2
Annen arvelig SMA	G12.1		3	1		1
Sykdom i motoriske nevroner (ALS)	G12.2			2		2
Kennedy disease	G12.2	481		1		1
Uspesifisert SMA	G12.9		3	2		2
Postpolio syndrom	G14	2942		1		1
Fahr's syndrom	G31.8			1		1
CNS/POL 3 relatert leukodystrofi	G37.8			1		1
Nevralgisk amyotrofi	G54.5			1		1
Nervus femoralis nevropati	G57.2			1		1

Diagnoser NAVN	ICD- 10	Orpha- Code	2014	2015	2015 vs 2014	Antall som har mottatt tjenester 2015
Mononev multiplex	G58.7			1		1
CMT	G60.0	166	8	7		7
CMT 1	G60.0	65753		3		3
CMT 1A	G60.0	101081		5		5
Tynnfiberneuropati	G60.3			1		1
Annen spes. arvelig eller idiopat. Nevropati	G60.8	140471		2		2
Hereditær nevralgisk amyotrofi	G60.8	2901		1		1
Uspesifisert polyneuropati	G62.9			27		27
Muskeldystrofi	G71.0		7	9		9
LGMD type 2A	G71.0	267	3	4		4
LGMD type 2B	G71.0	268		1		1
LGMD type 2I	G71.0	34515	4	4		4
FSHMD	G71.0	269	3	2		2
Emery Dreifuss muskeldystrofi	G71.0	98853		1		1
Oculopharyngeal MD	G71.0	270	1	1		1
Myotonia congenita	G71.1	206973	5	1		1
Dystrofia myotonica type 1	G71.1	273	3	3		3
Dystrofia myotonika type 2	G71.1	606	3	3		3
Schwartz Jampel syndrom	G71.1	800		1		1
Fasikulasjonskramper, nevromyotoni	G71.1			1		1
Medfødt myopati?	G71.2			1		1
Mitokondriemyopati MELAS	G71.3	550		1		1
Mitokondriemyopati	G71.3	206966	2	4		4
Uspes. Primær muskelsykdom	G71.9		4	15		15
Periodisk paralys	G72.3	206976		1		1

Diagnoser NAVN	ICD- 10	Orpha- Code	2014	2015	2015 vs 2014	Antall som har mottatt tjenester 2015
Periodisk paralyse (hypokalemisk)	G72.3	681		2		2
Inklusjonslegeme myositt	G72.4	611	2	3		3
Uspesifisert myopati	G72.9		9	12		12
Mc Ardles disease (glycogenose)	G73.6	368		2		2
Hereditær spastisk paraparese	G82.1			1		1
Uspesifisert paraplegi	G82.2			1		1
Annen spesifisert muskelsykdom (Rhabdomyolyse)	M62.8			1		1
Myalgi	M79.1		2	3		3
Marinesco-Sjögren syndrom	Q87.8	559		2		2
Dysfagi	R13			1		1
Ataktisk gange	R26.0			1		1
Ataksi	R27			1		1
Uspesifikke symptomer ved mistanke om forstyrrelser i nervesystemet	R29.8		1	3		3
Hyper CK-emi	R74.8		1	1		1
Observasjon ved mistanke om forstyrrelser i nervesystemet	Z03.3			6		6
Totalt			139	155	+16	155

1.2 Brukere som har hatt opphold ved EMAN/OUS

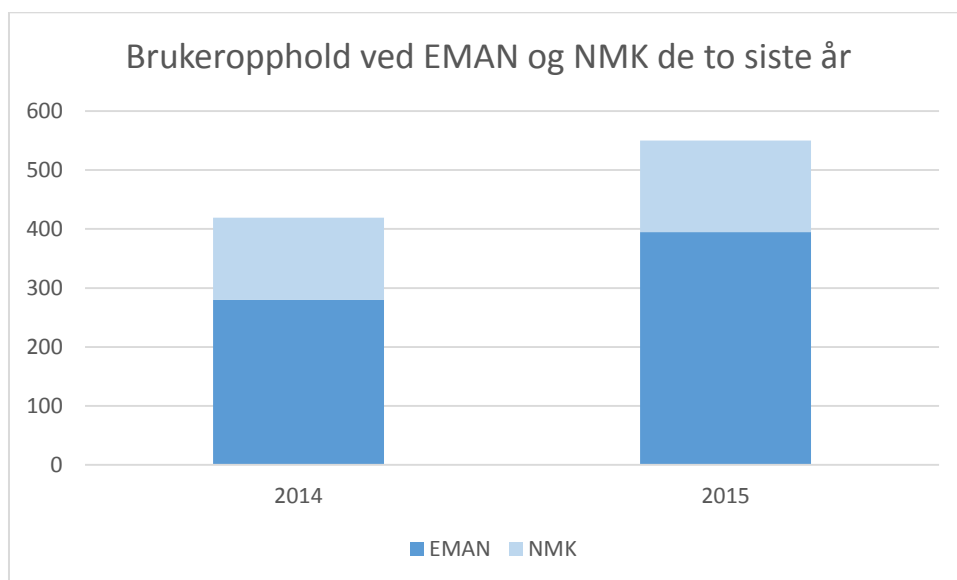
Tabellen viser pasienter som har hatt time hos noen av de ansatte på EMAN i løpet av 2015, enten som inneliggende pasienter eller ved polikliniske avtaler enten på EMAN eller ved utreiser. 42 av pasientene som er telt med her har blitt sett som en del av doktorgradsprosjektet om Duchenne.

Diagnoser NAVN	ICD-10	Orpha-Code	2014	2015	2015 vs 2014	Antall som har mottatt tjenester 2015
SMA med pusteproblemer type 1	G12.1	98920	2	1		1
SMA type 2	G12.1	83418	0	1		1
SMA III	G12.1	83419	5	7		7
Annen arvelig SMA	G12.1			1		1
Sykdom i motoriske nevroner	G12.2			2		2
Andre spesifiserte mononevropatier i underekstremitet	G57.8		1	2		2
CMT	G60.0	166	7	19		19
CMT 1A	G60.0	101081	3	3		3
CMT 2	G60.0	64746	5	1		1
CMT 4	G60.0	64749		2		2
CMT 4 c	G60.0	99949	6	4		4
CMT 1X	G60.0	101075	3	3		3
Hereditær nevralgisk amyotrofi	G60.8			1		1
Uspesifisert arvelig eller idiopatisk nevropati	G60.9		2	4		4
Andre spesifiserte inflammatoriske polynevropatier	G61.8	2932	3	1		1
Andre spesifiserte polynevropatier	G62.8			1		1
Uspesifisert polynevropati	G62.9		2	14		14
Myastenia Gravis	G70.0			1		1
Juvenil Myastenia Gravis	G70.0	391497	8	9		9
Medfødt myastenisk syndrom	G70.2	590	3	5		5
Muskeldystrofi	G71.0		14	36		36
Duchenne og Becker muskeldystrofi	G71.0	262	6	6		6
Duchenne muskeldystrofi	G71.0	98896	45	52		52

Diagnoser NAVN	ICD- 10	Orpha- Code	2014	2015	2015 vs 2014	Antall som har mottatt tjenester
Becker muskeldystrofi	G71.0	98895		1		1
Symtomatisk form av Ducehenne og Becker muskeldystrofi hos kvinnelig bærer	G71.0	206546	2	2		2
Autosomal dominant LGMD type 1B	G71.0	264	7	2		2
Autosomal recessiv LGMD 2A	G.71.0	267		4		4
LGMD type 2B	G71.0	268	1	1		1
LGMD type 2E	G71.0	119	1	1		1
LGMD type 2I	G71.0	34515	10	16		16
Anoctaminopati	G71.0	399096		2		2
FSHD	G71.0	269	10	6		6
X bundet Emery Dreifuss muskeldystrofi	G71.0	98863	2	2		2
Autosomal dominant Emery Dreifuss muskeldystrofi	G71.0	98853		1		1
Bethlem myopati	G71.0	610	1	1		1
Laminopati	G71.0	98301		2		2
Laminopati med muskelpåvirkning	G71.0	300755		1		1
Myotone lidelsen	G71.1	206973		6		6
Dystrofia myotonica type 1	G71.1	273	6	21		21
Dystrofia myotonika type 2	G71.1	606	2	3		3
Thomsen and Becker sykdom	G71.1	614	2	2		2
Hyperkalemisk periodisk paralyse	G71.1	682		1		1
Medfødt myopati	G71.2	97242	3	4		4
Medfødt myopati – fiber type fordelingsmyopati	G71.2	2020	10	15		15
Laing tidlig debut distal myopati	G71.2	59135	1	1		1
Medfødt myopati – central core myopati	G71.2	597		2		2
Medfødt muskeldystrofi-Ullrich	G71.2	75840		1		1
Mitokondriemyopati	G71.3			5		5

Diagnoser NAVN	ICD- 10	Orpha- Code	2014	2015	2015 vs 2014	Antall som har mottatt tjenester 2015
Andre spesifiserte prim. muskelsykdommer	G71.8			3		3
Uspes. Primær muskelsykdom	G71.9		8	29		29
Periodisk paralys	G72.3			1		1
Uspesifisert myopati	G72.9		15	3		3
Monoplegi i overekstremitet	G83.2			1		1
Dilatert kardiomyopati	I 42.0	83618		1		1
Juvenil idiopatisk skoliose	M41.1			1		1
Myalgi	M79.1		20	16		16
Arthrogryposis multiplex congenita	Q74.3	97120		1		1
Kraniosynostose	Q75.0			1		1
Uspesifisert medfødt misdannelse i muskel- skjelettsystem	Q79.9			1		1
Loeys- Dietz syndrome	Q87.4	60030		1		1
Uspesifisert bradykardi	R00.1			1		1
Andre og uspes. symp. og tegn i tilknytning til nervesyst. og muskel- skjelettsyst.	R29.8		14	32		32
Akutt smerte	R52.0			1		1
Forsinket utvikling	R62.0			1		1
Unormalt serumsnivå av usepsifisert enzym	R74.8			2		2
Observasjon ved mistanke om forstyrrelse i nervesystemet	Z03.3		19	17		17
Opplysninger om epilepsi og andre sykdommer i nervesystemet i familieanamnesen	Z82.0			3		3
Andre ICD10 koder enn de som er i bruk 2015			31			
Totalt			280	395	+ 115	395

Figur 1 viser antall brukeropphold ved EMAN og NMK i 2014 og 2015



1.3 Registrerte brukere/pasienter ved Frambu (nevromuskulær sykdom):

Diagnoser NAVN	ICD-10	Orpha-Code	2014	2015	2015 vs 2014	Antall som har mottatt tjenester 2015
Spinal muskelatrofi	G 12	70 + 83330 + 83418 + 83419	75	78	3	19
Hereditær motorisk og sensorisk nevropati/polynevropati	G 60		24	26	2	3
Dejerine-Sottas sykdom	G 60.0	64748	1	1	0	-
Charcot Marie Tooths sykdom	G 60.0	166 + 101081 + 65753	96	99	3	5

Diagnoser NAVN	ICD-10	Orpha-Code	2014	2015	2015 vs 2014	Antall som har mottatt tjenester 2015
Myastenia gravis	G 70	589	3	3	0	-
Muskeldystrofier	G 71.0	-	33	32	-1	4
Beckers muskeldystrofi	G 71.0	98865	14	15	1	1
Duchennes muskeldystrofi	G 71.0	98896	81	89	8	18
Emery-Dreyfuss muskeldystrofi	G 71.0	261	3	3	0	-
Facio-scapulo- humeral muskeldystrofi	G 71.0	269	14	15	1	1
Limb-girdles muskeldystrofi	G 71.0	263	56	63	7	10
Dystrofia myotonica type 1	G 71.1	273	210	213	3	19
Dystrofia myotonica type 2	G 71.1	606	1	1	0	-
Myopathier	G 71.2	div. + 97242 + 97245	10	13	3	2
Uspesifisert primær muskelsykdom	G 71.9		9	9	0	-
Totalt			630	660	30	82

1.4 NMK/UNN, fordelt på alder og fylke

				Totalt	Totalt	Antall som har mottatt tjeneste 2015
Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	2015	2014	
Akershus	0	6	<4	8	<4	
Aust-Agder	<4	<4	0	4	5	
Buskerud	0	6	0	6	6	
Finnmark	<4	13	<4	15	18	
Hedmark	0	0	0	0	<4	
Hordaland	0	4	0	4	<4	
Møre og Romsdal	0	5	0	5	<4	
Nordland	<4	19	<4	24	26	
Nord-Trøndelag	0	5	<4	6	<4	
Oppland	0	5	0	5	6	
Oslo	0	<4	<4	4	<4	
Rogaland	0	5	0	5	6	
Sogn og Fjordane	0	<4	0	<4	<4	
Sør-Trøndelag	0	<4	0	<4	<4	
Telemark	0	<4	0	<4	<4	
Troms	0	52	9	61	44	
Vest-Agder	0	<4	0	<4	<4	
Vestfold	0	0	0	0	<4	
Østfold	0	0	0	0	4	
Annet	0	0	0	0	0	
Totalt	4	134	17	155	139	

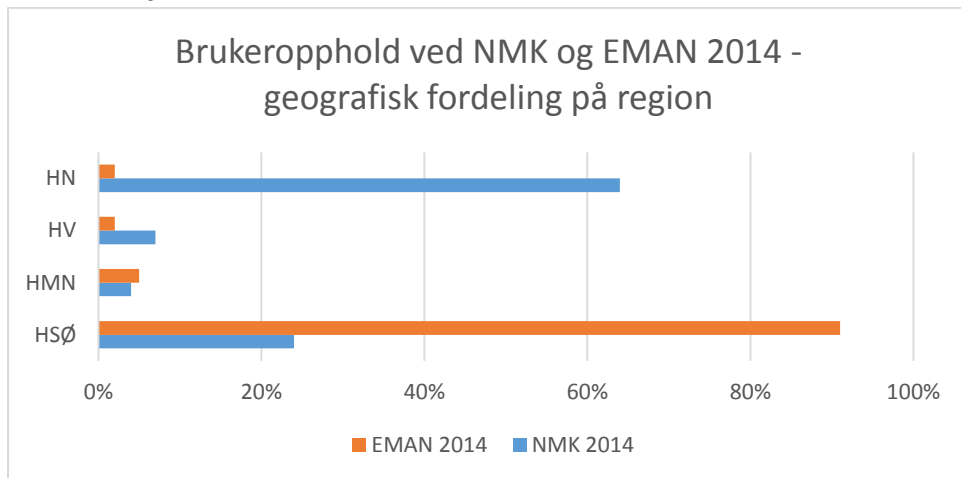
1.5 EMAN/OUS, fordelt på alder og fylke

Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	Totalt	Totalt
				2015	2014
Akershus	41	55	1	97	80
Aust-Agder	11	1	0	12	10
Buskerud	13	19	0	32	19
Finnmark	2	1	0	<4	<4
Hedmark	4	11	1	16	9
Hordaland	13	1	0	14	<4
Møre og Romsdal	3	1	0	4	9
Nordland	6	0	0	6	<4
Nord-Trøndelag	0	0	0		<4
Oppland	13	7	0	20	11
Oslo	22	50	2	74	64
Rogaland	7	0	0	7	<4
Sogn og Fjordane	1	1	0	<4	<4
Sør-Trøndelag	0	1	0	<4	<4
Telemark	8	5	1	14	11
Troms	2	0	0	2	<4
Vest-Agder	10	3	0	13	<4
Vestfold	13	27	2	42	18
Østfold	19	17	0	36	23
Annet					
Totalt	188	200	7	395	280

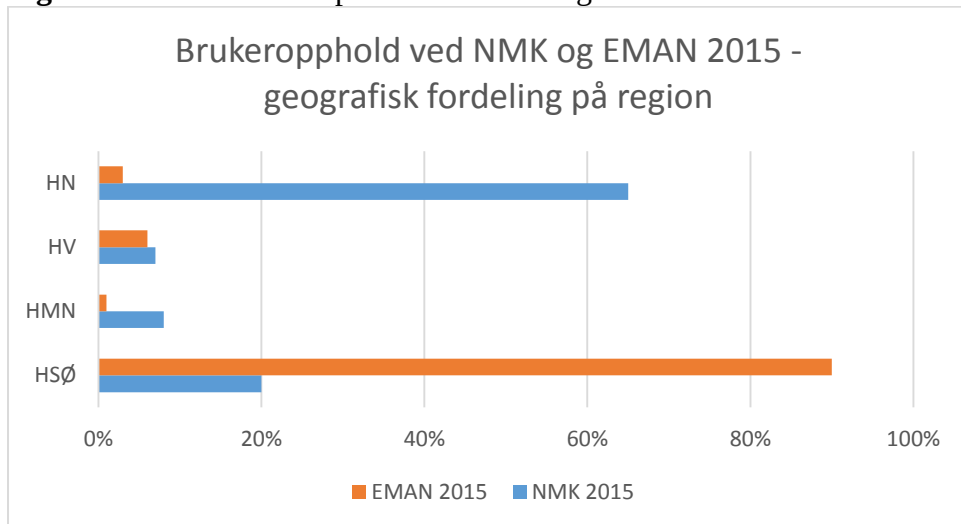
1.6 Frambu (NMK-samarbeidet), fordelt på alder og fylke

Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	Totalt	Totalt	Antall som har mottatt tjeneste 2015
				2015	2014	
Akershus	11	<4		85		12
Aust-Agder	<4			10		<4
Buskerud	5			45		5
Finnmark				4		
Hedmark				25		
Hordaland	5	<4		69		7
Møre og Romsdal	<4			32		<4
Nordland	4	<4		38		5
Nord-Trøndelag				21		
Oppland	<4	<4		35		<4
Oslo	<4	<4		74		<4
Rogaland	<4	<4		34		4
Sogn og Fjordane				9		
Sør-Trøndelag	4	<4		30		5
Telemark	<4			30		<4
Troms				35		
Vest-Agder		<4		12		<4
Vestfold				40		
Østfold	<4	<4		30		4
Annet				2		
Totalt	43	10		660		53* (ikke samme antall som i tabell 1.3)

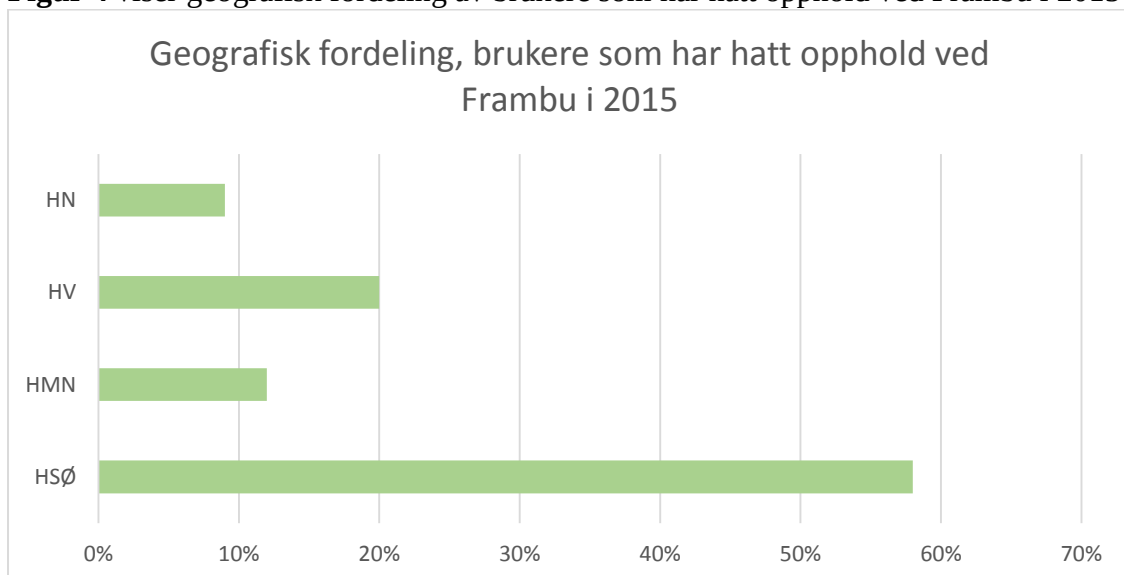
Figur 2 viser prosentvis fordeling på helseregion av brukere med opphold ved NMK og EMAN i 2014



Figur 3 viser tilsvarende prosentvis fordeling i 2015



Figur 4 viser geografisk fordeling av brukere som har hatt opphold ved Frambu i 2015



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.

Generell beskrivelse

av senterets brukerrettede aktiviteter og aktiviteter rettet mot tverrsektorielle tjenester (primærhelsetjenesten, spesialisthelsetjenesten, andre):

NMK-samarbeidet ble etablert høsten 2014. Samtidig ble NMKs senterråd opprettet. Senterrådet gir råd til aktuelle fagmiljø i de tre enhetene som inngår i samarbeidet: Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander –EMAN (OUS HF), Frambu senter for sjeldne diagnoser og Nevromuskulært kompetansesenter – NMK (UNN HF).

Brukerne er representert med to brukerrepresentanter i NMKs senterråd. Den ene er leder for senterrådet.

Senterrådet har avholdt 3 møter i 2015, 9.januar (videokonferanse), 8.juni (i Tromsø), 14.oktober (videokonferanse). I forbindelse med senterrådets juni-møte ble det underskrevet en samarbeidsavtale mellom de tre enhetene som inngår i NMK-samarbeidet. Samarbeidsavtalen gjelder i første omgang for to år.

Hovedformål med samarbeidsavtalen er å sikre et bærekraftig, likeverdig og effektivt landsdekkende kompetansetjenestetilbud til brukere med sjeldne nevromuskulære diagnoser, deres pårørende, helsetjenesten og andre tjenesteytere.

Hver enhet har sin egen administrative styringslinje i hver sin vertsinstitusjon, og eget budsjett. Frambu er en stiftelse mens OUS og UNN er helseforetak i henholdsvis Helse Sør-Øst og Helse Nord. Årsrapporten har blitt til gjennom innspill fra hver enhet og diskusjon i senterrådet.

Dette er første felles årsrapport for NMK-samarbeidet.

Frambu skriver en egen årsrapport fra den totale virksomheten. I den rapporten vil flere generelle sider av Frambus virksomhet beskrives mer utførlig. NMK-samarbeidets årsrapport tar i hovedsak med det spesielle for det nevromuskulære feltet.

Virksomheten ved enhetene

Den brukerrettede individorienterte tjenesten ved enhetene drives enten ved at personer med nevromuskulær diagnose eller mistanke om dette henvises (til NMK eller EMAN) for utredning eller vurdering (se tabell 1 og 2), eller ved at det kommer henvendelser fra brukere eller lokale tjenesteytere om bistand i forhold til veiledning om oppfølging i lokalt hjelpeapparat. Frambu har en utstrakt veiledningstjeneste for eksempel i forhold til tilrettelegging i skole og barnehage og for å informere om aktuell diagnose.

NMK-samarbeidet, arbeider sammen med øvrige deler av hjelpeapparatet for å høyne kompetansen og kvaliteten på tjenestene til brukerne der de bor.

I september 2015 var det arrangert familieopphold for barn og unge med progredierende nevromuskulære sykdommer ved Valnesfjord helsesportssenter. (Oppholdet var annonsert: «Familieopphold for familier med muskelsyke barn») Oppholdet ble til etter initiativ fra NMK og Avdeling for barnehabilitering ved UNN. (8 barn med foresatte og søsken deltok) Psykolog Torun Vatne fra Frambu var foreleser på fagdag for foreldre, og hadde også samtaler med barna. Et team fra NMK og Avdeling for barnehabilitering deltok under deler av oppholdet. Det samarbeides nå om oppfølgingsopphold for samme gruppe i 2016. NMK har også samarbeidet med Rehabiliteringssenteret Nord-Norges Kurbad om et gruppeopphold for personer med Dystrofia Myotonica (3 uker i august og september). Dette planlegges fulgt opp med oppfølgingsopphold i 2016. (16 deltakere i alderen 22-63 år)

Brukerkurs ved Frambu i 2015

Frambu har i 2015 arrangert følgende brukerkurs for diagnoser som tilhører NMK-samarbeidet:

Barn og unge med spinal muskelatrofi I, II og III (0-16 år) – 12.-16. januar.

Kurset hadde 80 deltakere totalt, og av dem var det 14 med diagnose, 40 pårørende og 26 fagpersoner som deltok.

Barn og unge med en muskeldystrofi (0-16 år) – 23.-27. mars

Kurset hadde totalt 46 deltakere, herav 12 med diagnose, 33 pårørende, og én fagperson.

Frambu har mange andre diagnoser enn de nevromuskulære, og arrangerte også andre kurs av mer generell karakter - som er aktuelle for det nevromuskulære fagfeltet.

Å samtale med barn – kurs for foreldre og besteforeldre og fagpersoner – 27.mai.

Kurset hadde 71 deltakere, og 4 av dem var pårørende til barn med nevromuskulære sykdommer.

Besteforeldre – de gode hjelperne – 15.-17. juni

Kurset hadde 58 deltakere og 11 var pårørende til barn med nevromuskulære diagnoser.

Helseleirer (4 en-ukesopphold) – 22.juni – 9.august.

Av totalt 179 var det 17 barn og unge med nevromuskulære sykdommer som deltok.

Fagkurs

Den store første prøvesteinen for reelt samarbeid i NMK-samarbeidet, var planlegging og gjennomføring av Medisinsk fagkurs om Dystrofia myotonika type 1 og andre myotone tilstander som ble arrangert 21.april på Frambu etter initiativ fra EMAN. Det ble satt sammen en programkomite med representanter fra de tre enhetene. Her var 102 deltakere inkludert de som fulgte med på videokonferanse.

Spisevansker hos barn - med eksempler fra barn med sjeldne diagnoser (Basiskurs)-

21.august. Kurset ble arrangert for tjenesteytere på generell basis, med 240 deltakere inkludert de som fulgte med på videokonferanse.

NMK og EMAN har arrangert flere fagkurs for fysioterapeuter (Med fokus på pusten – 4.-

5.juni i Tromsø, Fysioterapi ved arvelige nevromuskulære sykdommer – 21.-23.oktober i

Tromsø) og rehabiliteringsinstitusjoner (Voksne med nevromuskulære tilstander-

Et kurs for helsepersonell innen rehabilitering og habilitering i Helse Sør-Øst – Oslo

4.desemberSammen arbeider vi for å øke bredden i tilrettelagte tjenestetilbud som passer for personer med arvelige og medfødte nevromuskulære tilstander i alle deler av landet.

Prosjekter

Frambu ledet i 2015 et prosjekt på vegne av NKSD, Habsam-prosjektet. Prosjektet konkluderte med flere konkrete forslag til forbedring for at Habiliteringstjenesten og sjeldensentrene kan jobbe bedre sammen om arrangementer og individrettede tiltak. NMK deltok i prosjektgruppa sammen med representanter fra både sjeldensentrene og Habiliteringstjenesten.

Likeverdig tilbud:

Beskrivelse av

- Likeverd mellom de gruppene som har tilbud ved senteret

Henvisninger og søknader til kursopphold, behandling eller utredning ved NMK-samarbeidets enheter er mottatt fra hele landet på like vilkår. Utredning er gjennomført i det lokale tjenesteapparatet før henvisning til NMK i UNN eller EMAN i OUS.

Frambu tilbyr sine tjenester til personer som har fått diagnostisk avklaring. Personene og deres pårørende kan selv søke seg til kursopphold eller sommerleir, når de har fått en sjelden diagnose som ”hører til” på Frambu.

Kurstilbud blir lagd i samarbeid med aktuelle brukerorganisasjonen, og tema for Frambukursene tilstrebes å tilbys til forskjellige diagnosegrupper etter en rettferdig fordeling mellom forskjellige grupper.

- Geografisk likeverdige tjenester

NMK mottar i hovedsak voksne brukere til kurs eller vurderingsopphold på like vilkår, uansett hvor de er bosatt i landet. Det vært et utstrakt samarbeid med Avdeling for barnehabilitering ved UNN, som har gitt spesiell kompetanseutvikling og synergieffekter, i30 barn fra nordre Nordland, Troms og Finnmark). NMK vil satse på lignende samarbeid også med andre barnehabiliteringsenheter i landet. Det har vært innledende diskusjoner knyttet til slikt samarbeid med Østerliden barnehabilitering i Stavanger. Målet er at vi kan arrangere et brukerrettet tilbud til foreldre og lokale tjenesteytere i 2016 i samarbeid med Østerliden og Helse Vest forøvrig.

Det samme gjelder et samarbeid med Helse Midt-Norge om å lage et Lærings- og mestringskurs (LMS-kurs) for voksne i Molde senhøstes 2016.

- Likeverd ifht etnisitet, språk, kultur, funksjonsivå osv

Ansatte ved NMK har deltatt i seminar om samisk kulturforståelse – «Kulturforståelse i et helseperspektiv – en reise i kultur, historikk og kommunikasjon» (Tromsø, oktober 2015) og kurset: «Kunnskapsrik og trygg i møtet med minoritetsspråklige familier» (Oslo, desember 2015). Vi ser at personer med minoritetsbakgrunn gjerne kommer til medisinsk vurdering og oppfølging, mens det er klar underrepresentasjon av minoritetsgrupper ved brukerkurs. Det faktum at få med minoritetsspråklig bakgrunn melder seg på brukerkurs, betyr at når pasienter med minoritetsbakgrunn kommer for medisinske og terapeutiske opphold, er det viktig å sørge for god informasjon om tjenestetilbud og mulighet for behandling i Norge. Ved NMK har pasientkoordinator (ny stilling fra 2015) en spesiell rolle med å koordinere og tilrettelegge for den enkelte under oppholdet. Koordinator har fokus i forhold til behov for tolk og andre tjenester under oppholdet.

- Likeverd ifht om en er registrert bruker av senteret eller ikke

NMK har ikke register over brukere som ikke har mottatt tilbud i 2015, bort sett fra det nasjonale kvalitetsregisteret: «Muskelregisteret». Hittil har ikke kvalitetsregisterdata vært brukt til å sende ut kurstilbud eller lignende.

Kurs og tilbud for øvrig bekjentgjøres gjennom nettverket, Foreningen for Muskelsyke, nettsider og Facebook.

Kvalitetssystem

Frambu omtaler dette temaet i egen årsrapport.

NMK har startet etableringen av et kvalitetssystem i 2015. Systemet bygges videre opp som en kvalitetshåndbok. Alle brukere som har opphold ved NMK registreres i elektronisk pasientjournal (EPJ-systemet DIPS). Det lages også notater knyttet til den enkelte pasient, som drøftes i tverrfaglige møter. Når brukere deltar i brukerkurs etter Lærings og mestrings-senter (LMS)-modellen, vil det også lagres henvisning og journalnotater knyttet til kursinnholdet. Henvisende lege og eventuelt andre behandlende instanser vil motta notat om kursdeltakelse.

Oversikt over pasienter som har oppmøte hos EMAN, registreres hvis pasientene ønsker det i *Medinsight* som er et lokalt kvalitetsregister.

Klinisk virksomhet¹

Beskrivelse og begrunnelse for aktivitet og omfang.

Ved NMK og EMAN drives klinisk virksomhet knyttet til medisinsk utredning og terapeutisk vurdering. Klinisk virksomhet utgjør en viktig del av kompetansebygging. I møte med pasienter fra hele landet skaffer vi kunnskap og avdekker behov for lokal oppfølging og behandling. .

For å bidra til god oppfølging lokalt settes den individuelle pasientbehandlingen inn i et system for kompetansespredning ut til lokale tjenesteytere.

I 2015 har 155 pasienter hatt opphold ved NMK. Av disse har 9 pasienter hatt to opphold. (164 opphold totalt) (se tabell 1A)

Oppholdene fordeler seg på medisinske polikliniske konsultasjoner eller kontroller:

103 konsultasjoner

Opphold med vurdering av lege og fysioterapeut: 143 pasienter

14-dagers nevromuskulær bevegelsesterapi: 16 pasienter

Alle pasienter som har opphold ved NMK er henvist av lege (eller lokal fysioterapeut). Noen er henvist fra nevrolog, andre av fastlege. Lokale tjenesteytere henviser til NMK for at pasienten skal få spesialistvurdering, for å få bistand i forhold til diagnostisk utredning eller behandling av fysioterapeuter med spesialkunnskap.

I 2015 har 395 pasienter hatt konsultasjon ved EMAN (tabell 1B). Av disse har 37 hatt to konsultasjoner som gir 432 konsultasjoner totalt. Av disse 432 konsultasjonene ble 98 pasienter sett av både fysioterapeut og nevrolog, mens 334 ble kun sett av nevrolog eller barnelege. Noen av disse pasientene har blitt sett som et ledd i doktorgradsprosjektet om Duchenne.

I 2015 har 82 brukere hatt et tilbud ved Frambu (se tabell 1C).

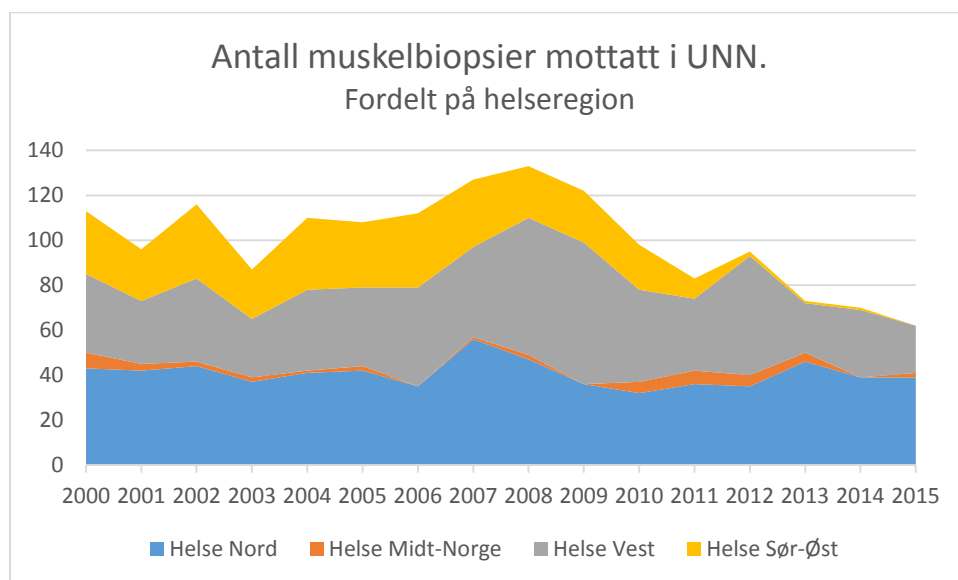
Diagnostikk ved Klinisk patologisk avdeling, UNN.

NMK startet i 1994 som et diagnostisk senter med sete i Klinisk patologisk avdeling. Det utføres spesialundersøkelser av muskelbiopsier, nervebiopsier og hudnervebiopsier knyttet til denne avdelingen. Vi kan se at den nasjonale virksomheten knyttet til denne avdelingen stadig blir mindre (se figur 5), og at diagnostiske analyser av vevsprøver ved nevromuskulære diagnoser i økende grad utføres i egen region. En annen side av dette bildet er at medisinsk

¹ Diagnostikk og behandling inkl poliklinisk virksomhet og individuelle opphold

genetiske metoder utvikles, forbedres og til en viss grad overtar rollen som førsterekke analyse ved klassiske kliniske nevrologiske funn.

Figur 5 viser utviklingen gjennom 15 år for mottak av muskelbiopsier ved Klinisk patologisk avdeling ved UNN.

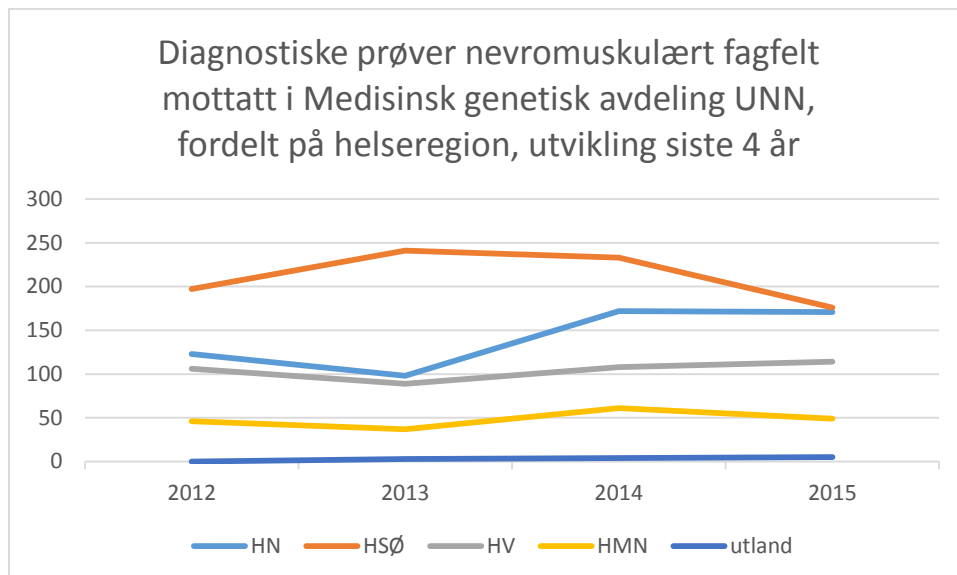


Færre helseforetak sender vevsprøvene til NMK-fagmiljøet i Tromsø. HSØ har ikke sendt noen slike prøver til Tromsø i 2015. Fagpersoner med spesialkompetanse brukes likevel som konsulenter i den diagnostisk prosessen lokalt

Diagnostikk ved Medisinsk genetisk avdeling, UNN.

Fra 90-tallet har det vært konsensus om at det skulle satses på medisinsk genetisk kompetanseutvikling innen arvelige nevromuskulære tilstander ved Medisinsk genetisk avdeling i UNN. Flere fagfolk og forskere har en tilknytning til dette fagfeltet og flere doktorgrader har utgått i NMK-nettverket som følge av den spesialkompetansen som i 20 år har vært bygd i Tromsømiljøet. I 2015 er arbeidet med å etablere analyse av blodprøver med genpanel (Next Generation Sequencing – NGS-panel) for aktuelle nevromuskulære tilstander kommet i gang. Arbeidet har så langt vært vellykket. Det vil likevel være behov for styrking av bemanning knyttet til denne analysemetoden, fordi det medfører krevende fortolkninger av mengden resultater som denne metoder fremskaffer.

Figur 6 viser oversikt over antall mottatte blodprøver for genetisk testing ved arvelige nevromuskulære tilstander ved Medisinsk genetisk avdeling i UNN. Det er ca 67% av prøvene som kommer fra andre enn egen helseregion i 2015.



Ansvar og oppgaver for diagnoser som også får tilbud fra andre nasjonale tjenester

Mange brukere av enhetene i NMK-samarbeidet har også behov for sjeldensenteret TAKO for kartlegge og behandle oralmedisinske problemstillinger. **TAKO-senteret** driver på samme måte som NMK-samarbeidet; ei veiledning og opplæring av lokalt tannhelseapparat for å sikre kvalitet i oppfølging lokalt.

Nasjonal kompetansetjeneste for hjemmerespiratorbehandling er knyttet til Haukeland universitetssykehus, og er en annen nasjonal kompetansetjeneste som har utstrakt virksomhet som er relevant for brukere av NMK-samarbeidet som opplever respirasjonssvikt. NMK har samarbeidet med denne kompetansetjenesten i forhold til oppfølgingsprosjekter etter e-læringsprogrammet vi lagde sammen (PUST) og kursarrangementer om dette temaet.

Samarbeid med regionale fagmiljø?

De to helsesportsentrene Beitostølen og Valnesfjord har også tilbud til personer med nevromuskulære tilstander. NMK har god erfaring med samarbeid med begge disse institusjonene tidligere – og i særlig grad Valnesfjord i 2015. Helsesportsentrene har spesialkompetanse på fysisk aktivitet og funksjonsnedsettelse generelt, mens fagpersoner i NMK-samarbeidet har kompetanse på det spesielle for den aktuelle brukergruppen.

I forbindelse med kurset for rehabiliteringspersonell i Helse Sør-Øst gjorde EMAN en kartlegging av hvilke rehabiliteringssteder i helseregionen som hadde et tilbud for pasienter med nevromuskulære tilstander. Det er 7 rehabiliteringssentre i Helse Sør-Øst som har et tilbud til denne pasientgruppen. Beitostølen helsesportssenter som har lang erfaring innen behandling av disse pasientene ble invitert til å holde foredrag under dette kurset. Representanter fra alle de 7 rehabiliteringssentrene deltok under kurset i tillegg til flere habiliteringsavdelinger fra flere helseforetak og flere helseregioner (Helse Vest var representert med både personell fra universitetssykehuset i Stavanger, Haukeland universitetssykehus + rehabiliteringsinstitusjon fra Helse Vest). Dette har gitt godt grunnlag for bedre kommunikasjon og videre samarbeid med regionale fagmiljø. Til sammen 59 personer deltok på kurset.

Beskrivelse av brukermedvirkningen ved senteret

NMK-samarbeidet har et senterråd som ledes av en av Senterrådets brukerrepresentanter. Begge brukerrepresentantene kommer fra brukerorganisasjonen Foreningen for Muskelsyke (FFM). FFM er den eneste brukerorganisasjonen som organiserer personer med arvelige medfødte nevromuskulære sykdommer (diagnosefeltet som NMK-samarbeidet tar ansvar for). FFM har også i 2015 hatt et nært og godt samarbeidsforhold med alle tre enhetene i NMK-samarbeidet, og blant annet har representanter fra EMAN vært på besøk hos FFM for å jobbe sammen mot bedre trenings- og fysioterapitilbud for denne pasientgruppen. På individnivå drives kontinuerlig forbedringsarbeid etter innspill fra brukere gjennom den anonyme brukerundersøkelsen som alle NMKs pasienter med opphold inviteres til å delta i. Frambu har beskrevet i sin egen rapport om hvordan spørsmålet om brukermedvirkning ivaretas – gjeldende for alle diagnoser som Frambu har ansvar for.

Vurdering av bemanning og evt kompetansebehov

Ved NMK er det gjort vurderinger og endringer i bemanning i 2015. Stillingsantallet er redusert fra 9,25 i 2014 til 6,8 i 2015 (gjeldende fra 1. september 2015). NMKs sekretariat er styrket med en hel stilling som ivaretar pasientkoordinering og er hovedkontakt for pasienter som har opphold. Det er oppsummert framtidig behov for styrking av bemanning knyttet til forskning og metodeutvikling innen medisinsk genetikk og fysioterapi.

EMAN har behov for styrke enheten med andre profesjoner enn leger og voksenfysioterapeuter og vi har derfor i 2016 ansatt flere ved bruk av overskytende midler fra tidligere år; blant annet ernæringsfysiolog, barnefysioterapeut og forskningssykepleier. Disse stillingene kan ikke videreføres hvis det ikke tilføres ekstra bevilgninger. Vi har foreløpig heller ikke midler til å ha noen administrasjon og klinikerne i virksomheten gjør også disse oppgavene pr dags dato.

Det vurderes løpende behov for kompetanseutvikling ved NMK, og planer for 2015 er lagt for å utvikle kompetansen på flere områder.

Medarbeidersamtaler er gjennomført i sekretariatet for å kartlegge behov for kompetanseutvikling i 2016.

I 2015 har en spesialfysioterapeut fullført etterutdanning innen Bobath-konseptet. Han fikk 18. september godkjenning som IBITA Advanced Course Instructor og er med det den eneste i Norden med utdanning på dette nivået.

Det er påbegynt arbeid med to årige samarbeidsavtaler med de UNN-avdelingene som mottar lønnsmidler til stillinger knyttet til NMK. Samarbeidsavtalene skal sikre at lønnsmidler fra NMKs bevilgning brukes i tråd med forskrift og virksomhetsplaner.

2.1 Kompetansebygging

Aktivitet	Resultat
A1 Hospiteringsopphold 1. Fysioterapeuter fra NMK hospiterte ved Rigshospitalet i København 2. EMAN besøkte John Walton Muscular Dystrophy Research Centre i Newcastle 3. Voksenfysioterapeuter fra EMAN hospiterte ved NMK	1. Tre fysioterapeuter fra NMK besøkte det nevrologiske forskningsmiljøet ved Rigshospitalet i København 2 dager i august. 2. Fem fysioterapeuter, to nevrologer og to barneleger fra EMAN fikk et innblikk i organisering av klinikken og forskningsprosjekter i dette senteret. Deltakerne i turen fikk observere ved undersøkelser av pasienter og lære om nyeste måleverktøy relevant for pasientgruppen. 3 dager i desember 3. To fysioterapeuter hospiterte 2 dager i Tromsø for å få et innblikk i hvordan NMKs fysioterapeuter jobber med pasienter, og for å få et nærmere samarbeid i NMK-samarbeidet innen fagfeltet. Kontakten holdes med hjelp

4. Leder for EMAN besøkte Klinisk nevrofysiologisk lab (KNF) v/UNN 5. Besøk i Valnesfjord helsesportssenter	av videokonferanser. 4. Leder for EMAN som er nevrolog og klinisk nevrofysiolog hospiterte en dag ved KNF-lab v/UNN i juni. 5. Ergoterapeut fra Frambu hospiterte en dag under 2 ukers opphold for barn og unge med nevromuskulære tilstander og pasientkoordinator ved NMK hospiterte tre dager under samme oppholdet
A2 Etterutdanning Bobath (Advanced Course Instructor) for spesialfysioterapeut, NMK.	Helge Hæstad fikk 18. september godkjenning som IBITA Advanced Course Instructor. (mye av arbeidet i forbindelse med dette er gjort på fritidsbasis)

A3 Konferanser 1. Brickless kurs/konferanse i Danmark 7.-9.september (inkludert Annual meeting of the Danish Consortium for NMD) 2. World Muscle Society i Brighton i oktober 3. Fysioterapeutkongressen på Lillestrøm i mars 4. Helsekommunikasjonskonferansen Bergen i august 5. Helsekompetanse 2015 – Tromsø 11.juni 6. Nordisk velferdsteknologikonferanse, Tromsø 16.-17. juni 7. BJD summit and the 4th Norwegian Musculoskeletal Research Network Conferance, Oslo? i oktober 8. EHIN- e-helse i Norge, Oslo i november	- Det var fire deltakere fra NMK i 2,5 dagers kurs/konferanse om diagnostikk og utfordringer i oppfølging av pasienter med arvelige nevromuskulære tilstander. Senterrådsleder deltok også som representant for FFM EMAN var representert med til sammen tre fysioterapeuter og en barnelege (ikke alle deltok alle dagene) Frambu hadde to representanter til stede under deler av konferansen - To voksennevrologer og 2 barneleger fra EMAN og to leger fra NMK deltok på det årlige WMS i Brighton. 30.09 – 04.10 2015. Her bidro de til tre abstracts. På forkurset i London deltok en barnelege og en nevrolog fra EMAN. - To NMK-ansatte presenterte postere E-læringsprogrammet PUST ble presentert med poster. Deltakere fra NMK-samarbeidet - Kommunikasjonsrådgiver i NMK deltok - Konferanse om e-helse, bruk av sosiale medier med mer. 2 deltakere fra NMKs sekretariat. Deltakere også fra Frambu. - En deltaker fra NMKs sekretariat (kommunikasjonsrådgiver) - En fysioterapeut fra EMAN deltok - Senterleder ved NMK deltok
A4 Kurs 1. Medisinsk fagkurs om dystrofia myotonika og andre myotone tilstander	NMK-samarbeidet var kursarrangør og hadde mange medarbeidere som deltok lokalt på Frambu eller i studio i Tromsø denne dagen.

2. Kurs i Good Clinical Practice (GCP) i regi av klinisk forskningsavdeling, UNN, Tromsø 26.november 3. Neuromuscular update course, London i mai 4. “Med fokus på pusten” i Tromsø i juni 5. Lungefysioterapi ved kronisk respirasjonssvikt, kurs i Bergen i november 6. The Paris Summer School of Myology, Paris i juni 7. Expert Aktigrafkurs ved Phillips Norge, september	2. En deltaker fra NMKs sekretariat 3. Barnelege/stipendiat ved EMAN deltok i London 5.-8. mai 4. Fysioterapeuter fra EMAN og NMK deltok i todagers kurs om lungefunksjons og pustehjelpebehov hos personer med nevromuskulære tilstander 5. En fysioterapeut fra EMAN deltok på et tredagers kurs 6. En voksennevrolog fra EMAN deltok på dette kurset som varte fra 22.06-30.06.2015 7. En fysioterapeut fra EMAN deltok. Kurset var om aktivitetsregistrering som kan være aktuelt å bruke i et senere prosjekt.
A5 Seminarer 1. Seminar Kunnskapsrik og trygg i møte med minoritetsspråklige familier, OUS 2.desember 2. Kulturforståelse i et helseperspektiv – en reise i kultur, historikk og kommunikasjon» i Tromsø, oktober 3. FOU-dag for NKSD på Sunnaas sykehus	1. En deltaker fra NMK (pasientkoordinator) 2. To deltakere fra NMKs sekretariat 3. En fysioterapeut fra EMAN deltok
A6 Andre møter Investigator meeting i Barcelona 2. de	En barnelege fra EMAN deltok på dette møtet som er en forberedelse til deltakelser i en klinisk medikamentutprøving (Exon skipping) ved Duchenne muskeldystrofi. 17-18 september 2015

2.2 Kompetansespredning

Aktivitet	Resultat
Intervjuer/ oppslag i media	1. Kronikk i Dagens Medisin, 22.10.15, R. Furu og I. Lund: «Jeg puster – altså er jeg» 2. Magnhild Rasmussen: uttalelse i Dagens Medisin vedrørende nytt medikament for Duchenne muskeldystrofi 3. Intervju med Kristin Ørstavik i Muskelnytt om bruk av nevrofysiologiske undersøkelser i diagnostikk av muskelsykdommer
Sosiale medier	Aktiviteter «flagges» på www.facebook.com/nmkunn

2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")

Aktivitet	Resultatmål
B1 Veiledning	Utreiser: EMAN hadde utreiser til barnehabiliteringsteam: • Kristiansand 6.februar • Stavanger 10.april • Åhus 12. mai • Drammen 26. mai • Lillehammer 23.november Frambu hadde ni utreiser knyttet til individuelle brukere med nevromuskulære sykdommer Nettmøter/ video- / telefonkonferanser: Telefonveiledning til lokale fysioterapeuter NMKs sekretariat har ca 200 telefonsamtaler i året. Mange av dem er brukere, pårørende eller helsepersonell som søker råd og veiledning i forhold til oppfølging av diagnostisk prosess eller annet. Konsultasjoner/veiledning på senteret: Alle pasienter som har opphold hos EMAN og NMK får veiledning etter behov – f.eks i forhold til egentrening eller hvordan finne en fysioterapeutkontakt nært hjemstedet.

B2 Kurs 1. Frambukurs a) Barn og unge med spinal muskelatrofi I, II og III (0-16 år) januar b) Barn og unge med muskeldystrofi (0-16 år) I mars c) Å samtale med barn – kurs for foreldre, besteforeldre og fagpersoner, mai d) Besteforeldre – de gode hjelperne, juni e) Helseleir for barn og unge 2. Rehabiliteringsopphold for personer med Dystrofia myotonica ved Rehabiliteringssenteret Nord-Norges Kurbad, Tromsø august-september 3. Helsesportsenteropphold for barn med nevromuskulære tilstander og deres familier, Valnesfjord, september	1. Magnhild Rasmussen (EMAN) foreleste på brukerkurs om a) Spinal muskelatrofi 13.januar Magnhild Rasmussen foreleste også på kurs om b) barn og unge med muskeldystrofi 24.mars 2. 16 personer med diagnose deltok på 3 ukers opphold arrangert i samarbeid med NMK 3. Oppholdet ble arrangert i samarbeid med NMK, Avdeling for barnehabilitering ved UNN og Frambu
B3 Konferanser	
B4 Seminar	
B5 Informasjonsmateriell	NMK distribuerer gratis informasjonsmateriell til hele landet på forespørsel. (internasjonale familieveiledere oversatt til norsk, egenprodusert informasjon og annet) Arbeidet med å standardisere og samarbeide om ensartet ordlyd på diagnoseinformasjon på websider i NMK-samarbeidet er igangsatt i 2015. Representanter fra EMAN, NMK og Frambu har vært med på å utarbeide en ny diagnosebeskrivelse av Beckers muskeldystrofi som skal publiseres på Helse Norge sine sider.

2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)

Ikke i forbindelse med tjeneste til enkeltbruker (tabell 2.2.1)

Aktivitet	Resultatmål
C1 Fagkurs/ møter på senteret «Med fokus på pusten» Tromsø, juni «Fysioterapi ved arvelige nevromuskulære sykdommer hos ungdom og voksne» Tromsø, oktober «Voksne med nevromuskulære tilstander – et kurs for helsepersonell innen rehabilitering og habilitering» Oslo, desember Medisinsk fagkurs om Dystrofia myotonika type 1 og andre myotone tilstander, Frambu, april	1. Arrangert i samarbeid med Nasjonal kompetansetjeneste for hjemmerespiratorbehandling og NFFs faggruppe for hjerte og lunge-fysioterapi. Foredrag v/Kjell Arne Arntzen: <i>Respirasjonsproblemer ved nevromuskulære sykdommer</i>. Og v/Andreas Dybesland: <i>Gjenvinning av postural kontroll og pustefunksjon</i>. 48 deltakere fra hele landet 2. Kurset er arrangert av NMK i samarbeid med FFM og inneholdt mye praktiske øvelser i tillegg til foredrag med teori. Helge Hæstad (2 foredrag), Andreas Dybesland (2 foredrag), Andreas Lahelle (2 foredrag) og Synøve M. Jensen (1 foredrag) foreleste i tillegg til brukerrepresentant. 21 deltakere fra hele landet. 3. Arrangør EMAN. Tverrfaglig kurs med foredrag fra forskjellige steder og institusjoner. - Kristin Ørstavik (EMAN): <i>Arvelige nevromuskulære tilstander – en oversikt</i> - Gro Solbakken (EMAN): <i>Fysioterapi til personer med nevromuskulære. Et livsløpsperspektiv</i>. - Andreas Dybesland (NMK): <i>Nevromuskulære sykdommer og fysioterapi</i>. - Kristin Ørstavik (EMAN): <i>Dystrophia myotonica II og andre myotone tilstander</i>, samt intervju med en pasient med DM II. - Gro Solbakken (EMAN): <i>Oppfølging av dystrofia myotonika 1 – pasienter i en habiliteringsenhet og presentasjon av resultater fra en studie</i> - Christoffer Jonsrud (Med.genetikk, UNN): <i>Genetikk og genetisk veiledning ved Dystrofia myotonika type I og II</i>
C2 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Tverrfaglig møter i UNN for NMK-nettverket på torsdager. I 2015 har det vært avholdt 21 slike møter hvor det til sammen har vært drøftet diagnostisk utredning og oppfølging av 58 pasienter som har vært inne til opphold hos NMK. EMAN og NMK arrangerer nasjonale diagnostiske

	videokonferanser med fagmiljø i alle helseregioner. Fagpersoner fra Frambu har også deltatt. Konferansene ledes av EMAN og er arrangert 4 ganger i 2015 EMAN har holdt muskelmøter for fagmiljøet i OUS der man tar opp pasienter og vanskelige caser en gang pr mnd. Barnelege er med i NervOUS, Forskningsgruppe ved Barneklirikken. Samarbeidsmøte med Senter for sjeldne diagnoser Frambu har deltatt i Duchennesseminar med flere innlegg
C3 Konferanser 1. Brickless, nordisk konferanse i Danmark (september) 2. EHiN- e-helse i Norge, Oslo (november) 3. IBITA- konferansen i Lisboa 3.-5.september 4. Nordisk konferanse i klinisk nevrofysiologi, Helsingør mai	1. Foredrag ved Irene Lund: <i>“PUST” – an e-learning program on community living with Long-term Mechanical Ventilation (LTMV)</i> 2. Foredrag ved Irene Lund og Rigmor Furu: <i>Utvikling av helsetjenesten sammen med brukerne – dilemma eller et gode?</i> 3. Foredrag ved Helge A. Hæstad: • <i>Presentasjon av NMKS tilnærming (nevromuskulær bevegelsesterapi)</i> • <i>Presentasjon av gangmatte-studien med personer med Limb Girdle muskeldystrofi</i> 4. Foredrag ved Kristin Ørstavik: <i>Channelopathies in pain.</i>
C4 Seminar	Frambu: Foreleser på dagsseminar (EMAN) EMAN: Gro Solbakken: <i>Foredrag om DM1 forskningsprosjekt v/Klinisk nevrofysiologisk seksjon ved UNN</i> Gro Solbakken: <i>Foredrag om DM1-prosjekt Vestre Viken HF, Senter for Habilitering</i> Magnhild Rasmussen: <i>Foredrag ved Norsk Barnenevrologisk forenings møte på Lillehammer 16.mars, Nevromuskulære sykdommer – utredning og medikamentell behandling.</i>

C5 Undervisning	Kategorier:	Antall timer
	Alle helseregioner: Grunnutdanning av helsepersonell Forelesning for medisinske studenter om nevromuskulære sykdommer 16.april og 29.okt ved Magnhild Rasmussen	4 t
	Alle helseregioner: Videreutdanning av helsepersonell - Bobath-kurs er relevant for NMK-pasienter, undervisning v/Helge A. Hæstad - Forelesning ved Kristin Ørstavik kurs i regi av legeföreningen 24.november: <i>Kvantitative sensoriske tester og autonome tester og Myopatie, myotone lidelser</i>	Bobath grunnkurs 80 t Bobath advanced course 40 t 2 t
	Alle helseregioner: Etterutdanning av helsepersonell Andreas Dybesland og Kjell Arne Arntzen, <i>Med fokus på pusten</i> (lungefysiokurs i juni) Helge A. Hæstad, Andreas Dybesland, Andreas Lahelle, Synøve M. Jensen, <i>Fysioterapi ved arvelige nevromuskulære sykdommer hos ungdom og voksne</i> (fysiokurset i oktober)	2 t (lungefysiokurs) 16 t (fysiokurs)
	Kristin Ørstavik, <i>Myopatie – nevrofysiologiens rolle</i> , 16.04.2015	1 t
	Alle helseregioner: Utdanning av annet personell	
	Flere helseregioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
	Flere helseregioner: Videreutdanning av helsepersonell	
	Flere helseregioner: Etterutdanning av helsepersonell	1 t fra NMK(rehabkurset OUS)
	Flere helseregioner: Utdanning av annet personell	
	Egen helseregion: Grunnutdanning av helsepersonell	3t (fysioterap NMK) Undervisning med.stud

	Egen helseregion: Videreutdanning av helsepersonell Egen helseregion: Etterutdanning av helsepersonell Egen helseregion: Utdanning av annet personell	3 dagers praktisk undervisning, NMK (nevromaster fysio)
C6 Informasjonsmateriell	Representanter fra alle enhetene i NMK-samarbeidet har satt i gang arbeidet med å lage felles tekst i diagnosebeskrivelsene på websidene. I 2015 ble beskrivelsen av Beckers muskeldystrofi utarbeidet.	
C7 Posters 1. World Muscle Society, Bristol 2015 2. En sjelden dag 2015 3. NKSDs personalsamling i desember 4. The 15th European congress on Clinical Neurophysiology, Brno, Czech Republic. (muntlig presentasjon og poster ved Maria Nebuchennykh)	1a). <i>CAPN3 mutation c. 643-663del21 identified in 52 Norwegian patients belonging to 22 families is associated with dominant calpainopathy.</i> <u>Marijke Van Ghelue</u>, Christoph Wahl, Kjell Arne Arntzen, Sissel Løseth, Laurence A. Bindoff, Line Sveberg, Oddveig Røsby, Trine Haug Popperud, Magnhild Rasmussen, Hanne Halvorsen, Sigurd Lindal, Christoffer Jonsrud, Kristin Ørstavik. 1b). <i>The evaluation of bone age in patients with Duchenne muscular dystrophy on long-term glucocorticoid treatment.</i> <u>Ellen Annexstad</u>, Jostein Westvik, Anne Grethe Myhre, Jens Bollerslev, Inger Holm, Magnhild Rasmussen. 1c). <i>Recessive loss-of-function SCN4A mutations are associated with a novel phenotype of congenital myopathy.</i> Zaharieva I, Thor M, Oats E, Karnebeek C, et al. 2. og 3. <i>PUST – e-læring om langtids mekanisk ventilasjon.</i> Brit Hov, Sigurd Aarrestad, Sølvi Flaten, Ove Fondenes, Rigmor Furu, Irene Lund, Gunvor Mo Nordstein, Jørgen Schille, Zoltan Tot 3a). <i>Motorikk v DM1</i> Gro Solbakken 3b). <i>Om Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander (EMAN)</i> 3c). <i>NMK-samarbeidet – en nyskapning under sjeldenparaplyen</i> 3d). <i>TREMUS- prosjektet</i> 3e) <i>Fysioterapeutens rolle i EMAN</i> 4. <i>Association between intraepidermal nerve fiber density and quantitative sensory testing in patients with small fiber neuropathy.</i> Nebuchennykh M., Løseth S., Lindal S., Olsen E., Mellgren SI.	

2.2.3 Forskning og utvikling

Vitenskaplige artikler:

PMID
PMID: 26663481: Small and large fiber neuropathy in those with type 1 and type 2 diabetes: a 5 year follow-up study. Løseth S, Stålberg EV, Lindal S, Olsen E, Jorde R, Mellgren SI. J Peripher Nerv Syst. 2015 Dec 13. doi: 10.1111/jns.12154. [Epub ahead of print]
PMID: 26080010: Painful cramps and giant myotonic discharges in a family with the Nav1.4-G1306A mutation. Torbergesen T, Jurkat-Rott K, Stålberg EV, Løseth S, Hødneø A, Lehmann-Horn F. Muscle Nerve. 2015 Oct;52(4):680-3. doi: 10.1002/mus.24672. Epub 2015 Jun 30.
PMID: 26700687: Loss-of-function mutations in SCN4A cause severe foetal hypokinesia or 'classical' congenital myopathy. Zaharieva IT, Thor MG, Oates EC, van Karnebeek C, Henderson G, Blom E, Witting N, Rasmussen M , Gabbett MT, Ravenscroft G, Sframeli M, Suetterlin K, Sarkozy A, D'Argenzio L, Hartley L, Matthews E, Pitt M, Vissing J, Ballegaard M, Krarup C, Slørdahl A, Halvorsen H , Ye XC, Zhang LH, Løkken N, Werlauff U, Abdelsayed M, Davis MR, Feng L, Phadke R, Sewry CA, Morgan JE, Laing NG, Vallance H, Ruben P, Hanna MG, Lewis S, Kamsteeg EJ, Männikkö R, Muntoni F. Brain. 2015 Dec 22. pii: awv352. [Epub ahead of print] Free Article
PMID 25993546: Specific changes in conduction velocity recovery cycles of single nociceptors in a patient with erythromelalgia with the I848T gain-of-function mutation of Nav1.7. Namer B1, Ørstavik K , Schmidt R, Kleggetveit IP, Weidner C, Mørk C, Kvernebo MS, Kvernebo K, Salter H, Carr TH, Segerdahl M, Quiding H, Waxman SG, Handwerker HO, Torebjörk HE, Jørum E, Schmelz M. Pain. 2015 Sep;156(9):1637-46. doi: 10.1097/j.pain.0000000000000229.
PMID 25601066: Unstable terminality – negotiating the meaning of chronicity and terminality in motor neurone disease. Lerum SV, Solbrække KN, Holmøy T, Frich JC. 2015
PMID 26475597: Succinate-CoA ligase deficiency due to mutations in SUCLA2 and SUCLG1: phenotype and genotype correlations in 71 patients. Carozzo R, Verrigni D, Rasmussen M , de Coo R et al. J Inherit Metab Dis 2015 Oct 16 (Epub ahead of print)
PMID:25190477:). “She Came out of mum’s Tummy the Wrong way”(Mis) Conceptions Among Siblings of Children with Rare Disorders. Vatne, T. M., Helmen, I. Ø., Bahr, D., Kanavin, Ø., & Nyhus, L. (2015) Journal of genetic counseling, 24(2), 247-258.
PMID:25817880:). Emotional Experiences Among Siblings of Children With Rare Disorders. Haukeland, Y. B., Fjermestad, K. W., Mossige, S., & Vatne, T. M. (2015) Journal of pediatric psychology, jsv022.

Avlagte doktorgrader/ PhD:

Kandidat	xxx
Avhandlingens tittel	xxx
Avlagt (måned)	xxx
ISBN	xxx
Fagbakgrunn	xxx
Hovedveileder	xxx

2.2.3.1 Forskningsprosjekter (uten PMID)

Følgende prosjekter er planlagt og startet i 2015:

«CAPN3 mutation c. 643-663del21 identified in 52 Norwegian patients belonging to 24 families is associated with dominant calpainopathy.»

Marijke Van Ghelue, Christoph Wahl, Kjell Arne Arntzen, Sissel Løseth, Laurence A. Bindoff, Line Sveberg, Oddveig Røsby, Trine Haug Popperud, Magnhild Rasmussen, Hanne Halvorsen, Sigurd Lindal, Christoffer Jonsrud, Kristin Ørstavik.

