

## Referansegruppens tilbakemelding for nasjonale kompetansetjenester

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

<b>Navn på tjenesten</b>	<b>Nasjonal kompetansetjeneste for medfødte stoffskiftesykdomme</b>
<b>Om referansegruppen</b>	
Navn på referansegruppens leder:	Claus Klingenberg
Navn på brukerrepresentant	Cathrine Lund Myhre
Dersom brukerrepresentant ikke er oppnevnt, gi nærmere informasjon om dette.	<input type="checkbox"/> Brukerrepresentant skal oppnevnes. <input type="checkbox"/> Brukerrepresentasjon er vurdert. Kommentarer: <a href="#">Klikk her for å skrive inn tekst.</a>
Referansegruppens godkjenning av årsrapporten	<input checked="" type="checkbox"/> Årsrapporten er godkjent. <input type="checkbox"/> Årsrapporten er ikke godkjent.
<b>Tilbakemelding fra de regionale representantene, knyttet til aktiviteten i egen region</b>	
<b>Ta utgangspunkt i følgende punkter:</b>	
<ol style="list-style-type: none"><li>1. Understøtte gjennomføring av kliniske forskningsprosjekt og innrapportering til pasientregistre fra egen region.</li><li>2. Ved problemer knyttet kompetansetjenestens funksjon eller organisering internt i egen region bør de regionale medlemmer informere eget RHF om dette.</li></ol>	
<b>Referansegruppens tilbakemelding:</b>	
Denne tilbakemelding bør leses sammen med tilbakemeldingen vedr. Nasjonal behandlingstjeneste for screening av nyfødte og avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer. Det er betydelig overlapp i aktivitet (forskning, formidling samt personell involvert) i disse to tjenestene.	
<ol style="list-style-type: none"><li>1. Per i dag er det liten regional aktivitet i klinisk forskning innen denne kompetansetjenesten. Det er imidlertid flere pågående prosjekter både innen den nasjonale kompetansetjenesten og spesielt innen Behandlingstjenesten for nyfødtscreening/avansert laboratoriediagnostikk der regionale representanter er invitert i å delta. Når det gjelder pasientregistre er dette en utfordring både for denne kompetansetjenesten og mange tilsvarende. Det foreligger nå et forslag om å slå sammen kompetansetjenesten med senter for sjeldne diagnoser (SSD) som er en av 9 underliggende sentre i Nasjonal kompetansetjeneste</li></ol>	

for sjeldne diagnoser (NKSD). Referansegruppen er entydig positiv til dette og vi tror det også kan bidra til å gjøre det enklere å lage gode pasientregister for sjeldne sykdommer, inkludert metabolsk stoffskiftesykdommer, i samarbeid med NKSD.

2. Det har ikke vært rapportert om spesielle problemer innad i de andre RHF rundt denne kompetansetjenesten. Fortsatt er det nok slik at mye av kompetansespredningen skjer i Østlandsområdet, men tjenesten har i 2016 deltatt på flere kurs i andre deler av landet slik at denne delen er noe styrket. Videokonferanser og e-læring er ennå ikke kommet i gang, men det er et ønske om at det fortsatt satses på dette. Omfanget av undervisning som er angitt i årsrapporten er ganske beskjedent (28 timer). Årsrapporten kunne vært tydeligere på hvem som mottar undervisningen.

## Tilbakemelding fra referansegruppen som helhet

### Ta utgangspunkt i følgende punkter:

1. Bidra til at oppdatert informasjon til brukere i hele landet (enkeltpasienter, pårørende, pasientorganisasjoner, HF, fagmiljø) er elektronisk tilgjengelig.
2. Tilrettelegging for kliniske studier.
3. Tilrettelegging for pasientregistre knyttet til forskning eller kvalitetskontroll.
4. Fange opp problemer og svakheter ved tjenestens funksjon slik det oppleves i landet som helhet. Basert på dette bringe inn krav og ønsker til kompetansetjenesten.

### Referansegruppens tilbakemelding:

1. Tjenesten har i 2016 fått en oppdatert nettside som er av bedre kvalitet enn tidligere. Fortsatt mangler nettsiden en del informasjon og det er mange punkter som ikke er ferdig, men alt i alt er det en klar bedring sammenlignet med 2015. Det bør prioriteres å få nettsiden mere komplett samt å få gode lenker med relevant informasjon. Følgende innspill til nettsiden er kommet fra medlemmer av referansegruppen: i) Video eller annen egen opplysningsinfo for barn og ungdommer bør kunne lages. ii) Fint om disse nettsidene får en samling med nyttige lenker til ressurser som for eksempel Genetics Home Reference <https://ghr.nlm.nih.gov/>, norsk portal for medisinske genetiske analyser, GeneReviews <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/> og [www.treatable-id.org](http://www.treatable-id.org). iii) Det angis at foredrag skal legges ut på nettsidene, men per i dag ligger få ute. Slike foredrag burde kunne være fritt tilgjengelig for å brukes regionalt og dermed bidra til å spre kompetanse.

De nasjonale veilederne i pediatri bør også oppdateres og kompetansetjenesten har en viktig rolle her. Kanskje man kunne invitere seg til å lage et kapittel til veileder i voksen nevrologi / voksenhabilitering for sjeldne medfødte stoffskiftesykdommer?

2. Det pågår forskning i kompetansetjenesten og i samarbeid med den overlappende behandlingstjenesten. Referansegruppen oppfatter det samlet sett som en tilfredsstillende aktivitet. Det pågår imidlertid, slik vi ser det, ingen direkte kliniske studier.

3. Pasientregister: Se også kommentar under punkt 1, og under Tilbakemelding til behandlings- tjenesten for nyfødtscreening og avansert laboratoriediagnostikk. Kompetansetjenesten har i 2016 gjort en stor jobb ved å bli godkjente som deltager i metabERN, et European Reference Network for inherited metabolic disease. Dette åpner også i større grad opp for å få på plass et kvalitetsregister med et format som gjør at man kan samarbeide internasjonalt (Orphacode). Dette anses som et potensielt stort fremskritt og en viktig jobb som tjenesten bør prioritere videre fremover.

4. For å styrke klinisk forskning og få bedre verktøy for overvåking av kvalitet på behandling er det viktig å etablere nasjonale pasient-/kvalitetsregistre. Kompetansetjenesten har tatt tak i dette ved å samarbeide med NKSD/metabERN. Det synes som en god løsning. I tillegg til at det innebærer et betydelig bedre verktøy for å overvåke kvalitet og lette klinisk forskning, vil det føre til bedre og mer helhetlige tjenester til pasienter, pårørende og helsepersonell. Tjenesten hadde 5 hovedmål for 2016. Man har jobbet godt med flere av disse men nettsidene er fortsatt ikke ferdige og arbeidet med disse bør prioriteres.