

Vedlegg til Årsrapport 2016

Klikk på overskriftene under for delrapport:

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



Samlerapporter på tvers av sentrene:

-Brukermedvirkning

-Fasemodellen

-Tilbud fra andre nasjonale tjenester

Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer
Haukeland universitetssjukehus



Nevromuskulært kompetansesenter

Universitetssykehuset Nord-Norge
*NMK-samarbeidet: Med Enhet for medfødte og arvelige nevrologiske tilstander ved Oslo universitetssykehus, og Frambu

NKSD-fellesenhet

Oslo universitetssykehus

Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser

Stiftelse, Siggerud

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

TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser

Sunnaas sykehus

TAKO-senteret - Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser

Lovisenberg Diakonale sykehus, Oslo

Årsrapport

NKSD-f

Til førstesiden
av rapporten

2016

Antall årsverk:

4,5 i faste stillinger

1,0 på engasjement/ timelønn

Tildeling 2016: 4 625 776 NKr.



Nasjonal kompetansetjeneste for

SJELDNE DIAGNOSER

Tillegg: Nettrapport til Helsedirektoratet via Helse Sør-Øst:

<https://forskningsprosjekter.ihelse.net/senter/rapport/S-NKSD/2016>

Innholdsfortegnelse

1.	Innledning.....	3
2.	Sjeldentelefonen	3
2.1.	Fordeling av diagnoser i 2016	3
2.2.	Sjeldentelefonen - grafisk framstilling og sammenligning.....	5
3.	Aktivitetsregistrering.....	7
3.1.	NKSD fellesenhet (NKSD-f)	7
3.2.	Organisering og profil.....	8
3.3.	Økonomi	8
3.4.	Brukermedvirkning.....	9
3.5.	Beskrivelse av evt klinisk virksomhet	9
3.6.	NKSD-f vs andre nasjonale tjenester	9
3.7.	Beskrivelse av arbeid for likeverdig tilbud	10
3.8.	Presseklipp, og samlede undervisningstimer.....	10
4.	Resultat.....	11
4.1.	Styrket brukermedvirkning	11
4.2.	Synliggjøring og tilgjengelighet	11
4.3.	Ivareta grupper som ikke har tilbud i et kompetansesenter	15
4.4.	Styrket faglig samarbeid	16
4.5.	Mer effektiv utnyttelse av ressursene	18
4.6.	Andre aktiviteter som ikke faller naturlig inn under tabeller over	19
5.	Oppsummering høringsuttalelser 2016	20
5.1.	Oversikt over høringsforslag i 2016:	21

1. Innledning

NKSDs fellesenheter rapporterer både for egen virksomhet og for hele tjenesten gjennom samlet e-rapport. Dette dokumentet er enhetens egen rapportering, og er delt i en tallrapportering for Sjeldentelefonen (kapittel 2), en beskrivelse av enhetens aktiviteter (kapittel 3) og tabeller over resultat av årets aktiviteter (kapittel 4). Rapporteringen av årets aktiviteter følger samme oppsett/mal som årets virksomhetsplan.

2. Sjeldentelefonen

NKSDs fellesenheter betjener Sjeldentelefonen 800 41 710 alle arbeidsdager i kontortiden. Henvendelsene kommer både som telefon, eposthenvendelse, oppmøte og per brev og registreres i eReg – Solan. Statistikken tar utgangspunkt i 329 henvendelser totalt i 2016, mot 351 henvendelser året før. På Sjeldentelefonen gir fellesenheter tilbud til de som ikke har et kompetansesentertilbud. Samtidig gis informasjon om hvilke diagnoser som har sentertilbud, hvor det vises til aktuelt senter. De som ikke har en sjelden diagnose får generell informasjon med kontaktinformasjon til rette instans i helsevesenet.

2.1. Fordeling av diagnoser i 2016

De 329 henvendelsene til Sjeldentelefonen i 2016 fordelte seg på 162 ulike sjeldne diagnoser, grupper eller tilstander, basert på selvrappotering fra den som tok kontakt. I de 329 regnes også 30 henvendelser som ikke handlet om sjeldne diagnoser. Videre var det 2 generelle henvendelser og ytterligere 22 uspesifiserte henvendelser, hvor enten diagnose manglet eller det er for lite grunnlag til å plassere henvendelsen.

2.1.1. Henvendelser flere ganger om samme diagnose i 2016

På grunn av eget kurs på Frambu i uke 50 fikk enheten mange henvendelser om diagnosen Coffin-Siris. Autisme er ikke sjeldent, men har tilbud i tjenesten. Det er ikke mulig å skille ut hvor mange av de 329 henvendelsene fellesenheter behandler selvstendig, og hvor mange som sendes videre til et kompetansesenter. Diagnoser håndtert flere ganger i 2016:

Forespørsel/Diagnose	Antall	Forespørsel/Diagnose	Antall
Coffin-Siris syndrome	19*	Alpha-thalassemia	2
Svært sjeldne kromosomavvik med utviklingshemning	9	Autisme	**2
Autoimmun sykdom	7	Best vitelliform macular dystrophy	2
Klippel-Feil syndrom	7	Charcot-Marie-Tooth	2
Ehlers-Danlos-syndrom (EDS)	6	Corpus callosum agenesis - neuronopathy	2
Adiposis dolorosa	5	Cowden syndrome	2
Osteogenesis Imperfecta (OI)	5	Guillain-Barré syndrome	2
Wiedemann-Steiner syndrome	5	Hemofili A + B (faktor VIII og IX-mangel)	2
Nijmegen breakage syndrome	4	Hereditary angioedema	2
Oculocerebrofacial syndrome	4	Huntington disease	2
Albright hereditary osteodystrophy	3	Hypofysesvikt	2

Arnold-Chiari malformation type I	3	Intestinal lymphangiectasia	2
Behçet disease	3	Lymphangioleiomyomatosis	2
Blepharophimosis	3	Mastocytose	2
Cystinosis	3	Metabolsk sykdom (hvis ikke spesifisert)	2
Fibrøs dysplasi	3	Nevromuskulære sykdommer	2
Gorham-Stout disease	3	POTS (Postural Orthostatic Tachycardia S)	2
Marshall syndrome	3	Stiff person syndrome	2
Moyamoya disease	3	Superior canal dehiscence (SCDS)	2
Wilson disease	3	Syringomyelia	2
Wolfram syndrome	3	Takayasu arteritis	2
16p11.2p12.2 microdeletion syndrome	2	Tarlov cyster	2
Addison disease	2	Trichorhinophalangeal syndrome	2

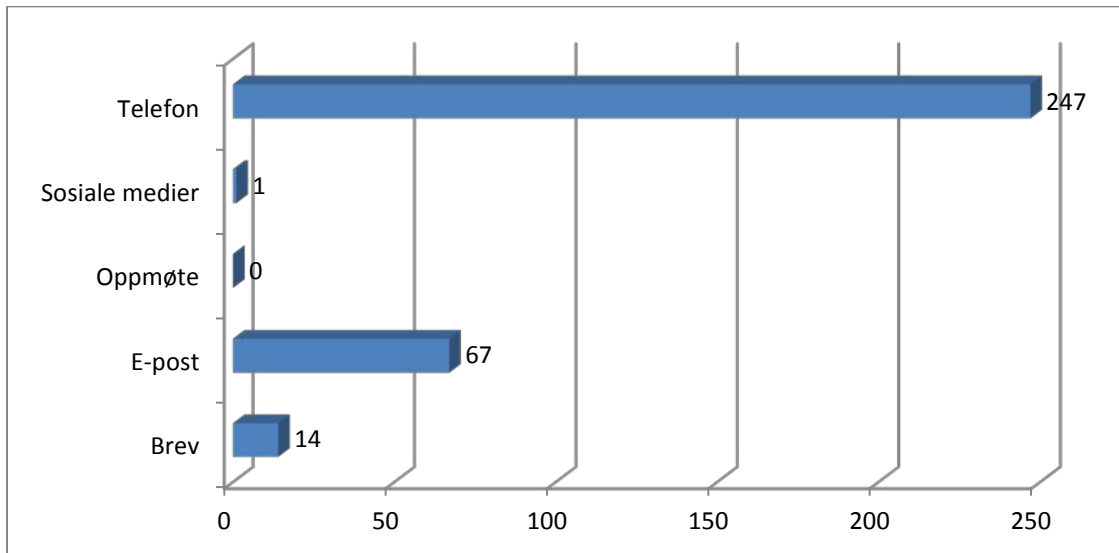
2.1.2. Henvendelser om 116 enkeltdiagnoser i 2016

21q22.13q22.2 microdeletion syndrome, 5p- delesjonssyndrom, 6q25 microdeletion syndrome, Acro-keratoelastoidosis of Costa, Acromegaly, Acute disseminated encephalitis, Adenylosuccinate lyase deficiency, Amyloidosis cutis dyschromia, Amyotrophic lateral sclerosis, Angelman syndrome, Anorektale misdannelser, Antisyntetase syndrome, Becker muskeldystrofi (BMD), Benign familial chorea, Blackfan-Diamond anemia, Blount disease, Branchio-oculo-facial syndrome, CADASIL, Cardiofaciocutaneous syndrome, Carney complex, Childhood disintegrative disorder, CMT, Cold agglutinin disease, Complex regional pain syndrome type 2, Congenital thrombotic thrombocytopenic purpura due to ADAMTS-13 deficiency, Deafness - lymphedema - leukemia, Distal 22q11.2 microdeletion syndrome, Distal trisomy 18q, Monosomy 18q, Down syndrome, Dubowitz syndrome, Duchenne muscular dystrophy, Dystrofia myotonika type 1, Emery-Dreifus muskeldystrofi (EMD), Enchondromatosis, Epidermal nevus syndrome, Facial onset sensory and motor neuronopathy, Familial visceral myopathy, Fragile X syndrome, Gardner syndrome, Gaucher disease, Giant axonal neuropathy, Glycerol kinase deficiency, infantile form, Goldenhar syndrome, Greig cephalopolysyndactyly syndrome, Hemo-kromatose, Hennekam syndrome, Hereditær spastisk paraplegi (HSP), Hereditære motoriske og sensoriske nevropatier (HMSN), Holoprosencephaly, Hyperinsulinism-hyperammonemia syndrome, Hypertrichosis lanuginosa congenita, Hypogammaglobulinemi, Ichthyosis follicularis - alopecia - photophobia, Idiopathic pulmonary arterial hypertension, Ikthyose, Immune thrombocytopenic purpura, Isolated cerebellar hypoplasia/agenesis, Juvenile polyposis syndrome, KBG syndrome, Kjønnskromosomforstyrrelse, Klinefelter syndrom, Koolen-De Vries syndrome, Lambert-Eaton myasthenic syndrome, Large congenital melanocytic nevus, Laryngeal dyskinesia, Limb-Girdle muskeldystrofi (LGMD), Loeys-Dietz syndrome type 1, Maternal uniparental disomy of chromosome 14, McCune-Albright syndrom, Mediterranean spotted fever, Medullary sponge kidney, Mitokondriesykdommer, Morbus Osler (Hereditær Hemorragisk Telangiectasi), Multicentric reticulohistiocytosis, Multiple endocrine neoplasia type 1, Multiple Hereditære eksostoser (MHE), Myastenia Gravis (medfødt MG), Myelodysplastic syndromes, Neuromyelitis optica, Noonan syndrome, Norrie disease, Ondine syndrome, Orofaciodigital syndrome type 1, Oslers sykdom (HHT), Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria, Pendred syndrome, Perlman syndrome, Phenylketonuria, PICA syndrom, Pigmented paravenous retinochoroidal atrophy, PKU - Fenylketonuri - Følling sykdom, POEMS syndrome, Polymyositis, Ponto-cerebellar hypoplasia type 2, Porfyrisykdommer, Prader-Willi syndrom, Primary lateral sclerosis, Progressive hemifacial atrophy, Progressive pseudorheumatoid arthropathy of childhood, Pseudopseudohypoparathyroidism, SHORT syndrome, Sick cell anemia, Solitary median maxillary central incisor syndrome, Spinal muscular atrophy with respiratory distress, Spondylo epifyseal dysplasi (SED) cogenita, Stickler syndrome, Sydenham chorea, Tetrasomy 12p, Tetrasomy 18p, Tourette syndrom, Trigeminal neuralgia, Usher syndrom, Von Willebrand disease type 1, Waardenburg syndrome, White Matter Diseases (WMD) og Woolly hair.

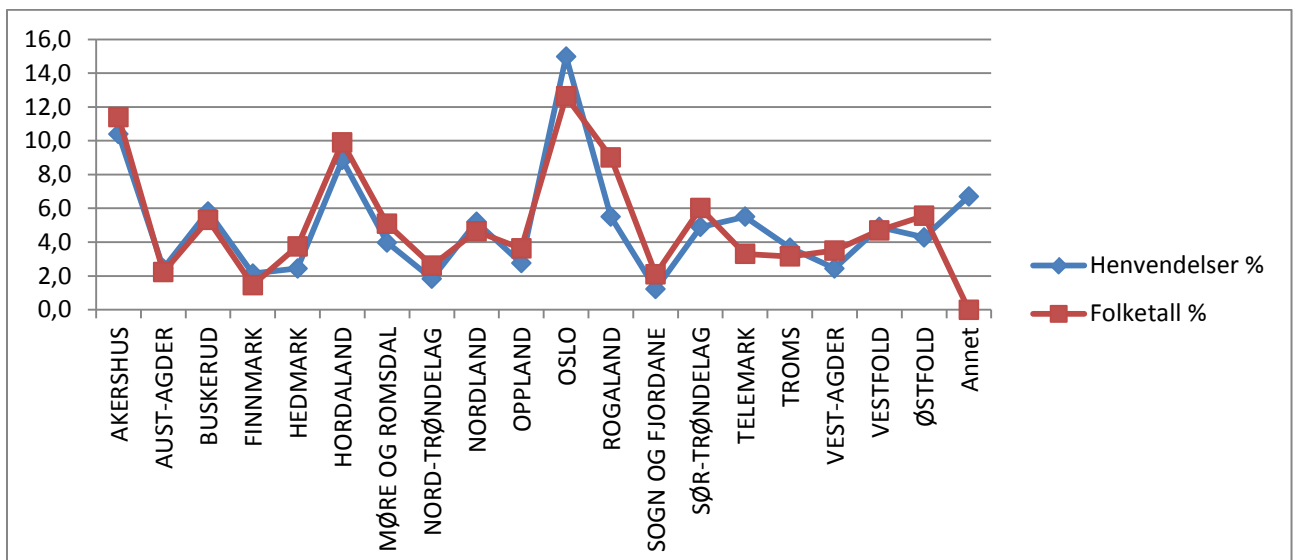
2.2. Sjeldentelefonen - grafisk framstilling og sammenligning

De 329 henvendelsene til NKSD-fellesenhet som telefon, eposthenvendelse, oppmøte og per brev satt opp grafisk:

2.2.1. Fordeling mellom kanaler



2.2.2. Fordeling av henvendelser fra fylker, satt opp mot folketall

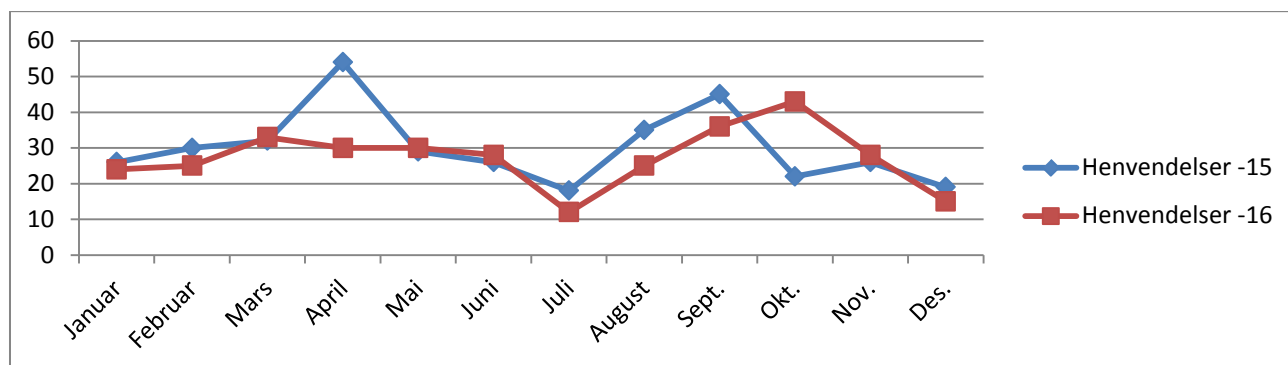


Henvendelser fra 2015 til 2016 i tall. Uregistrerte fylker skyldes henvendelser via e-post.

Fylke	2015	2016	Endring
Akershus	40	34	-6
Aust-Agder	6	8	2
Buskerud	22	19	-3
Finnmark	9	7	-2
Hedmark	12	8	-4
Hordaland	36	29	-7
Møre og Romsdal	18	13	-5
Nordland	5	6	1
Nord-Trøndelag	16	17	1
Oppland	9	9	0
Oslo	57	49	-8
Rogaland	31	18	-13
Sogn og Fjordane	4	4	0
Sør-Trøndelag	12	16	4
Telemark	14	18	4
Troms	9	12	3
Vest-Agder	9	8	-1
Vestfold	17	16	-1
Østfold	22	14	-8
Annet, utland, uregistrert	3	24	+21

2.2.3. Henvendelser til Sjeldentelefonen gjennom året, 2015-2016

Trenden i løpet av året tyder på færre henvendelser om sommeren og en stigning rundt skolestart. Toppen i henvendelser i april 2015 kan skyldes reklame på gratistilbudet i påsken på TV2. Toppen i oktober 2016 har ukjent årsak.



3. Aktivitetsregistrering

Her presenteres NKSD-f sin organisering, profil, økonomi, og rapport for områdene:

- Brukermedvirkning
- Beskrivelse av tjenestens kliniske virksomhet
- NKSD vs andre nasjonale tjenester
- Arbeid for likeverdig tilbud

Rapporteringen er utarbeidet etter diskusjoner i stabsmøter og behandling i møter i ledergruppen for NKSD. Faglig referansegruppe for NKSD behandler endelig rapportering i 2017.

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

3.1. NKSD felleseenhet (NKSD-f)

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

3.2. Organisering og profil

NKSD-f er organisert i Barne- og ungdomsklinikken ved Oslo universitetssykehus HF. I fellesenheten er det nå ansatt en leder (100%), en spesialrådgiver/lege (100%), en seniorrådgiver (90%), en spesialrådgiver i kommunikasjon (100%) og en rådgiver/brukerkonsulent (60%). Fra 01.12. er det ansatt en forsker/ registeransvarlig i 80% engasjement i ett år (delt stilling med sjeldenavdelingen, OUS). I tillegg er det ansatt en i engasjement 20% med hovedoppgaver knyttet til strategisk arbeid (hørings svar etc).

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

Beskrivelse av tjenesten gis i [samlet e-rapport](#) og på [tjenestens nettsider](#).

3.3. Økonomi

Regnskap 2016 NKSD	Drift	Prosjektnr	Prosjektnr	Totalt
		43066	43067	
		Søkbare midler	Videreutvikling	
Tildeling	4 728 000	3 500 000	7 317 000	15 545 000
Andre inntekter	4 579			4 579
Varekostnader	2 261			2 261
Prosjekttilskudd		2 951 149		2 951 149
Andre tilskudd			2 589 000	2 589 000
Lønnskostnader	4 976 152		78 972	5 055 124
Andre driftskostnader	422 965	25 922	533 781	982 668
Resultat 2016	-668 799	522 929	4 115 247	3 969 377
Overført fra 2015 til 2016				16 370 284
Resultat 2016				3 969 377
Ubenyttede midler utgangen av 2016	0	0	0	20 339 661

3.3.1. Eventuelle behov for endringer i bemanning

I tjenestens femårsstrategi er det oppgaver knyttet til internasjonalt arbeid som kan gjøre det nødvendig med ansettelse av en person til å ivareta disse (gjelder særlig etablering og oppfølging av Orphanet-team for å oppdatere, utvikle og vedlikeholde de norske sidene i portalen <http://www.orpha.net>). Det skal også avklares bemanning av læringsplattformen Sjelden.no og registerarbeid.

3.4. Brukermedvirkning

Det er et felles mål at brukermedvirkning skal inngå som en naturlig del av aktiviteten i tjenesten. For å få dette til må vi på se at formelle strukturer for brukermedvirkning er på plass og at de fungerer etter hensikten. I 2016 har vi jobbet med at senterrådsmandatene skal være i tråd med vedtatte overordnet rammeverk for senterråd. Rammeverket sikrer hensiktsmessig brukermedvirkning i overordnet struktur ved alle ni senter i NKSD.

[Mandatene er gjort tilgjengelig på nett](#), og referatene sendes rutinemessig tjenestens leder.

I 2016 er det også jobbet med kompetanseheving av brukermedvirkning. Målgruppen var brukerrepresentantene i senterrådene samt referansegruppen i tillegg til utvalgte ansatte i tjenesten. Disse tiltakene har lettet arbeidet med å integrere brukermedvirkning som en naturlig del av arbeidet med de store oppgavene i 2016 som 5-års strategien, videreutvikling av Fasemodellen, planlegging av Sjelden.no, samt tilskuddsfinansierte prosjekter i NKSD.

3.5. Beskrivelse av evt klinisk virksomhet

I sin evaluering av NKSDs rapportering for 2015 skriver Helsedirektoratet: *«Det fremgår i en egen oversikt i årsrapporten for 2015 en liste over hvilke underliggende sentre som har hatt klinisk aktivitet i 2015. Det er på bakgrunn av oversikten uklart hvilken form for klinisk aktivitet som foregår, hva som kan karakteriseres som medisinsk utredning, diagnostisering og behandling og i hvilken grad tjenesten ivaretar et nasjonalt ansvar for utredning og behandling. Dette må beskrives nærmere i en egen oversikt».*

NKSDs fellesenheter har ingen klinisk virksomhet. Tjenestens kliniske virksomhet beskrives i rapportering for de ulike sentrene. NKSD-f samler disse i et eget dokument som del av tjenestens samlede rapportering for 2016. I dette dokumentet skal det også gis en beskrivelse av i hvilken grad tjenesten ivaretar et nasjonalt ansvar for utredning og behandling.

3.6. NKSD-f vs andre nasjonale tjenester

Helsedirektoratet har i sin evaluering presisert at det ikke er ønskelig at det etableres nasjonale tjenester som har overlappende ansvarsområder og funksjoner. Direktoratet etterspør om det er gjort en gjennomgang av NKSDs ansvarsområder med hensyn til fagområder hvor det er etablert andre nasjonale tjenester eller hvor det etableres nye behandlingstilbud. I sentrenes rapportering for 2016 gis beskrivelse av de enkelte sentres rolle og funksjon vs andre nasjonale tjenester. NKSD-f samler dette i eget dokument som del av tjenestens samlede rapportering for 2016. Det etableres nå nye behandlingstilbud for stadig flere sjeldne diagnoser. NKSDs oppgaver knyttet til etablering av slike nye behandlingstilbud beskrives i samme dokument.

3.7. Beskrivelse av arbeid for likeverdig tilbud

Arbeidet for å utvikle et likeverdig tilbud har stor oppmerksomhet i NKSD, og er eget strategisk område i tjenestens strategi for 2017-2021. I årlig rapportering beskriver alle sentre i tjenesten sine aktiviteter for å utvikle et mer likeverdig tilbud for sine diagnoser/ - diagnosegrupper. NKSD-f samler beskrivelsene i et eget dokument som inngår som del av tjenestens samlede rapportering.

NKSD-f har egne aktiviteter i arbeidet for mer likeverdige tjenester. Særlig er aktivitetene i kapittel 4.2, 4.3 og 4.4 viktige i denne sammenhengen.

3.8. Presseklipp, og samlede undervisningstimer

3.8.1. Presseklipp om tjenesten

Oppslag i media ligger sentervis i vedleggene. Felles medietiltak i tjenesten: Se «4.2. Synliggjøring og tilgjengelighet» og «4.6. Andre aktiviteter ...»

3.8.2. Undervisningstimer gitt av hele tjenesten i 2016 fordelt på målgrupper

I sentrenes vedlegg er undervisningen angitt mer detaljert. Tjenesten er nasjonalt rettet: Undervisning gitt i alle regioner eller flere regioner utgjør over 73 %, mens undervisning i egen region utgjør 27 %.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	130
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	36
Alle regioner: Etterutdanning av helsepersonell	122
Alle regioner: Utdanning av annet personell	71
Fleire regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	4
Fleire regioner: Videreutdanning av helsepersonell	58
Fleire regioner: Etterutdanning av helsepersonell	15
Fleire regioner: Utdanning av annet personell	5
Egen region: Grunnutdanning av helsepersonell	59
Egen region: Videreutdanning av helsepersonell	80
Egen region: Etterutdanning av helsepersonell	12
Egen region: Utdanning av annet personell	9
Sum undervisningstimer i 2016	601

4. Resultat

I dette kapittelet presenteres NKSD-fs resultater for 2016, basert på definerte resultatmål i virksomhetsplanen for 2016. Oppsettet er utarbeidet for å være synkronisert med tjenestens rapporteringsmal og tilpasset [elektronisk rapporteringssystem for nasjonale tjenester](#).

4.1. Styrket brukermedvirkning

Aktivitet	Resultatmål	Resultat
A1 Styrking av brukermedvirkning	Påse at mandat for senterråd i henhold til vedtatte rammeverk er etablert.	Delvis gjennomført
	Påse at brukermedvirkningen ved senterne i deres årlige rapportering er beskrevet.	Gjennomført
	Påse at referansegruppens mandat er i tråd med kjernemandat for nasjonale kompetansetjenester i HSØ.	Gjennomført
A2 Kompetansebygging innen brukermedvirkning	Samling for brukerrepresentanter i senterråd og faglig referansegruppe for kompetansebygging innen brukermedvirkning er avholdt. Ledere/ansatte er også invitert til å delta.	Gjennomført/ Gjennomført
	Vurdere samarbeid med organisasjonene om en samling for sjelden-organisasjoner og grupperinger innenfor og utenfor FFO (jfr «Sjeldent fellesskap- samling oktober 2015).	Vurdert. Samlingen utsatt til 2018, i samråd med FFO.