NMK:

«Molekylærbiologisk studie av FKR-relatert Limb Girdle Muskeldystrofi (LGMD type 2I).»

Maisoon Alhamidi, Elisabeth Kjeldsen Buvang, Toril Fagerheim, Vigdis Brox, Sigurd Lindal, Marijke Van Ghelue, Øivind Nilssen.

“LGMD2I: Is there a relationship between clinical phenotype, morphological alterations and the level of alpha-dystroglycan glycosylation in patients with the same FKR genotype.”

Sigurd Lindal, Maisoon Alhamidi, Magnhild Rasmussen, Vigdis Brox and Øivind Nilssen

«Sammenhengen mellom CK-verdier og forekomst av polyneuropati i en normalbefolkning»
Sissel Løseth

«Charcot Marie Toth's sykdom type 4C i Norge» Kjell Arne Arntzen

Frambu:

«Gruppeintervensjon for søsken og foreldre til barn med kroniske tilstander - en eksplorerende studie» Prosjektleder Torun M. Vatne, Phd stipendiat Yngvild Haukeland
Psykologisk institutt Oslo (PSI), prosjektmedarbeidere Krister Fjermestad Frambu og Svein Mossige PSI.

EMAN:

”Duchenne muskeldystrofi – brukererfaringer. Foreldres erfaringer og opplevelser av livet med en sønn med DMD – med fokus på diagnosetidspunkt, hverdagsmestring og overgang til voksenliv”. Kvalitativt prosjekt. Overtas av Tone Sætrang etter at Hilde Capjohn døde brått i vår.

Dystrophia myotonica I v/Gro Solbakken (veileder Kristin Ørstavik)

”Udd-prosjektet”. Felles kvalitetsprosjekt for hele landet for å se på nytten av å bruke et diagnostisk genpanel på pasienter med uavklart arvelig muskelsykdom.

”TREMUS- organisert trening i grupper med fysioterapeut for pasienter med arvelig muskelsykdom” Pilotprosjekt v/fysioterapeut Gry Dalby-søkt finansiering.

Aktivitet	Resultat	Prosjektleder / Tidsramme
D1 Andre vitenskaplige artikler	A de novo Mutation in the SCN4A Gene Causing Sodium Channel Myotonia. Ørstavik K, Wallace SC, Torbergesen T, Abicht A, Tangerud S, Kerty E, Rasmussen M. Journal of Neuromuscular Diseases, Vol. 2, no. 2, pp. 181-184, 2015	/
D2 Pågående phd prosjekt: Duchenne muskeldystrofi hos barn i Norge v/ Ellen Annexstad	Datainnsamling pågår. Veileder: Magnhild Rasmussen	Ellen Annexstad /
D3 Pågående phd prosjekt: Myasthenia gravis hos barn v/ Trine Haug Popperud	Datainnsamling pågår Veileder: Magnhild Rasmussen	Trine Haug Popperud /
D4 Prosjekt om Dystrofia myotonica som muligens blir et phd prosjekt	Datainnsamling pågår. Første artikkel antatt. Veileder: Kristin Ørstavik	Gro Solbakken /
D5 Tremus -Trening for personer med arvelig muskelsykdom. Et pilotprosjekt ved Gry Dalby	TREMUS-prosjektet har prosjektmidler fra NKSD. 2015 har blitt brukt for å planlegge prosjektet som inkluderer gruppetrening for personer med arvelig muskelsykdom ledet av fysioterapeut Gry Dalby. Prosjektet gjennomført i løpet av 2016.	Gry Dalby / 2015 - 2016
D6 Duchenne muskeldystrofi - brukererfaringer. Foreldres erfaringer og opplevelser av livet med en sønn med DMD - med fokus på diagnosetidspunkt, hverdagsmestring og overgang	Kvalitativt prosjekt. Datainnsamling er gjennomført. Prosjektet overtas av Tone Sætrang etter at Hilde Capjohn døde brått i vår. Veileder: Magnhild Rasmussen	Tone Sætrang /

til voksenliv.		
----------------	--	--

2.2.3.2 Utviklingsprosjekter

Aktivitet	Resultat
E1 Udd prosjektet Felles kvalitetsprosjekt for hele landet for å se på nytten av å bruke et diagnostisk genpanel på pasienter med uavklart arvelig muskelsykdom.	- Prosjektet er nå klart til gjennomføring og de første pasientene som det skal sendes analyse på er nå i ferd med å identifiseres. I 2015 har det blitt gjort formelle forberedelser inkludert formaliteter vedrørende oppretting av internt kvalitetsregister. Samarbeid med Haukeland universitetssykehus, St.Olavs hospital og UNN.
E2 Samarbeid med rehabiliteringstjenesten	- Det var stor interesse for kurset for rehabiliteringspersonell angående voksne med nevromuskulære tilstander. Ønsker å bygge videre på samarbeidet som er opprettet med rehabiliteringsinstitusjonene i helse Sør-Øst og å knytte nye kontakter i helse Vest i 2016 gjennom å arrangere et liknende kurs der i samarbeid med Haukeland universitetssykehus
E3 Fysionettverk	- Fysioterapeutene på NMK og EMAN jobber kontinuerlig med å etablere kontakte med fysioterapeuter ute i kommunene som kan være behjelpelige i forhold til våre diagnosegrupper.

Utvikling av kvalitetsregistre og biobanker:

Oversikt over hvilke kvalitetsregistre det er arbeidet med å etablere.

- EMAN har opprettet biobank for fremtidig forskning på Duchenne muskeldystrofi

Utvikling av faglige retningslinjer:

Oversikt over hvilke faglige retningslinjer senteret er involvert i.

2.3 Systemrettede aktiviteter:

Aktivitet	Resultat
F1 Skole i Oslo (Denne skolen har flere elever med Duchenne.)	Torun Vatne (Frambu) holdt undervisning for ansatte om «Ivaretagelse av barn som mister ferdigheter».

2.4 Internasjonalt arbeid:

Aktivitet	Resultat
G1 Samarbeid mellom fysioterapeutene på EMAN/Ous og fysioterapeutene i Newcastle	Videreformidling av måleverktøy utviklet i Newcastle som kan være aktuelt å ta i bruk i Norge.
G2 Samarbeid med Sverige i forhold til DM1 prosjekt	Samarbeide DM1 forskning med svensk prosjektgruppedeltager (Anne Berit Ekstrøm; vitenskapelig rådgiver)

2.5 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:

Aktivitet	Resultat
H1 <i>Etablerte kvalitetsregistre</i>	Muskelregisteret har 1005 registrerte ved utgangen av 2015 (målet var å nå 1000 registrerte)
H2 <i>Etablerte biobanker</i>	
H3 <i>Etablerte faglige retningslinjer</i>	
H4 Verv	EMAN: - Medlem i styringsgruppen til Interessegruppen for nevromuskulære sykdommer - Referansegruppen for muskelregisteret - Varamedlem i styret fondet for forskning om muskelsykdommer

Rapportering 2015

for

Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer



Antall årsverk: 10,02

Tildeling 2015: 6 138 492 NKr.

Innhold

1. Tallrapportering (diagnoser, ant brukere, alders- og fylkesfordeling):	3
2. Aktivitetsregistrering	5
2.1 Kompetansebygging	11
2.2 Kompetansespredning	14
2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")	14
2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)	18
2.2.3 Forskning og utvikling	21
2.3 Systemrettede aktiviteter:	27
2.4 Internasjonalt arbeid:	27
2.5 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller	29

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

Totalt antall registrerte brukere/pasienter (tabell 1):

Diagnoser NAVN	ICD-10	Orpha-Code	2014	2015 ¹	2015 vs 2014 ²	Antall som har mottatt tjenester 2015 ³
Porphyria cutanea tarda (PCT)	E80.1	ORPHA101330	690	720	51	103
Akutt intermitterende porfyri (AIP)	E80.2	ORPHA79276	344	353	11	85
Erytropoietisk protoporfyri (EPP)	E80.0	ORPHA79278	43	45	2	19
Porphyria variegata (PV)	E80.2 (annen porfyri)	ORPHA79473	34	37	3	12
Hereditær koproporfyri (HCP)	E80.2 (annen porfyri)	ORPHA79273	12	13	1	3
Kongenital erytropoietisk porfyri (CEP)	E80.0	ORPHA79277	1	1	0	0
Hepatoerytropoietisk porfyri (HEP)	E80.2	ORPHA95159	3	3	0	1
Totalt			1127	1172	68	223

1) Korrigert for tidligere registrerte brukere/pasienter som døde i løpet av 2015.

2) Alle nye diagnoser i 2015.

3) Ekskludert 42 personer uten porfyridiagnose som har mottatt tjenester fra NAPOS i 2015. 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 som er registrert i tabell 1 fordelt på alder og fylke (tabell 2).

Fylker	0-18 år ²	19- 66 år	67 år+	Totalt	Totalt	Antall som har mottatt tjeneste 2015 ⁴
				2015 ³	2014	
Akershus	8	58	29	95	94	15
Aust-Agder	≤ 3	47	23	70+	71+	10
Buskerud	≤ 3	43	14	57+	58+	13
Finnmark	≤ 3	5	≤ 3	5+	3+	4
Hedmark	0	15	16	31	31	5
Hordaland	5	57	29	91	86	24
Møre og Romsdal	≤ 3	49	33	82+	77+	13
Nordland	4	44	23	71	65	24
Nord-Trøndelag	0	26	14	40	39	4
Oppland	0	16	12	28	29	1
Oslo	0	69	30	99	93+	16
Rogaland	6	64	30	100	95	22
Sogn og Fjordane	0	12	8	20	16+	6
Sør-Trøndelag	≤ 3	53	32	85+	82+	9
Telemark	7	37	18	62	57	15
Troms	4	26	10	40	39	12
Vest-Agder	≤ 3	24	12	36+	34+	9
Vestfold	0	45	25	70	67	9
Østfold	0	36	19	55	52+	11
Annet	≤ 3	14	7	21+	19+	1
Totalt	46	740	386	1172	1127	223

- 1) Korrigert for tidligere registrerte brukere/pasienter som døde i løpet av 2015.
- 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) 42 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.

Generell beskrivelse

av senterets brukerrettede aktiviteter og aktiviteter rettet mot tverrsektorielle tjenester (primærhelsetjenesten, spesialisthelsetjenesten, andre):

Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (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. 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 tilsvarer 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), det eksterne kvalitetskontrollprogrammet EPNET EQAS samt en internasjonal legemiddeldatabase (www.drugs-porphyrria.org).

Likeverdig tilbud:

- **Likeverd mellom de gruppene som har tilbud ved senteret**

Tabell 1 viser at 92 % av porfyripasientene i Norge tilhører de to diagnosene PCT og AIP. De 5 minste diagnosegruppene (EPP, PV, HCP, CEP og HEP) har alle færre enn 50 registrerte pasienter hver i Norge. Disse store forskjellene skyldes dels at det er snakk om arvelige sykdommer med svært ulik arvegang og geografisk utbredelse, samt at diagnosen PCT også opptrer i en sporadisk (ikke-arvelig) form, noe som utgjør nesten halvparten av norske pasienter med PCT (Aarsand et al 2009). Alle diagnosegruppene får tilbud om tjenester fra NAPOS, f.eks. invitasjon til kurs, informasjonsmateriell, veiledning og rådgivning. NAPOS har fokus på utfordringer og behov hos de enkelte diagnosegruppene, for å kunne gi alle våre brukere et likeverdig tilbud.

Tabell 2 viser aldersfordeling og bostedsfylke for registrerte brukere/pasienter ved NAPOS i 2015. Tabellen viser at NAPOS har brukere i alle aldersgrupper og i alle landets fylker og helseregioner. Aldersfordelingen viser også at det er en overvekt av eldre brukere, noe som kan forklares med at brukere med PCT, som er den største

diagnosegruppen ved NAPOS, har en høy gjennomsnittsalder ved symptomdebut (median alder ved symptomdebut PCT=54 år, data fra Norsk porfyriregister, Mykletun et al 2014). Selv om denne aldersfordelingen sannsynligvis avviker noe fra en del andre sjeldensentre, som beskrevet i avsnittet over, mener vi at NAPOS gir et likeverdig tilbud til alle aldersgrupper, ut ifra brukernes behov i ulike livsfaser.

- **Geografisk likeverdige tjenester**

Tabell 2 viser at det er brukere med porfyrisykdom i alle helseregioner og i alle landets fylker. Tallene viser en stort sett jevn fordeling mellom de ulike fylkene, men noen fylker/helseregioner har høyere eller lavere prevalens enn andre. Dette skyldes hovedsakelig at porfyrisykdommer er arvelige og at visse mutasjoner har oppstått visse steder i landet, spesielt gjelder dette to mutasjoner for AIP som er hyppige i Nordland og Aust-Agder/Telemark. Vi vet også at det sannsynligvis oppstod en mutasjon for PCT i tidlig middelalder på Møre (Aarsand et al 2009). En del av forskjellene beror sannsynligvis også på tilfeldigheter da tallmaterialet er ganske lite.

- **Likeverd ifht etnisitet, språk, kultur, funksjonsnivå osv**

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 etnisitet, språk og kulturbakgrunn. Gjennom internasjonalt samarbeid i European Porphyria Network (EPNET) har NAPOS de siste årene vært med på å utvikle en felles flerspråklig webside (www.porphyrria.eu) med pasientinformasjon på mange ulike språk.

- **Likeverd ifht om en er registrert bruker av senteret eller ikke**

NAPOS har i samarbeid med den analytiske tjenesten ved Laboratorium for klinisk biokjemi det overordnede ansvaret for diagnostikk av porfyrisykdommene og diagnostiserer nær alle nye tilfeller av porfyrisykdom i Norge. NAPOS har derfor i

praksis oversikt over alle kjente porfyriepasienter i Norge og tilbyr alle samme likeverdige tilbud. NAPOS har videre gjennom mange år hatt fokus på digital kommunikasjon i form av nettsider, e-posttjeneste og nyhetsvarsling. Vår nettside www.napos.no gjør at vi lett kan nå mange mennesker, uavhengig av bosted og tilknytning til NAPOS. Nettsidene er tilgjengelige for alle, uavhengig av om man er registrert ved NAPOS eller ikke. NAPOS sin nettside er en hver tid lett tilgjengelig og oppdatert, med innhold rettet mot både pasienter, pårørende og helsepersonell. I 2015 har NAPOS videreutviklet nettsiden og holdt den oppdatert med aktuelle nyhetssaker.

Kvalitetssystem

Oversikt over kvalitetssystem som benyttes av senteret, inkl EPJ-system (DIPS o.a.) samt verktøy for registrering av aktivitet ("Solan", "SOMA" eller lignende).

Filemaker (pasientadministrativt system)

Unilab (laboratoriesystem)

DIPS (pasientjournalsystem)

Microsoft Excel

Cyrillic

Klinisk virksomhet¹

Beskrivelse og begrunnelse for aktivitet og omfang.

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 pasienter med porfyri sykdom i Norge. Det tilbys også veiledning, blant annet i form av oppfølgings- og veiledningsmøter med enkeltpasienter. NAPOS tilbyr også tverrfaglige informasjons – og samarbeidsmøter ved behov. Et team fra NAPOS

¹ Diagnostikk og behandling inkl poliklinisk virksomhet og individuelle opphold

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 har tett samarbeid med flere regionale fagmiljøer for porfyri, bl.a. overlegene Ole Lars Brekke og Elin Storjord ved Nordlandsykehuset i Bodø, fagdirektør Geir Tollåli i Helse Nord HF, professor Arne Sandvik ved St. Olavs Hospital i Trondheim, overlege Olav Sandstad ved Oslo Universitetssykehus og overlege Øyvind Skadberg ved Stavanger Universitetssykehus.

Beskrivelse av brukermedvirkningen ved senteret

NAPOS har et eget senterråd som er sammensatt av brukerrepresentanter og representanter fra relevante fagmiljø fra alle helseregionene, samt leder fra NAPOS. Geir Tollåli som er fagdirektør i Helse Nord er leder av Senterrådet. 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 "Porfyrinytt" og diagnosespesifikk informasjon på samlinger arrangert av NPF.

Vurdering av bemanning og evt kompetansebehov

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, arv og genetikk o.s.v. I tillegg driver NAPOS forskning og har utstrakt internasjonalt samarbeid. Senteret dekker de funksjoner

som er beskrevet i forskriften og bortsett fra på legesiden anser vi at bemanningen for øyeblikket er tilfredsstillende Ved å bruke av oppsparte midler og ved bruk av økte midler til Norsk Porfyriregister, har NAPOS i 2015 ansatt en overlege i 0,6 stillingsbrøk og en LIS lege i 0,5 stillingsbrøk frem til oktober 2016. Det er sterkt ønskelig at disse stillingene blir fast finansiert.

2.1 Kompetansebygging

Aktivitet	Resultat
A1 Kurs	
Molecular Imaging Center (MIC) confocal microscopy course, Avdeling for Biomedisin, UiB 14-17. april 2015	4 dager, 1 deltaker fra NAPOS
Kurs i Helsepedagogikk	4 dager, 1 deltaker fra NAPOS
Kurs «Databehandling med statistikkprogrammet R»	1 dag, 2 deltakere fra NAPOS
A2 Konferanser	
International Congress on Porphyrins and Porphyrias 2015 Düsseldorf, Tyskland 14-16. september 2015	3 dager, 13 deltakere fra NAPOS. NAPOS bidro med 4 postere og 5 foredrag Se også punkt C3 samt «Øvrige forsknings- og andre type publikasjoner»
IFCC-EFLM EuroMedlab; European Congress of Clinical Chemistry and Laboratory Medicine, Paris 22-24. juni 2015	1 foredrag, 2 deltakere fra NAPOS.
Samhandling, mangfold og muligheter innen læring og mestring LMS Bergen, 14. april 2015	1 dag, 1 deltaker fra NAPOS. 1 Innlegg fra NAPOS: Helsepedagogiske prinsipper for pasientkurs
Helseforetakenes kommunikasjonskonferanse Bergen 27-28. august 2015	2 dager, 1 deltaker fra NAPOS
Regional Kvalitetsregister-konferanse Helse Vest 2015 Flesland, Bergen 23. september 2015	1 dag, 4 deltakere fra NAPOS
Konferanse - Datakvalitet og dekningsgrad for de nasjonale kvalitetsregistrene Oslo, 15. januar 2015	1 dag, 2 deltakere fra NAPOS
Fagmøte i Norsk selskap for Human-genetikk (NSHG) og Norsk forening for medisinsk	2 deltakere fra NAPOS og Molekylærbiologisk seksjon, LKB

genetikk (NFMG)	
EPNET styremøte	Totalt 4 møter, 2 deltakere fra NAPOS. 2 foredrag (Se også G1 og «Øvrige forsknings- og andre type publikasjoner»)
European EPP expert update meeting (Clinuvel) Paris, Frankrike, 5. juni 2015	3 deltakere fra NAPOS
31st Scientific and annual meeting of the Norwegian Society for Photobiology and Photomedicine (NOFFOF) Oslo, 20. november 2015	1 deltaker fra NAPOS. 1 foredrag
A3 Seminar	
Fagdag for bioingeniører og leger tilknyttet Seksjon for porfyrianalyser og Molekylærbiologisk seksjon, Laboratorium for klinisk biokjemi (LKB)	4 deltakere fra NAPOS, 21 deltakere totalt. 3 timer undervisning. 4 personer fra NAPOS holdt innlegg Se også punkt C4.
Internundervisning ved NAPOS 2015	12 foredrag i 2015 (6 foredrag vår, 6 foredrag høst) Undervisning ca. hver 14. dag Alle deltar og bidrar Økt faglig kompetanse på tvers av organisasjonen.
Internundervisning for leger ved Laboratorium for klinisk biokjemi (LKB)	Ukentlige møter, alle leger deltar.
Fagseminar NAPOS Bekkjarvik 20-21. mai 2015	2 dager, 18 deltakere fra NAPOS og Seksjon for porfyrianalyser ved Laboratorium for klinisk biokjemi (LKB). Faglige aktiviteter og miljøbygging. Gjennomgang av virksomhetsplan 2015, samt planlegging av virksomhetsplan for 2016.
Forskningsmøte for leger (og andre) ved LKB	Ukentlige eller annen hver uke, alle leger og andre interesserte deltar. Ett foredrag (Atle Brun, Porphyria light factor (PFL))
Møte i den Interregionale styringsgruppen for arbeidet med medisinske kvalitetsregistre (IRS)	1 deltaker fra NAPOS. 1 foredrag: Presentasjon av Norsk og europeisk porfyriregister

25. november, Gardermoen	
FoU dag NKSD Sunnaas 25. mars 2015	1 dag, 1 deltaker fra NAPOS (videokonferanse)
Heldagsseminar - Fenomenologisk helsefaglig forskning Solstrand, Bergen September 2015	1 dag, 1 deltaker fra NAPOS
Møteaktivitet – faggrupper NAPOS	Registergruppe: 1 heldagsmøte og 3 halvdagsmøter i 2015, samt jevnlige møter gjennom året Pasientrettet gruppe: 1 heldagsmøte i 2015, i tillegg til ukentlige møter Legemiddelgruppe: Ukentlige møter Laboratoriegruppe: sporadiske statusmøter
Fagdag Lærings- og mestringssenteret 2015	2 dager. 1 deltaker fra NAPOS.
En Sjelden dag 2015	1 deltaker fra NAPOS
Brukeropplæring om videokonferanse 05.03.2015	2 timer, 3 deltakere fra NAPOS
Videokonferansemøte ang. trygderettigheter	3 deltakere fra NAPOS
Videomøte Sjeldenskolen 30.11.2015	1 time, 10 deltakere fra NAPOS
NKSD personalsamling Sørmarka, Oslo 4-5. desember 2015	2 dager, 10 deltakere fra NAPOS
A4 Videreutdanning	
Slutføre PhD prosjekt - Janice Andersen	Tredje og siste artikkel er innsendt og akseptert for publisering.
Oppstart PhD prosjekt - Carl Baravelli	PhD i epidemiologi med fokus på porfyrisykdommer, finansiert av Helse Vest (80 % stilling). Oppstart i juli 2015. Den første studien og manuskript til første artikkel er påbegynt.
PhD-prosjekt Helene Bustad Johannessen	Laboratorieforsøk, arbeid med artikkel
Masterstudent genetisk veiledning UiB	Oppstart av en Masteroppgave ved Genetisk veilederutdanningen, UiB. Prosjektet « Å leve med EPP» er REK godkjent og rekruttering godt i gang

Bachelorstudenter	4 bachelorstudenter i 2015 (Se også «Øvrige forsknings- og andre type publikasjoner»)
A5 Hospitering	
Hospitering porfyriseksjonen, april 2015	Opplæring av lege fra Ege University, İzmir, Tyrkia, i analysering og vurdering av porfyri-relaterte analyser Se også G8

2.2 Kompetansespredning

Aktivitet	Resultat
Intervjuer/ oppslag i media	
Faglig bidrag til film om EPP Mai 2015	Intervju av 3 fagpersoner ved NAPOS, til film om å leve med sykdommen EPP
Sosiale medier	
Facebook - helsenorge.no og www.helse-stavanger.no Mars 2015	Artikkel «Derfor kan kjernejournal være nyttig for deg» på Helse Stavanger sine nettsider samt helsenorge.no sine facebooksider. Intervju med en AIP-pasient samt overlege Øyvind Skadberg som er tilknyttet NAPOS. http://www.helse-stavanger.no/no/nyheter/Sider/Derfor-kan-kjernejournal-vaere-nyttig-for-deg.aspx

2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")

Aktivitet	Resultatmål
B1 Veiledning	Utreiser: Helsefaglige veiledninger/samtaler: 5 utreiser med til sammen 26 møter Målgruppe: Pasienter og pårørende – alle regioner Team fra NAPOS reiser til pasientenes

	hjemkommuner og informerer og veileder: 3 utreiser i 2015. Målgruppe: Skole, SFO og kommunen – flere regioner Nettmøter/ video- / telefonkonferanser: Konsultasjoner/veiledning på senteret: Helsefaglige veiledninger/samtaler for enkeltpersoner og familier: 22 lengre konsultasjoner med brev/gjennomgang av prøver/svar til behandler 9 pasientkonsultasjoner ved poliklinikk. 119 telefonkonsultasjoner med pasient, pårørende eller behandler. Målgruppe: Pasienter og pårørende – alle regioner Veiledning og skriftlig bistand i søknadsprosesser og lignende. F.eks. trygderettigheter, legeerklæringer, brev til øvrig tjenesteapparat: 8 slike tjenester gitt av NAPOS i 2015. Målgruppe: Pasienter og pårørende – alle regioner
B2	
Kurs	
To-dagers kurs om kutane porfyrier, for pasienter og pårørende Bergen, 24-25. oktober 2015	Kurs for diagnosene AIP, PV og HCP. 52 deltakere, 2 dager undervisning med foredrag og samtalegrupper.
B3	
Konferanser	
B4	
Seminar	
Innlegg på medlemssamling til pasientforeningen Norsk porfyriforening (NPF) 20. juni 2015	1 deltaker fra NAPOS. 3 faglige innlegg.
B5	

Informasjonsmaterieill	
Utsending av informasjonspakke til nydiagnostiserte pasienter	Informasjonspakke (informasjonsbrev, ID-kort, brosjyre, NAPOS-folder, pasientforeningsinformasjon, invitasjon til deltagelse i Norsk og Europeisk porfyriregister, sjekkliste kontroll) sendt til 70 nydiagnostiserte pasienter (51 PCT, 13 AIP, 2 EPP, 3 PV, 1 HCP).
Utsending av diagnosebrev med informasjonspakke til leger	Diagnosebrev, brosjyre, NAPOS-folder, informasjon om register, sjekkliste kontroll, behandlingsretningslinjer hvis tilgjengelig. Sendt til alle leger med nydiagnostiserte pasienter
Skriv med anbefalinger om bruk av prevensjonsmidler ved akutt porfyri	Publisert som nyhetssak på www.napos.no (pdf-dokument) Se også C6
Informasjonsspredning Kjernejournal	Informasjon om kjernejournal vedr. akutte porfyrisykdommer publisert som nyhetssak på www.napos.no våren 2015 Se også C6
Nyhetsvarsel nettsidene	10 nyhetssaker ble publisert på www.napos.no i 2015, og distribuert gjennom 3 e-poster til 511 abonnenter Se også C6
B6 Telefonhenvendelser fra pasienter, pårørende og helsepersonell	Alle telefonhenvendelser besvares. NAPOS besvarte totalt minst 652 telefonhenvendelser i 2015: - 189 fra leger - 146 fra annet helsepersonell - 257 fra pasienter og pårørende - 60 fra andre I tillegg besvarer Seksjon for porfyrianalyser ved LKB ca. 300 telefonhenvendelser i året, hvorav ca. 50 er knyttet til enkeltpasienter. Se også punkt C8
B7 E-post henvendelser til felles e-postkasse porfyri@helse-bergen.no	Alle e-posthenvendelser besvares. NAPOS besvarte ca. 296 e-poster i 2015: Fra pasient/pårørende: 93 stk Fra helsepersonell: 12 stk EPNET-relatert e-post: 137 stk Annet: 25 stk Se også punkt C8
B8 Generell medikamentrådgivning	44 henvendelser besvart i 2015: - 8 eposter til porfyri@helse-bergen.no - 6 e-poster til drugs-porphyrria@helse-bergen.no - 30 henvendelser via annet

	14 av henvendelsene var fra leger, 21 fra pasienter, 1 fra pårørende, 8 andre/ikke oppgitt. Se også G6
B9 Medikamentovervåkning i Norsk porfyriregister	Overvåket all legemiddelbruk rapportert til Norsk porfyriregister i 2015, og fulgte opp 40 rapporter fra 32 pasienter som oppgav at de brukte porfyrinogene eller uklassifiserte legemidler. 8 legemidler ble reklassifisert som følge av dette arbeidet.
B10 Medikamentoppfølging	Biokjemisk monitorering og oppfølging av pasienter ved oppstart av potensielle porfyrinogene legemidler (f. eks. hormonelle antikonsepsjonsmidler): 1 pasient i 2015
B11 Biokjemiske analyser	Seksjon for porfyrianalyser, Laboratorium for klinisk biokjemi (LKB). Totalt 3185 analyser utført i 2015: Urin-ALA: 634 Urin-PBG: 634 Urin-total porfyriner: 734 Urin-porfyrinfraksjoner: 293 Feces-porfyrinfraksjoner: 519 Erytrocytt PBG-deaminase: 9 Plasma porfyriner: 713 Erytrocytt ALA-dehydrogenase: 0 Erytrocytt total protoporfyrin: 236 Erytrocytt fritt protoporfyrin IX: 47
B12 Genetiske analyser	Senter for medisinsk genetikk og molekylærmedisin: 61 genetiske analyser i 2015. Seksjon for molekylærbiologiske analyser, Laboratorium for klinisk biokjemi (LKB): 16 genetiske analyser i 2015.
B13 Klinisk virksomhet - Stavanger Universitetssykehus (SUS)	Normosang-behandling av 1 pasient innlagt med AIP-anfall. Venesection av 5 PCT pasienter på medisinsk poliklinikk. Rekvirert UL lever på en PCT og en PV pasient. Involvert i behandling og kontroll av 5 øvrige pasienter på SUS.
B14 Personlig informasjonsskriv	Personlig informasjonsskriv med oppfølgings- og behandlingsretningslinjer. Sendes etter bestilling til brukere som ønsker det. Sendt til 1 pasient i 2015.

2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)

Ikke i forbindelse med tjeneste til enkeltbruker (tabell 2.2.1)

Aktivitet	Resultatmål
C1 Fagkurs/ møter på senteret	
C2 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	
Kommunikasjonsgruppe NKSD	2 heldagsmøter, 1 person fra NAPOS
Prosjekt undervisningspakke (med SSD og FRAMBU)	2 videokonferansemøter, 1 person fra NAPOS
Interregional styringsgruppe for arbeidet med medisinske kvalitetsregistre (IRS)	3 møter, 1 medlem fra NAPOS
C3 Konferanser	
International Congress on Porphyrins and Porphyrias 2015 Düsseldorf, Tyskland 14-16. september 2015	13 deltagere fra NAPOS. NAPOS bidro med 4 postere og 5 foredrag Se også punkt A2 samt «Øvrige forsknings- og andre type publikasjoner»
IFCC-EFLM EuroMedlab; European Congress of Clinical Chemistry and Laboratory Medicine, Paris 22-24. juni 2015	2 deltakere fra NAPOS, 1 foredrag
31st Scientific and annual meeting of the Norwegian Society for Photobiology and Photomedicine (NOFFOF) Oslo, 20. november 2015	1 deltaker fra NAPOS 1 foredrag (30 min, ca. 40 deltakere)
Gjesteforelesning ved Hudavdelingen, Universitetsklinikken i Düsseldorf, Tyskland 14. januar 2015	1 deltaker fra NAPOS 1 foredrag (45 min, ca. 30 deltagere)
C4 Seminar	
Fagdag for bioingeniører og leger tilknyttet porfyri- og molekylærbiologisk seksjon, LKB	4 deltakere fra NAPOS, 21 deltakere totalt. 3 timer undervisning. 4 personer fra NAPOS holdt innlegg Egen helseregion: Etterutdanning av helsepersonell Se også punkt A3.

C5 Undervisning	Kategorier:	Antall timer
	Alle helseregioner: Grunnutdanning av helsepersonell	...
	Alle helseregioner: Videreutdanning av helsepersonell	...
	Alle helseregioner: Etterutdanning av helsepersonell	...
	Alle helseregioner: Utdanning av annet personell	
	Flere helseregioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
	Flere helseregioner: Videreutdanning av helsepersonell	
	Flere helseregioner: Etterutdanning av helsepersonell	
	Flere helseregioner: Utdanning av annet personell	
	Egen helseregion: Grunnutdanning av helsepersonell	1
	Egen helseregion: Videreutdanning av helsepersonell	
	Egen helseregion: Etterutdanning av helsepersonell	3
	Egen helseregion: Utdanning av annet personell	
Undervisning ved høyskoler og universitet	Undervisning medisinstudiet UiB, 1 time Egen helseregion: Grunnutdanning av helsepersonell	
C6 Informasjonsmateriell		
Nye retningslinjer for behandling og oppfølging av PCT	Publisert på www.napos.no og www.helsebiblioteket.no , samt utsending pr post til alle spesialister i dermatologi og leger som følger pasienter med PCT. Sendt til totalt 219 hudleger og 120 fastleger.	
Behandlingsretningslinjer for akutte porfyrisykdommer	Oppdatert i 2015	
Nettside www.napos.no	- Nettsidene hadde totalt 20307 besøk (økter) fra 13501 unike besøkende (brukere) i 2015: - 9294 besøk fra Helse Sør-Øst - 5659 besøk fra Helse Vest - 2140 besøk fra Helse Midt-Norge - 1661 besøk fra Helse Nord - 1553 besøk fra utlandet Representativ fordeling fra alle helseregionene,	

	når en justerer for befolkningsmengde og aktivitet/besøk relatert til arbeid på nettsidene.
NAPOSten Nyhetsbrev for Norsk porfyriregister	Sendes til alle som deltar i registeret og som ønsker å motta dette. Sendt til 691 pasienter og 675 leger over hele landet i 2015.
Nyhetsvarsel nettsidene	10 nyhetssaker ble publisert på www.napos.no i 2015, og distribuert gjennom 3 e-poster til 511 abonnenter. Se også B5
Legemiddeldatabasen www.drugs-porphyria.org	Databasen blir brukt daglig av mange brukere over hele verden, for å finne frem til trygge legemidler for personer med akutt porfyrisykdom. Brukere fra 104 ulike land søkte i legemiddeldatabasen i 2015, og databasen hadde i gjennomsnitt 184 søk per dag.
Utarbeidelse og publisering av nytt rekvisisjonsskjema for utredning for og kontroll av porfyrisykdommer	Publisert rekvisisjonsskjema på www.napos.no
Oppdatering av sjekklister for kontroll (AIP, PV, HCP og EPP)	Oppdatert 4 sjekklister for kontroll, publisert på www.napos.no
Informasjonsspredning Kjernejournal	Informasjon om kjernejournal vedr. akutte porfyrisykdommer publisert som nyhetssak på www.napos.no Se også B5
Retningslinjer for bruk av prevensjonsmidler ved akutte porfyrisykdommer	Publisert på www.napos.no , og som nyhetssak (pdf-dokument) Se også B5
C7 Posters	
International Congress on Porphyrins and Porphyrias 2015 Düsseldorf, Tyskland 14-16. september 2015	4 postere Se også punkt A2, C3 samt «Øvrige forsknings- og andre type publikasjoner»
C8 Annet	
Opplæring i laboratorieanalyser	Opplæring av to leger tilknyttet Laboratorium for klinisk biokjemi med hensyn til vurdering og kommentering av porfyrianalyser
Telefonhenvendelser	Alle henvendelser besvares. NAPOS besvarte totalt minst 652 telefonhenvendelser i 2015. (Se punkt B6 for flere detaljer)

E-posthenvendelser til felles e-postkasse porfyri@helse-bergen.no	Alle henvendelser besvares. 296 e-posthenvendelser i 2015. (Se punkt B7 for flere detaljer)
---	---

2.2.3 Forskning og utvikling

Vitenskaplige artikler:

PMID
24958197

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. 2015 Jan; 172(1):223-9.

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

Øvrige forsknings- og andre type publikasjoner

Marit R. Kvamme, Susann S. Nybjørk, Tonje M. Røssland, Ingvild F. Sortland. Karakterisering av GFP-merket hydroksymetylbilan syntase (HMBS) i HepG2-celler. Bacheloroppgave ved bioingeniørstudiet, Høgskolen i Bergen 2015. Veiledere: Karen Toska og Marta Vorland.

Atle Brun, Bjørn Johnsen, Børge Hamre, T. Christensen. Introducing Porphyria Light Factor (PLF): A special prediction of light intensity for EPP patients. Oral presentation, International Congress on Porphyrins and Porphyrias, Sept 14th – Sept 16th 2015, Düsseldorf, Germany

Atle Brun. Towards a unified drug database for the acute porphyrias. Oral presentation, International Congress on Porphyrins and Porphyrias, Sept 14th – Sept 16th 2015, Düsseldorf, Germany.

Aasne K. Aarsand, C. Baravelli, J. H. Villanger, T. Røraas, S. Sandberg. Estimates of within-subject biological variation of urinary ALA and PBG in manifest acute intermittent porphyria patients. Oral presentation, International Congress on Porphyrins and Porphyrias, Sept 14th – Sept 16th 2015, Düsseldorf, Germany

Carl Michael Baravelli, Mette Christophersen Tollånes, Jahar Bhowmik, Sverre Sandberg. Primary liver cancer and other malignancies associated with acute hepatic porphyria: A Norwegian population based cohort study. Oral presentation, International Congress on Porphyrins and Porphyrias, Sept 14th – Sept 16th 2015, Düsseldorf, Germany

Marta Vorland, Helene J. Bustad, Karen Toska, Caroline Schmitt, Sylvie Simonin, Jarl Underhaug, Laurent Gouya, Aurora Martinez, Sverre Sandberg. Identification of potential pharmacological chaperones for the treatment of acute intermittent porphyria. Poster presentation, International Congress on Porphyrins and Porphyrias, Sept 14th – Sept 16th 2015, Düsseldorf, Germany.

Irene Duinker, Atle Brun. Light filter protection in the daily life of EPP patients. Poster presentation, International Congress on Porphyrins and Porphyrias, Sept 14th – Sept 16th 2015, Düsseldorf, Germany.

Åshild Rostad Enes, A. K. Aarsand, J. H. Villanger, E. Støle, C. M. Baravelli, S. Sandberg
Routine follow-up in porphyria patients. Poster presentation, International Congress on Porphyrins and Porphyrias, Sept 14th – Sept 16th 2015, Düsseldorf, Germany.

Janice Andersen, Eva Gjengedal, Sverre Sandberg, Målfrid Råheim
Patients' experiences with porphyria cutanea tarda: A skin disease, a blood disease or something in between? Poster presentation, International Congress on Porphyrins and Porphyrias, Sept 14th – Sept 16th 2015, Düsseldorf, Germany.

Aarsand AK. European Porphyria Registry. Oral presentation, European Porphyria Network (EPNET) General Assembly. September 14th 2015, Düsseldorf, Germany.

Sandberg S. Report from the EPNET external quality assurance scheme. Oral presentation, European Porphyria Network (EPNET) General Assembly. September 14th 2015, Düsseldorf, Germany.

Atle Brun. Prediction of outdoor light intensity as a guidance in everyday life for patients with erythropoietic protoporphyria. Foredrag på 31st Scientific and annual meeting of the Norwegian Society for Photobiology and Photomedicine (NOFFOF), 20. November 2015, Oslo. (30 min. Ca 40 deltagere).

Villanger JH, Aarsand AK, Sandberg S. EPNET Report: Porphyria External Quality Assessment Scheme 1/15. Sendt til 36 porfyrisentre i Europa og andre deler av verden.

Villanger JH, Aarsand AK, Sandberg S. EPNET Report: Porphyria External Quality Assessment Scheme 2/15. Sendt til 33 porfyrisentre i Europa og andre deler av verden.

Duinker IL (red.). NAPOSten 2015 - årlig nyhetsbrev med presentasjon av data fra Norsk porfyriregister.

Åshild Rostad Enes, Jørild Haugen Villanger, Aasne Aarsand, Egil Støle, Janne Thomsen og Sverre Sandberg. Årsrapport for 2014 med plan for forbedringstiltak fra Norsk porfyriregister. September 2015, publisert på www.kvalitetsregistre.no,

Avlagte doktorgrader/ PhD:

Kandidat	
Avhandlingens tittel	
Avlagt (måned)	
ISBN	
Fagbakgrunn	
Hovedveileder	

Pågående doktorgrader:

Janice Andersen: Helserelaterte 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)

2.2.3.1 Forskningsprosjekter (uten PMID)

Aktivitet	Resultat	Prosjektleder / Tidsrom
D1 Evidence-based diagnostic strategies for the porphyrias	Ansvarlig institusjon: Helse Bergen HF Samarbeid om analyse og publisering: Helse Vest	Prosjektleder: Aasne K. Aarsand / 2012-2020
D2 Changes in urinary ALA and PBG in acute intermittent porphyria patients with acute attacks	Ansvarlig institusjon: Helse Bergen HF Samarbeid om analyse og publisering: Helse Vest	Prosjektleder: Aasne K. Aarsand / 2005-2018
D3 Unusual genetic causes of acute intermittent porphyria in Norwegian patients	Ansvarlig institusjon: Helse Bergen HF Samarbeid om analyse og publisering: Helse Vest	Prosjektleder: Aasne K. Aarsand / 2012-2016
D4 Genetic causes of erythropoietic protoporphyria (EPP) in a Norwegian patient cohort	Ansvarlig institusjon: Helse Bergen HF Samarbeid om analyse og publisering: Helse Vest og internasjonale samarbeidspartnere	Prosjektleder: Aasne K. Aarsand / 2013-2017
D5 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. Ansvarlig institusjon: Helse Bergen HF Samarbeid om analyse og publisering: Internasjonalt	Prosjektleder: Sverre Sandberg / 2011- 2022

D6 Changes in urinary porphyrin fractions in patients with porphyria cutanea tarda under treatment	Ansvarlig institusjon: Helse Bergen HF Samarbeid om analyse og publisering: Helse Vest	Prosjektleder: Aasne K. Aarsand / 2011-2020
D7 Sporelementer hos pasienter med porphyria cutanea tarda, en prospektiv studie	Ansvarlig institusjon: Helse Bergen HF Prosjektperiode:2011-2020 Samarbeid om analyse og publisering: Helse Vest	Prosjektleder: Aasne K. Aarsand / 2011-2020
D8 Biologisk og analytisk variasjon av erytrocytt protoporfyrin og hematologiske parametre hos EPP pasienter og friske kontrollpersoner.	Ansvarlig institusjon: Helse Bergen HF Samarbeid om analyse og publisering: Helse Vest	Prosjektleder: Mette C. Tollånes og Aasne K. Aarsand / 2010-2019
D9 Natural history study of acute hepatic porphyria (AHP) patients with recurrent attacks.	Internasjonal multisenter studie. Ansvarlig institusjon: Helse Bergen HF Samarbeid om analyse og publisering: Internasjonalt	Prosjektleder: Sverre Sandberg / 2014- 2016
D10 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. Ansvarlig institusjon: Helse Bergen HF Samarbeid om analyse og publisering: Internasjonalt	Prosjektleder: Sverre Sandberg / 2014- 2018
D11 Alkohol og akutt porfyri	Ansvarlig institusjon: Universitetet i Bergen Samarbeid om analyse og publisering: Helse Vest	Prosjektleder: Atle Brun / 2014 - 2016
D12 Porphyria light index	Ansvarlig institusjon: Universitetet i Bergen Samarbeid om analyse og publisering: Helse Vest	Prosjektleder: Atle Brun / 2014 - 2016
D13 The use of plasma porphyrin fractionation in the diagnosis and monitoring of cutaneous porphyrias	Ansvarlig institusjon: Helse Bergen HF Samarbeid om analyse og publisering: Helse Vest	Prosjektleder: Aasne K. Aarsand / 2015-2017

2.2.3.2 Utviklingsprosjekter

Aktivitet	Resultat
E1 Økt automatisering av porfyri-relaterte laboratorieanalyser	Automatisert resultatutgivelse for ALA/PBG og totalporfyriner
E2 Forbedre elektronisk rekvirering av porfyri-relaterte analyser	
E3 Inklusjon av norske pasienter i European Porphyrria Registry (EPR)	Totalt 26 norske AIP-pasienter er lagt inn i registeret i 2015. Det ble registrert 27 hendelser i EPR for disse pasientene i 2015. Se også G3.
E4 Utvikling og validering av metode for fraksjonering av porfyriner i plasma	Validering fullført, rapport skrives. Forventes fullført første kvartal 2016.
E5 Utvikling laboratoriediagnostikk	Tilbyr gentest for <i>ALAS2</i> mutasjoner, dvs diagnostikk av X-bundet dominant erytropoetisk protoporfyri (XLEPP). Tilbyr undersøkelse av store delesjoner/duplikasjoner for samtlige gen assosiert med porfyrisykdom
E6 Norsk porfyriregister	Oppstart programmering av AIP-skjemaer i ny MRS-løsning for Norsk porfyriregister: - Ferdigstilt kravspesifikasjon med variabeldefinisjoner til MRS-løsning. - 13 arbeidsmøter med programmerere ved Helse Vest IKT, samt 1 møte med PROM-senteret og 1 møte med Fagsenter for medisinske kvalitetsregistre. Revisjon og utvikling av spørreskjemaer i Norsk porfyriregister: - Tatt i bruk nye årlige skjemaer for AIP (pasient og legekontroll). - Utarbeiding av årlige skjema for PCT, samt tilsvarende justering for AIP og revidering av første spørreskjema AIP og PCT.

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.

Retningslinjer om bruk av prevensjonsmidler ved akutt porfyri
Etablert 2015

Retningslinjer for behandling og oppfølging av porphyria cutanea tarda (PCT).
Publisert på www.napos.no, www.helsebiblioteket.no og distribuert pr. post til alle
spesialister i dermatologi og leger som følger pasienter med PCT.
Etablert 2015

Retningslinjer for sykehusbehandling av akutte porfyrianfall.
Sendes til pasienter og helsepersonell på forespørsel. Publisert på www.napos.no
Etablert 2008, sist revidert 01.06.2015.

Retningslinjer om tannbehandling og akutte porfyrier.
Sendes til pasienter og helsepersonell på forespørsel. Publisert på www.napos.no
Etablert 2011.

Retningslinjer om rutiner ved operative inngrep med anestesi.
Sendes til pasienter og helsepersonell på forespørsel. Publisert på www.napos.no
Etablert 2010

Retningslinjer om kontrollrutiner hos pasienter med porfyrisykdom.
Sendes til alle nydiagnostiserte pasienter og deres leger. Publisert på www.napos.no
Etablert 2010

Diagnosespesifikk informasjon for pasienter med porfyrisykdom.
Publisert på EPNET sine nettsider www.porphyria-europe.com
Etablert 2010

Diagnosespesifikk informasjon for pasienter med porfyrisykdom.
Sendes til alle nydiagnostiserte pasienter og deres leger. Publisert i brosjyrer samt på
www.napos.no
Etablert 2000

2.3 Systemrettede aktiviteter:

Aktivitet	Resultat
F1 Oppdatering av Norsk legemiddelhåndbok	Oppdatering av kapittelet om porfyrisykdommer samt relevante legemidler
F2 Arbeid opp mot helsemyndigheter og produsent for å tilrettelegge for at norske EPP pasienter skal få tilgang til Scenese	Påbegynt arbeid i 2015
F3 Oppdatering av Norsk elektronisk legehåndbok (under arbeid)	Oppdatering av kapittelet om porfyrisykdommer Under arbeid i 2015
F4 Samarbeidsmøter med pasientforeninger	- Samarbeidsmøte med Norsk porfyriforening (NPF) den 26.10.2015 - Kurskomitemøte ang. pasientkurs den 13.05.2015

2.4 Internasjonalt arbeid:

Aktivitet	Resultat
G1 European Porphyria Network (EPNET) Internasjonalt forskningsnettverk	- NAPOS har to representanter i styringsgruppen for European Porphyria Network (EPNET) NAPOS deltok på generalforsamling og 4 styringsgruppe-møter i EPNET i 2015. (Se også punkt A2)
G2 EPNET EQAS – eksternt kvalitetskontrollprogram for porfyrianalyse og diagnostisering	NAPOS er ansvarlig for programmet. I 2015 var det 36 deltagere som fikk tilsendt to sett med kvalitetskontrollmateriale og tilhørende tilbakemeldingsrapporter (se også «Øvrige forsknings- og andre type publikasjoner»)
G3 European Porphyria Registry (EPR) www.porphyriaregistry.org	- Ytterligere 8 europeiske spesialistsentre har signert Letter of Agreement om deltagelse i EPR, og ett av disse har allerede sendt inn søknad om etisk godkjenning for å delta i EPR - Totalt 173 AIP-pasienter i registeret - 114 nye hendelser registrert i 2015 - Ferdigstilt kliniske tilbakemeldingsrapporter for enkelt-pasienter og alle inkluderte deltagere per senter

	- Videreutvikling og feilretting av EPR databasen - 2 foredrag om EPR i 2015 Se også E3
G4 Spesialisert diagnostikk/ medisinsk faglig veiledning/rådgivning	Tett faglig samarbeid med andre europeiske spesialistlaboratorier
G5 The Drug Database for Acute porphyria www.drugs-porphyria.org	- 7 legemiddelrapporter mottatt. - Teknisk oppdatering av medikamentdatabasen - Faglig oppdatering av 93 legemidler i medikamentdatabasen: - 68 nye legemidler ble klassifisert - 15 legemidler ble reklassifisert - 10 monografier ble revidert uten endring i klassifikasjon
G6 Internasjonalt rådgivningsarbeid med hensyn til bruk av legemidler ved akutte porfyrisykdommer	6 av eposthenvendelsene som ble besvart i 2015 var fra andre land enn Norge. Se også B8
G7 Fase II studie Alnylam (kartlegging av porfyriepasienter for senere innlemming i klinisk studie på nytt medikament for AIP)	Prosjektet er startet opp og rekrutteringsfasen er avsluttet. 1 deltager inkludert i studien
G8 Hospitering porfyrieksjonen, april 2015	Opplæring av lege fra Ege University, İzmir i analysering og vurdering av porfyrianalysering Se også A5

2.5 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller

Aktivitet	Resultat
H1	
Etablerte kvalitetsregistre	
Årsrapport for 2014 med plan for forbedringstiltak fra Norsk porfyriregister	Årsrapport for 2014 ble sendt til Nasjonalt servicemiljø for kvalitetsregistre /SKDE via Fagsenter for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest den 21.09.2015.
Offentliggjøring av kvalitetsregisterdata fra Norsk porfyriregister	Utvalgte data ble sendt sammen med årsrapporten til Nasjonalt servicemiljø for kvalitetsregistre /SKDE via Fagsenter for medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest den 21.09.2015. Resultater publisert på www.kvalitetsregistre.no den 7.12.2015. Her er også årsrapporten for registeret tilgjengelig.
Innhenting av opplysninger til Norsk porfyriregister.	65 nydiagnostiserte personer ble invitert til å delta i registeret i 2015. Det ble mottatt 47 første spørreskjemaer. Oppfølgingsskjema PCT ble sendt til 44 deltagere. Det ble mottatt 32 slike skjemaer. Årlig AIP pasientskjema og legekontrollskjema ble sendt til 314 personer. Det ble mottatt 137 AIP pasientskjema og 48 legekontrollskjema.
H2	
Etablerte biobanker	
Biobank for Norsk porfyriregister	Mottatt 30 prøver i 2015. Inneholder totalt 933 biobankprøver. 50 prøver analysert i 2015.
H3	
Etablerte faglige retningslinjer	Se Punkt 2. Utviklingsprosjekter - Utvikling av faglige retningslinjer

Rapportering 2015

for

NevSom

Nasjonalt kompetansesenter for
nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier
– ADHD, autisme, Tourettes syndrom og hypersomnier

Antall årsverk: 17

Tildeling totalt 2015: NKr 18 133 944,-

(AE: NKr 8 990 187,- , NK: NKr 9 143 757 ,,-)

Innhold

1. Tallrapportering (diagnoser, ant brukere, alders- og fylkesfordeling):	3
2. Aktivitetsregistrering	5
2.1 Kompetansebygging	15
2.2 Kompetansespredning	18
2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")	19
2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)	22
2.2.3 Forskning og utvikling	29
2.3 Systemrettede aktiviteter:	35
2.4 Internasjonalt arbeid:	37
2.5 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:	38

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

Totalt antall registrerte brukere/pasienter (tabell 1):

Diagnoser NAVN	ICD-10	Orpha-Code	2014	2015	2015 vs 2014	Antall som har mottatt tjenester 2015
Narkolepsi med katapleksi	G47.4	2073	103	184	81	82
Tourettes syndrom	F95.2	856	34	55	21	23
Kleine-Levins syndrom	G47.8	33543	7	17	10	14
AD/HD	F90		127	133	5	15
Idiopatisk hypersomni	F51.1	33208	33	38	5	23
Infantil autisme	F84.0	106	261	277	16	18
Atypisk	F84.1	199627	88	92	4	4
Asperger	F84.5	1162	328	360	32	36
PDD-NOS	F84.9	168778	7	8	1	2
Autisme og Down syndrom			45	47	2	7
Asperger og rus **				6	6	(tjenester via samarbeids-partnere)
Autisme+utv.hem.+psyk.lidelser ***			113	129	16	(tjenester via samarbeids-partnere)
Autisme+ genetiske syndromer (Frambu diagnoser****)		180772	4	5	1	1

* I tillegg kommer 35 pasienter, der lokalt hjelpeapparat fått omfattende skriftlig veiledning rundt enkeltpasienter med utgangspunkt i tilsendte journaler. Pasientene har ikke hatt direkte kontakt med NevSom .

** NevSom har månedlige veiledninger av terapeuter som har det direkte behandlingsansvaret

*** NevSom har ansvar for det nasjonale fagutviklings- og behandlingsrettede prosjektet.

Alle brukere som inngår i prosjektet gjennomgår grundig utredning, diagnostisering og får tilpassede behandlingsopplegg. NevSom bidrar til fagutviklingen som skjer rundt brukeren.

**** NevSom samarbeider tett med Frambu innen enkelte syndromer. Frambu rapporterer enkeltbrukerne

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

				Totalt	Totalt	Antall som har mottatt tjeneste 2015
Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	2015	2014	
Akershus	74	68	1	143	116	12
Aust-Agder	14	15		29	22	6
Buskerud	46	39		85	77	8
Finnmark	10	21		31	27	3
Hedmark	33	18		51	37	9
Hordaland	38	27		65	56	11
Møre og Romsdal	48	22		70	66	7
Nordland	50	37	1	88	66	7
Nord- Trøndelag	43	28		71	65	7
Oppland	36	25		61	52	13
Oslo	72	80	1	153	136	8
Rogaland	34	27		61	51	13
Sogn og Fjordane	33	13		46	41	7
Sør-Trøndelag	32	34		66	55	11
Telemark	30	20		50	43	9
Troms	23	21		44	40	7
Vest-Agder	18	18		36	25	7
Vestfold	28	23		51	40	10
Østfold	31	28		59	51	9
Annet	33	57	1	91	90	1
Totalt	726	621	4	1351	1186	165

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.

Generell beskrivelse

Like før jul 2014 kom det store flyttelasset fra Forskningsveien 1, Sintef/Rikshospitalet til Bygg 31, 4. etasje, Ullevål sykehus. En arbeidsgruppe hadde i 2014 vurdert muligheten for og anbefalt en sammenslåing av tidligere Nasjonalt kompetansesenter for ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi (NK) og Nasjonal kompetansesenter for autisme (Autismeenheten, AE). I HSØ ble det besluttet at sentrene, som begge arbeidet i forhold til nevroutviklingsforstyrrelser (i tillegg hadde NK det nasjonale ansvaret for narkolepsi), skulle slås sammen til en enhet f.o.m. 1.01.2015 og at Autismeenheten skulle flytte ned til NK og Ullevål

Det omfattende oppussingsarbeidet som hadde foregått hele høsten 2014, var ikke helt ferdig når Autismeenhetens flyttelass og medarbeidere innfant seg i Bygg 31. Ansatte fra begge sentra gjorde en fantastisk innsats for at kontorer og felles lokaler så raskt som mulig skulle bli operative. Ser man på produksjonen i senterets årsrapport er det vanskelig å forstå at det i perioder har vært store utfordringer i forbindelse med ombygging av lokalene, spesielt den første tiden, som selvfølgelig påvirket arbeidsdagen for den enkelte. Virksomheten har imidlertid vært høy, både kvantitativt og kvalitetsmessig.

Den 13. mars 2015 ble senteret offisielt innviet av spesialrådgiver Ulrik Sverdrup, RHF HSØ. Senteret fikk navnet Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier, NevSom. På åpningsdagen var det

over 100 tidligere og nåværende samarbeidspartnere og brukerrepresentanter tilstede. NevSom ble behørig feiret med lykkønskninger, taler og fine gaver.

NevSom er en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) og har en landsdekkende funksjon, med oppgaver spesifisert i Forskrift nr 1706, 2010. Hovedmålet er å utvikle høy og spesialisert kompetanse i tjenestetilbudet til mennesker med nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier over hele landet. Ingen aktivitet eller prosjekt skal kun involvere NevSom. All kunnskap, erfaring og ny informasjon skal formidles til hjelpeapparatet.

NevSom samarbeider med ansvarlige enheter innen spesialisthelsetjenesten gjennom drøftinger, workshops, temadager i forhold til utredning, tiltak og evaluering der lite kunnskap finnes og rundt spesielt kompetansekrevene undergrupper med stor grad av tilleggsvansker og komorbiditet. Hensikten er å bygge kompetanse lokalt, der oppfølging, nye utredninger og tiltak skal ivaretas. Gjennom samarbeid med andre miljøer bygges kompetanse nasjonalt/regionalt/lokalt.

De to sentra som ble slått sammen til et senter hadde en nokså ulik tilnærming til ivaretagelse av mandatet, som var identisk (også før Forskrift nr. 1706, 2010). Begge sentra arbeidet i forhold til store brukergrupper. Man anslår en prevalens i runde tall på 3 % for ADHD, 1 % på ASD og i underkant av 1 % på Tourettes syndrom. Hypersomnigruppene (narkolepsi, idiopatisk hypersomni (IH), Kleine-Levins syndrom (KLS)) er innenfor grensen for «sjeldendefinisjonen».

Autismeenheten jobbet nesten utelukkende prosjektorganisert og på systemnivå. Det direkte brukerarbeidet var hovedsakelig i forhold til ukelange brukerkurs (2-3 per år i tillegg til en helgesamling i regi av Autismeforeningen i Norge). De brukerrettede prosjektene organiseres som samarbeidsprosjekter med spesialisthelsetjenesten og andre spesialiserte fagmiljøer. Prosjektene organiseres alltid med utgangspunkt i en eller flere brukere med felles/likartet problemstilling. Prosjektene går over tid. Hensikten med denne systembaserte prosjektorganisering er at det lokale hjelpeapparatet skal kunne gi gode tjenester til enkeltbrukerne, bidra til lokal/regional kompetanseheving og etablere nasjonale/regionale nettverk. Igangsetting av nye prosjekter er som oftest begrunnet i behov for utvikling av individuelt tilpassede tjenester – tjenester som krever spisskompetanse.

NK har, i tillegg til systemrettede aktiviteter, i mye større grad enn Autismeenheten jobbet direkte i forhold til enkeltbrukere gjennom konsultasjoner på senteret – kalt Åpen time - og/eller gjennom utreise, der en eller flere av NK's ansatte drar til brukerens hjemmiljø og gir foredrag, deltar på møter og konsultasjoner. Åpen time kan benyttes av en enkeltbruker med pårørende eller at noen fra lokalt hjelpeapparat eller skole deltar. Noen får tilbud om Åpen time gjennom at de selv kontakter NevSom, andre får tilbud etter at fastlegen/spesialist har henvist personen. I samtalen gis informasjon om diagnose og medisiner, rettigheter, mestring i hverdagen, tiltak innen nærmiljø, skole/arbeid, osv. Det skrives epikrise fra slike

konsultasjoner. I 2015 er det fremfor alt brukere med narkolepsi som har fått dette tilbudet.

Fra og med 2016 registreres alle brukere med diagnose i DIPS som får tilbud om Åpen time, utreise eller brukerkurs fra NevSom.

NK har, akkurat som Autismeenheten, arrangert kursuker og helgesamlinger for sine brukergrupper. Her har det blitt gitt foredrag av egne ansatte og innleide spesialister. Brukerne har også fått tilbud om enesamtaler under disse kursene.

NK har også i en årrekke utgitt informasjonsbladet *Innsikt*, fire nummer i året. Her ble det gitt informasjon om NK's diagnoser, om relevante artikler, forskningsprosjekter, kurs og konferanser osv. Det var planlagt et nummer i 2015, men pga ulike omstendigheter ble det ikke utgitt. *Innsikt* er nå lagt ned. NevSom skal isteden utgi månedlige nyhetsbrev.

NevSom får mange telefoner og mail fra både brukere og hjelpeapparat. Noen ganger er det viktig å prøve å bidra til en bedre forståelse av en diagnose, bekrefte at de tiltak som er satt inn høres gode ut, anbefale hvor i helsevesenet eller for eksempel utdanningssektoren en forelder, fagperson kan henvende seg for å få ytterligere hjelp.

NevSom har et spesielt fokus på tilleggsvansker, da erfaringen er at en nevroutviklingsforstyrrelse og hypersomnier lett skygger over for andre tilleggsvansker og at adekvat hjelp ikke iverksettes.

NevSom deltar i undervisningen innenfor psykologi, spesialpedagogikk, helsefag og fysioterapi. Aktiviteten oppfattes som viktig og stimulerende, da det er en investering i fremtidens fagpersoner, slik at de står bedre rustet til å møte personer med nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier. I tillegg veileder NevSom både mastergrads- og dr.grads prosjekter.

Nevroutviklingsforstyrrelsene er heterogene grupper med flere ulike særtrekk og tilleggsvansker. Narkolepsi og de to andre hypersomniene er lite kjent i hjelpeapparatet, så her trengs en systematisk innsats over lang tid. Forskningen i årene som kommer, nasjonalt og internasjonalt, vil kunne si mer om årsak, variasjon, phenotypisk uttrykk og gi retningslinjer for individualiserte intervensjoner for gruppene.

Likeverdig tilbud:

- Likeverd mellom de gruppene som har tilbud ved senteret

Ved NevSom har aktiviteten i 2015 stort sett fortsatt som når det var to separate sentra. Fra og med 2016 er flere funksjoner integrert som felles aktiviteter. Dette gjelder først og fremst innen administrasjon, men vil nå også gjelde

kommunikasjons- og informasjonsenheten på NevSom og at fagpersoner skal kunne «jobbe på tvers» av de gamle linjene. Dette vil ta noe tid, da noen aktiviteter fortsetter uavhengig av organisatoriske forhold, men nye prosjekt vil kunne defineres tematisk og inkludere kompetanse fra begge de tidligere sentra.

Likeverdige tilbud mellom de fire store pluss to sjeldne diagnosene ved senteret må etterstrebes. Vanskelig å kunne måle likeverdigheten i tilbud mellom en gruppe som ADHD, med en antatt prevalens på 3 %, som tidligere NK har gitt et meget godt tilbud i over 20 år og de nye meget små diagnosegruppene, IH og KLS, som akkurat har fått tilbud på NK/NevSom og der det er stor mangel på kunnskapen i lokalt/regionalt hjelpeapparat.

Alle henvendelser om tjenester fra NevSom må vurderes i forhold til om det er riktig at NevSom bistår eller om det er andre instanser som kan bistå, slik at NevSom bistår der det er høyst nødvendig med en nasjonal innsats.

- Geografisk likeverdige tjenester

NevSom etterstreber geografisk likeverdige tjenester, men noen regioner etterspør flere tjenester og inviterer til større samarbeid enn andre. NevSoms større fagprosjekter involverer alltid alle helseregioner, da hensikten er å bidra til en nasjonal og systematisk kompetanseheving. NevSom vil etterstrebe at brukerforespørsler løses på regionalt nivå/spesialisthelsetjenestenivå eller annet lokalt nivå. Det er kun i forhold til de meget sjeldne diagnosene IH og KLS som NevSom ikke har et delt ansvar med de regionale kompetansetjenestene/fagmiljøene for autisme, ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi (den siste ikke i Helse Nord).

- Likeverd ifht etnisitet, språk, kultur, funksjonsnivå osv

NevSom får veldig få forespørsler som involverer annen etnisk bakgrunn enn norsk. Ingen avvises eller får dårligere tilbud pga annen etnisk bakgrunn, kultur eller språk.

- Likeverd ifht om en er registrert bruker av senteret eller ikke

NevSom gjør ikke forskjell på om en bruker er registrert eller tidligere kjent ved senteret eller ikke. Alle får samme tilbud.

Kvalitetssystem

Ved NevSom har man i 2015 begynt å bruke DIPS, men DIPS og Sjeldenavdelingens virksomhet er ikke «kompatible». På NevSom, og de andre sentrene i Avdeling for sjeldne diagnoser, streves det fremdeles med å kunne bruke DIPS hensiktsmessig. Det har vært holdt ekstra møter i Avdeling for sjeldne diagnoser. Noen spørsmål er blitt avklart, men flere gjenstår. Det er derfor blitt foreslått (over et år siden) at det

skulle arrangeres et separat kurs for Sjeldenavdelingen, som tar opp de problemstillinger vi sliter med. På nyåret 2016 er det blitt etablert kontakt med Avd. kliniske system som skal ta kontakt for å planlegge videre fortgang.

Aktivitetsregistrering foregår fremdeles manuelt av den enkelte medarbeider på NevSom. I Avdeling for sjeldne diagnoser har man i lenger tid vurdert en videreutvikling av SOLAN aktivitetsregistrering, slik at også NevSom og Senter for Cystisk Fibrose skulle kunne bruke registeret. NKSD initierte et møte sommeren 2015 for å stimulere til iverksetting av en videreutvikling av SOLAN i Avdeling for sjeldne diagnoser. Arbeidet ble lagt på is grunnet andre pålagte aktiviteter i avdelingen høsten 2015. I tillegg er man usikker på om SOLAN er det riktige aktivitetsregisteret å legge ressurser i. Noen sentra registrerer allerede både i kvalitetsregister og DIPS.

Klinisk virksomhet¹

NK – nå NevSom – har mangeårig ekspertise i kunnskapsinnhenting/spredning og medisinsk, psykososial og pedagogisk rådgivning og forskning om narkolepsi.

I 2012 fikk NK et tilleggsmandat/oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet med ekstra finansiering: *"Departementet ser behov for at det prioriteres og sikres en særskilt ivaretagelse av utredning, diagnostikk, behandling og oppfølging av barn og unge som har utviklet narkolepsi med mulig tilknytning til svineinfluensa pandemien i 2009."*

Skjematisk kan arbeidet for narkolepsigruppen ved NevSom inndeles i tre hovedkategorier:

- Medisinsk og psykososial oppfølging på individ plan. Informasjon til og oppfølging av pasienter/pårørende. Medisinske og psykososiale second opinions. Rådgivning til helsepersonell ved medisinsk utredning og behandling. Rådgivning og veiledning til lærere, helsepersonell, vernepleiere og arbeidsgivere i tilrettelegging i skole og jobb.
- Kunnskapsspredning og kompetansebygging både lokalt og i spesialisthelsetjenesten. Målgruppen er primært helsepersonell, pedagoger og vernepleiere. Utarbeidelse av nasjonale retningslinjer for utredning og behandling av voksne med narkolepsi og retningslinjer for barn/unge.
- Forskning - systematisk og evidensbasert utvikling av det diagnostiske, behandlingsmessige og psykososiale tjenestetilbud. Forskningsprogrammet kartlegger symptomer og skal kunne si noe om

¹ Diagnostikk og behandling inkl poliklinisk virksomhet og individuelle opphold

behandlingseffekt, diagnostiske kriteriers validitet, beskyttende/utløsende sykdomsfaktorer, hjelpebehov og livskvalitet. En biobank og et medisinsk kvalitetsregister, er under oppbygging

Ekstrabevilgningen fra departementet har foreløpig hovedsakelig blitt brukt til forskningsdelen og noe mindre til oppfølging og kompetansebygging, der senterets grunnbevilgning hovedsakelig benyttes.

Personer som utviklet narkolepsi, eller det er mistanke om dette, etter vinteren 2009/10 får tilbud ved NevSom om å delta i forskningsprosjektet. Her gjennomføres søvntester; polysomnografi (PGS) og multipl søvnlatens test (MLST). I tillegg tas blodprøver og hypokretinnivå i spinalvetsken registreres, hvis slike data foreligger. Brukere og deres pårørende får et opplegg ved NevSom som varer 2-3 dager. Familiene bor på pasienthotellet. Tilbudet gis enten man ønsker å delta i forskningsprosjektet eller ikke.

Samtidig med drifting av forskningsprosjektet skal NevSom også gi second opinion, konsultasjoner, veiledning på tidligere stilte hypersomnidiagnoser (inkl IH og KLS). Diagnoser/symptomer som personer fått både før og etter Pandemrixvaksinen.

Det gjennomføres grundige samtaler med bruker/pårørende av både nevrolog, spesialsykepleier og klinisk pedagog og det skrives epikriser og rapporter som sendes til ansvarlig spesialist, fastlege og lokalt hjelpeapparat som for eksempel PPT og skole.

I tillegg til testing og konsultasjoner på NevSom, foretar personalet ved NevSom et stort antall hjemmebesøk får på plass å delta i observasjoner i skolesituasjon, holde foredrag for lokalt hjelpeapparat og gi konsultasjoner til hjelpeapparat og pårørende.

NevSoms personale ser at det i forbindelse med narkolepsi utvikles en hel del psykiatriske tilleggsvansker, som stress, depression og angst.

Dag-til-dag henvendelsene til NevSom dekker hovedsakelig:

- Medisinsk hjelp og veiledning til utredende og behandlende leger per telefon og brev: utredning, diagnostikk, viderehenvisninger, vurdering av komorbiditet, medisiner, bivirkningshåndtering og second opinion.
- Pedagogisk-psykologisk hjelp til skolepersonell, pedagoger og psykologer innen PPT, barne- og ungdomspsykiatrisk poliklinikk (BUP), HAB, Barnevern etc.
- Rådgiving og veiledning til foreldre angående søknader om sykemeldinger, trygdeordninger, hjelp til erstatningsprosedyrer, sosionom-tjenester osv

NevSoms tilbud til brukergruppene med narkolepsi, idiopatisk hypersomni og KLS er både et kompetansesentertilbud og et behandlingstilbud som innbefatter diagnostisering, second opinion og anbefalinger/råd til lokalt ansvarlig lege ang. medikamentell behandling og oppfølging.

Den store oppgaven, som er blitt forsinket/stoppet opp, er utvikling av et medisinsk kvalitetsregister. Dette er en oppgave som må «restartes» tidlig 2016.

Ansvar og oppgaver for diagnoser som også får tilbud fra andre nasjonale tjenester

Det er to kompetansesentra innen søvn i Norge. NK, nå en del av NevSom, ble opprettet i 1994 med ansvar for diagnosene ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi, mens SOVno ble opprettet i 2004. NK, nå NevSom, så tidlig behovet for at hypersomni-diagnosene ble samlet, og hadde derfor også fokus 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.

NevSom arbeider med diagnosene innen hypersomni mens SOVno har primært dekket alle søvnlidelsene bredt, og har hatt fokus på andre grupper søvnsykdommer enn hypersomnigruppen.

SOVno skal sikre nasjonal kompetanseoppbygging og kompetansespredning bredt innenfor søvn.

Både SOVno og NevSom driver med formidling, forskning, fagutvikling og undervisning. SOVno gir undervisning til grunn-, etter-, og videreutdanningene mens NevSom i tillegg har utadrettet virksomhet som undervisning og kurs rettet mot brukerne og både det medisinske og ikke-medisinske hjelpeapparat. Den største forskjellen i arbeidsområdet mellom SOVno og NevSom er muligheten at NevSom er mer brukerrettet i arbeidet og bl.a. drar på utreiser/hjemmebesøk som inkl. veiledning, konsultasjoner og foredrag for hjelpeapparatet..

Det er ikke pasientbehandling ved SOVno. Slik behandling skjer ved kliniske avdelinger/ sentre/ fastleger. SOVno er behjelpelig med å rettlede pasienter i valg av behandlingssted. SOVno er samlokalisert med det regionale Senter for søvnmedisin som: "utgreier og behandler i hovudsak pasientar med respirasjonsrelaterte søvnsjukdommar 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".

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. NevSom har tallrike publikasjoner på

narkolepsi og har beskrevet narkolepsi i sitt tidsskrift Innsikt og etter pandemivaksinasjonen 2009, utarbeidet materiell for brukerne om 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.

NK/NevSom har fått godkjenning fra REK (Regional etisk komité) for å etablere et nasjonalt forskningsprosjekt og konsesjon fra datatilsynet om et nasjonalt kvalitetsregister på hypersomni og godkjenning for biobank om narkolepsi.

NevSom har siden høsten 2010 arbeidet med oppfølging av spesielt barn og unge som har utviklet narkolepsi som bivirkning av Pandemrix. Dette er et oppdrag NK fikk av HOD. NK startet en oppfølgingsundersøkelse av disse pasientene. I første omgang ble det i 2012 bevilget oppfølgingsmidler fra HOD til 30-35 barn med narkolepsi. Nå er det kjent at der er over 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 systematisk å kartlegge symptomer og sykdomsforløp, samt følge opp pasienter med narkolepsi (etter Pandemrixvaksinasjon) og deres familier.

Samarbeid med regionale fagmiljø

NevSom samarbeider med Regionale Kompetansetjenester/fagmiljøer for autisme, ADHD, Tourette syndrom og narkolepsi. Det er etablert et arbeidsutvalg (AU) for NevSom og de regionale fagmiljøene. Hensikten er å gi informasjon om satsningsområder, mulighet for samarbeidsprosjekter og avklaringer om hvem som gjør hva. AU møtes 2 ganger per år, arrangerer en årlig tematisk konferanse, som kjøres i alle de fire regionene og arrangerer et årlig samarbeids- og informasjonsforum på Gardermoen, der brukerrepresentanter, representanter for eierne (RHF), Helsedirektoratet, andre interessenter og ansatte deltar.

Leder av NevSom sitter i referansegruppen til RFAAT, Regionalt fagmiljø for autisme, ADHD og Tourettes syndrom i Helse Nord. I 2015 var det et to dagers møte med presentasjoner om satsningsområder både fra RFAAT, brukerrepresentanter, fagpersoner fra spesialisthelsetjenesten og NevSom.

NevSoms ansatte bidrar med foredrag på kurs/seminarer som arrangeres av Regional kompetansetjeneste i Helse Sør-Øst. Det gjelder tema innenfor narkolepsi og psykiske vansker i autismsgruppen.

Beskrivelse av brukermedvirkningen ved senteret

Kontakt og samarbeid med brukerforeningene som er tilknyttet NevSom fungerer bra, men her må satses ekstra i 2016, da «alle skal bli kjent med alle» og at det utvikles gode samarbeidsfora. Alle fire brukerorganisasjoner sitter i NevSoms Senterråd. Leder og nestleder av Senterrådet er leder av ADHD foreningen og leder av Autismeforeningen.

Leder av NevSom vil etablere «mellommøter» med leder og nestleder av Senterrådet en gang per semester.

I tillegg deltar de fire brukerorganisasjonene i ulike prosjekter som NevSom drifter. Brukerorganisasjonene er aktivt med i planlegging av brukerkurs, både hva gjelder kriterier for å delta og hvordan innholdet skal være.

En representant fra NevSom sitter i ADHD Norges fagråd.

NevSom bidrar med artikler og innspill til brukerorganisasjonenes tidsskrifter og hjemmesider.

Vurdering av bemanning og evt kompetansebehov

Ved NevSom arbeider 17 personer fordelt på 4 leger (hvorav 2 i Ph.D stilling), 4 psykologer, 3 pedagoger, 1 sykepleier, 2 m/ Mastergrad (psykologi og ledelse), to kontorfullmektig og leder (psykolog). Av disse er det 4 med doktorgrad (pedagogikk, psykologi, medisin).

Senterleder har i tillegg vært konstituert i 50% stilling som leder for Avdeling for sjeldne diagnoser og funksjonshemninger i Barneklubben, OUS
Det har vært noen lenger sykemeldinger og en barselpermisjon i 2015.

En medarbeider vil på nyåret 2016 avslutte sin ansettelse på NevSom grunnet alderspensjonering. Vedkommende har solid kompetanse innen utredning og tiltak for gruppen med de største funksjonshemningene og komorbide tilstander og innenfor alternativ kommunikasjon. I løpet av våren 2016 vil det bli rekruttert en ny fagperson innen pedagogikk/psykologi/helsefag med kompetanse innen multifunksjonshemning basert på autismespekterdiagnoser, andre nevroutviklingsforstyrrelser og utviklingshemning.

Det er nødvendig å styrke bemanningen rundt narkolepsi, både for å makte de ordinære kompetansefunksjonene og det ekstraordinære, tidsavgrensede prosjektet (egen bevilgning). Andre halvår 2015 ble det kjøpt 100 % sykepleier fra Seksjon for klinisk nevrofysiologi, Nevrologisk avdeling (KNF) til bistand ved testing/utredning

(polysomnografi PSG og multippel søvnlatens test MST). Dette videreføres våren 2016.

NevSom får mange henvendelser fra brukere, pårørende og fagpersoner både i det lokale hjelpeapparatet og i spesialisthelsetjenesten som etterspør bistand til både utredning og hjelp til behandling. Dette er et område som kan virke dårlig ivaretatt nasjonalt, da etterspørselen ikke avtar men heller øker. NevSom vil øke sin innsats innen psykiatrisk komorbiditet/tilleggsvarske og engasjerer derfor en Barn- og ungdomspsykiater i 20 % i 2016. Hensikten vil være for å bistå NevSoms eget personale og for å kartlegge og kategorisere denne type henvendelser som NevSom får på dette området.

Medisinsk kvalitetsregister for narkolepsi har ikke blitt videreført høsten 2015 pga interne diskusjoner. Se redegjørelse side 24. Etablering og drift av et kvalitetsregister krever solid og spesialisert innsats over tid. Bemanningssituasjonen må vurderes for å kunne ivareta oppdraget gitt av HOD.

2.1 Kompetansebygging

Aktivitet	Resultat
A1 Konferanser -internasjonale	- 10th International Congress European Association for Mental Health in Intellectual Disability (EAMHID). Integrating different approaches in the neurodevelopmental perspective. Arr.: European Mental Health in Intellectual Disability (MHID), Firenze - The 1st World Congress on Tourette Syndrome and Tic Disorders. Arr.: Tourette Syndrome Association, The European Society for the Study of Tourette Syndrome, and Tourettes Action, UK. - ADHD og forældreindsatser. Arr.: Socialstyrelsen, ADHD-foreningen og Børne-og Ungdomspsykiatrisk Center, Risskov, Danmark. - Looking forward, looking back – the Janus view of autism Arr: Research Autism, London - The 18th SSBP International Research Symposium and Educational day. Arr: The Society for the Study of Behavioural Phenotypes (SSBP), London - Where are we in our understanding of the association between narcolepsy and one of the 2009 adjuvanted influenza A (H1N1) vaccines? Geneve, Sveits. Arr: International Alliance for Biological Standardization/WHO I Geneve, Sveits - 3. Nordic symposium on Narcolepsy Ørebro, Sverige Arr: Svensk forening för sömnforskning och sömnmedicin - Nordic Sleep Conference, Göteborg, Sverige Arr: Nordic Sleep Research Society - 6 th European Narcolepsy day, Munster, Tyskland Arr: European Narcolepsy network

A2 Konferanser -nasjonale	- Tourettes syndrom – innsikt, muligheter og meningsfull hverdag. Arr: Statped Sørøst og NevSom. - Å snakke med barn om vanskelige tema. Arr: Fylkesmannen i Oslo og Akershus. - Jubileumskonferanse om sjeldne diagnoser Sjeldne diagnose – hvor går veien videre? Forelesere Randi Hagerman og Chris Oliver. Arr: Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger - Regional konferanse om kognisjon (deltagelse i alle fire regioner) Arr: NevSom i samarbeid med de regionale kompetansetjenestene for autisme, ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi - ADHD-forskningsnettverk, Trondheim. Arr: NevSom - Shared decision making Arr: Universitetet i Oslo - Forskning Nytt. Tema: Barn og unge, psykisk helse og rus Arr: Norges Forskningsråd og Rådet for Psykisk helse. - Arctic Autism Conference Arr: UiT, RFAAT, Tromsø - Jubileumskonferansen Et Godt Liv, Arr: Autismeforeningen i Norge, - Trichotillomania Arr: Angst og tvangslidelsesoliklinikken, Oslo Universitetssykehus. - Konferanse Klinisk Helsepsykologi, Oslo Arr: Norsk psykologforening - Nevrodagene Arr: Norsk Nevrologisk Forening - Spisevansker hos barn – sjeldne diagnoser Arr: Frambu
---	--

A3 Kurs og seminarer	- Medforskning i psykisk helsearbeid. Hvorfor og hvordan skal forskere og brukere samarbeide? Arr.: Klinikk psykisk helse og avhengighet, Oslo Universitetssykehus. - Hjelpemidlermidleri forhold til eksekutive funksjoner Arr.: NAV Hjelpemiddelsentral Oslo og Akershus. - SPSS kurs Arr.: Oslo senter for biostatistikk og epidemiologi Oslo universitetssykehus. - Dysmorphology meeting Arr: Seksjon for klinisk for genetikk med støtte fra NKSD, OUS - Nasjonalt arbeidsgruppemøte om medfødte metabolske sykdommer Arr: Nasjonal kompetansetjeneste for medfødte stoffskiftesykdommer, Kvinne- og barneklubben, OUS - Medisinske kvalitetsregistre Arr: Helsedirektoratet
---------------------------------------	---

2.2 Kompetansespredning

Aktivitet	Resultat
Intervjuer/ oppslag i media	- Intervju om ADHD i Hjemmet: <i>Voksne med ADHD. Flere sliter i hverdagen</i> - Intervju i NRK Hordaland: <i>Manglende behandlingstilbud for voksne med ADHD</i> - Intervju om Asperger syndrom for A-magasinet - Intervju med NRK.no: <i>Ingen autisme-fasit i sikte</i> -Artikkel i Forskning.no av PhD-avhandling veiledet fra NevSom: <i>Et nyttig ekko fra de voksne.</i> - Intervju om Kleine-Levins syndrom i Adressavisa - Uttalelser i forbindelse med to oppslag om ADHD i Adresseavisa - Artikkel i SOMNUS, nr 2, 2015 <i>Skoletiltak virker ikke på barn med narkolepsi</i> - Artikkel i SOMNUS, nr 3, 2015 <i>Kort om Kleine-Levins syndrom og omsorgsbehov</i> - Artikkel i SOMNUS, nr 4, 2015 <i>Et skritt på riktig vei</i> - Bidrag til artikkel i SOMNUS, nr 4 2015 <i>Flere vaksiner kan gi narkolepsi</i> - Intervju i NRK om narkolepsi - Deltagelse i TV2 GoMorgen Norge om søvnparalyse
Sosiale medier	

2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")

Aktivitet	Resultatmål
B1 Veiledning	Utreiser: - 30 utreiser i forhold til enkeltbruker; observasjon og samarbeidsmøte med spesialisthelsetjeneste, kommunalt hjelpeapparat og foresatte. Utreisene fordeler seg over hele landet, i alle helseforetak. En utreise innebærer foredrag, veiledning til PPT, BUP, skole- og helsepersonell. Ved noen av utreisene deltok to eller flere ansatte fra NevSom. Utreiser m/ klinikk. Klinikk (samarbeid, veiledning av lokal spesialisthelsetjeneste) inkl. foredrag og konsultasjoner. NevSom bidrog begge steder med 3 medarbeidere i 2 dager. - Samarbeid med Nordlandssykehuset. 11 pasienter med narkolepsi og deres pårørende og lokalt hjelpeapparat. - Samarbeid med Sykehuset Sørlandet. 6 pasienter med narkolepsi og deres pårørende og lokalt hjelpeapparat Nettmøter/ video- / telefonkonferanser: - 2 VK møter for å planlegge fagdag i Tromsø i desember - 6 telefonmøter ang genetiske forhold ved ulike personer med ASD - BUPgen månedlige telefonkonferanser (Jmf C2) - Telefonkonferanse med genetisk forskningssenter i Montreal, Canada ang mulig CNV prosjekt Konsultasjoner/veiledning på senteret: <u>Åpen time:</u> Brukere tar kontakt med NevSom direkte, eller henvises via lege/behandler. I noen tilfeller tilbys «Åpen time», en samtale med NevSoms ansatte, der man bl.a. prøver å etablere en bedre forståelse av diagnose og funksjonalitet, gode innspill til skolesituasjon, arbeid, medisiner, sosiale aspekter med mer. - I 2015 har det vært gjennomført 49 konsultasjoner på senteret (hovedsakelig narkolepsi) - 70 konsultasjoner - utenfor senteret - knyttet

	til <u>brukerkurs</u> (TS, ASD, IH, KLS) for brukere med diagnose og deres pårørende (en og samme bruker/pårørende får her mulighet til samtale med flere av NevSoms ansatte alt. innleide spesialister, men dette telles kun som en konsultasjon). - Veiledning av brukerrepresentanter som foredragsholdere/kursledere på lokale brukerarrangementer - Veiledning Coach Me prosjektet (ADHD)
B2 Kurs	- Kurs/undervisning en uke for 38 foreldre til barn med infantil autisme - Kurs/undervisning en uke for 37 foreldre til barn og unge med Asperger syndrom og høytfungerende autisme - Kurs/undervisning en uke for 40 foreldre med barn og unge med Tourettes syndrom - Kurs/undervisning en uke for 21 brukere og pårørende med Idiopatisk hypersomni. Totalt 40 personer. - Kurs/ undervisning en helg på Gardermoen for 14 brukere med KLS og deres pårørende. Totalt 28 personer. - STRATEGI - Foreldrekurs for foreldre til barn med ADHD 4-12 år. 28 deltakere fordelt over to kurs, som gikk over fem kvelder. Samarbeid med ADHD Norge. - Ca 30 dagskurs og konsultasjoner for brukere og foresatte og lokalt hjelpeapparat i brukernes hjemmemiljø (skole, helsetjenesten, NAV, barnevern og pårørende)
B3 Konferanser	Se C3, foredrag ved Autismeforeningens 50-års jubileumskonferanse
B4	

Seminar	- Helgesamling for unge voksne/voksne med Asperger syndrom på Holmenkollen Park Hotel - I dags seminar om autisme med foredrag og workshop. Autismeforeningen Rogaland - Forelesing om Angelmann syndrom på foreldre- og søskenkurs i regi av Angelmannforeningen - NORMODIS Arr: Norsk Parkinsonforening - <i>Om ADHD hos voksne</i>, foredrag for flere lokallag i ADHD foreningen - <i>Hvordan leve med hypersomni</i>, foredrag i Foreningen for Søvn sykdommer - <i>ADHD og rusproblematikk</i>, AustAgder fylkeslag - <i>Autismespekterforstyrrelser og søvn</i>, Buskerud fylkeslag
B5 Informasjonsmateriell	- Oversettelse av svensk kursmateriell (STRATEGI) og brosjyre til bruk overfor foreldre md barn/unge med ADHD - Saksfremlegg, informasjon til brukerorganisasjonenes hjemmesider - Søkt og fått godkjenning til å oversette informasjonsmateriell om Klein-Levins syndrom fra engelsk til norsk - Holdninger til gentesting av ASD. Samarbeidsprosjekt (medforskning) mellom Autismeforeningen og NevSom. Se H11
B6 Telefonhenvendelser	- Umulig å svare på. Noen oppgir 1-2 samtaler per uke, andre oppgir 3 samtaler per dag. Noen samtaler varer noen minutter, andre en time eller mer. De som ringer er brukere, pårørende, lokalt hjelpeapparat, spesialisthelsetjenesten, utdanningssektoren, NAV. - I tillegg mange henvendelser på mail - Noen henvendelser i DIPS

2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)

Ikke i forbindelse med tjeneste til enkeltbruker (tabell 2.2.1)

Aktivitet	Resultatmål
C1 Fagkurs/ møter på senteret Prosjektgruppen Autisme- Utviklingshemning- Psykiske lidelser Asperger syndrom og rusavhengighet. Fagmøte om Phelan McDermid syndrom ADHD utfordringer i klinisk arbeid Fagdag for Statped på NevSom Nettverk Neurodevelop	4 heldagsmøter + en 2-dagers samling + et dagsmøte for ledere av sentrene som deltar 14 opplærings- og veiledningsmøter med terapeuter + 2 møter i styringsgruppen + et møte for referansegruppen 20 deltakere. Avhold i samarbeid med brukerorganisasjoner og internasjonal fagekspertise. Møte med leger fra Nydalen BUP ang ADHD NevSoms medarbeidere bidrog med foredrag (3 st) og deltok i diskusjoner rundt felles tema og problematikk Se H22
C2 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team - Psykiske lidelser. Bistå med å sikre likeverdig tilgang på individuelt tilrettelagt behandling av pasienter med Autismespekterdiagnoser /forstyrrelser (ASD) med normalt evnenivå og psykiske lidelser innen spesialisthelsetjenesten - Deltagelse i tverrfaglig møte på habiliteringstjenesten for voksne – inklusive undervist på ett av disse møtene. - Rusbehandling Samarbeidsprosjekt med Nasjonal kompetanse-tjeneste for tverrfaglig spesialisert rusbehandling (NK-TSB) - Fagnettverk NAV	Samarbeid med ulike instanser i Helse Nord for å bistå i regional kompetanseheving. Se C3 Ca 2 møter per mnd Bidratt med foredrag Jmf C1 2 planleggingsmøter og 2 heldagsmøter med tematikk innen ASD & ADHD

- Leder NeuroDevelop; - nettverk av klinikere og forskere - Fast deltaker i tverrfaglig gruppe for 22q11 v/ RH barneavdeling. -Leder Sjeldenavdelingens FOU forskningsgruppe/arbeidsutvalg - Representerer Sjeldenavdelingen i KVB Forskningsutvalg. - BUPgen - Deltagelse i Universell, Tilretteleggingstjenesten for universiteter og høyskoler. Prosjekt for studenter med Asperger syndrom og ADHD.	-Møte på NevSom hver 14. dag: -3 møter høsten 2015 - 2 møter i 2015 - 5 møter i 2015. -En BUPgen dagssamling i 2015 (Jmf B1) -Månedlig telefonkonferanser - 3 møter - Innspill til sluttrapport
C3 Konferanser	- Leder programkomite' og vitenskapelig komité for Tønsbergkonferansen 2016 (samarbeid med Regional kompetansetjeneste for autisme, ADHD, narkolepsi i HSØ og Glenne senter for autisme) - Foredrag på ISAAC konferansen 2015, <i>Sosial og kommunikativ kompetanse hos barn og unge med Down syndrom – behov for ASK</i> , Sundvolden Hotell. Arr: ISAAC Norge - Konferansen "Kan du se hele meg?". <i>Autismespekterforstyrrelse; kjennetegn, årsaker, forekomst. Psykiske lidelser hos mennesker med autismespekterforstyrrelse; Diagnostikk, forebygging og tiltak.</i> Arr: Nordlandssykehuset - Foredrag på fagdag om autisme og psykiske lidelser, <i>Autismespekterforstyrrelser; Kjennetegn, forekomst, årsaker, diagnostisering. Diagnostisering av psykiske lidelser hos mennesker med autisme. Autism og psykiske lidelser; forebygging og tiltak.</i> Arr: Habiliteringsavdelingen og Fagutviklingsenheten rus og psykiatri, Universitetssykehuset Nord-Norge.

	- Foredrag på Autismeforeningens 50-års jubileumskonferanse: - <i>Modeller for å forstå autismespekterforstyrrelser; sentral utfordringer.</i> - <i>Sentrale utfordringer for å oppnå et godt liv med autisme.</i> Arr: Autismeforeningen i Norge - Foredrag på Tourette syndrom-konferansen <i>Hva forstår vi når vi sier at TS er arvelig. Litt om genetikk ved TS og andre nevroutviklingssykdommer</i> Arr: Statped og NevSom - <i>Om ADHD</i> på den årlige barnepsykiaterkonferansen, Drammen Arr: Norsk legeforening,. - ADHD Forskningsnettverk, Hell. Se F11 og H14 NevSom arrangør av en årlig 2 dagers konferanse - <i>Treatment of narcolepsy</i> - <i>5 year status of Narcolepsy after H1N1-vaccination in Norway.</i> Arr: Nordic Sleep Conference, Gøteborg, - <i>H1N1-narcolepsy and reimbursement.</i> The 6th European Narcolepsy Day, München, Tyskland Arr: EU – European Narcolepsy Network - <i>Skolehverdagen for barn/unge med narkolepsi. Kunnskap, forståelse og tilrettelegging.</i> Arr: SOV.no, Bergen - <i>Treatment of narcolepsy.</i> 3rd symposium on Narcolepsy, Örebro, Sverige, Arr: Svensk forening för sömnforskning och sömnmedicin - <i>5 year status of Narcolepsy after H1N1-vaccination in Norway.</i> 3rd symposium on Narcolepsy, Örebro, Sverige, Arr: Svensk forening för sömnforskning och sömnmedicin - <i>Tilrettelegging i skole for barn og unge med narkolepsi.</i> 3rd symposium on Narcolepsy, Örebro, Sverige, Arr: Svensk forening för sömnforskning och sömnmedicin
--	--

C4 Seminar	- Undervisning på to fagdager i Oslo for Habiliteringstjenesten i Helse Nord; - <i>Psykiske vansker hos mennesker med autisme</i> - <i>Behandling av psykiske vansker hos mennesker med autisme</i> - <i>Om Tourettes syndrom</i> - <i>Om BUPgen</i> - <i>Om NevSom – pågående aktiviteter og nye satsningsområder</i> Arr: UNN - Foredrag på Frambus fagsamling om 22q11: <i>Autismespekterdiagnoser ved genetisk syndromer.</i> - Heldags forelesing i Bodø. <i>Utredning og tilrettelegging rundt barn med Down syndrom og autismespekterforstyrrelser</i> - Forelesning på VK for autismenettverket i Statped – <i>Om psykiske lidelser hos personer med autisme</i> - Opplæring om ASD til forskningspersonell i BUPgen studien: <i>Effekt av oxytocin ved ASD</i> - <i>Sjeldenavdelingens forskningsgruppe og BUPgen satsningen på NKSD FOU samling</i> - <i>Om nevroutviklingsforstyrrelser på kurs i trygdemedisin for leger</i> - BUP-dager Drammen <i>Om ADHD-retningslinjer</i> - <i>Om 22Q11 på Dikemark</i> - <i>ADHD hos voksne og aldring</i> Arr: Sørlandet sykehus Arr: Vindern DPS, Oslo - <i>Om hypersomnier på samling for nevrologer, OUS og på Barnemedisinsk avdeling, OUS</i> - <i>Om Idiopatisk Hypersomni for miljøpersonale i bolig, Helse Sør-Øst</i> - <i>Om Klein-Levins syndrom for miljøpersonale i bolig, Helse Sør-Øst</i> - <i>Om hypersomnier og suicidalitet, Helse Sør-Øst</i>
-------------------------------------	--

	- <i>Narkolepsi og CNS hypersomnier</i>, Moss. - <i>Narkolepsi og CNS hypersomnier</i>, Fredrikstad - <i>Narkolepsi og CNS hypersomnier</i>, Skien - <i>Narkolepsi og CNS hypersomnier</i>, Vindern Psykiatriske sykehus Arr: Regional kompetansetjeneste for autisme, ADHD og narkolepsi - <i>Søvn og søvnsykdommer</i>, Tønsberg, Arr: Klinikk for psykisk Helse - <i>Narkolepsi ved Endokrinologisk poliklinikk</i>, Aker Sykehus - <i>ME og søvnforstyrrelser</i>, Oslo - <i>Narkolepsi og CNS hypersomnier</i>, Bodø nevrologisk avd, og Bodø barneavdeling - <i>Idiopatisk hypersomni</i>, Nevrohab.avd, Ullevål. - <i>Narkolepsi</i>, MR-avdelingen, OUS/Ullevål, - <i>CNS hypersomnier og aktigrafi</i>, Oslo, Arr: Phillips Respironics AS - <i>Utredning og diagnostisering av voksne med ADHD</i> Arr: Fredrikstad DPS Arr: Vindern DPS, Oslo - <i>Autisme og aldring</i> Arr: Senter for sjeldne diagnoser, OUS - <i>ADHD hos voksne. Behandling og psykososiale tiltak for voksne med ADHD</i> Arr: Sørlandet sykehus - <i>Alternativ og supplerende kommunikasjon</i> Arr: Høgskolen i Buskerud og Vestfold - <i>Om narkolepsi og tilrettelegging i barnehage og skole</i> Arr: Lokalt hjelpeapparat. Buskerud, Østfold, Oslo, Vest Agder, Vestfold, Nordland, Hordaland, Sør Trøndelag - <i>Narkolepsi og psykososiale utfordringer</i> Arr: Lokalt hjelpeapparat. Buskerud, Østfold, Oslo, Vest Agder, Nordland, Finnmark
--	---

	- <i>Hvordan legge til rette for elever med narkolepsi i videregående skole</i> Arr: Lokalt hjelpeapparat. Oslo, Akershus, Nordland, Møre og Romsdal - <i>Hvordan påvirker narkolepsi familiens liv?</i> Arr: Lokalt hjelpeapparat. Oslo, Akershus, Nordland, Vest Agder - <i>Hvordan tilrettelegge for en god skolehverdag for en elev med ADHD</i> Arr: Lokalt hjelpeapparat. Oslo, Akershus	
C5 Undervisning Utdanningsinstitusjoner: - Psykologisk Institutt, UiO – profesjon - NTNU/Helse Midt Regionalt fagmiljø for autisme, Tourette syndrom og narkolepsi – etterutdanning hele landet - Høgskolen i Oslo og Akershus (HiOA) – etterutdanning hele landet - Institutt for Spesialpedagogisk, UiO – masterstudiet - Høgskolen i Harstad – grunnutdanning og masterstudiet - Undervisningen i Archangelsk (H27), Barcelona (H26) eller Slovenia (G1) er ikke med i denne tabellen. Begge steder er det etter- og videreutdanning av helse- og pedagogisk personell.	Kategorier:	Antall timer
	Alle helseregioner: Grunnutdanning av helsepersonell	13
	Alle helseregioner: Videreutdanning av helsepersonell	30
	Alle helseregioner: Etterutdanning av helsepersonell	30
	Alle helseregioner: Utdanning av annet personell	30 + 13+ 16
	Flere helseregioner: Grunnutdanning av helsepersonell	4
	Flere helseregioner: Videreutdanning av helsepersonell	2
	Flere helseregioner: Etterutdanning av helsepersonell	2
	Flere helseregioner: Utdanning av annet personell	2
	Egen helseregion: Grunnutdanning av helsepersonell	
	Egen helseregion: Videreutdanning av helsepersonell	15
	Egen helseregion: Etterutdanning av helsepersonell	15
	Egen helseregion: Utdanning av annet personell	15
	Denne tabellen er vanskelig å svare på. For eksempel underviser 30 timer. I salen sitter fagfolk som representerer <u>alle</u> helseregioner. Det er både <u>etter- og videreutdanning</u>. I tillegg deltar fagpersoner fra <u>andre seksjoner</u> enn helse. Skal de 30 timene settes opp flere ganger?	

C6 Informasjonsmateriell	- Laget ny, felles roll-up om NevSom - Laget ny, felles brosjyre om NevSom
C7 Posters	- Janne B. Drage <i>Om STRATEGI – et foreldreveiledningskurs</i> Sørmarka. Arr.: NKSD - Sissel Berge Helverschou. <i>AUP Multisenter Behandlingsstudie – foreløpige resultater.</i> Sørmarka. Arr.: NKSD - Sissel Berge Helverschou, Kristin Utgaard and Per Christian Wandaas. <i>The challenges of applying and assessing CBT for individuals with ASD in a clinical setting; a case study series</i> Sørmarka. Arr.: NKSD. - Bakke, K.B., Kanavin, Ø. and Nærland, T. <i>Epilepsi and abnormal development.</i> Arr.: SSBP London - Andresen, H., Knudsen, S. <i>School challenges in children with narcolepsy</i> Arr: NKSD - Juvodden, H, Knudsen, S. <i>Diffusion Tensor Imaging (DTI) in Post-Pandemrix Narcolespy</i> Arr: NKSD - Lensing, M. <i>Kartleggingsverktøyet 5 – 15</i> Arr: NKSD

2.2.3 Forskning og utvikling

Vitenskapelige artikler:

PMID
25976157
25574827
25771509
25492975

Avlagte doktorgrader/ PhD:

Kandidat	Gro Aasen
Avhandlingens tittel	<i>Språk og aktivitet hos barn og ungdom som er blinde</i>
Avlagt (måned)	August
ISBN	1501-8962
Fagbakgrunn	Spesialpedagogikk
Hovedveileder	Terje Nærland, NevSom

2.2.3.1 Forskningsprosjekter (uten PMID)

Aktivitet	Resultat	Prosjektleder / Tidsrom
D1 Rettspsykiatri og Asperger syndrom. samarbeid med St Olavs Hospital, Kompetanse-senteret for sikkerhets-, fengsels- og rettspsykiatri Brøset. Utgangspunkt i rettspsykiatriske rapporter siste 10 år hvor ASD har blitt stilt eller verifisert søker prosjektet å kartlegge bl.a. forekomst, type kriminalitet og straffereaksjon. Omfatter også intervju av domfelte.	- Analyse av intervjuer av dømte med Asperger syndrom er gjennomført. Artikkel er klar for innsending. - To artikler er publisert, en internasjonal PMID 25976157 og en nasjonal: Helvershou, B.S. et al. <i>Kjennetegn ved personer med autismspekterdiagnoser som har vært rettspsykiatrisk undersøkt.</i> Autisme i dag, Bind 42, nr. 3, 2015, s. 86-90.	Jim Åge Nøttestad, Brøset, St. Olav/NTNU / 2010 - 2016

D2 Behandling av psykisk lidelser hos mennesker med autisme og utviklingshemning (AUP)- multisenter /intervensjonsstudie. Deltagelse av kompetansemiljøer fra alle helseregioner. Prosjektet gjennomføres som planlagt. Det er utviklet en: - Felles prosedyre /verktøy for kartlegging av symptomer, adferd, miljø - Felles metode for registrering av intervensjoner - Per 01.01.16 var 129 pasienter inkludert i studien	- 4 heldagsmøter + en 2-dagers samling med foredrag og kasusdiskusjoner - Foredrag 2-dagers regional nettverkssamling for hele Nord-Norge i juni i regi av Psykiatrisk innsatsteam, NLSH - Første foreløpige analyser gjennomført - Gjennomført møte for ledere av sentrene som deltar i studien, og datainnsamlingsperioden ble besluttet utvidet med 3-5 år (nye pasienter inkluderes i 3 år slik at all kartlegging er slutført i løpet av 2020). -Workshop og muntlig presentasjon på internasjonal konferanse. Se H4.	Sissel Berge Helverschou / 2010 – 2020 (Ferdig datainnsamling): 2025 (?): Ferdig alle artikler, Master, Ph.d.
D3 Forhold mellom atferd og biologi ved Angelmann syndrom. Et samarbeidsprosjekt sammen med Frambu og Avd. for medisinsk genetikk	-REK-søknad skrevet og godkjent -Datainnsamling foretatt (N50) -Poster presentert på SSBP og NKSD -Veiledet Mastergrad på deler av data. -1 Artikkel igangsatt -Avtale om ny omfattende genotyping av hele utvalget gjort, og rekvirering til dette igangsatt. -Innlegg for pasientforening	Terje Nærland / 2015 - 2017
D4 Et flernasjonalt (Sverige, England, Norge) prosjekt om Down syndrom og autismespekterdiagnoser	Det er utviklet en database for norske og engelske data. Svenske data vil bli lagt inn noe senere. Flere analyser er gjennomført og flere artikler under utarbeidelse. Det er levert en norsk masteroppgave med utgangspunkt i data og en Ph.d i England. - Det har vært gjennomført 3 møter (der også island deltatt) - 1 felles artikkel er sendt til internasjonal tidsskrift - 1 felles artikkel er under arbeid og vil bli sendt til et internasjonal tidsskrift - 1 artikkel publisert i norsk tidsskrift "dialog". Se F3 - 1 artikkel til Spesialpedagogikk er under arbeid	Terje Nærland / 2012 - 2016

D5 Autisme og aldring – en pilotstudie	Gjennomført 8-10 kartleggingsbesøk	Michael Lensing / 2015 - 2016
D6 Å bli eldre med autisme	Spørreskjemabasert kartlegging av personer med autisme 40 år og eldre basert på NPR data – søknad sendt REK primo desember 2015	Michael Lensing / 2016 - 2018
D7 Tourette syndrom En undersøkelse om brukeres/pårørendes opplevelser av hjelpeapparatet	- I samarbeid med Norsk Tourettes forening utarbeidet søknad til Extrastiftelsen - Innvilget Nkr 200 000,- - Startet samarbeid med brukerorganisasjonen om protokoll	Terje Nærland / 2015 - 2017
D8 Ekstern finansiert UiO - ASD og språkforståelse Prosjekt ved ISP, UiO NevSom medveileder	-Kvantitativ metaanalyse foretatt av figurativt språk hos ASD -Artikkel 1 klar for innsending Ny datainnsamling igangsatt	K.B. Næss, UiO / 2014 - 2017
D9 Ekstern finansiert Vestre Viken Kognitive og atferdsmessige forhold ved Dystrofia myotonica Prosjekt ved EMAN/OUS og Habiliteringstjenesten i Buskerud NevSom medveileder	- Data-innsamling - Midler til kognitiv og psyk utredning ved andre foretak søkt og innvilget (270 000) - 1 Artikkel innsendt og akseptert for publisering i Acta Neurologica Scandinavica	Kristin Ørstavik, Nevrologisk avd. OUS 2014 - 2018
D10 Eksternt finansiert Frambu Smith-Magenis syndrome – a Scandinavian Assessment- and Intervention Study. Samarbeid med Frambu, Barneavdelingen RH og Birmingham University (C. Oliver). NevSom hovedveileder	-Rek søknad skrevet og godkjent -Samarbeid med England og Sverige etablert -Samarbeid med immunologisk ekspertise ved RH barneavdeling etablert -Datainnsamling påbegynt	Terje Nærland Oppstart: 2015 Ferdig: 2018

D11 Eksternt finansiert NFR og HSØ BUPgen - Utviklingsforstyrrelser hos barn og ungdom. Studie av årsak og forløp. Samarbeidsprosjekt sammen med NORMENT Se H8	-Inkludert 250 nye i register Biobank. -To nye BUPgen institusjoner. -Avholdt prosjektmøter og treff. -Genotypet ytterligere 100 personer	Ole a. Andreassen, Norment / 2012 - Register med konsesjon i 50 år
D12 Ekstert finansiert HSØ ASF 2-14. Intervensjons- og oppfølgingsstudie. Post.Doc.	- Søkt og fått innvilget Post.Doc midler for tre år. Engasjert forskningsassistenter. Søkt og fått godkjenning fra REK.	Anett Kaale / 2015 - 2019
D13 Eksternt finansiert HOD. Spesialoppdrag <i>Om særskilt ivaretagelse av personer som utviklet narkolepsi etter H1N1 influensa vaksinen.</i> Prosjektet er en utvidelse av det ordinære kompetansesentertilbudet NevSom gir til denne brukergruppen. Det er definert et prosjekt innenfor de eksterne midlene. - Phenotype and pathogenesis of narcolepsy after H1N1 vaccination in Norway.	- To Ph.D studenter er tilsatt (høsten 2014) - Søvnlaboratorium er installert og tatt i bruk - 25 personer og 70 familiemedlemmer er gjennomgått søvntester - Det gjennomføres en psykososial studie av alle personer med narkolepsi som deltar i søvnundersøkelsene - Se Utvikling av kvalitetsregistre og biobanker etter avsnitt 2.1.1.2	Stine Knudsen / 2015 - 2018
D14 Helse- og livskvalitet hos voksne med Asperger syndrom	Spørreskjemabasert undersøkelse – oppstart november 2015	Michael Lensing / 2015 - 2017
D15 Tourette syndrom – en forekomststudie	- Innhentet data fra Norsk pasientregister - Søke Personvernombud for mulig kobling til andre registre	Terje Nærland 2015 - 2017

2.2.3.2 Utviklingsprosjekter

Aktivitet	Resultat
E1 Rusavhengighet og Asperger syndrom Et samarbeidsprosjekt mellom Nasjonal kompetansetjeneste TSB (NK- TSB) og Nasjonal kompetanseenhet for autisme (AE), OUS for å sikre likeverdig tilgang på individuelt tilrettelagt rusbehandling og helsetjenester for pasienter med samtidig Autismespekterdiagnoser / forstyrrelser (ASD) og ruslidelser innen spesialisthelsetjenesten. Prosjektet startet høsten 2013 og planlegges avsluttet i 2017. Godkjenning fra personvernombud høsten -13	- Behandling startet nyåret 2015 - Fortsatt rekruttering av terapeuter og pasienter gjennom hele 2015 – 6 pasienter har blitt inkludert. Behandlingen har blitt avbrutt for to andre pasienter. - Opplæring og veiledning av terapeuter – 14 veiledningssamlinger - Kunnskapsoppsummering for publisering i internasjonalt tidsskrift vil bli innsendt første kvartal 2016.
E2 NPR data om ASD 2008-2013	Tilsendt & gjennomgått data registrert i NPR
E3 A2G - Opplæring i arbeidslivskompetanse	Veiledning i planlagt skattefunnprosjekt i regi av A2G for voksne med Asperger syndrom – prosjektet ble ikke realisert i sin planlagte form pga intern prioritering i A2G
E4 INKASA: Inkludering av unge personer med Asperger syndrom (AS) i arbeidslivet	Prosjekt i regi av Møreforskning som er søkt til Forskningsrådet – avventer tilbakemelding
E5 Omlegging av Nye faglige retningslinjer for utredning, behandling og oppfølging av ADHD hyperkinetisk forstyrrelse	6 møter i regi av Helsedirektoratet

Utvikling av kvalitetsregistre og biobanker:

Norsk Biobank for narkolepsi og relaterte sykdommer. Biobank materiale fra norske pasienter samt relaterte og ikke-relaterte kontroller. Målsetting er kvalitetssikring av diagnostikken, videreutvikling av nye diagnostiske biomarkører, forskning i sykdomsmekanismer inkludert genetiske markører. Samarbeid med førende forskere både nasjonalt og internasjonalt, (Molecular Sleep Laboratory, Danmark og Stanford Center for Narcolepsy, USA).

NevSom, tidligere NK, fikk i 2012 på vegne av Helse Sør-Øst RHF i oppdrag av Helse- og omsorgsdepartementet å sikre et godt behandlingstilbud til barn og unge som har utviklet narkolepsi med mulig tilknytning til svineinfluensapandemien. Departementet ba om at dette blir dokumentert ved å etablere et medisinsk kvalitetsregister. Arbeidet med utforming av planer og søknad om godkjenning fra Datatilsynet ble igangsatt i 2012, men konsesjonen forelå først i 2014 slik at klarsignal for arbeidet da kunne gis.

Arbeidet med registeret er blitt forsinket. Det har i 2015 har foregått interne diskusjoner om registerets innhold. Flere mener det er nødvendig å søke om en utvidelse av den allerede innvilgede konsesjonen. Tidligere NK har samlet inn opplysninger fra 181 personer med narkolepsi/hypersomnier etter Pandemrix (etter massevaksinasjonen i 2009 - VAESCO). Det er søkt og innvilget forlenget konsesjon av disse data. Med de to omfattende forskningsprosjekter (eksternt finansiert) tilkommer det nye opplysninger både om de tidligere pasienter og om nye som inngår i prosjektene. Ansatte har hatt konstruktive møter med utviklere fra MedInsight om plattform. Dette ble stoppet da man fikk overordnede signaler om at man skulle bruke eReg. Dette er ikke lenger å oppfatte som et direktiv. Utvikling og drift (fremover) krever stor arbeidsinnsats. Hvordan NevSom skal løse det er enda ikke avklart, men det er en oppgave som må avklares snarest.

Utvikling av faglige retningslinjer:

Jmf E6. Omlegging av Nye faglige retningslinjer for utredning, behandling og oppfølging av ADHD hyperkinetisk forstyrrelse.

Oppdrag for Helsedirektoratet i 2016: Implementering av Nye faglige retningslinjer for utredning, behandling og oppfølging av ADHD hyperkinetisk forstyrrelse

2.3 Systemrettede aktiviteter:

Aktivitet	Resultat
F1 Rusavhengighet og Asperger syndrom	Se E1
F2 Behandling av psykisk lidelser hos mennesker med autisme og utviklingshemning (AUP)-multisenter /intervensjonsstudie.	Se D2
F3 Publisering av artikler i norske tidsskrift	- Storvik, S. Utvikling av en nasjonal kompetansetjeneste for autismespekterforstyrrelser. I <i>Autisme i dag</i>, nr. 3, 2015 - Helverschou, S.B. Kjenntegn ved personer med autismespekterdiagnoser som har vært rettspsykiatrisk undersøkt. I <i>Autisme i dag</i>, nr 3, 2015 - Breiner, J. M. Autisme-Hørselhemning-Cochleaimplantat. I <i>Autisme i dag</i>, nr 4, 2015 - Storvik, S et al. Språk og språkutvikling hos personer med Down syndrom og autismespektervansker og deres behov for og muligheter til å benytte ASK. I <i>dialog</i>, 2015
E4 Nasjonal implementering ADHD retningslinje	Kontrakt inngått med Helsedirektoratet; forsinket oppstart pga forsinket elektronisk lansering fra direktoratets side
F5 Foredrag om ADHD og Nye faglige retningslinjer for ADHD	Holmlia DPS - 15 deltagere(leger og psykologer) Helse Nord RHF Thon Hotel Opera (30 deltagere)
F6 Felleskonferanse NevSom /RFM 2015 om kognisjon	Se A2. Deltatt i planlegging, brukerintervjuer med videoopptak og derfor deltatt på alle 4 kurs i de respektive helseregionene. Totalt i de fire regionene ca 250 deltagere
F7 NTNU/Universell veileder for studenter med AS og ADHD	Deltatt i referansegruppen ifbm utarbeidelse av en veileder for høyere utdanning i alt 6 møter

F8 Fagnettverk NAV – revisjon Asperger hefte	Oppdatering av veiledningshefte om Asperger syndrom med planlagt ferdigstillelse høsten 2016
F9 Fagnettverk NAV; utarbeidelse av veilednings-hefte for ADHD og Tourettes syndrom	Ny publikasjon med planlagt ferdigstillelse primo 2017
F10 Referansegruppe SINTEF prosjekt «Erre Mulig»	2 referansegruppemøter pr år
F11 ADHD Forskningsnettverk Hell Se H14	2 dagers møte med fagfolk innen ADHD og FOU. 50 deltakere
F12 Nasjonalt fagutviklingsnettverk om psykoedukative grupper for personer med Asperger syndrom	2 årlige heldagsmøter med faglig fordypning og presentasjon av egen aktivitet lokalt. 25 deltakere
F13 Implementering av nasjonale retningslinjer	Deltatt i arbeidsgruppe som ble ledet av Nasjonal kompetansetjeneste ROP – i alt 6 møter
F14 SSD – undervisningspakke	Deltatt i arbeidsgruppe – 3-4 møter
F15 BUPgen - prosjektet	- Prosjektmøter med Ahus ang BUPgensatsning 10 deltagere - Prosjektmøter med Nordlandssykehuset ang BUPgen 8 deltagere - Prosjektmøte Sykehuset Østfold ang BUPgen 12 deltagere - Prosjektmøter Psykiatrien OUS ang BUPgen 8 deltagere

2.4 Internasjonalt arbeid:

Aktivitet	Resultat
G1 Samarbeid med nasjonalt senter for autisme i Slovenia. Prosjektet ZORA – Equality in health for children and youngsters with autism and their families . Norske samarbeidspartnere er Folkehelseinstituttet og NevSom (tidligere Autisemeenheten). Prosjektledelsen i Slovenia. Prosjektet har fått økonomisk støtte fra EU.	- Møte på NevSom med leder fra senteret i Slovenia. Drøftinger om AE's bidrag innen kompetanseheving og kunnskapsutvikling To fagpersoner gjennomførte to dager undervisning i Slovenia i april Deltagelse i styringsgruppe. To heldagsmøter i 2015.
G2 Et flernasjonalt samarbeidsprosjekt rundt Down syndrom og autismespekterdiagnoser	Se D3
G3 Nordisk ekspertgruppe Fem-til-Femten , et funksjonelt kartleggingsinstrument for barn med problemer innen nevroutviklingsområdet	To dages møte i Århus. Planer for videre validering Utvikling av skjema til å inkludere barn helt ned i 2 års alder og ungdom opp til 18. Diskusjon om opphavsrett
G4 VAESCO undersøkelsen . Data innsamlet om personer som antas å ha utviklet narkolepsi etter massevaksinasjonen i 2009	Søknad og innvilgelse om videre konsesjon for oppbevaring av data Arbeid med differensialdiagnostiske problemstilling, primært med tanke på Idiopatisk hypersomni

2.5 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:

Aktivitet	Resultat
H1 <i>Etablerte kvalitetsregistre</i>	Se avsnitt etter 2.1.1.2
H2 <i>Etablerte biobanker</i>	Se avsnitt etter 2.1.1.2
H3 <i>Etablerte faglige retningslinjer</i>	Se avsnitt etter 2.1.1.2
H4 Samarbeide med regionale kompetanse/fagmiljøer for Autisme, ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi	- To møter i arbeidsutvalget (AU) - Gjennomføring av Gardermoen møtet med deltagelse fra brukerorganisasjonene, ansatte på sentrene og representanter for myndighetene - Gjennomføring av den felles, identiske konferansen i alle de fire regionene
H5 Oppdrag fra RHF-SØ til Regional kompetansetjeneste for autisme, ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi (RKT) og tidl. Autismeenheten (AE), nå NevSom, om å utarbeide et forslag til organisering av et helhetlig helsetilbudet innen spesialisthelsetjenesten til mennesker med ASD og deres pårørende i HSØ	- Arbeidsgruppe bestående av medarbeidere fra RKT, representant fra Autismeforeningen i Norge og AE ble etablert høsten 2014 - Arbeidsgruppen hadde 4 møter, ble ledet av RKT - Regionale fagråd innen Habiliteringstjenesten og Psykisk helse i HSØ, var ikke del av arbeidsgruppen, men fikk anledning til å gi innspill - Rapport levert 1.02.15 til Helse Sør-Øst
H6 Oppdrag fra Kvinne- og barneklubben til Avdeling for sjeldne diagnoser om å gi en tilrådning angående en mulig sammenslåing av sentrene SSD og NK-SE	- Arbeidet ble ledet av leder ved NevSom, som også er konst.avd.leder for Avd. for sjeldne diagnoser - 10 møter i arbeidsgruppen - Rapport ble levert 1.12.15
H7 Workshop og muntlig presentasjon på internasjonal konferanse, MHID, Firenze, Italia;	Helverschou, B.S et al <i>Individuals with autism, intellectual disability and psychiatric disorders; Preliminary findings from a clinical multi-centre study.</i>

H8 Kongens fortjenestemedalje til personer som har vært tilknyttet NevSoms ansvarsområde	NevSom har hatt ansvar for søknad om Kongens fortjenestemedalje til to personer i løpet av 2015. Begge er innvilget og overrekkelse er gjennomført
H9 Veiledning Mastergrad: Negative livshendelser i tilstedeværelse av angst og depresjon blant voksne med autisme og komorbid psykisk utviklingshemning	Hovedoppgave i psykologi levert Syd dansk Universitet, juni 2015.
H10 Veiledning Mastergradsstudent, Bruk av velferdsteknologi i ASD sammenheng, Høyskolen Innlandet	Masteroppgaven levert høsten 2015
H11 Prosjekter innfor BUPgen prosjektet som NevSom veileder, men ikke har driftsansvar for. Prosjektene er alle eksternt finansiert. (1) Sosial fungering i ASD gruppen, betydning av kognitive forhold (Ph.D) NevSom hovedveileder. (2) Nevrofysiologiske korrelat til sosial fungering i ASD gruppen (Ph.D). Samarbeid St.Olav NevSom medveileder. (3) Pleiotropi ved 22q11 variasjoner; ASD og psykose markører. Samarbeid med Ressurscenter for Di George syndrom, RH (4) Holdninger til genetisk testing NevSom hovedveileder. Samarbeid med Autismeforeningen i Norge (5) Effekt av intranasal oksytocin på sosial kognisjon ved autismespekterforstyrrelser. NevSom del av prosjektgruppe, som ledes av NORMENT	(1) Vestre Viken. Midler til fullt PhD stipendiat innvilget (Vestre Viken) -Data samlet fra 60 barn med ASD -Dataanalyse ferdig - 1. artikkel klar for innsending (2) St. Olavs hospital. Ferdigstilt datainnsamling (50 ASD, 50 kontroller), dataanalyse av adferdsdata ferdigstilt, 1.artikkel klar til innsending (3) Endringsmelding til REK skrevet og godtatt. Protokoll utarbeidet og implementert, datainnsamling igangsatt (4) 1 artikkel innsendt og godkjent for trykking i Psychiatric Genetics, 2016. Ytterligere 1 artikkel startet opp (5) REK søknad skrevet og godkjent, datainnsamling igangsatt

H12 Samarbeid om utgivelse av bok om pedagogiske tiltak for barn med store og sammensatte funksjonsvansker	Diverse møter/samarbeid med medforfatter og forlag i forbindelse med bokutgivelsen (våren 2016)
H13 Bruk av Videokonferanse	Etablert en VK-ansvarlig på senteret. Gjennomført 10-15 VK-møter etter at senteret har fått VK – utstyr
H14 ADHD forskningsnettverk. Pålagt «øremerking» av ca 1,8 mill av NevSoms totale bevilgning på oppdrag om forskning om ADHD fra Helsedirektoratet. NevSom – ADHD forskningsnettverk gir økonomiske midler, etter søknad, til vitenskapelige prosjekter (oppdrag fra Helsedirektoratet – utdeling maks kr1 500 000,- per år)	Nettverkssamling, søknadsvurdering og tildeling av forskningsmidler for 2015. Søknader som ble støttet i 2015: - Bjørn Gjervan Psyk. klinikk, Helse Nord-Trøndelag. Validering og undersøkelse av klinisk og vitenskapelig relevans av norsk versjon a AAQoL - Mads Lund Pedersen, UiO. Effekten av Metylfenidat på beslutningstaking hos voksne med ADHD - Heidi Aase, FFI. Maternal and dietary pattern and risk of ADHD in offspring - Rune Klepp, UiB. Assessing neuronal signaling pathways in ADHD using systems genetics and systems modeling - Øystein Karlstad, FHI. Dosering og indikasjon på ADHD-medisiner i Reseptregisteret - Torunn Stene Nøvik. St. Olavs hospital. Coaching hos ungdom med ADHD som får kognitiv adferdsterapi
H15 SAC ADHD kongress 2016	Medlem av vitenskapelig komite for en skandinavisk kongress om ADHD i København
H16 Churchill Fellow 2015	Koordinering & bistand ifbm et 3 ukers studieopphold av T Francis i Norge; årets Churchill Fellow
H17 Fagråd ADHD Norge	F.o.m desember 2015 NevSom's medlem av fagrådet

H18 Prosjekt Sjelden samhandling	Etablering av VK rom og tilrettelegging for bruk av VK – helårsaktivitet
H19 Samarbeid NKSD	- Deltatt ledelsesmøter i NKSD - Deltatt to dagers seminar for NKSD ledergruppe i Tromsø - Bidratt med innspill til høringsuttalelser - Deltatt arrangementskomite'en til NKSD samling på Sørmarka - 80% deltagelse fra NevSom på NKSD- samling på Sørmarka
H20 Deltagelse i ISAAC (Alternativ kommunikasjon)	- En tverrfaglig arbeidsgruppe bestående av medlemmer i ISAAC, med NevSoms deltagelse, har arbeidet med innspill til Rettighetsutvalget. Rettighetsutvalget skal vurdere hvilke endringer som er nødvendige for å sikre oppfyllelsen av grunnleggende rettigheter til mennesker med utviklingshemming.
H21 Deltagelse i vitenskapelige komite'er	- Tønsbergkonferansen om autisme - Symposium om Narcolepsy - Tourettes syndrom – innsikt, muligheter og meningsfull hverdag
H22 Konferansen Tourettes syndrom – innsikt, muligheter og meningsfull hverdag	- Samarbeid med Statped - Konferansen gjennomført des-15 på Gardermoen - 130 deltagere fra hele landet
H23 Avhold fagmøte om Phelan McDermid syndrom i samarbeid med brukerorganisasjoner og internasjonal fagekspertise.	- Ca 20 deltakere på NevSom
H24 Besøk fra fagpersoner fra Moldova som arbeider bl.a. med ADHD, Tourettes syndrom og autisme	- 6 deltagere fra Moldova; barnelege, nevrolog, psykologer, pedagoger og en norsk representant fra Redd barna - ½ dags seminar på NevSom med tre presentasjoner fra NevSoms medarbeidere

H25 Eksternt finansiert HSØ Nettverk NeuroDevelop – en styrking av autismeforskning	- Månedlige møter på NevSom Deltagere, som alle driver med forskning innen autisme, fra OUS, Vestre Viken, NTNU/St Olav
H26 Forelest på Universitetet i Barcelona om tilrettelegging av studenter med Asperger syndrom. Konferanse for universiteter og høyskoler i Catalonia, Spania.	100 deltakere, alle universitetsansatte
H27 I samarbeid med Høyskolen i Harstad undervist om nevroutviklingsforstyrrelser på et 3 dagers seminar for ulike fagprofesjoner i Archangelsk	1 dags foredrag Deltagelse workshop

Rapportering 2015

for

Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser

Antall årsverk: 6,2
Tildeling 2015: 6.396 000

Innhold

1. Tallrapportering (diagnoser, ant brukere, alders- og fylkesfordeling):.....	3
2. Aktivitetsregistrering.....	5
2.1 Kompetansebygging	10
2.2 Kompetansespredning	11
2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")	11
2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)	13
2.2.3 Forskning og utvikling	15
2.3 Systemrettede aktiviteter:	17
2.4 Internasjonalt arbeid:	17
2.5 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:	17

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

Totalt antall registrerte brukere/pasienter (tabell 1):

Diagnoser NAVN	ICD-10	Orpha-Code	2014	2015	2015 vs 2014	Antall som har mottatt tjenester 2015
Aicardi	04.0/Q89.8		7	7	-	7
Sturge Weber	Q85.8		20	20	--	3
Landau- Kleffner	F80.3		29	28	-1	4
Tuberøs sklerose	Q81.1		217	187	-30	37
Dravet syndrom	G40.4		31	36	+5	18
Glut 1- mangel	G40.4.		22	25	+3	5
Lafora	G40.4		1	1	-	1
Unverricht- Lundenborg	G40.4		0	0	-	-
GOSR2	G40.4		1	1	-	1
Migrerende partielle epilepsier i nyfødt – og småbarnsalder(MPEI)	G40.4		5	5	-	5
Ohtahara	G40.4		0	1	+1	1
Tidlig myoklon encefalopati	G40.4		0	0	-	-
Andre inkl. PDHD			6	9	+3	0
Totalt			336	320	-19	82

I 2015 har vi totalt registrert 18 nye brukere med en av senterets diagnoser. Dette fremkommer ikke i tabell over.

Endringen fra 2014 til 2015 viser 19 færre brukere. Dette skyldes kravet fra Datatilsynet til nye samtykkeerklæringer fra registrerte brukere. Minustallet reflekterer antall brukere som ikke har sendt samtykkeerklæring, totalt 37 brukere. Disse brukerne slettes fra Solan registeret.

Høyre kolonne i tabell 1 og 2 beskriver antall brukere som har mottatt tjenester fra senteret, og reflekterer kun tjenester i form av utreiser, individuelle videokonferanser, polikliniske samtaler og deltagelse på kurs (kfr tabell 3). Tjenester i form av telefonsamtaler inngår ikke i tabellene, da rapporteringsverktøyet Solan ikke viser dette.

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

				Totalt	Totalt	Antall som har mottatt tjeneste 2015
Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	2015	2014	
Akershus	14	23	2	39	39	7
Aust-Agder	2	6	0	8	9	2
Buskerud	9	8	0	17	18	3
Finnmark	2	1	0	3	6	1
Hedmark	16	10	0	26	24	13
Hordaland	11	15	0	26	27	6
Møre og Romsdal	3	20	0	23	26	3
Nordland	6	11	0	17	17	5
Nord-Trøndelag	3	2	0	5	6	3
Oppland	6	9	0	15	17	3
Oslo	15	13	0	28	33	4
Rogaland	18	15	0	33	36	8
Sogn og Fjordane	4	5	0	9	8	2
Sør-Trøndelag	7	3	0	10	8	2
Telemark	1	8	0	9	9	2
Troms	4	3	0	7	6	2
Vest-Agder	6	5	0	11	13	6
Vestfold	6	8	1	15	15	8
Østfold	7	9	0	16	16	2
Annet	1	2	0	3	3	
Totalt				320	336	82

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.

Generell beskrivelse

Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser (NK-SE) er organisert i Avdeling for sjeldne diagnoser i Oslo Universitetssykehus. Senteret er lokalisert på Spesialsykehuset for epilepsi - SSE, i Sandvika, Bærum. NK-SE er et tverrfaglig kompetansesenter uten utrednings- og behandlingsansvar. Dette ansvaret ivaretas av øvrig spesialisthelsetjeneste, og NK-SE bistår og understøtter klinikken der det er behov.

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.

NK-SE har også i 2015 hatt en utstrakt utadrettet tverrsektoriell aktivitet rettet mot brukere og deres lokale nettverk. Aktivitetene har foregått ved utreiser til kommunene, ved nettverksmøter på SSE og ved videokonferanser (VK). Dette arbeidet fortsetter for å frigjøre ressurser til andre oppgaver som arbeid med veiledere, registerarbeid og andre forsknings- og utviklingsoppgaver. I 2015 hadde NK-SE en nedgang i etterspørsel av tjenester. Dette kan ses i sammenheng med at oppfølgings- og behandlingsveilederen for den største diagnosegruppen, tuberøs sklerose, som etter hvert er godt kjent ute i behandlingsmiljøene og blant brukerne. Tilbakemeldingene er at veilederen er nyttige og avgjørende for god oppfølging og likeverdig behandling uavhengig av hvor i landet man bor.