4.2. Synliggjøring og tilgjengelighet

Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B1 Strategi (plan) for kompetanse-spredning og kommunikasjon er utviklet	Videreutvikle kommunikasjonsforum i NKSD.	Avholdt en samling per semester + en VK i det store Kommunikasjonsforum. Vurdere ordningen, endre til Kommunikasjonsgruppe

	Gjennomført felles kommunikasjonstiltak	Vurdert tiltak, utviklingsnotat presentert ledergruppe NKSD
		Avholdt ukentlige møter på VK med Arbeidsutvalget
	Sette tjenestens kommunikasjonsplaner inn i tjenestens langtidstrategi.	Utført. Men, med vedtatt strategi i desember 2016 må flere punkter føres tilbake igjen i nye, felles kommunikasjonsplaner. Ekstra innsats på punktet om at alle tiltak og prosjekter skal ha en formidlingsplan.
	Se på tjenestens bruk av egennavn og akronymer.	Fått oversikt over engelske navn, men uaktuelt i 2016 på grunn av pågående diskusjon om organiseringen av NKSD
	Utvikle en felles visuell profil for NKSD.	Utført. Tiltaket evalueres i 2017, en ny del II vurderes.
	Videreutvikle tjenestens strategi for deltakelse i sosiale medier.	Strategi for posting og tidspunkter utført. Samarbeid med sentrene og andre aktører om innhold er ivaretatt i 2016. Måling av rekkevidde tas kontinuerlig.
	Følge opp arbeidet med å gjøre videokonferanse som foretrukken arbeidsform.	Superbrukerfunksjon på felleseenheten ivaretatt. Utført bytte fra Jabber til Acano. Motivere sentre til å VK-bruk med gode eksempler.
B2 Sjeldeninnholdet på Helsenorge.no videreutvikles og tilpasses tjenesten, i samarbeid med sentrene	Få på plass dynamiske NKSD-nettsider på Oslo universitetssykehus og på Helsenorge.no.	Etablert innhold og pekere til sentrenes nye sykehusnettsider i alle tre aktuelle RHF i 2016. Vedlikehold av Helsenorge.no ivaretatt. Nyhetsproduksjon på begge domener begrenset til prosjektmidler, høring, Sjeldendagen, justeringer og oppdateringer.

	Harmonisere digitalt innhold fra sentrene og på Helsenorge.no.	Arbeidet med språkvask, standarder og maler for tekst på både sentsider og Helsenorge.no.
	Koordinere nett-prosessene i tjenesten opp mot omlegging av spesialisthelsetjenestens nett.	Rådgivende rolle i alle aktuelle RHF som har lagt om i 2016. Deltatt i pilotering av NSCF på OUS, og bidratt til kravspekk/behovsutr. til nasjonale tjenester.
B3 Felles visuell profil er utarbeidet og tatt i bruk	Forankre felles visuell profil i ledelsen.	Utført august 2016. Gitt fortløpende råd om justeringer etterpå.
	Implementere profilen på sentrene.	Utført, fra høsten 2016, kontinuerlige justeringer etterpå
	Publisere "En sjelden guide" i ny visuell profil.	Utført mars 2016. Også publisert på nett.
	Informasjonsfolder om tjenesten settes i ny visuell profil.	Utført oktober 2016. Også publisert på nett.
	Felles e-postsignatur tas i bruk av alle ansatte.	Utført august 2016. Gitt fortløpende råd om stillingstitler mv etterpå.
B4 NKSD er presentert som en samlet tjeneste på møter og konferanser	Velge i hvilke fora NKSD skal presenteres, på møter og konferanser.	Samlet inn aktuelle konferanser fortløpende i 2016 (eget område på fellesområdet, IKT). Deretter bidratt på aktuelle konferanser og seminar for å profilere hele tjenesten, stilt med materiell og innhold (film). Gjennomført
	Felles presentasjonsmal tas i bruk av ansatte.	Utført august 2016. Gitt fortløpende råd om praktisk bruk etterpå.

	Koordinere hvem som reiser hvor, og med hvilket profileringsmaterieill for NKSD.	Bidratt til å koordinere mellom sentrene og felleisenheten hvem som reiser hvor, med hvilket materieill. Gjennomført
B5 Sjeldendagen 2016 er arrangert og synliggjort i det offentlige rom	Arrangere konferanse 29/2 i samarbeid med FFO.	Utført. Organisert mediearbeid i egne kanaler, presseinnslag til eksterne, sosiale medier, og stand. Gjennomført
	Arrangere regionale møter i samarbeid med kompetansesentre og helseforetak.	Arrangert foredrag og frokostmøter på sykehusene Namsos/Levanger, St.Olav, Haukeland, OUS, Sunnaas, Lovisenberg Gjennomført
	Samarbeide med aktuelle organisasjoner for å gjøre egne og andres aktiviteter kjent.	Samarbeidet med UF, FFO, sykehusene og andre for å arrangere Sjeldendagen 2016. Samarbeidet med sentrene om pressearbeid og stand. Samarbeidet med Släger PR og Sanofi Genzyme om annet mediearbeid.
	Synliggjøring av sjeldenfeltet eksternt, med bl.a. mediadekning og streaming.	Streaming utført, koordinert aksjon i sosiale medier, samt spredt publiserte videoer og foredrag fra konferansen under Sjeldendagen 2016
B6 Tydeliggjøre og avgrense tjenester i forhold til andre	Følge opp anbefalingene fra HabSam-prosjektet.	Delvis ivaretatt (se E2) - Møter med RHABU, Frambu - Regionale samlinger i samarbeid med hab-tjenesten (Frambu)
	Kartlegge hvilke andre nasjonale tjenester som har sammenfallende funksjoner med NKSD.	Delvis ivaretatt gjennom rapportering for 2015 (eget dokument) og møter.
B7 Delt aktivt med høringsvar	Gi innspill til aktuelle høringer.	Ivaretatt (se eget vedlegg nedenfor)

B8 Undervisning rettet mot universitet og høyskoler	Oppfølging av prosjektene Sjelden* (tidl. "Sjeldenskolen") (Frambu), "Undervisningsprogram mot høyere utdanning" (SSD), og "E-læringskurset PUST" (NMK).	Ivaretatt: Koordinering av Sjelden* gjennom etablering og drifting av en ny styringsgruppe. Møter med Helsebiblioteket. Studenthospitering NKSD
B9 Håndtering av Sjeldentelefonen og Sjeldenpostkassen	Sjeldentelefonen er bemannet i kontortid og tilgjengelig ellers med telefonsvarer.	Ivaretatt
	Ta opp til drøfting kompliserte og tverrfaglige henvendelser.	Ivaretatt

4.3. Ivareta grupper som ikke har tilbud i et kompetansesenter

Aktivitet	Resultatmål	Resultat
C1 Etablere og implementere kriterier og prosedyre for tildeling av nye diagnoser til sentrene	Gjøre «Fasemodellen» kjent i sentrene	Ivaretatt
	Ta i bruk Orphanet som klassifiseringssystem for tildeling av nye grupper	Ivaretatt
C2 Etablere sentertilbud for personer med sjeldne diagnoser som ikke har et tilbud i dag (i henhold til utarbeidede kriterier, A1)	Gjennomføre møter med sentrene vedr tildeling av nye diagnoser.	Ivaretatt (TRS har fått nye diagnoser, hatt møter med SSD, Frambu og NMK)
	Ha gitt et tilbud om kompetansesenter til flere sjeldne grupper.	Se over.
C3 Ha utarbeidet kriterier og prosedyre for utfasing av diagnoser som ikke lenger skal ha et tilbud i tjenesten	Etablere en arbeidsgruppe på tvers av sentrene som skal ferdigstille prosedyre for utfasing	Ivaretatt

	Starte arbeidet/prosessen med å fase ut	Delvis ivaretatt ved at noen av sentrene har begynt å se på enkeltgrupper
C4 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 (Coffin-Siris kurs i uke 50) Ivaretatt
C5 Jobbe med styrket samarbeid nordisk/ internasjonalt der gruppene er så små at det er vanskelig med egne tilbud i Norge	Bidra til å etablere faglige nettverk for de svært sjeldne diagnosene (se også D5).	Ikke ivaretatt

4.4. Styrket faglig samarbeid

Aktivitet	Resultatmål	Resultat
D1 Styrke samarbeidet internt (mellom sentrene) i NKSD	Videokonferanser med felles temaer.	Utført, rotasjon av alle sentre på felles allmøter på VK i 2016-2017. Evalueres av lederne februar 2017
	Treff med registeransvarlige på hvert senter.	Utsatt i påvente av ansettelse av registeransvarlig
	Ansettelse av registeransvarlig/ forsker	Ivaretatt, i samarbeid med leder av Sjeldenavdelingen OUS
	FoU dag.	FoUdag 24.05 (NevSom) Fagdag 15.12 (Forskningworkshops)
	Fagdag: «Ungdom i fokus»	Ivaretatt 14.12.
	Utarbeide prosedyre for samarbeid mellom kompetansesentrene der brukeren har naturlig tilhørighet flere steder	Startet arbeidet i forbindelse med diagnosemøtene på sentrene der dette har vært et tema
	Møter med særfaglige grupper på tvers av sentrene (leger, sosionomer, kommunikatører osv.)	Ivaretatt. Koordinering og deltagelse av flere grupper (sosionomer, leger, kommunikasjon, psykologer mv)

D2 Styrke samarbeidet med behandlingstjenesten	Ha videreutviklet og i større grad formalisert samarbeid med behandlingstjenestene (klinisk)	Delvis ivaretatt gjennom nye møter /nettverk (eks. barneklubben), men mangler formalisering
	Presentasjoner/ besøk til behandlingstjenester	Holdt 10-15 presentasjoner og besøk, bl.a. på genetiske avdelinger, habiliteringstjenester m.m.
	Bedre samarbeidet med andre nasjonale kompetanse- og behandlingstjenester	Delvis ivaretatt gjennom møter med andre tjenester Eks. Nasjonal kompetansetjeneste for medf. Stoffskiftesykdom
D3 Jobbe videre med syndromdiagnostikk og annen diagnostikk av sjeldne diagnoser	Finansiere og bidra til gjennomføringen av syndrom diagnostikk møtene	Ivaretatt
	Finansiere og bidra til Nordisk symposium om skjelettdysplasier	Ivaretatt
	Bidra til andre prosjekter der diagnostikk står sentralt	Ivaretatt (via prosjektmidler)
D4 Styrke og formalisere faglig samarbeid med andre viktige samarbeidsparter	Statped, NAV m.fl.	Innledet samtaler med NAV Samarbeidsavtale med Statped i mai 2016, evalueres i 2017.
D5 Ha styrket og i større grad formalisert det internasjonale arbeidet	Oppfølging av RD-JA	Ivaretatt
	Øke bruken av Orphanet	Delvis ivaretatt - jobbe videre med å få på plass et nasjonalt team
	Bidra i arbeidet med opprettelsen av ERNs	Ivaretatt
	Styrking av forskningssamarbeid	Deltagelse på forskningsseminar om Horizon 2020 i regi av Forskningsrådet

	Nordisk nettverk	Deltagelse (vara) i møte for nordisk sjelden-nettverk (Helsinki 30.08.)
	Norsk-Rumensk samarbeid	Møter og besøk på NoRo-senteret i Zalau, Romania, sammen med representanter fra Frambu (19.-23.04.)

4.5. Mer effektiv utnyttelse av ressursene

Aktivitet	Resultatmål	Resultat
E1 Arbeid med 5-års strategi	Avholde strategikonferanse for tjenestens ledelse (legge langsiktige føringer og strategier for kvalitetssystem, kompetanseutvikling og -spredning, og økonomiforvaltning).	Ivaretatt. Strategikonferanse avholdt 28.-29. april. Etablering av en arbeidsgruppe for oppfølging av arbeidet med strategidokument. Utkast utarbeidet og sendt på bred høring.
	Utarbeide strategidokument	Ivaretatt. Strategi 2017-2021 utarbeidet av egen arbeidsgruppe og vedtatt i NKSDs ledergruppe 19. desember 2016
E2 Vurdere tjenesteprofiler for NKSD	Beskrive innhold i begrepene rådgivning, veiledning og konsultasjoner; standarder for tjenesteyting	Delvis ivaretatt i arbeid med strategi
E3 Starte effektevaluering av veiledningstjenester gitt i NKSD	Ha igangsatt prosjekt for å evaluere effekt av veiledningstjenesten i NKSD.	Ikke ivaretatt. Etablert ny gruppe for forskning og dokumentasjon
E4 Benytte tjenstedesign og pasientforløp for tydeliggjøring av NKSDs profil og organisering	Komme i dialog med kompetansemiljø i utforming av tjenstedesign/ pasientforløpstenkning, bl.a. som oppfølging av HabSam-prosjektet.	Utført. Halogen innleid november og desember 2016 for å se på målgruppenes veier inn i tjenesten.

E5 Dokumentasjon av tjenestens samfunnsnytte	Oppfølging av igangsatt prosjekt for bedre å kunne dokumentere effekt av de tilbud og tjenester som gis.	Delvis ivaretatt: <ul style="list-style-type: none"> - Workshop 11.10. - Videre oppfølging av tjenestens arbeidsgruppe for forskning og dokumentasjon (E3)
E6 Bruker(tilfredshets)-undersøkelse	Startet brukerundersøkelse som ledd i arbeid med å finne gode kvalitetssystem og bedre dokumentasjon av tjenestens samfunnsnytte (E5).	Ikke ivaretatt. Oppfølging av tjenestens arbeidsgruppe for forskning og dokumentasjon (E3)

4.6. Andre aktiviteter som ikke faller naturlig inn under tabeller over

Aktivitet	Resultatmål	
F1 Tilskuddsordningen for kompetansehevende tiltak på sjeldenfeltet	Etablering og styring av vurderingskomité, at retningslinjene for ordningen er fulgt, oppfølging av de ulike prosjektene ihht avtaler.	Ivaretatt
	Påse at brukermedvirkning i forskning er ivaretatt i prosjekter finansiert av NKSD.	Ivaretatt
	Påse at formidlingsplan for tildelte midler foreligger	Delvis ivaretatt
F2 Pressearbeid o.l.	Håndtering av pressearbeid og mediekontakt	Ivaretatt hele året, særlig til Sjeldendagen 2016. Resultat: Se vedlegg fra hvert senter. I tillegg forberedende dialoger om sjeldenhet for flere mediehus: NRK i flere flater, TV2, Dagbladet, VG, samt ukeblader, fagmagasiner og brukerblader. Repetert samarbeid med Mediaplanet: 100.000 husstander nådd med innstikk i Dagbladet. Nett-artikler OUS og Helsenorge.no
F3 Bygge kunnskap om sjeldne diagnoser	Delta på relevante nasjonale symposier, seminarer og konferanser.	Ivaretatt. <ul style="list-style-type: none"> - Syndromdiagnostikkmøte - Humangenetikk (NSHG) - NMK fagkonferanse - Metabolsk møte ++

	Delta på internasjonale møter og konferanser	Ivaretatt: <ul style="list-style-type: none"> - ECRD - NCRD - Møte i Nordisk nettverk - Europeisk bindevevssymposie - Nordisk skjelettdysplasi - Orphanet - ERN - Rarelink - BOND - INNOVcare workshop
F4 Systemrettet arbeid	Helsepolitisk arbeid	Deltagelse på rundebordskonferanse om prioritet Møter og samarbeid. Rud Pedersen/ koalisjon av legemiddelfirma
F5 Arbeidsgrupper	<ul style="list-style-type: none"> - Gjestekurs/ helseleir - Forskningsgrp (fases ut) - Fasemodell- oppfølgingsskjema - Visuell profil - Brukermedvirkning i NKSD 	

5. Oppsummering høringsuttalelser 2016

(tall for 2015 i parentes) I løpet av 2016 er 32 (26) forslag som bedømmes innenfor NKSD's arbeidsområde, sendt på høring fra Helse- og omsorgsdepartementet, Helsedirektoratet, Barne- og likestillingsdepartementet og Arbeids- og sosialdepartementet. Forslagene vurdert for relevans og mulig innsending av merknader/kommentarer. NKSD har respondert på 10 (14) av forslagene. I tillegg er det sendt inn merknader til Regjeringens strategi for et aldersvennlig samfunn som ikke var sendt på høring. Frambu er bedt om å sende merknader på vegne av NKSD til 1 (1) forslag.

NKSD har mottatt positiv tilbakemelding til flere av våre merknader og deler av vår høringsuttalelse om prioritering i helsevesenet (avgitt des. 2015) er sitert i Regjeringens prioriteringsmelding som ble framlagt 2016.

5.1. Oversikt over høringsforslag i 2016:

Forskrift om unntak fra bioteknologilovens bestemmelser for farmakogenetiske undersøkelser	Jan 2016	01.05.16	Ikke avgitt
Råd for kommunar og fylkeskommunar for ungdom, eldre og personar med funksjonsnedsetjingar	15.01.16	20.5.16	15.03.16
Nasjonalt faglig retningslinje for det helsefremmende og forebyggende arbeidet i helsestasjon, skolehelsetjeneste og helsestasjon for ungdom	01.02.16	15.04.16	23.02.16
Forslag til endring i legemiddelforskriften § 14-14	Feb 2016		Ikke avgitt
Nasjonalt strategi for persontilpasset medisin i helsetjenesten	April 2016	06.05.16	03.05.16
Regjeringens strategi for et aldersvennlig samfunn			Sendt kommentar 12.04.16
EU direktiv om tilgjengelighetskrav for produkter og tjenester	21.04.16	31.05.16	Ikke avgitt
Forslag om endringer i EØS-forskriften om godkjenning av helsepersonell	Mai 2016	16.09.16	Ikke avgitt
Endringer i kjernejournal- og reseptformidlerforskriften	23.05.16	07.07	Ikke avgitt
Oppfølging av forslag i Primærhelsetjenestemeldingen og Oppgavemeldingen mv	06.06.16	01.10.16	Ikke avgitt
Forskrift om legemiddelgjennomgang i sykehjem	06.06.16	20.09.16	Ikke avgitt
Veileder for kommunale frisklivssentraler		Juni 16	Ikke avgitt
Veileder om pårørende i helse- og omsorgstjenesten	10.06.16	01.10.16	Ikke avgitt
Forslag til forskrift om spesialistutdanning av leger og psykologer	Juli 16		Ikke avgitt
Forslag om å plassere finansieringsansvaret for diverse legemidler hos RHF	Juli 16		Ikke avgitt
Utkast til veileder om kontaktlege i spesialisthelsetjenesten	Juli 16		Sendt kommentar 06.09.16
Framlegg til forskrift om betaling frå pasientar for poliklinisk helsehjelp i spesialisthelsetjenesta	Juli 16	01.10.16	20.09.16
Forslag til endringer i folketrygdloven kapittel 11 om arbeidsavklaringspenger	08.07.2016	01.11.2016	26.10.2016

Innføring av automatisk frikortordning for egenandelstak 2 og avvikling av sykdomslistenforslag til endringer i forskrift om utlevering av frikort og refusjon av betalte egenandeler uten at det er framsatt krav, egenandelsregisteret og stønad til dekning av utgifter til fysioterapi mm.	17.06.2016		Ikke avgitt
Forslag om at alle leger i den kommunale helse- og omsorgstjenesten er spesialister i allmenntidmedisin eller under spesialisering	24.08.16	23.11.16	Ikke avgitt
Forslag til veileder om pårørende i helse- og omsorgstjenesten		12.09.16	06.09.16
Forslag til nasjonal faglig retningslinje for det helsefremmende og forebyggende arbeidet i helsestasjon, skolehelsetjeneste og helsestasjon for ungdom		18.11.16	01.11.16
Forslag om nasjonal ordning for oppbevaring av pasientjournaler ved overdragelse og opphør av virksomhet	21.09.16	19.12.16	Ikke avgitt
Forslag om endringer i opplysningsplikt til barnevernet	06.10.2016	Des 2016	Ikke avgitt
Forslag om registreringsordning for homøopatiske legemidler	Okt 2016	Des. 2016	Ikke avgitt
Forslag vedrørende barns rett til medvirkning og medråderett	04.10.2016	05.12.2016	Ikke avgitt
Forslag om plassering av finansieringsansvar for legemidler til PAH hos de regionale helseforetakene	Okt 2016	29.11.2016	Ikke avgitt
Gjennomføring av organhandelskonvensjon i norsk rett	18.10.2016	17.01.2017	Ikke avgitt
Forslag til endringer i regelverket for privatimport ved forsendelse av legemidler til eget bruk	01.11.2016	01.02.2017	Ikke avgitt
Forslag om at kravet til henvisning for å få rett til stønad til dekning av utgifter til undersøkelse og behandling hos fysioterapeut avvikles	05.12.2016	03.02.2017	13.12.2016
NOU 2016:17 På lik linje Løft for utviklingshemmede	02.12.2016	02.03.2017	Bedt Frambu svare
NOU 2016:25 Organisering og styring av spesialisthelsetjenesten	01.12.2016	03.03.2017	Ikke avgitt
Forslag til forskrift om behandlingsreiser	08.12.2016	10.03.2017	Ikke avgitt

Årsrapport

NMK- samarbeidet

Til førstesiden
av rapporten

2016

Antall årsverk: **14,4**

Tildeling 2016:

NMK hadde bevilgning: 7 681 084 NOK

EMAN hadde bevilgning: 2 833 000 NOK

Frambus nevromuskulære andel: 6 715 600 NOK

Samlet bevilgning til NMK-samarbeidet: 17 229 684 NOK i 2016



Oslo
universitetssykehus

Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander

Tillegg: Nettrapport til Helsedirektoratet via Helse Sør-Øst:

<https://forskningsprosjekter.ihelse.net/senter/rapport/S-NKSD/2016>

Innholdsfortegnelse

1.	Innledning.....	3
2.	Tallrapportering (diagnoser, ant brukere, alders- og fylkesfordeling).....	3
2.1.	Brukere som har hatt opphold ved NMK i Tromsø	3
2.2.	Brukere som har hatt opphold ved EMAN/OUS	6
2.3.	Registrerte brukere/pasienter ved Frambu (nevromuskulær sykdom):.....	9
2.4.	NMK/UNN, fordelt på alder og fylke	12
2.5.	Frambu (NMK-samarbeidet), fordelt på alder* og fylke.....	14
2.6.	Undervisningstimer NMK-samarbeidet i 2016 fordelt på målgrupper	15
3.	Aktivitetsregistrering.....	16
3.1.	NMK- samarbeidet	16
3.2.	Organisering og profil.....	16
3.3.	Brukermedvirkning.....	16
3.4.	Beskrivelse av evt klinisk virksomhet ved senteret.....	17
3.5.	NMK-samarbeidet vs andre nasjonale tjenester	17
3.6.	Økonomi/ budsjett	18
3.7.	Beskrivelse av arbeid for likeverdig tilbud	18
3.8.	Eventuelt annet	19
4.	Resultat.....	20
4.1.	Kompetansebygging	20
4.2.	Kompetansespredning	22
4.3.	Forskning og utvikling (FoU).....	32
4.4.	Systemrettede aktiviteter:	39
4.5.	Internasjonalt arbeid:.....	41
4.6.	Annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:	42

1. Innledning

NMK-samarbeidet utgjøres av tre enheter:

- Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) er organisert som en seksjon under Nevrohud og revmatologisk avdeling (NEHR) i Nevro- ortopedi og rehabiliteringsklinikken (NOR-klinikken) ved Universitetssykehuset Nord-Norge HF (UNN). NMK har overordnet ansvar for NMK-samarbeidet.
- Frambu.
- Enhet for medfødte og arvelige nevro-muskulære tilstander (EMAN) er en enhet under Nevrologisk avdeling, Nevroklinikken ved Oslo universitetssykehus HF (OUS).

NMK- samarbeidets rapport er delt i en tallrapportering (kapittel 2), en beskrivelse av aktiviteter (kapittel 3) og tabeller over resultat av årets aktiviteter (kapittel 4).

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

Hver enhet rapporterer tall fra egen virksomhet i egne tabeller. Brukere kan ha besøk flere av enhetene uten at vi har oversikt over det. Tabellene for virksomheten ved NMK og EMAN gir oversikt over den årlige virksomheten og sammenligning mellom virksomhet i 2015 og 2016. Frambu har i tillegg en oversikt over brukere som står i Frambus register på aktuelle diagnoser.

Diagnosekoder med uthevet fet skrift er aktuelle diagnoser for Muskelregisteret.

2.1. Brukere som har hatt opphold ved NMK i Tromsø

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

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

Diagnosenavn	ICD-10-kode	Orpha-nummer	2015	2016	2016 vs 2015	Mottatt tjenester i 2016
Cerebellar ataxi	G11.1	96		1	+1	1
Arvelig spastisk paraplegi	G11.4	100982	1	3	+2	3
Uspesifisert arvelig ataxi	G11.9			1	+1	1
SMA 3	G12.1	83419	2	2	0	2
Annen arvelig SMA	G12.1	70	1	2	+1	2
SMA 4	G12.1	83420		1	+1	1
Kennedy disease	G12.2	481	1	1	0	1
SMA eller beslektet syndrom	G12.8			1	+1	1

Uspesifisert SMA	G12.9		2	1	-1	1
Diagnosenavn	ICD-10-kode	Orpha-nr	2015	2016	2016 vs 2015	Mottatt tjenester i 2016
Uspesifisert sekundær parkinsonisme	G21.9			1	+1	1
Uspesifisert dystoni	G24.9			1	+1	1
CNS/POL 3 relatert leukodystrofi	G37.8		1	1	0	1
Peroneuslammelse	G57.3		1	1	0	1
Annen spesifisert mononevropati i underekstremiteter	G57.8			1	+1	1
Arvelig sensorisk og motorisk nevropati	G60.0	140450		4	+4	4
CMT	G60.0	166	7	4	-3	4
CMT 1A	G60.0	101081	5	7	+2	7
CMT 2A	G60.0	99947		1	+1	1
CMT 4C	G60.0	99949		2	+2	2
Arvelig sensorisk og motorisk nevropati (HNPP)	G60.0	640		2	+2	2
Tynnfibernevropati	G60.3			2	+2	2
Annen spes. arvelig eller idiopat. Nevropati	G60.8	140471	2	2	0	2
Hereditær nevralgisk amyotrofi	G60.8	2901	1	1	0	1
Uspesifisert arvelig og idiopatisk nevropati	G60.9			1	+1	1
Kronisk inflammatorisk demyeliniserende polynevropati	G61.8	2932		1	+1	1
Uspesifisert polynevropati	G62.9		27	39	+12	39
Muskeldystrofi	G71.0	98473	9	10	+1	10
LGMD	G71.0	263		3	+3	3
LGMD type 2A	G71.0	267	4	2	-2	2
LGMD type 2I	G71.0	34515	4	8	+4	8
LGMD 2L	G71.0	206549		2	+2	2
FSHMD	G71.0	269	2	5	+3	5
Beckers muskeldystrofi	G71.0	98895		1	+1	1
Myotonia congenita	G71.1	614	1	5	+4	5
Dystrofia myotonica type 1	G71.1	273	3	1	-2	1

Dystrofia myotonika type 2	G71.1	606	3	6	+3	6
Diagnosenavn	ICD-10-kode	Orpha-nr	2015	2016	2016 vs 2015	Mottatt tjenester i 2016
Myoton lidelse (dystrofia myotonika)	G71.1	206647		1	+1	1
Medfødt myopati	G71.2	97245	1	2	+1	2
Mitokondriemyopati	G71.3	206966	4	2	-2	2
Uspes. Primær muskelsykdom	G71.9		15	3	-12	3
Legemiddelutløst myopati	G72.0			1	+1	1
Periodisk paralyse	G72.3	206976	1	2	+1	2
Uspesifisert myopati	G72.9		12	4	-8	4
Myopati ved metabolsk forstyrrelse	G73.6		2	2	0	2
Myositt	G80.8			1	+1	1
Hereditær spastisk paraparese	G82.1		1	4	+3	4
Uspesifisert ryggmargssykdom	G95.9			1	+1	1
Polymyositt	M33.2			2	+2	2
Radikulopati	M54.1			1	+1	1
Uspesifisert myositt	M60.9			1	+1	1
Myalgi	M79.1		3	3	0	3
Smerter i ekstremiteter	M79.6			4	+4	4
Fibromyalgi	M79.7			2	+2	2
Parestesi i hud	R20.2			3	+3	3
Uspes. Symptom med tilknytning til nervesystemet	R29.8			3	+3	3
Uspesifikke symptomer ved mistanke om forstyrrelser i nervesystemet	R29.8			3	+3	3
Observasjon ved mistanke om forstyrrelser i nervesystemet	Z03.3		6	13	+7	12
Deltakere på Brukerparallellen v/Fagkonferansen	Forskjellige diagnoser + pårørende			17	+17	
Totalt			155	200	+ 45	200

I denne tabellen er diagnoser som sto oppført i 2015-rapporten, men som ikke er aktuell i år, fjernet.