I tillegg har alle diagnosegruppene senteret har ansvar for, fått et kurstilbud i løpet av de tre siste årene har (flere av disse har vært ukeskurs), og bidratt til å dekke noe av kompetansebehovet. De to tidligere utarbeidede E- læringskursene "Epilepsi " og "Epilepsi, utviklingshemming og sjeldne epilepsirelaterte diagnoser "(samarbeid med SSE og Ambio Helse) dekker også et kompetansebehov.-

Nettsidene til kompetansesenteret har vært et satsingsområde i 2015, og inneholder etter hvert relevant diagnoseinformasjon. Kompetansesenteret har valgt å ikke ha ekstern nettside, men ligger Oslo universitetssykehus, noe vi mener synliggjør diagnoseinformasjon.

Arbeidet med å utarbeide oppfølgingsveiledere for diagnosegruppene har foregått også i 2015, og veiledere for Aicardi syndrom, Landau Kleffner syndrom, Sturge Weber syndrom, Dravet syndrom og Glut 1- mangelsykdom er under utarbeidelse. Arbeidet med veiledere fortsetter. Tilsvarende fortsetter samarbeid med Norsk Elektronisk Legehåndbok (NEL), for publisering av kvalitetssikret diagnoseinformasjon.

Likeverdig tilbud:

Det kan se ut som det er store variasjoner i behandlingstilbudet til mennesker med sjeldne epilepsirelaterte diagnoser. Kompetansen er ulikt fordelt i helseregionene.

Aktivitetsdata fra NK-SE s aktivitetsregistrering samt henvisningstendensen til SSE viser begge ulikhet når det gjelder geografisk fordeling. Helse Sør-Øst er overrepresentert sammenlignet med de andre helseregionene. Ulik henvisningspraksis fra det enkelte helseforetak antas å være en årsak.

Likeverd mellom de gruppene som har tilbud ved senteret:

NK-SE har gjennom kursinvitasjoner sikret at alle diagnosegruppene har fått tilbud ved kompetansesenteret i løpet av en treårs periode. I tillegg inviteres alle til en årlig samling med informasjon om senteret og Senterrådet. Alle senterets diagnose grupper var representert på Brukersamlingen (generalforsamling) 2015.

Geografisk likeverdige tjenester:

NK-SE utarbeidet i 2015 plan for at aktivitetene skal være nasjonalt likeverdige:

- enkel tilgang til nettsider med spisset og oppdatert diagnose- og behandlinginformasjon. Dette vil derfor være et fokusområde på informasjonssiden og prioriteres høyt i 2016.
- felles poliklinikker med habiliteringstjenestene i landet
- fagkurs gjennom videokonferanser for leger og annet helsepersonell. Dette er prøvd ut med ett kurs i 2015 med 150 deltagere i 24 studioer med gode tilbakemeldinger.

Likeverd ifht etnisitet, språk, kultur, funksjonsivå osv

Her har senteret ikke arbeidet systematisk .Det gjenstår derfor mye for å etablere likeverd på dette området. Vi ser at enkelte etniske grupper er dårlig representert. De vi gir et tilbud takker ofte nei. Målet er å ha papir- og nettbasert brosjyremateriale med kontaktinformasjon tilgjengelig for de største språkgruppene.

Likeverd ifht om en er registert bruker av senteret eller ikke

Alle pasienter som innlegges på SSE med en diagnose kompetansesenteret har ansvar for, skal få tilbud med informasjon om- og samtale med kompetansesenteret. Vi legger spesielt vekt på kurstilbud og informasjon om likemannsarbeid.

Ved å ha oppdatert og spisset informasjon tilgjengelig på nettsidene mener vi at vi sørger for likeverd mellom registrerte - og ikke registrerte brukere. Både brukere og fagfolk har påpekt at dette må være et satsingsområde.

Kvalitetssystem

NK-SE bruker elektronisk pasientjournalssystem DIPS. Det er foreløpig noe problematisk å bruke dette på en god måte.

For å registrere brukere og senterets aktivitet benyttes Solan. I 2015 fikk kompetansesenteret konsesjon fra Datatilsynet til å føre et internt pasientregister. Solan er utviklet i regi av Oslo Universitetssykehus. Solan er ikke optimalt utviklet og det gjenstår mye for at vi skal kunne nyttiggjøre oss dette på en god måte, spesielt når det gjelder data som etterspørres til årsrapportering.

Klinisk virksomhet¹

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

Ansvar og oppgaver for diagnoser som også får tilbud fra andre nasjonale tjenester

Norske epilepsipasienter har et nasjonalt utrednings- og behandlingstilbud ved Oslo Universitetssykehus, Spesialsykehuset for epilepsi (SSE) i Sandvika. I hovedsak er det pasienter med sammensatte vansker, vanskelig behandlingsbar - og behandlingsresistent epilepsi som henvises. Henvisningene kommer fra landets nevrologiske-, barne- og habiliteringsavdelinger. Tidligere hadde SSE også et nasjonalt ansvar for mennesker med epilepsi og autisme (tidligere knutepunkt via Autismeenheten). Dette er nå erstattet av et regionalt kompetansesenter som er lagt inn i behandlingslinjen til SSE. NK-SE har en representant i arbeidsgruppen til denne kompetansetjenesten. Vi samarbeider om felles brukere, og bidrar i hverandres aktiviteter.

SSE og kompetansesenteret har overlappende ansvar for landets epilepsipasienter; SSE med sine lands- og regionsfunksjoner og NK-SE med de pasientene som har sjeldne og sammensatte epilepsidiagnoser som krever spesiell oppmerksomhet.

SSE og NK-SE tilhører hver sin klinikk i OUS og samarbeider om å gi tilbud til de samme pasientgruppene. SSE henviser pasienter til NK-SE for samtaler/poliklinikk der det er behov, og behandlingstjenesten og kompetansetjenesten samarbeider om kompetanseoverføring

¹ Diagnostikk og behandling inkl poliklinisk virksomhet og individuelle opphold

og - utveksling med pasientens lokale behandlingstjeneste over hele landet. SSE og NK-SE samarbeider blant annet om utreiser og videokonferanser og foreleser på hverandres kurs.

Størstedelen av vår kliniske virksomhet (understøtte lokal pasientbehandling) og forskningsbasert aktivitet foregår i samarbeid med det kliniske miljøet på SSE. Kompetanseoppbygging og -spredning skjer dermed også i stor grad i samarbeid med klinikken. Det foreligger imidlertid ikke en formell samarbeidsavtale her.

De fleste av kompetansesenterets diagnosegrupper har sammensatte og komplekse tilleggsvansker. Nevrokognitive funksjonsforstyrrelser som ADHD og autisme er overrepresentert blant senterets grupper. Disse brukerne har dermed også kompetansesetertilbud ved Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersetilbud (NevSom).

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 utviklingshemming i Vestre Viken.

Beskrivelse av brukermedvirkningen ved senteret

Kompetansesenteret har de siste sju årene praktisert brukermedvirkning gjennom et Senterråd (referansegruppe). Senterrådet består av 4 brukerrepresentanter med 3 vararepresentanter, 4 representanter fra fagmiljøer (hvorav en ansatt- og en vara representant).

Senterrådet har ikke representanter fra alle helseregioner. Denne representasjonen ivaretas gjennom referansegruppen i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser, en løsning som er godkjent fra Helse Sør-Øst.

I 2015 avholdt kompetansesenteret tre senterrådsmøter. Den årlige todagers generalforsamlingen ble arrangert på høsten, med valg til Senterråd samt med faglig og inspirerende program. Den første dagen ble planlagt i et samarbeid mellom kompetansesenteret og Senterråd, mens dag to helt og holdent ble planlagt og gjennomført av og med brukere og brukerrepresentanter. Nye brukerrepresentanter ble valgt og senterrådet konstituerte seg.

Virksomhetsplanen baserer seg på innspill og diskusjoner fra senterrådsmøter gjennom året. Deltagere på Brukersamlingen november 2015 ble også presentert for hovedtrekk og endringsbehov i aktiviteten med sentrale føringer som bakteppe, og kom med innspill på

dette. Denne samlingen hadde en bred representasjon med de fleste diagnosegruppene tilstede.

Senterrådets mandat bygger på mandat utarbeidet av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD).

Vurdering av bemanning og evt kompetansebehov

Kompetansesenteret hadde i 2015 budsjettert med 6,2 stillinger. I tillegg var en klinisk ernæringsfysiolog ansatt en kortere periode for å bidra i kompetanseoppbygging vedrørende diett som epilepsibehandling ved sjeldne diagnoser generelt samt om medisinsk behandling ved Glut 1 mangel sykdom. Også neste år vil det være behov for forsterket bemanning og faglig tilskudd i form av kortere ansettelser.

Senteret hadde en ambisiøs målsetting i 2015. Medio 2015 ble NK-SE gjort kjent med et ønske fra ledelsen i Avdeling for sjeldne diagnoser, Oslo Universitetssykehus om å omorganisere deler av avdelingen. Dette har skapt uro og frustrasjon blant ansatte, no som har påvirket arbeidshverdagen og måloppnåelsen i virksomhetsplanen.

Sykefraværet var høyere enn tidligere år, samtidig som senteret av ulike årsaker hadde reduserte stillinger. Dette innebærer at enkelte av målene i Virksomhetsplanen for 2015 ikke ble nådd. Dette gjelder spesielt arbeidet med kvalitetsregisteret MedInsigt, koding av diagnoser samt utarbeidelse av veiledere. Målene videreføres for 2016.

2.1 Kompetansebygging

Aktivitet	Resultat
A1 Internasjonale konferanser	• International league against epilepsy: Istanbul: 4 personer • International TSC research conference 10.-12.sept London: 2 personer
A2 Nordiske konferanser	• Nordic Ketogen Diet meeting København, 2 personer
A3 Nasjonale konferanser	• Norsk epilepsiselskaps årsmøte • Samordningsrådets vårkonferanse Bergen: 2 personer
A4 Seminarer	• Barnenevrologisk vintermøte, pediaterdagene i Tromsø 1 person • Nevrodagene 2015, epilepsimøte og kveldssymposium: 3 personer • Norsk epilepsiforbund: Internasjonal epilepsi dag med foredrag og politisk debatt: 2 person • Seminar om epilepsikirurgi: 1 person • Norsk nevropsykiatrisk forenings årsmøte: • Årsmøte for Norsk nevropsykologisk forening 1 person
A5 Kurs	• Skrivekurs, publisering artikler i internasjonale tidsskrifter

2.2 Kompetansespredning

Aktivitet	Resultat
Intervjuer/ oppslag i media	Ingen
Sosiale medier	Ingen

2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")

Aktivitet	Resultatmål
B1 Veiledning	Utreiser: 26 utreiser i samarbeid med bruker/pårørende og lokalt hjelpeapparat. Deltagerantall fra 6-50 personer Nettmøter/ video- / telefonkonferanser: 17 videokonferanser i samarbeid med lokalt hjelpeapparat Konsultasjoner/veiledning på senteret: 56 samtaler med brukere fra alle landets helseregioner.
B2 Kurs	• Dravet familiekurs 5 dager: 49 deltagere 25 foreldre/barn og 24 fagpersoner • Foreldre til barn med progressive tilstander og Aicardi 2 dager: 13 personer • Kurs i regi av Norsk epilepsiforbund: - personer med epilepsi Innlandet: 36 - fagpersoner: 4 • Felles poliklinikk med kurs familier med TS Hedmark: 9 familier • Pedagogiske konsekvenser ved epilepsi Oslo: 6 pårørende • Pedagogiske konsekvenser ved epilepsi Molde: 11 pårørende

B3 Konferanser, brukerforeninger	• 30 års jubileum Norsk forening for tuberøs sklerose. Foredrag. • Årsmøte Norsk forening for Glut 1 mangel sykdom
B4 Seminar	• Seminar om Landau Kleffner syndrom og epilepsi Koppang 3 timer: 30
B5 Informasjonsmateriell	• Nye informasjonsbrosjyrer: alle senterets diagnoser. • Nye og oppdaterte nettsider med diagnosebeskrivelser

2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)

Ikke i forbindelse med tjeneste til enkeltbruker (tabell 2.2.1)

Aktivitet	Resultatmål
C1 Fagkurs/ møter på senteret	• Basiskurs Tuberøs sklerose og epilepsi 3 timer videokonferanse: 150 deltagere • Om epilepsi og psykiske tilleggsvansker 1 time: 20 deltagere
C2 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	• Sjelden samhandlingsprosjekt NKSD • Referansegruppe i Undervisningspakken Senter for sjeldne diagnoser • Barns Beste nettverksmøte: Somatikknettverk for barn som pårørende • Norsk epilepsiselskap styrefunksjon • Regionalt kompetansesenter for epilepsi og autisme • Foredrag: Genetisk diagnostikk ved sjeldne epilepsirelaterte syndromer (fagmøte ved voksenhabiliteringen OUS) • Foredrag: Genetisk diagnostikk ved sjeldne epilepsirelaterte syndromer Barnenevrologenes vintermøte, Lillehammer) • Foredrag: Genetisk utredning ved alvorlig barneepilepsier (Seksjonsfagmøte, Nevrohab, OUS) • Styringsgruppemøter x4 i nettverksgruppen Dravet Norden • Kickoffmøte Internasjonalt epilepsiprojekt, Juvenil Myoklon Epilepsi(JME), England
C3 Konferanser	• Arrangør av Nordisk Dravet konferanse 100 deltagere alle nordisk land med møteledelse og foredrag. • Foredrag Internasjonal epilepsikonferanse Istanbul: "Sudden unexpected death in epilepsy" 400 deltagere
C4 Seminar	• Kurs ansatte ungdomsskole Oslo 10 deltagere • Seminar 1 dag Lillehammer om epilepsi og sjeldne diagnoser hos barn, tverrfaglig: 80 deltagere • Seminar 1 dag om Koppang om Landau Kleffner syndrom og epilepsi: 7 personer • Seminar "Barn som pårørende" i OUS 1 time :

	90 deltagere • Seminar "Søsken som pårørende" OUS 1,5 t: 145 deltagere • Seminar Norvoll skole Oslo: Sjeldne diagnoser og epilepsi 5 timer: 50 deltagere • Norsk nevropsykiatrisk forening: Klinisk presentasjon om Landau Kleffner syndrom: 100 deltagere • "Epilepsi og sjeldne diagnoser" Haugenstua dagsenter 3 t: 22 deltagere • "Epilepsi og sjeldne diagnoser" Jåtta skole Stavanger 3 timer: 65 deltagere	
C5 Undervisning	Kategorier:	Antall timer
	Alle helseregioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
	Alle helseregioner: Videreutdanning av helsepersonell	1
	Alle helseregioner: Etterutdanning av helsepersonell	
	Alle helseregioner: Utdanning av annet personell	
	Flere helseregioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
	Flere helseregioner: Videreutdanning av helsepersonell	1,5
	Flere helseregioner: Etterutdanning av helsepersonell	
	Flere helseregioner: Utdanning av annet personell	
	Egen helseregion: Grunnutdanning av helsepersonell	
	Egen helseregion: Videreutdanning av helsepersonell	
	Egen helseregion: Etterutdanning av helsepersonell	14
	Egen helseregion: Utdanning av annet personell	
C6 Informasjonsmateriell	• Nye informasjonsbrosjyrer: alle senterets diagnoser. • Nye og oppdaterte nettsider med diagnosebeskrivelser	
C7 Posters	• "Cognitive functioning in Aicardi syndrome" 31st International epilepsy congress 2015, Istanbul 08.09.15 • "Tuberous sclerosis complex (TSC)- A	

	Norwegian interdisciplinary guide” 31st International epilepsy congress 2015, Istanbul 08.09.15 • ”Haemorrhage related to renal angiomyolipoma in patients with Tuberous Sclerosis Complex. A French and Norwegian questionnaire study.” International epilepsy congress 2015, Istanbul 08.09.15
--	---

2.2.3 Forskning og utvikling

Vitenskaplige artikler:

PMID
PMID 26627294 Landau-Kleffner syndrom. Klinisk oversikt
PMID 2635645 Behandling av psykogene, ikke-epileptiske anfall
PMID 25443581 Aicardi Syndrome: An Epidemiologic and Clinical Study in Norway. Original artikkel

Avlagte doktorgrader/ PhD:

Kandidat	xxx
Avhandlingens tittel	xxx
Avlagt (måned)	xxx
ISBN	xxx
Fagbakgrunn	xxx
Hovedveileder	xxx

2.2.3.1 Forskningsprosjekter (uten PMID)

Aktivitet	Resultat	Prosjektleder / Tidsrom
D1 Doktorgradsprosjekt 2011-2015 ” Epidemiologisk, klinisk og genetisk kartlegging av Aicardi syndrom i Norge og Genetisk klinisk kartlegging av mutasjonsnegative pasienter med tuberøs sklerose”	Innlevert og godkjent. Disputas 18.mars 2016	Caroline Lund / 2011 - 2016
D3 Avklare nye doktorgradsprosjekter	Avklart og avventer til 2016	2016 -
D4 Veiledning av eksterne doktorgradsprosjekter	Genetic mapping of epileptic encephalopathies,	Roar Fjær, Avdeling for medisinsk genetikk. Veileder Kaja Selmer / 2012 - 2016
D5 Veiledning masterprosjekt:	”Hverdagsliv og ventesorg” Masterstudent i familieterapi, godkjent og publisert. Prosjekt fra høst 2014 til 22.5.15 ” Hvordan er det å leve med Landau Kleffner syndrom som voksen?” Masterstudent i logopedi Hanne Mølmen UiO godkjent og publisert. Prosjekt fra høst 2014 - 30.05.15	Anne Grasåsen / 2014 – 2015 Hanne Mølmen / 2014 - 2015

2.2.3.2 Utviklingsprosjekter

Aktivitet	Resultat
E1 Artikkel ”SUDEP (Sudden unexpected death in epilepsy.)” Medforfatter i et samarbeid med Spesialsykehuset for epilepsi	Artikkel er innlevert tidsskrift

Utvikling av kvalitetsregistre og biobanker:

MedInsight

Utvikling av faglige retningslinjer:

2.3 Systemrettede aktiviteter:

Aktivitet	Resultat
F1	

2.4 Internasjonalt arbeid:

Aktivitet	Resultat
G1 "Nytreproblemer hos mennesker med tuberøs sklerose" Kartleggingsprosjekt i samarbeid med forskermiljø i Frankrike	Artikkelen er under skriving og publiseres 2016
G2 Deltagelse internasjonal Exist 3 studien i regi av Novartis	Kognitiv testing av pasienter med tuberøs sklerose i samarbeid med SSE.

2.5 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:

Aktivitet	Resultat
H1 <i>Etablerte kvalitetsregistre</i>	
H2 <i>Etablerte biobanker</i>	
H3 <i>Etablerte faglige retningslinjer</i>	
H4	

Rapportering 2015

for

**Senter for sjeldne
diagnoser**

Antall årsverk: 26,35

Tildeling 2015: 22 960 000 NKr.

Innhold

1. Tallrapportering (diagnoser, ant brukere, alders- og fylkesfordeling):	3
2. Aktivitetsregistrering	9
2.1 Kompetansebygging	21
2.2 Kompetansespredning	26
2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")	27
2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)	30
2.2.3 Forskning og utvikling	36
2.3 Systemrettede aktiviteter:	43
2.4 Internasjonalt arbeid:	45
2.5 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:	46

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

Totalt antall registrerte brukere/pasienter (tabell 1):

Diagnoser NAVN	ICD-10	Orpha-Code	2014	2015	2015 vs 2014	Antall som har mottatt tjenester 2015 ¹
Anorektale misdannelser	Q42.2	557	352	361	9	80
Aniridi	Q13.1	77	38	43	5	16
Blæreekstrofi og epispadi	Q64.7	237	113	119	6	17
Genitale anomalier	Q56.4	Neppe	42	39	-3	3
CAH	E25.0	418	76	83	7	40
Currarino triade	Q87.8	1552	8	15	7	5
Huntington sykdom	G10	399	255	247	-8	374
Laurence-Moon-Bardet-Biedl (LMBB)	Q87.8	110	55	56	1	25
Øsofagusatresi	Q39.1	1199	256	256		70
Primære immunsviktsykdommer						
ALPS - autoimmunt lymfoproliferativt syndrom	D72.8	3261	1	1		5
APECED	E31.0	3453	1	1		1
APS -Autoimmunt polyendokrint syndrom	E31.0	282196	4	4		
Brutons/Agammaglobulinemi	D80.0	47	19	19		8
CGD - Kronisk granulomatøs sykdom	D71	379	4	4		
CVID - Common variabel immunsvikt	D83	1572	81	81		35
Hyper IgD syndrom	E85.0	343	1	1		1
Hyper IgE syndrom	D82.4	Flere	3	3		1

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

Selektiv IgA mangel	D80.2	69127	29	30	1	13
IPEX	E31.0	37042	1	1		
IgG subklassedefekter	D80.3	183675	15	15		9
Kostmann syndrom	D70	99749	2	2		
Kronisk mukocutan candidiasis	B37.2	1334	7	7		1
Nøytropeni (flere typer)	D70	Flere	11	12	1	6
SCID	D81.0-3	183660	3	3		1
Wiscott Aldrich syndrom	D82.0	906	3	3		1
Andre Primære immunsvikt-sykdommer			82	85	3	75
Totalt Primære immunsvikt sykdommer	D89??		267	272		
Medfødte leversykdommer:						
Alagille syndrom	Q44.7	52	10	12	2	5
Gallegangatresi	Q44.2	30391	32	34	2	6
Aagenæs syndrom	K73.0/ Q44.7	1414	17	17		4
Totalt medfødte Leversykdommer:			59	63		
Medfødte stoffskifte-sykdommer:						
Fenylketonuri (PKU)	E70.0	79254	254	265	11	171
Galaktosemi	E74.2	79239	24	25	1	39
Maple Syrup UrineDisease (MSUD)	E71.0	268145	12	12		7
Metylmalonsyremi	E71.1	27	3	4	1	3
Propionsyremi	E71.1	35	5	5		3
Isovaleriansyreemi	E71.1	33	5	5		1
Fabry sykdom	E75.2	324	51	49	-2	47
Alport syndrom	Q87.8	63	28	31	3	20
LCAT-mangel	E78.6	650	2	2		2
Totalt medfødte stoffskiftesykdommer			384	398		

Kraniofaciale misdannelser:						
Cleidocranial dysplasi	Q75	1452	14	16	2	11
Kraniofacial misdannelse	Q75	Flere	9	9		20
Craniofrontonasal dysplasi	Q87.1	1520	1	1		
Craniometafyseal dysplasi	Q78.8	1522	1	1		
Craniosynostose	Q75	1531	20	19	-1	22
Crouzon syndrom	Q75	207	29	30	1	10
Floating Harbour syndrom	Q87.8	2044	1	1		
Freeman-Sheldon spektrum/Whistling face syndrom	Q87.0	2053	2	2		
Frontometafyseal dysplasi	Q78.5	1826	1	1		
Frontonasal dysplasi	Q75.8	250	2	2		
Heminasal aplasi	?	?	1	1		
Marshall syndrom/Stickler type 2	Q87.5	90654	1	1		1
Mandibulofacial dysostose-mikrokefali syndrom, MFDM	Q87.0	79113	2	3	1	6
Pfeiffer syndrom	Q75	710	5	5		
Sensenbrenner/cranio-ektodermal dysplasi	Q87.5	1515	1	1		1
Sæthre Chotzen syndrom	Q75	794	11	11		1
Treacher collins syndrom	Q75	861	32	31	-1	9
Trigonocephali	Q75	3366	13	15	2	5
Muenke syndrom	E83	53271	10	11	1	
Microtia og anotia	Q17.2	83463	4	5	1	5
Oro-facio-digitalt syndrom	Q87.0	140997	3	3		
Parry-Romberg syndrom	G51.8	1214	1	1		
Choanalatresi	Q30	137914	4	4		5
Apert syndrom	Q87	87	20	22	2	24

Goldenhar	Q87	374	75	77	2	22
Pierre Robin sekvens	Q87	718	17	19	2	10
Aarskog syndrom	Q87	915	3	4	1	4
Cherubisme	K10	184	5	5		
Totalt kraniofaciale misdannelser :			288	301		
Ektodermale tilstander:						
Dyskeratosis congenita	Q82.8	1775	1	1		
Iktyose	Q80	79354	93	94	1	50
Netherton syndrom	Q80	634	3	3		
Epidermolytisk hyperkeratose				4	4	1
Epidermolysis bullosa	Q81	Mange	20	19	-1	13
Epidermolysis bullosa, dystrofisk	Q81.2	303	18	20	2	7
Epidermolysis bullosa, junksjonal	Q81.8?	Flere	12	11	-1	13
Epidermolysis bullosa, recessiv dystrofisk	Q81.2?	Flere	11	11		15
Epidermolysis bullosa, simplex	Q81.0	304	54	59	5	16
Greither sykdom	Q81	495	10	10		11
Gorlin	Q82.9	377	40	49	9	57
Ektodermal dysplasi	Q82	79373	60	65	5	40
Incontinentia pigmenti	Q82	464	20	21	1	1
Hydroa vacciniforme	L59	330058	1	1		2
Mastocytose	Q82.2	98292	91	99	8	138
Pseudo xantoma elasticum	Q82.8	758	1	1		
Pachyonychia congenita	Q84	2309	2	3	1	1
Totalt ektodermale tilstander:			437	473		

Blødersykdommer:						
Hemofili A, alvorlig grad	D66	169802	176	175	-1	
Hemofili A, moderat grad	D66	169805	36	34	-2	
Hemofili A, mild grad	D66	169808	131	129	-2	
Hemofili B, alvorlig grad	D67	169793	29	28	-1	
Hemofili B, moderat grad	D67	169796	48	48		
Hemofili B, mild grad	D67	169799	22	20	-2	
Von Willebrands sykdom, type III	D68	166096	22	20		
Von Willebrands sykdom, moderat	D68	?	20	0	-20	
Von Willebrands sykdom, type I mild	D68	166078	815	622	-193	
Von Willebrands sykdom, type II	D68	166081	24	31	7	
Von Willebrands sykdom, type II A	D68	166084	6	19	13	
Von Willebrands sykdom, type II B	D68	166087	10	12	2	
Von Willebrands-lignende sykdom	D68?	52530	32	36	4	
Faktor VII-mangel	D68	327	26	29	3	
Andre faktor mangler	D68		12	8	-4	
Totalt blødersykdommer:			1409	1211		1356
Arvelige trombocyttsykdommer	D69	Flere	38	42	4	12
Morbus Osler	D78	774	126	144	18	90
Uten diagnose						181
Andre diagnoser						195
Totalt			4203	4123	-80	3449

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 2015
				2015	2014	
Akershus	204	318	41	563	588	388
Aust-Agder	41	67	8	116	112	72
Buskerud	84	168	19	271	280	169
Finnmark	23	28	1	52	57	21
Hedmark	55	85	6	146	148	87
Hordaland	121	197	16	334	320	223
Møre og Romsdal	63	123	18	204	198	152
Nordland	66	136	19	221	216	164
Nord-Trøndelag	33	56	4	93	95	55
Oppland	60	83	9	152	148	99
Oslo	161	338	44	543	576	708
Rogaland	140	169	15	324	314	259
Sogn og Fjordane	30	46	5	81	80	45
Sør-Trøndelag	64	111	6	181	167	168
Telemark	55	61	7	123	113	56
Troms	37	59	8	104	100	61
Vest-Agder	60	91	8	159	168	107
Vestfold	84	140	20	244	255	172
Østfold	104	170	13	287	306	190
Annet/utland				7	10	32
Ikke angitt fylke						223
Totalt	1485	2446	267	4205	4251	3449

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.

Generell beskrivelse

Senter for sjeldne diagnoser (SSD) skal som en del av den nasjonale kompetansetjenesten levere tjenester i samsvar med punktene i paragraf 4.6 i Forskrift 1706² (se over). Aktivitetene beskrevet i årsrapporten er driftsmessige tilpasninger av disse punktene. Brukerne og deres foreninger har gitt innspill til årsrapporten via Senterrådet. Årsrapporten er laget ut fra de rapporteringskrav tjenesten er pålagt.

Organisering

Senter for sjeldne diagnoser er organisert som ett av fire nasjonale kompetansesentre i *Avdeling for Nasjonale kompetansetjenester for sjeldne diagnoser og funksjonshemninger* (NKS) i Kvinne- og barneklubben ved Oslo universitetssykehus HF (OUS). Avdelingen blir fra 1.1.2016 lagt til den nye barneklubben når Kvinne- og barneklubben blir delt i to.

Tilbud

Senter for sjeldne diagnoser er et landsdekkende, tverrfaglig kompetansesenter som informerer og gir råd om å leve med, - og behandling og oppfølging mer enn 70 medfødte, sjeldne og

² Forskrift om godkjenning av sykehus, bruk av betegnelsen universitetssykehus og nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten

lite kjente diagnoser og diagnosegrupper. Disse ulike diagnosene rammer flere organsystemer.

Senteret skal bidra til at personer med sjeldne diagnoser får et like godt tilbud av helsetjenesten og andre tjenesteytere som personer med mer kjente diagnoser. For å oppfylle dette oppdraget jobber Senter for sjeldne diagnoser systematisk med å bygge opp og formidle kompetanse om sjeldne diagnoser. Blant annet tilbyr senteret skriftlig informasjon, rådgivning over telefon og i møter, veiledning til lokalt hjelpeapparat og kurs. Formålet er å gi spesialist- og kommunehelsetjenesten, andre nasjonale og lokale tjenesteytere, pasient og pårørende 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 brukerne og deres familier i overgangene mellom ulike livsfaser.

Senter for sjelden diagnoser har et klinisk tilbud til pasienter fra hele landet med blødersykdom. Dette er en *de facto* nasjonal behandlingstjeneste for blødersykdom (se beskrivelse under).

Nye prioriteringer

Blant de 9 definerte oppgavene som er gitt i forskrift nr. 1706 (se over) har Senter for sjeldne diagnoser tradisjonelt hatt sin styrke innen veiledning, kunnskaps- og kompetansespredning til helsetjenesten, andre tjenesteytere og brukere. – Her under kurs og individrettet rådgivning og veiledning.

En viktig dreining fra 2015 og framover, er at senteret skal bruke mer ressurser i form av tid, penger og bemanning på systematisk kompetansebygging og dokumentasjon. – Her under forskning, kunnskapsoppsummeringer, kartleggingsstudier, registerarbeid, m.m. Dreiningen i oppgaver vil bli tydeligere i 2016.

Senteret skal i årene som kommer bruke mindre ressurser i form av tid, penger og bemanning på ressurskrevende individrettede tilbud, og overføre disse ressursene til de andre oppgavene gitt av forskrift nr. 1706. For å opprettholde det samme volumet av individrettede tilbud må dette gjøres på en mer effektiv måte, for eksempel gjennom endrede arbeidsmetoder, økt bruk av videokonferanser og annen informasjonsteknologi.

Nytt FoU-team

Senteret opprettet i 2015 et FoU-team som har et hovedansvar for systematisk kompetanseoppbygging og dokumentasjon. I dette arbeidet er det også viktig å ha samarbeid med aktuelle kliniske enheter.

Satsningsområder 2015

Senter for sjeldne diagnoser har tradisjon for å velge ut et fåtall tema eller utviklingsprosjekter som det skal satses på i løpet av året. I 2015 satset senteret på:

1. Økt bruk av videokonferanser i informasjons- og veiledningsarbeidet
2. Ungdom og unge voksne (videreført fra 2014)
3. Utvikle nye nettsider med oppdatert teknisk løsning og design

Økt bruk av videokonferanser i informasjons- og veiledningsarbeidet

I komplekse og sammensatte saker bidrar senteret til kunnskapsoverføring til lokalt hjelpeapparat, uavhengig av geografi. Senter for sjeldne diagnoser har i 2015 økt bruken av videokonferanser til å avholde lokale informasjonsmøter fra 0 % til 28 % for blant annet å øke tilgjengeligheten. Informasjonsmøter holdt via videokonferanser gir mulighet for et bredere tverrfaglig tilbud til den enkelte bruker, og samtidig reduseres reisetid og reisekostnader. Effektiviseringen betyr økt tilgjengelighet og at senteret kan tilby tjenester til flere brukere og fagpersoner.

Ungdom og unge voksne (videreført fra 2014)

Som ledd i senterets satsning på å nå ungdom og unge voksne (18-26 år) har vi også i 2015 gjentatt ungdomssamlingen på sommeren. Vi har innført ungdomsrepresentanter med talerett i Senterrådet, samtidig som vi har laget en fast invitasjon å delta på Brukersamlingene for denne aldersgruppen. De har vært i egne grupper på de siste Brukersamlingene og blir tatt i mot av de unge Senterrådsrepresentantene. På senterets kurs har vi de siste årene hatt en dreining mot de litt større barna/ungdom for å kunne tilby denne aldersgruppen samtaler og læring før de erfaringsmessig når en alder der de helst vil være som helt som andre. Vi har også hatt en økning i samtaler med barn/unge i forbindelse med Huntingtons sykdom i familien. I revidering av informasjonsmateriell har vi også fokus på at denne aldersgruppen trenger spesiell oppmerksomhet.

Utvikle nye nettsider med oppdatert teknisk løsning og design

I 2015 ønsket vi å oppgradere senterets nettside, men arbeidet ble forhindret av to store nasjonale prosesser for utvikling av digitale helsetjenester for innbyggerne – helsenorge.no og nye nettsider for alle helseforetak.

Senteret har driftet, oppdatert og publisert på både egne og OUS sine nettsider.

Likeverdig tilbud:

Senter for sjeldne diagnoser gir kompetansesentertilbud til alle brukere og fagfolk som trenger kunnskap om en av senterets diagnoser. Alder, språk, etnisitet, funksjonsnivå, bosted eller andre karakteristika skal ikke være til hinder for å få tjenester fra senteret.

Senteret har et lavterskeltilbud for brukere som inkluderer skriftlig

diagnoseinformasjon og informasjons- og rådgivningstjenester per telefon.

Lavterskeltilbudet innebærer at pasienter, pårørende og fagfolk kan henvende seg direkte til senteret uten henvisning. Lavterskeltilbudet gjelder ikke andre tjenester, og forespørsler om mer omfattende tjenester som kurs og informasjonsmøter i brukernes hjemstedskommuner blir behovsprøvd og krever bekreftet diagnose.

Økt bruk av sosiale medier som Twitter (467 følgere) og Facebook (900 følgere) gjør senteret og senterets tjenestetilbud mer synlig. Særlig håper vi å nå ungdom og unge voksne gjennom disse kanalene. Økt kjennskap til senterets tilbud i denne gruppen er en forutsetning for at de kan benytte seg av tjenestene som tilbys.

Senteret har et eget nettsted, www.sjeldnediagnoser.no, som leverer digitale innbyggertjenester (180109 sidevisninger). Dette er en viktig plattform for å gjøre diagnoseinformasjon, kurskatalog og e-læringskurs tilgjengelig for flest mulig. Diagnoseinformasjonen og annet nettinhold er lett tilgjengelig og gratis, og utgjør en viktig del av senterets lavterskel tilbud.

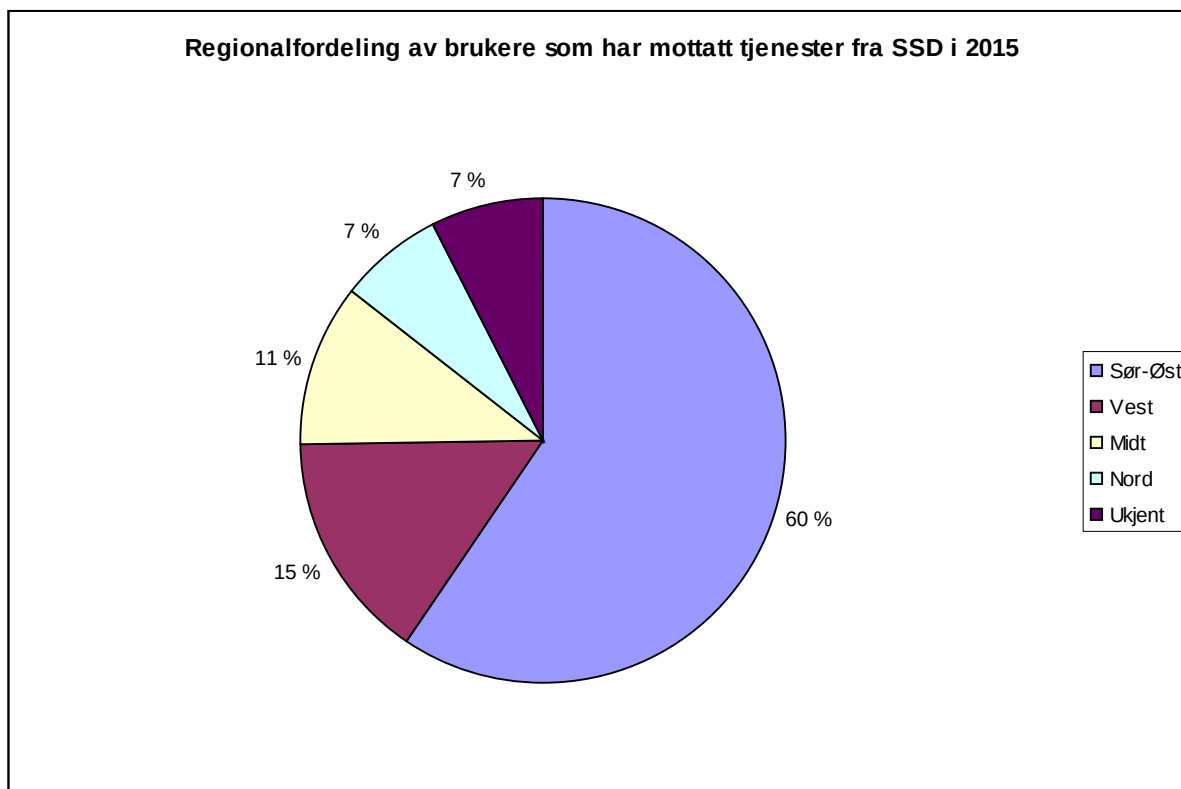
Likeverd mellom de gruppene som har tilbud ved senteret

Slik det går fram av figuren under, brukes senterets tjenester noenlunde proporsjonalt med antall registrerte pasienter eller brukere. Det betyr ikke at senteret og senterets tjenester er like godt kjent blant brukerne i alle diagnosegrupper, og det er viktig for senteret å videreføre innsatsen for å kartlegge den sanne prevalensen for disse diagnosene i Norge.

Senteret har et aktivitets- og brukerregister, men langt fra alle personer med en sjelden diagnose som faller innenfor senterets ansvarsområde er registrert her. Senteret har et prosjekt (se D3) for å undersøke om Norsk pasientregister (NPR) kan gi grunnlag for å estimere dekningsgraden for senterets registrerte brukere og tjenester. Informasjon om dekningsgraden trengs for å planlegge og levere et mer likeverdig tilbud.

Geografisk likeverdige tjenester

Resultatene fra de siste årene viser at vi har en god geografisk dekning. Senterets tilbud brukes ganske proporsjonalt med de fire helseregionenes befolkning – men vi har likevel observert (i 2014) at det var en opphopning av lokale informasjonsmøter i Helse Sør-Øst i forhold til befolkningstettheten. Opphopningen skyldes i hovedsak at senteret de siste årene har jobbet med å bygge opp kompetanse om den psykososiale belastningen for pårørende til personer med tidligfase-Huntingtons sykdom. Planen er at denne kompetansen skal formidles gjennom Fagnettverket for Huntington og komme familiene som bor i de andre helseregionene til gode.



Regional fordeling av brukere som har mottatt tjenester fra Senter for sjeldne diagnoser i 2015. Se også tabell 2 for fylkesvis fordeling av brukere som har mottatt tjenester. Fordelingen følger omtrentlig befolkningsmønsteret i landet.

Senter for sjeldne diagnoser har i 2015 økt bruken av videokonferanser til å avholde lokale informasjonsmøter fra 0 % til 28 % for, blant annet, å øke tilgjengeligheten. Informasjonsmøter holdt via videokonferanser gir mulighet for et bredere tverrfaglig tilbud til den enkelte bruker, og samtidig reduseres reisetid og reisekostnader. Effektiviseringen betyr at senteret kan tilby økt tilgjengelighet og tjenester til flere brukere.

Likeverd ifht etnisitet, språk, kultur, funksjonsnivå osv

Språkbarrierer kan være et hinder for likeverdig tilbud. Senteret benytter tolker ved behov og utgir noe diagnoseinformasjon på andre språk enn norsk. Senteret vurderer kontinuerlig om det er behov for mer skriftlig informasjon på andre språk.

Vi har ingen oversikt over brukeres etniske bakgrunn. Vi behandler alle likt og tilbyr alle de tjenester vi mener er riktige i den individuelle saken.

Vi har også ansvar for hele diagnosegrupper, uavhengig av personens funksjonsnivå.

Likeverd ifht om en er registrert bruker av senteret eller ikke

Senteret skiller ikke mellom registrerte og ikke-registrerte brukere. Lavterskeltilbudet er tilgjengelig for alle, og vurdering av andre individrettede tjenester skjer kun basert på faglige kriterier.

De potensielle brukerne som ikke er, eller ikke ønsker å være, registrert i senterets aktivitetsdatabase, må selv følge med på senterets nettsider og i kurskatalogen for å få informasjon om kurs som arrangeres. Registrerte brukere får brev med tilpasset informasjon.

Klinisk virksomhet³

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 2015 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 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 (KKT), 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. Arbeidet med å få til en samlet organisering av det kliniske tilbudet til pasienter med blødersykdommer fortsatte i 2015. En arbeidsgruppe utgående fra KKT overleverte våren 2015 et forslag om å samle fagmiljøene som betjener blødergruppen i et nytt blødersenter til klinikkledelsen i KKT og KVB. Det er ennå ikke fattet noen beslutning i saken, men prosessen fortsetter i 2016.

Senterets rådgivere deltar i flere tverrfaglige team ved sykehuset. Eksempler på dette er deltagelse i Craniofacialt team, Primær immunsviktteam og Tverrfaglig klinikk for Gorlin-pasienter (se også tabell C2). Disse teamene diskuterer pasienter som ledd i tverrfaglig utredning og behandling, og helsefaglige rådgivere fra senteret deltar i disse konsultasjonene med pasientene. Senterets rådgivere bistår i den psykososiale oppfølgingen av pasientbehandlingen.

³ Diagnostikk og behandling inkl poliklinisk virksomhet og individuelle opphold

Ansvar og oppgaver for diagnoser som også får tilbud fra andre nasjonale tjenester

Senter for sjeldne diagnoser har kompetanseansvar for en rekke diagnoser som mottar tjenester fra andre flerregionale eller nasjonale behandlings- og kompetansetjenester. For oversikt over alle nasjonale tjenester viser vi til regjeringens informasjonsside: <https://www.regjeringen.no/no/tema/helse-og-omsorg/sykehus/nasjonale-tjenester-i-spesialisthelsetje/id614574>. For 2016 er senteret bedt om å gå gjennom ansvarsområder med hensyn til fagområder hvor det er etablert andre nasjonale tjenester. Flerregionale tjenester, slik som behandlingstjenesten for usikker somatisk kjønnsutvikling, er ikke vurdert.

Nasjonal kompetansetjeneste for medfødte stoffskifte sykdommer

NKSD har i 2015 startet en prosess for å avklare rolle- og oppgavefordeling mellom Senter for sjeldne diagnoser og Nasjonal kompetansetjeneste for medfødte stoffskifte sykdommer.

Nasjonal behandlingstjeneste for screening av nyfødte og avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer

NKSD har i 2015 startet prosess for å avklare rolle- og oppgavefordeling mellom Senter for sjeldne diagnoser og Nasjonal behandlingstjeneste for screening av nyfødte og avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer.

Nasjonale tjenester knyttet til inkontinens- og bekkenbunnsykdommer

I tillegg til 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. De arbeider på tvers av relevante faggrupper i forsøk på å favne pasienten, helsepersonell, utdanning, kompetansespredning, forskning, nettverk og kvalitetsarbeidet på beste 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 misdannelser, blæreekstrofi/-epispadi og andre sjeldne diagnoser med utfordringer innen inkontinens og bekkenbunnsykdommer. Slik at også voksne pasienter kan få et godt

behandlings- og utrednings tilbud, samt mulighet for medisinsk og tverrfaglig oppfølging.

Nasjonal behandlingstjeneste for kirurgisk behandling ved kraniofaciale misdannelser

Craniofacialt team ved OUS har landsfunksjon for utredning og behandling av sjeldne og kompliserte kraniofaciale lidelser. Senter for sjeldne diagnoser samarbeider fast med teamet og deltar i de tverrfaglige, månedlige møtene med pasienter i fokus. 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 sjeldne diagnoser, Kvinne- og barneklubben
- Avdeling for blodsykdommer, Kreft- kirurgi, og transplantasjonsklubben
- Barnemedisinsk avdeling, Kvinne- og barneklubben
- Ortopedisk avdeling, Klubben for kirurgi og nevrofag
- Avd. for medisinsk biokjemi, Klubben for diagnostikk og intervensjon
- Seksjon for fysioterapi, Medisinsk klubben
- 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 pasienter med blødersykdom 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 (BAM) 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 deler sin stilling mellom BAM (20 %) og Senter for sjeldne diagnoser (40 %).

Ortopedisk avdeling ved Rikshospitalet er den eneste av de involverte enhetene som har en formelt godkjent nasjonal behandlingstjeneste: *Nasjonal behandlingstjeneste for kirurgi, intervensjon og avansert diagnostikk ved bløderkirurgi*. Avdelingen har en landsfunksjon for ortopedisk kirurgi. Pasienter med blødersykdom 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 pasientene med blødersykdom.

Seksjon for fysioterapi stiller med personalressurser i de ukentlige tverrfaglige poliklinikkene som avholdes av Senter for sjeldne diagnoser og Avdeling for blodsykdommer. De brukes også som foredragsholdere ved senterets kurs og kan veilede lokale fysioterapeuter.

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 fagmiljø?

Flerregional behandlingstjeneste for usikker somatisk kjønnsutviklig (DSD)

Den flerregionale tjenesten deles mellom Haukeland universitetssykehus og Oslo universitetssykehus. Behandlingstjenesten har et eget utrednings- og behandlingsteam som SSD samarbeider med. Samarbeidet kan med SSDs øyne bli bedre og tettere.

Sykepleiefaglig nettverk

SSD har i 2015 vært initiativtaker og ansvarlig for opprettelsen av et sykepleiefaglig nettverk for barnekirurgiske diagnoser. Sykepleierne arbeider på St. Olavs Hospital, Trondheim og Oslo universitetssykehus.

Fagnettverket Huntington

”Fagnettverket Huntington er resultatet av et initiativ fra Helse- og Omsorgsdepartementet som ga Helsedirektoratet i oppdrag å finne et miljø som kunne styrke kompetansen når det gjelder pleie- og omsorg, og kommunal tilrettelegging for pasienter med HS.

Helsedirektoratet ønsket at [NKS Kløverinstitusjoner](#) skulle lede etableringen av dette fagnettverket. Det var en forutsetning at det skulle skje i samarbeid med Senter for sjeldne diagnoser og Landsforeningen for Huntington sykdom. Fagnettverket skal legge forholdene til rette for et godt faglig samarbeid mellom pleie- og omsorgstjenester som arbeider med personer berørt av Huntington sykdom i forskjellige livsfaser”
(fagnettverkhuntington.no/om-oss).

”Det er nå etablert 5 ressursentra geografisk fordelt utover landet; [Askøy](#), [Oslo](#), [Ranheim](#), [Kristiansand](#) og [Nordreisa](#). Disse skal være gode kliniske fagmiljøer som vil kunne bistå kommuner, i sitt geografiske område, med kompetanseoverføring og erfaringsdeling”
(fagnettverkhuntington.no/om-oss).

Leder av Senter for sjeldne diagnoser sitter i styret for Fagnettverket.



Figur 1. De fem ressursentrene for Huntingtons sykdom er, fra venstre: NKS Olaviken, Prestheia, NKS Grefsenlia, Ranheim og Sonjatun HVS. Bilder: Fagnettverk Huntington.

”Ressursentrene er forpliktet til aktivt å bidra med kompetansespredning i sitt geografiske område og må samarbeide med andre aktuelle fagmiljøer i regionen, for eksempel nevrologisk avdeling, avdeling for medisinsk genetikk eller andre virksomheter som har kompetanse på denne sykdommen. Sammen med Senter for Sjeldne Diagnoser vil Fagnettverk Huntington bidra til forskning og fagutvikling” (fagnettverkhuntington.no/om-oss).

Bekkensenteret ved AHUS

Bekkensenteret ved AHUS er et individuelt tilpasset og velkoordinert tverrfaglig utrednings- og behandlingstilbud for pasienter med kompliserte og sammensatte problemer knyttet til bekkenbunnen og organene i bekkenet. Bekkensenteret har ikke overlappende funksjoner med Senter for sjeldne diagnoser.

Beskrivelse av brukermedvirkningen ved senteret

Senterets øverste organ for brukermedvirkning er den årlige brukersamlingen. I 2015 ble brukersamlingen avholdt 20. – 21. mars i Oslo. På brukersamlingen deltok 28 representanter fra 13 brukerforeninger, brukerrepresentantene i senterrådet og 12 rådgivere fra SSD. Brukersamlingen gir senteret råd om tema som er viktige for brukerne og konkrete innspill til neste års virksomhetsplan.

Brukersamlingen velger brukerrepresentanter til senterrådet. Senterrådet gir senterleder råd om videre utvikling av senterets tjenester og kommer med innspill i planlegging av forskning og utviklingsarbeid. Rådets sammensetning er vist i under (det har de to siste årene manglet en fagrepresentant). Senterleder er senterrådets sekretær og forbereder saker for senterrådsmøtene.

Senterrådet 2015-2016

Etternavn	Fornavn	Tilknytning
Castberg	Hedevig	Brukerrepresentant/senterrådsleder
Dalane	Jorån Østerholt	Brukerrepresentant
Enger	Camilla	Varabrukerrepresentant
Kjersheim	Anita	Brukerrepresentant
Samuelson	Åse	Brukerrepresentant
Aaseth	Kris	Varabrukerrepresentant
Mangersnes	Kenneth	Ungdomsobservatør
Nordlie	Tonje	Ungdomsobservatør
Gjone	Helene	Fagrepresentant
Grut	Lisbet	Fagrepresentant
		Fagrepresentant
Schulz	Lajla	Ansattrepresentant
Sødal	Susan Jane	Ansatt vararepresentant
Moldestad	Olve	Sekretær/senterleder

I 2015 ble det avholdt 4 senterrådsmøter. Senterrådet blir forelagt virksomhetsplan, årsrapport, budsjett, regnskap og andre sentrale og strategiske dokumenter. På alle senterrådsmøtene er det eget punkt for saker meldt fra brukerrepresentantene. Referat fra senterrådsmøtene publiseres på senterets nettside, oversendes leder av NKSD og alle brukerforeningene.

Ledelsen i NKSD vedtok høsten 2015 et rammeverk for senterrådsmandat for alle de nasjonale kompetansesentrene som inngår i tjenesten. Senter for sjeldne diagnoser vil i 2016 revidere sitt mandat for senterråd i tråd med det nye rammeverket. Det er lagt opp til en prosess som involverer senterrådet og brukersamlingen 2016 i revideringen av senterrådsmandatet.

Rammeverket for senterrådsmandat spesifiserer at senterrådene skal ha 2-3 senterrådsmøter i året. Etter avgjørelse i senterrådet 19. november 2015 reduseres antall senterrådsmøter fra 4 til 3 møter i året fra 2016.

Brukere er også involvert i større prosjekter ved senteret og utviklingen av senterets kurs og informasjonsmateriell. Normalt settes det ned ressursgrupper eller arbeidsgrupper der brukerne er representert.

Vurdering av bemanning og evt kompetansebehov

I sin evaluering av NKSD for 2014 skrev Helsedirektoratet bl.a.:

"Den fremste oppgaven til en kompetansetjeneste er å bygge opp og spre kompetanse. Denne kompetansen må bygge på kunnskap som er vitenskapelig dokumentert. Slik kunnskap fremskaffes gjennom forskning, kunnskapsoppsummeringer⁴ og medisinsk metodevurdering m.m."

Kravene i forskriften, fra HSØ som eier og evalueringene fra Helsedirektoratet innebærer et behov for annen og høyere formalkompetanse ved Senter for sjeldne diagnoser. Over tid skal derfor senteret øke formalkompetansen blant de ansatte. Denne endringen skal skje gjennom intern kompetanseutvikling, naturlig avgang og rekruttering. Det vil bety økte lønninger, og dermed en svak reduksjon i antall ansatte over tid. Senterrådets brukerrepresentanter bemerker at "personlig egnethet" fortsatt må tillegges vekt ved ansettelse.

⁴ Kunnskapsoppsummeringer er forskningsbasert kunnskap om effekt og kostnadseffektivitet av tiltak innen forebygging, behandling, rehabilitering og organisering av tjenester; klargjør hva vi vet og ikke vet, avdekker kunnskapshull og viser vei for videre forskning, eller er en syntese av data fra flere studier.

2.1 Kompetansebygging

Aktivitet	Resultat
A1 Kurs	Deltatt på: • Grunnkurs i forskning – OUS • Pasient- og pårørendeopplæring, utdanningsprogram OUS • MF9370 Systematiske oversikter og metaanalyser som forskningsmetode • Mindfulness • Psykologisk førstehjelp. Modum Bad • EndNotes • SSD utviklingsdag 2015

A2 Konferanser	Deltatt på diagnoserettede konferanser i inn- og utland: • Nasjonal konferanse i regi av fagnettverket Huntingtons sykdom • Nordisk konferanse om Huntingtons sykdom • Nordisk møte om primære immunsviktsykdommer for sykepleiere og leger – SLIPI/SISSI • International Primary Immunodeficiency's Congress - IPIC 2015 • Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism – SSIEM • 11th International HHT Scientific Conference Mb. Osler • Fabry – Nordisk sykepleiermøte • Fabry – Samarbeidsmøte OUS – Haukeland • Nordisk møte om bløderdiagnoser for sykepleiere og leger. Hemofilia Days. • European Ass. for Haemophilia and isk bløderforening (EAHAD) sykepleiere og leger • 22nd International Meeting of the Pediatric Colorectal Club • 10th European Craniofacial Congress • The 6th International Conference on Ectodermal Dysplasia • Nordic network on diasability reseach (NNDR) 13th Research Conference
--	--

	Yrkesfaglige konferanser: • Fagdag Norsk Sykepleierforbund • Ernæringssvikt hos gamle, Nasjonal kompetansetjeneste for aldring og helse • Kurs om språklydvansker, StatPed • Europeisk møte for fysioterapeuter om Huntingtons sykdom Annet: • Den 8. nasjonale Helserett§konferansen • Helse og arbeidsdeltakelse. Forskningsrådet • Pasient- og pårørendeopplæring • Barn som pårørende • Nettbasert læring, Helsekompetanse 2015 • Nasjonalt senter for samhandling og telemedisin • Webdagene 2015, Netlife Research, Oslo • Nasjonal konferanse; Med barn og unge som pårørende. Helsedirektoratet • En sjelden dag, NKSD/FFO • Hva kan biobanker og helsedata fortelle oss i dag, Litteraturhuset • Pensjonskurs SPK
--	---

A3 Seminar	Deltatt på: • NKSD FoU-dag 2015 • Årlig syndrommøte, medisinsk genetikk,
-----------------------	--

	OUS • Kunnskapsrik og trygg i møte med minoritetsspråklige familier. LMS-barn og Seksjon for likeverdig helsetjeneste, Ullevål • Nordisk bløderseminar Baxalta
A4 Videreutdannelse	Gjennomført: • OUS Lederprogram 2015 • Kurs: Kognitiv behandling ME/Kronisk utmattelsesyndrom. Videreutdanning i kognitiv terapi for leger og psykologer • Kurs: Å oppdage selvmordsrisiko hos barn/unge. Videreutdanning i kognitiv terapi for leger og psykologer
A5 Hospitering	Gjennomført hospitering: • på sosialmedisinsk avd. RH - OUS • med sosionom på BUP, RH - OUS • på Mastocytoseklinikken i OUS • i DSD-teamet (Disorders of sexual development) RH - OUS • i oppfølging av barn i Spise- og ernæringsteamet på Barneklubben ved OUS • Barneklubben OUS – Primære immunsviktsykdommer • Medisinsk poliklinikk – Primære immunsviktsykdommer • i oppfølging av Bardet-Biedl syndrom i London

A6 Produktinformasjon m.m.	Mottatt informasjon fra: • Baxter a/s (Baxalta) • Bayer • CSL Behring AG • Genzyme, a Sanofi Company • Pfizer • Novo Nordisk • Sobi
A7 Annet	• Sikret at alle diagnoserådgivere har faste relevante søk i internasjonale databaser • Norsk sykepleierforbund - fylkesmøte

2.2 Kompetansespredning

Aktivitet	Resultat
Intervjuer/ oppslag i media	• TV-Norge: Barnesykehuset – innslag som følger vårt arbeid med gutt med blødersykdom. • Fakta om iktyose i VG; "Huden til Lilly (3) vokser syv ganger raskere enn hos andre" http://www.vg.no/nyheter/innenriks/helse-og-medisin/huden-til-lilly-3-vokser-syv-ganger-raskere-enn-hos-andre/a/23455688/ • Tilstede når du trenger det. Bladet "Livskvalitet" (tidl. Bandagisten)nr.2 – 2015. side 13. ISSN 2387-6816 • Fakta om Epidermolysis bullosa og sjeldne diagnoser. Bladet "Livskvalitet" (tidl. Bandagisten) nr.2 – 2015. side 15. ISSN 2387-6816
Sosiale medier	• 900 nye følgere på facebook (oppstart 1.1.15) • 467 følgere på twitter. 170 nye følgere i 2015 • 180109 sidevisninger på www.sjeldnediagnoser.no (19 % økning fra -14)

Video/Film/Podcast Video/film: egen side på vimeo.com Podcast: egen side på soundcloud.com	Huntingtons sykdom: • Fasene i Huntingtons sykdom • Aktuell forskning på Huntingtons sykdom • Huntingtons sykdom - fysioterapi og fysisk aktivitet • Treningsøvelser for mennesker med Huntington • Hjelpemidler for mennesker med Huntingtons sykdom Andre tema: • Film: Slik lager du åpninger for samtaler med barn om en sjelden diagnose • Film: Foreldre som pårørende, fagprat med Lajla Schultz http://www.pfilm.no/film/foreldre-som-parrende1 • Film: Arv og genetikk, fagprat med Charlotte von der Lippe http://www.pfilm.no/film/arv-og-genetikk Podcast: • Bardet-Biedl syndrom: Samtale om behandling av BBS ved sykehus i London
---	--

2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")

Aktivitet	Resultatmål
B1 Veiledning Totalt 3455 henvendelser til senteret i 2015	Utreiser: 68 møter med lokalt hjelpeapparat (1014 deltakere) Nettmøter/ video- / telefonkonferanser: 28 møter (165 deltakere) Mål: minimum 75/ 25 % Resultat: 72/28 %

	Konsultasjoner/veiledning på senteret: 167 konsultasjoner på senteret eller OUS 224 polikliniske årskontroller for pasienter med blødersykdommer
B2 Kurs Kurssteder : Frambu - 4 kurs Scandic Gardermoen - 4 kurs Rikshospitalet - 7 PKU-dager SSD egne lokaler - 2 kurs Haraldvangen - 1 kurs	Totalt 421 personer deltatt på kursene: • Blødersykdom Familiekurs • Blødersykdom Familiekurs • Blødersykdom besteforeldre / nære omsorg • Nydiagnostisert blødersykdom, foreldrekurs • Voksne over 50 år • Kurs for bærere av blødersykdom • Ungdomssamling • PKU-dag for brukere født i 2013 • PKU-dag for brukere født i 2012 • PKU-dag for brukere født i 2011 • PKU-dag for brukere født i 2009/10 • PKU-dag for brukere født i 2007/08 • PKU-dag for brukere født i 2005/06 • PKU-dag for brukere født i 2003/04 • PKU-dag for brukere født i 00-02 • PKU-dag for brukere født i 97-99 • PKU-dag for voksne brukere • PKU-maternell, kurs for unge kvinner • Galaktosemi-dag for voksne brukere • Kurs for unge mennesker som har Huntingtons sykdom i familien • Binyrebarksvikt, familiekurs • Binyrebarksvikt, besteforeldre/andre

	pårørende Huntingtons sykdom, kurs for pårørende ble avlyst pga lav påmelding, men individuelt tilbud ble gitt til 3 påmeldte enkeltbrukere
B3 Konferanser	Arrangert The 6th International Conference on Ectodermal Dysplasia, Oslo for brukere, pårørende og fagpersoner i inn- og utland, i samarbeid med TAKO-senteret (se også C6 og G2)
B4 Seminar	
B5 Informasjonsmateriell	- Veileder om PKU - revidert - Informasjonsfolder om androgen insensitivitet syndrom (AIS) - Informasjonsfolder om Mandibulofacial dysostose-mikrokefali (MFDM) - Informasjon om kompetansesenterarbeid til Karriere-dagen i OUS 2015 - Informasjonsskriv om "Tips og råd når du skal søke hjelp fra det offentlige"
B6 Annen undervisning	Gjennomført undervisning for brukere/ pårør.: "Starthjelp". Psykolog har fast undervisning på kurset for foreldre, som arrangeres av LMS, BKL, OUS (?? deltakere) - Fagtimer på samling for voksne fra Norsk forening for øsofagusatresi (5 deltakere) - Om Huntingtons sykdom til deltakere på HS-tilbudet ved Vikersund Kurbad (7 deltakere) - Om Huntingtons sykdom til deltakere på HS-tilbudet ved Vikersund Kurbad (10deltakere)

2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)

Ikke i forbindelse med tjeneste til enkeltbruker (tabell 2.2.1)

Aktivitet	Resultatmål
C1 Fagkurs/ møter på senteret	Totalt 198 fagpersoner deltatt på e-læring eller kurs på senteret • Huntingtons sykdom (e-læring) • PKU (e-læring) • Flere diagnoser - Skolekurs del 1, e-læring eller videokonferanse • Flere diagnoser - Skolekurs del 2, felles videokonferanse • Del av familiekurs om blødersykdom for fagpersoner fra lokalmiljøet
C2 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	På OUS: • Fagmøter i OUS om Huntingtons sykdom • NOSPI - Spl. som jobber med primære immunsviktsykdommer, koordinator • OUS - Immunsviktteamet, koordinator • Bløderstab, koordinator • OUS - PKU-team • OUS - tverrfaglig metabolsk møte • OUS - Fabryteam, koordinator • OUS - Oslerteamet • OUS - Tverrfaglig møte Kir. avd. Barn2 • OUS - Gorlinteam, koordinator • OUS - Craniofacialt team • OUS - Mastocytosenettverket

	Andre: • Opprettet i 2015 fast møteplass med barnekirurgisk fagmiljø ved St. Olavs hospital. • Fagnettverket for Huntingtons sykdom (nasjonalt) • Bidra i nettverket for Barns Beste (nasjonalt)		
C3 Konferanser	• Arrangert The 6th International Conference on Ectodermal Dysplasia, Oslo sammen med Tako-senteret - Se B3, G2 • Medlem av programkomite for Nasjonal konferanse om Huntingtons sykdom.		
C4 Seminar	• Om sjeldne diagnoser til helsepersonell i Kristiansund (3 timer) (25 deltakere)		
C5 Undervisning ved høyskoler og universitet	Grunn- utdanning	Helsepersonell • Bachelorstudiet i tannpleie, UIO (45 deltakere) • Bachelorstudiet i spesialpedagogikk, UiO (80 deltakere) • Masterprogram i genetisk veiledning, UiB (8 deltakere) • Masterprogram i klinisk ernæringsfysiologi, UiO (13 deltakere) • Masterprogram i	Sum 98,5 t. 2 t 2 t 3 t 1 t 9 t

		spesialpedagogikk, UiO (31 deltakere)	1 t
		Tannleger ved Odontologisk fakultet, UiO (33 deltakere)	90
		12 dager praksis for 3 stud. i Ped. psykologisk rådgivning. pedagogisk institutt, UiO (12x7,5t)	7,5
		1 dag Praksis for 2 stud. i Spes.Ped. UiO (1x7,5t)	
		Annet personell	0
	Videre- utdanning	Helsepersonell	
		Legespesialiseringskurs i kreftgenetikk (28 deltakere)	1 t
		Annet personell	0
	Etter- utdanning	Helsepersonell og annet personell	Sum 40
		PKU e-læringskurs (deltakere se C1)	20
		Huntingtons sykdom	20

		e-læringskurs (deltakere se C1)	
C6 Posters Innsendte abstracts valgt til muntlig presentasjon nr. 1 - 6	1. Abstract til International Human Science Reseach Conference i Trondheim. Dance of conversation – Embracing the complexity of conversation and going beyond the prevailing understanding of counselling in health care. (30 deltakere) Wibeche Ingskog 2. Abstract til The 6th International Conference on Ectodermal Dysplasia, Oslo. More than just lack of teeth – living day by day with Ectodermal dysplasia. Muntlig presentasjon. (ca 100 deltakere) Wibeche Ingskog 3. Abstract til The 6th International Conference on Ectodermal Dysplasia, Oslo. Communication with children about ED, - why and how? Muntlig presentasjon. (ca 100 deltakere) Elisabeth Daae og Nina Rambæk 4. Abstract til 22nd International Meeting of the Pediatric Colorectal Club. Milano: School-starters with anorectal malformation - a model for supplying information to school personnel in Norway. Muntlig presentasjon. (ca 100 deltakere) Line Mediå 5. Abstract til Nordic network on diasability reseach: Betwixt and between being healthy and ill: the stigma experienced by young adults with phenylketonuria. Muntlig presentasjon. (ca 20 deltakere) Plata S. Diesen 6. Abstract til Nordic network on diasability reseach: Identity and social challenges for persons with bleeding disorders: a gender and sex comparative approach. Muntlig presentasjon. (ca 20 deltakere) Plata S. Diesen 7. 11th International HHT Scientific Conference: "Working together for the benefit of the patient. Organisation of the Health Care		

Innsendte abstracts valgt til poster presentasjon nr. 7 - 9	Services for the HHT patients at Oslo University Hospital" 8. Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism: "How to secure care and treatment: e-learning for professionals caring for patients with late treatment start for PKU". 9. Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism: "Not healthy, not ill" The social stigma of adult phenylketonuria. Plata Diesen 10. Abstract til Phenomenology and health, an interdisciplinary symposium, Oxford. Counselling as a dance of conversation. A phenomenological study about counsellors experiences in counselling with persons with rare disorders. Wibeche Ingskog – ikke presentert
C7 Annen undervisning	• Om malformasjoner i blodåre ved Mb. Osler på Nordisk møte for radiologer (ca 100 deltakere) • Om Blødersykdom. Nordisk møte om blødersykdommer (15 deltakere) • Om egenbehandling. Nordisk møte om blødersykdommer (15 deltakere) • Om intravenøs behandling av blødersykdommer. Expert meeting Hemophilia, Stockholm • Om blødersykdommer for leger og sykepleiere. Bodø Sykehus (6 deltakere) • Om blødersykdommer for leger i Stokmarknes kommune (8 deltakere) • Om blødersykdommer for barneleger. Ålesund sykehus (8 deltakere) • Om blødersykdommer for helsestasjon og fastlege. Sør-Trøndelag (15 deltakere) • Om blødersykdommer for helsestasjon, fastlege og barneavd. Vestfold (35 deltakere) • Om blødersykdommer for bokollektiv i Telemark (5 deltakere) • Om blødersykdommer til nyansatte sykepleiere – Barneklubben OUS (11

	deltakere) • Om von Willebrand sykdom til fastleger i Skjåk kommune (3 deltakere) • Å være bærer av x-bundet sykdom. Nordisk møte om hemofili (30 deltakere) • Om Epidermolysis bulluosa på bandagistmøte (20 deltakere) • Om Epidermis bullosa til skolepersonell (25 deltakere) • Om kompetansesentertilbudet til Fysio/ergoterapiavdelingen, Nordland sykehus (6 deltakere) • Ethical Aspects with Fabry disease. Nordic expert meeting for Fabry nurses (35 deltakere) • Self-treatment in Fabry disease. Nordic expert meeting for Fabry nurses (35 deltakere) • Om Huntingtons sykdom til kommunalt hjelpeapparat (30 deltakere) • Om Huntingtons sykdom til sykehjem i Fredrikstad kommune (12 deltakere) • Om ernæring ved Huntingtons sykdom på sykehjem (6 deltakere) • Om sjeldne diagnoser til helsepersonell i Kristiansund N. (15 deltakere) • Om kompetansesentertilbudet. Fagdag OUS for Verdens Primær immunsvikt-uke (20 deltakere) • Om primær immunsviktsykdommer og kompetansesentertilbud til leger og sykepleiere på infeksjonsposten og poliklinikk, Sykehuset i Østfold (deltakere) • Om primær immunsviktsykdommer og kompetansesentertilbud til sykepleiere på barneavdelingen, St. Olav i Trondheim (deltakere) • Om kompetansesentertilbudet. For leger, Primær immunsvikt, Oslo (35 deltakere) • Om kompetansesentertilbudet. Kommunikasjonsdagen - OUS (50 deltakere) • Om kompetansesentertilbudet på konferansen «Fokus på forskning». Kunnskapssenteret (45 deltakere) • Internundervisning om kompetansesentertilbudet på BUP, RH - OUS
--	--

2.2.3 Forskning og utvikling

2.2.3.1 Forskningsprosjekter

Aktivitet	Resultat
D1 Doktorgradsprosjektet "Women's experiences of being a carrier of X-linked diseases: a qualitative study" i samarbeid med Institutt for helsefag ved UiO. Stipendiat (50%): Charlotte von der Lippe	Doktorgradsarbeid pågår, startet 1.10.2012
D2 Ferdigstille arbeidet med livskvalitetsprosjektet "Health related quality of life in adult persons with Lymphoedema cholestasis syndrome 1(LCS1)/Aagenæs Syndrome"	Artikkel planlegges sendt til vurdering vår 2016
D3 Utprøving av faktor 8 preparat for lenger halveringstid.	Ferdig for voksne. Fortsetter for barn i 2016

D4 Samarbeide med behandlings-ansvarlige om bidrag til gjennomføring av Kappa-prosjektet: "Key Aspects of medical Practice in Patients with haemophilia A". Forskningsprosjekt med tanke på opprettelse av globalt kval.register for behandling av Hem.A.	Del 1 er avsluttet. Del 2 pågår
---	---

D5 Avklare videre utvikling av prosjektet "Rygg og bekkenplager hos voksne med blæreekstrofi/epispadi", pilot er gjennomført	Prosjektet avsluttet på grunn av mangel på finansiering og kapasitet ved Fysikalsk avd. og rehabilitering - OUS
D6 Utarbeide prosjektbeskrivelse for "Gutter med medfødt binyrebarkhyperplasi" (Ansvarlig: Elisabeth Daae).	Prosjektet er endret til litteraturstudie om gutter med binyrebarkhyperplasi. Litteraturstudien pågår.
D7 Utarbeide prosjektbeskrivelse og søke eksterne midler til doktorgradsarbeid "Lived experience" hos unge voksne med sjelden diagnose, ut fra sosiologiske teorier (ansvarlig: Plata Diesen)	Avsluttet av personlige grunner.
D8 Systematisk review om sosiale utfordringer ved å ha en sjelden diagnose	Litteraturstudie pågår. Planlegger å sende til vurdering våren 2016

D9 " A qualitative study on how counsellors describe their experiences with difficult conversations when meeting a person with a rare disorder and their families"	Artikkel under arbeid. Planlegger å sende til vurdering våren 2016
---	---

Forskningsproduksjon (vitenskaplige artikler):

PMID: 26411462 *Unmet needs for healthcare and social support services in patients with Huntington's disease: a cross-sectional population-based study.* **Marleen R. van Walsem**, Emilie I. Howe, **Kristin Iversen**, Jan C. Frich and Nada Andelic. van Walsem et al. Orphanet Journal of Rare Diseases (2015) 10:124 DOI 10.1186/s13023-015-0324-8.

Doktorgrader:

Ingen avsluttet i 2016

Andre skriftlige publikasjoner

Identity and social challenges for persons with bleeding disorders: a gender and sex comparative approach. Plata S. Diesen og Lisbeth Grut. Scandinavian Journal of Disability Research. ISSN: 1501-7419 (Print) 1745-3011 (Online) Journal homepage: <http://www.tandfonline.com/loi/sjdr20>

Anbefalte retningslinjer for klinisk fysioterapi ved Huntingtons sykdom. Beate Rindal, Jeanette Ullmann Miller. www.fysioterapeuten.no

Risks, Uncertainty, Diet and Stigma Experienced by Young Norwegian Adults with Phenylketonuria (PKU). Plata Diesen. The Innovaia Foundation Newsletter Issue 25 2015

"Young adults with phenylketonuria and their reflections on being lucky and grateful" Plata Diesen. Antatt i Journal of Genetic Counseling, desember 2015

Synlig annerledes: Hva skjer når andre ser? Kristin B. Feragen. Hud og Helse Nr 3 September 2015. Side 14-16.

Rapport etter hospitering ved klinikker som jobber med Bardet Biedel syndrom,
London, januar 2015. Jeanette Ullmann Miller

Innlegg i NFBE-nytt (Norsk forening for blæreekstrofi og -epispadi) om
Kompetansesenter-tilbudet. Anne Undrum.

Artikkel om "**Sommerens ungdomssamling**" i PKU-bladet nr. 87 – 2015. Gunvor A.
Ruud

Tre innlegg i Debra-nytt med ulike tema. Nina Rambæk, Lajla Schulz, Wibeche
Ingskog

Alt om von Willebrand sykdom. Tilpasse tekst til norske forhold. Hefte utgitt av
CSL-Behring. Siri Grønhaug

2.2.3.2 Utviklingsprosjekter

Aktivitet	Resultat
E1 E-læringskurs	- Nytt e-læringskurs for skolepersonell om anorektale misdannelser - Revidert e-læringskurs om Huntingtons sykdom - Revidert e-læringskurs om PKU
E2 NKSD-prosjekter	- Utvikling av Undervisningspakke for høyere utdanning. Pågående prosjekt. Planlagt ferdig 2016. - Samfunnsnytteprosjektet: (flere tema) - Utviklet QuestBack til bruk i måling av brukeropplevd kvalitet i lokale informasjonsmøter
E3 Andre prosjekter	- Skrevet oppsummering av erfaringer med ansvarsoverføring fra PKU-dager til bruk for andre diagnoser - Skrevet 2 projektsøknader for NKSD-midler - Deltatt i referansegruppe for "Sjeldenskolen" - Deltatt i referansegruppe for "Pust". Et prosjekt for evaluering av e-læringskurs om bruk av langtids mekanisk ventilasjon - Evaluert arbeidsmetode for oppsummering etter kurs - Utarbeidet kursplan for SSD 2016 - Uprøving av JABBER til videokonferanser
E4 Kartlegging	Kartlegging av forekomst av SSD-registrerte i forhold til tall fra Norsk Pasientregister - pågår
E5 Internundervisning	Fast undervisning 45 min hver mandag med interne/eksterne forelesere
E6 Nye nettsider	Utarbeidet kravspesifikasjon for nye nettsider for senteret.

Utvikling av kvalitetsregistre og biobanker:

Sammen med avdeling for blodsykdommer eier og driver kompetansesenteret et kvalitetsregister for blødersykdommer (MedInsight) og bidrar i internasjonalt registersamarbeid (Kappa-registeret).

Utvikling av faglige retningslinjer:

Ingen.

Utvikling av aktivitetsregistreringsverktøy:

Alt veilednings- og rådgivningsarbeid dokumenteres i senterets aktivitetsdatabase Solan (eREG), og all individuell helsehjelp dokumenteres i sykehusets elektroniske pasientjournalssystem (DIPS).

Senter for sjeldne diagnoser fikk i desember 2014 konsesjon for pasientregisteret "Solan". Konsesjonen krever at senteret må innhente samtykker fra alle registrerte i databasen. På grunn av forsinkelser i utviklingen av dokumentasjonsverktøyet i Solan, så er fristen for innhenting av samtykker utvidet til 1. mai 2016. Dette arbeidet er høyt prioriter og vil fortsatt kreve tid og ressurser. Alle registrerte som ikke samtykker til videre oppføring i "Solan" skal slettes i mai 2016.

2.3 Systemrettede aktiviteter:

Aktivitet	Resultat
F1 Nasjonale veiledere	• Helsedirektoratets ressursgruppe for utarbeidelse av veileder for ungdomshelse • Helsedirektoratets ressursgruppe for utarbeidelse av veileder for pårørende
F2 Fagråd	Deltatt i møter i fagrådene for • PKU-foreningen x 2 • Bløderforeningen x 2
F3 Brukerforeninger	• Brukersamling 2015 • Foreningen Aniridi Norge: genetikk og aniridi (43deltakere) • Foreningen Aniridi Norge: om kompetansesentertilbudet og samtykker til Solan (43deltakere) • Debra: Genetikk og EB (60deltakere) • Bløderforeningen: Gentikk og blødersykdom • Landsforeningen Huntingtons sykdom: Behov for ulike typer tjenester i forløpet av Huntingtons sykdom (ca 80 deltakere) • Oslerforeningen: om organisering av kompetansetjenesten • Mastocytoseforeningen: Om organisering av kompetansetjenesten (35 deltakere) • Norsk forening for øsofagusatresi: Om arbeid og utdanning, og kompetansesentertilbudet • Norsk primær immunsviktforening: Om kompetansesentertilbudet (17deltakere)

F4 Møter	• Nye samarbeidsformer? Møte med ledere i StatPed SørØst (30 deltakere) • Arbeidsgruppe for vurdering av nytt blødersenter ved OUS
---------------------------	---

2.4 Internasjonalt arbeid:

Aktivitet	Resultat
G1 Programkomité	• Programkomité for The 6th International Conference on Ectodermal Dysplasia, Oslo (se B3) • Programkomité for nordisk sykepleiermøte om Fabry. Formøter, ledelse av møtet og evalueringsmøte. • Programkomité for AEHAD (europeisk spl.møte) om hemofili. Formøter, ledelse av møtet og evalueringsmøte.
G2 Rarelink	• Ansvarlig for - vedlikehold av nettstedet www.rarelink.no - medarrangør for "NCRD Mellommøtet -15" - medarrangør for nordisk konferanse NCRD - 2016
G3 Hospitering på Senter for sjeldne diagnoser	• En lege fra Spania - (halv dag) blødersykdommer • En lege fra England - blødersykdommer
G4 Møter	• NKSD – Internasjonal gruppe ble opprettet • SSD – Internasjonal gruppe ble nedlagt

2.5 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:

Aktivitet	Resultat
H1 Etablerte kvalitetsregistre SOLAN - SSD	• Kontaktet ca 3000 brukere pr. telefon eller brev for å innhente samtykke til registrering i Solan (Krav i konsesjon fra Datatilsynet desember - 2014) • Innhentet dokumentasjon på bekreftet diagnose for ca 650 brukere i Solan
H2 Etablerte biobanker	
H3 Etablerte faglige retningslinjer	• Revidert anbefalinger for oppfølging og behandling av personer med Bardet Biedel syndrom • Anbefalte retningslinjer for klinisk fysioterapi ved Huntingtons sykdom (publisert)
H4 Rettsaker	• Forarbeid + vitnet i rettsak for en av våre brukere • Forarbeid + vitnet i rettsak for en av våre brukere
H5 Forskernettverk	• Forskningsgruppe ved Avdeling for Helsefag, UiO • Fenomenologisk forskningsnettverk, Avdeling for Helsefag, UiO • OUS - Forskningsgruppe ved Avdeling for medisinsk genetikk • NKSD - Forskningsgruppe
H6 Fagnettverk	• UiO - Ernæring for sårbare grupper • OUS - Fagnettverk for kliniske ernæringsfysiologer

	• Spesialitetskomité for medisinsk genetikk • Mini syndromdiagnostikkmøte • NKSD – Sjeldne sosionomer • NKSD – Sjeldne leger • NKSD – Sjeldne klinisk ernæringsfysiologer • NKSD – Kommunikasjonsrådgivere
H7 Elektronisk pasientjournal - DIPS	• Sikret at alle har tilgang • Gjentatte forsøk på å finne løsning på hvordan våre tjenester skal registreres i DIPS. Fortsetter i 2016

Rapportering 2015

for

Norsk senter for cystisk fibrose

Antall årsverk: 12,25

Tildeling 2015: 12 250 852 NKr.

Innhold

1. Tallrapportering (diagnoser, ant brukere, alders- og fylkesfordeling):	3
2. Aktivitetsregistrering	5
2.1 Kompetansebygging	11
2.2 Kompetansespredning	13
2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")	13
2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)	14
2.2.3 Forskning og utvikling	17
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	2014	2015	2015 vs 2014	Antall som har mottatt tjenester 2015
Cystisk fibrose	E84	ORPHA 586	310	324	14	251
CF-lignende sykdom			6 b 10 v	2 b 10v	-4b	2b 10v
Nyfødtscreening, utredning			10	14	4	14
CF-SPID**						**
Shwachman- Diamond syndrom		ORPHA811	4	4	0	4
Primary ciliary dyskinesia		ORPHA244				*
Totalt						281 * **

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).

v=voksne

b= barn

* Ved Rikshospitalet følges 53 kjente pasienter, med Primær ciliatedyskinesi. Noen av disse er voksne nå, 1 har en usikker diagnose og er fremdeles under utredning. Voksne pasienter følges i økende grad (8 stk 2015) ved Lungeavd, Medisinsk Klinikk OUS Ullevål , i regi av NSCF.

** CF-SPID: Cystic Fibrosis Screening Positive, Inconclusive Diagnosis. Dette diagnostiske begrep ble akseptert internasjonalt i 2015. Antall som defineres som CF-SPID er avhengig av hva slags algoritme nyfødtscreeningen til enhver tid har. 3 årserfaring fra nyfødtecreeningen i Norge er godkjent for publikasjon 2016 (Kfr D8) og beskriver erfaringene med benyttet algoritme og konsekvenser i form av CF-SPID. Algoritmen ble endret i 2015. Vi har valgt ikke å føre opp tall for 2015, på grunn av dette. Nyfødtscreeningen for CF er under regelmessig evaluering.

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

Cystisk fibrose				Totalt	Totalt	Antall som har mottatt tjeneste
Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	2015	2014	2015
Akershus	24	24	2	50	42	48
Aust-Agder	<4	<4	0	4	4	3
Buskerud	<4	7	0	9	6	7
Finnmark	<4	0	0	<4	<4	1
Hedmark	6	13	0	19	19	19
Hordaland	10	43	<4	54	51	14
Møre og Romsdal	7	12	0	19	18	17
Nordland	7	11	0	18	16	15
Nord-Trøndelag	<4	11	0	13	12	12
Oppland	0	<4	0	<4	<4	2
Oslo	16	24	0	40	41	39
Rogaland	10	16	0	26	27	15
Sogn og Fjordane	<4	<4	<4	4	5	2
Sør-Trøndelag	4	18	0	22	24	19
Telemark	<4	5	0	6	5	6
Troms	<4	4	0	5	5	3
Vest-Agder	<4	<4	0	6	4	4
Vestfold	6	9	0	15	13	14
Østfold	4	8	0	12	13	11
Annet	0	0	0	0		
Totalt	108	212	4	324		251

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.

Generell beskrivelse :

Norsk senter for cystisk fibrose (NSCF) er en seksjon i Avdeling for sjeldne diagnoser og funksjonshemninger i Kvinne- og barnekliviken ved Oslo universitetssykehus (OUS). NSCF er også en del av Nasjonalt kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD).

NSCF's aktiviteter er rettet mot tverrsektorielle tjenester er primært relatert til kontakt og oppfølging av enkeltbrukere og samarbeid med lokalt og regionalt hjelpeapparat som barnehage, skole, helsepersonell o.a. NSCF gir tjenester til de fleste personer med senterets diagnoser 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. Det arbeides med kvalitetsforbedring i omsorgen i nasjonalt perspektiv, basert på velfunderte internasjonale anbefalinger.

NSCF's aktiviteter er gjennom en bevisst prosess i økende grad systemrettet og rettet mot forskning og fagutvikling. Oversikt over populasjone med senterets diagnoser (nasjonale registre og biobanker) er en svært viktig forutsetning for dette.

Likeverdig tilbud:

Beskrivelse av

- Likeverd mellom de gruppene som har tilbud ved senteret

Likeverdighet overfor nye diagnoser som senteret får ansvar for er utfordrende, og ressursfordeling er nødvendig. Ettersom kompetansen gradvis øker identifiseres nye behov. Et samarbeide med fagfolk som ivaretar gruppene i og utenfor OUS er avgjørende.

- Geografisk likeverdige tjenester

Dette er utfordrende, fordi delt omsorg er krevende. Den internasjonale erfaring at delt omsorg ikke har den samme kvalitet som full omsorg forsøkes bøtes på, og det nedlegges mye arbeide i bistand til brukere og hjelpeapparat fra hele landet.

- Likeverd ifht etnisitet, språk, kultur, funksjonsnivå osv

Vårt senter forholder seg til mange etniske grupper. Utstrakt bruk av tolketjenester kan være nødvendig, spesielt nydiagnostiserte som ikke behersker norsk.

Komorbiditet og nedsatt funksjonsevne representerer betydelige utfordringer i forhold til å gjennomføre god egenbehandling. Det nedlegges betydelig arbeide overfor behandlerapparatet på lokalnivå for å bidra til god funksjon.

- Likeverd ifht om en er registrert bruker av senteret eller ikke

Alle brukere som henvender seg til senteret blir vurdert på lik linje. Det er ingen krav til registrering annet enn dersom bruker vil ha helsehjelp. Vedkommende må da registreres innenfor OUS elektroniske journalsystem.

Kvalitetssystem

NSCF bruker EPJ (DIPS) i ustrakt grad ettersom det meste av individuell kontakt oppfattes som helsehjelp.

Et aktivitetsregister har vært et tema i mange år, men aldri blitt en realitet, hvorfor rapportering på detaljnivå ikke lar seg gjennomføre. NSCF er positive til å inngå i et prosjekt om aktivitetsregister. Det er tanker om å kunne etablere et mer omfattende sjeldenregister som også kan knyttes opp mot NSCF's medisinske registre for å gjøre definerte uttrekk av kvalitetssikrede data.

NSCF ser det som viktig å utvikle et kvalitetssystem som kan evaluere omsorgen i Norge for sine diagnoser og som kan være del av et kontinuerlig kvalitetsforbedringsarbeide.

Klinisk virksomhet¹

Det er nødvendig med klinisk aktivitet ved NSCF for å bevare tverrfaglig kompetanse. Omfanget av rutinepreget klinisk arbeid er nå redusert betydelig, gjennom en flerårig prosess der barn og voksne fra Helse Sørøst i økende grad får service fra ressurser i OUS. Pasientadministrasjon er fortsatt i stor grad ivaretatt av NSCF. Kompetanseoverføring til OUS har tatt mye tid og det gjenstår fortsatt fagområder, bl.a. klinisk ernæringsfysiolog for barn der Barne- og ungdomsklinkken ikke har gitt tilbud til brukere med CF, og psykologtilbud for voksne ikke ennå er etablert. I tillegg ivaretas en betydelig del av mer spesialiserte tilbud som utredning og diagnostisering, iv. hjemmebehandling, behandling ved akutte og alvorlige komplikasjoner ved CF av NCSFs personell.

Totalt ble det hos brukere med CF i 2015 utført 1220 polikliniske kontroller, 220 planlagte sykehusinnleggelser og det var 6 akutte sykehusinnleggelser som involverte personell fra NSCF. I tillegg var det utført 128 polikliniske konsultasjoner

hos brukere uten CF, men som pga diagnostisk avklaring eller pga CF-liknende sykdom hadde behov for NSCFs tjenester (i disse tallene inngår også brukere med Shwachman-Diamond syndrom og Primær Ciliedyskinesi).

14 nyfødte ble utredet for CF etter positiv nyfødtscreening i 2015.

Ansvar og oppgaver for diagnoser som også får tilbud fra andre nasjonale tjenester

Cystisk fibrose er en av de 23 diagnosene der det er etablert screening av nyfødte. I forbindelse med dette har NSCF samarbeid med «Nasjonal behandlingstjeneste for screening av nyfødte og avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer». NSCF samarbeider med Nyfødtscreeningen om evaluering og utvikling av screeningprogrammet for cystisk fibrose. NSCF har også ivaretatt screeningpositive – noe som krever særskilt kompetanse. Utenom OUS er det bare Haukeland sykehus som ivaretar barn som er screening positive. Spedbarn med cystisk fibrose har fra starten av metabolske forandringer og ernæringsmessige behov som krever særegen oppfølging, Ivaretagelse av screening positive for CF bør være et nasjonalt behandlingstilbud. Dette er ikke formalisert. Det krever mye ressurser å følge opp barn der diagnosen ikke kan avklares før kanskje etter flere år.

Cystisk fibrose er en multiorgansykdom og svikt i organer kan kreve transplantasjonstilbud. Lungesvikt utgjør det største transplantasjonsbehovet. NSCF samarbeider med «Nasjonal behandlingstjeneste for organtransplantasjon» både på individnivå og på systemnivå. Det er oppnådd svært gode resultater for lungetransplantasjon og andre transplantasjoner.

NSCF samarbeider også med «Nasjonal kompetansetjeneste for habilitering av barn med spise- og ernæringsvansker» på individnivå i forhold til kompliserte kliniske problemstillinger.

Samarbeid med regionale fagmiljø?

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

Det er imidlertid nødvendig å reetablere samhandlingsnettverk for leger og andre fagpersoner som arbeider med senterets diagnoser i Norge. Videokonferanser vil gjøre slike funksjoner mye enklere. Nyinnkjøpt videokonferanseutstyr blir i økende grad tatt i bruk. Tverrfaglige profesjoner ved NSCF har hatt jevnlig kontakt med tilsvarende fagpersoner fra hele landet.

Beskrivelse av brukermedvirkningen ved sentere

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.

Senterrådsmandat skal revideres i henhold til NKSD anbefalinger.

Det er jevnlig kontakt mellom leder av NSCF og Norsk forening for cystisk fibrose. NSCF har i tillegg tett kontakt med CF-pasienter.

NSCF vil ta initiativ til brukermedvirkning også for NSCFs andre diagnoser.

Vurdering av bemanning og evt kompetansebehov

Bemanning pr. 31.12.2015 (årsverk i parantes)

Klinisk ernæringsfysiolog (1,5, hvorav 0,5 er ledigholdt). Spesialfysioterapeut (2,0). Sosialkonsulent (1,0). Psykolog (1, ledigholdt), 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. Det har vært en klar strategi å redusere senterets involvering i rutinepreget klinisk oppfølging. Nye oppgaver i forhold til Nyfødtscreeningen og oppfølging av spedbarn som er screening positive med eller uten CF diagnose krever ressurser. NSCF har ikke fått tilført slike ressurser. En fysioterapeutstilling er bortfalt etter å ha vært ledigholdt i over to år.

Stillingen som psykolog har vært ledigholdt i tre år men er en viktig ressurs for at NSCF skal kunne ivareta oppgaven med forskning, kompetansebygging og formidling av kompetanse innen det psykososiale faget. Deltidsstilling i samarbeide med annet fagmiljø kan vurderes. Psykososialt klinisk tilbud må sannynligvis løses i samarbeide med andre psykososiale fagmiljø.

Det er behov for å styrke teamet med en Kommunikasjonsmedarbeider for å ivareta senterets oppgave med kompetansespredning. Fra 01.02.2016 er det opprettet og besatt engasjement i 50% stilling.

Klart behov for administrativ funksjon i delstilling.

Det er gjennomført engasjement for overlege med spesielle PCD i 4 uker 2015. Det må vurderes om slik tilknytning må etableres på fast basis i deltidsfunksjon.

Etablering og drift av registre og biobanker krever ressurser som NSCF ikke helt har oversikt over ennå. For å gjennomføre disse prosjektene må det derfor settes av tilstrekkelige ressurser, og det må være et fokus på å evaluere ressursbehovet til drift.

Kvalitetsforbedring av omsorgen i Norge

Cystisk fibrose

Søknad om å bli Clinical Research Centre in ECFS(Europen CF Society) -Clinical Trials Network (ECFS-CTN) ble avslått fordi NSCF/OUS ikke møtte kravene til CF senter drevet etter ECFS prinsipper, og ikke møtte krav til klinisk forskning. Norge er dermed det eneste Skandinaviske land som ikke er med i dette viktige nettverket for utvikling av kompetanse og ny behandling til CF.

Norsk senter for CF og OUS vil måtte ha en svært viktig rolle i CF omsorgen – også nasjonalt, som bidrag i delt omsorg og som referansehospital med nasjonale funksjoner som Transplantasjonskirurgi og Nyfødtscreening.

I 2014 valgte OUS ikke å fremme søknad om nasjonal behandlingstjeneste for cystisk fibrose. Det synes nå derfor viktig å samarbeide med ressurser som etter hvert er tilkommet til CF omsorg i OUS for å oppnå å møte kravene som et kvalitetsenter i henhold til kriterier i Europa, USA og Australia. NSCF vil arbeide for dette. Sammen med en forsterket nettverksbygging i Norge er det en strategi som kan bedre den nasjonale omsorgen. En strategiplan for dette synes nødvendig.

PCD

Det arbeides med å etablere en anbefaling for nasjonal omsorg for PCD i Norge.

Shwachman Diamond syndrom

Arbeide for implementering av internasjonale anbefalinger. Identifisere brukere og samarbeidspartnere.

Ny behandling

Kausal behandling for cystisk fibrose er under utvikling. Siden 2012 er legemiddelet Ivacaftor tatt i bruk for de pasienter som trenger det (pr. i dag 11 pasienter). Det er i nov. 2015 gitt markedsføringstillatelse for middelet Orkambi (Lumacaftor/Ivacaftor) som kan være et tilbud for langt flere pasienter med CF. Norsk senter for CF har tatt initiativ til avklarende møte med relevante myndigheter i Norge med tanke på implementering kfr. E8.

Det er viktig å etablere prinsipper for hvorledes man vil implementere slik behandling, da det snart vil bli gitt markedsføringstillatelse for andre nye medikamenter. Norsk senter for cystisk fibrose har fått forespørsel fra firmaer om å delta i klinisk utprøving og er positive til dette i tråd med signaler fra Forskningsrådet og myndigheter.

Aktivitet	Resultat
A1 38th European Cystic Fibrosis Conference in Brussels, Belgium, 10-13 June 2015.	11 deltakere
A2 ECFS Pre-conference Workshop "Quality Improvement in CF Care"	2 deltagere, 1 dag
A2 29th Annual North American Cystic Fibrosis Conference! Phoenix, USA 07.-10. okt. 2016	4 deltakere
A3 Vårmøte Norsk barnelegeforening, Skien, Juni 2015.	1 deltaker, 2 dager 1 deltager på interessegruppen Pulmonologi.
A4 Konferanse og årsmøte i Kliniske ernæringsfysiologers forening tilsluttet Forskerforbundet	1 deltaker, 2 dager
A5 Faglige møter i regi av Fagspesifikt	1 deltaker, 2 dager

nettverk for kliniske ernæringsfysiologer i OUS	
A6 Jubileumsseminar, Diabetesforskningscenteret OUS	1 deltaker, 1 dag
A7 «Sjeldendagen 2015», Oslo	3 deltakere, 1 dag
A8 NKSD personalsamling, Sørmarka 03.-04.12	11 deltakere
A9 Fagdag i smittevern, NSF faggruppe for hygienesykepleiere, folkehelseinstituttet	1 deltaker, 1 dag

2.1 Kompetansebygging

A10 Kurs i intensiv lungemedisin Kursnr28669	1 deltager
A11 Ekspertmøte vedr. IT-teknologi i helsesektoren, Helsedirektoratet 21.08	1 deltaker
A12 Kurs i lungemedisinske prosedyrer kursnr 28668	1 deltager
A13 Eropean respiratory Society: ERS course on cystic fibrosis – Prague 19-21 nov 2015	1 deltager
A14 Frambu 60 år. Deltagelse ved fagseminar.	1 deltager
A15 Fysioterapikongress, Oslo 4-6 mars	1 deltager 3 dager.
A16 European Cooperation in Science and Technology (COST) prosjekt BEAT PCD (BM1407): prosjekt møte i Brussels april 2015	1 deltager
A17 BEAT-PCD konferanse i Southampton, UK, desember	1 deltager

2.2 Kompetansespredning

Aktivitet	Resultat
Intervjuer/ oppslag i media	«En arvelig og livslang sykdom» Innlegg om CF i temaavis utgitt av Mediaplanet. Sjelden-diagnose.no «Ekspert på den sjeldne sykdommen» Sykepleiere er eksperter/kampanje, Norsk sykepleierforbund april 2015 /www.nsf.no Div. faglige innlegg i «CF-bladet» og nettsiden CFnorge.no.
Sosiale medier	NSCF er ikke på Facebook, Twitter og andre sosiale medier.

2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")

Aktivitet	Resultatmål
B1 Veiledning	Utreiser: 48 utreiser à 1 person + 1 utreise à 3 personer Antall reisedøgn: 56 Nettmøter/ video-/ telefonkonferanser: Antall ikke registrert. Konsultasjoner/veiledning på senteret: Antall ikke registrert.

B2 Kurs	Foreldre opplæring om PCD ved NCFCF årsmøte Trondheim 2015
B3 Konferanser	
B4 Seminar	
B5 Informasjonsmateriell	Nytt opplag av CF filmen.

2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)

Ikke i forbindelse med tjeneste til enkeltbruker (tabell 2.2.1)

Aktivitet	Resultatmål
C1 Fagkurs/ møter på senteret	1) Kurs om CF for ernæringsfysiologer i Helse Nord (Videokonferanse) Totalt 7 studioer med ca.15-20 deltakere 2) Nasjonalt kurs for fysioterapeuter som jobber med nydiagnostiserte med CF. 19-20 mars, 13 timer. 24 deltagende fysioterapeuter. 3) Div. kurs/undervisninger/fagmøter for tverrfaglig helsepersonell som jobber med CF ved Oslo universitetssykehus.
C2 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Tverrfaglige kliniske møter vedr. cystisk fibrose i OUS Årlig samarbeidsmøte med transplantasjonsenheten på Rikshospitalet. Løpende tverrfaglige kontakter om transplantasjon.
C3 Konferanser	Fysioterapikongress 4. mars. 1 fysioterapeut deltatt med abstract og muntlig innlegg.

C4 Seminar			
C5 Undervisning	Kategorier:	Antall timer	
	Alle helseregioner: Grunnutdanning av helsepersonell	5,5	
	Alle helseregioner: Videreutdanning av helsepersonell	...	
	Alle helseregioner: Etterutdanning av helsepersonell	...	
	Alle helseregioner: Utdanning av annet personell		
	Flere helseregioner: Grunnutdanning av helsepersonell		
	Flere helseregioner: Videreutdanning av helsepersonell		
	Flere helseregioner: Etterutdanning av helsepersonell		
	Flere helseregioner: Utdanning av annet personell		
	Egen helseregion: Grunnutdanning av helsepersonell		
	Egen helseregion: Videreutdanning av helsepersonell		
	Egen helseregion: Etterutdanning av helsepersonell	9	
	Egen helseregion: Utdanning av annet personell		
	C6 Informasjonsmateriell		
	C7 Posters 38th European Cystic Fibrosis Conference in Brussels, Belgium, 10-13 June 2015.	A.C. Gjerstad ¹ , E. Bakkeheim ² , K. Handeland ³ , E. Lundman ⁴ , R.D. Pettersen ⁴ , O.T. Storrøsten ² Institute(s): ¹ Oslo University Hospital, Paediatrics, Oslo, Norway, ² Oslo University Hospital, Ullevål, Norwegian Resource Centre for Cystic Fibrosis, Oslo, Norway, ³ Vestre Viken HF, Paediatrics, Drammen, Norway, ⁴ Oslo University Hospital, Norwegian National Unit for Newborn Screening, Oslo, Norway Three years of CF NBS in Norway: One false negative infant presenting with Pseudo-Bartter syndrome	

29th Annual North American Cystic Fibrosis Conference! Phoenix, USA 07.-10. okt. 2016	<u>Hansen, Christine Rønne¹; Pressler, Tania ¹; Olesen, Hanne Veber²; Storøsten, Olav Trond ³; Lerum, Birger ⁴; Johansen, Helle Krogh⁶, Nørskov-Lauritsen, Niels ⁵; Høiby, Niels ⁶</u> <u>Institutions:</u> 1. Pediatrics, Rigshospitalet, Copenhagen, Denmark. 2. Pediatrics, Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark. 3. Cystic fibrosis center, Oslo University Hospital, Oslo, Norway. 4. Pediatric pulmonary department, Helse-Bergen, Bergen, Norway. 5. Microbiology, Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark. 6. Microbiology, Rigshospitalet, Copenhagen, Denmark.
ERS International Congress – Amsterdam, Netherlands 26.-30. Sept, 2015	Azithromycin in combination with inhaled colimycin and oral ciprofloxacin used for intermittent <i>Pseudomonas aeruginosa</i> colonization in cystic fibrosis patients: results from a Scandinavian study Halbeisen F₁, Goutaki M₁, Maurer E₁, Boon M₂, Casaulta C₃, Clement A₄, Crowley S₅, Haarman E₆, Karadag B₇, Koerner-Rettberg C₈, Mazurek H₉, Morgan L₁₀, Nielsen KG₁₁, Santamaria F₁₂, Schwerk N₁₃, Yiallourous P₁₄, Latzin P₁₅, Lucas JS₁₆, Kuehni C₁. Affiliations: 1 Institute of Social and Preventive Medicine, University of Bern, Switzerland 2 Department of Paediatrics, University Hospital Gasthuisberg, Leuven, Belgium 3 Department of Paediatrics, University Hospital of Bern, Switzerland 4 Paediatric Pulmonary Department, Université Pierre et Marie Curie, Paris, France 5 Department of Pediatric Medicine, Oslo University Hospital, Norway 6 Department of Pediatric Pulmonology, VU University Medical Center, Amsterdam, The Netherlands 7 Department of Pediatric Pulmonology, Marmara University, School of Medicine, Istanbul, Turkey 8 Department of Paediatric Pneumology, University Children's Hospital of Ruhr University Bochum, Germany 9 Klinika Pneumologii i Mukowiscydozy, Instytut Gruźlicy i Chorób Płuc, Rabka-Zdrój, Poland 10 Department of Respiratory Medicine, Concord Hospital Clinical School, University of Sydney, Australia 11 Danish PCD Centre Copenhagen, Paediatric Pulmonary Service, Copenhagen University Hospital, Denmark 12 Department of Translational Medical Sciences, Federico II University, Napoli, Italy 13 Clinic for Paediatric Pulmonology, Allergology, Lung Transplantation, Hannover Medical School, Germany 14 Cyprus International Institute for Environmental & Public, Cyprus University of Technology, Limassol, Cyprus 15 Department of Pediatric Pulmonology, University Children's Hospital of Basel, Switzerland 16 PCD Centre, University Hospital Southampton NHS Foundation Trust, UK Lung function in patients with Primary Ciliary Dyskinesia (PCD): a multinational study

2.2.3 Forskning og utvikling

Vitenskaplige artikler:

PMID
25178871
25169812

Avlagte doktorgrader/ PhD:

Kandidat	xxx
Avhandlingens tittel	xxx
Avlagt (måned)	xxx
ISBN	xxx
Fagbakgrunn	xxx
Hovedveileder	xxx

2.2.3.1 Forskningsprosjekter (uten PMID)

Aktivitet	Resultat	Prosjektleder / Tidsramme
D1 Skandinavisk kvalitetssudie "Pasienterfaringer med hjemmebehandling med intravenøs antibiotika".	Spørreundersøkelsen avsluttet, analyser pågår. Innsendelse av abstrakt til ECFS januar 2016	
D2 Samarbeidsprosjekt mellom . Institutt for sykepleievitenskap, Høgskolen i Oslo og Akershus (veileder) og Norsk senter for cystisk fibrose: «Informasjon til barn der en av foreldrene – mor eller far - har cystisk fibrose».	Prosjektet er i ferd med å avsluttes. Resultater planlegges presentert som poster 2016, senere publikasjon som artikkel.	
D3 "A double-blind, randomised, placebo-controlled cross over study of inhaled alginate oligosaccharide (OligoG) administered for 28 days in subjects with Cystic Fibrosis." EudraCT no:2014-00084413. Sponsor: Algipharma.	Principal investigator: Pål L Finstad, NSCF. Personell fra NSCF involvert. 2 personer med CF inkludert 2015. Inklusjonsfase ikke avsluttet.	
D4 "PREVENTION OF CHRONIC P. AERUGINOSA INFECTION BY ANTIBIOTIC TREATMENT OF INTERMITTENT COLONIZATION IN PATIENTS WITH CYSTIC FIBROSIS: NEBULIZED COLISTIN + ORAL CIPROFLOXACIN AND AZITHROMYCIN COMPARED WITH NEBULIZED COLISTIN + ORAL CIPROFLOXACIN». EudractCT no:2006-003275-12	NSCF har representert norsk deltagelse med 2 inkluderte norske personer med CF i studien. Studien er avsluttet i 2014 og resultatene senere bearbeidet og oppgjort gjennom 2015. Resultatene er publisert som poster (se C7) ved 29th Annual North American Cystic Fibrosis Conference! Phoenix, USA 07.-10. okt. 2016. NSCF hadde	
D5 Klinisk studie i lungefysioterapi	Bearbeider resultater for publikasjon 2016.	

D6 Lung function in patients with Primary Ciliary Dyskinesia (PCD): a multinational study	Overlege Suzanne Crowley representerer Norge	
D7 «Nasal potensial differanse hos PCD pasienter». Forskningsprosjekt i samarbeid med Royal Brompton Hospital, London.	Overlege Suzanne Crowley er norsk deltager i prosjektet.	
D8 “Implementation of newborn screening for Cystic Fibrosis in Norway. Results from the first three years”. Samarbeidsprosjekt med Nyfødtscreeningen.	Artikkel akseptert for publikasjon 21. des. 2015.	

2.1.3.2 Utviklingsprosjekter

Aktivitet	Resultat
E1 IKT PLUSS Reflekt- samarbeid med SINTEF	Ikke innvilget støtte fra Norsk Forskningsråd.
E2 MyCyFapp	Intervju fra SINTEF i forbindelse med utvikling av egen App for CF-pas.
E3 Register for barn som har testet positivt ved Nyfødtscreening	Pilotregister under arbeid
E4 Register for barn som har fått diagnosen CF-SPID etter nyfødtscreening.	Register under planlegging
E5 Etablering av nasjonale anbefaling for diagnostisering og behandling av pasienter med PCD	Forventes levert 2016 Artikkel "Primær cili dyskinesi" til Tidsskriftet for Den norske legeforening akseptert for publisering 15.11.15.
E6 Behandling av Ps aeruginosa infeksjon hos barn med PCD ved europeiske sentre som en del av European Cooperation in Science and Technology (COST) prosjekt BEAT PCD (BM1407)	Suzanne Crowley ved NSCF har ansvaret for gjennomføring av en Europeisk undersøkelse.
E7 Etablering som Clinical Research Centre in ECFS-Clinical Trials Network (ECFS-CTN)	Norsk senter for cystisk fibrose fremmed søknad med støtte i OUS. Søknaden ble avslått fordi NSCF/OUS ikke møtte kravene til kvalitets CF senter drevet etter ECFS prinsipper, og ikke møtte krav til klinisk forskning. Norge er dermed det eneste Skandinaviske land som ikke er med i dette viktige nettverket for utvikling av ny behandling til CF.
E8 Etablere ny behandling i Norge	Avholdt møte med SLV, Hdir, HELFO og HOD med tanke på implementering av ny dyr kausalbehandling i Norge. NSCF har fremmet forslag til implementering.

Utvikling av kvalitetsregistre og biobanker:

Oversikt over hvilke kvalitetsregistre det er arbeidet med å etablere.

- 1) Norsk CF register er et nasjonalt medisinsk register for cystisk fibrose. Samtykkebasert. Alle formelle tillatelser foreligger og database er utviklet. Det startes inkludering primo 2016. Planlegges omsøkt som Norsk medisinsk kvalitetsregister.
- 2) Norsk PCD register er et nasjonalt medisinsk register for primær ciliedyskinesi. Alle formelle tillatelser er gitt, og arbeidet med utvikling av database starter første del av 2016. Planlegges etter hvert omsøkt som Norsk medisinsk kvalitetsregister.
- 3) Biobank for cystisk fibrose og for primær ciliedyskinesi. Alle formelle tillatelser er gitt, og det er gjort generell brukeravtale om lagring av forskningsbiobank ved regional lagringsfasilitet, Helse Sørøst. Logistikk og infrastruktur i sykehuset skal utvikles ved et engasjement for bioingeniør.

Utvikling av faglige retningslinjer:

Oversikt over hvilke faglige retningslinjer senteret er involvert i.

2.3 Systemrettede aktiviteter:

Aktivitet	Resultat
F1 Samarbeid med brukerorganisasjon. NCF Opplæringsdag 18.04.2015, Trondheim	Fagansvarlig, møteleder, faglig innlegg 2 deltakere
F2 Samarbeid med brukerorganisasjon. NCF region Vest - regionssamling Haugesund, 12.09.2015	Foredragsholder/samarbeid med sosionom fra Haukeland universitetssykehus 1 deltaker
F3 29.05.15 - CF-samarbeidsklinikk, Barneklubben, Ålesund	Konsultasjoner i samarbeid med fagpersonell til polikliniske og inneliggende pasienter og pårørende
F4 11.09.15 - informasjonsmøte, Barneavdelingen, Haugesund	Foredragsholder
F5 Norsk forening for cystisk fibrose - Regionsmøtet i helse sør/øst	Foredrag 1.5 timer om forskjellige aspekter ved CF
F8 Norsk forening for cystisk fibrose - Regionsmøtet i helse midt-Norge	Foredrag: «Om å leve med CF».

2.4 Internasjonalt arbeid:

Aktivitet	Resultat
G1 Scandinavian Cystic Fibrosis Study Consortium (SCFSC)	2 årlige forskningsmøter med diskusjoner av felles skandinaviske forskningsprosjekter
G2 Nordisk nettverksmøte for fysioterapeuter som arbeider med CF, Århus, Danmark	2 deltakere, 2 dager
G3 Nordisk nettverksmøte for CF-dietister, Stockholm.	1 deltaker, 2 dager
G4 Scandinavian Nurse Specialist Group-Cystic Fibrosis (SNSG-CF) Workshop 2015, Gøteborg	4 deltakere, 2 dager
G5 Scandinavian Nurse Specialist Group-Cystic Fibrosis (SNSG-CF), april København	2 møter i Skandinavia årlig
G6 Invited Meeting with European CF Society President, Brussel 12.06.15	1 deltaker, samarbeid INSG-CF og ECFS
G7 International Nurse Specialist Group-Cystic Fibrosis (INS-G-CF) Pre-conference Meeting, Brussel 10.06.15	1 fagansvarlig, møteleder + 3 deltakere
G8 Deltagelse i BESTCILIA - europeisk consortium om PCD med fokus på kliniske forløp hos PCD pasienter	1 medlem fra NSCF. Gjennomfører studier i regi av dette nettverket.
G9 European CF Society Neonatal Screening Working Group	1 medlem. Deltatt i møter og svarer på europeiske undersøkelser om nyfødtscreening.
G10 European CF Society Diagnostic Network Working Group	1 medlem. Deltatt i møter vedrørende diagnostiske utfordringer og besvarer europeiske undersøkelser om diagnostiske metoder, kvalitetssikring etc.

Aktivitet	Resultat
G11 International Physiotherapy Group for Cystic Fibrosis, IPG/CF	Fysioterapet NSCF: 1) Kontaktperson for Norge i IPG/CF (Utarbeidet årsrapport fra Norge, deltatt på årsmøte ifm Europeisk CF-konferanse, juni 2015) 2) Leder for internasjonal arbeidsgruppe vedrørende revisjon av IPG/CF Glossary: (Skriftlig kommunikasjon med arbeidsgruppen, møte ifm ECFC, juni 2015) 3) Skriftlig bidrag til IG/CFs Blue Booklet: Specific Cough Technique
G12 European Cystic Fibrosis Society	13 medlemmer fra NSCF

2.5 Evt. annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller

Aktivitet	Resultat
H1 Prosjekt nye lokaler for NSCF bygg 31 Ullevål.	I nov. 2014 bekreftet av Sentral Stab Oslo unoversitetssykehus at arealene i Bygg 31 syd enden av 3 etasje kunne planlegges og etter hvert tilrettelegges for flytting av NSCF fra Bygg 30 hvor de er i dag til et samlet miljø for sjeldne diagnoser i Bygg 31, Ullevål. NSCF har febr. 2015 innlevert brukerens omforente forslag til utnyttelse av arealene i bygg 31 nord 3 etasje. Det har vært befaring i arealene med Eiendomsavd. og rådgiver fra Sentral Stab, OUS. Eiendomsavd. har søkt om prosjekteringsmilder for ombygging, men det er så langt ikke innvilget. Prosjektering er derfor ikke gjennomført. NSCF er inntil videre i bygg 30 b med arbeidsmiljømessige utfordringer det innebærer. Bygningsmessig dårlig tilstand og manglende vedlikehold er omfattende beskrevet i rapport fra firma Mycoteam i 2012.

Rapportering 2015 for



FRAMBU

KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Antall årsverk: 75

Tildeling 2015: 61 788 919 NKr.

22.01.2016

Innhold

1. Tallrapportering (diagnoser, ant brukere, alders- og fylkesfordeling):	3
2. Aktivitetsregistrering	11
2.1 Kompetansebygging	15
2.2 Kompetansespredning	16
2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")	19
2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)	19
2.2.3 Forskning og utvikling	23
2.3 Systemrettede aktiviteter:	26
2.4 Internasjonalt arbeid:	27
2.5 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	2014	2015	2015 vs 2014	Antall som har mottatt tjenester 2015
Brukere uten registrert diagnose	-	-	33	40	7	16
Diagnoser fra andre sentra	-	-	277	304	27	30
Velo-cardio-facialt syndrom/ 22q11.2 deletion syndrome	D 82.1 + Q93.83	567	156	162	6	42
Glutarsyruri type 1	E72.3	25	8	9	1	8
Pompes sykdom	E74.0	365	1	1	0	-
Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency	E74.0	366 + 79201	1	1	0	-
Pyruvat dehydrogenese defekt	E 74.4	765	1	1	0	1
Andre spesifiserte forstyrrelser i karbohydratmetabolismen (CDG)	E 74.8	137	8	8	0	1
Annen sfingolipidose	E 75.2	79225	1	1	0	-
Metakromatisk leukodystrofi	E 75.2	512 + 309256	9	10	1	1
Nieman Picks sykdom	E 75.2	77293 + div.	4	4	0	-
Leukodystrofi	E 75.2	68356	5	5	0	1
Palizaeus-Merzbachers	E 75.2	702	3	3	0	-

sykdom						
Nevronale ceroid lipofuscinoser (NCL/Spiel-meyer Vogts sykdom)	E75.4	216	28	28	0	4
Mukopolisakkaridose I	E 76.0	93473	14	15	1	3
Mukopolisakkaridose II	E 76.1	580	2	2	0	-
Mukopolisakkaridose III	E.76.2	581	7	8	1	3
Mukopolisakkaridose IV	E 76.2	582	15	15	0	4
Mukopolisakkaridose VI	E 76.2	583	3	3	0	-
Defekter i nedbrytingen av glykoprotein /Mannosidosis	E 77.1	61+118	6	6	0	-
Mykolipidose type I	E 77.1	812	2	1	-1	-
Mykolipidose type III	E 77.0	577	1	2	1	2
Aspartylglukosaminuri	E 77.1	93	2	3	1	2
Mitokondriesykdom	G 71.3	68380	23	18	3	22
MELAS	G 71.3	550	16	18	2	17
MERRF	G 71.3	551	6	6	0	6
Pearsons syndrom	D 64.0	699	1	1	0	1
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	2
Arvelige ataxier	G 11	-	37	49	12	19
Ataxia telangiectasia	G 11.3	100	23	21	-2	10

Friedreichs ataxi	G 11.1	95	28	23	-5	7
Arvelig cerebellær ataxi med sen debut	G 11.2	-	7	7	0	3
Uspesifisert ataksi	R 27 0	-	2	2	0	-
Arvelig spastisk paraplegi	G 11.4	685 + 100985	86	91	5	4
Hemiplegi	G 81	2131	5	5	0	2
Paraplegi og tetraplegi	G 82	-	8	8	0	-
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	2	2	0	-
Aicardi-Goutieres syndrom	G 23.8	51	2	2	0	-
Andre spesifiserte degenerative sykdommer i CNS	G 31.8	-	7	7	0	2
Alpers-Huttenlocker 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	22	1	3
Multippel sklerose (MS) Juvenil form	G 35		1	1	0	-
Lissencefali	Q 04.3	102009 + 48471	12	15	3	2
Miller Diekers syndrom	Q 04.33	531	4	4	0	-

Schizencefali	Q 04.6	799	1	1	0	-
Migrasjonsforstyrrelse	Q 04.3	98044	19	21	2	4
Joubert syndrom	Q 04.3	475	13	20	7	14
Septooptisk dysplasi	Q 04.4	3157	4	6	2	3
Spinal muskelatrofi	G 12	70 + 83330 + 83418 + 83419	75	78	3	19
Hereditær motorisk og sensorisk nevropati/polynevropati	G 60		24	26	2	3
Dejerine-Sottas sykdom	G 60.0	64748	1	1	0	-
Charcot Marie Tooths sykdom	G 60.0	166 + 101081 + 65753	96	99	3	5
Myastenia gravis	G 70	589	3	3	0	-
Muskeldystrofier	G 71.0	-	33	32	-1	4
Beckers muskeldystrofi	G 71.0	98865	14	15	1	1
Duchennes muskeldystrofi	G 71.0	98896	81	89	8	18
Emery-Dreyfuss muskeldystrofi	G 71.0	261	3	3	0	-
Facio-scapulo-humeral muskeldystrofi	G 71.0	269	14	15	1	1
Limb-girdles muskeldystrofi	G 71.0	263	56	63	7	10
Dystrofia myotonica type 1	G 71.1	273	210	213	3	19
Dystrofia myotonica type 2	G 71.1	606	1	1	0	-

Myopathier	G 71.2	div. + 97242 + 97245	10	13	3	2
Uspesifisert primær muskelsykdom	G 71.9		9	9	0	-
Kallmanns syndrom	E 23.0	478	4	4	0	-
Automimunt polyglandulær syndrom	E 31.8	282196	2	2	0	-
Retts syndrom	F 84.2	778	114	119	5	24
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	23	2	14
Kabuki syndrom	Q 87.0	2322	4	7	3	4
Noonans syndrom	Q 87.1	648	103	103	0	23
Prader Willis syndrom	Q 87.1	739	153	156	3	41
Cornelia de Langes syndrom	Q 87.1	199	31	32	1	9
Cocaynes syndrom	Q 87.1	191	1	1	0	-
Silver-Russells syndrom	Q 87.1	813	9	14	5	5
Rubinstein-Taybis syndrom	Q 87.2	783	45	47	2	7
Klippel- Trenaunays syndrom	Q 87.2	90308	26	28	2	7
Medfødte misdannelsessyndr omer som omfatter tidlig eksessiv vekst	Q 87.3	-	1	1	0	-
Beckwith- wiedemanns syndrom	Q 87.3	116	23	26	3	3
Sotos syndrom	Q 87.3	821	48	54	6	27

Weavers syndrom	Q 87.3	3447	2	2	0	-
Cohens syndrom	Q 87.3	193	1	1	0	-
Charge syndrom	Q 87.8	138	6	8	2	3
Costellos syndrom	Q 87.8	3071	5	6	1	4
Cardio-facio-cutaneus syndrom	Q 87.8	1340	2	2	0	-
Cri du Chat syndrom	Q 93.4	281	35	35	0	6
Turners syndrom	Q 96.0	881	202	209	7	28
Trippel X, 47;XXX og andre kvinnelige kjønnskromosoma vvik	Q 97.0	3375	20	25	5	6
Klinefelters syndrom 47, XXY og andre mannlige kjønnskromosoma vvik	Q 98.0	484 + 8 + 10 +div.	159	178	19	47
Fragilt X syndrom	Q99.2	908	151	158	7	26
Angelmans syndrom	Q 93.5	72 + 98794	113	118	5	25
Williams' syndrom	Q 87.8	904 + div.	161	170	9	59
Nevrofibromatose type 1	Q 85.0	636	446	466	20	59
Nevrofibromatose type 2	Q 85.0	637	13	14	1	13
Von-Hippel-Lindaus syndrom	Q 85.8	892	16	16	0	12
Schwannomatose	Q 85.8	93921	5	5	0	5
Sturge-Webers syndrom	Q 85.8	3205	1	Tilhører nå annet sentrum	Ant. (1) talt under andre sentre -1	-
Smith-Magenis syndrom	Q 93.5	819	27	34	7	15

Wolf-Hirschhorns syndrom	Q 93.3	280 + 261884	14	13	-1	3
Phelan-McDermid syndrom	Q 93.5	48652 + 1446	11	13	2	-
Kleefstras syndrom	Q 87.8	261494	15	15	0	1
Trisomi 18	Q 91.0	3380	8	7	-1	2
Trisomi 13	Q 91.4	3378	4	5	1	-
Svært sjeldne kromosomavvik	Q 99		311	370	59	87
Ukjent diagnose med utviklingshemning	F 79		171	190	19	30
Gaucher disease	E 75.2	355	Ny	4	-	3
Periventricular nodular heterotopia	Q 04.8	98892	Ny	1	-	1
X-bundet utviklingshemning	Q 99.8	1762 + 293939+ 163937	Ny	4	-	3
Salla disease	E 77.8	309334	Ny	1	-	1
Coffin-Lowry	Q 87.0	192	Ny	2	-	1
Bilateral polymicrogyria	Q 04.3	268940	Ny	1	-	1
Hemihypertrophy	Q 87.3	2128	Ny	2	-	1
Klippel-Trenaunay-Weber / Angioosteoheper trophic syndrome	Q 87.2	2346	Ny	1	-	-
Totalt			4057	4349	292	929

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).

				Totalt	Totalt	Antall som har mottatt tjeneste 2015
Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	2015	2014	
Akershus	230	287	10	527	453	119
Aust-Agder	30	46	1	77	65	18
Buskerud	83	128	7	218	185	55
Finnmark	22	21	2	45	32	8
Hedmark	82	89	6	177	154	46
Hordaland	146	226	10	382	341	76
Møre og Romsdal	98	129	7	234	203	53
Nordland	90	125	4	219	191	46
Nord-Trøndelag	60	77	1	138	119	20
Oppland	69	92	4	165	140	33
Oslo	209	247	12	468	399	113
Rogaland	155	205	3	363	298	72
Sogn og Fjordane	37	49	1	87	75	16
Sør-Trøndelag	102	133	2	237	204	46
Telemark	50	91	5	146	134	28
Troms	77	108	1	186	172	35
Vest-Agder	56	71	2	129	105	33
Vestfold	116	162	7	285	250	60
Østfold	104	144	5	253	214	51
Annet	3	10	0	13	13	1
Totalt	1819	2440	90	4349	4023	929

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.

Generell beskrivelse

Frambu er en stiftelse med eget styre. Senteret ble åpnet i 1955 og gir i dag et landsdekkende, tverrfaglig og livsløpsbasert tilbud til personer med sjeldne og lite kjente diagnoser og deres pårørende og tjenesteytere. I 2005 ble vi en del av helseforetaket Helse Sør-Øst og har rammeavtale med helseforetaket, og fra 2014 inngår Frambu som et av sentrene i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

Frambu har nasjonalt kompetansetjenesteansvar for mer enn 120 sjeldne diagnoser. Alle disse diagnosene er fordelt mellom medarbeiderne i de tverrfaglige diagnose-teamene i fagavdelingen, og disse står oppført som kontaktpersoner for denne diagnosen på Frambu.

Vi organiserer følgende hovedtjenester:

- Brukerkurs for familier og voksne med en sjelden diagnose fra hele landet.
- Frambuleir, som er et tilbud brukere fra alle sentre i NKSD søker på og som har som mål å utvikle mestrings- og sosial kompetanse for barn og unge voksne med en sjelden diagnose.
- Diagnose- og temaspesifikke fagkurs. Kursene blir også formidlet via videokonferanse med økende deltagelse av fagpersoner fra hele landet.
- Ambulerende veiledningsoppdrag lokalt eller på Frambu.
- Dokumentasjonsarbeid basert på kunnskapsbasert praksis.

- Formidling av kunnskap gjennom fagpersoner og gjennom stadig nye digitale løsninger som e-læring, portal/web, sosiale medier osv.
- Diagnose- og temaspesifikt forsknings- og utviklingsarbeid for områder som er spesielle for Frambu sine sjeldne diagnoser.
- Internasjonalt samarbeid der Frambu har partneravtaler med europeiske land via EØS midler ("Norwegian Grants").

Likeverdig tilbud:

Frambu tilbyr tjenester uavhengig av hvor brukere og fagpersoner befinner seg i landet. Oversikt over hvem som mottar tjenester fra senteret, viser en god geografisk fordeling over hele landet i forhold til befolkningsstrukturen. Frambu har også satset mye på videooverføring av fagkurs og veiledning til lokale tjenesteytere, slik at kunnskapsoverføring skal være mulig i hele landet. Frambu er opptatt av at voksne og eldre brukere blir ivaretatt på en like god måte som barn og unge med sjeldne diagnoser, og har derfor satt i gang et forskningsprosjekt om eldre brukere.

Det er imidlertid en skjevhet i forhold til minoritetsbefolkningen i Norge. Frambu jobber aktivt med å få til et likeverdig og tilgjengelig tilbud til disse. Vi erkjenner at vi ennå ikke får til dette godt nok, og jobber med initiativ for å komme i bedre posisjon mot disse gruppene fremover.

Frambu skal, som de andre sentrene i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser, være et lavterskeltilbud for våre målgrupper. Alle kan kontakte senteret og få informasjon om diagnosene Frambu har ansvar for, samtale med ulike fagpersoner og informasjon om vårt tjenestetilbud. Fagpersoner kan også melde seg på og delta på våre fagkurs på senteret eller delta via videokonferanse. Brukere må registreres ved senteret for å kunne delta på brukerkurs eller motta en annen av våre individuelle tjenester.

Kvalitetssystem

Oversikt over kvalitetssystem som benyttes av senteret, inkl EPJ-system (DIPS o.a.) samt verktøy for registrering av aktivitet ("Solan", "SOMA" eller lignende).

Frambu bruker SOMA som registreringsverktøy til alle faglige aktiviteter. Vi har også utarbeidet kvalitetshåndbøker med prosedyrebeskrivelser for hele virksomheten.

Klinisk virksomhet¹

Frambu har ingen klinisk virksomhet i tradisjonell forstand. Men brukere kan søke om deltagelse på brukerkurs, brukerrettet veiledningstjeneste og Frambuleir.

¹ Diagnostikk og behandling inkl poliklinisk virksomhet og individuelle opphold

Ansvar og oppgaver for diagnoser som også får tilbud fra andre nasjonale tjenester

I 2014 fikk Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) ansvar for gruppen nevromuskulære tilstander. Frambu skal fortsatt gi kompetansesentertjenester til denne gruppen, gjennom en samarbeidsavtale mellom NMK, Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander ved OUS (EMAN) og Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser. Hovedformålet med samarbeidsavtalen er å sikre et bærekraftig, likeverdig og effektivt landsdekkende kompetansetjenestetilbud til brukere med sjeldne nevromuskulære diagnoser, deres pårørende, helsetjenesten og andre tjenesteytere.

Frambu gir de samme tjenester til diagnosene som inngår i dette samarbeidet, som til de øvrige diagnosene vi har kompetansesenteransvar for. Tjenestene til målgruppen for de nevromuskulære tilstandene rapporteres i egen årsrapport fra NMK-samarbeidet.

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 veiledningssaker som gis til lokale tjenesteytere, jobber Frambu for at habiliteringstjenesten inviteres til å delta i samarbeidet.
- Det siste året har det vært gjennomført et utviklingsprosjekt "Hab-Sam prosjektet" i regi av NKSD. Prosjektleder er en fagperson ved Frambu. I prosjektet settes søkelyset på samarbeidet mellom Habiliteringstjenesten og Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser. Resultatene fra prosjektet gir godt grunnlag for å utvikle og tydeliggjøre samarbeidsrutiner og oppgaver mellom partene.
- 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 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

Det gjennomføres et Brukermøte i året. På dette møtet deltar representanter for brukerorganisasjoner og kontaktpersoner for de ulike diagnoser som Frambu har kompetansesenteransvar for. Møtet går over to dager og her drøftes tjenestetilbudet til brukere, pårørende og tjenesteytere for kommende år. De to brukerrepresentantene med vararepresentanter til Stiftelsen Frambus styre, velges på Brukermøtet.

Det er også et nært samarbeid med brukerorganisasjoner og brukerrepresentanter på ulike tjenesteområdene

Kontaktpersonordning

Fagavdelingen har den diagnosefaglige kompetansen på Frambu og er et naturlig kontaktpunkt mot brukerne. For å sikre at alle representanter for diagnosene får samme mulighet for kontakt har vi etablert en kontaktpersonordning. Denne innebærer at Frambu oppnevner en fagperson fra fagavdelingen som hovedkontakt for hver enkelt diagnose.