2.2. 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 2016, enten som inneliggende pasienter eller ved polikliniske avtaler - enten på EMAN eller ved utreiser.

Diagnosenavn	ICD-10-kode	Orpha-nr	2015	2016	2016 vs 2015	Mottatt tjenester i 2016
Følgetilstander etter poliomyelitt	B91		0	1	1	1
Forstyrrelse av metabolisme i fettsyrer	E71.3		0	1	1	1
Metakromatisk leukadystrofi	E75.2	309256	0	1	1	1
Mucopolysacc type II	E76.1		0	1	1	1
Blandet utviklingsforstyrrelse i spesifikke ferdigheter	F83		0	1	1	1
SMA med pusteproblemer type 1	G12.1	98920	1	1	0	1
SMA type 2	G12.1	83418	1	2	1	2
SMA III	G12.1	83419	7	4	-3	4
Annen arvelig SMA	G12.1		1	1	0	1
Sykdom i motoriske nevroner	G12.2		2	3	1	3
CMT	G60.0	166	18	9	-9	9
CMT 1	G60.0	65753	2	5	3	5
CMT1A	G60.0	101081	0	5	5	5
CMT 2	G60.0	64746	1	3	2	3
CMT 2A2	G60.0	99947	0	2	2	2
CMT 4	G60.0	64749	2	1	-1	1
CMT 4 c	G60.0	99949	4	4	0	4
CMT 1X	G60.0	101075	2	4	2	4
Arvelig nevropati med tendens til presspareser	G60.0	640	0	3	3	3
Uspesifisert arvelig eller idiopatisk nevropati	G60.9		2	5	3	5

Diagnoser	ICD-10	Orphanr	2015	2016	endring	Mottatt tjenester i 2016
Andre spes. inflammatoriske polyneuropatier	G61.8	2932	1	2	1	2
Andre spesifiserte polyneuropatier	G62.8		1	2	1	2
Uspesifisert polyneuropati	G62.9		12	6	-6	6
Juvenil Myastenia Gravis	G70.0	391497	9	6	-3	6
Medfødt myastenisk syndr.	G70.2	590	5	4	-1	4
Uspesifisert nevromuskulær forstyrrelse	G70.9		0	2	2	2
Muskeldystrofi	G71.0		33	18	-15	18
Duchenne muskeldystrofi	G71.0	98896	52	11	-41	11
Becker muskeldystrofi	G71.0	98895	7	9	2	9
Sympt. form av Duchenne hos kvinnelig bærer	G71.0	206546	2	4	2	4
LGMD	G71.0	263	0	11	11	11
LGMD type 1B	G71.0	264	1	4	3	4
LGMD type 2A	G.71.0	267	0	8	8	8
LGMD type 2B	G71.0	268	1	3	2	3
LGMD type 2E	G71.0	119	1	2	1	2
LGMD type 2I	G71.0	34515	13	28	15	28
LGMD type 2L	G71.0	206549	2	3	1	3
FSHD	G71.0	269	5	18	13	18
Okulofaryngal muskeldystrofi	G71.0	270	0	2	2	2
Welander distal myopati	G71.0	603	0	2	2	2
Laing distal myopati	G71.0	59135	1	3	2	3
Distal muskeldystrofi	G71.0	599	0	1	1	1
Distal anoctaminopati	G71.0	399096	0	2	2	2
X bundet Emery Dreifuss muskeldystrofi	G71.0	98863	2	1	-1	1
Autosomal dominant Emery Dreifuss muskeldystrofi	G71.0	98853	1	1	0	1
Bethlem myopati	G71.0	610	1	2	1	2
Laminopati	G71.0	98301	2	2	0	2
Laminopati-muskelpåvirkning	G71.0	157973	1	1	0	1
Myotone lidelser	G71.1	206973	6	3	-3	3
Dystrofia myotonica type 1	G71.1	273	15	18	3	18
Dystrofia myotonica type 2	G71.1	606	3	3	0	3
Thomsen and Becker sykdom	G71.1	614	2	3	1	3

Diagnoser	ICD-10	Orphanr	2015	2016	endring	Mottatt tjenester i 2016
Medfødt myopati	G71.2	97242	4	10	6	10
X-linked centronuk. myopati	G71.2	596	0	1	1	1
Medfødt myopati – central core myopati	G71.2	597	2	8	6	8
Medfødt myopati – multiminicore sykdom	G71.2	598	0	1	1	1
Medfødt muskeldystrofi- Ullrich	G71.2	75840	1	1	0	1
Mitokondriemyopati	G71.3		3	2	-1	2
Fukuhara syndrom	G71.3	551	0	2	2	2
Andre spesifiserte prim. Muskelsykdommer	G71.8		3	1	-2	1
Uspes. Primær muskelsykdom	G71.9		26	29	3	29
Periodisk paralyse	G72.3	371433	1	1	0	1
Hypokalemisk periodisk paralyse	G.72.3	681	0	6	6	6
Hyperkalemisk periodisk paralyse	G72.3	682	1	3	2	3
Metabolsk myopati	G72.8	98486	0	4	4	4
Uspesifisert myopati	G72.9		2	11	9	11
Ptosis av øyelokk	H02.4		0	1	1	1
Progressiv ytre oftalmoplegi	H49.4	254892	0	1	1	1
Dilatert kardiomyopati	I 42.0	83618	1	1	0	1
Inklusjonslegememyositt	M60.8	611	0	5	5	5
Myalgi	M79.1		4	9	5	9
Uspesifisert navralgi og nevrett	M79.2		0	1	1	1
Arthrogryposis multiplex congenita	Q74.3	97120	1	2	1	2
Vanskeligheter med å gå, ikke klassifisert annet sted	R.26.2		0	1	1	1
Andre og uspes. symp. og tegn i tilknytning til nervøsest. og muskel-skjelettsyst.	R29.8		31	47	16	47
Unormalt serumsnivå av usepsifisert enzym	R74.8		0	9	9	9
Observasjon ved mistanke om forstyrrelse i nervesystemet	Z03.3		17	8	9	8
Andre ICD10 koder enn de som er i bruk 2016			28	0	-27	0
Totalt			347	407	+60	407

2.3. Registrerte brukere/pasienter ved Frambu (nevromuskulær sykdom):

Diagnoser NAVN	ICD-10	Orpha-Code	2015 *	2016 *	2016 vs 2015*	Antall som har mottatt tjenester 2016
Ikke registrert	G12.1		78	36		1
Proximal SMA	G12.1	70		36		2
SMA type 1	G12.1	83330		4		2
SMA type 2	G12.1	83418		17		1
SMA type 3	G12.1	83419		22		2
SMA type 4	G12.1	83420		1		
Proximal SMARD type 2	G12.2	404521		1		1
Proximal SMARD type 1	G12.2	98920		1		1
G12				78	82	+4
CMT 1X	G60.0	101075		1		
CMT 1A	G60.0	101081		16		2
CMT 1B	G60.0	101082		3		1
CMT 1C	G60.0	101083		1		
CMT	G60.0	166		94		8
Hereditary neuropathy with liability to pressure palse HNPP	G60.0	640		1		1
CMT 2	G60.0	64746		7		3
CMT X	G60.0	64747		1		
Dejerine-Sottas sykdom	G60.0	64748		3		
CMT 1	G60.0	65753		4		1
X-linked CMT type 5	G60.0	99014		1		
Autosomal dominant linked CMT type 2	G60.0	99947		1		

Diagnoser NAVN	ICD-10	Orpha-Code	2015*	2016*	2016 vs 2015*	Antall som har mottatt tjenester 2016
CMT type 4C	G60.0	99949		1		
Giant axonal neuropathy	G60.8	643		1		
G60			126	154	+28	
Myastenia gravis	G70.0	589	3	3		
Ikke registrert	G71.0		32	28	-4	29
Autosomal dominant LGMD	G71.0	102014		1		
Autosomal recessive LGMD	G71.0	102015		1		
LGMD 2E	G71.0	119		1		1
Emery-Dreyfuss MD	G71.0	261	3	3		
LGMD	G71.0	263		45		9
LGMD 1B	G71.0	264		3		
LGMD 2A	G71.0	267		2		1
FSHMD	G71.0	269	15	21	+6	4
Oculopharyngeal dystrophy	G71.0	270		1		1
LGMD 2I	G71.0	34515		17		2
Bethlem myopati	G71.0	610		1		1
Muscular dystrophy	G71.0	98473		1		
Becker MD	G71.0	98895	15	20	+5	3
Duchenne MD	G71.0	98896	89	96	+7	14
G71.0			157	244	+87	
Dystrofia myotonca 1	G71.1	273	213	118		32
Myotonic dystrophy	G71.1	206647		104		18
Proximal myotonic dystrophy	G71.1	606		13		9
Thomsen and Becker disease	G71.1	614		2		
G71.1			213	237	+24	59
Ikke registrert	G71.2			8		
Nemaline myopathy	G71.2	607		1		
Congenital MD	G71.2	97242		1		

Diagnoser NAVN	ICD-10	Orpha-Code	2015*	2016*	2016 vs 2015*	Antall som har mottatt tjenester 2016
Congenital myopathy	G71.2	97245		3		
G71.2				13		
Mitochondrial myopathy	G71.3	206966		4		2
MELAS	G71.3	550		22		10
MERRF	G71.3	551		3		
G71.3				29		12
Uspesifisert primær muskelsykdom	G71.9		9	9		
Mitochondrial disease		68380		7		
Totalt			660	778	+118	168

*Antall brukere som er registrert i Frambus lokale register

2.4. NMK/UNN, fordelt på alder og fylke

Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	Totalt	Totalt	Antall som har mottatt tjeneste 2016
				2016	2015	
Akershus		X	≤3	13	8	13
Aust-Agder		4		4	4	4
Buskerud		5		5	6	5
Finnmark	≤3	X		19	15	19
Hedmark		≤3	≤3	4	0	4
Hordaland		≤3		≤3	4	≤3
Møre og Romsdal		≤3	≤3	≤3	5	≤3
Nordland		34	5	39	24	39
Nord-Trøndelag		X	≤3	7	6	7
Oppland		5		5	5	5
Oslo	≤3	X		13	4	13
Rogaland		X	≤3	7	5	7
Sogn og Fjordane		≤3		≤3	≤3	≤3
Sør-Trøndelag		≤3	≤3	≤3	≤3	≤3
Telemark		≤3	≤3	4	≤3	4
Troms		53	9	62	44	62
Vest-Agder		≤3		≤3	≤3	≤3
Vestfold		≤3	≤3	≤3	0	≤3
Østfold		≤3		≤3	0	≤3
Annet				0	0	0
Totalt	≤3	175	X	200*	155	200

*17 av disse personene deltok på Brukerparallellen på Fagkonferansen

2.4.1. EMAN/OUS, fordelt på alder og fylke

Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	Totalt	Totalt	Antall som har mottatt tjeneste 2016
				2016	2015	
Akershus	46	76	0	122	83	122
Aust-Agder	≤3	8	0	11	12	11
Buskerud	5	21	0	26	29	26
Finnmark	0	0	0	0	<4	0
Hedmark	5	13	0	18	16	18
Hordaland	0	0	0	0	14	0
Møre og Romsdal	≤3	X	0	9	4	9
Nordland	≤3	≤3	0	≤3	6	≤3
Nord-Trøndelag	0	0	0	0	0	0
Oppland	≤3	7	0	10	18	10
Oslo	14	84	0	98	58	98
Rogaland	7	0	0	7	7	7
Sogn og Fjordane	0	0	≤3	≤3	≤3	≤3
Sør-Trøndelag	0	≤3	0	≤3	≤3	≤3
Telemark	11	4	0	15	13	15
Troms	0	≤3	0	≤3	≤3	≤3
Vest-Agder	8	≤3	≤3	11	10	11
Vestfold	10	20	0	30	38	30
Østfold	12	30	0	42	31	42
Annet						
Totalt	128	288	≤3	407	347	407

2.5. Frambu (NMK-samarbeidet), fordelt på alder* og fylke

Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	Totalt	Totalt	Antall som har mottatt tjeneste 2016
				2016	2015	
Akershus				96	85	
Aust-Agder				15	10	
Buskerud				52	45	
Finnmark				8	4	
Hedmark				25	25	
Hordaland				69	69	
Møre og Romsdal				66	32	
Nordland				44	38	
Nord-Trøndelag				24	21	
Oppland				36	35	
Oslo				95	74	
Rogaland				34	34	
Sogn og Fjordane				9	9	
Sør-Trøndelag				28	30	
Telemark				31	30	
Troms				52	35	
Vest-Agder				17	12	
Vestfold				45	40	
Østfold				30	30	
Annet				2	2	
Totalt				778	660	168

*Frambu kunne ikke rapportere alder

2.6. Undervisningstimer NMK-samarbeidet i 2016 fordelt på målgrupper

I tabellene i 4.2 Kompetansespredning er undervisningen angitt mer detaljert.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	6,0
Alle regioner: Etterutdanning av helsepersonell	16,5
Alle regioner: Utdanning av annet personell	
Flere regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
Flere regioner: Videreutdanning av helsepersonell	
Flere regioner: Etterutdanning av helsepersonell	15,0
Flere regioner: Utdanning av annet personell	
Egen region: Grunnutdanning av helsepersonell	2,0
Egen region: Videreutdanning av helsepersonell	4,0
Egen region: Etterutdanning av helsepersonell	2,0
Egen region: Utdanning av annet personell	
Sum undervisningstimer i 2016	45,5

3. 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.

3.1. NMK- samarbeidet

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. Brukerne er representert med to representanter i NMKs senterråd. NMK-samarbeidet er bundet sammen organisatorisk gjennom en samarbeidsavtale som gjelder i to år fra 2015.

3.2. Organisering og profil

NMK-samarbeidet utgjøres av tre enheter (NMK, EMAN og Frambu) som har en avtale om å ivareta fagfeltet arvelige og medfødte nevromuskulære diagnoser i NKSD. NMK-samarbeidet er representert ved NMKs leder i senterledergruppen i NKSD.

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.

3.3. Brukermedvirkning

Det er gjennomført 3 møter i senterrådet i 2016.

Senterrådet har vært sammensatt av 2 brukerrepresentanter (hvor den ene leder senterrådet), en representant fra hver av enhetene (Frambu, EMAN og NMK), samt representanter fra Muskelregisteret, barnefeltet, forskningsmiljøene, Helse Vest RHF og Helse Midt-Norge RHF. Senterleder for NMK er sekretær for rådet. Virksomhetsplan og årsrapport er behandlet av senterrådet før ferdigstilling.

Mandat for senterrådet er utviklet i 2016 – i tråd med rammeverket for senterråd i NKSD. Frambu fortsetter med sine brukermøter der brukerorganisasjonene gir innspill til drift.

Brukermedvirkning vil fortsatt være i fokus i NMK samarbeidet. Alle kurs evalueres grundig og NMK gjennomfører brukerundersøkelsen ved utsending av spørreskjema til alle som har vært til klinisk konsultasjon. Skjemaet er utarbeidet etter mal fra Kunnskapssenteret og ble tatt i bruk i 2010 første gang.

Fagpersoner i spesialisthelsetjenesten og i kommunene er også å betrakte som brukere av NMK-samarbeidet. I 2016 har vi i særlig grad arbeidet for å spre kunnskap til fysioterapeuter og annet personale som arbeider med rehabiliteringstilbud for personer med nevromuskulære tilstander.

3.4. Beskrivelse av evt klinisk virksomhet ved senteret

Ved EMAN og NMK har man en klinisk virksomhet knyttet til tverrfaglig spesialisert diagnostikk og behandling. Møte med brukere er en viktig pilar i nødvendig kompetansebygging ved enhetene. Likedan bygges kompetanse ved Frambu i møte med brukere som deltar i kursopphold og ved utreiser.

Tabellene foran gir inntrykk av omfanget av den kliniske aktiviteten ved hver enhet i 2016.

3.5. NMK-samarbeidet vs andre nasjonale tjenester

NMK-samarbeidet samarbeider med andre nasjonale tjenester når det er overlappende ansvar. Eksempler følger:

- **Nasjonal kompetansetjeneste for medfødte stoffskiftesykdommer**

EMAN har samarbeidet med denne kompetansetjenesten i 2016, da leger fra denne kompetansetjenesten deltar i tverrfaglige møter i regi av EMAN, og omvendt

- **Nasjonal kompetansetjeneste for nevropatisk smerte (NAKONEV)**. Representant fra EMAN deltok på åpningsseminar for NAKONEV i januar og på smerteseminar i desember. Professor ved NAKONEV deltok med foredrag på Fagkonferansen om nevromuskulære sykdommer i Tromsø i september.

- **Nasjonal kompetansetjeneste for hjemmerespiratorbehandling (NKH)**

NMK har samarbeidet med NKH om produksjon av e-læringskurs og kursvirksomhet i flere år – også i 2016

- **Nasjonal kompetansetjeneste for inkontinens og bekkenbunnsykdommer (KIB)**

NMK har kontakt med KIB ved problemstillinger knyttet til vannlating eller avføring. Det har vært avholdt et møte (videokonferanse januar 2016), der også Senter for sjeldne sykdommer og TRS deltok. Vi diskuterte bl.a. mulig kartlegging av slike problemstillinger hos våre respektive unge brukere.

- **Nasjonal kompetansetjeneste for barn og unge med funksjonsnedsettelse.**

NMK og Frambu er involvert i prosjektet *Treffpunkt 10* som ledes av denne kompetansetjenesten. Det er avholdt felles prosjektmøter i 2016.

3.6. Økonomi/ budsjett

3.6.1. Bevilgning

NMK hadde bevilgning: 7 681 084 NOK

EMAN hadde bevilgning: 2 833 000 NOK

Frambus nevromuskulære andel: 6 715 600 NOK

Samlet bevilgning til NMK-samarbeidet: 17 229 684 NOK i 2016

3.6.2. Bemanning

NMK finansierte 6,8 stillinger fordelt i 4 avdelinger i UNN. Stillingsressursene var fordelt på mange fagpersoner i delte stillinger, og ga tverrfaglig ivaretagelse innen fagfeltene: nevrologi, fysioterapi, klinisk patologi og medisinsk genetikk. I tillegg er sekretariatet bemannet med 2,8 stillinger (inkludert senterleder).

EMAN hadde 3,1 årsverk i 2016. I tillegg ble det brukt overskytende midler fra tidligere år til å tilsette voksennevrolog et halvt år-tilsvarende 0.5 årsverk. EMAN har også en stipendiat i 0.6 stilling som er finansiert av eksterne midler.

Frambu anslår at de bruker ca 5 årsverk til å ivareta oppgaver aktuelle for NMK-samarbeidet.

3.7. Beskrivelse av arbeid for likeverdig tilbud

Alle tre enheter i NMK-samarbeidet tar imot pasienter fra hele landet på like vilkår.

EMAN og NMK tar imot henviste pasienter, der pasienten har fått påvist en arvelig nevromuskulær tilstand, eller det er mistanke om slik tilstand.

Frambu tar imot kursdeltakere som har diagnose – basert på søknad vedlagt attestert diagnose (fra lege).

I 2016 har det vært arrangert 4 nasjonale videokonferanser med deltakere i studio i alle helseregioner og ved flere institusjoner (30 – 50 deltakere hver gang). Konferansene gir kunnskapsspredning og erfaringsutveksling til fagmiljøet i hele landet.

Diagnostisk virksomhet har i alle år vært en viktig del av NMKs nasjonale virksomhet. Medisinsk genetisk avdeling har de siste 2 årene arbeidet med å etablere et nytt diagnostisk tilbud til NMK-pasienter ved bruk av såkalt storskalasekvensering (Next Generation Sequencing –NGS). Dette tilbudet ble validert og tatt i bruk til diagnostikk i 2016. Dette er en test hvor det ut fra en vanlig blodprøve kan analyseres 250 gener involvert i nevromuskulære tilstander samtidig. Så langt er 15 pasientprøver kjørt og analysert og det ble satt en diagnose hos ca 50% av pasientene. Disse var ikke mulig å diagnostisere med tidligere diagnostisk tilbud.

Det er forventet at det nevromuskulære genpanelet vil bli rutine for alle NMK pasienter fremover, og det vil likevel være behov for styrking av bemanning knyttet til denne analysemetoden, fordi det medfører krevende fortolkninger av mengden data som denne metoder fremskaffer.

Klinisk patologi tilknyttet NMK har siden tidlig på 1990-tallet mottatt muskelbiopsier fra hele landet. Denne virksomheten har fortsatt i 2016, men i mindre omfang enn tidligere. Det er ressurskrevende analyser som ennå er et viktig supplement til moderne genetiske analyser (se tabell 4.6 G3).

I 2016 har NMK og Rehabiliteringssenteret Nord-Norges kurbad samarbeidet om tilrettelagte diagnosespesifikke rehabiliteringsopphold for en gruppe med Dystrofia myotonika og en gruppe med Charcot Marie Tooth sykdom. Oppholdene var i begge tilfelle åpne for deltakere fra hele landet på like vilkår.

I mai 2016 arrangerte NMK et kurs i Tromsø om nevromuskulær bevegelsesterapi for fysioterapeuter fra hele landet.

Representanter fra enhetene i NMK-samarbeidet deltok på Foreningen for Muskelsyke sitt landsmøte i juni på Lillestrøm. Der ble også e-læringskurset *PUST* demonstrert for alle deltakerne.

I september 2016 arrangerte NMK i samarbeid med fagmiljøene ved EMAN og Frambu den nasjonale **Fagkonferanse om nevromuskulære sykdommer 2016**. Denne konferansen har jevnlig vært arrangert siden 1999 (hvert annet år). Fagkonferansen er en nasjonal arena for brukere og det tverrfaglige miljøet i Norge - der vi også møter forskere og andre fagpersoner fra utlandet.

NMK satser mye på økt tilgjengelighet gjennom å benytte nye teknologiske løsninger. Facebook sider (www.facebook.com/nmkunn), webartikler (www.unn.no/nmk) og e-læring. I 2016 har NMKs facebook-side blitt fulgt av omtrent 700 personer, det er publisert 116 artikler.

De artiklene som er sett av flest var om:

- Kompetansespredning til fysioterapeuter 1,7 K
- Presentasjoner fra Fagkonferansen 1,0 K
- Viktig med energiøkonomisering 2,0 K
- Samarbeid med Rehabilitering 1,2 K

3.8. Eventuelt annet

I forbindelse med *Sjeldendagen 2016* ble det markering med faglige foredrag (se tabell med oversikt 4.2.3) på det ukentlige «onsdagsmøtet» ved UNN, avisoppslag med brukerintervju, kronikk i avisa Nordlys. (Se tabell med mediaoppslag 4.6.1) EMAN holdt foredrag i forbindelse med *Sjeldendagen* på *Fredagsmøter* for alle faggrupper på henholdsvis Rikshospitalet og Ullevål.

4. Resultat

4.1. Kompetansebygging

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

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
A1	Kurs	Fagpersoner deltar på relevante kurs fra Frambu	
		<i>Summer school of Myology.</i> v/Institute of myology, Paris 23/6 -1/7 2016 (1 lege fra OUS, 1 lege fra UNN)	1 NMK-lege deltok Ingen deltok fra EMAN
		Fysioterapeuter deltar på relevant kurs på Frambu	1 NMK-fysioterapeut planlegger hospitering i januar 2017. Ingen i 2016
		2 fysioterapeuter fra EMAN vil delta på kurs om voksne med neurologiske lidelser	1 fysioterapeut fra EMAN deltok
		Fagpersoner ved NMK-samarbeidet vil følge relevante kurs innen økonomiske rammer gitt i driftsbudsjettet.	Kurs i regi av Kommunikasjonsforeningen: <i>Digital strategi - fra hype til hardt arbeid</i> , Tromsø 27. september (NMKs kommunikasjonsrådgiver deltok) 2 ansatte ved NMK gjennomførte: <i>Kurs i oppmerksomt nærvær for behandlere</i>
A2	Konferanser	<i>World Muscle Society-2016</i> – NMK-repr og EMAN-repr	2 representanter fra NMK 4 representanter fra EMAN deltok (2 abstrakter)
		Muskelkonferanse i Lyon, mars 2016 (2 leger fra EMAN)	2 nevrologer fra EMAN deltok (1 abstrakt)
		<i>Helse og kvalitetsregisterkonferansen 2016</i> , Oslo 10.- 11.mars	1 representant fra NMK deltok (poster)
		<i>Nettverkskonferanse om Kunnskapsbasert praksis</i> , Bergen 5.-6.april	2 representanter fra NMK deltok
		<i>European Academy of Neurology</i> , København 28.-	1 nevrolog fra NMK 2 nevrologer fra EMAN (1 abstrakt)

		31.mai	
		<i>European society of human genetics</i> , Barcelona 21-24 mai	1 representant fra NMK (poster, se 4.2.3)
		<i>Fagkonferanse om nevromuskulære sykdommer</i> , Tromsø 12.-13.september	Alle NMK-ansatte deltok (Foredrag se 4.2.3) 2 barnenevrologer, 3 nevrologer og 4 fysioterapeuter fra EMAN deltok
		<i>Nordic Conference on Rare Diseases</i> 19.-20.sept i København	5 NMK-ansatte deltok (6 abstrakter, se 4.2.3) Klinisk ernæringsfysiolog fra EMAN/Frambu deltok
		<i>International Neurophysiotherapy Conference</i> 17.-18.mars	2 fysioterapeuter fra EMAN deltok (2 abstrakter)
		Kommunikasjonskonferansen i Bodø 1.-2.september	Om kommunikasjon i helsevesenet, sosiale og digitale nettverk, kommunikasjonsrådgiver v/NMK deltok
A3	Seminar	Sjeldendagen 2016	1 fra NMK og 3 fra EMAN deltok i arrangement i Oslo.
		Fagdager i NKSD 15.-16.12 På Frambu	1 NMK-ansatt deltok begge dagene: 15.12: <i>Ungdom i fokus</i> 16.12: <i>Systematiske oversikter og metanalyser</i> 2 fra EMAN deltok
A4	Videre-utdanning	Fysioterapeut ved EMAN: videreutdanning til spesialist i nevrologisk fysioterapi (oppstart 2016)	Utsatt påbegynnelse av spesialisering til 2017
		En annen fysioterapeut ved EMAN starter masterstudier høst 2016.	Utsatt studiestart til 2017
A5	Hospitering	NMK sender en rådgiver til hospitering ved <i>Sommerhøjskole for brugere med Dystrofia Myotonika I</i> , Musholmbugt, Danmark, og til hospitering ved relevant Frambukurs.	1 NMK-ansatt hospiterte 1 uke i Danmark og 1 uke ved Frambukurset om <i>Dystrofia Myotonika 1 og 2</i>
		EMAN: 2 fysioterapeuter hospiterer ved Voksenhabiliteringen Vestre	Gjennomført hospitering ved Vestre Viken.

		Viken. De planlegger å hospitere ved Rehabiliteringsinstitusjoner som fokuserer på behandling av pasienter med nevromuskulære tilstander.	Ikke gjennomført i 2016
--	--	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-------------------------

4.2. Kompetansespredning

4.2.1. Brukere/pårørende ("brukerrettet aktivitet")

Direkte arbeid med navngitt bruker og hans/hennes familie og tjenesteapparat. Utreiser for å bistå brukere/fagpersoner lokalt, kurs og opphold for bruker og/ eller familie, individuelle konsultasjoner osv.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B1 Veiledning	Utreiser:	Frambu utfører ca 20 utreiser/veiledning til lokale tjenesteytere om enkeltbrukere etter søknader rettet direkte til senteret. Disse sakene utføres både i form av veiledning på senteret under kurs, telefonkonferanser, nettmøter og fysiske utreiser til brukers lokale tjenesteytere	Det er gjennomført 29 veiledningstjenester til enkeltbrukere med nevromuskulære diagnoser
		EMAN: 3-4 utreiser pr halvår til andre sykehus; lege og evt. fysioterapeut for konsultativ vurdering av enkeltpasienter, barn.	Barnenevrolog fra EMAN har hatt 1 utreise til Kristiansand og 5 utreiser til Ahus Stipendiat fra EMAN har hatt utreiser til HABU-avdelinger i Bergen, Tromsø og Stavanger og undersøkt pasienter med Duchenne MD.
		Pasientkoordinator ved NMK tar kontakt med alle pasienter som skal ha	Ca 100 pasienter

		opphold (mer enn en poliklinisk time), før, under og etter oppholdet for å sikre brukermedvirkning, god tilrettelegging og evaluering av tjenesten	
	Nettmøter/ video- / telefon-konferanser:	Alle pasienter som kommer til NMK på to ukers nevrologisk behandling, får med seg filmopptak som viser øvelser og teknikker som lokal fysioterapeut og pasienten kan følge opp hjemme. Ved behov drives telefonisk veiledning til lokal fysioterapeut.	18 pasienter
		NMK og EMAN driver veiledning i forhold til diagnostisk utredning og behandling overfor fagfolk i alle lag av helsetjenesten etter henvendelser.	NMK har veiledet/gitt råd til ca 10 leger og fysioterapeuter som har etterspurt det. EMAN: Vanskelig å anslå.
		NMKs sekretariat formidler generell informasjon og veiledning etter henvendelser på telefon (ca 200 telefoner i året) eller facebook.	Ca 250 telefonsamtaler og 5 spørsmål etter facebookoppslag i 2016
	Konsultasjoner/ veiledning på senteret:	EMAN: årlig 150-200 konsultasjoner med pasienter (50% er kontroller) Ukentlige møter for diskusjon av enkeltpasienter. 6-8 tverrfaglige møter hvor pasienten deltar for diskusjon om diagnostiske overveielser. Kan også være deltakere fra andre sykehus i	407 konsultasjoner 6 tverrfaglige møter i 2016, 16 pasienter diskutert (EMAN/OUS)

		<p>regionen.</p> <p>NMK har 155 enkeltbruker (mange av disse er nyhenviste) i 2015. Vi planlegger omtrent samme kliniske aktivitet i 2016.</p> <p>Alle pasienter som har opphold ved EMAN og NMK gis informasjon om egen tilstand/diagnose og veiledning i forhold til det å leve med sin diagnose.</p>	<p>200 enkeltbrukere ved NMK i 2016 (av disse var 17 deltakere på Fagkonferansens brukerparallell)</p> <p>Gjennomført</p>
B2 Kurs		<p>Frambukurs, diagnosespesifikke:</p> <p>Januar – Beckers muskeldystrofi</p> <p>Mars – Mitokondriesykdommer</p> <p>Mai – Dystrofia myotonika type 1</p> <p>September – Duchenne MD</p> <p>Oktober – Å være voksen med muskeldystrofi eller Pompes</p>	<p>Avlyst kurs om Beckers MD, men 3 brukere og pårørende deltok på kort individuelt kurs.</p> <p>Deltakere ved kursene:</p> <p>Mitokondriesykdommer: 84</p> <p>Dystrofia myotonika: 46</p> <p>Duchenne MD: 53</p> <p>Å være voksen...: 39</p> <p>Barnenevrolog ved EMAN holdt foredrag (<i>Mitok.syk</i>), nevrolog ved EMAN holdt foredrag 2 timer (<i>Dystrofia myotonika</i>), fysioterapeut og barnenevrolog ved EMAN holdt foredrag (<i>DMD</i>) og to av fysioterapeutene ved EMAN holdt foredrag (<i>Å være voksen</i>) ved nevnte kurs ved Frambu</p>
		<p>Tematiske kurs for brukere/pårørende:</p> <p>Juni – Å være ektefelle eller samboer...</p> <p>August-sept – Å bli eldre med en sjelden diagn.</p>	
		Frambuleirer for barn og	Antall deltakere: 14

		unge med sjeldne diagnoser (4x1 uke i sommerferietida)	
		LMS-kurs i Midt-Norge i november 2016: For voksne med nevromuskulære tilstander.	Avlyst pga at den ansvarlige stedlige fagperson skiftet jobb
		LMS-kurs i Vest-Norge For foreldre til barn med nevromuskulære tilstander og lokale tjenesteytere.	Ble ikke planlagt pga manglende kapasitet ved HABU
		LMS-kurs i Tromsø integrert i Fagkonferansen (Brukerparallell)	17 deltakere fra hele landet
		2 LMS-kurs arrangert av hjertegenetikk ved OUS: <i>Det nevromuskulære ved Lamin A/C</i>	Nevrolog ved EMAN holdt foredrag ved to LMS-kurs for pasienter med Laminopatier Kurs 8 april: 26 deltagere (14 pas/12 pårørende) Kurs 25 august: 17 deltagere (10 pas/7pårør)
B3	Konferanser	Ingen aktivitet i VP	(Fagkonferansens brukerparallell er nevnt ovenfor)
B4	Seminar	Brukerkurs: <i>Med fokus på pusten</i> , NMK-samarbeidet. I samarbeid med NKH i Bergen og evt EMAN	Ble ikke planlagt i 2016. Isteden er det planlagt <i>Møteplasser for PUST</i> i Oslo, Trondheim og Bergen (i regi av Foreningen for Muskelsyke i samarbeid med NMK og Helsekompetanse v/UNN og NKH v/Haukeland US) Møter er gjennomført i Oslo og Trondheim i 2016 (Bergen-møtet utsettes til vår 2017)
B5	Annet	Opphold ved Valnesfjord helsesportssenter for barn og unge.	8 gutter (5 – 10 år) med nevromuskulære tilstander deltok på vinteropphold i 2016 (Se samarbeidsprosjekt med NMK og Frambu og VHSS,

			Treffpunkt 10, pkt 4.4 E4)
		Oppfølgingsopphold ved Rehabiliteringssenteret Nord-Norges Kurbad (RNNK) for voksne brukere med diagnose Dystrofia Myotonika.	Gjennomført med 6 deltakere, samarbeid med NMK.
		Tre ukers opphold for personer med CMT ved RNNK i Tromsø.	Gjennomført med 19 deltakere, samarbeid med NMK

4.2.2. Aktivitet rettet mot helsepersonell og andre faggrupper

Arbeid for å formidle kunnskap til helsepersonell og andre faggrupper, når det ikke gjelder en navngitt bruker. Spesifiser faggruppe der det er naturlig.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B6	Fagkurs/ møter på senteret	NMK: <i>Fysioterapi ved arvelige nevromuskulære tilstander</i> (for 2.gang), Tromsø juni 2016.	20 deltakere fra hele landet Fysioterapeuter og nevrolog fra NMK + brukerrepresentant holdt forelesninger
		Fagkurs Frambu (tilbud om VK): 9.mars – <i>Mitokondriesykdommer</i> 19.mai – <i>Nye behandlingsmuligheter ved sjeldne diagnoser</i> 25.august – <i>Samtale med barn</i> 7.september – <i>Duchenne MD</i> 5.oktober – <i>Å leve med MD eller Pompes</i> 25.-26. oktober – <i>Samtalegrupper med barn</i> 27.oktober – <i>Å tilrettelegge for elever med en sjelden diagnose</i>	Deltakere på Frambu: <i>Mitokondriesykdommer</i> : 54 <i>Nye behandlingsmuligheter</i> : 93 <i>Samtaler med barn</i> : 239 <i>Duchenne MD</i> : 161 <i>Å leve med MD eller Pompes</i> : 14 Nevrolog, barnenevrolog og fysioterapeut fra EMAN deltok. Barnenevrolog holdt foredrag (<i>Mitok.syk</i>) Barnenevrolog/fysioterapeut fra EMAN holdt foredrag (<i>DMD</i>) Fysioterapeuter fra EMAN holdt foredrag (<i>Å leve med..</i>). (nevnt også under B2)
		Medarrangør av <i>Med fokus på pusten III</i> i	Ikke arrangert i 2016

		Bergen 2016 (kurs for fysioterapeuter om respirasjonsproblematikk)	
		EMAN: 2 dagers fagkurs om diagnostikk og behandling av barn med nevromuskulære tilstander, 4.-5.februar.	EMAN arrangerte 2 dagers fagkurs med 60 deltakere på OUS, nasjonalt kurs.
		Undervisning og veiledning om Duchenne Muskeldystrofi til lokal tjenesteytere	Stipendiat ved EMAN har undervist tverretattlig personell (HABU, NAV, Hjelpemiddelsentral) i forbindelse med sine prosjektreiser i alle helseregioner.
		<i>Rehabilitering av voksne med nevromuskulære tilstander - dagskurs rettet mot personale ved rehabiliteringsinstitusjoner, EMAN i samarbeid med Muskelklinikken ved Haukeland universitetssjukehus. (Tilsvarende som i desember 2015 v/OUS)</i>	Utsatt gjennomføring til mai 2017 grunnet manglende kapasitet/tid på Haukeland Universitetssjukehus.
		<i>Grunnkurs om nevromuskulære sykdommer for fysioterapeuter</i> Arrangør: HABU i Stavanger i samarbeid med NMK og EMAN	35 deltakere fra både spesialist- og kommunehelsetjenesten. Deltakere fra HSØ og HV, Forelesere fra EMAN, NMK, OUS og HABU
		Workshop i regi av EMAN i samarbeid med barnehab.tjenesten på OUS for fysioterapeuter i barnehabiliteringstjenestene på landsbasis med gjennomgang av PUL-testen og NSAD-testen	24 deltakere på todagers workshop for fysioterapeuter (HABU nasjonalt), 12-13 april. Foredrag av blant annet nevrolog og barnenevrolog fra EMAN
		Fagmøte om myastenia gravis oktober 2016	Innlegg om juvenil myasteni ved nevrolog fra EMAN
		Internkurs på nevrologisk avdeling OUS 31. mars	Foredrag om sykdommer barnenevrologer ser som må følges videre av voksennevrolog ved barnenevrolog fra EMAN.

B7	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	<p>EMAN, Frambu og NMK: internt tverrfaglig nettverk</p> <p>Nasjonale grupper med representanter fra alle helseregioner samles til diagnostiske VK-møter 4 g pr år.</p>	<p>Etablert elektronisk <i>Felles arena</i> i samarbeid med helsekompetanse.no Ikke særlig brukt.</p> <p>4 nasjonale tverrfaglige diagnostiske VK-møter er gjennomført. (se pkt 3.7) Antall institusjoner som deltok varierte. UNN, Haukeland, Frambu og OUS fast, i tillegg St Olav, Vestre Viken, Lillehammer, Kristiansand, Molde og Stavanger i varierende grad. Deltakere: nevrologer, barnenevrologer, genetikere, patologer, medisinsk biokjemi, fysioterapeuter o.a.</p>
		<p>I UNN samles tverrfaglig nettverk til møter hver torsdag. Diskusjoner om diagnostisk utredning.</p> <p>I 2016 er det etablert et ukentlig tverrfaglig møte for å drøfte oppfølging og koordinering av inneliggende pasienter.</p>	<p>10 -15 deltakere hver gang I 2016 har det vært 28 møter, 76 pasientkasus er drøftet i møtene.</p> <p>5-7 deltakere hver gang. 34 møter er gjennomført.</p>
		<p>NMK-samarbeidet skal bygge nasjonalt fagnettverk for fysioterapeuter.</p> <p>Prosjekt NEVROMUSK fikk bevilgning fra NKSD til organisering av nettverksmøte.</p>	<p>NMK fører lister over interesserte fysioterapeuter. Antall på liste: 111</p> <p>Nettverksmøte ble avholdt i forbindelse med Fagkonferansen i september 2016 (17 deltakere fra hele landet)</p>
B8	Konferanser	<p>Fagkonferansen om nevromuskulære sykdommer 2016, Tromsø 12.-13.september. Arrangør: NMK i samarbeid med Frambu og EMAN (nevnt også i tabell 4.1 og 4.2.1)</p>	<p>120 deltakere fra hele landet NMK var arrangør, men Frambu og EMAN bidro i programkomiteen og med praktiske oppgaver under konferansen</p>

		<i>Nevrodagene</i> i regi av Norsk neurologisk forening, Oslo 14.-18.mars	1 representant fra NMK holdt foredrag, 2 representanter fra EMAN holdt foredrag. (foredrag, se 4.2.3)
B9	Seminar	EMAN planlegger seminar med Ahus og Vestre Viken med informasjon om NMK-samarbeidet og behovet for å øke registreringen til Muskelregisteret	Flere henvendelser er gjort til Ahus, uten respons.
		Forskningsseminar i regi av Vestre Viken helseforetak desember 2016	Forsker ved EMAN holdt en presentasjon av resultater fra studie om Dystrofia Myotonica type 1
B10	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	NMK- og EMAN- ansatte bidrar i undervisning av medisinerstudenter og andre helsefagstudenter ved vertsinstusjonene. Ellers på forespørsel, f.eks kurs for spesialister.	EMAN 13. mai og 17. november: Forelesning (med.stud.) om nevromuskulære sykdommer EMAN 21. september: Forelesning om nevromuskulære sykdommer på universitetskurs i barnenevrologi for leger. NMK-fysioterapeut underviste 3t på <i>Masterstudiet for klinisk neurologisk fysioterapi</i> , UiT, 18.08.16.
B11	Hospitering på senteret	Hospitering av fysioterapeuter fra København planlegges ved NMK i 2016	Hospiteringen ble ikke gjennomført
		Frambuansatte planlegger hospitering ved NMK i uke 23.	Hospiteringen ble ikke gjennomført

Oversikt over abstrakter (postere og foredrag) presentert ved møter

Foredrag	Foredragsholder	Kurs/konferanse/møte
<i>CMT 4C i Norge</i>	Kjell Arne Arntzen, NMK	<i>Nevrodagene,</i> Oslo 14.-18.mars
<i>NMK-samarbeidet – ny organisering av nasjonal kompetansetjeneste for pasienter med arvelige nevromuskulære tilstander.</i>	Kristin Ørstavik	<i>Nevrodagene,</i> Oslo 14.-18.mars
<i>Duchenne muskeldystrofi i Norge</i>	Ellen Annexstad	<i>Nevrodagene,</i> Oslo 14.-18.mars
<i>Muskelregisteret – statusrapport</i>	Synnøve M. Jensen, NMK	<i>Fagkonferansen,</i> Tromsø 12.-13. sept
<i>Søskenprosjektet</i>	Krister Fjermestad, Frambu	<i>Fagkonferansen,</i> Tromsø 12.-13. sept
<i>Sømløs overgang til voksenlivet</i>	Gro Solbakken, EMAN	<i>Fagkonferansen,</i> Tromsø 12.-13. sept
<i>Hvordan hjelpe familier til å oppnå gode samtaler med barn om en diagnose?</i>	Torun Vatne, Frambu	<i>Fagkonferansen,</i> Tromsø 12.-13. sept
<i>«CMT-foten»: en fysioterapeutisk tilnærming</i>	Andreas Rosenberger Dybesland, NMK	<i>Fagkonferansen,</i> Tromsø 12.-13. sept
<i>Physical examination of the patient with Limb Girdle Muscular Dystrophy</i>	Helge Aronsen Hæstad, NMK	<i>Fagkonferansen,</i> Tromsø 12.-13. sept
<i>NGS og genpanel ved nevromuskulære sykdommer i Tromsø- hva er status?</i>	Toril Fagerheim, NMK-nettverket/UNN	<i>Fagkonferansen,</i> Tromsø 12.-13. sept
<i>Hands-on physiotherapy: a tool for development of practice and knowledge in neuromuscular diseases</i>	Andreas Rosenberger Dybesland, NMK	<i>Nordic Conference on Rare Diseases 2016,</i> København 19.-20.september
<i>Rehabilitation and collaboration across professions and institutions for persons with Neuromuscular Diseases.</i>	Irene Lund, NMK	<i>Nordic Conference on Rare Diseases 2016,</i> København 19.-20.september
Postertittel	Forfattere	Kurs/konferanse/møte
<i>Distribution and intensity of pain in DM1 patients; Relation to other somatic and psychological aspects of DM1.</i>	Gro Solbakken	Norsk smerteforenings konferanse I Oslo, januar 2016
<i>Outcome juvenile myasthenia gravis</i>	Popperud TH, Bolding M, Heldal A, Kerty E	Muskelkonferanse I Lyon, mars 2016
<i>Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer</i>	Synnøve Jensen, Mai Lisbet Berglund	<i>Helse og kvalitetsregisterkonferansen 2016,</i> Oslo 10.- 11.mars
<i>Major Involvement of trunk muscles in Myotonic Dystrophy type 1.</i>	Solbakken G	<i>Nevrodagene, Oslo mars 2016</i>
<i>TREMUS –Group based exercise for adults with neuromuscular disorders</i>	Dalby GC, Fossmo HL	<i>International Neurophysiotherapy Conference 17.-18.mars</i>
<i>The role of the physiotherapist at a unit working with congenital and hereditary neuromuscular disorders.</i>	Fossmo HL, Dalby GC	<i>International Neurophysiotherapy Conference 17.-18.mars</i>
<i>A patient homozygous for MFN2 mutation c.2119C>T developed both severe CMT2A and lipomatosis</i>	Ørstavik K, Rasmussen M, Karime B, Vindenes H, Fagerheim T, Van Ghelue M, Jonsrud C, Røsby O. A	<i>European Academy of Neurology,</i> København 28.-31.mai
<i>Prevalence and spectrum of SH3TC2 mutations in Norway</i>	Kjell Arne Arntzen, Helle Høyer, Monica Ingebrigtsen, Øyvind L. Busk, Øystein L. Holla, Kristian	<i>European society of human genetics,</i> Barcelona 21.-24. mai

	Tveten, Hilde T. Hilmarsen, Kristin Ørstavik, Chantal Tallaksen, Maria Nebuchennykh, Christoffer Jonsrud, Geir J. Braathen, Toril Fagerheim.	
<i>The e-learning program «PUST»("BREATH") was developed. The snowball starts to roll. Learning from persons with rare diseases leads to new projects.</i>	Rigmor Furu, Elin Johnsen, Irene Lund	<i>Nordic Conference on Rare Diseases 2016, København 19.-20.september</i>
<i>National Neuromuscular Centre, Norway distribute knowledge about neuromuscular diseases through different channels to persons with disease, their helpers, and caregivers</i>	Jorun Willumsen	<i>Nordic Conference on Rare Diseases 2016, København 19.-20.september</i>
<i>Well-coordinated and individually adapted hospital stay require collaboration between the coordinator, health caregivers and the person with rare neuromuscular diseases.</i>	Britt Ås	<i>Nordic Conference on Rare Diseases 2016, København 19.-20.september</i>
<i>Outcome juvenile myasthenia gravis.</i>	Popperud TH, Bolding M, Heldal A, Kerty E.	<i>World Muscle Society Granada Oktober 2016</i>
<i>A boy with dystrophinopathy, episodic rhabdomyolysis and severe, cyclic emotional and behavioural problems.</i>	Annexstad E, Vatn R, Fagerheim T, Antal E, Rasmussen M,	<i>World Muscle Society Granada Oktober 2016</i>

4.3. Forskning og utvikling (FoU)

Forsknings- og utviklingsarbeid innebærer både kompetansebygging og kompetansespredning. For å fasilitere rapporteringen for NKSD er sentrenes planlagte FoU-aktivitet synliggjort i egne tabeller:

4.3.1. Forskningsprosjekter

Aktivitet av vitenskapelig karakter (forskning/publikasjoner), samt forskningsprosjekter.

C1 Forskningsproduksjon Kun vitenskapelige artikler publisert i PubMed		
(blank)	Resultatmål	Resultat
	EMAN: 2-4 vitenskapelige artikler i 2016 (1)	PMID 26984572 <i>Major involvement of trunk muscles in myotonic dystrophy type1.</i> Solbakken G, Ørstavik K, Hagen T, Dietrichs D, Naerland T. <i>Scand J Neurol</i>
	EMAN: 2-4 vitenskapelige artikler i 2016 (2)	PMID 27450922 <i>Clinical and molecular Characteristics in three families with biallelic mutations inIGHMBP2.</i> Pedurupillay CR, Amundsen SS, Barøy T, Rasmussen M, Blomhoff A, Stadheim BF, Ørstavik K, Holmgren A, Iqbal T, Frengen E, Misceo D, Strømme P. <i>Neuromuscul Disord</i> 2016; 26: 570-5.
	EMAN: 2-4 vitenskapelige artikler i 2016 (3)	PMID 26700687 <i>Loss-of-function mutations in SCNA4 cause severe foetal hypokinesia or «classical» congenital myopathy.</i> Zahavarieva IT..., Rasmussen M,... <i>Brain</i> 2016;139:674-51
	EMAN: 2-4 vitenskapelige artikler i 2016 (4)	PMID 26475597 <i>Succinate-CoA ligase deficiency due to mutations in SUCLA2 and SUCLG1: phenotype and genotype correlations in 71 patients.</i> Carozzo R,

		Rasmussen M et al. J Inherit Metab Dis 2016; 39: 243-52.
	EMAN: 2-4 vitenskapelige artikler i 2016 (5)	PMID 27182039 <i>A novel mutation in FBXL4 in a Norwegian child with encephalomyopathic mitochondrial DNA depletion syndrome 13.</i> Barøy T, Pedurupillay CR, Bliksrud YT, Rasmussen M et al. Eur J Med Genet 2016;59:342-6.
	EMAN: 2-4 vitenskapelige artikler i 2016 (6)	PMID 27666466 <i>Juvenile myasthenia gravis in Norway: A nationwide epidemiological study.</i> Popperud TH, Boldingh MI, Brunborg C, Faiz KW,.....Rasmussen M et al. Eur J Paediatr Neurol 2016 Sep10. (Epub ahead of print)
	EMAN: vitenskapelige artikkel i 2016 (7)	PMID 26948256 <i>Experiences of being Heterozygous for Fabry disease: a qualitative study.</i> von der Lippe C, Frich JC, Harris A, Solbrække KN. Journal of Genetic Counseling 2016; 25: 1085-92.
	NMK: 3 vitenskapelige artikler (1)	PMID:27259757 <i>A heterozygous 21-bp deletion in CAPN3 causes dominantly inherited limb girdle muscular dystrophy.</i> Vissing J, Barresi R, Witting N, Van Ghelue M, Gammelgaard L, Bindoff LA, Straub V, Lochmüller H, Hudson J, Wahl CM, Arnardottir S, Dahlbom K, Jonsrud C, Duno M. Brain. 2016 Aug;139(Pt 8):2154-63. doi: 10.1093/brain/aww133.
	NMK: 3 vitenskapelige artikler (2)	PMID:27554555 <i>Sammen for pasienter med arvelige nevromuskulære</i>

		<p><i>tilstander.</i> Arntzen KA, Lund I, Rasmussen M, Rønningen KE, Torp TI, Ørstavik K. Tidsskr Nor Lægeforen. 2016 Aug 23;136(14-15):1198-9. doi: 10.4045/tidsskr.16.0502. Norwegian. No abstract available.</p>
C2 Doktorgrader		
Kandidat Avhandlingens tittel	Avlagt (måned) ved institusjon ISBN (ID)	Veileder/ Institusjon
<i>Myasthenia gravis hos barn</i> v/Trine Haug Popperud	<i>Ikke fullført</i>	Biveileder: Magnhild Rasmussen
<i>Dystrofia Myotonika 1</i> v/ Gro Solbakken	<i>Ikke fullført</i>	Veileder: Kristin Ørstavik
<i>Gruppeintervensjon for søsken og foreldre til barn med kroniske tilstander - en eksplorerende studie</i> v/Yngvild Haukeland Psykologisk institutt Oslo (PSI),	<i>Ikke fullført</i>	Veileder og prosjektleder: Torun Vatne
<i>Duchenne muskeldystrofi hos barn i Norge</i> v/Ellen Annexstad	<i>Ikke fullført</i>	Veileder: Magnhild Rasmussen
NMK: Planlagt oppstart av doktorgradsprosjekt om Limb Girdle MD type 2I	<i>Ikke startet opp</i>	

C3 Andre forskningsprosjekt (uten PMID)		
Aktivitet/tittel	Ansvarlig institusjon/ samarbeid med andre	Prosjektleder/ tidsrom
<p><i>CAPN3 mutation c. 643-663del21 identified in 52 Norwegian patients belonging to 24 families is associated with dominant calpainopathy.</i> 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.</p>	<p>UNN Tromsø/ samarbeid med OUS og Helse Bergen</p>	<p>Marijke Van Ghelue, NMK/UNN (Ferdig i 2017?)</p>
<p>NMK: <i>Molekylærbiologisk studie av FKRP-relatert Limb Girdle Muskeldystrofi (LGMD type 2I).</i> Maisoon Alhamidi, Elisabeth Kjeldsen Buvang, Toril Fagerheim, Vigdis Brox, Sigurd Lindal, Marijke Van Ghelue, Øivind Nilssen.</p>	<p>UiT – Norges arktiske universitet</p>	<p>Øivind Nilssen, NMK/UNN (ferdig i 2017?)</p>