Kursplanlegging og kursutvikling

Brukerorganisasjonene og brukerrepresentanter inviteres med i planleggingen av brukerkurs på Frambu. I god tid før hvert planlagte kurs tar Frambu kontakt med den aktuelle brukerorganisasjonen for å drøfte detaljprogram og eventuelle nye ønsker eller behov. Brukerorganisasjonen tilbys å stille med kurskontakt på kveldstid under kurset. Organisasjonen får også tilbud om å presentere seg selv overfor deltakerne en av kveldene i løpet av kurset.

Samarbeid om kommunikasjonsprosjekter

Frambu legger til rette for at brukerorganisasjonene og brukerrepresentanter kan initiere, være premissleverandører for, delta i og være aktive i utforming og gjennomføring av kommunikasjonsprosjekter på Frambu.

Samarbeid om forsknings- og utviklingsprosjekter (FoU)

Brukerorganisasjonene og brukerrepresentantene oppfordres til å komme med idéer og ønsker til forsknings- og utviklingsprosjekter, enten på brukermøtene eller ved henvendelse til Frambu. Eventuell planlegging av diagnoserettede forskningsprosjekter vil alltid skje etter kontakt med brukerrepresentanter. I alle prosjekter som settes i gang vurderes det hvordan brukermedvirkning best kan skje.

Vurdering av bemanning og evt. kompetansebehov

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 har gått av med pensjon det siste året, og ikke alle disse er blitt erstattet med nyansatte. Spesielt godt merkes mangel på psykologressurs.

Med målet om å gi kompetansesentertilbud til flere diagnoser som i dag ikke har sentertilhørighet, ser vi for oss at vi fremover skal ta imot nye brukere med nye diagnoser. Den raske utvikling på det medisinske området både i forhold til mer finmasket diagnostisering og behandling, krever en kontinuerlig oppdatering på det medisinske fagområdet.

Med dette utgangspunktet vurderer vi at det er behov både for ny lege- og psykologstilling ved Frambu.

Det brukes betydelig ressurser på internasjonalt arbeid ved Frambu, og vi mener dette bør dekkes gjennom felles midler i NKS.

2.1 Kompetansebygging

Aktivitet	Resultat
Konferansedeltagelse	Deltatt på følgende nasjonale og internasjonale konferanser: • NF1 verdenskongress i Sacramento California • 12th International CHARGE Syndrome Conference, Chicago • International Conferene on Communication in Healthcare (ICCH), New Orleans, USA • The Society for the Study of Behavioural Phenotypes; London • Brickless Centre 2015, Danmark • "Helse i utvikling 15", Oslo • En sjelden dag 2015 • Rarelinkmøte i Gøteborg • Nordic meeting, Ågrenska • Oslo Communication in Healthcare Education and Research group • Norsk smerteforenings fagkonferanse
	Holdt innlegg på følgende nasjonale og internasjonale konferanser: • International Conferene on Communication in Healthcare (ICCH), New Orleans, USA

	• "Funksjonshemmede barn i minoritetsfamilier" RBUB Øst og Sør i samarbeid med Abloom, Oslo • EABCT Jersusalem • Nasjonal konferanse i klinisk helsepsykologi, Oslo, Norge (Workshop og plenumsforedrag) • Trippel X Karolinska, Stockholm • OCHER seminar , Akershus Universitetssykehus, Norge • VR-CoDES Workshop, Verona, Italia. • Nordisk konferanse i barnepallisajon, Gardermoen, Norge
	Posterpresentasjoner på følgende konferanser: • NF1 verdenskongress i Sacramento California • International Conferene on Communication in Healthcare (ICCH), New Orleans, USA
Masterstudie på deltid	3 ansatte
Kurs ved Valnesfjord helsesportsenter	1 observatør/hospitant (NMK-samarbeid)

2.2 Kompetansespredning

Aktivitet	Resultat
Intervjuer/ oppslag i media	Se under tabellen *
Sosiale medier	Nettsidene: Antall sidevisninger: 922 924 Antall unike brukere: 172 293 Antall økter: 276 523 Gjennomsnittlig øktvarighet: 3 minutter og 9 sekunder Gjennomsnittlig antall sider pr økt: 3,34 Facebook: Vi fikk 1458 nye følgere i løpet av året og hadde 8050 følgere pr 31.12.2015. Vi la ut 283 innlegg på siden i løpet av året. Mange av disse ble kommentert og delt. Vi mottok og besvarte 129 lukkede meldinger via Facebook i 2015.

	Chat: Vi mottok og besvarte 136 henvendelser via chatten på nettsiden vår i 2015.
--	---

*** Medieomtale:**

19.02.15: Nå blir det nye uteleker på Frambu, omtale av gave fra Olav Thon – Østlandets Blad

24.02.15: Ministro apresenta projeto da Raríssimas – Omtale på portugisiske Rarissimas' nettsted

25.02.15: Ingen andre i verden har den samme kromosomfeilen som Henrik (3) - Askøyværingen

27.02.15: Rapport fra kurs på Frambu – Norges Kabuki Forening

01.03.15: Prader-Willis syndrom – Vi og barna nr 1/2015

18.03.15: Det tunge valget – fosterdiagnostikk ved trisomi 18 – Mammanett.no og abcnyheter.no

21.04.15: Videointervju: Fagprat om søsken som pårørende – Pårørendefilm

21.04.15: Å få et barn med Angelmans syndrom – Pårørendefilm

21.04.15: Søsken som pårørende: Malenes historie - Pårørendefilm

24.04.15: Jeg er snart like høy som mamma og pappa (Sotos syndrom) – Se & Hør Extra og seher.no

31.04.15: Rapport fra familiekurs på Frambu - Tidsskrift for Norsk forening for Rett syndrom nr 3/15

06.05.15: Gulpig og reflux – Foreldre & Barn/Foreldre.no

07.05.15: Her får vi snakke med familier som har det som oss – Vern om livet nr 2-2015

20.05.15: Sjelden diagnose – NTB Scanpix i Lokalavisen Rogaland

25.05.15: Den norske PKU-forening – omtale av Frambus jubileum på foreningens nettsted

26.05.15: Presseomtale om Frambus jubileum på nettsidene til Det norske kongehus

28.05.15: Senter for sjeldne diagnoser i 60 år. Artikkel med bilde hos Det norske kongehus

28.05.15: Frambu 60 år – Framfylkingen.no

28.05.15: Frambu fikk kongelig besøk på bursdagsfeiring – Østlandet Blad

08.06.15: Hva ønsker søsken? – BarnsBeste

09.06.15: Utvikling av selvilde blant barn og unge med utviklingshemning - NAKUs kunnskapsbank

10.06.15: Norske og Tsjekkiske helseeksperter forener krefter - Folkehelseinstituttet

15.06.15: Tuva (6) kan ikke gå og snakke. Ingen vet hvor lenge hun får leve - Bodø.nu

15.06.15: Rubinstein-Taybis syndrom – Vi og barna nr 2/2015

15.06.15: Å miste et søsken – Alle barn er barn nr 2/2015

15.06.15: Vanlige og uvanlige sorgreaksjoner – Alle barn er barn nr 2/2015

18.06.15: Gratulerer med 60 år – lengre omtale på Frambufylkingens nettsted

02.08.15: Barnevernet mener mor gjør barnet mer hjelpetrengende enn hun er, tre leger sier barnet trenger hjelp – Aftenposten

15.08.15: Tilrettelegging på arbeidsplassen – Ryggstøtten /315

24.08.15: Frambu i 60 år - NRK radios programpost «Norgesglasset»
 24.08.15: Annerledes del 1: Den doble sorgen - NRK P1s Norgesglasset
 25.08.15: Annerledes del 2: Alltid en for lite - NRK P1s Norgesglasset
 26.08.15: Annerledes del 3: Det tar en landsby å oppdra et barn - NRK P1s Norgesglasset
 27.08.15: Annerledes del 4: Hva nå, Ragnhild - NRK P1s Norgesglasset
 28.08.15: Annerledes del 5: En siste gang på trening med bestefar - NRK P1s Norgesglasset
 31.08.15: Jenta vår vant over døden - Norsk Ukeblad/Klikk.no
 03.09.15: Frambu 60 år - Handikapnytt nr 4/15
 05.09.15: Brødrenes kamp - Dagbladet Magasinet
 11.09.15: For dårlige helsetjenester for voksne med utviklingshemning Fysioterapeuten 9/15
 12.09.15: Leif-Harald får ikke skyss - Framtid i Nord
 02.10.15: Doktoren svarer: Aleneboende utviklingshemmede - Morgenbladet
 13.10.15: Stine har sommerfugler i magen (om å være brukerstemme på Frambu) - Marit Andersen
 29.10.15: Rett mat kan sikre framtiden for Cora - Fontene nr 11/15
 01.11.15: Edwards syndrom eller trisomi 18 - Vi og barna 3/2015
 02.11.15: Hva nå lille menneske? (Hele Annerledes-serien ble sendt samlet) - NRK P2s Ekko
 03.11.15: Hvordan går det med annerledesbarna når de flytter hjemmefra? - NRK P2s Ekko
 13.11.15: Nytt spiseteam ved barnehabiliteringen ved Hammerfest sykehus med hjelp av Frambu
 15.11.15: Å snakke med barn - Alle barn er barn nr 4/15
 19.11.15: NAV mener mor til multifunksjonshemmet jente har svindlet dem - TV2 Hjelper deg
 21.11.15: Livet uten lillebror - VG
 24.11.15: Må det være en kamp mot systemet? Marit Andersens blogg Sannhetens råskap
 07.12.15: Jeg vil at Stine skal ha det best mulig - Hjemmet nr 50/2015 Bilag Tema X-ord
 07.12.15: Jenta vår er helt unik - Hjemmet nr 50/2015
 12.12.15: Adrian laget film om sin avdøde lillebror - Adresseavisa
 26.12.15: Hva nå, Ragnhild? Stor reportasje på NRK.no med omtale av Frambu og bilder fra leir

Annet

- Norsk Helseinformatikk/Pasienthåndboka/Legehandboka har publisert sammendrag av følgende av Frambus diagnoseomtaler med lenke til Frambus omtaler i 2015:
 Jouberts syndrom, Juvenil nevronal ceroid lipofuscinose, Kallmanns syndrom, Kearns-Sayres syndrom, Klippel-Trenaunays syndrom, Krabbes sykdom, Lebers arvede optikus neuroretinopati, Leighs syndrom, Lesch-Nyhan syndrom, limb-girdle

muskelsytrofi, lissencefali, Medfødte glykosyleringsforstyrrelser, schwannomatose og trisomi 18.

- Nettstedet Mylder.no deler alle nyheter som blir publisert på Frambus nettsted. I 2015 publiserte vi 153 saker på www.frambu.no.
- Kunnskapssenteret har opprettet et eget område om sjeldne diagnoser på sitt nettsted

2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")

Aktivitet	Resultatmål		
Veiledning Det er gjennomført 157 veiledningstjenester rettet mot enkeltbrukere. Deltagelsen på disse har fordelt seg slik: Brukere: 151 Fagpersoner: 1012 Pårørende: 272 Studenter: 7 Andre: 40 Totalt: 1482	Utreiser: 98 Nettmøter/ video- / telefonkonferanser: 32 Konsultasjoner/veiledning på senteret: 27		
Kurs	Antall	Varighet/dager	Antall deltagere
Brukerkurs på Frambu	33	141	1553
Gjestekurs	8	31	370
Frambuleir	4	40	179
B3 Konferanser			
B4 Seminar			
Informasjonsmateriell	Vi har laget nye eller oppdatert 47 foldere om ulike diagnoser i 2015. I forbindelse med jubileet fikk vi ny logo og ny grafisk profil. Vi laget samtidig fire nye plakater om senteret.		

2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)

Ikke i forbindelse med tjeneste til enkeltbruker (tabell 2.2.1)

Aktivitet	Resultatmål
-----------	-------------

Fagkurs/ møter på senteret	Antall 14	Antall deltagere 1490																					
Deltagelse i tverrfaglige grupper/team:	1) Representant i referansegruppen for Rettighetsutvalget (BLD) 2) 1 representant som nestleder i ekspertutvalget, BUFdir 3) En lege deltar i registerarbeidsgruppen i NKSD. 4) En lege deltar i Genotype-fenotype forskningsnettverk. 5) 1 representant fagrådet til NAKU 6) Legene deltar i "Sjeldne leger" nettverket																						
C3 Konferanser																							
C4 Seminar																							
Undervisning ved høyskoler og universitet	<table border="1"> <thead> <tr> <th>Grunn-utdanning</th><th></th><th></th></tr> </thead> <tbody> <tr> <td>31 studenter</td><td>Undervisning vernepleierstudenter HiHarstad</td><td>3 t.</td></tr> <tr> <td>4 studenter i praksis ved Frambu i 6 + 4 uker</td><td>Veiledning av masterstudenter i Spesialpedagogikk, UiO</td><td>40t</td></tr> <tr> <td></td><td>Forelesning på fagligpedagogisk dag, UiO</td><td>6t</td></tr> <tr> <td>35 studenter</td><td>Bachelorstudiet ved Høgskolen i Telemark</td><td>6t</td></tr> <tr> <td>3 studenter</td><td>Sensor i masterkurs i telemedisin, UiT</td><td>36t</td></tr> <tr> <td>2 studenter</td><td>Sensararbeid for hovedoppgaver i psykologi</td><td>18t</td></tr> </tbody> </table>		Grunn-utdanning			31 studenter	Undervisning vernepleierstudenter HiHarstad	3 t.	4 studenter i praksis ved Frambu i 6 + 4 uker	Veiledning av masterstudenter i Spesialpedagogikk, UiO	40t		Forelesning på fagligpedagogisk dag, UiO	6t	35 studenter	Bachelorstudiet ved Høgskolen i Telemark	6t	3 studenter	Sensor i masterkurs i telemedisin, UiT	36t	2 studenter	Sensararbeid for hovedoppgaver i psykologi	18t
Grunn-utdanning																							
31 studenter	Undervisning vernepleierstudenter HiHarstad	3 t.																					
4 studenter i praksis ved Frambu i 6 + 4 uker	Veiledning av masterstudenter i Spesialpedagogikk, UiO	40t																					
	Forelesning på fagligpedagogisk dag, UiO	6t																					
35 studenter	Bachelorstudiet ved Høgskolen i Telemark	6t																					
3 studenter	Sensor i masterkurs i telemedisin, UiT	36t																					
2 studenter	Sensararbeid for hovedoppgaver i psykologi	18t																					

	Videre- utdanning	Helsepersonell helsesøstre	4t
	60 studenter	Embedsstudiet i psyologi 9. semester	6t
	16 studenter	Embedsstudiet i medisin 4. semester	12t
		Veiledning: 3 masteroppgaver, 2 hovedoppgaver, 1 doktorgradsstipendiat	45t 20t 25t
	Etter- utdanning	Helsepersonell Undervining for nevropsykologer OUS	1t
		Annet personell	
Posters	Marianne Nordstrøm, Benedicte Paus, Svein Olav Kolset: Physical Activity and Walking Capacity in persons with Down syndrome, Williams syndrome and Prader-Willi syndrome Kari Hagen, Elisabeth Holme, Marte Årva: Improving video counseling through interactive role-play Livø Nyhus og Christoffer Hals: Teach the teachers E-learning course for professionals working with pupils with NF1 David K Bergsaker og Livø Nyhus: The FRAMBU model Supplementary services to persons with NF1 and their families in Norway Livø Nyhus: Teach the teachers: E-learning course for professionals working with pupils with NF1		

	Lisen Mohr: EMPOWERING CLIENTS WITH RARE, COMPLEX DISEASES TO BE IN THE “DRIVING SEAT” User focused training for social workers in Scandinavia
--	--

2.2.3 Forskning og utvikling

2.2.3.1 Forskningsprosjekter

Aktivitet	Resultat	Prosjektleder/ tidsrom
Kartlegging 30+: Om livsfaser og aldring ved areditær spastisk paraparese og nevro-fibromatose type 1	Datainnsamlingen er avsluttet. Til sammen har 260 personer svart. Én artikkel er under ferdigstilling og én til er planlagt. Flere artikler vurderes.	Lise Beate Hoxmark / 2014 - 2016
Psykososial helse blant personer med Klinefelter syndrom	Avsluttet datainnsamling fra gutter og menn med kjønnskromosomforstyrrelser. To publikasjoner er ute, og det arbeides med flere utgivelser Publiserte artikler (Se under)	Krister W Fjermestad / 2012 - 2016
Å leve som voksen kvinne med Turners syndrom	Avsluttet datainnsamling som er en oppfølgingsundersøkelse av voksne kvinner med Turner syndrom. Artikkel sendt inn desember 2015.	Krister W Fjermestad / 2012 - 2016
Søskenprosjektet	Pågående datainnsamling, intervensjon for å bedre kommunikasjon mellom foreldre og friske søsken.	Torun M Vatne / 2012 - 2016
Smith Magenis syn-drom - en skandinavisk kartleggings-studie.	PhD prosjekt. Datainnsamling i gang	Heidi Nag / 2015 - 2019
Studie om Retts syn-drom utgått fra Vestre Viken HF	Frambu deltar i prosjektet Øyvind Kanavin	Hilde Breck (PhD prosjekt) / 2012 - 2016
Studie om Angelmans syndrom utgått fra NEVSOM	Frambu deltar i prosjektet Øyvind Kanavin Bjørge Hoëm	Terje Nærland / 2014 - 2016
Svært sjeldne kromosomavvik med utviklingshemning - en kartleggingsstudie av Kleefstras syndrom og Wolf-Hirschhorns syndrom	Datainnsamlingen er avsluttet. Én artikkel er under publisering, én er under utarbeidelse og én er under planlegging.	Lise Beate Hoxmark / 2012 - 2016

Forskningsproduksjon (vitenskaplige artikler):

Liste over vitenskaplige publikasjoner senteret har vært sentrale i (medforfatter) 2015.

PMCID: PMC4317472 Marianne Nordstrøm, Benedicte Paus, Lene F. Andersen, Svein Olav Kolset. Dietary aspects related to health and obesity in Williams syndrome, Down syndrome, and Prader-Willi syndrome. *Food Nutr Res.* 2015; 59: 10.3402/fnr.v59.25487. doi: 10.3402/fnr.v59.25487

PMID: 26460894 Bjåstad, J. F., Haugland, B. S., Fjermestad, K. W., Torsheim, T., Havik, O. E., Heiervang, E. R., & Ost, L. G. (2015). Competence and Adherence Scale for Cognitive Behavioral Therapy (CAS-CBT) for anxiety disorders in youth: Psychometric properties. *Psychological Assessment*. doi: 10.1037/pas0000230

PMID: 26647901 Fjermestad, K. W., Lerner, M. D., McLeod, B. D., Wergeland, G. J., Heiervang, E. R., Silverman, W. K., . . . Haugland, B. S. (2015). Therapist-youth agreement on alliance change predicts long-term outcome in CBT for anxiety disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*. doi: 10.1111/jcpp.12485

PMID:25817880 Haukeland, Y. B., Fjermestad, K. W., Mossige, S., & Vatne, T. M. (2015). Emotional experiences among siblings of children with rare disorders. *Journal of Pediatric Psychology*, 40(7), 712-720. doi: 10.1093/jpepsy/jsv022

PMID:25190477 Vatne, T. M., Helmen, I. Ø., Bahr, D., Kanavin, Ø., & Nyhus, L. (2015) "She Came out of mum's Tummy the Wrong way"(Mis) Conceptions Among Siblings of Children with Rare Disorders. *Journal of genetic counseling*, 24(2), 247-258.

PMID:25637909 Wergeland, G. J. H., Fjermestad, K. W., Marin, C. E., Haugland, B. S. M., Silverman, W. K., Ost, L.-G., . . . Heiervang, E. R. (2015). Predictors of dropout from community clinic child CBT for anxiety disorders. *Journal of Anxiety Disorders*, 31, 1-10. doi: 10.1016/j.janxdis.2015.01.004

Fjermestad, K. W., Stokke, S., Wergeland, G. J. H., Anticich, S., Haugland, B. S. M., Havik, O. E., & Heiervang, E. R. (2015). Socio-emotional problems in boys with sex chromosome aneuploidies compared to a clinical sample. *Children's Health Care*, 44(1), 40-53. doi: 10.1080/02739615.2013.876538

Fjermestad, K. W., Vatne, T. M., & Gjone, H. (2015). Cognitive behavioral therapy for adolescents with 22q11.2 deletion syndrome. *Advances in Mental Health and Intellectual Disabilities*. 9(1), 30-39. doi: 10.1108/AMHID-05-2014-0017

- Jensen, T. K., Fjermestad, K. W., Granly, L., & Wilhelmsen, J. (2015). Stressful life experiences and mental health problems among unaccompanied asylum-seeking children. *Clinical Child Psychology and Psychiatry*, 20(1), 106-116.
- Roberts, S., Keers, R., Lester, K. J., Coleman, J. R. I., Breen, G., Arendt, K., Blatter-Meunier, J., Cooper, P., Creswell, C., Fjermestad, K. . . . Wong, C. C. Y. (2015). HPA axis related genes and response to psychological therapies: Genetics and epigenetics. *Depression and Anxiety*, 32(12), 861-870. doi: 10.1002/da.22430
- Wergeland, G. J., Fjermestad, K. W., Marin, C. E., Bjelland, I., Haugland, B. S., Silverman, W. K., . . . Heiervang, E. R. (2016). Predictors of treatment outcome in an effectiveness trial of cognitive behavioral therapy for children with anxiety disorders. *Behavior Research and Therapy*, 76, 1-12. doi: 10.1016/j.brat.2015.11.001

Norske artikler:

Stokke, S., Fjermestad, K. W., & Bahr, D. (2015). Utdanning, arbeid og helse blant menn med Klinefelters syndrom og andre mannlige kjønnskromosomavvik. *Spesialpedagogikk*, 2, 39-47.

Bok-kapitler:

Fjermestad, K. W., McLeod, B. D., Tully, C. B., & Liber, J. M. (*in press*). Therapist characteristics and interventions: Enhancing alliance and involvement with youth. In S. Maltzman (Ed.), *Oxford handbook of treatment processes and outcomes in counseling psychology*. New York: Oxford University Press.

Debattinnlegg:

Fjermestad, K. W. (2015). Kan kunnskap bygge fred? Debattinnlegg etter at den 45. Europeiske CBT-konferansen ble avholdt i Jerusalem. *Tidsskrift for Norsk Psykologforening*, 52(12), 1080.

Doktorgrader:

Cand.Scient Marianne Nordstrøm: Obesity, Lifestyle and Cardiovascular Risk in Down syndrome, Prader-Willi syndrome and Williams syndrome.

2.2.3.2 Utviklingsprosjekter

Aktivitet	Resultat
FOU har inngått formelt samarbeid med professor Wendy Silverman ved Yale University i USA.	Dette samarbeidet innebærer blant annet noen årlige videokonferanser hvor alle Frambu-ansatte har anledning til å drøfte forsknings- og utviklingsprosjektet med professor Silverman. Det er aktuelt å drøfte prosjekter i flere ulike faser, enten å diskutere oppstartsidéer før et prosjekt, eller konkret resultatpresentasjon godt ute i et prosjekt.
Samfunnsnytte prosjektet i regi av NKSD – "Kontinuerlig måling av pasient- og brukeropplevd kvalitet"	SSD leder prosjektet. Frambu har deltagere i prosjekt – og arbeidsgruppa
Prosjekt "Sjeldenskolen"	Prosjektet er godt i gang, og har levert rapport. Spesifikk informasjon om prosjektet er gitt til alle sentrene i NKSD
HabSam-prosjektet et prosjekt med fokus på å videreutvikle samarbeidsformer mellom kompetansetjenesten og habiliteringstjenesten i Norge	Prosjektet avsluttes i 2015, og prosjektrapport er utarbeidet

Utvikling av kvalitetsregistre og biobanker:

Oversikt over hvilke kvalitetsregistre det er arbeidet med å etablere.

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
Vi har gjennomført 52 systemrettede veiledningssaker.	Deltagelse på disse har fordelt seg slik: Fagpersoner: 981 Pårørende: 370 Brukere: 45 Studenter: 160 Andre: 90

	Totalt 1646
2 dagers "Brukermøtet på Frambu"	24 deltagere fra brukerforeninger og representanter for Frambus brukergrupper

2.4 Internasjonalt arbeid:

Aktivitet	Resultat
Nordic Meeting for Cooperation in the Area of Rare Diseases at Ågrenska	Fungerende direktør deltok. Det var 10 delegater fra helse Norge, og ca. 40 deltagere totalt
Skype forelesning med Ungarn	Partnersamarbeid – EØS prosjekt. Kommunikasjonsrådgiver deltok.
IFSW European Conference 2015 Edinburgh	Forelesning sammen med EURORDIS Kommunikasjonsrådgiver deltok.
Mendel's legacy. Konferanse i Brno, Tsjekkia	Partnersamarbeid – EØS prosjekt. Kommunikasjonsrådgiver og overlege deltok.
Del av vårt partnerarbeid med Tsjekkia	Det var to tsjekkere fra den tsjekkisk organisasjon for sjeldne diagnoser + en lege på Frambu
NoRo-Frambu, partnership for future Workshop i Romania om kurs og leir. Partnersamarbeide, dekket av EØS midler.	3 personer fra Frambu deltok
60 års jubileet, og avslutningsmøte på skype med Paula Costa.	2 representanter fra Portugal tilstede hele tiden på Frambu
Fagdagen ifb. 60 års jubileet ble også delt som video konferanse med våre partnere i Portugal og Romania.	På fagdagen deltok to representanter fra Tsjekkia, også som endel av partnerarbeid dekket av EØS midler.
Hospitering på brukerkurs	En representant fra Tsjekkia var her på Gaucher kurset. Hun har diagnosen og leder Gaucher foreningen i Tsjekkia.
The 2nd Joint Nordic Conference i Helsinki.	Representant fra Frambu skal holde en presentasjon initiert av EURORDIS, sammen med Agrenska og en representant fra International Federation of Social Workers.
Portugal. 1)Deltok på åpning av prosjektet ikke diskriminering av	1 deltager fra Frambu var invitert av Rarissimas – sjeldne diagnoser Portugal. Undervisningsministeren i Portugal deltok også

funksjonshemmede/ sjeldne diagnoser på skolene. 2) Deltok på åpning av Fotoutstilling av personer med sjeldne diagnoser på flyplassen i Lisboa.	Åpningen ble foretatt av styreleder for flyplassens styre. Reise og oppholde ble dekket av EØS prosjektmidler som Rarissimas har mottatt med Frambu som partner.
NoRo – Frambu, partnership for future Bilateral workshop i Romania. Partnersamarbeid, dekket av EØS midler.	Leder av tjenesteinnovasjon, kommunikasjon og teknologi deltok sammen med kommunikasjonsrådgiver.
Kambodsja	1 ansatt ved Frambu underviste lokalt helsepersonell i Kambodsja

2.5 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:

Aktivitet	Resultat
Etablerte kvalitetsregistre	Bidratt til at Frambus brukere også registrerer seg i Muskelregisteret
G2 Etablerte biobanker	
G3 Etablerte faglige retningslinjer	
Bidratt med utarbeiding av 16 høringer	Se oversikt under tabellen*
Spesialkost 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.	Brukerevalueringene viser stor tilfredshet

***Oversikt over de 16 høringene Frambu har arbeidet frem i 2015**

Tidspunkt innsending	Høringsinnspill til NKSD	Høring sendt direkte etter avtale med NKSD
Januar	HOD Kontaktlege i spesialisthelsetjenesten	
Februar	BUFDIR Barn med funksjonsnedsettelse i barnevernet - en veileder	
Februar	HDIR Samarbeid mellom helse- og omsorgstjenesten og utdanningssektor om barn og unge med habiliteringsbehov	
April	HDIR Kritisk og viktig informasjon i kjernejournal	
April		HDIR Ny nasjonal veileder som skal omhandle samarbeid med og støtte til familie og pårørende i helse- og omsorgstjenesten. IKKE HØRING, MEN ET VIKTIG ORIENTERINGS-MØTE MED DE SOM ARBEIDER MED DEN
Juli	NKSD En (ny) sjelden guide	
Juli	HOD Fritt rehabiliteringsvalg	
September		HOD Demensplan 2020
Oktober	ASD Endring i regelverket til arbeids- avklaringspenger i folketrygdloven	
November	KD Endringer i barnehageloven - barn med særlige behov	
November	ASD Endringer i reglane om rett til pleiepengar ved sjuke barn etter folketrygdlova kapittel 9	
November	HOD Endringer i helse- og omsorgstjenesteloven (styrket pårørendestøtte)	

November	HOD Rett til opphold i sykehjem eller tilsvarende bolig særskilt tilrettelagt for heldøgns tjenester - kriterier og ventelister	
Desember		KD endringer i opplæringsloven - Friere skolevalg, mulighet til å tilby mer grunnskoleopplæring m.m.
Desember		KD Endringer i opplæringsloven - Praksisbrevordningen mm
Desember	HOD På ramme alvor - alvorlighet og prioritering	

ASD Arbeids- og sosialdepartementet
BUFDIR Barne-, ungdoms- og familiedirektoratet
HDIR Helsedirektoratet
HOD Helse- og omsorgsdepartementet
KD Kunnskapsdepartementet

I tillegg har vi vurdert noen høringer som uaktuelle å svare på. Disse er ikke med her. Vi har imidlertid svart på alle høringene som er kommet fra NKSD.

Rapportering 2015

for

TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser

Antall årsverk: 29,5

Tildeling 2015: 31 600 000 NKr.

Innhold

1. Tallrapportering (diagnoser, ant brukere, alders- og fylkesfordeling):	3
2. Aktivitetsregistrering	8
2.1 Kompetansebygging	14
2.2 Kompetansespredning	14
2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")	15
2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)	17
2.2.3 Forskning og utvikling	25
2.3 Systemrettede aktiviteter:	30
2.4 Internasjonalt arbeid:	33
2.5 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:	35

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

Det pasientadministrative systemet SOMA brukes av Frambu og TRS. Orphakode-systemet er implementert i dette. Alle nye brukere av TRS registreres med både ICD-10 og Orphakode, der disse finnes. Vi har i 2014 og 2015 gått gjennom alle tidligere registrerte brukere, og funnet sikker nok informasjon til å sette en Orphakode på totalt ca halvparten.

I tabellen under vises hovedgruppene med underliggende undergrupper og koder.

Totalt antall registrerte brukere/pasienter (tabell 1):

Diagnoser NAVN	ICD-10	Orpha-Code	2014	2015	2015 vs 2014	Antall som har mottatt tjenester 2015
Arthrogryposis multiplex congenita AMC	Q68.8	109007	139	146*	8	46
<i>*Av disse er til sammen 80 personer registrert med bekreftede spesifikke underdiagnoser:</i>						
Amyoplasia congenita	Q 74.3	1037		50		
Distal artrogrypose type 1	Q 74.3	1146		16		
Distal artrogrypose type 2 A (Freeman Sheldon syndrom)	Q 87.0	2053		1		
Distal artrogrypose type 2 B (Sheldon Hall Syndrom)	Q 74.3	1147		4		
Distal artrogrypose type 5D	Q 74.3	1154		3		
Distal artrogrypose type 8	Q 79.8	65743		3		
Beals syndrom (Distal artrogrypose type 9)	Q 87.8	115		3		
Dysmeli		68378	428	440*	11	13¹
<i>*Av disse er til sammen 134 registrert med bekreftede spesifikke underdiagnoser:</i>						
Medfødt manglende overekstremitet (uni og bilat)	Q 71.0	295053, 295055		3		
Medfødt mangel av underarm og hånd (uni og bilat)	Q 71.2	295093, 295095		49		
Medfødt mangel av hånd/ fingre	Q 71.3	295101, 95103, 295112, 295114, 973		23		
Radial hemimeli	Q 71.4	93321		3		
Ulnar hemimeli	Q 71.5	93320		2		
Medfødt manglende underekstremitet	Q 72.0	295059		1		
Medfødte mangler på underben og fot	Q 72.2	295097		1		
Medfødte mangler på fot / tær	Q 72.3,	295105, 295116,		3		

¹ høyt antall som har mottatt tjenester (endrede journalnotat), skyldes nok fortsatt etterslep fra dysmeliprosjektet – gjennomgang av journaler og beskrevet dysmelitype

	Q 72.8	295132				
Fibula hemimeli	Q 72.6	93323		3		
Femur agenesi	Q 72.4	1987		1		
Poland syndrom	Q 79.8	2911		33		
TAR syndrom	Q 87.2	3320		5		
Holt - Oram syndrom	Q 87.2	392		1		
VACTERL syndrom	Q 87.2	887		5	0	
Adams-Oliver syndrom	Q 87.2	974		1	0	

Ehlers Danlos syndrom (EDS)	Q 79.6	98249	460	465*	3	61
<i>*Av disse er til sammen 38 registrert med bekreftede spesifikke underdiagnoser:</i>						
EDS klassisk type	Q 79.6	287		16		
EDS vaskulær type	Q 79.6	286		22		
Ehlers-Danlos syndrom el.1			28	28	0	0
Kortvokste med skjelettdysplasier			257	263*	14	96
<i>*Av disse er til sammen 177 registrert med bekreftede spesifikke underdiagnoser:</i>						
Acrodysostose	Q 75.4	950		1		
Brachyolmi	Q 76.3	1293		2		
Spondylocarpotarsal synostose	Q 76.4	3275		1		
Multipple epiphyseal dysplasi	Q 77.3	251		15		
Achondroplasi	Q 77.4	15		79		
Hypochondroplasi	Q 77.4	429		11		
Diastrofisk dysplasi	Q 77.5	628		2		
Spondyloperipheral dysplasi	Q 77.7	1856		2		
Kniest dysplasi	Q 77.7	485		1		
Spondyloepiphyseal dysplasi congenita (SEDC)	Q 77.7	94068		4		
Spondyloepiphyseal dysplasi tarda (SEDT)	Q 77.7	93284		4		
Spondylometaphyseal dysplasi med dislokasjoner (SEMD type 2)	Q 77.7	93360		1		
Diagnoser NAVN	ICD-10	Orpha-Code	2014	2015	2015 vs 2014	Antall som har mottatt tjenester 2015

Leri Weil syndrom	Q 77.8	240		41		
Pseudoachondroplasi	Q 77.8	750		5		
Spondylometaphyseal dysplasi Kozlowski type	Q 77.8	93314		2		
Metaphyseal chondrodysplasi, McKusick type	Q 78.8	175		2		
Pycnodysostose	Q 78.8	763		1		
Sensenbrenner syndrom	Q 87.5	1515		1		
Catel-Manzke syndrom	Q 87.8	1388		1		
Femoral – facial syndrom	Q 87.8	1988		1		
Marfans syndrom	Q 87.4	558	229	227*	0	43
<i>*Av disse er til sammen 133 registrert med bekreftede spesifikke underdiagnoser:</i>						
Marfans syndrom	Q 87.4	558		133		
Marfans syndrom el.l	Q 87.4	284993	57	68*	7	30
<i>*Av disse er til sammen 43 registrert med bekreftede spesifikke underdiagnoser:</i>						
Loeys-Dietz syndrom type 1 og type 2	Q 87.4	60030		35		
Loeys-Dietz syndrom type 3 og type 4	Q 87.4	Orphakode finnes ikke		8		
Multiple hereditære eksostoser	Q 78.6	321	7	55	48	52
Osteogenesis imperfecta (OI)			306	312*	8	86
<i>*Av disse er til sammen 268 registrert med bekreftede spesifikke underdiagnoser:</i>						
OI, undertype ukjent	Q 78.0	666		65		
OI type 1	Q 78.0	216796		164		
OI type 3	Q 78.0	216812		21		
OI type 4	Q 78.0	216820		17		
Diagnoser NAVN	ICD-10	Orpha-Code	2014	2015	2015 vs 2014	Antall som har mottatt tjenester 2015

OI type 5	Q 78.0	216828		1		
Ostogenesis imperfecta el.1			4	4	0	1
Ryggmargsbrokk			428	432*	3	119
<i>*Av disse er til sammen 152 registrert med bekreftede spesifikke underdiagnoser:</i>						
Myelomeningocele	Q 05.0 – Q 05.04	93969		142		
Diastematomyelia	Q 06.2	1671		1		
Lipomyelomeningocele		268835		9		
Uavklart eller ukjent diagnose (Ukjent + uniform + viktor)			1162	1237	78	87
Totalt			3505	3677	172	752

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 2015
					2015	2014	
Akershus	105	231	10	69	415	401	93
Aust-Agder	14	46	1	19	80	71	17
Buskerud	51	131	9	50	241	234	39
Finnmark	13	40	2	13	68	66	8
Hedmark	32	82	2	21	137	129	32
Hordaland	45	148	11	16	220	211	51
Møre og Romsdal	47	112	6	19	184	176	44
Nordland	48	133	7	41	229	221	38
Nord-Trøndelag	15	52	7	11	85	84	18
Oppland	22	64	3	25	114	111	19
Oslo	78	262	10	62	412	387	94
Rogaland	66	165	8	54	293	283	72
Sogn og Fjordane	21	45	3	7	76	72	22
Sør-Trøndelag	41	88	6	29	164	150	43
Telemark	19	52	6	13	90	83	19
Troms	28	88	1	27	144	139	26
Vest-Agder	29	78	9	30	146	138	29
Vestfold	34	101	4	30	169	164	34
Østfold	44	129	2	43	218	205	39
Annet	19	33	1	138	191	182	15
Totalt	771	2080	108	718	3677	3505	752

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.

Generell beskrivelse

TRS har i 2015 fortsatt arbeidet med å «gjøre de andre bedre», og vi har hatt en målrettet økning av kontakten med andre fagmiljøer både i primærhelsetjenesten og i spesialisthelsetjenesten. Dette foregår også i noen grad på et individuelt plan, knyttet til enkelte brukere og konkrete diagnoser. TRS bidrar som diskusjonspart både i utredning og behandling av personer med sjeldne diagnoser. I tillegg har vi deltatt i et mer systematisk samarbeid med deler av spesialisthelsetjenesten knytte til poliklinikk virksomhet. Dette omtales nærmere under avsnittet klinisk virksomhet.

TRS har det siste året også hatt fokus på å få til et tettere samarbeid med fagmiljøer utenfor helsesektoren. Vi har invitert Undervisningsdirektoratet til et av våre kurs for brukere med kognitive vansker. Dette ble starten på det vi håper skal bli et konstruktivt samarbeid, hvor StatPed også vil inngå som en naturlig samarbeidspart. Vi har også deltatt i møter med NAV sentralt blant annet for å informere om forhold ved våre diagnoser som påvirker behovet for tilpasninger av bil.

Arbeidet med å bidra til gode tjenester for brukergruppene i behandlingstjenesten er et viktig, men også utfordrende arbeid. Initiativet til å etablere et tilbud med diagnostikk, oppfølging og behandling av personer med genetiske bindevevssykdommer og risiko for alvorlige organkomplikasjoner ved OUS har ikke ført fram. Erfaringen tyder på at det er vanskelig å forankre slike tilbud på ledernivå i foretakene. Derimot har samarbeidet med flere fagmiljøer for å etablere anbefalinger for medisinsk oppfølging og kontroll av personer med MO/MHE gitt

en konsensus i fagmiljøet om hvordan disse best skal ivaretas. Disse er publisert på våre nettsider.

Vi har i løpet av dette året også gjennomgått og revidert informasjon om diagnosene på nettsidene, for at ny kunnskap i størst mulig grad skal være tilgjengelig for de som trenger det. Vi har også laget e – læringskurs om skolestart for flere av diagnosene.

Når det gjelder kurs og opphold for brukere og pårørende, har året vært noe preget av endringer i arealer og færre disponible rom for TRS. Vi har opprettholdt omtrent samme antall brukere inne på senteret som i fjoråret, men har hatt noe mer komprimerte opphold (færre dager). Videre har mer av vår kursvirksomhet foregått utenfor TRS, dvs på Frambu, i regi av Habiliteringstjenestene og i regi av brukerforeningene. Dette er en ordning vi vil videreføre og utvikle enda mer i 2016.

TRS har fortsatt stort aktivitet når det gjelder forskning og utviklingsarbeid. Det er i 2016 opprettet og igangsatt en tematisk forskningsgruppe for sjeldne diagnoser i Sunnaas sykehus. Dette er en av fire vedtatte forskningsgrupper i foretaket, og vi ser det som en stor anerkjennelse fra forskningsmiljøet i Sunnaas.

Nasjonalt fagnettverk for dysmeli er organisert under OUS, men rapporterer og planlegger sin aktivitet gjennom TRS. Rapport fra koordinator for nettverket er innbakt i denne rapporten.

Likeverdig tilbud:

- *Likeverd mellom de gruppene som har tilbud ved senteret*

Diagnosegruppene som TRS har ansvar for er sammensatte og mangfoldige. Innenfor hver diagnosegruppe finnes det stor variasjon i alvorlighetsgrad og kompleksitet. Ny kunnskap på området gjør at stadig nye undergrupper identifiseres. Vi ser at dette i kombinasjon med stadig flere brukergrupper, gjør at vi må jobbe med å differensiere tilbudet. Denne prosessen vil fortsette i 2016, og må sees i sammenheng med arbeidet som NKSD gjør med å beskrive kriterier for mulig utfasing av hele eller deler av kompetansesentertilbudet for noen grupper.

- *Geografisk likeverdige tjenester*

	<i>Antall som har fått tjenester fra TRS i 2015</i>	<i>% av totalt antall registrerte i 2015</i>	<i>% av totalt antall registrerte i 2014</i>
Helse Sør Øst	415	21 %	21 %
Helse Vest	145	25 %	25 %
Helse Midt	105	24 %	23 %
Helse Nord	72	16 %	18 %
TOTALT	752	21 %	21 %

TRS gir tilbud til brukere, pårørende og fagpersoner over hele landet. Vårt utgangspunkt er å dekke behov i tråd med mandatet vårt, uavhengig av hvor i landet brukerne befinner seg. Tabellen over viser en relativt jevn fordeling av tjenester fra TRS til de ulike regionene, og en tilnærmet lik fordeling som i 2014. Økt bruk av videokonferanse gjør at vi kan bistå flere med mindre ressursbruk.

- *Likeverd ift etnisitet, språk, kultur, funksjonsnivå osv*

Som kompetansetjeneste skal TRS sørge for veiledning og kompetansespredning til alle brukere uavhengig av bakgrunn og funksjonsnivå. Dette innebærer en del bruk av tolketjeneste i individuelle konsultasjoner og kurs. Det kan se ut som personer med annen kultur og språk bakgrunn er vanskelige å rekruttere til kurs. I forhold til informasjonsmateriell ser vi behov for å få oversatt diagnoseinformasjon, alternativt å finne eksisterende og gode beskrivelser på andre språk som kan gjøres tilgjengelig på nettsiden. Når det gjelder brukere med diagnoser som påvirker den kognitive funksjonen, har vi gjennom både klinisk erfaring og forskning avdekket at vi trenger å tilpasse vår formidling til denne gruppen.

- *Likeverd ift om en er registrert bruker av senteret eller ikke*

Fortsatt ønsker mange registrerte brukere direkte tjenester fra TRS. Årsakene til dette er både at de synes tjenestene i det ordinære apparatet ikke er gode nok, og at både brukerne og fagpersoner ute mener at TRS med sin kompetanse bør gi slike tjenester. Vi opplever stadig et dilemma mellom å gi gode, men ressurskrevende individuelle tjenester til noen få, eller å avvise disse og gi mer generelle tjenester til mange. Vi har i 2015 hatt en økt satsing på å revidere og publisere kunnskap på nettsider, og å forsøke å bidra til gode tjenester gjennom nettverksjobbing, god nettbasert kunnskap, og å bistå fagpersoner ute som gir tjenester til brukere med våre diagnoser.

TRS får stadig mange henvendelser fra personer som er under utredning eller fagpersoner som jobber med utredning i forhold til en av våre diagnosegrupper. Vi prøver så langt det er mulig å veilede i denne prosessen, og bistå med kunnskap om hva som er nødvendig av undersøkelser osv.

Kvalitetssystem

TRS bruker i likhet med Frambu det pasientadministrative systemet SOMA. Vi har i 2015 forberedt en overgang til scanning av innkomne dokumenter og dermed en avvikling av papirbasert journal på sikt. MinHelse er en nettbasert kommunikasjonsport med brukerne som inneholder sensitiv informasjon. I tillegg gjelder Sunnaas sine føringer og policy når det gjelder systemer for personalhåndtering, arbeidsmiljø, økonomi, IKT, avvik osv.

Klinisk virksomhet²

TRS har det siste året jobbet målrettet og systematisk med å øke den generelle innsatsen med å utvikle og spre kunnskap om diagnosene, og redusere tilsvarende innsatsen på individuelt nivå. Det er et mål i NKSD å gi et kompetansesentertilbud til flere grupper, og det er nødvendig å disponere ressursene riktig for å kunne ta ansvar for nye diagnoser. Dette er også i tråd med øvrig arbeid for å «gjøre andre gode» slik at brukerne på sikt får et bedre tilbud i det ordinære tjenesteapparatet. Konkret har vi hatt samlinger for store grupper av brukere, hvor vi både har formidlet kunnskap og innhentet kunnskap fra brukere og pårørende. Kunnskapsinnhenting har vært gjort på en systematisk måte som gjør at den kan oppsummeres, bearbeides og formidles i etterkant. I tillegg har likemannseffekten vært stor i disse samlingene og vi har invitert relevante eksterne fagmiljøer og knyttet kontakter for videre samarbeid.

Fasemodellen er vedtatt som en skisse til arbeid ved kompetansesentrene. Det innebærer blant annet at klinisk tilbud til brukeren vil variere med TRS sitt kunnskapsbehov og ønske om å se og undersøke brukere for å bygge kunnskap. I tillegg ser vi at brukere som er nydiagnostiserte trenger informasjon og samtaler om det å leve med diagnosen. I noen tilfeller kan det også dreie seg om svært lavfrekvente tilstander som vi trenger å se og lære noe om mer eller mindre kontinuerlig. Antall personer som har fått tilbud ved TRS har dette året økt fra 719 til 752. Vi har altså ikke redusert det totale antallet brukere som har fått et faglig tilbud ved TRS til tross for mindre arealer og noe lavere bemanning, men vi tror at omfanget av tjenestene ofte er mindre omfattende. I tillegg har vi en stadig økende kontakt med fagpersoner både i kommune – og spesialist helsetjenesten i forbindelse med både utredning og behandling av våre diagnosegrupper. Dette gjelder både konkrete navngitte brukere og mer generelle og anonymiserte problemstillinger.

TRS har deltatt i oppstart og drift av poliklinisk virksomhet for våre brukergrupper i spesialisthelsetjenesten. Dette gjelder foreløpig for barn med OI, voksne med OI, og andre skjelettdysplasier. Fagpersoner fra TRS har deltatt i poliklinikken. Målet er å gradvis å overlate driften til den respektive avdelingen. Det jobbes med å få i gang tilsvarende klinikker også for andre diagnosegrupper, og i flere helseregioner.

Ansvar og oppgaver for diagnoser som også får tilbud fra andre nasjonale tjenester

Noen brukere har flere diagnoser, og dermed registrerte brukere ved flere kompetansesentre. I slike tilfeller er det naturlig at det senteret som har kompetanse på de områdene som er mest påvirket, får hovedansvaret. Dersom dette for eksempel dreier seg om psykiske utviklingshemning vil det være Frambu, dersom det dreier seg om påvirkning av bindevev i hjerte/ kar vil det være TRS. Utover dette erfarer vi at i slike tilfeller må sentrene samarbeide med hverandre til beste for brukerne.

² Diagnostikk og behandling inkl poliklinisk virksomhet og individuelle opphold

I forbindelse med utarbeidelse av anbefalinger for medisinsk oppfølging av personer med MHE, har TRS hatt nært samarbeid med Nasjonal kompetansetjeneste for sarkomer, OUS.

Det er tatt initiativ til et samarbeid med Nasjonal Kompetansetjeneste for inkontinens og bekkenbunnsykdom (KIB) ved Universitetssykehuset Nord-Norge HF, dette kan være aktuelt for gruppen med ryggmargsbrokk.

Helsedirektoratet har anbefalt at det opprettes «Behandlingstjeneste for korreksjon av komplekse ekstremitetsdeformitet» ved OUS. Planlagt oppstart har vært 2016, men OUS har ikke prioritert å tildele midler til denne tjenesten. Det videre forløpet er derfor foreløpig usikkert. Om den blir igangsatt, vil TRS ta initiativ til en dialog og et samarbeid, ettersom tjenesten vil være aktuell for flere grupper TRS jobber med.

Samarbeid med regionale fagmiljø

Utover det som er beskrevet om samarbeid med andre fagmiljøer under Klinisk virksomhet og i tabell 2.3, har vi også ustrakt kontakt med landets habiliteringsteam. Dette gjelder særlig for gruppen ryggmargsbrokk, men i noen grad også for barn med andre av våre diagnoser. Som del av den ordinære driften vår, har vi årlige møter med habiliteringsteamene i de ulike regionene.

I det siste året har en av våre ansatt medvirket i HabSam prosjektet med tanke på å bedre nettopp samarbeidet mellom de nasjonale kompetansetjenestene og habiliteringstjenesten

Beskrivelse av brukermedvirkningen ved senteret

Brukerrådet ved TRS møtes to ganger i året. Deltagere er inntil to representanter fra hver av brukerforeningene, teamkoordinatorer, kommunikasjonsrådgiver og ledergruppa fra TRS. Møtene har etter ønske fra brukerne funnet sted i Oslo etter vanlig arbeidstid. Hensikt med møtene er gjensidig utveksling av informasjon om arbeid i TRS og i foreningene. Foreningene har hatt mulighet til å komme med ønsker og innspill, og ledergruppa på TRS har synliggjort ulike dilemmaer og problemstillinger hvor de ønsker synspunkter fra foreningene. Møtene har hatt en forholdsvis uformell og åpen form som alle parter har vært godt fornøyd med.

I løpet av året har vi drøftet ønsket fra NKSD om opprettelse av Senterråd der også representanter fra ulike deler av helsetjenesten er med. I utgangspunktet ønsket vi å videreføre dagens ordning, og argumenterte for dette. Vi forstår at det likevel er et ønske om en felles modell med Senterråd for alle i NKSD, og har startet arbeidet med å få på plass dette. Vi vil videreføre ordningen med separate møter med foreningenes styrever, årsmøter el.l.

Vurdering av bemanning og evt kompetansebehov

TRS har en bemanning preget av høy kompetanse, mye erfaring og gjennomsnittlig høy alder. Resultatene fra den årlige medarbeiderundersøkelsen viser som tidligere høy tilfredshet med arbeidsforhold. Vi har gjennom medarbeidersamtaler denne høsten hatt et spesielt fokus på en vurdering av den enkelte ansattes alder og livssituasjon opp mot arbeidsoppgaver, endringer, behov for tilpasninger, ønske om nedtrapping og avslutning i arbeidslivet. Videre har vi sett på sammenhengen mellom oppgavene som er beskrevet i forskriften og den samlede kompetansen på TRS.

Vi ser et behov for mer kompetanse innenfor områder som formidling/kommunikasjon og litteratursøk- og oppsummering. Ved nyansettelser vil vi legge vekt på dette, evt. forsøke å dra nytte av andre sentres kompetanse. Det er også et mål å få en mer balansert alderssammensetning i ansattgruppa. Vi har sett at oppstarten med nye grupper stiller krav til både en økt innsats generelt, og for noen faggrupper spesielt. Ved tildeling av flere grupper ser vi at det ville vært gunstig å øke bemanningen noe i startfasen, særlig dersom dette skjer før vi har avvirket eller redusert tilbudet til noen av de eksisterende. Omfanget av nye grupper og hvilket tilbud de skal få, vil være av betydning for videre bemanning.

Vi ser at driftsoppgavene er noe redusert grunnet endring i lokaler og muligheter for kurs og opphold på senteret. Dette innebærer at vi ved naturlig avgang ikke erstatter de som slutter innenfor dette arbeidsområdet, men i stedet fordeler oppgaver på en annen måte. Enkelte ansatte har for eksempel blitt bedt om å ta noen kveldsvakter.

Vi har i løpet av det siste året også gjort noen endringer i den interne organisering med tanke på økt fleksibilitet og bedre ressursutnyttelse. Pedagoger, sosionomer, psykologer jobber på tvers av de diagnosespesifikke teamene ut fra tanken om at noen kliniske problemstillinger er felles for mange brukere, uavhengig av diagnose. Andre faggrupper jobber fortsatt mest diagnosespesifikt (lege, fysioterapeut, sykepleier). Vi opplever at disse justeringene i organisasjonen gir oss bedre muligheter til å løse oppgavene med å bygge opp og formidle kompetanse. Og at det er i tråd med vårt overordnede mål om å jobber med på gruppenivå og noe mindre på individnivå.

Det siste året har TRS hatt en noe uoversiktlig økonomisk situasjon på grunn av økte pensjonsutgifter og usikkerhet om interne kostnader i Sunnaas. Dette har ført til at vi i perioder har hatt vakante stillinger både for lege, fysioterapeut og psykolog. De ansatte har vist stor evne til fleksibilitet og samarbeid, slik at denne situasjonen i liten grad har gått ut over planlagt aktivitet. Ved årets slutt er alle disse stillingene besatt eller utlyst, men vi mangler fortsatt endelige avklaringer rundt økonomi.

2.1 Kompetansebygging³

Aktivitet	Resultat
A1 2nd Karolinska workshop on skeletal dysplasias 12-13.mars-15.	2 deltagere fra TRS Workshop og nettverksmøte.
A2 15th International Conference for Integrated Care in Edinburgh. Mars 2015	1 deltager fra TRS Presentasjon (poster): Does an individual plan make better services for children with rare disorders?
A3 The 10th World Symposium on Congenital Malformations of the Hand and Upper Limb 2015, May 7-9 in Rotterdam, The Netherlands	2 deltagere fra TRS: Et hovedmål med konferansen var å etablere kommunikasjon og nettverk med ortopedisk miljø fra Norge og internasjonalt
A4 The 15 International Skeletal Dysplasia Society Meeting, Istanbul, 29.07 - 1.08.15	1 deltager fra TRS:. Mål i tillegg til konferansen å etablere et nettverk med skjellettmiljøet det internasjonale skjellettmiljøet

2.2 Kompetansespredning

Aktivitet	Resultat
Intervjuer/ oppslag i media	Nasjonal kompetansetjeneste for barn og unge med funksjonsnedsettelse/ Aktiv Ung (2015): <i>Gap mellom politikk og praksis</i> . Artikkel i konferanset magasinet basert på presentasjon fra doktorgradsprosjekt under konferansen 'Ulikhet gir mulighet - sammen for beste praksis'. Bodø, desember 2015. <i>Ny senterleder på TRS</i> . Omtale i Spina nr 2/2015
	Nettside Sunnaas

³ Deltagelse på konferanser vil alltid være både en kompetansespredning og kompetansebygging. Her er konferanser vi mener har vært mest kompetansebygging, og der TRS ikke har hatt faglige innlegg. Dette må imidlertid sees i sammenheng med tabell 2.2.2.

Sosiale medier	Intranettside Sunnaas Egen nettside
----------------	--

2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")

Aktivitet	Resultatmål														
B1 Veiledning	Utreiser: <table> <tr> <td>Til Helse Sør-Øst</td><td>43⁴</td></tr> <tr> <td>Til Helse Vest</td><td>14</td></tr> <tr> <td>Til Helse Midt</td><td>6</td></tr> <tr> <td>Til Helse Nord</td><td>5</td></tr> </table> Nettmøter/ video- / telefonkonferanser: 14⁵ Konsultasjoner/veiledning på senteret: <table> <tr> <td>Brukere ind. opphold:</td><td>105</td></tr> <tr> <td>Brukere kurs</td><td>127</td></tr> <tr> <td>Pårørende og andre</td><td>134</td></tr> </table>	Til Helse Sør-Øst	43 ⁴	Til Helse Vest	14	Til Helse Midt	6	Til Helse Nord	5	Brukere ind. opphold:	105	Brukere kurs	127	Pårørende og andre	134
Til Helse Sør-Øst	43 ⁴														
Til Helse Vest	14														
Til Helse Midt	6														
Til Helse Nord	5														
Brukere ind. opphold:	105														
Brukere kurs	127														
Pårørende og andre	134														
B2 Kurs	<i>Forberedelse til skolestart, barn med OI, AMC eller kortvoksthet og deres foreldre. 3 dager, 28 deltagere.</i> <i>Forberedelse til skolestart, barn med dysmeli og bindevevstilstander. 2 dager, 24 deltagere</i> <i>Barn 0-2 år som er kortvokste og deres foreldre. 3 dager, 13 deltagere</i> <i>Personer over 18 år med Leri Weill dyskondrostenose. 3 dager, 14 deltagere</i> <i>Voksne over 18 år med Ehlers-Danlos syndrom, klassisk type («læringsopphold»). 3 dager, 8 deltagere</i>														

⁴ Det høye antallet utreiser til Helse Sør-Øst skyldes at er det gjennomført et pilotprosjekt med trening for barn med kognitive vansker. Fire barn deltok. Som del av prosjektet er det gjennomført 4 reiser til hvert barn. For å begrense kostnader ble alle fire barn rekruttert fra Oslo og Akershus.

⁵ Dette er nettmøter som gjelder konkrete brukere. I tillegg har vi hatt mange nettmøter med samarbeidspartnere om andre temaer.