<p><i>LGMD2I: Is there a relationship between clinical phenotype, morphological alterations and the level of alpha-dystroglycan glycosylation in patients with the same FKRP genotype.</i>"</p> <p>Sigurd Lindal, Maisoon Alhamidi, Magnhild Rasmussen, Vigdis Brox and Øivind Nilssen</p>	<p>UNN/UiT</p>	<p>Sigurd Lindal NMK/UNN (ferdig i 2017?)</p>
<p><i>Sammenhengen mellom CK-verdier og forekomst av polyneuropati i en normalbefolkning.</i></p> <p>Sissel Løseth</p>	<p>UNN</p>	<p>Sissel Løseth, NMK/UNN (ferdig i 2017?)</p>
<p><i>Charcot Marie Tooths sykdom type 4C i Norge.</i> Kjell Arne Arntzen</p>	<p>UNN</p>	<p>Kjell Arne Arntzen, NMK/UNN 2016 - 2017</p>
<p>EMAN: <i>Duchenne muskeldystrofi – brukererfaringer. Foreldres erfaringer og opplevelser av livet med en sønn med DMD – med fokus på diagnosetidspunkt, hverdagsmestring og overgang til voksenliv.</i></p> <p>Kvalitativt prosjekt. Videreføres av Tone Sætrang</p>	<p>Samarbeid med Frambu</p>	<p>Tone Sætrang, EMAN Analysert videre resultater i 2016. Håper å slutføre i 2017.</p>
<p><i>TREMUS- organisert trening i grupper med fysioterapeut for pasienter med arvelig muskelsykdom.</i></p> <p>Pilotprosjekt v/fysioterapeut Gry Dalby, EMAN</p>	<p>Hovedansvarlig EMAN, brukerrepresentant fra FFM og repr fra Frambu og NMK i styringsgruppen. Finansiert av NKSD</p>	<p>Prosjektleder fra EMAN Gjennomført i 2016. Utarbeidet rapport som er sendt NKSD. Innsendt abstrakt til Nevrodagene. Videre analyser i 2017</p>

4.3.2. Utviklingsprosjekter

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

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
D1	Planlagt utvikling av Informasjonsmaterieill	Websider oppdateres og på sikt utvikles for Helsenorge.no	Antall diagnosebeskrivelser ferdigstilt fra NMK-samarbeidet for publikasjon på Helsenorge.no: 10
		Det jobbes fram etablering av nasjonalt fagnettverk for fysioterapeuter, og konsensuskonferanse i forhold til fysioterapibehandling av personer med nevromuskulære tilstander (2016 – 2017)	Nettverket er etablert, nettverksmøte avholdt i september 2016
		<i>Udd-prosjektet.</i> Felles kvalitetsprosjekt for hele landet for å se på nytten av å bruke et diagnostisk genpanel på pasienter med uavklart arvelig muskelsykdom. Samarbeid med Lab i Finland og Sanofi-Genzyme	Ansvarlig: EMAN/OUS 2016 – 2017 Innsendt ca 80 prøver mottatt ca 25 svar. Videreføres i 2017.
D2	Utvikling av kvalitets-registre og biobanker	Det jobbes aktivt med videreutvikling av det nasjonale Muskelregisteret. Mål for 2016 er 1200 registrerte i Muskelregisteret	Oppnådde ca 1100 registrerte i 2016
D3	Utvikling av verktøy for aktivitetsregistrering ("Solan", "Soma" eller lignende)	NMKs senterråd har diskutert dette punktet og konkludert med at det er lite aktuelt for NMK og EMAN å bruke annet enn det etablerte journalsystem i 2016.	Ikke aktuelt

D4	Internt kvalitetsforbedringsarbeid	<p>NMK har tilsatt en rådgiver som pasientkoordinator. Det fører til en kvalitetsforbedring i forhold til informasjon og medvirkning for pasienter som har opphold ved NMK.</p> <p>Det gjøres en løpende utsending av evalueringsskjema til alle pasienter som har opphold ved NMK. Hvert år blir resultatene oppsummert og sammenlignet med data fra tidligere år (2010 første gang) Spørreskjemaet er utviklet fra Pasopp-skjemaene til Kunnskapssenteret.</p> <p>Mål: 90% av svarene skal vise en generell tilfredshet med oppholdet de har hatt ved NMK</p>	<p>207 skjema er sendt ut i brukerundersøkelsen. Det er kommet 80 anonyme svar. På spørsmålet: <i>Var hjelpen, utredning og behandlingen du fikk på NMK, alt i alt tilfredsstillende?</i> svarte 84 % <i>I stor grad</i> eller <i>I svært stor grad</i> på dette spørsmålet.</p>
D5	Innovasjon	<p>NMK har samarbeidet med forskere tilknyttet NSTs forskningsavdeling for å få støtte til et norsk prosjekt som inngår i det internasjonale «Health Talk»-prosjektet (<i>Helsesnakk</i>) Pasienter ved NMK blir forespurt om å være med å lage en pilotstudie i Norge i 2016, med sikte på oppstart i 2016.</p>	<p>Pilotstudien er gjennomført i 2016 og søknad om midler til et større innovasjonsprosjekt er innsendt til Norges forskningsråd. Det er søknad som er utarbeidet sammen med Frambu, og Helsesnakk inngår som et underprosjekt.</p>
D6	IKT	<p>Kommunikasjonsmedarbeidere i NMK-samarbeidet jobber aktivt i kommunikasjons-forum ved NKSD, og samarbeider om å koordinere informasjonen som ligger på de forskjellige websidene.</p>	<p>EMAN og NMK er enige om system for medisinsk godkjenning av diagnosebeskrivelser på helsenorge.no innen vårt fagfelt. Frambu fortsetter med egne websider.</p>
		<p>Kommunikasjonsmedarbeider i NMK deltar i arbeidsgruppe ved UNN for å forberede UNN sine websider i Helsenorge.</p>	<p>1 ansatt har lært nytt program for publisering på UNNs websider og publiserer artikler på NMKs websider</p>
		<p>Videokonferanse brukes mye i forbindelse med møter. Senterrådsmøtene arrangeres oftest som VK-møter.</p>	<p>Det er etablert mulighet for å bruke <i>Skype for business</i> innenfor Norsk helsenett i UNN.</p>
		<p>NMK har aktiv side på facebook, og vil videreutvikle bruken av sosiale medier for interne grupper – for eksempel fysio-nettverket</p>	<p>NMKs sekretariatet publiserer på NMKs facebookside. Se spesifikke data under pkt. 3.7 Beskrivelse av arbeid for</p>

			likeverdig tilbud. Fysionettverket har ikke egen organisering av fb-side ennå.
		I 2016 vil det utvikles en kommunikasjonsstrategi for NMK (og NMK-samarbeidet) i tråd med strategier i NKSD.	Kommunikasjonsrådgiver har utviklet forslag til kommunikasjonsstrategi for NMK. Strategiforslaget vil bli harmonisert og drøftet i senterrådet når NKSD sin kommunikasjonsstrategi er klar
		E-læring: NMK har bidratt aktivt til å skape e-læringsprogrammet PUST. I 2016 har man etablert et prosjekt for å evaluere og implementere e-læringsprogrammet (midler fra NKSD) Evalueringprosjektet fortsetter i 2016, og kurset vil bli tilknyttet Sjeldenskolen på sikt.	Evalueringsrapporten er ferdigstilt sommer 2016. E-læringskurset PUST er tilknyttet Sjelden* i 2016

4.4. Systemrettede aktiviteter:

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

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
E1	Jubileums-samling i FFM	Delta med faglige innspill og synliggjøre NMK-samarbeidet	2 ansatte fra NMK, en fra EMAN og en fra Frambu deltok på jubileumssamlingen på Lillestrøm i juni. NMK-samarbeidet ble presentert. E-læringskurset PUST ble demonstrert

E2	Muskelnytt	<p>Presentasjon av EMAN.</p> <p>NMK leverer artikler til alle nummer om virksomhet i NMK-samarbeidet</p> <p>Mål: Minst en fagartikkel i Muskelnytt fra NMK-samarbeidet i 2016</p>	<p>Ikke gjennomført</p> <p>Se tabell 4.6.1</p> <p>Fagartikler i form av intervju av Magnhild Rasmussen og Ellen Annexstad i 2016 (se mediaoppslag tabell 4.6.1.)</p>
E3	Fysioterapeutkurs/ Nettverksbygging	<p>«Med fokus på pusten»</p> <p><i>Fysioterapi ved arvelige nevromuskulære tilstander</i>, 31. mai - 2.juni</p> <p>«Kurs for rehabiliteringsinstitusjoner»</p> <p><i>Nettverkskonferanse for fysioterapeuter</i> i tilknytning til Fagkonferansen 12.september</p>	<p>Ikke arrangert i 2016</p> <p>Arrangert i Tromsø med 20 deltakere fra hele landet (også nevnt under B6)</p> <p>Utsatt til høst 2017</p> <p>Gjennomført</p>
E4	Helsesportsentre og Rehabiliteringssentra	<p>Samarbeide med både Beitostølen og Valnesfjord om å lage gode opphold for brukere i hele livsløpet. Evt videre forskningssamarbeid med Aktiv ung ved VHSS.</p> <p>Kurs for rehabiliteringssentra.</p>	<p>Forprosjektet <i>Treffpunkt 10</i> startet opp i 2016. Søker finansiering til et større utviklingsprosjekt i 2017.</p> <p>4 fysioterapeuter fra rehabiliteringssentre deltok på Fysioterapi ved arvelige nevromuskulære tilstander, Tromsø 31.mai -2.juni (se B6 og E3)</p>
E5	Sjeldendagen	<p>NMK holder en times faglig møte (onsdagsmøtet i UNN) i forkant av Sjeldendagen</p> <p>Oppslag i aviser og andre media</p> <p>Kronikk i avisa Nordlys: <i>Sjeldne diagnoser – ikke så sjelden som du tror</i></p> <p>NKSD inviterte EMAN til å delta i markering på RH og Ullevål sammen med NKSD og brukerrepresentant</p>	<p>Ca 100 deltakere på møtet i UNN om Sjeldendagen og Nevromuskulært kompetansesenter</p> <p>Skrevet av Irene Lund, NMK</p> <p>EMAN holdt foredrag: <i>Sjeldne muskelsykdommer-hvorfor diagnostisere når vi ikke kan kurere?</i> 26/2 og 4/3 på stabsmøte henholdsvis RH og</p>

			Ullevål
E6	NKSD	Workshop om NKSDs samfunnsnytte Rundbordskonferanse om sjeldne sykdommer», (i regi av Rud Pedersen Public Affairs, Koalisjonen for sjeldne sykdommer og NKSD).	Nevrolog fra EMAN holdt innlegg 11.10.16 Nevrolog fra EMAN deltok 19.10.2016

4.5. Internasjonalt arbeid:

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

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
F1	Prosjekt-samarbeid i Skandinavia/ Norden	Delta på konferanser for å knytte kontakter	Gjennomført (se andre tabeller)
	Gjensidig hospitering – samarbeid med Danmark	Forskningssamarbeid på fysioterapisiden Annen hospitering	Ikke gjennomført i 2016 1 NMK-rådgiver hospiterte i Danmark på aktivitetsuke (se pkt 4.1 A5)
F3	Oversette e-læring til engelsk	Lansere e-læringskurset PUST internasjonalt	Prosessen med oversettelse av PUST fortsetter i 2017. NMK bidrar økonomisk. Kurset blir også oppdatert og universelt utformet før oversettelse. Avtale inngått i 2016.
F4	Oversette retningslinjer for LGMD og distale dystrofier til norsk	FFM ønsket å få oversatt de nye retningslinjene for diagnostisering og behandling av LGMD og distale dystrofier	Oversettelse og sammendrag av retningslinjer for diagnose og behandling av limb girdle og distale dystrofisykdommer ble gjort av nevrolog fra EMAN
F5	Internasjonalt samarbeid om behandling av sjeldne sykdommer		Besøk av Richard Finkel, Nemours Children's Hospital, Orlando, på barnenevrologisk seksjon 14.november. Drøfting av ny behandling ved SMA. Høst 2016 hatt mye kontakt med barnenevrolog-kolleger i Norge og med prof. Mar Tulinius, Drottning Silvias barn- og ungdomssjukhus, Gøteborg om mulighet for norske pasienter med SMA å få tilgang til nusinersen-behandling

4.6. Annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:

I de tilfeller en har hatt aktiviteter som ikke naturlig passer i andre tabeller, føres de inn her.

Dette kan for eksempel gjelde drift av kvalitetsregister.

Planlagt kontakt med media i egen tabell.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
G1	Internasjonalt samarbeid om registre	Samarbeid med Sverige, Danmark og Storbritannia (FKRP-registeret og andre)	Utsatt til 2017
G2	Helsesøsterkonferanse i Tromsø, januar 2016	Informere om sjeldne diagnoser ved å presentere NKSD på stand med brosjyrer	Ca 90 deltakere på konferansen 2 NMK-ansatte deltok
G3	Diagnostisk virksomhet ved NMK	Klinisk patologi	70 muskelbiopsier analysert 14 konsultasjonspreparater 11 western blot analyser 2 nervebiopsier (suralis) 102 hudnervebiopsier
		Medisinsk genetik	15 pasientprøver analysert med NGS-panel

4.6.1. Intervjuer/ oppslag i media

Tid	Kanal	Arbeidstittel, type/sjanger	Resultat (bidratt/initiert/omtalt)
Februar	Avisoppslag, radioinnslag osv	Kronikk og intervjuer i forbindelse med Sjeldendagen (NMK)	Gjennomført (kronikk i avisa Nordlys: Irene Lund, Sjeldne diagnoser – ikke så sjelden som du tror). NMK formidlet kontakt med brukere som ville stå fram med sin historie.
Vår	Radio eller avisoppslag	«Dårlig fysioterapitilbud til voksne med nevromuskulære tilstander» (EMAN)	Ikke gjennomført
Vår	Muskelnytt 1-2016	<i>Kurs om voksne med nevromuskulære tilstander.</i> <i>Spennende kurssamarbeid</i> <i>Duchenne MD og SMA: Medisiner under utprøving</i>	Omtale av kurs arrangert av EMAN Skrevet av Irene Lund, NMK-samarbeidet Bernt Roald Nilsen intervju med Magnhild Rasmussen, EMAN
Vår	Dagens medisin	Kronikk i Dagens medisin	Ikke gjennomført

Sommer	Muskelnytt 2-2016	<i>Fra FFMs landsmøte: En bit av gullrekka</i> <i>Kompetansetjenestens framtid</i> <i>Heder og ære til Gro og Sigurd</i> <i>Samarbeidsprosjekt: NMK, Barnehabiliteringa (UNN) og Valnesfjord helsesportsenter</i>	Omtale av samtale om historien siste 35 år Sigurd Lindal og Tone Torp Intervju med Karin E. Rønningen, Kristin Ørstavik og Irene Lund Om utdeling av hederspris til Sigurd Lindal Og Gro W. Kristiansen Skrevet av Irene Lund, NMK
Høst	Muskelnytt 3-	<i>Mye lærdom gjennom hospitering</i> <i>Ny kunnskap om Duchennes</i> <i>Brukerkurs på Fagkonferansen</i>	Skrevet av Britt Ås, NMK Intervju med Ellen Annexstad, EMAN Skrevet av Irene Lund, NMK
Høst	Radio, websider, aviser	Markering av Duchennedagen, LGMD-dagen (NMK-samarbeidet)	Facebookoppslag (NMK og Frambu)
Høst	Muskelnytt 4-	<i>Fagkonferanse i medvind</i> <i>Det eneste konstante er forandring...</i>	Omtale av Fagkonferansen i Tromsø med flere intervjuer av arrangør, forelesere og deltakere Skrevet av Irene Lund, NMK-samarbeidet
Høst	Muskelkraft 4 (Dansk brukerorganisasjon sitt tidsskrift)	<i>En uge med meget lærdom for en nordmand</i>	Skrevet av Britt Ås, NMK
Nov	Dagens medisin, debatt og kronikk 12.11.16	<i>Prioriteringer og små pasientgrupper.</i>	Skrevet av Jan Frich, Arvid Heiberg, EMAN
Produisert podcast om viktigheten av å snakke sammen (intervju med to brødre med DMD og far) v/Torun Vatne, Frambu: https://soundcloud.com/frambupodcasten/brodrene-daniel-og-simen-forteller-om-duchennes-syndrom			

Årsrapport

Nasjonalt kompetansesenter for
porfyrisykdommer - NAPOS

Til førstesiden
av rapporten

2016

Antall årsverk: 8,22

Tildeling 2016: 6 274 000 Kr



Nasjonal kompetansetjeneste for
SJELDNE DIAGNOSER

Tillegg: Nettrapport til Helsedirektoratet via Helse Sør-Øst:
<https://forskningsprosjekter.ihelse.net/senter/rapport/S-NKSD/2016>

Innholdsfortegnelse

1.	Innledning.....	3
2.	Totalt antall registrerte brukere/pasienter.....	3
2.1.	Alle registrerte brukere/pasienter fordelt på alder og fylke	4
2.2.	Undervisningstimer gitt fra NAPOS i 2016 fordelt på målgrupper	5
3.	Aktivitetsregistrering.....	6
3.1.	NAPOS	6
3.2.	Organisering og profil.....	6
3.3.	Brukermedvirkning.....	7
3.4.	Beskrivelse av evt klinisk virksomhet ved senteret.....	7
3.5.	NAPOS vs andre nasjonale tjenester.....	7
3.6.	Økonomi/ budsjett	7
3.7.	Beskrivelse av arbeid for likeverdig tilbud	8
4.	Resultat.....	9
4.1.	Kompetansebygging	9
4.2.	Kompetansespredning	14
4.3.	Forskning og utvikling (FoU).....	22
4.4.	Systemrettede aktiviteter	28
4.5.	Internasjonalt arbeid	29
4.6.	Annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller	32

1. Innledning

Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer - NAPOS er et av sentrene i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser, og rapporterer gjennom denne tjenesten. Senterets rapport er delt i en tallrapportering (kapittel 2), en beskrivelse av senterets aktiviteter (kapittel 3) og tabeller over resultat av årets aktiviteter (kapittel 4). Dette samsvarer med disposisjonen i senterets virksomhetsplan for 2016.

2. Totalt antall registrerte brukere/pasienter

Diagnosenavn	ICD-10 -kode	Orpha-nummer	2015	2016 ¹	2016 vs 2015 ²	Mottatt tjenester i 2016 ³
Porphyria cutanea tarda (PCT)	E80.1	ORPHA101330	720	742	42	141
Akutt intermitterende porfyri (AIP)	E80.2	ORPHA79276	353	349	3	61
Erytropoietisk protoporfyri (EPP)	E80.0	ORPHA79278	45	44	0	21
Porphyria variegata (PV)	E80.2 (annen porfyri)	ORPHA79473	37	38	2	11
Hereditær koproporfyri (HCP)	E80.2 (annen porfyri)	ORPHA79273	13	13	0	5
Kongenital erytropoietisk porfyri (CEP)	E80.0	ORPHA79277	1	1	0	0
Hepatoerytropoietisk porfyri (HEP)	E80.2	ORPHA95159	3	3	0	1
Totalt			1172	1 190	47	240

1) Korrigert for tidligere registrerte brukere/pasienter som døde i løpet av 2016.

2) Alle nye diagnoser i 2016.

3) Ekskludert 37 personer uten porfyridiagnose som har mottatt tjenester fra NAPOS i 2016. 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.

2.1. Alle registrerte brukere/pasienter fordelt på alder og fylke

Fylker	0-18 år ¹	19- 66 år	67 år+	Totalt	Totalt	Mottatt tjenester i 2016 ³
				2016 ²	2015	
Akershus	7	59	34	100	95	12
Aust-Agder	<4	45	23	68+	70+	14
Buskerud	<4	42	17	59+	57+	10
Finnmark	<4	5	<4	5+	5+	10
Hedmark	0	17	17	34	31	18
Hordaland	5	57	27	89	91	20
Møre og Romsdal	0	55	34	89	82+	7
Nordland	4	40	20	64	71	7
Nord-Trøndelag	0	26	16	42	40	13
Oppland	0	15	15	30	28	7
Oslo	0	72	36	108	99	27
Rogaland	6	61	29	96	100	6
Sogn og Fjordane	<4	12	8	20+	20	19
Sør-Trøndelag	0	55	32	87	85+	21
Telemark	4	37	21	62	62	10
Troms	<4	30	11	41+	40	13
Vest-Agder	0	26	12	38	36+	8
Vestfold	0	46	27	73	70	17
Østfold	0	36	20	56	55	0
Annet	<4	11	4	15+	21+	1
Totalt	38	747	405	1190	1172	240

1) I tilfeller der det er 3 eller færre brukere fra et fylke, registreres "<4"

2) Et plusstegn bak tallet betyr at en ikke kan summere for fylket, grunnet at antallet er satt til "<4" for en eller flere av aldersgruppene. Tallet foran plusstegnet er altså summen av de aldersgruppene hvor antallet er større enn 3.

3) 37 personer uten porfyridiagnose er ekskludert, se også fotnote 3 i tabell 1.

2.2. Undervisningstimer gitt fra NAPOS i 2016 fordelt på målgrupper

I tabellene i 5.2 Kompetansespredning er undervisningen angitt mer detaljert.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Etterutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Utdanning av annet personell	
Flere regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
Flere regioner: Videreutdanning av helsepersonell	
Flere regioner: Etterutdanning av helsepersonell	
Flere regioner: Utdanning av annet personell	
Egen region: Grunnutdanning av helsepersonell	45
Egen region: Videreutdanning av helsepersonell	
Egen region: Etterutdanning av helsepersonell	
Egen region: Utdanning av annet personell	
Sum undervisningstimer i 2016	45

3. 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.

3.1. NAPOS

3.2. Organisering og profil

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 porfyriener og porfyriinforstadier 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. NAPOS tilbyr internundervisning på aktuelle sykehusavdelinger i hele landet. 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). NAPOS ble i 2016 medlem av European Reference Network for Rare Hereditary Metabolic Disorders (MetabERN).

3.3. Brukermedvirkning

NAPOS har et eget senterråd som er sammensatt av brukerrepresentanter og representanter fra relevante fagmiljø fra alle helseregionene, samt leder fra NAPOS. Senterrådet ledes av Geir Tollåli som er fagdirektør i Helse Nord. Senterrådet hadde ett møte i 2016, og på dette møtet ble blant annet NAPOS sin virksomhetsplan for 2017 gjennomgått og diskutert. Virksomhetsplanen ble sendt på høring til alle medlemmene av senterrådet i forkant av møtet. Senterrådet ferdigstilte i desember 2016 et mandat for senterrådet, basert på rammeverk for senterråd i NKSD. Brukerforeningene Norsk porfyriforening (NPF) og Porfyriforeningen i Nordland (PIN) deltar i tillegg i kurskomité for de årlige pasientkursene og har egne samarbeidsmøter med NAPOS. NAPOS bidrar med innlegg i NPF sitt medlemsblad "Porfyrinytt" og diagnosespesifikk informasjon på samlinger hos NPF.

3.4. Beskrivelse av evt klinisk virksomhet ved senteret

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 de aller fleste pasienter med porfyrisykdom i Norge. Det tilbys også lege- og sykepleiefaglig veiledning samt veiledningsmøter med enkeltpasienter, uavhengig av bosted. 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.

3.5. NAPOS vs andre nasjonale tjenester

NAPOS har ingen overlappende virksomhet mot andre nasjonale tjenester.

3.6. Økonomi/ budsjett

NAPOS har en gruppe ansatte bestående av personer med forskjellig utdannings- og yrkesbakgrunn. Dette gjør det mulig å tilby ulike tjenester til pasientgruppen, primært rådgivning til helsepersonell og pasienter om diagnostikk og behandling, medikamentbruk, lysbeskyttelse, trygderettigheter, arv osv. I tillegg driver NAPOS forskning og er involvert i EU-prosjekter. NAPOS driver pasientrettet og har aktivitet i hele landet.

3.6.1. Eventuelle behov for endringer i bemanning

Senteret dekker de funksjoner som er beskrevet i forskriften og bortsett fra på legesiden anser vi at bemanningen for øyeblikket er tilfredsstillende. NAPOS har egen finansiering fra Helse Vest for å drifte Norsk Porfyriregister. 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 ut desember 2016. Overlegen fortsetter i 0,6 stillingsbrøk og LIS legen fortsetter i 0,3 stillingsbrøk ut 2017. Det er sterkt ønskelig at disse stillingene blir fast finansiert.

Ved nye pålagte oppgaver vil det være nødvendig å øke bemanningen, et eksempel på dette er at hvis vi skal kunne utnytte ressursene i Sjeldenskolen (Sjelden*) trenger vi økt bemanning for å kunne utvikle e-læringskurs.

3.7. Beskrivelse av arbeid for likeverdig tilbud

NAPOS har det overordnede ansvaret for diagnostikk av porfyrisykdommene og diagnostiserer nær alle nye tilfeller av porfyrisykdom i Norge. NAPOS har brukere i alle aldersgrupper og i alle landets fylker og helseregioner og jobber for å gi et likeverdig tilbud til pasienter med porfyrisykdom, uavhengig av hvor i landet de er bosatt.

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 Porphyrin Network (EPNET) har NAPOS de siste årene vært med på å utvikle en felles flerspråklig webside med pasientinformasjon på mange ulike språk. Denne nettsiden har vært videreført gjennom EPNET-samarbeidet i 2016.

NAPOS har 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 har som mål at nettsidene til en hver tid skal være lett tilgjengelig og oppdatert, med innhold rettet mot både pasienter, pårørende og helsepersonell. I 2016 har NAPOS fortsatt videreutviklingen av nettsidene, og nye nettsider ble lansert i september 2016. Nettsidene er i 2016 jevnlig oppdatert med aktuelle nyhetssaker, og det sendes også ut jevnlig nyhetsvarsler.

Samarbeid med regionale fagmiljø

NAPOS arbeider kontinuerlig for å etablere lokale kontaktpersoner på de forskjellige sykehusene hvor pasienter med porfyrisykdom sogner til. Som et ledd i dette samt for å oppdatere aktuelle fagmiljø på porfyrisykdom tilbyr NAPOS internundervisning på andre sykehus rundt om i Norge. NAPOS har i 2016 hatt tett samarbeid med 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. Dette vil bidra til å sikre et geografisk likeverdig tilbud.

4. Resultat

4.1. Kompetansebygging

Kompetansebyggende aktiviteter (kurs, konferanser, videreutdanning, hospitering og lignende) senteret planlegger å delta på.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
A1	Kurs		
	Legekurs om porfyrisykdommer. 2-dagers etterutdanningskurs for leger	Godkjent av Den norske Legeforening. Forventet deltakelse 15 personer, 10 timer undervisning. Alle ved NAPOS og porfyriseksjonen skal få tilbud om å delta på kurset. (Se også punkt B6)	Tidlig i 2016 fikk vi beskjed om at Legers etter- og videreutdanning ikke aksepterte kurs med færre enn 25 deltakere. Per dato var det da 14 påmeldte, og dette kurset måtte derfor avlyses.
	PhD-relaterte kurs	Fulle krav til studiepoeng til PhD; 2 personer	2 personer ved NAPOS fullførte nødvendige kurs for å fylle kravene til PhD i 2016. (Se også punkt A4)
	Good clinical practice (GCP)-kurs	Kurs i god klinisk utprøvningspraksis (GCP) i kliniske studier. Arrangert av Helse Bergen	Avholdt 25.02.2016 og 29.09.2016, Bikuben Helse Bergen. 6 deltakere fra NAPOS
	Cell analysis – from incubation to publication		Avholdt på Haukeland Hotell den 11.05.2016. 1 deltaker fra NAPOS.
A2	Konferanser		
	Nasjonal kvalitetsregisterkonferanse	2-3 deltakere fra NAPOS	10-11. mars på Oslo Plaza. NAPOS deltok med 2 deltakere og presenterte 1 poster: «Diagnostisk forsinkelse ved porfyrisykdom - resultater fra Norsk porfyriregister».

	Seminar om pasient- og brukermedvirkning i nasjonale kvalitetsregistre		18.02.2016 på Oslo Plaza. 1 deltaker fra NAPOS.
	Helseforetakenes kommunikasjonskonferanse	1 deltaker fra NAPOS	01.-02. sept. 2016: 1 deltager
	Øvrige registerkonferanser, i regi av Nasjonalt servicemiljø for medisinske kvalitetsregistre	2-4 deltakere	30.08.2016: Fagdag for kvalitets- og forskingsregistre i Helse Bergen arrangert av Fagsenter for medisinske kvalitetsregister (Bikuben HUS). 2 deltakere fra NAPOS 03.10.2016: "Mini-kurs" om kvalitetsforbetringsmetodikk. arrangert av Fagsenter for medisinske kvalitetsregister (Bergen Airport Hotel). 1 deltaker fra NAPOS
	PROMS-seminar		26.05.2016: 3 deltakere fra NAPOS. Arrangert av Fagsenter for pasientrapporterte data (Bikuben HUS)
	Euroskin og NOFFOF-konferanse	40-50 deltagere fra hele verden. (se også punkt B8)	04.11.2016: 4 personer fra NAPOS holdt innlegg. 6-8 deltakere fra NAPOS.
A3	Seminar		
	Strategiseminar NAPOS våren 2016	Utarbeide strategiplan for 2017-2019	Avholdt 20.05.2016, Bikuben HUS. 21 deltakere.
	Fagseminar NAPOS høsten 2016	Faglige aktiviteter og miljøbygging. Planlegging av virksomheten for 2017	Avholdt 07-08.09.2016, Osterøy. 18 deltakere.

Internundervisning ved NAPOS 2016	Undervisning hver 14. dag Alle deltar og bidrar Økt faglig kompetanse på tvers av organisasjonen	9 internundervisninger gjennomført i 2016
Forskningsmøter ved LKB		Forskningsmøter ca hver 14.dag. Leger og forskere deltar.
Internundervisning for leger ved LKB	Ukentlige møter, alle leger deltar	Legene tilknyttet NAPOS og andre ansatte ved NAPOS deltok på disse internundervisningene
Fagdag for bioingeniører og leger	1 fagdag for bioingeniører og leger tilknyttet porfyri- og molekylærbiologisk seksjon, LKB	Gjennomført.
Fagdag for genetiske veiledere	1 dag, 2 deltakere	1 dag, 1 deltaker
Genetikk-konferanse Norsk selskap for Human-genetikk (NSHG)	2 dager, 3 deltakere	2 dager, 1 deltaker
Seminarer for faggrupper NAPOS	2 heldagsmøter i året samt møter 1. gang per måned	Registergruppe: 1 heldagsmøte, 6 halvdagsmøter
NKSD fagseminar på Frambu: Nye behandlingsmuligheter ved sjeldne diagnoser kompetansesentrenes rolle		19.05.2016: 6 personer fra NAPOS deltok på heldags fagseminar om legemidler og sjeldne diagnoser. Videokonferanse.
Oktobersamling for brukerrepresentanter og ansatte i NKSD i Oslo, 21 - 22 oktober		2 deltagere fra NAPOS. I tillegg deltok 2 representanter fra Norsk porfyriforening (NPF) og 1 deltaker fra Porfyriforeningen i Nordland (PIN).

	Fagdag på lærings- og mestringssenteret		13.06.2016: 1 person fra NAPOS deltok på fagdag om læring og mestring
	Videokonferanse om mediatrening		08.06.2016: 1 person fra NAPOS deltok på videokonferanse om mediatrening på FRAMBU
	Forsendelse av biologisk materiale	2t seminar ved representanter fra DHL	01.06.2016: 5 deltagere fra NAPOS
	Preanalytiske variabler i biobank	1t seminar ved LKB	15.06.2016: 1 deltaker fra NAPOS
	Lunsj-seminarer NKSD	Presentasjon av sentrene i NKSD	Et varierende antall ansatte på NAPOS deltok på disse møtene
A4	Videreutdanning		
	Slutføre PhD prosjekt Janice Andersen	Innlevering av PhD (Se også C2 Doktorgrader)	Levert 13. mai 2016. PhD fullført 23.11.2016
	PhD prosjekt Helene B Johannessen	Sende inn en artikkel (Se også C2 Doktorgrader)	PhD fullført 28.11.2016
	PhD prosjekt Carl Baravelli	Delta på obligatoriske forskerkurs Publisere første artikkel (Se også A1 Kurs og C2 Doktorgrader)	INTH356 Observational Epidemiology: Survey, Cohort and Case-Control Studies; MEDSTAT3 Analyse av longitudinelle data med Stata; EPINOR Research Summer School 2016. Artikkel er sendt til publisering.
	Masterstudent	1 masteroppgave genetisk veiledning: Å leve med erytropoietisk protoporfyri (Se også C3 Andre forskningsprosjekt)	Student nesten fullført datasamling. Er i fødselspermisjon til mars 2017.

	<p>Bachelorstudent</p>	<p>1 Bacheloroppgave ved bioingeniørutdanningen, Høgskolen i Bergen 2016. (Se også C3 Andre forskningsprosjekt)</p>	<p>Bacheloroppgave, tre studenter fra Høgskolen i Bergen våren 2016: «Utvikling av nye behandlinger for akutt intermitterende porfyri – Kan det måles endring i aktivitet og uttrykk av enzymet hydroksymetylbilan syntase i villtype og sykdomsmutant R173W i cellelinje Hep G2 etter behandling med farmakologiske chaperoner?» (Se også punkt C3)</p>
--	------------------------	---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

4.2. Kompetansespredning

4.2.1. Brukere/pårørende ("brukerrettet aktivitet")

Direkte arbeid med navngitt bruker og hans/hennes familie og tjenesteapparat. Utreiser for å bistå brukere/fagpersoner lokalt, kurs og opphold for bruker og/ eller familie, individuelle konsultasjoner osv.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B1 Veiledning	Utreiser	Helsefaglige veiledninger/samtaler i nærheten av hjemstedet (over hele landet) for enkeltpersoner og familier. Alle brukere som etterspør veiledning skal få det. Sannsynligvis totalt ca. 25 personer (utreiser, video/telefonkonferanser og konsultasjoner på senteret).	Alle brukere som har etterspurt veiledning/samtaler i nærheten av hjemstedet har fått det, eller det er planlagt i 2017. I 2016 ble det gjennomført 7 reiser for totalt 32 personer.
		Team fra NAPOS reiser til pasientenes hjemkommuner og informerer og veileder pasienten, deres pårørende og andre fagpersoner (for eksempel skoler, barnehager) om det å leve med den aktuelle porfyrisykdommen. Forventet ca. to utreiser i 2016. Alle nydiagnostiserte barn får tilbud om utreise.	18.05.2016: Utreise for veiledning om tilrettelegging på skole (1 person), 4 deltagere. 11.10.2016: Utreise for veiledning om tilrettelegging videregående skole (1 person), 8 deltagere.
		Veiledning og skriftlig bistand i søknadsprosesser og lignende. F.eks. trygderettigheter, legeerklæringer, brev til øvrig tjenesteapparat	Gitt veiledning og bistand med 4 legeerklæringer ang. trygderettigheter, samt 1 anke

	Nettmøter etc	Telekommunikasjon: Ta i bruk telefon- og videokonferanser	Totalt ca. 20-25 videokonferanser i 2016: Bl.a. ulike møter i ledergruppen og kommunikasjonsgruppen ved NKSD, tirsdagsmøter med presentasjon av sentre i NKSD), NAPOS senterrådsmøte høsten 2016, NAPOS-seminar og internundervisning. Innkjøp av webkameraer og konferansehøytalere. Internundervisning på NAPOS ang. bruk av Acano og Lync til videokonferanse høsten 2016.
	Veiledning og konsultasjoner på senteret:	Helsefaglige veiledninger/samtaler i Bergen, for enkeltpersoner og familier.	7 veiledninger/samtaler ved personlig oppmøte ved poliklinikk 56 lengre konsultasjoner med brev/gjennomgang av prøver/svar til behandler
		Legekonsultasjoner. Personlig oppmøte av pasient ved behov. Forventet ca. 4 stk. Det er et ønske om at disse kanaliseres inn i utreiser til lokale team.	1 konsultasjon ved personlig oppmøte ved poliklinikk, med lege og genetisk veileder tilstede

B2	Kurs To-dagers kurs om kutane porfyrier, for pasienter og pårørende	Personer med kutane porfyrier og deres pårørende får tilbud om kurs Revurdere måten kursene legges opp på: vurdere å dele opp i egne kurs for EPP og PCT. Forventet påmeldte ca. 30-50 personer	15.04.2016: Kurskomitemøte (2 brukere + 3 ansatte fra NAPOS) 07-08.11.2016: Pasientkurs PCT (63 deltagere)
B3	Konferanser	Ingen aktivitet i VP	
B4	Seminar	Ingen aktivitet i VP	
B5	Annet		
	Utsending av informasjonspakke til nydiagnostiserte pasienter	Sende informasjonspakke (informasjonsbrev, ID-kort, brosjyre, NAPOS-folder, pasientforeningsinfo, invitasjon til deltakelse i Norsk og Europeisk porfyriregister, sjekklister kontroll) til alle nydiagnostiserte pasienter, ca. 50 personer	37 informasjonspakker sendt til nydiagnostiserte pasienter i 2016
	Utsending av diagnosebrev med informasjonspakke til leger	Diagnosebrev, brosjyre, NAPOS-folder, informasjon om register, sjekklister kontroll, behandlingsretningslinjer. Sendt til alle leger med nydiagnostiserte pasienter, forventet ca. 50 personer	32 Informasjonspakker sendt til leger i 2016
	Henvendelser fra pasienter og pårørende	Telefoner, e-poster, brev o.l. Alle henvendelser besvares. Forventet ca. 200 telefonhenvendelser og 100 e-posthenvendelser i 2016.	NAPOS besvarte minst 289 telefonhenvendelser fra pasienter og pårørende i 2016.
	Henvendelser fra helsepersonell	Telefoner, e-poster, brev o.l. Alle henvendelser besvares. Forventet ca. 330 telefonhenvendelser og 30 e-posthenvendelser i 2016.	NAPOS besvarte minst 356 telefonhenvendelser fra leger og annet helsepersonell i 2016.
	E-post henvendelser til felles e-postkasse porfyri@helsebergen.no	Besvarer alle henvendelser som kommer inn. Forventet ca. 400 e-poster i 2016.	Alle eposthenvendelser besvares. NAPOS besvarte ca. 378 eposter i 2016: Fra pasienter/pårørende: 116 Fra helsepersonell: 33 EPNET-relatert epost: 163 Annet: 66 (Se også punkt B12)

	Generell medikament-rådgivning	Alle henvendelser besvares. Forventet antall ca 80 henvendelser i 2016.	47 henvendelser besvart i 2016: -12 eposter til porfyri@helse-bergen.no - 8 eposter til drugs-porphyrria@helse-bergen.no - 27 henvendelser via annen epost eller telefon. 21 av henvendelsene var fra pasienter, 2 fra pårørende, 18 fra leger, 6 fra annet helsepersonell (se også punkt F6)
	Medikament-overvåkning i Norsk porfyriregister	Overvåke legemiddelbruk rapportert til Norsk porfyriregister, og følge opp pasienter som oppgir at de bruker porfyrinogene legemidler.	Overvåket all legemiddelbruk rapportert til Norsk porfyriregister i 2016, fulgt opp 44 rapporter fra 31 pasienter som oppgav at de brukte porfyrinogene eller uklassifiserte legemidler. 2 legemidler ble klassifisert som følge av dette arbeidet.
	Medikament-oppfølgning	Oppfølging og biokjemisk monitorering av pasienter ved oppstart av potensielt porfyrinogene legemidler (f. eks. hormonelle antikonsepsjonsmidler).	Ingen pasienter i 2016
	Biokjemiske analyser	Seksjon for porfyrianalyser, Laboratorium for klinisk biokjemi (LKB). Forventet ca. 3000 analyser	Seksjon for porfyrianalyser, Laboratorium for klinisk biokjemi (LKB): Totalt 4033 analyser utført i 2016: Urin-ALA: 578 Urin-PBG: 578 Urin-total porfyriener: 730 Urin-porfyriinfraksjoner: 283 Feces-porfyriinfraksjoner: 467 Erytrocytt PBG-deaminase: 17 Plasma porfyriener: 684 Erytrocytt ALA-dehydrogenase: 0 Erytrocytt protoporfyriin (total, fritt og sink-bundet): 696
	Genetiske analyser	Senter for medisinsk genetikk og molekylærmedisin og LKB. Forventet ca. 80 genetiske analyser	Senter for medisinsk genetikk og molekylærmedisin: 62 genetiske analyser i 2016

			Laboratorium for klinisk biokjemi (LKB): Kvalitetssikring av genetiske analyser av FECH-genet i samarbeid med University Hospital of Cardiff; 8 genetiske analyser i 2016
	Personlig informasjons-skriv	Personlig informasjonsskriv med oppfølgings- og behandlingsretningslinjer. Sendes alle brukere som ønsker det etter bestilling. Forventet antall ca. 10 stk	Ingen i 2016

4.2.2. Aktivitet rettet mot helsepersonell og andre faggrupper

Arbeid for å formidle kunnskap til helsepersonell og andre faggrupper, når det ikke gjelder en navngitt bruker. Spesifiser faggruppe der det er naturlig.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B6	Fagkurs/ møter på senteret		
	Legekurs om porfyrisykdommer. 2-dagers etter-utdanningskurs for leger	Godkjent av Den norske Legeforening. Forventet deltakelse 15 personer, 10 timer undervisning. Alle ved NAPOS og Seksjon for porfyrianalyser skal få tilbud om å delta på kurset. (Se også punkt A1)	Tidlig i 2016 fikk vi beskjed om at Legers etter- og videreutdanning ikke aksepterte kurs med færre enn 25 deltakere. Per dato var det da 14 påmeldte, og dette kurset måtte derfor avlyses. Etter diskusjon med Legers etter- og videreutdanning vil de i fremtiden akseptere kurs med < 25 deltakere hvert annet år.
	Fagdag for bioingeniører og leger tilknyttet Seksjon for porfyrianalyser og Molekylærbiologisk	2-6 deltagere fra NAPOS, 22 deltagere totalt.	Gjennomført.

	seksjon, LKB		
	Internundervisning for leger ved LKB og Hormonlaboratoriet ved HUS	Forventet 10 deltagere	29.02.2016: Foredrag «Erythropoietisk protoporfyri (EPP) & jernbehandling».
B7	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team		
	Trygderettighetskomité, representanter fra NAPOS og brukerorganisasjonene NPF og PIN	Årlige møter	Nedlagt
B8	Konferanser	Se punkt A2	
	Euroskin og NOFFOF-konferanse	40-50 deltagere fra hele verden. (se også punkt A2)	04.11.2016: 4 personer fra NAPOS holdt innlegg. 6-8 deltakere fra NAPOS.
B9	Seminar		
	Fredagsmøte Haukeland Universitetssykehus	Arrangere fredagsmøte på Haukeland Universitetssykehus sammen med NKSD våren 2016. Tema: Sjeldne sykdommer, porfyrisykdommer, om NKSD	04.03.2016: 1 times undervisning for ca. 200 ansatte ved HUS. Arrangert i forbindelse med Sjeldendagen 2016. 4 foredrag: Om sjeldendagen og NKSD (10 min) Bruker/pasient: Å leve med en sjelden diagnose (10 min) Om porfyrisykdommer og NAPOS (15 min) Dypsekvenseringsbasert diagnostikk v/sjeldne sykdommer (15 min).
	Norsk forening for medisinsk biokjemi / Norsk selskap for medisinsk biokjemi (NSMB) vårmøte Bergen 18.-20.april 2016		Foredrag: Norsk og europeisk porfyriregister – utfordringer og muligheter ved registerforskning

	Stand på møte for Landsgruppen for helsesøstre i Hordaland	Antall deltagere på konferansen: 60 stk	04.04.2016: 1 deltaker fra NAPOS på stand.
B10	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	Undervisning medisinstudiet UiB, 1 time Undervisning bioingeniørstudenter Høgskolen i Bergen (HiB). 4 dager	7 dager undervisning for bioingeniørstudenter ved Høgskolen i Bergen (HiB) i 2016
B11	Hospitering på senteret		
B12	Annet		
	Nettside www.napos.no	Totalt 25 000 besøk med representativ fordeling fra alle helseregionene. Kontinuerlig oppdatering	Lansering av nye nettsider den 28.09.2016. Nettsidene hadde totalt 22320 besøk fra 15718 unike besøkende i 2016: 10371 besøk fra Helse Sør-Øst, 5934 fra Helse Vest, 2591 fra Helse Midt-Norge, 1933 fra Helse Nord og 1489 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 alle deltagere i registeret og deres leger en gang per år, ca. 650 pasienter og 600 leger	09.05.2016: NAPOSTEN 2016, 12 siders trykksak sendt til 735 pasienter og 630 leger
	Brosjyrer	Oppdatering av NAPOS-folderen	Ikke gjennomført på grunn av omlegging til ny nettside
	Internundervisning på andre sykehus	1-2 utreiser.	En henvendelse fra sykehusavdeling i 2016, internundervisning planlagt tidlig i 2017
	Utsending av informasjon til fastleger og annet helsepersonell som etterspør dette	Sendes til alle som etterspør det, ca 10 stk	Ingen
	(forts.)		

	Spørsmål og svar på henvendelser	Telefoner, e-poster, brev o.l. Alle henvendelser besvares. (Se også punkt B7-B8)	Alle henvendelser besvares. NAPOS besvarte totalt minst 671 telefonhenvendelser i 2016. (Se punkt B5 for flere detaljer)
	E-posthenvendelser til felles e-postkasse porfyri@helse-bergen.no	Alle henvendelser besvares. (Se også punkt B5)	Alle eposthenvendelser besvares. NAPOS besvarte ca. 378 eposter i 2016: Fra pasienter/pårørende: 116 Fra helsepersonell: 33 EPNET-relatert epost: 163 Annet: 66 (Se også punkt B5)
	Nyhetsvarsel nettsidene	Sendes ut på e-post ca 3-4 ganger per år	4 nyhetsvarsel på e-post til 555 personer.
	E-læringskurs	Evaluere mulighetene for å utvikle e-læringskurs (for fastleger?) på porfyrirelaterte problemstillinger	Vurderinger gjort, besluttet å starte med å filme legekurs i 2017.
	Legemiddeldatabasen www.drugs-porphyrria.org	Tilgjengelig på nett. Forventer ca 70 000 søk fra omtrent 100 ulike land i 2016.	Legemiddeldatabasen hadde totalt 65 536 søk fra 104 ulike land i 2016 (ca. 180 søk pr dag)
	Undervisningspakke og sjeldenskole	Delta i gruppearbeid ved NKSD	3 videokonferansemøter med prosjekt Undervisningspakke og to dagers seminar med Sjelden*.
	Behandlingsretningslinjer akutte porfyrisykdommer	Oppdatering	Under planlegging
	Retningslinjer/anbefalinger – jernmangel og EPP	Utarbeide anbefalinger for utredning og behandling av jernmangel ved EPP	Under revisjon, vil bli sendt europeiske samarbeidspartnere for innspill
	Retningslinjer/anbefalinger for screening hepatocellulær cancer ved akutte porfyrisykdommer	Gjennomgang av evidens og oppdatering av anbefalingene	Gjennomgang av evidens, under revisjon (del av PhD prosjekt)
	Retningslinjer/anbefalinger for screening hepatocellulær cancer ved PCT	Gjennomgang av evidens og oppdatering av anbefalingene	Igang satt (del av PhD prosjekt)

4.3. Forskning og utvikling (FoU)

Forsknings- og utviklingsarbeid innebærer både kompetansebygging og kompetansespredning. For å fasilitere rapporteringen for NKSD er sentrenes planlagte FoU-aktivitet synliggjort i egne tabeller:

4.3.1. Forskningsprosjekter

Aktivitet av vitenskapelig karakter (forskning/publikasjoner), samt forskningsprosjekter.

C1 Forskningsproduksjon Kun vitenskapelige artikler publisert i PubMed	Resultatmål	Resultat
	Andersen J, Nordin K, Sandberg S: Illness perception and psychological distress in persons with porphyria cutanea tarda. Acta Derm Venereol. 2016 Jun 15;96(5):674-8	PMID: 26775575
	Røraas T, Støve B, Petersen PH, Sandberg S. Biological Variation: The Effect of Different Distributions on Estimated Within-Person Variation and Reference Change Values. Clin Chem. 2016; 62:725–36.	PMID: 27001492
	Stavelin A, Riksheim BO, Christensen NG, Sandberg S. The Importance of Reagent Lot Registration in External Quality Assurance/Proficiency Testing Schemes. Clin Chem. 2016; 62:708–15.	PMID: 26980211
	Carobene A, Stollo M, Jonker N, Barla G, Bartlett WA, Sandberg S, et al. Sample collections from healthy volunteers for biological variation estimates' update: a new project undertaken by the Working Group on Biological Variation established by the European Federation of Clinical Chemistry and Laboratory Medicine. Clinical Chemistry and Laboratory Medicine. 2016; 54: 1599-1608	PMID: 27169681
	Panteghini M, Sandberg S. Total error and measurement uncertainty – the match continues. Clinical Chemistry and Laboratory Medicine [Internet]. 2016; 54:195–6.	PMID: 26581072
	Monaghan PJ, Lord SJ, St John A, Sandberg S, Cobbaert CM, Lennartz L, Verhagen-Kamerbeek WD, Ebert C, Bossuyt PM, Horvath AR; Biomarker development targeting unmet clinical needs. Test Evaluation Working Group of the European Federation of Clinical Chemistry and Laboratory Medicine. Clin Chim Acta. 2016 Sep 1;460:211-9	PMID: 27374304

C2 Doktorgrader		
Kandidat	Avlagt (måned) ved institusjon	Veileder/ Institusjon
Avhandlingens tittel	ISBN (ID)	
Janice Andersen Psykososial helse og livskvalitet ved akutt intermitterende porfyri og porphyria cutanea tarda (dr.gradsprosjekt finansiert av Helse Vest)	November 2016 ISBN: 978-82-308-3202-8 Uri: http://hdl.handle.net/1956/13146	Sverre Sandberg Helse Bergen/ Universitetet i Bergen (UiB) Medveiledere: Målfrid Råheim, Eva Gjengedal, Karin Nordin, UiB
Helene Bustad Johannessen Phenotypic outcome and novel therapies in acute intermittent porphyria (dr.gradsprosjekt finansiert av UiB)	November 2016 ISBN: 978-82-308-3195-3	Sverre Sandberg Helse Bergen/ Universitetet i Bergen (UiB) Medveiledere: Aurora Martinez, Karen Toska
C3		
Andre forskningsprosjekt (uten PMID)		
Aktivitet/tittel	Ansvarlig institusjon/ samarbeid med andre	Prosjektleder/ Tidsrom
Long-term clinical and socioeconomic consequences of the porphyrias Prosjektleder: Carl Baravelli (dr.gradsprosjekt finansiert av Helse Vest)	Helse Bergen/Universitetet i Bergen	Sverre Sandberg, Aasne Karine Aarsand, Mette Christophersen Tollånes / Universitetet i Bergen (UiB) Prosjektperiode: 2015 – 2019
Acute Hepatic Porphyria and Cancer Risk: A Population-Based Cohort Study	Universitetet i Bergen / Helse Bergen 2016: Oppdatering av koblede data fra Norsk porfyriregister, Kreftregisteret, Statistisk sentralbyrå (SSB) og Folkehelseinstituttet er påbegynt. Artikkel innsendt.	Carl Baravelli 2016-2017
Identification of potential pharmacological chaperones for the treatment of acute intermittent porphyria	Universitetet i Bergen / Helse Bergen 2016: Artikkel klar til innsending	Helene Bustad Johannessen 2016-2017

Native MS as a method to detect noncovalent substrate intermediate complexes in proteins	Universitetet i Bergen / Helse Bergen 2016: Artikkel under bearbeiding	Helene Bustad Johannessen 2016-2017
One-carbon metabolism in acute intermittent porphyria	Prosjektet er et samarbeid mellom NAPOS, Laboratorium for klinisk biokjemi ved Haukeland universitetssjukehus, Laboratoriemedisinsk avdeling ved Nordlandssykehuset og Bevital AS	Vegar Engeland Haugen 2016-2020
Masterstudent genetisk veiledning: «Å leve med erytropoietisk protoporfyri»	Helse Bergen/Universitetet i Bergen	Janice Andersen 2015 – 2017
Bacheloroppgave ved bioingeniørutdanningen, Høgskolen i Bergen 2016 (Se også punkt A4)	Høgskolen i Bergen/Helse Bergen	Tre studenter fra Høgskolen i Bergen Veiledere: Karen Toska og Marta Vorland Bacheloroppgave levert våren 2016
Alkohol og akutt porfyri	Helse Bergen/Universitetet i Bergen	Atle Brun 2014 – 2017
Nuclear and cytoplasmic distribution of HMBS studied in HepG2 cells and liver tissue	Helse Bergen	Karen Toska 2014 - 2017
The use of plasma porphyrin fractionation in the diagnosis and monitoring of cutaneous porphyrias	Helse Bergen	Aasne K. Aarsand 2015 - 2017
Evidence-based diagnostic strategies for the porphyrias	Helse Bergen	Aasne K. Aarsand 2012 - 2020
Changes in urinary ALA and PBG in acute intermittent porphyria patients with acute attacks	Helse Bergen/NOKLUS	Aasne K. Aarsand 2005 - 2020
Unusal genetic causes of acute intermittent porphyria in Norwegian patients	Helse Bergen	Aasne K. Aarsand 2012 - 2018

Large FECH deletions and other genetic causes in Norwegian patients with erythropoietic protoporphyria	Helse Bergen, i samarbeid med University Hospital Cardiff og University of Utah	Aasne K. Aarsand 2013 - 2018
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).	Helse Bergen, i samarbeid med europeiske spesialistsentre (internasjonal multisenter studie)	Sverre Sandberg/Aasne K. Aarsand 2011-
Changes in urinary porphyrin fractions in patients with porphyria cutanea tarda under treatment	Helse Bergen	Aasne Aarsand 2011 - 2020
The ability of pharmacological chaperones to stabilize wild-type HMBS and enhance recovery of unstable HMBS mutants.	Helse Bergen/Universitetet i Bergen	Helene Bustad Johannessen 2011 - 2018
Identification of novel phosphorylation sites in human HMBS and regulatory properties of the posttranslational modification.	Helse Bergen/Universitetet i Bergen	Karen Toska 2013 - 2017
Biologisk og analytisk variasjon av erytrocytt protoporfyrin og hematologiske parametre hos pasienter med erythropoietisk protoporfyri og friske kontrollpersoner	Helse Bergen	Aasne Aarsand 2010 - 2019
Sporelementer hos pasienter med porphyria cutanea tarda, en prospektiv studie	Helse Bergen	Aasne K. Aarsand 2011-2020

Recurrent attacks in Acute Intermittent Porphyria	CRMR Centre Français des Porphyries, Paris, Frankrike. Artikkel innsendt.	Laurent Goya 2012-2017
EXPLORE Natural History Study for Acute Hepatic Porphyrias	Alnylam Pharmaceuticals og ekspert-sentre i Europa og USA	Sverre Sandberg 2014-2020

4.3.2. Utviklingsprosjekter

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

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
D1	Planlagt utvikling av Informasjonsmaterieill	Ny NAPOS-folder Starte arbeid med ny legeinformasjon på nettsidene Starte arbeidet med pasientinformasjon som skal legges på nettside Anbefaling om oppfølging av pasienter med porfyri sykdom ved graviditet	Tekst til ny NAPOS-folder revidert. Nettsiden er gjennomgått og oppdatert i forbindelse med overgang til helsenorge.no Diagnosetekster til www.helse-norge.no utarbeidet. Anbefaling om oppfølging ved graviditet er publisert. Utarbeidet utkast til ny informasjon om PCT og EPP.
D2	Utvikling av kvalitetsregistre og biobanker	- Utvikling av årlige pasient- og legeskjema for PCT til Norsk porfyriregister - Legge til rette for innsamling av årlige data fra helsepersonell til Norsk porfyriregister - Utvikle ny versjon av Norsk porfyriregister inklusiv implementering og overføring til MRS plattform - Utvikling av nye kvalitetsindikatorer til Norsk porfyriregister - Årsrapport Norsk porfyriregister - Innsamling av norske data til Europeisk porfyriregister - Kvalitetssikring av data i Europeisk	- Nye årlige pasient- og legeskjema for PCT tatt i bruk - Rutiner for utsending og materiale til påminning om årlig kontroll, inklusiv skjema til lege og pasient ferdigstilt - Årlig innsamling av data fra helsepersonell for AIP og PCT - Utvikling av MRS-løsning for innregistrering av AIP-skjema ferdigstilt den 31.05.2016, i samarbeid med HVIKT, HEMIT og Fagsenter for Medisinske kvalitetsregistre i Helse Vest. Svært omfattende arbeid med utvikling, testing, produksjonssetting og feilretting - Nye kvalitetsindikatorer utviklet - Årsrapport for Norsk porfyriregister med de første resultatene basert på årlige skjema fra 2015 ble levert 21.09.2016. - Startet utvikling av årlige skjema PV og HCP for pasient og helsepersonell - Innsamling og registrering av norske data i EPR ble påbegynt i 2015, og i 2016 er rutiner for registrering blitt etablert og 14 nye deltagere registrert.

		porfyriregister	
D3	Utvikling av verktøy for aktivitetsregistrering ("Solan", "Soma" eller lignende)	Fortløpende registrering i FM (pasientadministrativt system).	Utført
D4	Internt kvalitetsforbedringsarbeid		
		Utvikling av rutine for årlig revisjon av faglige dokumenter og informasjon på senterets nettside www.napos.no	Utkast foreligger
		Utarbeide årsplan for NAPOS	Utkast til årsplan/årshjul utarbeidet
		Oppstart utarbeiding/innlegging av prosedyrer i Elektronisk kvalitetshåndbok (EK)	Arbeid pågår
D5	Innovasjon	Laboratorieanalyser: økt automatisering	Pågående (kontinuerlig prosess)
D6	IKT	Forbedre elektronisk rekvirering av porfyri-relaterte analyser	Pågående (kontinuerlig prosess)
D7	Annet		
	Videreutvikling og finansiering av Legemiddeldatabasen www.drugs-porphyrria.org	Undersøke finansieringsmuligheter i Norge og utlandet, til trygghetsklassifisering av legemidler	Vurdering av finansieringsmuligheter gjøres kontinuerlig
	Scenesse	Arbeide for at også norske pasienter skal kunne bruke dette legemiddelet: Krever godkjenning av Beslutningsforum samt samarbeid med Hudavdelingen	Forslag om metodevurdering sendt til Beslutningsforum juni 2016. Hurtig metodevurdering skal gjennomføres av Statens Legemiddelverk.