	<i>Foreldre til barn med dysmeli, 0-2 år. 3 dager, 21 deltagere</i> <i>Barn 1-4 år med AMC og deres foreldre. 3 dager, 9 deltagere</i> <i>Skolebarn med ryggmargsbrokk og kognitive vansker (på Frambu). 3 dager, 24 deltagere</i> <i>Personer med MHE/MO og deres familier (på Frambu). 3 dager, 60 deltagere.</i> <i>Barn med dysmeli. Kurs på Beitostølen, i samarbeid med Nasjonalt Fagnettverk for dysmeli</i>
B3 Konferanser⁶	
B4 Seminar⁷	
B5 Informasjonsmaterieill	«Nyfødt med ryggmargsbrokk», april 2015. Samarbeid med Ryggmargsbrokk og Hydrocephalusforeningen. Nettsider er oppdatert med ny kunnskap om nesten alle diagnoser Det er utarbeidet faktaark/små brosjyrer for ca 10 av kortvokst-diagnosene. TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser, ny brosjyre på norsk Flere e-læringskurs om skolestart (ferdigstilles 2016) Film-snutter om dysmeli, ferdigstilles 2016

⁶ Noen konferanser arrangeres for både bruker e og fagpersoner. For å unngå dobbeltregistrering er disse registrert under pkt 2.2.2 Veiledning til fagmiljø

⁷ Se over

2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)

Ikke i forbindelse med tjeneste til enkeltbruker (tabell 2.2.1)

Aktivitet	Resultatmål
C1 Fagkurs/ møter på senteret ⁸	<i>Skolebarn med ryggmargsbrokk og kognitive vansker (på Frambu). Kurs for barn, foreldre og lærere over 3 dager. 7 lærere deltok.</i> <i>FoU-dag i NKSD, for ansatte som jobber med FoU i sjeldensentrene. 1 dag- Arrangert i samarbeid med fellesenheten i NKSD.</i>
C2 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	
C3 Konferanser The 20th International Symposium on Adapted Physical Activity, 11-15 June 2015, Wingate Institute, Netanya, Israel	Muntlige presentasjoner, konferanser: 12 Postere: 3 Deltagere fra TRS :3 Presentasjoner: Svendby, Ellen B.: <i>'I'm an inconvenience': a narrative inquiry of embodied experience from contemporary Physical Education (PE).</i> Bredal, Anne Mette: <i>I became more active just from being selected for the sports camp'; The meaning of expectation in relation to participating in a winter sports camp</i> Anne Mette Bredal sitter styret i IFAPA «international federation in adapted physical activity” (forskning og praksis innen feltet) Deltok i boardmøte i Israel. Holdt også symposium om adapted Physical Activity med 30 deltagere

⁸ Se også pkt 2.3 Systemrettede aktiviteter

4th Baltic & North Sea Conference on PRM - Riga Latvia, September 16-18, 2015	Deltager fra TRS: 1+1 fra Ryggmargsbrokk og Hydrocephalusforeningen) Presentasjon: Growing up ready: Give me wings that will carry me. How to prepare for an adult life with a rare diagnosis.
Topical Meeting on Osteogenesis Imperfecta - Oslo, Norway, September 2015: "Soft Tissues & Soft Issues – OI is more than fractures"	TRS var arrangør sammen med Norsk forening for Osteogenesis Imperfecta. Deltagere fra TRS: 5 Presentasjoner: deVries, Olga: <i>Joint Laxity and muscle strength in OI. Possible impact in activity and participation</i> Bathen, Trine: <i>Fatigue in adults with OI and other connective tissue disorders</i> Christensen, Elise: <i>Perfectly normal – or The Odd One Out?</i> Fredwall, Svein: <i>Adult clinics and adult services</i> Paneldiskusjon De Vries, Olga: <i>Anbefalt fysioterapioppfølging for barn med Osteogenesis imperfecta(OI)</i> Posterpresentasjon på International OI Conference; Soft Tissues and Soft Issues. Oslo, September 2015.
26th International Federation on Spina Bifida and Hydrocephalus (IFSBH) 16-18 oktober, Milano, Italia	Deltagere fra TRS: 3 Presentasjoner: Stubberud, Jan. <i>Goal Management Training (GMT) in adults with spina bifida.</i> Stubberud, Jan.: <i>Goal Management Training (Workshop)</i> Deltager fra TRS: 1

The 5th Conference of the European Societies of Neuropsychology and the 12th Nordic Meeting in Neuropsychology i Finland (9-11 september 2015):	2 postere: Stubberud, J., Edvardsen, E.M., Linnestad, A-M., Storrud, S., Nordsletten, M., Igesund, M. & Schillinger, A. <i>"Effects of a multifaceted intervention program for fatigue after acquired brain injury: a pilot study"</i>. Tornås, S., Løvstad, M., Solbakk, A.K., Schanke, A-K., & Stubberud, J "Goal Management Training of Executive Functions in patients with acquired brain injury". .
15th International Conference on Integrated Care – ICIC15 i Edinburgh 25. March – 27. March.	1 deltager fra TRS Poster: Does an individual plan make better services for school children with rare disorders?
Fysioterapikongressen, Lillestrøm, mars 2015	3 deltagere fra TRS 2 postere de Vries, Olga PT: «Anbefalt fysioterapioppfølging for barn med Osteogenesis imperfecta(OI)» Posterpresentasjon på «Fysioterapikongressen 2015», Lillestrøm, mars 2015 Lundberg Larsen, Kerstin, PT, MSc, Heidi Olsson, PT, Lena L Wekre, MD, PhD: TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser - nyttig for brukerne?
C4 Seminar Seminar om Leri Weill Disease (LWD) og OI. Barneleger i Arendal og Kristiansand Seminar om LWD og OI. Leger v/ HABU Haukeland	Totalt 36 seminarer m/muntlige presentasjoner, 4 postere Gjennomført videokonferanse, mai 2015. 10 deltagere Gjennomført, mai 2015. 10 deltagere

Samarbeidsmøte med håndkirurger og barneortopeder om oppfølging av barn med LWD, Haukeland	Gjennomført samarbeidsmøte, mai 2015, 5 deltagere
Oppfølging av voksne med OI – mulig OI-klinikk på Haukeland?	Gjennomført samarbeidsmøte, mai 2015, 7 deltagere
Seminar om LWD, leger ved Sykehuset Østfold, Fredrikstad	Gjennomført sammen med overlege fra Aker sykehus, mai 2015, 5 deltagere
Seminar om OI for leger ved Stavanger universitetssykehus	Gjennomført av overlege Cathrine Alsaker Heier, videokonferanse, mai 2015, 10 deltagere
Seminar om LWD for barneleger og barneendokrinologer ved Drammen sykehus	Gjennomført mai 2015, 8 deltagere
Årsmøte NFOI	Gjennomført juni 2015, 8 deltagere
Seminar om muligheten for opprettelse av ryggklinikk for OI ved OUS.	Seminarinnlegg,
Seminar om genetiske bindevevssykdommer, for leger ved Kristiansund sykehus	Gjennomført seminar, mars 2015, 10 deltagere
Seminar om MMC og kognitive vansker, lærere i barne- og ungdomsskole, Buskerud	Gjennomført seminar, mai 2015, 7 deltagere
Seminar om ryggmargsbrokk, voksenhab Hamar og tjenesteytere fra tre omkringliggende kommuner	Gjennomført seminar, mai 2015, 20 deltagere
Seminar om genetiske arteriesykdommer, leger ved kardiologisk avdeling UNN	Gjennomført seminar, mai 2015, 16 deltagere
Seminar om genetiske bindevevssykdommer, leger og fysioterapeuter på avd. for fys med	Gjennomført seminar, september 2015, 38 deltagere

og rehab, Haukeland	
»Marfan syndrom, en diagnostisk utfordring»	Gjennomført seminar, november 2015, 11 deltagere
«Genetiske bindevevssykdommer med patologi i arteriene»	Foredrag ved avdeling for thoraxkirurgi. Haukeland Universitetssykehus. Bergen, februar 2015
«Genetiske bindevevssykdommer med patologi i arteriene»	Foredrag ved avdeling for thoraxkirurgi. Haukeland Universitetssykehus. Bergen, februar 2015.
Norsk forening for fys med og rehab, høstmøte, innlegg om genetiske bindevevssykdommer og Marfanstudien.	Foredrag ved avdeling for medisinsk genetikk, Haukeland Universitetssykehus. Bergen, februar 2015.
Semiar om genetiske bindevevssykdommer med karpåvirkning, dvs Marfan syndrom, Loeys-Dietz syndrom og EDS, vaskulær type, genetikere på OUS	Foredrag ved stipendiat Thy Thy Vanem, m/bidrag fra TRS. 96 deltagere
Fjernundervisning om dysmeli, for spesialister i fysikalsk medisin	Gjennomført seminar, 20 deltagere
Voksne med dysmeli i Norge – smerter og arbeid. Norsk dysmeliforenings sommersamling	Gjennomført seminar, 100 deltagere
Erfaringsutveksling, barn med hypermobilitet og trening. Videokonferanse med Valnesfjord, Sunnaas VO5 og TRS	Gjennomført seminar, august 2015
Erfaringsutveksling, voksne med hypermobilitet og trening. Videokonferanse med Valnesfjord, Sunnaas VO5 og TRS	Gjennomført videokonferanse, videreføring av tilbud ved Valnesfjord, 15 deltagere.
Classic and vascular Ehlers-Danlos syndrome. Seminar for hospitanter fra Helsinki University Hospital	Gjennomført videokonferanse, videreføring av tilbud ved Valnesfjord, 15 deltagere

Foredrag for ansatte ved Norske hjelpemiddelsentraler. «Erfaringer med å ha en funksjonshemming og være i arbeid.»	Gjennomført foredrag ved seminar
Årsmøte i Norsk forening for Ehlers-Danlos syndrom. «Diagnostisering, oppfølging og behandling for personer med ulike former for EDS.	Gjennomført foredrag ved seminar.
Kompetansedag for NAVs kompetanseteam for spesialstyring og tilpasning. «Sjeldne diagnoser og behov for biltilpasninger»	Deltagelse på seminar og foredrag, 45 deltagere
Årstreff og sommersamling for Norsk interesseforening for kortvokste. «På vei inn i voksenlivet – behov for tilrettelegging?»	Gjennomført foredrag, 20 deltagere
Styremøte i Norsk MHE-forening. «TRS kompetansesenter, mandat og oppgaver»	Deltagelse på samlingen og to foredrag, ca 100 deltagere
Nordisk fagmøte om AMC, Drottning Silvias barn- og ungdomssjukhus, Göteborg. «Casepresentasjon: Barn med amyoplasji og affeksjon av underekstremitetene»	Deltagelse og presentasjon, 8 deltagere
Samarbeidsmøte mellom Dysmeli & AMC-teamet og armproteseenheten, OUS og TRS. «Kurs for barn og foreldre, hva slags kurs?»	Deltagelse og presentasjon, ca 40 deltagere
Seminar for Norsk forening for Osteogenesis Imperfecta, på konferansen: Soft Issues and Soft Tissues. Oslo, september 2015.	Deltagelse og innlegg, ca 30 deltagere
	Gjennomført seminar, 20 deltagere

Samling for NKSD, Sørmarka desember 2015 Foredrag ved Marfanforeningens 25 års jubileum. Kurs for kommende spesialister i fys. Med. og Rehab. Seminar for legene ved Sunnaas «Genetiske bindevevssykdommer».	4 postere de Vries, Olga: «Anbefalt fysioterapioppfølging for barn med Osteogenesis imperfecta(OI)» Posterpresentasjon Lundberg Larsen, Kerstin PT, MSc, Olsson, Heidi, PT, L Wekre, Lena MD, PhD «TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser - nyttig for brukerne?» Posterpresentasjon Dammann, Brede: Does an individual plan (IP) make better services for school children with rare disorders? Rand-Hendriksen, Svend, Trine Bathen, Gry Velvin og Brede Dammann: Diagnostisk tverrsnittundersøkelse som grunnlag for studier om psykososiale konsekvenser Gjennomført seminar, april, 2015. Om Rehabilitering og Bruk av tekniske hjelpemidler. Tromsø, september 2015. . Gjennomført seminar, desember 2015.												
C5 Undervisning Undervisning på masterstudie for spesialpedagogikk, 40 deltagere Undervisning på internasjonalt masterstudie i Adapted physical activity, 10 deltagere Undervisning for masterstudenter i psykologi, studenter fra Danmark	<table border="1"> <thead> <tr> <th>Kategorier:</th><th>Antall timer</th></tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Alle helseregioner: Grunnutdanning av helsepersonell</td><td>...13 timer</td></tr> <tr> <td>Alle helseregioner: Videreutdanning av helsepersonell</td><td>...14 timer</td></tr> <tr> <td>Alle helseregioner: Etterutdanning av helsepersonell</td><td>...1 time</td></tr> <tr> <td>Alle helseregioner: Utdanning av annet personell</td><td></td></tr> <tr> <td>Flere helseregioner: Grunnutdanning av helsepersonell</td><td></td></tr> </tbody> </table>	Kategorier:	Antall timer	Alle helseregioner: Grunnutdanning av helsepersonell	...13 timer	Alle helseregioner: Videreutdanning av helsepersonell	...14 timer	Alle helseregioner: Etterutdanning av helsepersonell	...1 time	Alle helseregioner: Utdanning av annet personell		Flere helseregioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
Kategorier:	Antall timer												
Alle helseregioner: Grunnutdanning av helsepersonell	...13 timer												
Alle helseregioner: Videreutdanning av helsepersonell	...14 timer												
Alle helseregioner: Etterutdanning av helsepersonell	...1 time												
Alle helseregioner: Utdanning av annet personell													
Flere helseregioner: Grunnutdanning av helsepersonell													

og Norge, 6 deltagere Undervisning på fagseminar for vitenskapelig ansatte på Norges Idrettshøgskole, 50 deltagere Fagdag for studenter ved pedagogisk-psykologisk studium, UiO (3 deltagere) Undervisning om MMC til ortopedi-ingeniørstudenter, HIOA 10 deltagere Undervisning om NKSD, TRS og sjeldne diagnoser for elever i Ulsrud videregående skole, 4 deltagere Undervisning for ERASMUS MUNDUS masterstudenter, Norges Idrettshøgskole	Flere helseregioner: Videreutdanning av helsepersonell	
	Flere helseregioner: Etterutdanning av helsepersonell	
	Flere helseregioner: Utdanning av annet personell	
	Egen helseregion: Grunnutdanning av helsepersonell	7 timer
	Egen helseregion: Videreutdanning av helsepersonell	
	Egen helseregion: Etterutdanning av helsepersonell	
	Egen helseregion: Utdanning av annet personell	
C6 Informasjonsmateriell	Nyfødt med ryggmargsbrokk. Ny folder, april 2015 Ny brosjyre: TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser Ca 10 nye brosjyrer om ulike diagnoser som gir kortvoksthet Oppdatert kunnskap om nesten alle diagnoser på nett e-læringskurs om skolestart, nesten ferdig Film-snutter om dysmeli påbegynt, ikke ferdigstilt	
C7 Posters⁹		

⁹ Se under presentasjoner

2.2.3 Forskning og utvikling

Vitenskaplige artikler:

PMID
26684006
26607862
26420568
25583386
25205403
24853997
24813698
25496433

Avlagte doktorgrader/ PhD:

Kandidat	xxx
Avhandlingens tittel	xxx
Avlagt (måned)	xxx
ISBN	xxx
Fagbakgrunn	xxx
Hovedveileder	xxx

2.2.3.1 Forskningsprosjekter (uten PMID)

Aktivitet	Resultat
D1 Publisert artikkel	Christensen, Elise (2015) Amyoplasi: Annerledes, men normal. Fontene, Tidsskrift for Fellesorganisasjonen (FO) nr 05/2015
D2 Publisert artikkel på nett, kommer i tidsskrift	Berg Svendby, E. (2015): Re(Telling) lived experiences in different tales: a potential pathway in working towards an inclusive PE. <i>Sport, Education and Society</i> , (epub nov 2015 ahead of print). DOI: 10.1080/13573322.2015.1113166
D3 Godkjent artikkel, ikke publisert i 2015	Velvin G, Bathen T, Østerhus A, Rand- Hendriksen S: Satisfaction with life in adults with Marfan syndrome (MFS): Associations with health-related consequences of MFS, pain, fatigue, and demographic factors. Accepted for publication in <i>Quality of Life Research</i> .

D4 Godkjent artikkel, ikke publisert i 2015	Johansen H; Østlie K, Andersen LØ. Rand-Hendriksen S. Health-related quality of life in adults with congenital unilateral upper limb deficiency in Norway. A cross-sectional study Accepted for publication in <i>Disability and Rehabilitation</i>
D5 Godkjent artikkel, ikke publisert i 2015	Johansen H, Dammann B, Øinæs Andersen L, Andresen IL. Children with congenital limb deficiency in Norway: issues related to school life and health-related quality of life. A cross-sectional study. Disabil Rehabil. 2016 Jan 13:1-8. [Epub ahead of print]
D6 Doktorgradsprosjekt	<i>Psycosocial aspects of living with MFS. Challenges in education, work and daily life, Satisfaction with life, chronic pain and fatigue.</i> Doktorgradsarbeid HIOA, oppstart 2012, planlagt ferdig vår 2016. Samarbeid med Norsk forening for Marfans syndrom og HIOA/UiO Finansiering: TRS/Stiftelsen Sophies Minde
D7 Doktorgradsprosjekt (TRS er samarbeidspart)	<i>Norsk studie om Marfans syndrom, 10 års etterundersøkelse.</i> Stipendiat Thy-Thy Vanem, thoraxkir. avd OUS Veileder: Svend Rand-Hendriksen postdoc UIO, Sunnaas sykehus og TRS Samarbeid: Norsk forening for Marfans syndrom, ulike avd. og fagpersoner ved OUS Oppstart 2013, stipendiat fra 2014. Planlagt ferdig 2017 (?)
D8 Postdocprosjekt	<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> Anne-Mette Bredahl, postdoc v/NIH Finansiering: Ekstrastiftelsen Helse og Rehabilitering. Samarbeid: Norges idrettshøgskole, UIO og TRS. Planlagt ferdig 2016

D9 Forskningsprosjekt, pilot	<i>Trening av eksekutive vansker hos barn.</i> Jan Stubberud og MMC-teamet: Pilotprosjekt. Bygger på resultater fra Jan Stubberuds doktorgradsarbeid. Første pilotbrukere januar 2015. Finanisering pilot: TRS Samarbeid: Ryggmargsbrokk- og Hydrocefalusforeningen, Sunnaas sykehus HF, internasjonalt nettverk. Oppstart 2014. Ferdigstillelse 2015
D10 Mastergradsprosjekt, publisering	<i>Voksne med amyoplasi</i> Unni Steen. Mastergradsstudie 2012. Artikkel for internasjonalt tidsskrift, avsluttes 2015
D11 Forskningsprosjekt	<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. Planlagt artikkel i AMC-bulletin, ferdig i 2016
D12 Forskningsprosjekt	<i>Å leve med dysmeli</i> Johansen, Heidi m.fl. Spørreundersøkelse Samarbeid med Dysmeliforeningen, Norsk fagnettverk for dysmeli, Helse Innlandet
D13 Forskningsprosjekt	<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
D14 Publisert artikkel	Berg Svendby, Ellen: 'Jeg kan og jeg vil, men jeg passer visst ikke inn.' En doktorgradsstudie om barn og unges erfaringer med kroppsøvingsfaget når de har en fysisk funksjonshemming – en narrativ tilnærming. <i>Kroppsøving nr. 1, s 21.23</i>

D15 Publisert artikkel	de Vries Olga. Anbefalt fysioterapioppfølging for barn med Osteogenesis imperfecta (OI). OI-nytt 2015
D16 Omtale i brukertidsskrift	Ny senterleder på TRS <i>Spina 2/15, s 23</i>
D 17 Artikkel i konferansemagasin basert på presentasjon fra doktorgradsprosjekt	Svendby, Ellen Berg: Nasjonal kompetansetjeneste for barn og unge med funksjonsnedsettelse/ Aktiv Ung (2015): Gap mellom politikk og praksis. 'Ulikhet gir mulighet - sammen for beste praksis'. Bodø, desember 2015.
D 18 Forskningsprosjekt	<i>Livskvalitet og belastningsplager hos voksne med dysmeli.</i> Prosjekt i regi av OUS, Trine Sand Kaastad er prosjektleder. Koordinator for Nasjonalt fagnettverk for dysmeli er prosjektmedarbeider.
D 19 Forskningsprosjekt	<i>Cardiovascular complications, craniofacial aberrations, impaired breathing during sleep, sleep disruption and fatigue in adults with verified Marfan syndrome</i> Planlagt prosjekt i regi av Lovisenberg sykehus og TAKO, samarbeid med TRS. Delvis finansiert forprosjekt fra NKSD.

2.2.3.2 Utviklingsprosjekter

Aktivitet	Resultat
E1 Utviklingsprosjekt <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. Samarbeid med OI-foreningen, OUS og landets habiliteringstjenester, Grunnlag for veiledning og presentasjoner
E2 Utviklingsprosjekt <i>Orphakoder og forbedret undersøkelsesmodell i SOMA</i>	Utvikling av pasientadministrativ database. Koding av mange brukere i SOMA ut fra eksisterende informasjon TRS har om bruker. Oppdatering av aktuelle Orpha-koder til enhver tid. Samarbeid med SOMA Solutions og Frambu.

E3 Utviklingsprosjekt <i>Brukererfaringsundersøkelse, personer med dysmeli.</i>	Gjennomføres av koordinator for Nasjonalt fagnettverk 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
E4 Publisert artikkel	Haagensen, Trond. Verdt å vite om Brukerstyrt personlig assistent. <i>Spina</i> 2/15 s 36-41

Utvikling av kvalitetsregistre og biobanker:

Orhpakodesystemet er implementert i SOMA, og ca halvparten av senterets registrerte brukere er diagnostisert med Orphakode. Koding av de resterende vil kreve innhenting av ny informasjon, evt. også nye undersøkelser for brukerne for å sette korrekt diagnose. Vi innhenter informasjon for nye brukere og tidligere brukere som tar kontakt med sentrert, men avventer de resterende av både etiske og praktiske grunner. Se for øvrig tabell 1.

Utvikling av faglige retningslinjer:

TRS har utarbeidet anbefalinger for diagnostikk og oppfølging for mange av diagnosene. Dette arbeidet gjøres alltid i nært samarbeid med eksterne fagmiljøer, og revideres jevnlig. Alt publiseres på vår nettside. I 2015 har vi særlig jobbet med dette:

Diagnose	Beskrivelse
Marfans syndrom	TRS har i samarbeid med relevante fagpersoner ved OUS revidert anbefalinger for utredning av pasienter ved mistanke om Marfan syndrom. Anbefalingene er spesielt rettet mot fastleger og evt andre som ser behovet for å starte opp slik utredning. Ved henvendelser om utredning av Marfan til TRS, pleier vi nå å vise til nettsidene våre for informasjon.
Dysmeli	Det er startet opp et arbeid for å utarbeide anbefalinger om utredning av nyfødte med dysmeli. Initiativet ble tatt fra TRS. Gruppen som er opprettet, består av leger fra OUS, Helse Bergen, St Olavs hospital og UNN og innbefatter håndkirurg, ortoped, genetiker, barneradiolog,

	fostermedisiner og nyfødttmedisiner. Vi har hatt oppstartsmøte, har lest artikler hver for oss, og tilbakemeldinger fra de forskjellige fagpersonene har begynt å komme inn. Det er diskusjon omkring de forskjellige forslagene og opprettelse av anbefalinger basert på konsensus
Multiple hereditære exostoser (MHE)	Det er utarbeidet anbefalinger for medisinsk oppfølging og kontroll av barn og voksne med MHE. TRS har ledet en tverrfaglig arbeidsgruppe bestående av leger fra Radiumhospitalet, Rikshospitalet, Ahus og to brukerrepresentanter. Haukeland var invitert inn, men kunne ikke møte.
Hypermobilitet	Etter møte i mai på TRS (se 3.2. Systemrettede aktiviteter, pkt. 3.2), er det utarbeidet anbefalinger for diagnostikk og oppfølging av personer med hypermobilitet.
Ostogenesis imperfecta (OI)	Anbefalinger for fysioterapi for barn. Anbefalinger for medisinsk oppfølging av voksne med OI publiseres på nyåret 2016
Loeys-Dietz' syndrom	Ny beskrivelse og anbefalinger publisert i 2015, gjelder både medisinske forhold, fysisk aktivitet med mer.
EDS, vaskulær type	Revidert beskrivelse og anbefalinger publisert 2015
Achondroplasi, + flere diagnoser som gir kortvoksthet	Revidert beskrivelse og anbefalinger publisert i 2015

2.3 Systemrettede aktiviteter:

Aktivitet	Resultat
F1 2nd Karolinska workshop on skeletal dysplasias 12-13.3.2015	Workshop og nettverksmøte. 2 deltagere fra TRS
F2 The 10th World Symposium on Congenital Malformations of the Hand and Upper Limb 2015, May 7-9 in Rotterdam, The Netherlands	2 deltagere fra TRS: Et hovedmål med konferansen var å etablere kommunikasjon og nettverk med ortopedisk miljø fra Norge og internasjonalt
F3 The 15 International Skeletal Dysplasia Society Meeting, Istanbul, 29.07 - 1.08.15	1 deltager fra TRS. Mål i tillegg til konferansen å etablere et nettverk med skjellettmiljøet det internasjonale skjellettmiljøet

F4 1.st Scandinavian workshop on Arthrogryposis Multiplex Congenita. 24-25. September, Göteborg	3 deltagere fra TRS Presentasjoner og diskusjon av kasus.
F5 Samarbeidsmøte om oppfølging av voksne med OI og mulig opprettelse av OI-klinikk v/Haukeland	Møte med endokrinologer ved Haukeland. 2 deltagere fra TRS + overlege Ellen Haave, Aker
F6 Samarbeidsmøte OUS om mulig ryggklinikk for personer med OI	Gjennomført møte med intensjon om opprettelse av klinikk. 2 deltagere fra TRS
F7 Samarbeidsmøte med HAVO og HABU, Helse Fonna	Gjennomført møte, undervisning om MMC og diskusjon om videre samarbeid. 1 deltager fra TRS
F8 Seminar om samarbeid om felles diagnosegrupper. Tverrfaglig gruppe fra AMC- og dysmeliteamet, på OUS o Sophies Minde	Gjennomført seminar, 3 deltagere fra TRS
F9 Nasjonalt fagnettverk for dysmeli	Nettverkets formål er å styrke samarbeid og øke kompetansen i fagmiljøene som arbeider med personer med dysmeli i Norge. Koordinator for Nasjonalt fagnettverk for dysmeli leder nettverket, og planlegger aktiviteter med et valgt arbeidsutvalg. Deltagere for øvrig er ansatte i helseforetakene; dysmeliteamene, ansatte i Bindevev og dysmeliteamet ved TRS, representanter fra Norsk Dysmeliforening og representanter fra ortopediske verksteder som jobber med personer med dysmeli. Nettverket har utarbeidet retningslinjer, og gjennomfør 4 møter i 2016. Møtene er gjennomført via videokonferanse.
F10 Forelesnings-rekke om Leri Weill Disease og OI for leger ved 6 sykehus	Mål: Å øke kunnskapen om disse diagnosene i spesialisthelsetjenesten, og å bidra til bedre tjenester for brukergruppene. Forelesningene ble planlagt og holdt av overlege ved TRS. De gjennomført dels med videokonferanse, dels med fysiske møter i Arendal/Kristiansand, Bergen, Fredrikstad, Stavanger, Oslo og Drammen. Deltagerne var ulike legespesialister; barneleger, barneendokrinologer, ortopeder osv.

F11 Konsensusmøte om oppfølging ved hypermobilitet	TRS tok initiativ til et samarbeidsmøtemøte med alle landets fysikalsk medisinske avdelinger. Spesialister innen fys.med. fra Tromsø, Bodø, Trondheim, Bergen, Kristiansand og Oslo møte, i tillegg til genetiker fra OUS og leder for EDS-foreningen. Avdeling VO ved Sunnaas sykehus var invitert, men kunne ikke møte. I etterkant av møtet er det utarbeidet anbefalinger for diagnostikk og oppfølging av personer med hypermobilitet etter konsensus i gruppen.
--	--

2.4 Internasjonalt arbeid:

Aktivitet	Resultat
G1 Internasjonalt samarbeid om Marfans syndrom	Fagmiljøer i Brussel, Hamburg, Seattle og på TRS har i flere år samarbeidet om ulike spørsmål knyttet til Marfans syndrom. Nettverket har fysiske møter ca annethvert år, og bruker hverandre i diskusjon om kliniske spørsmål. Samarbeidet resulterte i 2015 i en internasjonal publikasjon om vaskulær EDS (se publikasjonsliste) Dette samarbeidet videreføres. Nytt møte er planlagt i mars 2016.
G2 Nordisk dysmeliforum	Nordisk konferanse i Stockholm høst 2015. Norsk fagnettverk for dysmeli og TRS deltok her.
G3 Samarbeid med University of Washington, Seattle, om genetiske bindevevstilstander	Overlege Nina Riise har i sin overlegepermisjon hospitert ved Department of Pathology i to omganger. Hun har blant annet samarbeidet med fagpersonene ved avdelingen om et genetisk prosjekt med analyse av klinisk materiale. Arbeidet er tenkt publisert i en artikkel i 2016. Vi vil også diskutere videreføring av samarbeidet på andre områder. Det planlegges å invitere ekspertene fra Seattle til fagdager og workshops i Norge, med deltagere fra ulike kliniske miljøer.
G4 Nordisk samarbeid vedr oppfølging og behandling av barn med AMC.	Det nordiske samarbeidet fortsatte i 2015. Østra sjukhuset i Gøteborg tok initiativ til ny nordisk samling 24. – 25. september. Deltakere var fagpersoner fra Gøteborg (Drottning Silvias barn & ungdomssjukehus/Østra sjukhuset), fra Stockholm (Karolinska/ Astrid Lindgrens barnsjukehus og Olmed Ortopediske), OUS/Rikshospitalet HABU Stavanger og TRS. Leger (håndkirurger, ortopeder, barnenevrologer, barneleger, genetiker og almenpraktiker), ortopediingeniører, fysioterapeuter og ergoterapeuter deltok. Temaene var ulike former for AMC, diagnostisering/utredninger, kasusframlegg med tverrfaglige diskusjoner om tiltak Nytt nordisk møte planlagt desember 2016.

G5 Arrangere 13. internasjonale konferanse om OI: OiOslo2017, Oslo august 2017	Arrangementet er et samarbeid mellom Norsk Forening for Osteogenesis Imperfeca (NFOI), OUS, Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (fellesenheten) og TRS, Sunnaas sykehus. Programkomiteen har deltagere fra alle nordiske land. Siste konferanse i Wilmington, Delaware (US) samlet ca 200 deltagere, hovedsakelig fra USA og Europa.
G6 Internasjonal AMC-konferanse i Stockholm 2018	TRS er invitert til å være med i nordisk planleggingsgruppe for internasjonal konferanse i 2018. Siste konferanse var i St. Petersburg i 2014, og samlet ca 100 deltagere fra 18 land.
G7 Arrangere 3. skandinaviske workshop om skjellettdysplasier	Workshop og nettverksmøte. Planlagt konferanse i Oslo i 2016, TRS er medarrangør
G8 Leven Katolske universitet, Brussel, Belgia	Tre dager undervisning på International master program in adapted physical activity. Spesialpsykolog Anne-Mette Bredal.
G9 Samarbeid om Marfans syndrom og fysisk aktivitet	Telefonmøte med fagmiljøer i Hamburg, Seattle og Feiring-klinikken. Plan om mulig samarbeid om prosjekt vedr. fysisk aktivitet for personer med Marfans syndrom.
G10 Internasjonalt nettverk om forskningsprosjekter om Goal Management Training	Ansvarlig på TRS: Nevropsykolog Jan Stubberud. Samarbeid med forskergrupper ved Rotman Research Institute, Toronto, Canada, Rehabilitation Department for Children with Acquired Neurological Injury; Hôpitaux de Saint Maurice; Saint Maurice, og ER – 6; Université Pierre et Marie Curie, UPMC; Paris, Frankrike, og Rusk Rehabilitation Centre, NY, USA

2.5 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:

Aktivitet	Resultat
H1 <i>Etablerte kvalitetsregistre</i>	
H2 <i>Etablerte biobanker</i>	
H3 <i>Etablerte faglige retningslinjer</i>	Se pkt 3.1.1.2 utviklingsprosjekter, Utvikling av faglige retningslinjer
H4	

Rapportering 2015

for

TAKO-senteret

Antall årsverk: 17

Tildeling 2015: 15014000 NKr.

Innhold

1. Tallrapportering (diagnoser, ant brukere, alders- og fylkesfordeling):	3
2. Aktivitetsregistrering	20
2.1 Kompetansebygging	25
2.2 Kompetansespredning	26
2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")	28
2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)	30
2.2.3 Forskning og utvikling	32
2.3 Systemrettede aktiviteter:	33
2.4 Internasjonalt arbeid:	33
2.5 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:	33

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

Totalt antall registrerte brukere/pasienter (tabell 1):
(Diagnoser merket med gult er nyregistrerte i 2015)

Diagnoser NAVN	ICD- 10	Orpha- code	2014	2015	2015 Vs 2014	Antall som har mottatt tjenester 2015
48,XXYY syndrom	Q98.8	10	1	2	1	0
Pentasomi X	Q97.1	11	1	1	0	0
Akondroplasi	Q77.4	15	22	26	4	3
Glutarsyreuri	E72.3	25	5	5	0	1
Propionsyreemi	E71.1	35	2	2	0	1
Aicardi syndrom	Q04.0	50	2	2	0	1
Aicardi-Goutières syndrom	G31.8	51	4	3	-1	0
Alagille syndrom	Q44.7	52	4	5	1	1
Alexander sykdom	E75.2	58	1	1	0	0
Alfa-1-antitrypsinmangel	E88.0	60	3	3	0	0
Alfa-mannosidose	E77.1	61	2	2	0	1
Proksimal spinal muskeltrofi	G12.0 G12.1	70	14	14	0	0
Angelman syndrom	Q93.5	72	45	47	2	3
Fanconi anemi	D61.0	84	2	2	0	1
Apert syndrom	Q87.0	87	17	17	0	5
Juvenil idiopatisk artritt	M08.0 M08.1 M08.2 M08.3 M08.4 M08.8 M08.9	92	135	136	1	0
Friedreich ataksi	G11.1	95	3	3	0	0
Ataxia-telangiectasia	G11.3		6	6	0	0
Autisme	F84.0	106	31	23	-8	0
BOR syndrom	Q87.8	107	1	1	0	0
Bardet-Biedel syndrom	Q87.8	110	0	1	1	1
Beckwith-Wiedemann syndrom	Q87.3	116	29	36	7	13
Behçet sykdom	M35.2	117	2	2	0	1
Blefarofimose-epikantus inversus-ptose	Q10.3	126	1	1	0	0
Børjeson-Forssman-Lehman syndrom	Q87.8	127	1	1	0	0

CHARGE syndrom	Q87.8	134	14	14	0	2
Campomelisk dysplasi	Q87.1	140	1	1	0	0
Nasofaryngealt karsinom	C11	150	0	1	1	1
Primær skleroserende kolangitt	K83.0	171	1	0	-1	0
Brusk-hår hypoplasi	Q78.8	175	1	1	0	0
Kjerubisme	K10.8	184	11	31	20	10
Karbohydratfattig glykoprotein Syndrom	E72.2	187	4	4	0	0
Cockayne syndrom	Q87.1	191	2	2	0	0
Coffin Lowry syndrom	Q87.0	192	2	2	0	1
Cohen syndrom	Q87.8	193	4	4	0	0
Cornelia de Lange syndrom	Q87.1	199	9	11	2	4
Isolert corpus callosum agenese	Q04.0	200	6	6	0	0
Cowden syndrom	Q85.8	201	1	1		0
Crohns sykdom	K50.0 K50.1 K50.8 K50.9	206	16	13	-3	0
Crouzon syndrom	Q75.1	207	10	10	0	0
Deramtomyositt	M33.0, M33.1	221	3	3	0	0
Dihydropteridin reduktase mangel	E70.1	226	0	1	1	1
Dubowitz syndrom	Q87.1	235	4	5	1	1
Leri-Weill dyskondrosteose	Q77.8	240	2	2	0	1
Nager syndrom	Q75.4	245	1	1	0	0
Limb-girdle muskeldystrofi	G71.0	263	1	1	0	1
Autosomal dominant limd-girdle muskeldystrofi type 1B	G71.0	264	1	1	0	1
Facioskapulohumeral dystrofi	G71.0	269	3	2	-1	0
Wolf-Hirschhorn syndrom	Q93.3	280	6	6	0	1
Monosomi 5p	Q93.4	281	21	21	0	3
Ehlers-Danlos syndrom, hypermobil type	Q79.6	285	9	10	1	1
Ehlers-Danlos syndrom, vaskulær type	Q79.6	286	3	3	0	0
Ellis van Creveld syndrom	Q77.6	289	1	1	0	0
Fetalt cytomegalovirus syndrom	P35.1	294	1	2	1	1
Dystrofisk epidermolysis bullosa	Q81.2	303	49	49	0	12
Epidermolysis bullosa simplex	Q81.0	304	21	21	0	1
Junksjonal epidermolysis bullosa	-	305	11	12	1	5
Fabrys sykdom	E75.2	324	1	1	0	0
Medfødt faktor V mangel	D68.2	326	1	1	0	1
Fibrodysplasia ossificans progressiva	M61.1	337	3	3	0	2
Goldenhar syndrom	Q87.0	374	27	28	1	4
Gorlin syndrom	Q87.8	377	24	50	26	18
Sjögren syndrom	M35.0	378	14	13	-1	0

Kronisk granulomatøs sykdom	D71	379	2	2	0	
Langerhans celle histiocytose	C96.0 C96.5 C96.6	389	1	5	4	2
Holt-Oram syndrom	Q87.2	392	2	2	0	0
Huntington sykdom	E10	399	12	12	0	0
Familiær hypokalsiurisk hyperkalsemi	E83.5	405	1	1	0	0
Primær hyperoksaluri	E74.8	416	1	1	0	0
Hypokondroplasi	Q77.4	429	5	5	0	0
Ito hypomelanose	Q87.8	435	1	1	0	0
Hypofosfatasi	E83.3	436	2	2	0	0
Medfødt hypothyreodisme	E00.0 E00.1 E00.2 E00.9 E03.0 E03.1	442	2	2	0	1
Incontinentia pigmenti	Q82.3	464	17	19	2	1
Lysinurisk protein intoleranse	E72.0	470	1	1	0	0
Joubert syndrom	Q04.3	475	8	8	0	0
Kearn-Sayre syndrom	H49.8	480	1	1	0	0
Klinefelter syndrom	Q98.0 Q98.1 Q98.2 Q98.4	484	5	5	0	0
Familiær keratokantom	L85.8	493	1	1	0	1
Greither sykdom	Q82.8	495	1	1	0	0
LEOPARD syndrom	Q87.8	500	1	1	0	0
Autosomal dominant Larsen syndrom	Q68.8	503	3	3	0	0
Lesch-Nyhan syndrom	E79.1	510	1	1	0	0
Metakromatisk leukodystrofi	-	512	3	3	0	0
Akutt lymfoblastisk leukemi	C91.0	513	5	5	0	1
Miller-Dieker syndrom	Q04.3	531	5	5	0	0
Okulocerebrorenalt syndrom	E72.0		1	1	0	1
Systemisk lupus erytematose	M32.0, M32.1, M32.8, M32.9	536	8	8	0	0
Familiær hemofagocytisk lymfohistiocytose	D76.1	540	1	1	0	0
Non-Hodgkin lymfom	C83	547	1	1	0	0
MELAS syndrom	G71.3	550	3	3	0	0
Cushing syndrom	E24.0-4, E24.8-9	553	3	3	0	0
Cøliaki	K90.0	555	1	1	0	0
Marfan syndrom	Q87.4	558	48	49	1	0
Marshall syndrom	Q87.1	560	2	2	0	0
Marshall-Smith syndrom	Q87.3	561	0	1	1	1

McCune-Albright syndrom	Q78.1	562	2	2	0	0
Menkes sykdom	E83.0	565	1	1	0	0
22q11.2 delesjonssyndrom	D82.1	567	78	78	0	1
Moebius syndrom	Q87.0	570	22	23	0	6
Monilethrix	Q84.1	573	1	1	0	0
Monosomi 21	Q93.0	574	3	3	0	0
Mukopolysakkaridose type 1	E76.0	579	1	1	0	0
Mukopolysakkaridose type 2	E76.1	580	3	3	0	1
Mukopolysakkaridose type 3	E76.2	581	4	4	0	0
Mukopolysakkaridose type 4	E76.2	582	12	13	1	0
Cystisk fibrose	E84	586	17	19	2	0
Muskel-øye-hjerne syndrom	Q04.03	588	2	1	-1	1
Myastenia gravis	G70.0	589	1	1	0	0
Multiminicore sykdom	G71.2	598	1	1	0	1
Nemalin myopati	G71.2	607	3	4	1	1
Medulloblastom	-	616	1	1	0	0
Nance-Horan syndrom	Q87.0	627	2	1	-1	0
Netherton syndrom	Q80.3	634	2	2	0	1
Nevroblastom	C47	635	1	1	0	0
Nevrofibromatose	Q85.0	636	96	101	5	3
Nieman-Pick sykdom type C	E75.2	646	1	1	0	0
Noonan syndrom	Q87.1	648	42	43	1	1
Gule negler-syndrom	L60.5	662	1	1	0	0
Albright arvelig osteodystrofi	E20.1 Q78.1	665	3	3	0	0
Osteogenesis imperfecta	Q78.0	666	293	299	6	19
Otopalatodigitalt syndrom	Q87.0	669	3	3	0	0
Papillon-Lefèvre syndrom	678	678	0	2	2	1
Pelizaeus-Merzbacher sykdom	E75.2	702	1	2	1	0
Pemphigus vulgaris	L10.0	704	1	1	0	0
Pfeiffer syndrom	Q87.0	710	4	4	0	1
Familær adenomatøs polypose	D12.6	733	1	1	0	0
Prader-Willi syndrom	Q87.1	739	78	78	0	9
Proteus syndrom	Q87.3	744	2	2	0	0
Pseudoakondroplasi	Q77.8	750	2	2	0	0
Pyknodysostose	Q78.8	763	2	2	0	0
Ulcerøs kolitt	K51	771	2	2	0	0
Infantil Refsum sykdom	G60.1	772	2	2	0	0
Arvelig hemoragisk telangiectasi	I78.0	774	1	1	0	0
Rett syndrom	F84.2	778	36	40	4	7
Rhabdomyosakom	C49	780	7	7	0	3
Axenfeld-Rieger syndrom	Q13.8	782	7	10	3	3
Rubinstein-Taybi syndrom	Q87.3	783	27	28	1	5

SAPHO syndrom	M86.3	793	1	1	0	0
Saethre-Chotzen syndrom	Q87.0	794	2	3	1	0
Schinzel-Giedion syndrom	Q87.0	798	1	1	0	0
Schizencefali	Q04.6	799	3	4	1	1
Sklerodermi	-	801	12	12	0	2
Amyotrofisk lateral sklerose	G12.2	803	2	3	1	0
Tuberøs sklerose	Q85.1	805	110	112	2	3
Mixed connective tissue disease	M35.1	809	3	2	-1	0
Shwachman-Diamond syndrom	D61.0	811	2	7	5	0
Silver-Russell syndrom	Q87.1	813	16	18	2	4
Sjögren-Larsson syndrom	E71.3	816	1	1	0	1
Smith-Lemli-Opitz syndrom	Q87.1	818	1	1	0	0
Smith-Magenis syndrom	Q87.8	819	7	8	1	1
Sotos syndrom	Q87.3	821	18	21	3	7
Ankyloserende spondylitt	M45	825	1	1	0	0
Stickler syndrom	Q87.5	828	3	3	0	0
Alfa-thalassemi-X-bundet mentalt retardasjonssyndrom	D56.0	847	2	2	0	1
Tourette syndrom	F95.2	856	4	1	-3	0
Treacher Collins syndrom	Q75.4	861	36	37	1	2
Down syndrom	Q90.0	870	146	152	6	3
Turner syndrom	Q96.0-4 Q96.8 Q96.9	881	31	31	0	0
Usher syndrom	H35.5	886	1	1	0	0
VACTERL/VATER assosiasjon	Q87.2	887	3	5	2	0
Van der Woude syndrom	Q38.0	888	2	2	0	0
WAGR syndrom	Q87.8	893	1	1	0	0
Von Willebrand sykdom	D68.0	903	7	19	12	2
Williams syndrom	Q87.8	904	92	96	4	14
Wilson sykdom	E83.0	905	1	1	0	0
Wiskott-Aldrich syndrom	D82.0	906	2	2	0	0
Fragilt X syndrom	Q99.2	908	4	4	0	0
Aarskog-Scott syndrom	Q87.1	915	3	3	0	0
Idiopatisk akalasi	K22.0	930	2	4	2	0
Akrodysostose	Q75.4	950	0	1	1	0
Akromegali	E22.0	963	19	25	6	7
Hypoglossi-hypodaktyli	Q87.2	989	1	1	0	0
Arnold-Chiari malformasjon type II	Q07.0	1136	1	1	0	0
Artrogryposis multiplex congenita - whistling face	Q87.8	1150	36	39	3	2
Asperger syndrom	F84.5	1162	4	5	1	1
Øsofagusatresi	Q39.0; Q39.1	1199	6	7	1	2

Progressiv hemifacial atrofi	G51.8	1214	3	3	0	0
Maxillo-nasal dysplasi	Q75.8	1248	2	2	0	0
Kronisk mucokutan candidiasis	B37.2	1334	9	7	-2	2
Kardiofaciokutant syndrom	Q87.8	1340	2	4	2	2
Isolert cerebellar hypoplasi/agenesi	Q04.3	1398	1	1	0	1
Gallestase-lymfødem syndrom	Q82.0	1414	25	25	0	0
Choroideremia – hypopituitarisme	Nei	1434	1	1	0	0
Ringkromosom 18	Q93.2	1442	1	1	0	0
Ringkromosom 22	Q93.2	1446	1	1	0	0
Ringkromosom 6	Q93.2	1448	1	1	0	0
Cleidokranial dysplasi	Q74.0	1452	18	20	2	5
Coffin-Siris syndrom	Q87.1	1465	2	4	2	0
Kranioektodermal dysplasi	Q87.5	1515	2	5	3	1
Kraniofrontonasal dysplasi	Q.87.1	1520	1	2	1	1
Kraniometafyseal dysplasi	Q78.8	1522	1	1	0	0
Kraniosynostose	Q75.0	1531	19	18	-1	0
Currarino triade	Q87.8	1552	1	1	0	0
Dandy-Walker malformasjon	Q03.1	1564	2	4	2	2
CVID	D83.0 D83.1 D83.2 D83.8 D83.9	1572	16	17	1	1
Monosomi 18p	Q93.5	1598	3	3	0	0
Monosomi 18q	Q93.5	1600	1	3	0	2
Dentin dysplasi	K00.5	1653	7	7	0	0
Mosaikk trisomi 14	Q92.1	1703	1	1	0	0
17p11.2 Mikrodelesjonssyndrom	Q92.3	1713	1	2	1	1
22q11.2 mikroduplikasjonssyndrom	Q92.3	1727	2	4	2	2
Trisomi Xq28	Q99.8	1762	1	1	0	0
Familær dysautonomi	G90.1	1764	0	1	1	1
45,X0/46,XY blandet gonadedysgenesi	Q98.7	1772	1	1	0	0
Dyskeratosis kongenita	Q82.8	1775	1	1	0	0
Frontometafyseal dysplasi	Q78.5	1826	1	1	0	0
Schimke immuno-osseøs dysplasi	-	1830	1	1	0	0
Fokal, segmental eller multifokal dystoni	G24.3, G24.4, G24.5, G24.8	1866	1	1	0	0
EEC syndrom	Q82.4	1896	2	2	0	0
Føtalt alkoholsyndrom	Q86.0	1915	1	2	1	0
Frontalt encefalocele	Q01.0	1931	2	2	0	0
Infantil myoklon encephalopati	G31.8	1935	1	1	0	0
Postviralt utmattelsessyndrom	G93.3	1983	1	1	0	0
Freeman-Sheldon syndrom	Q87.0	2053	5	6	1	1

Geroderma osteodysplastica	Q82.8	2078	1	2	1	1
Fokal dermal hypoplasi	Q82.8	2092	1	1	0	0
Hemihypertrofi	Q87.3	2128	5	5	0	1
Alternerende hemiplegi	G98	2131	0	1	1	1
Hennekam syndrom	Q87.8	2136	1	1	0	0
Kronisk autoimmun hepatitt	K75.4	2137	1	1	0	0
Holoprosencephali	Q04.2	2162	1	1	0	0
Kongenital hydrocephalus	Q03.0 Q03.1 Q03.8 Q03.9	2185	23	23	0	2
Kongenital hydronefroze	Q62.0	2190	1	1	0	0
Hypodonti	K00.0	2227	10	10	0	0
Hypodonti-negledyplesi	Q82.4	2228	1	1	0	0
Hypoplastisk venstre hjerte-syndrom	Q23.4	2248	2	2	0	0
Follikulær iktyose - alopeci - fotofobi	Q80.8	2273	0	1	1	1
Solitary median maxillary central incisor syndrome	K00.2	2286	7	8	1	1
Johanson-Blizzard syndrom	Q87.8	2315	1	1	0	0
Kabuki syndrom	Q87.0	2322	8	7	-1	2
KBG syndrom	Q87.8	2332	2	4	2	1
Isolert Klippel-Feil syndrom	Q76.1	2345	1	1	0	0
Klippel-Trénaunay-Weber syndrom	Q87.2	2346	5	5	0	1
Araknoidal cyste	G93.0	2356	1	1	0	0
Gastroschise	Q79.3	2368	1	1	0	0
Laurence-Moon syndrom	Q87.8	2377	38	38	0	0
Lennox-Gastaut syndrom	G40.4	2382	10	12	2	5
Lymfatisk malformasjon	D18.1	2415	7	7	0	2
Spaltehånd-kløvd fot malfomsjon	Q71.6, Q72.7	2440	2	2	0	0
Shprintzen-Goldberg syndrom	Q87.8	2462	2	2	0	1
Systemisk mastocytose	C96.2	2467	0	1	1	0
Megalencefali leukoencefalopati med subkortikale cyster	E75.2	2478	1	1	0	0
Melkersson-Rosenthal syndrom	G51.2	2483	3	3	0	0
Osteodysplasi, Melnick-Needles type	Q77.8	2484	4	4	0	0
Meningiom	D32.9	24952612	1	1	0	0
Metakondromatose	Q78.4	2499	0	1	1	1
Lineær nevus sebaceus syndrom	Q85.8	2612	0	1	1	1
Nail-patella syndrom	Q87.2	2614	3	4	1	0
3M syndrom	Q87.1	2616	1	1	0	0
Gelofysisk dysplasi	Q87.1	2623	1	1	0	0
MOPD type II	Q87.1	2637	1	1	0	1
Syklisk neutropeni	D70	2686	5	7	2	2

Oculodentodigital dysplasi	Q87.8	2710	1	1	0	0
Oculofaciocardiodentalt syndrom	Q87.8	2712	1	2	1	1
Blefarofimose- psykisk utviklingshemmingssyndrom, Ohdo type	-	2728	1	1	0	0
Opitz G/BBB syndrom	Q87.8	2745	2	2	0	0
Osteopatia striata-kranial sklerose	Q78.8	2780	4	5	1	3
Pitt-Hopkins syndrom	Q87.0	2896	1	2	1	1
Rothmund-Thomson syndrom	Q82.8	2909	2	2	0	0
Poland syndrom	Q79.8	2911	1	1	0	0
Leukocyttadhesjonsdefekt	D84.8	2968	1	1	0	0
Prune-Belly syndrom	Q79.4	2970	1	1	0	0
Kronisk intestinal pseudoobstruksjon	K59.8	2978	1	1	0	0
Rapp-Hodgkin syndrom	-	3022	1	1	0	0
Costello syndrom	Q87.8	3071	3	4	1	2
Septo-optisk dysplasi	Q04.8	3157	1	2	1	1
SHORT syndrom	Q87.1	3163	0	1	1	0
Sturge-Weber syndrom	Q85.8	3205	12	12	0	0
Spondyllocarpotarsal synostose	Q76.4	3275	0	1	1	1
Catecholaminerg polymorg ventrikulær takykardi	I47.2	3286	1	1	0	0
Takayasu arteritt	M31.4	3287	1	1	0	0
Tetrasomi 18p	Q99.8	3307	1	1	0	0
Tricho-dento-osseøst syndrom	Q82.4	3352	1	2	1	1
Isolert trigonocefali	Q75.0	3366	1	2	1	0
Trisomi 13	Q91.4-7	3378	3	2	-1	2
Trisomi 18	Q91.0-3	3380	3	4	1	1
Waardenburg syndrom	E70.3	3440	1	1	0	0
West syndrom	G40.4	3451	3	3	0	0
Autoimmun polyendokrinopati type 1	E31.0	3453	23	22	-1	2
Worster-Drought syndrom	G80.8	3465	7	11	4	3
Yunis-Varon syndrom	Q87.8	3472	1	1	0	0
Gallegangsatsesi	Q44.2	30391	7	7	0	0
Oral erosiv lichen	L43.8	31142	1	1	0	0
Dravet syndrom	G40.4	33069	4	4	0	0
Autosomal dominant primær hypomagnesemi med hypokalsiuri	E83.4	34528	1	1	0	0
Epidemal nevus syndrom	Q85.8	35125	1	1	0	0
Intestinal lymfangiektasi	I89.0	36204	2	2	0	0
Stevens-Johnson syndrom	L51.1	36426	1	1	0	0
Autoimmun hypoparathyreodisme	E 20.8	36913	2	2	0	0
Psoriasis leddgikt	L40.5+	40050	1	1	0	0
Meniere sykdom	H81.0	45360	1	1	0	0
Monosomi 22q12	Q93.5	48652	3	1	-2	0

Dentinogenesis imperfecta	K00.5	49042	15	7	-8	0
Muenke syndrom	Q87.0	53271	7	7	0	0
Tumoral kalsinose	M11.2	53715	1	1	0	0
Kraniofaryngiom		54595	1	1	0	0
Loeys-Dietz syndrom	Q87.4	60030	1	1	0	0
Megalencefali-kapillar malformasjon-polymikrogyri syndrom	Q87.3	60040	1	1	0	0
Dejerine-Sottas syndrom	G60.0	64748	1	1	0	0
Charcot-Marie-Tooth sykdom type 1	G60.0	65753	1	1	0	0
Carpenter syndrom	Q87.0	65759	3	3	0	0
Kromosomanomali	Q93.5	68335	52	64	12	26
Nevromuskulær sykdom	-	68381	2	2	0	0
Nevrometabolsk sykdom	-	68385	1	1	0	0
Bronkopulmonal dysplasi	P27.1	70589	3	3	0	0
Medfødt muskeldystrofi, Ullrich type	G71.2	75840	2	2	0	1
Mandibulofacial dysostose mikrokefali syndrom	Q87.0	79113	1	3	2	1
Feil med kreatin biosyntesen	E72.8	79172	1	1	0	0
Glykogenose	E74.0	79201	1	1	0	0
Mukolipidose	-	79212	2	0	-2	0
Mukopolysakkaridose	E76.0 E76.1 E76.2 E76.3	79213	2	3	1	0
Juvenil nevronal ceroid lipofuscinose	E75.4	79264	2	2	0	0
Erytropoietisk protoporfyri	E80.0	79278	1	2	1	0
Methylmalonacidemi med homocystinuri, type cblC	E72.1	79282	1	1	0	0
PMM2-CDG	E77.8	79318	0	1	1	1
Iktyose	Q80.0-9	79354	6	6	0	0
Hereditær palmoplantar keratoderma	Q82.8	79357	2	2	0	0
Ektodermal dysplasi	-	79373	102	116	14	28
Regional odontodysplasi	K00.4	83450	1	1	0	1
Mikroti	Q17.2	83463	1	1	0	0
Addison sykdom	E27.1	85138	7	7	0	0
Idiopatisk juvenil osteoporose	M81.5	85193	2	2	0	0
Amelogenesis imperfecta	K00.5	88661	14	14	0	0
X-bundet hypofosfatemisk rakitt	E83.3	89936	10	12	2	2
Autosomal dominant hypofosfatemisk rakitt	E83.3	89937	2	3	1	0
Systemisk sklerose	M34.0 M34.1 M34.2 M34.8 M34.9	90291	1	1	0	0
Ehlers-Danlos syndrom type 1	Q79.6	90309	0	1	1	0

Panhypopituitarisme	E23.0	90695	2	2	0	0
Primær lipodystrofi	E88.1	90970	1	1	0	0
Chondrodysplasia punctata	Q77.3	93442	1	1	0	1
Overvekstsyndrom	Q87.3	93460	1	1	0	0
Hurler syndrom	E76.0	93473	10	10	0	1
Myelomeningocele	Q05.0 til Q05.9	93969	17	17	0	0
Medfødt spondyloepifyseal dysplasi	Q77.7	94068	10	10	0	0
Athyreose	E03.1	95713	1	1	0	0
Pseudohypoparathyreoidisme	E20.1	95793	9	9	0	3
8p invertert duplikasjon/delesjon syndrom	Q99.80	96092	0	1	1	1
Koolen-De Vries syndrom	Q93.5	96169	0	2	2	2
Emanuel syndrom	Q92.6	96170	1	1	0	0
Ringkromosom 11	Q93.2	96175	1	1	0	0
Ringkromosom 13	Q93.2	96176	1	1	0	0
Ringkromosom 15	Q93.2	96177	1	1	0	0
49, XXXXY syndrom	Q98.1	96264	1	1	0	0
Eisenmenger syndrom	I27.2	97214	1	1	0	0
Medfødt muskeldystrofi	G71.2	97242	12	8	-4	4
Robinow syndrom	Q87.1	97360	1	1	0	0
Ivemark syndrom	Q89.3	97548	1	1	0	0
Paternell unipariental disomi	Q99.8	98154	1	1	0	0
Ehlers-Danlos syndrom	Q79.6	98249	9	131	122	3
Mastocytose	Q82.2	98292	1	3	2	1
Genetisk perifer nevropati	-	98497	1	1	0	0
Landau-Kleffner syndrom	F80.3	98818	0	1	1	1
Hemofili A	D66	98878	7	7	0	0
Duchenne muskeldystrofi	G71.0	98896	50	57	7	6
Mosaikk trisomi 9	Q92.1	99776	1	1	0	0
Dentin dysplasi type I	K00.5	99789	1	1	0	0
Oligodonti	K00.0	99798	96	100	4	9
Primær binyrebarksvikt	-	101958	0	1	1	0
IgA-, IgG mangel	-	101982	3	3	0	0
Klassisk lissencefali	Q04.3	102009	6	6	0	1
Auriculocondylært syndrom	Q75.8	137888	1	1	0	0
Koanalatresi	Q30.0	137914	5	5	0	0
Orofaciodigitalt syndrom	Q87.0	140997	6	6	0	0
Hemifacial mikrosomi	Q75.8	141136	6	6	0	0
Ansiktsspalte	Q18.8	141229	2	2	0	1
Partiell delesjon av kromosom 1p	Q93.5	161857	1	0	-1	0
White Sponge nevus	Q38.6	171723	1	1	0	0

Adrenogenitalt syndrom	E25.0, E25.8, E28.9	181412	3	4	1	0
Agammaglobulinemi		183669	1	1	0	1
Isolert ganesplate	Q36.0 Q36.1 Q36.9	199302	2	2	0	0
Symptomatisk form av Duchenne muskeldystrofi og Becker hos kvinnelige bærere	G71.0	206546	1	1	0	0
Myotonisk dystrofi	G71.11	206647	27	31	4	5
Alvorlig neonatal encefalopati med mikrokefali	Q02	209370	1	2	1	1
Alternerende hemiplegi	-	209978	1	1	0	0
1q44 mikrodelesjonssyndrom	Q93.5	238769	1	1	0	0
Multippel endokrin neoplasi type 2B	D44.8	247709	1	1	0	0
Metatrofisk dysplasi	Q77.8	250250	1	1	0	0
Hjernestammetumor	-	251561	1	1	0	0
Primær melanocytisk tumor i nervesystemet	-	252028	1	1	0	0
Monosomi 9p	Q93.5	261112	1	1	0	1
Kleefstra syndrom	Q87.8	261494	3	3	0	1
Anomali av kromosom 6	-	261712	2	2	0	0
Anomali av kromosom 13	-	261736	3	4	1	1
Anomali av kromosom 14	-	261739	2	2	0	0
Partiell delesjon av kromosom 2	Q93.5	261771	3	4	1	2
Partiell delesjon av kromosom 3	Q93.5	261776	1	1	0	0
Partiell delesjon av kromosom 6	Q93.5	261791	2	3	1	2
Partiell delesjon av kromosom 10	Q93.5	261811	2	2	0	1
Partiell delesjon av kromosom 19	Q93.5	261841	1	1	0	0
Partiell delesjon av kromosom 1p	Q93.5	261857	0	3	3	1
Partiell delesjon av kromosom 7p	Q93.5	261911	1	1	0	1
Partiell delesjon av kromosom 8 p	Q93.5	261920	1	1	0	0
Partiell delesjon av den korte armen på kromosom 11	Q93.5	261947	1	0	-1	0
Partiell delesjon kromosom 16p	Q93.5	261956	0	1	1	1
Partiell delesjon av den lange armen på kromosom 18	Q93.5	261974	1	3	2	0
Partiell delesjon av den korte armen på kromosom 19	Q93.5	261983	0	2	2	2
Partiell delesjon av kromosom 3q	Q93.5	262019	1	1	0	0
Partiell delesjon av den lange armen på kromosom 5	Q93.5	262038	1	1	0	0
Partiell delesjon av kromosom 7q	Q93.5	262056	1	1	0	1
Partiell delesjon av den lange armen på kromosom 13	Q93.5	262101	1	2	1	0
Partiell delesjon av den lange armen på kromosom 16	Q93.5	262128	1	1	0	0

Partiell duplikasjon av kromosom 8	Q93.5	262638	2	2	0	0
Partiell duplikasjon 19p	-	262687	1	1	0	0
Partiell duplikasjon av den korte armen på kromosom 7	-	262749	0	1	1	1
Partiell duplikasjon 1q	-	262833	2	2	0	0
Partiell duplikasjon av den lange armen på kromosom 2	-	262842	1	1	0	0
Partiell trisomi av den lange armen på kromosom 5	Q93.5	262869	1	1	0	0
Partiell duplikasjon av den lange armen på kromosom 15	Q93.5	262950	1	1	0	0
Partiell duplikasjon av den lange armen på kromosom 22	Q93.5	263004	1	1	0	0
Mitokondriemyopati	G71.30	280671	2	0	-2	0
Autoimmun polyendokrinopati	E31.0	282196	1	1	0	0
Hypokalsmesik vitamin D-avhengig rakitt	E55.0	289157	1	1	0	0
Isolert hereditær kongenitt facialis parese	Q87.0	306527	1	1	0	0
Salla sykdom	E77.8	309334	2	2	0	0
Trichorhinophalangealt syndrom	1. Q87.8 2. Q87.1 3. Q87.8	324764	7	7	0	0
Hydroa vakkiniforme	L56.4	330058	1	1	0	0
Hyper IgE syndrom	D82.4	331223	4	4	0	0
17q21.31 mikrolelesjonssyndrom	Q93.5	363958	1	2	1	1
Usikker diagnose	-	-	339	367	28	51
Følgetilstander etter virusencefalitt	B94.1	-	1	1	0	1
Benmargssvikt	-	-	2	2	0	0
Ekman-Westborg-Julin syndrom	-	-	1	1	0	0
Idiopatiske rotresorpsjoner	-	-	1	2	1	0
Burkitt leukemi	C91.8	-	1	1	0	0
Meningeom INA	D32.9	-	1	1	0	0
Uspesifisert koagulasjonsforstyrrelse	D68.9	-	2	2	0	0
spesifisert trombocytopeni	D69.6	-	1	1	0	0
Kronisk neutropeni	D70	-	2	5	3	0
Eosinofili	D72.1	-	1	1	0	0
Uspesifisert immunsvikt	D84.9	-	10	10	0	0
Annen hypoglykemi	E16.1	-	1	1	0	0
Uspesifisert polyglandulær dysfunksjon	E31.9	-	1	1	0	0
Metylmalonacidemi	E71.1	-	2	2	0	1
Uspesifisert psykisk utviklingshemming	F79	-	9	9	0	0
Impressiv språkforstyrrelse	F80.2	-	1	1	0	0
Spesifikk utviklingsforstyrrelse i motoriske ferdigheter	F82	-	2	8	6	0
Blandet utviklingsforstyrrelse av spesifikke ferdigheter	F83	-	105	100	-5	1

ADHD	F90	-	16	6	-10	0
Cerebellar ataksi med tidlig debut	G11.1	-	1	1	0	1
Parkinson sykdom	G20	-	2	2	0	0
Andre spesifiserte degenerative sykdommer i sentralnervesystemet	G31.8	-	1	1	0	0
Uspesifisert degenerativ sykdom i nervesystemet	G31.9	-	1	1	0	0
Annen generalisert epilepsi og epileptiske syndromer	G40.4	-	0	1		1
Epilepsi	G40.9	-	76	29	-47	1
Søvnapne	G47.3	-	26	27	1	0
Narkolepsi	G47.4	-	17	17	0	0
Facialisparese	G51.0	-	10	11	1	0
Arvelig motorisk og sensorisk nevropati	G60.0	-	7	7	0	0
Sensorisk nevropati	G60.8	-	1	1	0	0
Mitokondriemyopati	G71.3	-	0	2	2	0
Uspesifisert primær muskelsykdom	G71.9	-	0	1	1	0
Uspesifisert myopati	G72.9	-	2	2	0	0
Spastisk kvadriplegisk cerebral parese	G80.0	-	13	15	2	4
Spastisk hemiplegisk cerebral parese	G80.2	-	0	1	1	1
Dyskinetisk cerebral parese	G80.3	-	0	1	1	1
Ataktisk cerebral parese	G80.4	-	4	4	0	0
Uspesifisert cerebral parese	G80.9	-	31	62	31	5
Spastisk hemiplegi	G81.1	-	0	1	1	1
Spastisk tetraplegi	G82.4	-	13	13	0	1
Uspesifisert tetraplegi	G82.5	-	9	10	1	0
Anoksisk hjerneskade, INA	G93.1	-	1	2	1	1
Uspesifisert encefalopati	G93.4	-	16	18	2	1
Uspesifisert hjernelidelse	G93.9	-	1	1	0	0
Retinopati hos prematur	H35.1	-	0	1	1	1
Amblyopi	H53.0	-	1	1	0	0
Cerebral vaskulitt	I67.7	-	1	1	0	0
Raynaud syndrom	I73.0	-	1	1	0	0
Uspesifisert kronisk obstruktiv lungesykdom	J44.9	-	2	2	0	0
Astma	J45	-	3	2	-1	0
Mesiodens	K00.1	-	1	1	0	0
Short root syndrom	K00.2	-	4	0	-4	0
Emalje hypoplasier	K00.4	-	1	1	0	0
Tannattrisjon	K03.0	-	3	3	0	0
Mikrognati	K07.0	-	2	2	0	0
Uspesifisert cyste i munnregion	K09.9	-	1	1	0	0
Aftøs stomatitt	K12.0	-	3	4	1	0
Geografisk tunge	K14.1	-	1	1	0	0

Angiodysplasi i tykktarm	K55.2	-	0	1	1	0
Dumpingsyndrom	K91.9	-	1	1	0	0
Juvenil artritt med systemisk opprinnelse	M08.2	-	1	1	0	0
Ekstrem immaturitet	P07.2	-	1	1	0	1
Prematuritet	P07.3	-	11	11	0	1
Uspesifisert fødselskade	P15.9	-	2	2	0	0
Fødselsasyksi	P21	-	3	4	1	1
Uspesifisert intrakraniell blødning hos foster og nyfødt	P52.9	-	1	1	0	1
Uspesifisert encephalocoele	Q01.9	-	1	1	0	0
Mikrokefali	Q02	-	12	12	0	0
Andre reduksjonsdeformiteter i hjernen	Q04.3	-	2	2	0	0
Medfødt cyste i ansikt og hals	Q18.8	-	1	1	0	0
Uspesifisert medfødt misdannelse i hjerte	Q24.9	-	4	3	-1	0
Ganespalte med leppespalte	Q37	-	5	5	0	0
Makroglossi	Q38.2	-	3	3	0	0
Andre medfødte misdannelser i tunge	Q38.3	-	1	1	0	0
Aplasi av spyttkjertler	Q38.4	-	2	2	0	0
Medfødt deformitet i skrå halsmuskel (musculus sternocleidomastoideus)	Q68.0	-	2	2	0	0
Uspesifisert reduksjonsdefekt i overekstremitet	Q71.9	-	3	3	0	0
Uspesifisert reduksjonsdefekt i underekstremitet	Q72.9	-	1	1	0	0
Andre spesifiserte medfødte misdannelser i hjerneskalle og ansiktsknokler	Q75.8	-	1	1	0	0
Uspesifisert medfødt misdannelse i hjerneskalle og ansiktsknokler	Q75.9	-	7	8	1	1
Uspesifisert osteokondrodysplasi	Q78.9	-	3	2	-1	0
Medfødt ikke-neoplastisk nevus	Q82.5	-	1	2	1	0
Pierre Robin sekvens	Q87.0	-	12	15	3	1
Medfødte misdannelsessyndromer som hovedsakelig påvirker ansiktets utseende	Q87.0	-	0	1	1	1
Medfødte misdannelsessyndromer som hovedsakelig fører til kortvoksthet	Q87.1	-	0	8	8	1
Uspesifisert nevrogen hørselstap	Q90.5	-	0	1	0	0
Uspesifisert encefalocoele	Q92.6	-	1	2	1	0
Afasi	R47.0	-	3	2	-1	0
Annen spesifisert uteblivelse av forventet normal fysiologisk utvikling	R62.8	-	7	7	0	0
Asfyksi	T71	-	2	2	0	0
Drukning og nesten drukning	T75.1	-	1	1	0	0
Uspesifisert allergi	T78.4	-	2	2	0	0

Følgetilstand etter brannskade	T90.0	-	1	1	0	0
Følgetilstand etter ulykke med motorkjøretøy	Y85.0	-	3	3	0	0
Status etter transplantert nyre	Z94.0	-	19	19	0	1
Status etter transplantert lever	Z94.4	-	23	20	-3	1
Totalt			4128	4432	304	493

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).

NB! For noen diagnoser er det en reduksjon i antall registrerte brukere. Dette skyldes:

1. Noen pasienter har fått endret diagnose fra en mer overordnet diagnose til en mer spesifikk diagnose
2. Noen brukere var registrert med to ulike diagnoser

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

				Totalt	Totalt	Antall som har mottatt tjeneste 2015 vs 2014*
Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	2015	2014	
Akershus	65	38	>4	104	116	-12
Aust-Agder	6	0	0	6	15	-9
Buskerud	26	17	0	43	14	29
Finnmark	>4	0	0	>4	>4	0
Hedmark	12	6	0	18	31	-13
Hordaland	7	>4	0	9	10	-1
Møre og Romsdal	9	4	>4	14	8	6
Nordland	7	9	0	16	11	5
Nord-Trøndelag	>4	0	0	>4	2	1
Oppland	20	6	0	26	29	-3
Oslo	86	30	0	116	145	-29
Rogaland	19	>4	0	20	18	2
Sogn og Fjordane	>4	>4	>4	5	>4	3
Sør-Trøndelag	7	>4	0	10	12	-2
Telemark	11	5	0	16	15	1
Troms	2	>4	0	>4	5	-2
Vest-Agder	5	>4	0	7	8	-1
Vestfold	24	7	>4	33	28	5
Østfold	28	8	0	36	20	16
Annet	0	>4	0	1	0	1
Totalt	340	142	5	487*	538	-51**

* Tabell 1 og 2 samsvarer ikke helt, noen få brukere har to registrerte sjeldne diagnoser ** Vi kan ikke hente ut totalt antall brukere sortert på alder og fylke, da vår EPJ (OPUS dental) ikke er lagt til rette for det.

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.

Generell beskrivelse

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 som det eneste i Norge, har vi ansatt både tannleger, logopeder og fysioterapeut. Samarbeidet mellom disse ulike profesjonene er en forutsetning for å gi et godt tilbud til brukerne.

Å ha en sjelden diagnose kan medføre problemer også i munnhulen, og det finnes lite kompetanse om munnhuleaffeksjon – og funksjon i det primære hjelpeapparatet. TAKO-senteret tilnærmer seg sitt oppdrag ved å undersøke, rådgi og i noen tilfeller behandle pasienter, ved å forske og ved å gi undervisning og kurs til studenter, fagpersoner og brukere.