4.4. Systemrettede aktiviteter

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

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
E1	Utreise til skole, barnehage (kompetansespredning)	- Opprettholde tilbud - ca. 1-2 utreiser pr år. - Eventuelle oppfølgingsmøter via videokonferanse	2 utreiser til skoler
E2	Samarbeidsmøter med pasientforeninger	- Samarbeidsmøte - Trygderettighetskomitemøte - Kurskomitemøter	Ett samarbeidsmøte med to pasientorganisasjoner, to kurskomitemøter. Trygderettighetskomite nedlagt.
E3	Samarbeid med Nordlandssykehuset	Etablere samarbeidsrutiner for å sikre at pasienter diagnostisert eller utredet ved Nordlandssykehuset tilbys samme tjenester som pasienter utredet ved NAPOS	Under arbeid

4.5. Internasjonalt arbeid

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

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
F0	European Reference Network for Rare Hereditary Metabolic Disorders (MetabERN)	Søke om at NAPOS blir godkjent som «Health Care Provider» i MetabERN	NAPOS/Helse Bergen HF sendte på vegne av NKSD inn søknad om medlemskap i European Reference Network for Rare Hereditary Metabolic Disorders (MetabERN) i juni 2016. MetabERN ble godkjent av European Reference Networks (ERN) Board of Member States i EU den 15. desember 2016.
F1	European Porphyria Network (EPNET) Internasjonalt forskningsnettverk	Delta i styringsgruppen for og arbeidsgrupper i European Porphyria Network (EPNET)	Sverre Sandberg og Aasne K. Aarsand deltar i styringsgruppen
		Bidra til å formalisere organisasjonen	Pågående.
F2	EPNET EQAS – ekstern kvalitetskontroll sendt til spesialistlaboratorier over hele verden	Beholde deltakerantall	37 laboratorier deltok i 2016, en økning på 1 laboratorium i forhold til 2015.
		Sende ut to runder med ekstern kvalitetskontroll med sykehistorier	Prøver og caser sendt ut til 37 laboratorier den 07.03.2016 og 05.09.2016
		Videreutvikling av rapporter og scoring (eks best-practise kommentarer)	Det er planlagt å inkludere protoporfyriinkalibrator i 2017-utsendingen.
F3	European Porphyria Registry (EPR) www.porphyriaregistry.org	Teknisk videreutvikling av databasen	Pågående
		Mål å få to nye deltagende spesialistsentre	Ett nytt deltagende senter i 2016: Milano, Italia. Totalt 9 sentre og 22 behandlere som registrerer data.

		Utrede eventuell EPP modul	Utsatt
		Mål om å ha inkludert 200 pasienter	Totalt 170 pasienter registrert i databasen. Pt gjennomgås det og ryddes innregistrerte data, og dette påvirker antall registrerte pasienter.
		Gjennomgang av innrapporterte data og oppdatering av elektronisk spørreskjema	Pågående
		Revisjon av ufullstendige hendelser/identifisering problemområder i datainnlegging	Pågående
		Utvikle strategi for å få porfyrisespecialistsentre til å fullføre ufullstendige hendelser	Pågående
		Ekstern finansiering av EPR	Fått støtte fra Orphan Europe for utlevering av rapporter fra registeret.
F4	Spesialisert diagnostikk/ medisinsk faglig veiledning/ rådgivning		Tett faglig samarbeid med andre europeiske spesialistlaboratorier
F5	The Drug Database for Acute porphyria www.drugs-porphyrria.org	Beholde posisjon som primær-kilde til legemiddelinformasjon ved akutte porfyrisykdommer internasjonalt	Databasen blir kontinuerlig oppdatert og tilpasset ulike språk.
		Klassifisering (nye)/ reklassifisering) av ca. 100 legemidler	Faglig oppdatering av 60 legemidler i databasen: -33 nye legemidler ble klassifisert -26 legemidler ble reklassifisert 1 monografi ble revidert uten endring i klassifikasjon
		Teknisk oppdatering av databasen	-33 nye legemidler ble klassifisert
F6	Internasjonalt rådgivningsarbeid med hensyn til bruk av legemidler ved akutte porfyrisykdommer		10 av eposthenvendelsene som ble besvart i 2016 var fra andre land enn Norge (Se også punkt B5)

F7	Felles forskningsprosjekt med ekspertsentre i Frankrike, UK, Sverige	Utrede mulighet for søknad om finansiering	Utsatt
F8	Klinisk internasjonal studie Alnylam Explore del A	Følge opp inkluderte norske pasienter	Fullført og avsluttet del I av studien.
F9	EXPLORE: A prospective, multinational natural history study of acute hepatic porphyria patients with recurrent attacks.		Presentasjon på Hepatology. Conference: 67th Annual Meeting of the American Association for the Study of Liver Diseases: The Liver Meeting 2016. United States.
F10	European Federation of Clinical Chemistry and Laboratory Medicine (EFLM)		Leder av NAPOS Sverre Sandberg ble i mai 2016 valgt til president for EFLM for perioden 2016 til 2018. EFLM har 40 medlemsland som representerer 22 000 medlemmer.
F11	Association of Clinical Biochemistry and Laboratory Medicine		Leder av NAPOS Sverre Sandberg ble i 2016 tildelt prisen «ACB International Lecturer Award 2016». De som nomineres, er spesialister i laboratoriemedisin utenfor Storbritannia, som har bidratt vesentlig til medisinsk biokjemi innen forskning eller utdanning.
F12	Sociedade Portuguesa de Medicina Laboratorial		Leder av NAPOS Sverre Sandberg ble i 2016 tildelt prisen «Professor Doutor Alberto Aguiar Lecture Award» og «Socio honorario»

4.6. Annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller

I de tilfeller en har hatt aktiviteter som ikke naturlig passer i andre tabeller, føres de inn her.

Dette kan for eksempel gjelde drift av kvalitetsregister.

Planlagt kontakt med media i egen tabell.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
G1	Offentliggjøring av kvalitetsregisterdata fra Norsk porfyriregister	Publisere på www.kvalitetsregistre.no	Resultater basert på førsteskjemaer og årlige AIP-pasientskjemaer ble offentliggjort 14.11.
G2	Mandat for NAPOS sitt senterråd	Ferdigstille mandat, basert på rammeverk for senterråd i NKSD	Mandatet ble ferdigstilt i desember 2016
G3	Interregional styringsgruppe for medisinske kvalitetsregistre		Leder av NAPOS Sverre Sandberg ble i 2016 medlem av denne Interregional styringsgruppe for medisinske kvalitetsregistre, som representant for kvalitetsregistre i Helse Vest.
G4	Nasjonal kompetanse-tjeneste for medfødte stoffskiftesykdommer, Oslo universitetssykehus HF, Rikshospitalet		Overlege og nestleder av NAPOS, Aasne K Aarsand, har siden 2013 vært medlem av referansegruppen for Nasjonal kompetansetjeneste for medfødte stoffskiftesykdommer, som representant for Helse Vest.

4.6.1. Intervjuer/oppslag i media

Tid	Kanal	Arbeidstittel, type/sjanger	Resultat (bidratt/initiert/omtalt)
Vår	Askøyværingen (avis +nettavis) + lenke til saken i nettavisen til Bergens Tidende	Når solen skinner må søskenparet Sofie og Philip holde seg i skyggen, Intervju/reportasje	Vært med å initiere, bidratt i intervju
Høst	Sykepleien forskning	Psykososiale aspekter ved porfyrisykdom Artikkel	Omtale av doktorgrad https://sykepleien.no/forskning/2016/11/psykososiale-aspekter-ved-porfyrisykdom
	NRK Radio og NRK Hordaland sine nettsider	Nyhetssaker i forbindelse med i Euroskin og NOFFOF-konferansen i Bergen 04.11.2016. Bl.a. intervju med overlege Atle Brun	Dagsnytt - NRK Radio 18.11.2016: https://radio.nrk.no/serie/dagsnytt/NPUB16023016/18-11-2016#t=1m47s Nyhetssak publisert 18.11.2016: https://www.nrk.no/hordaland/vil-byggja-skuggebygg-for-a-hindra-hudkreft-1.13209993

Årsrapport

Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier

Til førstesiden
av rapporten

NevSom 2016

NevSom har 18 faste stillinger inklusive to ph.d kandidater og en post.doc. I tillegg er 190% engasjementer fordelt på 5 personer.

Tildeling 2016: 18 533 000 NKr.

Tillegg: Nettrapport til Helsedirektoratet via helse Sør-Øst:

<https://forskningsprosjekter.ihelse.net/senter/rapport/S-NKSD/2016>

Innholdsfortegnelse

1. Innledning.....	3
2. Tallrapportering (diagnoser, ant brukere, alders- og fylkesfordeling).....	3
2.1. Diagnoser.....	3
2.2. Fylker	4
2.3. Undervisningstimer gitt fra NevSom i 2016 fordelt på målgrupper	5
3. Aktivitetsregistrering.....	6
4. Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier – NevSom	7
4.1. Organisering og profil.....	7
4.2. Brukermedvirkning.....	8
4.3. Beskrivelse av evt klinisk virksomhet ved senteret.....	9
4.4. NevSom vs andre nasjonale tjenester.....	11
4.5. Økonomi/ budsjett	12
4.6. Beskrivelse av arbeid for likeverdig tilbud	13
4.7. Eventuelt annet	14
5. Resultatmål.....	16
5.1. Kompetansebygging	16
5.2. Kompetansespredning	17
5.3. Forskning og utvikling (FoU).....	23
5.4. Systemrettede aktiviteter:	33
5.5. Internasjonalt arbeid:.....	34
5.6. Eventuell annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:	36

1. Innledning

NevSom er et av sentrene i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser, og rapporterer gjennom denne tjenesten. Senterets rapport er delt i en tallrapportering (kapittel 2), en beskrivelse av senterets aktiviteter (kapittel 3) og tabeller over resultat av årets aktiviteter (kapittel 4). Dette samsvarer med disposisjonen i senterets virksomhetsplan for 2016.

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

Totalt antall registrerte brukere/pasienter (tallene er noe usikre, da registrering har vært forskjellig praktisert opp gjennom årene)

2.1. Diagnoser

Diagnoser NAVN	ICD-10	Orpha-Code	2015	2016	2016 vs 2015	Antall som har mottatt tjenester 2016
Narkolepsi med katapleksi	G47.4	2073	184	226	42	62
Tourettes syndrom	F95.2	856	55	78	23	28
Kleine-Levins syndrom	G47.8	33543	17	17	0	14
ADHD	F90		133	167	34	30
Idiopatisk hypersomni	F51.1	33208	38	58	20	26
Infantil autisme	F84.0	106	277	326	49	48
Atypisk	F84.1	199627	92	92	0	4
Asperger	F84.5	1162	360	396	36	36
PDD-NOS	F84.9	168778	8	9	1	2
			1164	1369	205	250

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.

Totalt antall personer som er registrert i tabell 1 fordelt på alder og fylke (Usikre tall, se over tabell 2.1)

2.2. Fylker

Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	Totalt	Totalt	Antall som har mottatt tjeneste 2016
				2016	2015	
Akershus	88	72	1	161	143	14
Aust-Agder	17	12		29	29	8
Buskerud	48	39		87	85	10
Finnmark	12	19		31	31	5
Hedmark	39	20		59	51	11
Hordaland	43	25		68	65	13
Møre og Romsdal	45	19		64	70	9
Nordland	53	31	1	85	88	9
Nord-Trøndelag	42	24		66	71	9
Oppland	45	25		70	61	15
Oslo	77	74	1	152	153	10
Rogaland	38	24		62	61	15
Sogn og Fjordane	33	10		43	46	9
Sør-Trøndelag	31	27		58	66	13
Telemark	35	20		55	50	11
Troms	23	18		41	44	9
Vest-Agder	21	16		37	36	9
Vestfold	26	20		46	51	12
Østfold	37	32	1	70	59	11
Annet	37	47	1	86	91	3
Totalt	790	574	5	1369	1164	205 *

* Dette antallet inkluderer ikke pasienter/brukere som inngår i prosjekter som BUPgen, AUP multisenterstudien, livskvalitetsstudien Asperger syndrom osv.

2.3. Undervisningstimer gitt fra NevSom i 2016 fordelt på målgrupper

I tabellene i 5.2 Kompetansespredning er undervisningen angitt mer detaljert.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	36
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Etterutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Utdanning av annet personell	3
Flere regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
Flere regioner: Videreutdanning av helsepersonell	4
Flere regioner: Etterutdanning av helsepersonell	
Flere regioner: Utdanning av annet personell	5
Egen region: Grunnutdanning av helsepersonell	
Egen region: Videreutdanning av helsepersonell	2
Egen region: Etterutdanning av helsepersonell	
Egen region: Utdanning av annet personell	
Sum undervisningstimer i 2016	50

3. 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.

4. Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier – NevSom

NevSom er en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) og har en landsdekkende funksjon, med oppgaver spesifisert i Forskrift nr 1706, 2010 «Om godkjenning av sykehus, bruk av betegnelsen universitetssykehus og nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten». 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 fagnettverk, prosjekter, drøftinger, workshops, temadager i forhold til utredning, tiltak og evaluering der lite kunnskap finnes og rundt spesielt kompetansekrevede 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.

NevSom gir ut fire nyhetsbrev i året. Her beskrives aktiviteter, publikasjoner, kurs og konferanser osv. Ikke bare aktiviteter som gjennomføres av NevSom, men også informasjon fra andre som man mener kan være av interesse for både brukere og fagpersoner.

NevSom får mange telefoner og mail fra både brukere og hjelpeapparat. Henvendelsene kan være å få riktig og 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 nevroutviklingsforstyrrelser eller hypersomnier lett skygger over for andre tilleggsvansker, men også at andre diagnoser som genetiske syndromer kan skygge over vansker innenfor nevroutviklingsområdet eller søvn sykdommer. I begge tilfeller vil det kunne redusere muligheten for at adekvate tjenester iverksettes.

4.1. Organisering og profil.

NevSom er etablert som et senter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier. I 01.01.15. ble nasjonalt kompetansesenter for ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi (NK) og Nasjonal kompetansesenter for autisme (Autismeenheten/AE) slått sammen til nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier (NevSom). AE, som tidligere hadde lokaler i Forskningsveien 1/ Sintef flyttet ned til NK og nyoppussede lokaler i Bygg 31 på Ullevål.

NevSom er en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) og en seksjon i Avdeling for sjeldne diagnoser, Barne- og ungdomsklinikken, Oslo universitetssykehus.

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. Nevroutviklingsforstyrrelsene er heterogene grupper med flere ulike særtrekk og tilleggsvansker. Narkolepsi og de to andre hypersomniene, Idiopatisk hypersomni (IH) og Kleine-Levin syndrom (KLS) som senteret har ansvar for 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, fenotypisk uttrykk og gi retningslinjer for individualiserte intervensjoner for gruppene.

Under det første året etter sammenslåingen hadde de to tidligere enhetene separate budsjett og mye av aktiviteten fortsatte som tidligere. I løpet av 2016 har enheten fått et budsjett, administrative oppgaver er slått sammen og fungerer og håndteres likt. Flere av de tidligere aktivitetene har flerårs perspektiv og kan lett identifiseres som å tilhøre enten den ene eller andre av de tidligere seksjonene. Noen aktiviteter/områder begynner så smått å være «diagnoseoverskridende», selv om dette ikke gjennomsyrrer den totale virksomheten.

Områder som kan beskrives som «diagnoseoverskridende» er satsningen innenfor kommunikasjonsområdet, både hva gjelder sosiale medier, internett og nyhetsbrev, en felles aktivitetsregistrering, veiledning og bidrag innenfor forskning/fagutvikling, vurdering av henvendelser, felles mal for arrangement av brukerkurs, fagkurs og konferanser og fokus på tilleggsvansker. Erfaringen er at både nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier lett skygges over for andre tilleggsvansker eller at vansker innefor NevSoms ansvarsområde ikke gjenkjennes, identifiseres og diagnostiseres ved andre medisinske diagnoser, som for eksempel sjeldne syndromer. Det medfører at hjelpeapparatet ikke får tilfredsstillende råd og veiledning og brukerne ikke får adekvat behandling

4.2. Brukermedvirkning

Kontakt og samarbeid med brukerforeningene som er tilknyttet NevSom fungerer bra, men målsettingen er å videreutvikle samarbeid og dialog. Alle fire brukerorganisasjonene sitter i NevSoms Senterråd. Både faste medlemmer og varamedlemmer er velkomne til å delta på møtene. Leder og nestleder av Senterrådet er leder av ADHD Norge og leder av Autismeforeningen i Norge. Det har vært arrangert ekstra møter i forbindelse med fasemodellen.

I 2016 har det vært også vært et spesielt fokus på ulike arrangement, noen organisert av NevSom, andre av brukerorganisasjonene. En av foreningene har feiret jubileum i 2016. Autismeforeningen feiret 50 års jubileum med stor konferanse og inviterte foredragsholdere, bl.a. fra NevSom. Norsk forening for Tourettes syndrom feiret 20 års

jubileum med to store arrangement, begge med internasjonale anerkjente fagpersoner. NevSom deltok på begge.

I tillegg deltar brukerorganisasjonene i ulike prosjekter som NevSom driver. 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.

4.3. Beskrivelse av evt klinisk virksomhet ved senteret

NevSom – tidligere NK - 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 søvnløstest (MLST). I tillegg tas blodprøver og hypokretinnivå i spinalvæsken 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, depresjon 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, videre henvisninger, vurdering av komorbiditet, medisinerer, bivirkningshåndtering og second opinion.
- Pedagogisk-psykologisk hjelp til skolepersonell, pedagoger og psykologer innen PPT, barne- og ungdomspsykiatrisk poliklinikk (BUP), HAB, Barnevern etc.

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.

En stor oppgave, som er blitt forsinket, er utvikling av et medisinsk kvalitetsregister. Protokoll og samtykkeskjema er laget og godkjent av personvernombudet og konsesjon er innvilget av Datatilsynet. Elektronisk plattform er valgt. Referansegruppe etablert. Arbeidet vil bli «restartet» i begynnelsen av 2017.

Klinisk virksomhet i forhold til nevroutviklingsforstyrrelsene

De to sentrene som ble slått sammen i 2015, hadde før sammenslåingen, noe ulik profil i forhold til direkte kliniske tjenester. Begge sentre har hatt tradisjon for lav terskel for å besvare henvendelser fra fagfolk, foresatte og personer som selv har diagnose, men NK tilbød også direkte klinisk virksomhet i form av «second opinion», konsultasjoner på

senteret, og utreiser. AE tilbød kun unntaksvis direkte kliniske tjenester, og kontakt med klienter var knyttet til prosjekter og indirekte arbeid gjennom linjen (veileders veileder). I 2016 har det vært arbeidet med å utvikle en felles profil for direkte brukerrettet arbeid for alle nevroutviklingsforstyrrelsene som NevSom har ansvar for. Den lave terskelen for å besvare henvendelser fra fagfolk, foresatte og personer som selv har en diagnose videreføres. Generelt innebærer henvendelser fra brukere eller deres foresatt råd om hva som kan være adekvat hjelp og hvor man kan få slik hjelp på lavest mulig nivå. Rådgivning / bistand fra NevSom som kan medføre behov for ytterligere involvering, drøftes i et tverrfaglig pasientmøte. Utreiser eller konsultasjoner på senteret er kun aktuelt i særskilt kompetansekrevede saker, og konsultasjon / utreise skal fortrinnsvis foregå i samarbeid med lokalt hjelpeapparat i regionen / helseforetaket og kommunen.

4.4. NevSom vs andre nasjonale tjenester

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

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

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 at NevSom er mer brukerrettet i arbeidet og bl.a. drar på utreiser/hjemmebesøk som inkl veiledning, konsultasjoner og foredrag for hjelpeapparatet.

SOVno driver forskning innen insomni og døgnrytme, og har godt informasjonsmateriale om søvn. SOVno har ingen forskning på narkolepsi eller relaterte hypersomnier. I 2013 utarbeidet NK, etter oppdrag fra Hdir, retningslinjer for diagnostisering og utredning av narkolepsi.

NK/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.

En medarbeider ved NevSom er medlem i SOV.nos referansegruppe og SOV.no har en representant i NevSoms fagråd for Norsk register for narkolepsi

4.5 Økonomi/ budsjett

Bevilgningen for 2016 var kr 18 533 000. Overført fra tidligere år var 2 463 000,-. Dette er midler som delvis var et mindreforbruk på NK og midler Autismeenheten hadde med seg etter at Autismenettverket m/ knutepunkter i spesialisthelsetjenesten og Statped ble nedlagt og midler ble tilbakeført. Prognosen pr. 31.12.2016 vil sannsynligvis gjenspeile de overførte midlene og at en stilling har vært vakant i avvente på signaler om eventuelt nye sjeldne diagnoser som skal inkluderes i NevSom kompetansetjenestetilbud.

Ved NevSom arbeider 16 personer (pluss en vakant stilling) fordelt på 4 leger (hvorav 2 i Ph.D stilling (en i permisjon halve 2016)), 4 psykologer (en i permisjon hele 2016), 3 pedagoger (en vakant stilling), 1 sykepleier, 2 m/ Mastergrad (psykologi og ledelse), to kontorfullmektig og leder (psykolog). Av disse er det 4 med doktorgrad (pedagogikk, psykologi, medisin). I tillegg er en 100% sykepleier og en 50% bioingeniør innleid på narkolepsiprojektet, 50% Post.doc innen ASD (pedagog), engasjement på 20 % innen hypersomni (barne- og ungdomspsykiater), 2 stykk 10% innen ASD (psykologer).

Senterleder har i tillegg til seksjonslederstillingen i 100% også vært konstituert i 50% stilling som leder for Avdeling for sjeldne diagnoser og funksjonshemninger, nå Avdeling for sjeldne diagnoser, i Barne- og ungdomsklinikken, OUS

Det har vært nødvendig å styrke bemanningen rundt narkolepsi, både for å make de ordinære kompetansefunksjonene og det ekstraordinære, tidsavgrensede prosjektet (egen bevilgning). I 2016 ble det kjøpt 100 % sykepleier fra Seksjon for klinisk nevrofysiologi, Nevrologisk avdeling (KNF) til bistand ved testing/utredning. I tillegg er det et avtalt et engasjement med en barne- og ungdomspsykiater for bistand på hypersomniområdet utenom prosjektet.

Medisinsk kvalitetsregister for narkolepsi har fått en «restart» i 2016. Det ble ikke blitt videreført høsten 2015 pga interne diskusjoner. Etablering og drift av et kvalitetsregister krever solid og spesialisert innsats over tid. Den fremtidige bemanningssituasjonen på dette området må vurderes for å kunne ivareta oppdraget.

Inkludert i det årlige budsjettet til NevSom ligger kr 1,8 millioner som er øremerket til forskning innenfor ADHD. Tidligere NK, nå NevSom, har ansvar for å drive Nasjonalt Forskningsnettverk for ADHD. Siden starten i 2007 har forskningsnettverket delt ut midler til forskning og fag- og metodeutvikling på ADHD. Formålet til ADHD forskningsnettverket er å bidra til kunnskapsutvikling, kompetanseheving og styrking av tiltak som fremmer behandling og oppfølging av personer med ADHD (St.prp. nr 1 i 2006/7). I 2016 var følgende medlem av bedømmelseskomiteen: Pål Zeiner, OUS, Jens Egeland, Vestre Viken, Michael Lensing, NevSom & Egil Midtlyng, NevSom (sekretær), begge NevSom. For 2017 er komiteen utvidet med Berit H Hansen, Ahus.