TAKO-senteret jobber kontinuerlig med å opprettholde og skape nye samarbeid med andre fagmiljøer som jobber med mennesker med sjeldne diagnoser. Vi får fortsatt mange henvisninger som gjelder bidrag i syndromdiagnostikk. Vi får også mange spørsmål om å bidra til planlegging og gjennomføring av tverrfaglige og kompliserte behandlingsløp.

Likeverdig tilbud:

Vi har fortsatt en utfordring med å klare å gi et geografisk likeverdig tilbud, og som det fremkommer av tabell 2 har vi en overvekt av brukere fra østlandsområdet.

Som vi skrev i fjorårets rapport har TAKO-senteret historisk sett fungert som eneste tannhelsetjenestetilbud for en del pasienter, særlig de som bor i nærheten av senteret. Vi jobber kontinuerlig med å utvikle oppfølging av pasienter som kan og bør få sitt tilbud lokalt. Dette arbeidet har resultert i en relativt stor nedgang i antall pasienter som får tilbud per år, og særlig gjelder dette pasienter fra Oslo og Akershus. En generell refleksjon er at de pasientene som kom til TAKO-senteret i 2015 har mer kompleks og sammensatt problematikk enn tidligere, og at en reduksjon i antall brukere som har fått tilbud fra 2014 til 2015 ikke har medført mindre arbeid. Dette er en trend vi kan følge tilbake til 2013.

Vi arbeider fortsatt med å utvikle samarbeidet med de regionale odontologiske kompetansesentrene rundt i Norge og disse tar seg av flere og flere med sjelden diagnoser, i samarbeid med TAKO-senteret.

TAKO-senteret har fortsatt for lite kontakt med private tannleger. Det er mange med sjeldne diagnoser som skal få sitt tannhelsetilbud i privat sektor. Vi jobber med å finne nye arenaer for å nå disse tannlegene, og i 2015 deltok vi med stand på Tannlegeforeningens landsmøte for første gang. Vi bidrar også inn i Tannlegeforeningens systematiske etterutdanningsprogram, og i 2015 ble det avholdt kurs i fylkene Oppland og Sogn- og Fjordane. Det er mest interesse for kurs om funksjonshemmede blant offentlig ansatte tannleger, og kun en liten andel av de som melder seg på kursene vi bidrar til kommer fra privat sektor.

Vi mottar pasienter kun på henvisning, og tilstreber så langt som mulig å behandle alle henvisninger etter faste kriterier og i overensstemmelse med pasient og brukerrettighetsloven. Skjevheter i tilbudet skyldes skjevheter i henviste pasienter, ikke en seleksjon ved senteret. Ved TAKO-senteret har alle med en sjelden diagnose og et munnhelseproblem vi har kompetanse om et tilbud. Dersom vi vurderer at vi ikke har tilstrekkelig kompetanse til å hjelpe tilstreber vi å hjelpe pasientene å komme i kontakt med fagmiljø som kan.

Alle henvisninger vurderes innen 10 dager med unntak for perioden for avvikling av lengre ferier

Kriterier ved vurdering av henvisninger:

1. Henvisninger som oppfyller kriterium om at det fremkommer sjelden diagnose og odontologisk og/eller oralmotorisk problemstilling: Disse får time i første brev.
2. Ikke sjelden diagnose og/eller relevant problemstilling: Avslag
3. Mangelfulle opplysninger om diagnose og/eller relevant problemstilling: Erfaringsmessig er pasienter og henviser best tjent med at TAKO-senteret innhenter utfyllende opplysninger før endelig vurdering blir tatt. Dette kan ta tid å innhente og noen ganger lykkes vi ikke. Vi vurderer å returnere mangelfulle henvisninger om vi ikke klarer å innhente relevante opplysninger innen 3 mnd.

Funksjonsnivå vil ha betydning for om man mottar et tilbud, da vi absolutt ser at det er de med de mest sammensatte og kompliserte problemene som trenger vårt tilbud mest.

Kvalitetssystem

Ved TAKO-senteret benytter vi et Dentalt EPJ som heter OPUS Dental. Dette systemet benyttes også til å registrere annen aktivitet, som forelesinger, undervisning, kurs etc. Vi har ingen andre systemer spesielt utarbeidet for å registrere aktivitet, men benytter noe Excel-dokumenter for å kunne følge opp at individuelle brukere får den oppfølging de skal.

Lovisenberg Diakonale sykehus holder på å innføre et nytt elektronisk saksbehandlingssystem, som vi kommer til å benytte for å registrere generelle henvendelser vi mottar og svarer på, både fra brukere og fagpersoner.

Klinisk virksomhet¹

TAKO-senteret ble etablert i 1993 fordi man så behovet for å samle klinisk kompetanse om oral helse ved sjeldne diagnoser, og vi har hele tiden hatt en sterk klinisk profil. Det er ingen andre fagmiljø i Norge som har den tverrfaglige tilnærmingen til munnhuleproblematikk som TAKO har. Vi må derfor bygge kompetanse i klinisk virksomhet for så å spre denne kompetansen til studenter og fagpersoner som jobber med helse eller funksjon som er knyttet til munnhulen.

Det er også viktig at vi har en klinisk vinkling på virksomheten vår for kredibilitet overfor samarbeidspartnere og ikke minst for å rekruttere og beholde gode fagpersoner.

Vi forsøker alltid å etablere samarbeid med lokale fagpersoner og har som mål å ikke utføre kliniske oppgaver som kan gjøres lokalt. Vi ser det som vår oppgave å gjøre mer komplisert og sammensatt behandling, ny og av og til eksperimentell behandling, og følge opp hvordan det går. Mye av dette gjør vi i samarbeid med ulike universitetsmiljøer.

Siden vi får henvist pasienter med sjeldne diagnoser fra hele Norge og samtidig har et internasjonalt nettverk har vi opparbeidet oss kompetanse på diagnostikk av sjeldne diagnoser. Det er flere diagnoser som har spesifikke munnhulefunn som kan lede til rett diagnose.

¹ Diagnostikk og behandling inkl poliklinisk virksomhet og individuelle opphold

Ansvar og oppgaver for diagnoser som også får tilbud fra andre nasjonale tjenester

TAKO-senteret har i stor grad ansvar for diagnoser og i noen grad oppgaver som også har et tilbud ved andre nasjonale tjenester. Siden vi har ansvar for oral helse for alle sjeldne diagnoser, har vi også et ansvar for mange av diagnosene som har et tilbud ved de andre sjeldensentrene.

Ut over dette deltar TAKO-senteret i Nasjonal behandlingstjeneste for kirurgisk behandling ved kraniofaciale misdannelser (craniofacialt team) ved OUS. Vi har med to fagpersoner i dette teamet (logoped og pedodontist). Vi har en veletablert og omforent ansvarsfordeling og tett dialog slik at tjenestene gis på en hensiktsmessig måte.

Vi har også ansvar for pasienter som har tilbud ved Nasjonal kompetansetjeneste for habilitering av barn med spise- og ernæringsvansker. Vi har et veletablert og velfungerende samarbeid rundt de pasientene som mottar tjenester fra begge fagmiljø, og har også noen tanker rundt fremtidig forskningssamarbeid.

Samarbeid med regionale fagmiljø?

En del mennesker med sjeldne diagnoser har leppe-, kjeve-, ganespalte (LKG). Barn med LKG mottar tjenester fra ett av to regionale spalteteam, lokalisert i Oslo og Bergen. Vi opplever at samarbeidet mellom oss og spalteteamene er godt, og at kommunikasjon rundt personer med sjeldne diagnoser går greit. Vi samrår oss om undersøkelse og oppfølging av enkeltpasienter.

Beskrivelse av brukermedvirkningen ved senteret

TAKO-senteret er opptatt av brukermedvirkning, både på individnivå og systemnivå. I all klinisk virksomhet er pasient og pårørendes medvirkning sentralt. Ved alle sider av driften er samarbeid med brukere og brukerorganisasjoner viktig for oss, noe som kom til uttrykk da vi i mai 2015 arrangerte en internasjonal konferanse sammen med ED-foreningen (Norsk forening for pasienter med ektodermal dysplasi) og Senter for Sjeldne Diagnoser. Det viktigste bidraget fra brukersiden skjer imidlertid i vårt fagråd/senterråd. Fordi TAKO-senteret har ansvar for alle med sjeldne diagnoser som har behov for våre tjenester, vil det være vanskelig å arrangere brukersamlinger slik noen av de andre senterne gjør. Vi har

derfor valgt, i samråd med rådgiver/brukerkonsulent i NKSD, å be de tre store paraplyorganisasjonene, FFO, Unge funksjonshemmede og SAFO å foreslå medlemmer til senterrådet. Dessverre har ikke SAFO lykket i å rekruttere noen til dette, men de andre to organisasjonene er representerte og bidrar aktivt. Det er utarbeidet nytt mandat til TAKO-senterets senterråd som gjelder fra 1.1.2016, og dette er diskutert med sittende råd og NKSD. TAKO-senterets senterråd har to møter i året, og får mulighet til å kommentere og komme med innspill til virksomhetsplan. Deres råd baserer seg i stor grad på rapport fra foregående år og informasjon fra senterleder i møte.

TAKO-senteret mener brukerbegrepet er todelt, og definerer også Tannhelsetjenesten og andre samarbeidspartnere i helsetjenesten som brukere av våre tjenester. Det er derfor verdt og å merke seg at fagrådet har enda bredere brukerrepresentasjon, ved mange av våre samarbeidspartnere er representert.

Vurdering av bemanning og evt kompetansebehov

TAKO-senteret har hatt noen vakante stillinger, spesielt har vi hatt mangel på et årsverk i oralmotorisk team. Det har vist seg vanskelig å rekruttere til denne stillingen, men vi er nå midt i en rekrutteringsprosess som synes mer lovende. Vi vil også vurdere behovet for en tannlegespesialist med forskningserfaring i løpet av 2016, men dette er også en type stilling det er utfordrende å rekruttere til. Både universiteter og andre fagmiljø melder om det samme.

Vi jobber kontinuerlig med å heve ansattes kompetanse om ulike sjeldne diagnoser.

2.1 Kompetansebygging

Aktivitet	Resultat
A1 Konsultasjon, behandlingsplanlegging og behandling av brukere	Ca 1600 konsultasjoner fordelt på 487 brukere. Se tabell 1 og 2
A2 Deltakelse på konferanser og kurs (Tabell A2)	Oppdatert kunnskap om ulike sjeldne diagnoser, diagnostikk og behandling
A3 Interne seminarer	Tverrfaglig samarbeid og kompetansebygging internt på TAKO-senteret
A4 Samarbeid med Nordisk fagmiljø, 3 videokonferanser og ett fysisk møte	Bygging av faglig nettverk og deling av kunnskap.

Tabell A2

Tittel på konferanse/kurs	Arrangør	Deltakere fra TAKO-senteret
Fremtidens tannhelsetjeneste – samarbeid til beste for pasienten	Den Norske Tannlegeforening. 2 dager	1
The 10 th European Craniofacial Congress (ECC)	Sahlgrenska akademi, Gøteborg 4 dager	2
Norsk kjeveortopedisk forening vårkurs	Norsk kjeveortopedisk forening 2 dager	2
6th International conference on ectodermal dysplasia	TAKO-senteret, Senter for sjeldne diagnoser og Norsk ED-forening 2 dager	9
European Orthodontic Society Congress	European Orthodontic Society 3 dager	2
Spesialisert pedodonti ukesseminar Bergen	Norsk forening for pedodonti 4 dager	1
Karen Helene Ørstavik's Dysmorphology Meeting 2015	NKSD og Avdeling for medisinsk genetikk, OUS 2 dager	9
Debra International Congress (Om Epidermolysis Bullosa)	The Royal Society of Medicine, London 3 dager	2
Årlig seminar om pedodonti	Norsk forening for pedodonti 2 dager	2
Benvevets biologi. Remodellering, infeksjon smerter i ben.	Norsk forening for kjeve og ansiktsradiologi 1 dag	1

28th annual meeting and refresher course European society of head and neck radiology	Head and neck radiologi for radiologer 3 dager	1
Generell kompetanse i bruk av CBCT og strålevern	Avdeling for kjeve- og ansiktsradiologi universitetet i Oslo	1
Kurs 2. Nordiske konferanse om sårbare barn	Offentlige tannlæger Danmark 2 dager	1
Tannlegeforeningens landsmøte	Den Norske Tannlegeforening 3 dager	4
Eruption and impaction symposium 2015	Rigshospitalet, København 2 dager	1
Å leve med en sjelden diagnose - En sjelden dag	FFO 1 dag	3
God Helse For Alle - utfordringer og muligheter for tannhelsetjenesten	Norsk Tannvern 1 dag	1
Fagkonferanse norsk tannpleierforening	Norsk tannpleierforening 2 dager	1
Understanding the patient's perspective	Irish Society for Disability & Oral health 2 dager	1
Kjeveortopedi - kliniske spørsmål med bakenforliggende biologiske mekanismer	Norsk kjeveortopedisk forening 2 dager	2
Kjeveortopedenes høstmøte	Norsk kjeveortopedisk forening 2 dager	
FOU-dag NKSD	TRS 1 dag	4

Nordiske spisefagdager	Oslo Universitetssykehus 2 dager	3
Grunnkurs arbeidsmiljø	Lovisenberg Diakonale sykehus 6 dager	4
Utdanningsprogram for kontorlaglige	Lovisenberg Diakonale sykehus. 15 studiepoeng	1

2.2 Kompetansespredning

Aktivitet	Resultat
Intervjuer/ oppslag i media	Ingen
Sosiale medier	Ingen

2.2.1 Brukere/ pårørende ("brukerrettet aktivitet")

Aktivitet	Resultatmål
B1 Veiledning	Utreiser: Ingen Nettmøter/ video- / telefonkonferanser: Ingen Konsultasjoner/veiledning på senteret: Viser til tabell 1 og 2. Alle brukere vi konsulterer gis individuelt tilpasset veiledning
B2 Kurs (bidrag til kurs gitt av andre sjeldensentra/bruker-	1. Om TAKO-senteret og oral helse ved CHARGE, Coffin-Lowrys, Kabuki, Seckel, Smith Lemli-Opitz og Silver Russel

organisasjoner)	syndrom. Frambu 2. Arvelige ataksier. Munnfunksjon, kosthold og helse. Frambu 3. Tannhelse i voksen alder. Kurs for voksne med en sjelden diagnose. Senter for sjeldne diagnoser 4. OI, tenner og tannbehandling. Voksensamling i Norsk forening for osteogenesis imperfecta
B3 Konferanser	6th International conference on ectodermal dysplasia. Åpen for brukere
B4 Seminar	Ingen
B5 Informasjonsmateriell	Videreutvikling av nettsider

2.2.2 Veiledning til fagmiljø (helsepersonell og andre)

Ikke i forbindelse med tjeneste til enkeltbruker (tabell 2.2.1)

Aktivitet	Resultatmål
C1 Fagkurs/ møter på senteret	Vi har mottatt hospitanter både fra inn- og utland i 2015 (Fra Bergen, Tromsø, Elverum, Tyskland og Tjekkia). Disse er gitt kurs og forelesinger. Hospitanter bringer også kunnskap inn i senteret
C2 Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	1. Deltakelse i Craniofacialt team ved OUS. Nasjonal behandlingstjeneste (tannlege og logoped fra TAKO) 2. Deltakelse i Gorlin klinikk. Ser pasienter fra hele Norge. Initiert av SSD (to tannleger fra TAKO)
C3 Konferanser	1. 6th International conference on ectodermal dysplasia. Arrangør 2. Innlegg om oral helse ved sjeldne diagnoser ved Barnelegeforeningens vårmøte 3. Speech features in Treacher Collins syndrome. Innlegg på 10th European Craniofacial Congress 4. Refusal – various etiologies, different approaches. Innlegg ved 4th Nordic Conference on Children with feeding Disorders 5. Orale utfordringer ved syndromer. Innlegg ved Årsmøte til Norsk forening for pedodonti 6. Om TAKO-senteret. «Symposium om sällsynta diagnoser» Jönköping, Sverige 7. Om TAKO-senteret. Ved ledermøte for Regionale Odontologiske kompetansesentre. Arendal 8. Stand på Tannlegeforenings Landsmøte
C4 Seminar	1. Bidrag i Tannlegenes systematiske etterutdanning. Hver gruppe får to samlinger a to dager. Avholdt to ganger i 2015, i fylkene Oppland og Sogn og Fjordane (25 deltakere i hvert fylke)

	2. Innlegg på heldagsmøte i HOD: Forskningsstrategi på tannhelsefeltet.	
C5 Undervisning	Kategorier:	Antall timer
	Alle helseregioner: Grunnutdanning av helsepersonell	159*
	Alle helseregioner: Videreutdanning av helsepersonell	-
	Alle helseregioner: Etterutdanning av helsepersonell	33*
	Alle helseregioner: Utdanning av annet personell	-
	Flere helseregioner: Grunnutdanning av helsepersonell	-
	Flere helseregioner: Videreutdanning av helsepersonell	-
	Flere helseregioner: Etterutdanning av helsepersonell	-
	Flere helseregioner: Utdanning av annet personell	-
	Egen helseregion: Grunnutdanning av helsepersonell	
	Egen helseregion: Videreutdanning av helsepersonell	
	Egen helseregion: Etterutdanning av helsepersonell	-
	Egen helseregion: Utdanning av annet personell	-
C6 Informasjonsmateriell	Utforming av to «roll-ups» med informasjon om TAKO-senteret og hva vi kan brukes til	
C7 Posters	Ingen	

*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. Vi definerer all undervisning av disse studentene under kategorien «alle helseregioner» nettopp fordi studentene bosetter seg og jobber rundt i hele Norge etter endt studie. Ofte er flere fagpersoner involvert, slik at kumulativt blir antall timer høyere enn skissert i tabell.

2.2.3 Forskning og utvikling

Vitenskaplige artikler:

PMID
25344415
25373517
25039919

2.2.3.1 Forskningsprosjekter (uten PMID)

Aktivitet	Resultat	Prosjektleder / Tidsrom
Pågående forskningsprosjekt:	Ektodermale dysplasier og oligodonti: klinikk, behandlingsforløp og livskvalitet. En tverrfaglig studie. Dr. gradsprosjekt i samarbeid med Det odontologiske fakultet, UiO og Høgskolen i Oslo og Akershus. En artikkel publisert i 2015. Forsinket pga sykdom.	Prosjektansvarlig: Professor Janicke Liaaen Jensen, Det odontologiske fakultet, Universitetet i Oslo /2013 - 2017
Pågående forskningsprosjekt:	Prader Willi syndrom og reflux Undersøkelse av reflux og tannslitasje. Samarbeid med Det odontologiske fakultet	Prosjektansvarlig: Rønnaug Sæves, Phd /2013 - 2016
Pågående forskningsprosjekt:	Radiologi ved Gorlin syndrom. <u>Dette er foreløpig på klinisk nivå, men samles data for fremtidig REK-søknad.</u>	Samarbeid med SSD og andre avdelinger ved OUS. /2016 -
Pågående forskningsprosjekt:	Kraniofaciale og dentale forhold ved Prader Willi syndrom.	Forskningsansvarlig: Tannlege Gisela Vasconcelos /2015 - 2020

2.2.3.2 Utviklingsprosjekter

Aktivitet	Resultat
E1	

Utvikling av kvalitetsregistre og biobanker:

Vi ønsker å etablere et kvalitetsregister hvor vi skal registrere data om munnhelse og funksjon ved sjeldne diagnoser, men foreløpig er dette arbeidet i planleggingsfasen.

Utvikling av faglige retningslinjer:

Arbeid i regi av Helsedirektoratet: Lage faglig retningslinje for god tannbehandling til barn.

2.3 Systemrettede aktiviteter:

Aktivitet	Resultat
Hamsam-prosjektet NKSD	Referansegruppe
Helfo	Halvårlige møter gjeldene retningslinjer for refusjon av utgifter til tannbehandling
Dialog med pasientombud	For å rette oppmerksomhet mot manglende tilbud om oppfølging av munnhelse og behandling av uhelse hos personer med funksjonsnedsettelse.

2.4 Internasjonalt arbeid:

Aktivitet	Resultat
G1	
G2	
G3	

2.5 Evt annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:

Aktivitet	Resultat
H1 <i>Etablerte kvalitetsregistre</i>	
H2 <i>Etablerte biobanker</i>	
H3 <i>Etablerte faglige retningslinjer</i>	
H4	

NASJONAL KOMPETANSETJENESTE FOR SJELDNE DIAGNOSER

Brukermedvirkning

2015

Innhold

Innledning.....	1
NMK-samarbeidet (Sjeldne nevromuskulære tilstander)	1
Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS)	1
NevSom - Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier	2
Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser (NK-SE).....	2
Senter for sjeldne diagnoser (SSD)	3
Norsk senter for cystisk fibrose (NSCF)	5
Frambu kompetansesenter for sjeldne funksjonshemninger	6
TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser	6
TAKO-senteret - Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser	7

Innledning

NKSD skal som nasjonal kompetansetjeneste utvikle og heve kvaliteten på de leverte tjenestene i helhetlige behandlingskjeder i hele landet. Formålet gitt av HOD er at NKSD skal bedre kvaliteten på tjenestene, blant annet gjennom å styrke brukervedvirkningen. Dette dokumentet gir en oversikt over brukervedvirkningen NKSD i 2015

NKSD har i 2015 deltatt på flere brukersamlinger. I tillegg har det vært et tett samarbeid med FFO og smågruppeforum. Det er utarbeidet et felles rammeverk for brukerrådene ved sentrene. I 2016 skal det utarbeides mandat for senterråd for alle kompetansesentrene i tråd med dette rammeverket. Det er også i 2015 gitt veiledning ved oppstart av nye brukerforeninger for sjeldne diagnoser og arrangert et utvidet smågruppeforum, der også representanter for diagnoser uten organisasjons- eller sentertilbud deltok. Resultatmålet for 2015 om å «videreutvikle brukervedvirkning i tjenesten gjennom et felles rammeverk og møteplass mellom brukere og ansatte» vurderes som ivarettatt.

NMK-samarbeidet (Sjeldne nevromuskulære tilstander)

NMK-samarbeidet har et senterråd som ledes av en av Senterrådets brukerrepresentanter. Begge brukerrepresentantene kommer fra brukerorganisasjonen Foreningen for Muskelsyke (FFM). FFM er den eneste brukerorganisasjonen som organiserer personer med arvelige medfødte nevromuskulære sykdommer (diagnosefeltet som NMK-samarbeidet tar ansvar for).

FFM har også i 2015 hatt et nært og godt samarbeidsforhold med alle tre enhetene i NMK-samarbeidet, og blant annet har representanter fra EMAN vært på besøk hos FFM for å jobbe sammen mot bedre trenings- og fysioterapitilbud for denne pasientgruppen.

På individnivå drives kontinuerlig forbedringsarbeid etter innspill fra brukere gjennom den anonyme brukerundersøkelsen som alle NMKs pasienter med opphold inviteres til å delta i. Frambu har beskrevet i sin egen rapport om hvordan spørsmålet om brukervedvirkning ivaretas – gjeldende for alle diagnoser som Frambu har ansvar for.

Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS)

NAPOS har et eget senterråd som er sammensatt av brukerrepresentanter og representanter fra relevante fagmiljø fra alle helseregionene, samt leder fra NAPOS. Geir Tollåli som er fagdirektør i Helse Nord er leder av Senterrådet. 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 "Porfyrinytt" og diagnosespesifikk informasjon på samlinger arrangert av NPF.

NevSom - Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier

Kontakt og samarbeid med brukerforeningene som er tilknyttet NevSom fungerer bra, men her må satses ekstra i 2016, da «alle skal bli kjent med alle» og at det utvikles gode samarbeidsfora. Alle fire brukerorganisasjoner sitter i NevSoms Senterråd. Leder og nestleder av Senterrådet er leder av ADHD foreningen og leder av Autismeforeningen.

Leder av NevSom vil etablere «mellommøter» med leder og nestleder av Senterrådet en gang per semester.

I tillegg deltar de fire brukerorganisasjonene i ulike prosjekter som NevSom drifter. Brukerorganisasjonene er aktivt med i planlegging av brukerkurs, både hva gjelder kriterier for å delta og hvordan innholdet skal være.

En representant fra NevSom sitter i ADHD Norges fagråd.

NevSom bidrar med artikler og innspill til brukerorganisasjonenes tidsskrifter og hjemmesider.

Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser (NK-SE)

Kompetansesenteret har de siste sju årene praktisert brukermedvirkning gjennom et Senterråd (referansegruppe). Senterrådet består av 4 brukerrepresentanter med 3 vararepresentanter, 4 representanter fra fagmiljøer (hvorav en ansatt- og en vara representant).

Senterrådet har ikke representanter fra alle helseregioner. Denne representasjonen ivaretas gjennom referansegruppen i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser, en løsning som er godkjent fra Helse Sør-Øst.

I 2015 avholdt kompetansesenteret tre senterrådsmøter. Den årlige todagers generalforsamlingen ble arrangert på høsten, med valg til Senterråd samt med faglig og

inspirerende program. Den første dagen ble planlagt i et samarbeid mellom kompetansesenteret og Senterråd, mens dag to helt og holdent ble planlagt og gjennomført av og med brukere og brukerrepresentanter. Nye brukerrepresentanter ble valgt og senterrådet konstituerte seg.

Virksomhetsplanen baserer seg på innspill og diskusjoner fra senterrådsmøter gjennom året. Deltagere på Brukersamlingen november 2015 ble også presentert for hovedtrekk og endringsbehov i aktiviteten med sentrale føringer som bakteppe, og kom med innspill på dette. Denne samlingen hadde en bred representasjon med de fleste diagnosegruppene til stede.

Senterrådets mandat bygger på mandat utarbeidet av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD).

Senter for sjeldne diagnoser (SSD)

Senterets øverste organ for brukermedvirkning er den årlige brukersamlingen. I 2015 ble brukersamlingen avholdt 20.-21. mars i Oslo. På brukersamlingen deltok 28 representanter fra 13 brukerforeninger, brukerrepresentantene i senterrådet og 12 rådgivere fra SSD. Brukersamlingen gir senteret råd om tema som er viktige for brukerne og konkrete innspill til neste års virksomhetsplan.

Brukersamlingen velger brukerrepresentanter til senterrådet. Senterrådet gir senterleder råd om videre utvikling av senterets tjenester og kommer med innspill i planlegging av forskning og utviklingsarbeid. Rådets sammensetning er vist i under (det har de to siste årene manglet en fagrepresentant). Senterleder er senterrådets sekretær og forbereder saker for senterrådsmøtene.

Senterrådet 2015-2016

Etternavn	Fornavn	Tilknytning
Castberg	Hedevig	Brukerrepresentant/senterrådsleder
Dalane	Jorån Østerholt	Brukerrepresentant
Enger	Camilla	Varabrukerrepresentant
Kjersheim	Anita	Brukerrepresentant

Samuelssen	Åse	Brukerrepresentant
Aaseth	Kris	Varabrukerrepresentant
Mangersnes	Kenneth	Ungdomsobservatør
Nordlie	Tonje	Ungdomsobservatør
Gjone	Helene	Fagrepresentant
Grut	Lisbet	Fagrepresentant
		Fagrepresentant
Schulz	Lajla	Ansattrepresentant
Sødal	Susan Jane	Ansatt vararepresentant
Moldestad	Olve	Sekretær/senterleder

I 2015 ble det avholdt 4 senterrådsmøter. Senterrådet blir forelagt virksomhetsplan, årsrapport, budsjett, regnskap og andre sentrale og strategiske dokumenter. På alle senterrådsmøtene er det eget punkt for saker meldt fra brukerrepresentantene.

Referat fra senterrådsmøtene publiseres på senterets nettside, oversendes leder av NKSD og alle brukerforeningene.

Ledelsen i NKSD vedtok høsten 2015 et rammeverk for senterrådsmandat for alle de nasjonale kompetansesentrene som inngår i tjenesten. Senter for sjeldne diagnoser vil i 2016 revidere sitt mandat for senterråd i tråd med det nye rammeverket. Det er lagt opp til en prosess som involverer senterrådet og brukersamlingen 2016 i revideringen av senterrådsmandatet.

Rammeverket for senterrådsmandat spesifiserer at senterrådene skal ha 2-3 senterrådsmøter i året. Etter avgjørelse i senterrådet 19. november 2015 reduseres antall senterrådsmøter fra 4 til 3 møter i året fra 2016. Ett møte i januar/februar som sammenfaller med tiden for årsrapportering. Neste møte planlegges til mai/juni for oppfølginger fra siste brukersamling og forberedelser til neste års samling. Tredje møte legges til november for medvirkning inn i neste års virksomhetsplan.

Brukere er også involvert i større prosjekter ved senteret og utviklingen av senterets kurs og informasjonsmateriell. Normalt settes det ned ressursgrupper eller arbeidsgrupper der brukerne er representert.

Norsk senter for cystisk fibrose (NSCF)

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.

Frambu kompetansesenter for sjeldne funksjonshemninger

Det gjennomføres et Brukermøte i året. På dette møtet deltar representanter for brukerorganisasjoner og kontaktpersoner for de ulike diagnoser som Frambu har kompetansesenteransvar for. Møtet går over to dager og her drøftes tjenestetilbudet til brukere, pårørende og tjenesteytere for kommende år. De to brukerrepresentantene med vararepresentanter til Stiftelsen Frambus styre, velges på Brukermøtet.

Det er også et nært samarbeid med brukerorganisasjoner og brukerrepresentanter på ulike tjenesteområdene

Kontaktpersonordning

Fagavdelingen har den diagnosefaglige kompetansen på Frambu og er et naturlig kontaktpunkt mot brukerne. For å sikre at alle representanter for diagnosene får samme mulighet for kontakt har vi etablert en kontaktpersonordning. Denne innebærer at Frambu oppnevner en fagperson fra fagavdelingen som hovedkontakt for hver enkelt diagnose.

TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser

Brukerrådet ved TRS møtes to ganger i året. Deltagere er inntil to representanter fra hver av brukerforeningene, teamkoordinatorer, kommunikasjonsrådgiver og ledergruppa fra TRS. Møtene har etter ønske fra brukerne funnet sted i Oslo etter vanlig arbeidstid. Hensikt med møtene er gjensidig utveksling av informasjon om arbeid i TRS og i foreningene. Foreningene har hatt mulighet til å komme med ønsker og innspill, og ledergruppa på TRS har synliggjort ulike dilemmaer og problemstillinger hvor de ønsker synspunkter fra foreningene. Møtene har hatt en forholdvis uformell og åpen form som alle parter har vært godt fornøyd med.

I løpet av året har vi drøftet ønsket fra NKSD om opprettelse av Senterråd der også representanter fra ulike deler av helsetjenesten er med. I utgangspunktet ønsket vi å videreføre dagens ordning, og argumenterte for dette. Vi forstår at det likevel er et ønske om en felles modell med Senterråd for alle i NKSD, og har startet arbeidet med å få på plass dette. Vi vil videreføre ordningen med separate møter med foreningenes styrever, årsmøter el.l.

TAKO-senteret - Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser

TAKO-senteret er opptatt av brukermedvirkning, både på individnivå og systemnivå. I all klinisk virksomhet er pasient og pårørendes medvirkning sentralt. Ved alle sider av driften er samarbeid med brukere og brukerorganisasjoner viktig for oss, noe som kom til uttrykk da vi i mai 2015 arrangerte en internasjonal konferanse sammen med ED-foreningen (Norsk forening for pasienter med ektodermal dysplasi) og Senter for Sjeldne Diagnoser. Det viktigste bidraget fra brukersiden skjer imidlertid i vårt fagråd/senterråd. Fordi TAKO-senteret har ansvar for alle med sjeldne diagnoser som har behov for våre tjenester, vil det være vanskelig å arrangere brukersamlinger slik noen av de andre senterne gjør. Vi har derfor valgt, i samråd med rådgiver/brukerkonsulent i NKSD, å be de tre store paraplyorganisasjonene, FFO, Unge funksjonshemmede og SAFO å foreslå medlemmer til senterrådet. Dessverre har ikke SAFO lyktes i å rekruttere noen til dette, men de andre to organisasjonene er representerte og bidrar aktivt. Det er utarbeidet nytt mandat til TAKO-senterets senterråd som gjelder fra 1.1.2016, og dette er diskutert med sittende råd og NKSD. TAKO-senterets senterråd har to møter i året, og får mulighet til å kommentere og komme med innspill til virksomhetsplan. Deres råd baserer seg i stor grad på rapport fra foregående år og informasjon fra senterleder i møte.

TAKO-senteret mener brukerbegrepet er todelt, og definerer også Tannhelsetjenesten og andre samarbeidspartnere i helsetjenesten som brukere av våre tjenester. Det er derfor verdt og å merke seg at fagrådet har enda bredere brukerrepresentasjon, ved mange av våre samarbeidspartnere.

NASJONAL KOMPETANSETJENESTE FOR SJELDNE DIAGNOSER

Klinisk aktivitet

2015

Innhold

Innledning.....	1
NMK-samarbeidet (Sjeldne nevromuskulære tilstander)	1
Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS)	3
NevSom - Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier	3
Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser (NK-SE).....	5
Senter for sjeldne diagnoser (SSD)	5
Norsk senter for cystisk fibrose (NSCF)	6
Frambu kompetansesenter for sjeldne funksjonshemninger	6
TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser.....	6
TAKO-senteret - Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser	7

Innledning

Oversikt over klinisk arbeid utført av kompetansesentrene i tjenesten i 2015.

NMK-samarbeidet (Sjeldne nevromuskulære tilstander)

Ved NMK og EMAN drives klinisk virksomhet knyttet til medisinsk utredning og terapeutisk vurdering. Klinisk virksomhet utgjør en viktig del av kompetansebygging. I møte med pasienter fra hele landet skaffer vi kunnskap og avdekker behov for lokal oppfølging og behandling.

For å bidra til god oppfølging lokalt settes den individuelle pasientbehandlingen inn i et system for kompetansespredning ut til lokale tjenesteytere.

I 2015 har 155 pasienter hatt opphold ved NMK. Av disse har 9 pasienter hatt to opphold (164 opphold totalt). Oppholdene fordeler seg på medisinske polikliniske konsultasjoner eller kontroller:

- 103 konsultasjoner
- Opphold med vurdering av lege og fysioterapeut: 143 pasienter
- 14-dagers nevromuskulær bevegelsesterapi: 16 pasienter

Alle pasienter som har opphold ved NMK er henvist av lege (eller lokal fysioterapeut). Noen er henvist fra nevrolog, andre av fastlege. Lokale tjenesteytere henviser til NMK for at pasienten skal få spesialistvurdering, for å få bistand i forhold til diagnostisk utredning eller behandling av fysioterapeuter med spesialkunnskap.

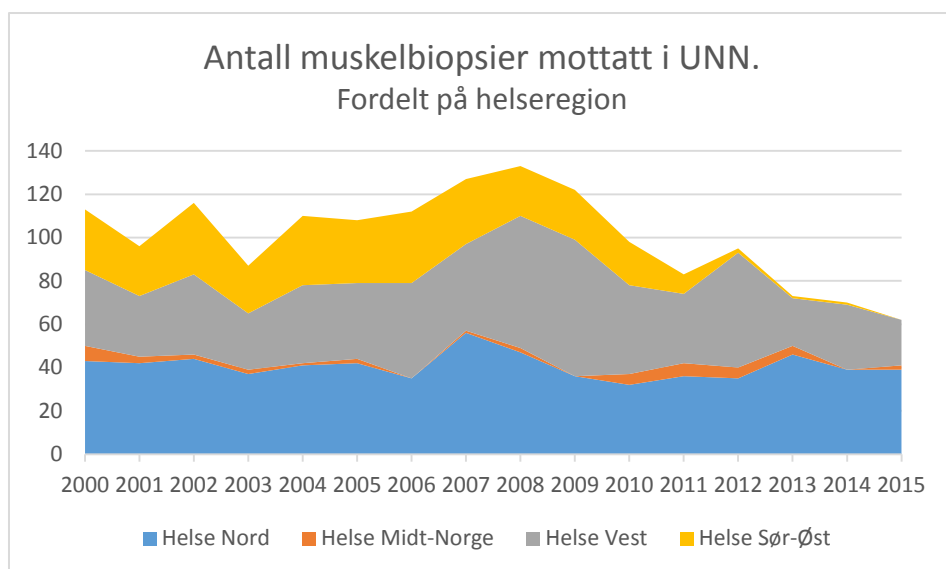
I 2015 har 395 pasienter hatt konsultasjon ved EMAN. Av disse har 37 hatt to konsultasjoner som gir 432 konsultasjoner totalt. Av disse 432 konsultasjonene ble 98 pasienter sett av både fysioterapeut og nevrolog, mens 334 kun ble sett av nevrolog eller barnelege. Noen av disse pasientene har blitt sett som et ledd i doktorgradsprosjektet om Duchenne.

I 2015 har 82 brukere hatt et tilbud ved Frambu.

Diagnostikk ved Klinisk patologisk avdeling, UNN

NMK startet i 1994 som et diagnostisk senter med sete i Klinisk patologisk avdeling. Det utføres spesialundersøkelser av muskelbiopsier, nervebiopsier og hudnervebiopsier knyttet til denne avdelingen. Vi kan se at den nasjonale virksomheten knyttet til denne avdelingen stadig blir mindre (se figur 5), og at diagnostiske analyser av vevsprøver ved nevromuskulære diagnoser i økende grad utføres i egen region. En annen side av dette bildet er at medisinsk genetiske metoder utvikles, forbedres og til en viss grad overtar rollen som førsterekke analyse ved klassiske kliniske nevrologiske funn.

Figur 5 viser utviklingen gjennom 15 år for mottak av muskelbiopsier ved Klinisk patologisk avdeling ved UNN:

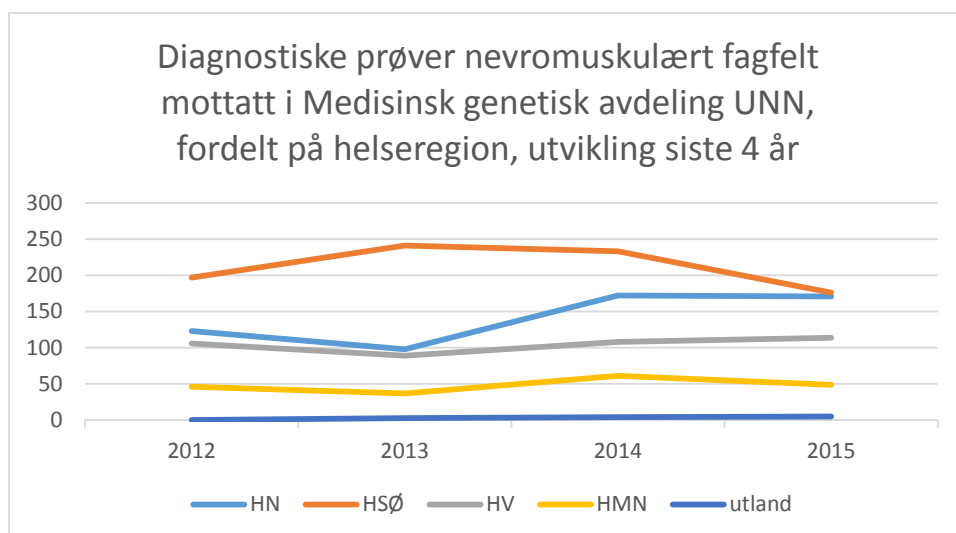


Færre helseforetak sender vevsprøvene til NMK-fagmiljøet i Tromsø. HSØ har ikke sendt noen slike prøver til Tromsø i 2015. Fagpersoner med spesialkompetanse brukes likevel som konsulenter i den diagnostisk prosessen lokalt

Diagnostikk ved Medisinsk genetisk avdeling, UNN.

Fra 90-tallet har det vært konsensus om at det skulle satses på medisinsk genetisk kompetanseutvikling innen arvelige nevromuskulære tilstander ved Medisinsk genetisk avdeling i UNN. Flere fagfolk og forskere har en tilknytning til dette fagfeltet og flere doktorgrader har utgått i NMK-nettverket som følge av den spesialkompetansen som i 20 år har vært bygd i Tromsømiljøet. I 2015 er arbeidet med å etablere analyse av blodprøver med genpanel (Next Generation Sequencing – NGS-panel) for aktuelle nevromuskulære tilstander kommet i gang. Arbeidet har så langt vært vellykket. Det vil likevel være behov for styrking av bemanning knyttet til denne analysemetoden, fordi det medfører krevende fortolkninger av mengden resultater som denne metoder fremskaffer.

Figur 6 viser oversikt over antall mottatte blodprøver for genetisk testing ved arvelige nevromuskulære tilstander ved Medisinsk genetisk avdeling i UNN. Det er ca 67 % av prøvene som kommer fra andre enn egen helseregion i 2015.



Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS)

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 molekulærmedisin ved Haukeland universitetssykehus diagnostiserer NAPOS alle pasienter med porfyrisykdom i Norge. Det tilbys også veiledning, blant annet i form av 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.

NevSom - Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier

NK – nå NevSom – har mangeårig ekspertise i kunnskapsinnhenting/spredning og medisinsk, psykososial og pedagogisk rådgivning og forskning om narkolepsi.

I 2012 fikk NK et tilleggsmandat/oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet med ekstra finansiering: *"Departementet ser behov for at det prioriteres og sikres en særskilt ivaretagelse av utredning, diagnostikk, behandling og oppfølging av barn og unge som har utviklet narkolepsi med mulig tilknytning til svineinfluensa pandemien i 2009."*

Skjematisk kan arbeidet for narkolepsigruppen ved NevSom inndeles i tre hovedkategorier:

- Medisinsk og psykososial oppfølging på individ plan. Informasjon til og oppfølging av pasienter/pårørende. Medisinske og psykososiale second opinions. Rådgivning til helsepersonell ved medisinsk utredning og behandling. Rådgivning og veiledning til lærere, helsepersonell, vernepleiere og arbeidsgivere i tilrettelegging i skole og jobb.
- Kunnskapsspredning og kompetansebygging både lokalt og i spesialisthelsetjenesten. Målgruppen er primært helsepersonell, pedagoger og vernepleiere. Utarbeidelse av nasjonale retningslinjer for utredning og behandling av voksne med narkolepsi og retningslinjer for barn/unge.
- Forskning- systematisk og evidensbasert utvikling av det diagnostiske, behandlingsmessige og psykososiale tjenestetilbud. Forskningsprogrammet kartlegger symptomer og skal kunne si noe om behandlingseffekt, diagnostiske kriteriers validitet, beskyttende/utløsende sykdomsfaktorer, hjelpebehov og livskvalitet. En biobank og et medisinsk kvalitetsregister, er under oppbygging

Ekstrabevilgningen fra departementet har foreløpig hovedsakelig blitt brukt til forskningsdelen og noe mindre til oppfølging og kompetansebygging, der senterets grunnbevilgning hovedsakelig benyttes.

Personer som utviklet narkolepsi, eller det er mistanke om dette, etter vinteren 2009/10 får tilbud ved NevSom om å delta i forskningsprosjektet. Her gjennomføres søvntester; polysomnografi (PGS) og multippel søvnlatens test (MLST). I tillegg tas blodprøver og hypokretinnivå i spinalvetsken registreres, hvis slike data foreligger.

Brukere og deres pårørende får et opplegg ved NevSom som varer 2-3 dager. Familiene bor på pasienthotellet. Tilbudet gis enten man ønsker å delta i forskningsprosjektet eller ikke.

Samtidig med drifting av forskningsprosjektet skal NevSom også gi second opinion, konsultasjoner, veiledning på tidligere stilte hypersomnidiagnoser (inkl IH og KLS). Diagnoser/symptomer som personer fått både før og etter Pandemrixvaksinen.

Det gjennomføres grundige samtaler med bruker/pårørende av både nevrolog, spesialsykepleier og klinisk pedagog og det skrives epikriser og rapporter som sendes til ansvarlig spesialist, fastlege og lokalt hjelpeapparat som for eksempel PPT og skole.

I tillegg til testing og konsultasjoner på NevSom, foretar personalet ved NevSom et stort antall hjemmebesøk får på plass å delta i observasjoner i skolesituasjon, holde foredrag for lokalt hjelpeapparat og gi konsultasjoner til hjelpeapparat og pårørende.

NevSoms personale ser at det i forbindelse med narkolepsi utvikles en hel del psykiatriske tilleggsvansker, som stress, depression og angst.

Dag-til-dag henvendelsene til NevSom dekker hovedsakelig:

- Medisinsk hjelp og veiledning til utredende og behandlende leger per telefon og brev: utredning, diagnostikk, viderehenvisninger, vurdering av komorbiditet, medisiner, bivirkningshåndtering og second opinion.
- Pedagogisk-psykologisk hjelp til skolepersonell, pedagoger og psykologer innen PPT, barne- og ungdomspsykiatrisk poliklinikk (BUP), HAB, Barnevern etc.
- Rådgiving og veiledning til foreldre angående søknader om sykemeldinger, trykdeordninger, hjelp til erstatningsprosedyrer, sosionom-tjenester osv

NevSoms tilbud til brukergruppene med narkolepsi, idiopatisk hypersomni og KLS er både et kompetansesentertilbud og et behandlingstilbud som innbefatter diagnostisering, second opinion og anbefalinger/råd til lokalt ansvarlig lege om medikamentell behandling og oppfølging.

Den store oppgaven, som er blitt forsinket/stoppet opp, er utvikling av et medisinsk kvalitetsregister. Dette er en oppgave som må «restartes» tidlig 2016.

Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser (NK-SE)

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

Senter for sjeldne diagnoser (SSD)

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 2015 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 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 (KKT), 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. Arbeidet med å få til en samlet organisering av det kliniske tilbudet til pasienter med blødersykdommer fortsatte i 2015. En arbeidsgruppe utgående fra KKT overleverte våren 2015 et forslag om å samle fagmiljøene som betjener blødergruppen i et nytt blødersenter til klinikkledelsen i KKT og KVB. Det er ennå ikke fattet noen beslutning i saken, men prosessen fortsetter i 2016.

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

Norsk senter for cystisk fibrose (NSCF)

Det er nødvendig med klinisk aktivitet ved NSCF for å bevare tverrfaglig kompetanse. Omfanget av rutinepreget klinisk arbeid er nå redusert betydelig, gjennom en flerårig prosess der barn og voksne fra Helse Sørøst i økende grad får service fra ressurser i OUS. Pasientadministrasjon er fortsatt i stor grad ivaretatt av NSCF. Kompetanseoverføring til OUS har tatt mye tid og det gjenstår fortsatt fagområder, bl.a. klinisk ernæringsfysiolog for barn der Barne- og ungdomsklinikken ikke har gitt tilbud til brukere med CF, og psykologtilbud for voksne ikke ennå er etablert. I tillegg ivaretas en betydelig del av mer spesialiserte tilbud som utredning og diagnostisering, iv. hjemmebehandling, behandling ved akutte og alvorlige komplikasjoner ved CF av NCSFs personell.

Totalt ble det hos brukere med CF i 2015 utført 1220 polikliniske kontroller, 220 planlagte sykehusinnleggelser og det var 6 akutte sykehusinnleggelser som involverte personell fra NSCF. I tillegg var det utført 128 polikliniske konsultasjoner hos brukere uten CF, men som pga diagnostisk avklaring eller pga CF-liknende sykdom hadde behov for NCSFs tjenester (i disse tallene inngår også brukere med Shwachman-Diamond syndrom og Primær Ciliedyskinesi).

14 nyfødte ble utredet for CF etter positiv nyfødtscreening i 2015.

Frambu kompetansesenter for sjeldne funksjonshemninger

Frambu har ingen klinisk virksomhet i tradisjonell forstand. Men brukere kan søke om deltagelse på brukerkurs, brukerrettet veiledningstjeneste og Frambuleir.

TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser

TRS har det siste året jobbet målrettet og systematisk med å øke den generelle innsatsen med å utvikle og spre kunnskap om diagnosene, og redusere tilsvarende innsatsen på individuelt nivå. Det er et mål i NKSD å gi et kompetansesentertilbud til flere grupper, og det er nødvendig å disponerer ressursene riktig for å kunne ta ansvar for nye diagnoser. Dette er også i tråd med øvrig arbeid for å «gjøre andre gode» slik at brukerne på sikt får et bedre tilbud i det ordinære tjenesteapparatet. Konkret har vi hatt samlinger for store grupper av brukere, hvor vi både har formidlet kunnskap og innhentet kunnskap fra brukere og pårørende. Kunnskapsinnhenting har vært gjort på en systematisk måte som gjør at den kan oppsummeres, bearbeides og formidles i etterkant. I tillegg har likemannseffekten vært stor i disse samlingene og vi har invitert relevante eksterne fagmiljøer og knyttet kontakter for videre samarbeid.

Fasemodellen er vedtatt som en skisse til arbeid ved kompetansesentrene. Det innebærer blant annet at klinisk tilbud til brukeren vil variere med TRS sitt kunnskapsbehov og ønske om å se og undersøke brukere for å bygge kunnskap. I tillegg ser vi at brukere som er nydiagnostiserte trenger informasjon og samtaler om det å leve med diagnosen. I noen tilfeller kan det også dreie seg om svært lavfrekvente tilstander som vi trenger å se og lære noe om mer eller mindre kontinuerlig. Antall personer som har fått tilbud ved TRS har dette året økt fra 719 til 752. Vi har altså ikke redusert det totale antallet brukere som har fått et faglig tilbud ved TRS til tross for mindre arealer og noe lavere bemanning, men vi tror at omfanget av tjenestene ofte er mindre omfattende. I tillegg har vi en stadig økende kontakt med fagpersoner både i kommune – og spesialist helsetjenesten i forbindelse med både utredning og behandling av våre diagnosegrupper. Dette gjelder både konkrete navngitte brukere og mer generelle og anonymiserte problemstillinger.

TRS har deltatt i oppstart og drift av poliklinisk virksomhet for våre brukergrupper i spesialisthelsetjenesten. Dette gjelder foreløpig for barn med OI, voksne med OI, og andre skjelettdysplasier. Fagpersoner fra TRS har deltatt i poliklinikken. Målet er å gradvis å overlate driften til den respektive avdelingen. Det jobbes med å få i gang tilsvarende klinikker også for andre diagnosegrupper, og i flere helseregioner.

TAKO-senteret - Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser

TAKO-senteret ble etablert i 1993 fordi man så behovet for å samle klinisk kompetanse om oral helse ved sjeldne diagnoser, og vi har hele tiden hatt en sterk klinisk profil. Det er ingen andre fagmiljø i Norge som har den tverrfaglige tilnærmingen til munnhuleproblematikk som TAKO har. Vi må derfor bygge kompetanse i klinisk virksomhet for så å spre denne kompetansen til studenter og fagpersoner som jobber med helse eller funksjon som er knyttet til munnhulen.

Det er også viktig at vi har en klinisk vinkling på virksomheten vår for kredibilitet overfor samarbeidspartnere og ikke minst for å rekruttere og beholde gode fagpersoner.

Vi forsøker alltid å etablere samarbeid med lokale fagpersoner og har som mål å ikke utføre kliniske oppgaver som kan gjøres lokalt. Vi ser det som vår oppgave å gjøre mer komplisert og sammensatt behandling, ny og av og til eksperimentell behandling, og følge opp hvordan det går. Mye av dette gjør vi i samarbeid med ulike universitetsmiljøer.

Siden vi får henvist pasienter med sjeldne diagnoser fra hele Norge og samtidig har et internasjonalt nettverk har vi opparbeidet oss kompetanse på diagnostikk av sjeldne diagnoser. Det er flere diagnoser som har spesifikke munnhulefunn som kan lede til rett diagnose.

NASJONAL KOMPETANSETJENESTE FOR SJELDNE DIAGNOSER

Tilbud fra andre nasjonale tjenester

2015

Innhold

Innledning.....	1
NMK-samarbeidet (Sjeldne nevromuskulære tilstander).....	1
Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS)	1
NevSom - Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier	1
Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser (NK-SE)	2
Senter for sjeldne diagnoser (SSD)	3
Norsk senter for cystisk fibrose (NSCF)	6
Frambu kompetansesenter for sjeldne funksjonshemninger	6
TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser	7
TAKO-senteret - Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser	7

Innledning

Her gis en oversikt over sentrenes tilbud til diagnoser som også får tilbud og tjenester fra andre nasjonale tjenester.

NMK-samarbeidet (Sjeldne nevromuskulære tilstander)

Mange brukere av enhetene i NMK-samarbeidet har også behov for sjeldensenteret TAKO for kartlegge og behandle oralmedisinske problemstillinger. **TAKO-senteret** driver på samme måte som NMK-samarbeidet; ei veiledning og opplæring av lokalt tannhelseapparat for å sikre kvalitet i oppfølging lokalt.

Nasjonal kompetansetjeneste for hjemmerespiratorbehandling er knyttet til Haukeland universitetssykehus, og er en annen nasjonal kompetansetjeneste som har utstrakt virksomhet som er relevant for brukere av NMK-samarbeidet som opplever respirasjonssvikt. NMK har samarbeidet med denne kompetansetjenesten i forhold til oppfølgingsprosjekter etter e-læringsprogrammet vi lagde sammen (PUST) og kursarrangementer om dette temaet.

Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS)

Personer med porfyri har ikke tilbud fra andre nasjonale tjenester, men NAPOS har tett samarbeid med flere regionale fagmiljøer for porfyri, bl.a. overlegene Ole Lars Brekke og Elin Storjord ved Nordlandssykehuset i Bodø, fagdirektør Geir Tollåli i Helse Nord HF, professor Arne Sandvik ved St. Olavs Hospital i Trondheim, overlege Olav Sandstad ved Oslo Universitetssykehus og overlege Øyvind Skadberg ved Stavanger Universitetssykehus.

NevSom - Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier

Det er to kompetansesentra innen søvn i Norge. NK, nå en del av NevSom, ble opprettet i 1994 med ansvar for diagnosene ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi, mens SOVno ble opprettet i 2004. NK, nå NevSom, så tidlig behovet for at hypersomni-diagnosene ble samlet, og hadde derfor også fokus 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.

NevSom arbeider med diagnosene innen hypersomni mens SOVno har primært dekket alle søvnlidelsene bredt, og har hatt fokus på andre grupper søvnsykdommer enn hypersomnigruppen.

SOVno skal sikre nasjonal kompetanseoppbygging og kompetansespredning bredt innenfor søvn.

Både SOVno og NevSom driver med formidling, forskning, fagutvikling og undervisning. SOVno gir undervisning til grunn-, etter-, og videreutdanningene mens NevSom i tillegg har utadrettet virksomhet som undervisning og kurs rettet

mot brukerne og både det medisinske og ikke-medisinske hjelpeapparat. Den største forskjellen i arbeidsområdet mellom SOVno og NevSom er muligens at NevSom er mer brukerrettet i arbeidet og bl.a. drar på utreiser/hjemmebesøk som inkl. veiledning, konsultasjoner og foredrag for hjelpeapparatet..

Det er ikke pasientbehandling ved SOVno. Slik behandling skjer ved kliniske avdelinger/ sentre/ fastleger. SOVno er behjelpelig med å rettlede pasienter i valg av behandlingssted. SOVno er samlokalisert med det regionale Senter for søvnmedisin som: "utgreier og behandler i hovudsak pasientar med respirasjonsrelaterte søvnsjukdommar 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".

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. NevSom har tallrike publikasjoner på narkolepsi og har beskrevet narkolepsi i sitt tidsskrift Innsikt og etter pandemivaksinasjonen 2009, utarbeidet materiell for brukerne om 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.

NK/NevSom har fått godkjenning fra REK (Regional etisk komité) for å etablere et nasjonalt forskningsprosjekt og konsesjon fra datatilsynet om et nasjonalt kvalitetsregister på hypersomni og godkjenning for biobank om narkolepsi.

NevSom har siden høsten 2010 arbeidet med oppfølging av spesielt barn og unge som har utviklet narkolepsi som bivirkning av Pandemrix. Dette er et oppdrag NK fikk av HOD. NK startet en oppfølgingsundersøkelse av disse pasientene. I første omgang ble det i 2012 bevilget oppfølgingsmidler fra HOD til 30-35 barn med narkolepsi. Nå er det kjent at der er over 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 systematisk å kartlegge symptomer og sykdomsforløp, samt følge opp pasienter med narkolepsi (etter Pandemrixvaksinasjon) og deres familier.

Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser (NK-SE)

Norske epilepsipasienter har et nasjonalt utrednings- og behandlingstilbud ved Oslo Universitetssykehus, Spesialsykehuset for epilepsi (SSE) i Sandvika. I hovedsak er det pasienter med sammensatte vansker, vanskelig behandlingsbar - og behandlingsresistent epilepsi som henvises. Henvisningene kommer fra landets

nevrologiske-, barne- og habiliteringsavdelinger. Tidligere hadde SSE også et nasjonalt ansvar for mennesker med epilepsi og autisme (tidligere knutepunkt via Autismeenheten). Dette er nå erstattet av et regionalt kompetansesenter som er lagt inn i behandlingslinjen til SSE. NK-SE har en representant i arbeidsgruppen til denne kompetansetjenesten. Vi samarbeider om felles brukere, og bidrar i hverandres aktiviteter.

SSE og kompetansesenteret har overlappende ansvar for landets epilepsipasienter; SSE med sine lands- og regionsfunksjoner og NK-SE med de pasientene som har sjeldne og sammensatte epilepsidiagnoser som krever spesiell oppmerksomhet. SSE og NK-SE tilhører hver sin klinikk i OUS og samarbeider om å gi tilbud til de samme pasientgruppene. SSE henviser pasienter til NK-SE for samtaler/poliklinikk der det er behov, og behandlingstjenesten og kompetansetjenesten samarbeider om kompetanseoverføring og -utveksling med pasientens lokale behandlingstjeneste over hele landet. SSE og NK-SE samarbeider blant annet om utreiser og videokonferanser og foreleser på hverandres kurs.

Størstedelen av vår kliniske virksomhet (understøtte lokal pasientbehandling) og forskningsbasert aktivitet foregår i samarbeid med det kliniske miljøet på SSE. Kompetanseoppbygging og -spredning skjer dermed også i stor grad i samarbeid med klinikken. Det foreligger imidlertid ikke en formell samarbeidsavtale her.

De fleste av kompetansesenterets diagnosegrupper har sammensatte og komplekse tilleggsversjoner. Nevrokognitive funksjonsforstyrrelser som ADHD og autisme er overrepresentert blant senterets grupper. Disse brukerne har dermed også kompetansetertilbud ved Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier (NevSom).

Senter for sjeldne diagnoser (SSD)

Senter for sjeldne diagnoser har kompetanseansvar for en rekke diagnoser som mottar tjenester fra andre flerregionale eller nasjonale behandlings- og kompetansetjenester. For oversikt over alle nasjonale tjenester viser vi til regjeringens informasjonsside: <https://www.regjeringen.no/no/tema/helse-og-omsorg/sykehus/nasjonale-tjenester-i-spesialisthelsetje/id614574>. For 2016 er senteret bedt om å gå gjennom ansvarsområder med hensyn til fagområder hvor det er etablert andre nasjonale tjenester. Flerregionale tjenester, slik som behandlingstjenesten for usikker somatisk kjønnsutvikling, er ikke vurdert.

Nasjonal kompetansetjeneste for medfødte stoffskifte sykdommer

NKSD har lagt opp en prosess for å avklare rolle- og oppgavefordeling mellom Senter for sjeldne diagnoser og Nasjonal kompetansetjeneste for medfødte stoffskifte sykdommer i løpet av 2016.

Nasjonal behandlingstjeneste for screening av nyfødte og avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer

NKSD har lagt opp en prosess for å avklare rolle- og oppgavefordeling mellom Senter for sjeldne diagnoser og Nasjonal behandlingstjeneste for screening av nyfødte og avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer i løpet av 2016.

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 bekkenbunnsykdommer. 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.

Nasjonal behandlingstjeneste for kirurgisk behandling ved kraniofaciale misdannelser

Craniofacialt team ved OUS har landsfunksjon for utredning og behandling av sjeldne og kompliserte kraniofaciale lidelser. Senter for sjeldne diagnoser samarbeider fast med teamet og deltar i de tverrfaglige, månedlige møtene med pasienter i fokus. 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 sjeldne diagnoser, Kvinne- og barneklubben
- Avdeling for blodsykdommer, Kreft- kirurgi, og transplantasjonsklubben
- Barnemedisinsk avdeling, Kvinne- og barneklubben
- Ortopedisk avdeling, Klubben for kirurgi og nevrologi
- Avd. for medisinsk biokjemi, Klubben for diagnostikk og intervensjon
- Seksjon for fysioterapi, Medisinsk klubben
- 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 pasienter med blødersykdom 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 (BAM) 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 deler sin stilling mellom BAM (20 %) og Senter for sjeldne diagnoser (40 %).

Ortopedisk avdeling ved Rikshospitalet er den eneste av de involverte enhetene som har en formelt godkjent nasjonal behandlingstjeneste: *Nasjonal behandlingstjeneste for*

kirurgi, intervensjon og avansert diagnostikk ved bløderkirurgi. Avdelingen har en landsfunksjon for ortopedisk kirurgi. Pasienter med blødersykdom 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 pasientene med blødersykdom.

Seksjon for fysioterapi stiller med personalressurser i de ukentlige tverrfaglige poliklinikkene som avholdes av Senter for sjeldne diagnoser og Avdeling for blodsykdommer. De brukes også som foredragsholdere ved senterets kurs og kan veilede lokale fysioterapeuter.

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).

Norsk senter for cystisk fibrose (NSCF)

NSCF har til nå i liten grad hatt slike henvendelser, men har sett at arbeidsmetodikk og kompetanse kan være til nytte for andre diagnosegrupper (for eksempel medfødte immundefekter). Hvorledes slik kompetanse kan utnyttes trenger nærmere utredning.

Frambu kompetansesenter for sjeldne funksjonshemninger

I 2014 fikk Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) ansvar for gruppen nevromuskulære tilstander. Frambu skal fortsatt gi kompetansesentertjenester til denne gruppen, gjennom en samarbeidsavtale mellom NMK, Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander ved OUS (EMAN) og Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser. Hovedformålet med samarbeidsavtalen er å sikre et bærekraftig, likeverdig og effektivt landsdekkende kompetansetjenestetilbud til brukere med sjeldne nevromuskulære diagnoser, deres pårørende, helsetjenesten og andre tjenesteytere.

Frambu gir de samme tjenester til diagnosene som inngår i dette samarbeidet, som til de øvrige diagnosene vi har kompetansesenteransvar for. Tjenestene til målgruppen for de nevromuskulære tilstandene rapporteres i egen årsrapport fra NMK-samarbeidet.

TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser

Noen brukere har flere diagnoser, og dermed registrerte brukere ved flere kompetansesentre. I slike tilfeller er det naturlig at det senteret som har kompetanse på de områdene som er mest påvirket, får hovedansvaret. Dersom dette for eksempel dreier seg om psykiske utviklingshemning vil det være Frambu, dersom det dreier seg om påvirkning av bindevev i hjerte/ kar vil det være TRS. Utover dette erfarer vi at i slike tilfeller må sentrene samarbeide med hverandre til beste for brukerne.

I forbindelse med utarbeidelse av anbefalinger for medisinsk oppfølging av personer med MHE, har TRS hatt nært samarbeid med Nasjonal kompetansetjeneste for sarkomer, OUS.

Det er tatt initiativ til et samarbeid med Nasjonal Kompetansetjeneste for inkontinens og bekkenbunnsykdom (KIB) ved Universitetssykehuset Nord-Norge HF, dette kan være aktuelt for gruppen med ryggmargsbrokk.

Helsedirektoratet har anbefalt at det opprettes «Behandlingstjeneste for korreksjon av komplekse ekstremitetsdeformitet» ved OUS. Planlagt oppstart har vært 2016, men OUS har ikke prioritert å tildele midler til denne tjenesten. Det videre forløpet er derfor foreløpig usikkert. Om den blir igangsatt, vil TRS ta initiativ til en dialog og et samarbeid, ettersom tjenesten vil være aktuell for flere grupper TRS jobber med.

TAKO-senteret - Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser

TAKO-senteret har i stor grad ansvar for diagnoser og i noen grad oppgaver som også har et tilbud ved andre nasjonale tjenester. Siden vi har ansvar for oral helse for alle sjeldne diagnoser, har vi også et ansvar for mange av diagnosene som har et tilbud ved de andre sjeldensentrene.

Ut over dette deltar TAKO-senteret i Nasjonal behandlingstjeneste for kirurgisk behandling ved kraniofaciale misdannelser (craniofacialt team) ved OUS. Vi har med to fagpersoner i dette teamet (logoped og pedodontist). Vi har en veletablert og omforent ansvarsfordeling og tett dialog slik at tjenestene gis på en hensiktsmessig måte.

Vi har også ansvar for pasienter som har tilbud ved Nasjonal kompetansetjeneste for habilitering av barn med spise- og ernæringsvansker. Vi har et veletablert og velfungerende samarbeid rundt de pasientene som mottar tjenester fra begge fagmiljø, og har også noen tanker rundt fremtidig forskningssamarbeid.