4.5.1 Evt behov for endringer i bemanning

Det er vanskelig akkurat nå å si noe om behov for eventuelle endringer i bemanningen. For tiden søkes det etter en spesialpedagog med erfaring fra arbeid og fagutvikling i forhold til sammensatte vansker som inkluderer vansker innenfor utviklingshemning i kombinasjon med nevroutviklingsforstyrrelser. Stillingen har vært ubesatt i nesten et år i påventning av prosessen rundt fasemodellen. Arbeidet med fasemodellen vil bli startet opp på nyåret 2017, men selv om kun noen tjenesteområder, ikke hele diagnosegrupper, blir faset ut for de store diagnosegruppene, vil sammensatt problematikk bli igjen som et spesialisert kompetanseområde.

Leder ved NevSom sluttet grunnet oppnådd pensjonsalder 31.12.16. Stillingen har vært utlyst og ny leder er ansatt fra 1.03.17, men starter ikke før 1.08.17 grunnet permisjon.

4.5.2 Eksterne midler

I 2012 bevilget Helse- og omsorgsdepartementet kr 3 millioner til *Særskilt oppfølging av barn og unge som har utviklet narkolepsi med mulig tilknytning til svineinfluensapandemien* (HOD ref 200606577/TOG/me). Bevilgningen er blitt videreført og for 2017 er det bevilget kr 3 200 000,-. Se pkt. C2 og C3.

I 2014 fikk NevSom innvilget en søknad på kr 6 mill fra HSØ fordelt på tre år (2015 – 2017) til prosjektet *NeuroDevelop*. Prosjektet har faglig nær tilknytning til prosjektet BUPgen som drives sammen med NORMENT, OUS. Se pkt B6.

En medarbeider ved NevSom fikk innvilget kr 3 120 000,- til en Post.doc. stilling fra HSØ med oppstart 2016. Midlene som finansierer prosjektet *ASF: 2-14 Barn med autismspekterforstyrrelse* fordeles over en 6 årsperiode. Se pkt C3.

Norsk forening for Tourettes syndrom fikk innvilget en søknad på kr 200 000,- fra Extrastiftelsen til prosjektet *Samsvar mellom behov og tjenester*. Prosjektet skal undersøke hvilke typer erfaringer personer med ticsforstyrrelse har med spesialisthelsetjenesten . Midlene benyttes av NevSom, som utfører prosjektet. Se pkt. C3.

Innvilget i 2016, oppstart 2017:

- NevSom har fått innvilget kr 1 039 000,- per år i 3 år fra HSØ til et doktorgradsstipend om *Pathogenesis of Narcolepsy after H1N1-vaccination – a neuroimagine and immunogenetic study*. Kr 1 039 000,- per år i 3 år. Oppstart 2017.
- NevSom har fått innvilget kr 400 000,- fra NKSD til prosjektet «*SjeldenMoBa*» . En kartlegging av forekomst og forløp av sjeldne diagnoser i den norske mor-barn studien (MoBa). Oppstart 2017.

4.6 Beskrivelse av arbeid for likeverdig tilbud

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.

- Likeverd mellom de gruppene som har tilbud ved senteret

Likeverdige tilbud mellom de tre store og tre sjeldne diagnosene ved senteret må etterstrebes. Vanskelig å kunne måle likeverdigheten i tilbud mellom en gruppe som ADHD, med en antatt prevalens på 3-5 %, som tidligere NK har gitt et meget godt tilbud til i over 20 år og de nye meget små diagnosegruppene, IH og KLS, som kun har hatt et tilbud på NevSom (NK) i noen år og der det er stor mangel på kunnskapen i lokalt/regionalt hjelpeapparat.

- 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/flere 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.

4.7 Eventuelt annet

4.7.1 Undervisning på universitet og høyskoler

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.

4.7.2 Samarbeid med regionale fagmiljøer

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 gjennomføres i alle de fire regionene. I 2016 var tema *Skolevegring* og totalt deltok nærmere 700 personer. AU arrangerer et årlig samarbeids- og informasjonsforum på Gardermoen, der brukerrepresentanter,

representanter for eierne (RHF), Helsedirektoratet, andre interessenter og ansatte deltar. Temaet for samlingen i 2016 var fasemodellen (inn- og utfasing av tjenesteområder og muligens diagnosegrupper).

Medarbeidere i NevSom sitter i referansegruppen til RFAAT, Regionalt fagmiljø for autisme, ADHD og Tourettes syndrom i Helse Nord og i referansegruppen til Regionalt fagmiljø for autisme, ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi i Helse Midt. I 2016 var det gjennomført et møte i begge referansegruppene.

4.7.3 Kvalitetssystem

Ved NevSom begynte man i 2015 å bruke DIPS, men DIPS og virksomheten i Avdeling for sjeldne diagnoser, der NevSom er en av fire sentre/seksjoner, er fremdeles ikke «kompatible». På NevSom, og de andre sentrene, streves det fremdeles med å kunne bruke DIPS hensiktsmessig og at andre som ikke er leger eller psykologer skal kunne bruke DIPS. Det har vært holdt ekstra møter i Avdeling for sjeldne diagnoser og man har bedt om bistand fra både juridisk enhet og avdeling for kliniske systemer i Barne- og ungdomsklinikken, men avdelingens behov har ikke blitt prioritert.

Aktivitetsregistrering har i store deler av 2016 foregått manuelt av den enkelte medarbeider på NevSom, men i løpet av høsten videreutviklet man et registreringssystem som tidligere har vært brukt ved NK.

5. Resultatmål

Ved NevSom har man klart å oppnå mestedelen av de mål som var satt for 2016. Av det man ikke klarte å oppnå i 2016 vil flere bli nådd i 2017.

5.1. Kompetansebygging

Kompetansebyggende aktiviteter (kurs, konferanser, videreutdanning, hospitering og lignende) senteret planlegger å delta på har deltatt på

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
A1	Kurs	Kurs om ekstern finansiering i regi av Avdeling for forskningsstøtte, OUS	JA, en deltaker
A2	Konferanser	Autism Europe, Edinburgh <i>Resultatmål:</i> sende in abstracts for oral presentation, posters	JA, en person deltok. Foredrag)
		SAC ADHD konferansen, København <i>Resultatmål:</i> deltar i arrangements- og den vitenskapelige komiteen, sende in abstracts for oral presentasjon, posters	Konferansen ble kansellert
		IMFAR - International Meeting for Autism Research, Baltimore <i>Resultatmål:</i> sende in abstracts for oral presentasjon, posters	JA, en person deltok. Poster
		Society for the Study of Behavioral Phenotypes (SSBP), Nederland <i>Resultatmål:</i> sende in abstracts for oral presentasjon, posters	JA, tre personer deltok. Foredrag
		Nordisk konferanse sjeldne diagnose, København <i>Resultatmål:</i> sende in abstracts for oral presentasjon, posters	JA, tre personer deltok. To foredrag, en poster
		Nordisk søvnkonferanse, København <i>Resultatmål:</i> sende in abstracts for oral presentasjon, posters	Konferansen utsatt til januar 2017
		Nasjonal autisemekonferanse, Tønsbergkonferansen. Resultatmål: Kompetansespredning og nettverksbygging	JA, seks personer deltok. Flere foredrag. Se B8
		European Sleep Research Society (ESRS), Italia <i>Resultatmål:</i> sende in abstracts for oral presentasjon, posters	JA, tre personer deltok. Foredrag og posters)
		9 th European Conference on Tourette Syndrome and tic disorder, Warsawa <i>Resultatmål:</i> sende in abstracts for poster	NEI, ingen poster. JA, to personer

			deltok
		Helse og kvalitetsregisterkonferansen, Oslo <i>Resultatmål: egen oppdatering</i>	JA, en person deltok
		Jubileumskonferanse for Norsk Tourette Forening	JA, tre personer deltok
		Forskningsnettverk for barnediabetes. Resultatmål; workshop/forelesing om ADHD og diabetes	JA, en person deltok. Foredrag
A3	Seminar	Årsmøte i Norwegian Society of Sleep Research and Sleep Medicine (navnet endret til Norsk forening for søvnmedisin) <i>Resultatmål: nettverksbygging</i>	JA, en person deltok
		Årsmøte for norske nevrologer (Nevrodagene) <i>Resultatmål: nettverksbygging</i>	JA, en person deltok
		Pedatric Psychopharmacology Update Institute, New York. Arr: American Academy of Child & Adolescent Psychiatry <i>Resultatmål: Oppdatering - årlig sammenkomst for formidling og diskusjoner om ny kunnskap og forskning innen farmakologi</i>	JA, en person deltok
		Angstseminar på Gaustad	JA, en person deltok
		Idiopatisk REM Sleep disorders studygroup. Resultatmål; Faglige diskusjoner, nettverksbygging	JA, en person deltok
		Seminar om medforskning	JA, en person deltok
A4	Videre-utdanning	To Ph.d studenter følger kurs på UiO	JA
A5	Hospitering	Invitere fagpersoner fra Barneklubben, OUS å delta på Frambukurs om Idiopatisk hypersomni	JA, to sykepleiere deltok

5.2. Kompetansespredning

5.2.1. Brukere/pårørende ("brukerrettet aktivitet")

Direkte arbeid med navngitt bruker og hans/hennes familie og tjenesteapparat. Utreiser for å bistå brukere/fagpersoner lokalt, kurs og opphold for bruker og/ eller familie, individuelle konsultasjoner osv.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B1	Veiledning	Utreiser: Hovedsakelig i forhold til diagnosegruppene narkolepsi, idiopatisk hypersomni og Kleine-Levins syndrom.	JA, 21 utreiser

		Ellers i forhold til der det trenges spesielt kompetansekrevende samarbeid med spesialisthelsetjenesten og lokalt hjelpeapparat i forhold til nevroutviklingsforstyrrelser. <i>Resultatmål: 12 utreiser</i>	
		Nettmøter/ video- / telefonkonferanser: NevSom som nytt senter har akkurat gått til anskaffelse VK utstyr. I 2016 vil flere tilbud om utreiser og tidligere konsultasjoner på senteret bli tilbudt som VK. <i>Resultatmål: Ca 10 videokonferanser</i>	JA, 12 VK
		Konsultasjoner/veiledning på senteret Tilbud om «Åpen time» på senteret ved sammensatte vansker der en av vanskene/diagnosene hører inn under senterets ansvarsområde. Tilbudet gjelder bruker <u>sammen med</u> representant fra lokalt hjelpeapparat eller spesialisthelsetjenesten. <i>Resultatmål: 10 konsultasjoner</i>	JA, 25 åpen time/ konsultasjoner
		Konsultasjoner under brukerkurs <i>Resultatmål: Ca 60 konsultasjoner</i>	JA, ca 90 konsultasjoner per
		Telefonhenvendelser og henvendelser på e-post Fra pasienter og pårørende og pasientorganisasjonen <i>Resultatmål: drøyt 1000</i>	JA, ca 1000
B2	Kurs	Brukerkurs. Informasjons- og opplæringskurs for familier med barn/unge med en av NevSoms diagnoser; <ul style="list-style-type: none"> • to uker på Fagerhøi leirskole for familier med barn med ASD • en uke på Frambu for familier med barn/unge med hypersomnier • en uke på Frambu for familier med barn/unge med spesielt kompetansekrevende ADHD (og diabetes eller andre tilleggsdiagnoser) • en uke på Frambu for familier med barn/unge med Tourettes 	JA, alle brukerkurs gjennomført Ca 30 foredrag av NevSoms medarbeidere og 40 av eksterne forelesere. Ca 10 gruppesamtaler

		<p>syndrom</p> <ul style="list-style-type: none"> • Samling for unge voksne/voksne med Asperger syndrom (helgesamling) <p>Samarbeidsprosjekt med Autismeforeningen i Norge</p> <p><i>Resultatmål:</i> 5 bruker/familiekurs, en helgesamling for unge voksne med AS. Tilbud til totalt ca 150 brukere med diagnose og deres familier</p>	
B3	Konferanser		
B4	Seminar	<p>Seminar for familiene som er med i forskningsprosjekt om autisme (ASF: 2-14)</p> <p><i>Resultatmål:</i> Faglig oppdatering om tiltak i skolen og informasjon om foreløpige resultater fra forskningsprosjektet. Tilbud til 30-40 familier.</p> <p>Seminar for voksne, ungdommer og foresatte til et barn med Tourettes syndrom. Samlingen som en del av prosjektet «Samsvar mellom behov og tjenester» som omhandler erfaringer med spesialisthelsetjenesten</p> <p><i>Resultatmål:</i> Helgesamling med 3 gruppeintervjuer av ungdommer, voksne og foresatte, mini-workshop, forelesninger m.m.</p>	<p>UTSETTES til 2017 (inkluderingen til prosjektet tatt lenger tid enn forventet)</p> <p>JA, 27 brukere deltok (i tillegg 18 pårørende)</p>
B5	Annet	<p>Minisamlinger i to helseregioner (Midt og Vest) for pasienter med narkolepsi og deres familier. Samarbeid med nevrologiske enheter i regionen. Klinikk, forelesning for lokalt hjelpeapparat og for brukere/pårørende</p> <p><i>Resultatmål:</i> Klinikk/samarbeid med lokalt fagpersonale på to HF:er om konkrete brukere, forelesing overfor lokalt hjelpeapparat som for eksempel skole og forelesing for pårørende</p>	<p>JA, i Helse Midt Nei, i Helse Vest – utsettes til 2017</p>

Aktivitet rettet mot helsepersonell og andre faggrupper
 Arbeid for å formidle kunnskap til helsepersonell og andre faggrupper, når det ikke gjelder en navngitt bruker. Spesifiser faggruppe der det er naturlig.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B6	Fagkurs/ møter på senteret	Prosjektgruppen Autisme- Utviklingshemning- Psykiske lidelser. <i>Resultatmål:</i> 5 heldagsmøter for nettverksgruppen	JA, gjennomført Faggrupper: Leger, psykologer, vernepleiere
		Asperger syndrom og rusavhengighet <i>Resultatmål:</i> Månedlige opplærings- og veiledningsmøter med terapeuter, et styringsgruppemøte og et referansegruppemøte	JA, gjennomført Faggrupper: Vernepleiere, sykepleiere
		Månedlig BUPgen samling på NevSom eller som videokonferanse. Deltagere fra spesialisthelsetjenesten i alle fylker. Samarbeid med Norment (delvis eksternt finansiert). <i>Resultatmål:</i> Månedlige møter m/fagutvikling, veiledning, diskusjoner	JA, gjennomført Faggrupper: Leger, psykologer
		Nasjonalt nettverk for psykoedukasjon <i>Resultatmål:</i> to heldagsmøter	JA, gjennomført Faggrupper: Leger, psykologer, pedagoger, vernepleiere
		Møte i nasjonal referansegruppe for narkolepsi og andre hypersomnier <i>Resultatmål:</i> to møter	NEI, ikke gjennomført (restart januar 2017)
		Forskningsnettverket NeuroDevelopment <i>Resultatmål:</i> to møter per mnd, ca 10 deltagere	JA, gjennomført Faggrupper: Leger psykologer
		Fagnettverk for hypersomnier <i>Resultatmål:</i> to møter per år	JA, gjennomført Faggrupper: Leger
		Arrangere og delta på sjeldenlegemøter: <i>Resultatmål;</i> arrangere ett møte og delta på ett møte	JA, gjennomført Faggrupper: Leger
	Telefon-henvendelser og henvendelser på e-post:	Fra leger, psykologer og pedagoger. <i>Resultatmål:</i> drøyt 1000	JA, ca 1000
B7	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Rusbehandling - Asperger syndrom. Se B6.	JA, gjennomført
		Moderne teknologi som kognitiv støtte, samarbeid med SINTEF	JA, gjennomført

		<i>Resultatmål:</i> deltar referansegruppe	Faggrupper: Ingeniører, ergoterapeuter
		NAV Arbeid. Samarbeidsprosjekt med fokus på arbeidssøkere med Asperger syndrom og ADHD <i>Resultatmål:</i> Deltar referansegruppe, utarbeide veiledningshefte for alle tre neuroutviklingsforstyrrelser	JA, gjennomført (hefte om Asperger syndrom, ADHD og Tourettes syndrom i 2017 som planlagt) Faggrupper: Ansatte i NAV
		Deltagelse i prosjektet Universell. Prosjektet rettet mot tilrettelegging, support ved Universiteter og høyskoler for studenter med Asperger syndrom og ADHD. <i>Resultatmål:</i> deltar arbeidsmøter. Rapport vil foreligge begynnelsen av 2016.	JA, gjennomført Faggrupper: Ansatte i tilretteleggingstjenesten v/ UiT
B8	Konferanser	Regionale konferanser i samarbeid med de regionale fagmiljøene for autisme, ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi (lik konferanse alle fire regioner). Tema for 2016 var Nevrouviklingsforstyrrelser, narkolepsi og skolevegring. <i>Resultatmål:</i> konferanse i alle de fire regionene	JA, gjennomført, nærmere 700 deltagere Faggrupper: Leger, psykologer, pedagoger, vernepleiere, sosionomer
		Deltagelse og foredrag på kompetansehevdingsdager på Sømnsentrum, Akademiska sjukhuset og Univesitetet i Uppsala. <i>Resultatmål:</i> foredrag og nettverksbygging	NEI, ikke gjennomført
		Tønsberg konferansen. Medarrangør og leder av programkomite' og vitenskapelig komite'. Nasjonal biennal konferanse om autisme innen forskning og klinisk praksis <i>Resultatmål:</i> arrangere og gjennomføre nasjonal konferanse sammen med RKT og Glenne, ca 300 deltagere	JA, gjennomført. Flere foredrag av ansatte på NevSom og av samarbeidspartnere som deltar i prosjekter ledet av NevSom. Faggrupper: Leger, psykologer, pedagoger, vernepleiere, sosionomer
		SAC ADHD Europeisk konferansen, København. <i>Resultatmål:</i> medarrangør og deltar scientific committee, ca 300 deltagere	NEI, ikke gjennomført. Konferansen ble kansellert. Erstatningskonferanse i 2017.
		Foredrag nasjonalt og internasjonalt. <i>Resultatmål:</i> anslagsvis 20 i året.	JA, gjennomført.

		25 års jubileumskonferanse på Norvoll skole og ressurscenter i Oslo <i>Resultatmål:</i> Festforelesing – historisk perspektiv og kunnskapsstatus idag	JA, fagperson på NevSom invitert som foredragsholder Faggrupper; Pedagoger, psykologer, pårørende og brukere og andre
		«Se meg helt – ikke stykkevis og delt». Konferanse om livskvalitet, deltagelse og samhandling for mennesker med autismespekterforstyrrelser, Mo i Rana, Helgelandssykehuset, ca 240 deltagere <i>Resultatmål:</i> Kunnskapsformidling, kompetansebygging	JA, fagperson på NevSom invitert til å holde to foredrag
B9	Seminar	Fagsamling på Losby gods for alle fagpersoner som er involvert i AUP multisenter studien; klinisk personell og ledelse som på 8 sentra/4 regioner arbeider med autismespekterforstyrrelse, utviklingshemning og psykiske lidelser <i>Resultatmål:</i> to-dagers samling for ca 60-70 personer. Presentasjon av status, data og underprosjekter	JA, gjennomført Faggrupper: Leger, psykologer, vernepleiere
		Arrangør for arbeidsmøtet i den nordiske 5-15 gruppen (FtF – kartleggingsverktøy). <i>Resultatmål:</i> to-dagers møte H- 2016 i Norge	JA, gjennomført Faggrupper: Psykologer, leger, pedagoger, vernepleiere
		Årlig BUPgen samling: <i>Resultatmål:</i> to-dagers samling for ca 40 personer. Samkjøring av utredningsrutiner. Igangsetting av vitenskapelige prosjekter	JA, gjennomført, men kun som en en-dags-samling Faggrupper: Leger, psykologer
		Seminar for skoleansatte har bidratt til forskningsprosjekt om autisme (ASF: 2-14) <i>Resultatmål:</i> Faglig oppdatering om tiltak i skolen og deling av foreløpige resultater fra forskningsprosjektet. Tilbud til skolepersonell rundt 30-40 barn med ASF.	NEI, ikke gjennomført. Se B4
		Down syndrom og autisme To-dagers samling med 5 fagpersoner – for å starte arbeid med veiledningshefte om Down syndrom og autisme	JA, gjennomført Faggrupper; Pedagoger
		Internundervisning for psykiatri og habilitering på Ahus	JA, en halv dag Faggrupper; Leger, sykepleiere, psykologer,

			pedagoger, vernepleiere
		Internundervisning for Mortensrud DPS, OUS	JA, en en halv dag Faggrupper; Leger, sykepleiere, psykologer, pedagoger
		Foredrag på NKSD FOU-dag	JA, en time Faggrupper; Leger, psykologer, pedagoger osv
		Informasjonsmøte/foredrag om implementering av Nasjonal retningslinje for ADHD i Mo i Rana	JA, to timer Faggrupper; Leger, psykologer, pedagoger syke/vernepleiere
B10	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	Psykologisk Institutt, UiO	JA, 28 timer
		Undervisning til kurs for legers videreutdanning, Medisinsk fakultet, UiO	JA, 2 timer
		NTNU/Helse Midt Regionalt fagmiljø for autisme, Tourette syndrom og narkolepsi	JA, 4 timer
		Høyskolen i Oslo og Akershus (HiOA)	JA, 6 timer
		Institutt for Spesialpedagogikk, UiO, 10 timer <i>Resultatmål:</i> Undervisning universitet og høyskoler	JA, 3 timer
		Undervisning for tannpleiere ved Odontologisk fakultet	JA, 2 timer
		Undervisning Harstad, Universitetet i Tromsø	JA, 5 timer
B11	Hospitering på senteret		

5.3. Forskning og utvikling (FoU)

Forsknings- og utviklingsarbeid innebærer både kompetansebygging og kompetansespredning. For å fasilitere rapporteringen for NKSD er sentrenes planlagte FoU-aktivitet synliggjort i egne tabeller:

5.3.1. Forskningsprosjekter

Aktivitet av vitenskapelig karakter (forskning/publikasjoner), samt forskningsprosjekter. Artikler uten PMID, postere og annen vitenskapelig produksjon beskrives i andre tabeller.

	Resultatmål	Resultat
C1 Forskningsproduksjon Kun vitenskapelige artikler publisert i PubMed	Artikler ihht VP 2016	
	Arnevik E.A & Helverschou B.S. A systematic review of Autism Spectrum Disorders and co-occurring Substance Use Disorder	Publisert i Substance Abuse: Research and Treatment , PMID:27559296
	Johannesen J., Nærland T. , Bloss C., Djurovic S., Andreassen OA. Parents attitudes towards genetic research in autism spectrum disorders	Publisert i Psychiatric Genetics PMID: 26867185
	Solbakken, G., Ørstavik. K, Hagen A., Dietrichs, E., Nærland, T. Early involvement of trunk muscles in myotonic dystrophy type I	Publisert Acta Neurologica Scandinavica PMID: 26984572
	Nordahl Hansen, A., Sue Fletcher-Watson, Helen McConachie, & Anett Kaale. Relations between Proximal and Distal Outcome Measures in Social-Communication Interventions for Children With Autism Spectrum Disorder.	Publisert i Research in Autism Spectrum Disorders PMID: 22527704
	Fletcher-Watson, S., Apicella. F., Auyeung, B., Beranova, S., Bonnet-Brilhault, F., Canal-Bedia, R., Charman, T., Chericoni, N., Conceição, I.C., Davies, K., Farroni, T., Gomot, M., Jones, E., Kaale, A. , Kapica, K., Kawa, R., Kylliäinen, A., Larsen, K., Lefort-Besnard, J., Malvy, J., Manso de Dios, S., Markovska-Simoska, S., Millo, I., Miranda, N., Pasco, G., Pisula, E., Raleva, M., Roge, B., Salomone, E., Schjolberg, S., Tomalski, P., Vicente, A., & Nurit	Publisert i Autism PMID: 26975669

	Yirmiya, N. Attitudes of the autism community to early autism research.	
	Jennum PJ, Kornum BR, Issa N, Gammeltoft S, Tommerup N, Morling N, Tümer Z, Knudsen S. Monozygotic twins discordant for hypocretin- deficient narcolepsy and multiple sclerosis.	Publisert i Neurology: Neuroimmunology Neuroinflammation PMID: 27354986
	Torgersen T., Gjervan B., Lensing MB. , Rasmussen K. Optimal management og ADHD in older adults. Neuropsychiatric Dis.. Treat.	Publisert i Neuropsychiatric Disorders and Treatment PMID:26811680
C1 - forts Forskningsproduksjon Kun vitenskapelige artikler publisert i PubMed (venter på PMID kode)		
	Flores, L., Ytterstad, E., Lensing MB. , Eisenman, M. Exploring Personality and Readiness to Change in Patients with Substance Use Disorders with and without Attention deficit Hyperactivity Disorder.	Akseptert i Journal of Attention Disorders PMID: 27866153
	Nærland, T. , Warner, G., Bakke, A. K. , Storvik, S. , Howlin, P. Age and gender differences in emotional and behavioral problems and autistic features in children and adolescents with Down syndrome: A survey based study of 674 individuals.	Akseptert i Journal of Intellectual Disability Research PMID: 27862512
	Tabakhmelashvili T., Næss KA., Nærland T. Figurative language comprehension by persons with autism spectrum disorder: a metaanalytical review.	Akseptert Autism PMID: 27899711
	Schrølkamp M, Jennum PJ, Gammeltoft S, Holm A, Kornum BR, Knudsen S. Normal morning MCH levels and no association to NREM and REM sleep feature in type 1 and type 2 narcolepsy.	Akseptert i Clinical Sleep medicine PMID: 27855741

C1 forts. Forskningsproduksjon Vitenskapelige artikler sendt tidsskrift - (usikkert PMID)		
	Kornum, BR., Knudsen, S. , Ollila, H., Dauvilliers, Y., Pizza, F., Jennum, JP., Overeem, S., Narcolepsy.	Akseptert i Nature reviews – Disease primers , men enda ikke publisert
	Høiland AL. Nærland T. , Torske T., Øie MG., Andreassen OA. The relation between processing emotions and social function in adolescents with: a case control study autism spectrum disorders.	Sendt tidsskrift
	Torske T., Nærland T. , Øie MG., Andreassen OA. Metacognitive aspects of executive function are highly associated with social functioning in children with Autism Spectrum Disorder on parent-rated measures.	Sendt tidsskrift
	Kornum, BR., Hvidfelt, M., Torstensen, EW., Knudsen, S. , Jennum, PJ., failure of the multiple sleep latency test (MLST) to detect 24% of hypocretin deficient narcolepsy type 1 patients in a clinical setting.	Sendt tidsskrift
	Viste R, Nilsen KB, Sossai J, Vikin T, Thorsby PM, Knudsen S. Immunomodulation of recent onset sporadic and post-Pandemrix type 1 narcolepsy	Sendt tidsskrift
	Kaale, A. , Smith, L., Nordahl-Hansen, A., Fagerland, MW., & Kasari, C. Interaction between young children with autism and their mothers.	Sendt tidsskrift
	Helverschou, B. S. , Steindal, K. , Nøttestad, J.M. Howlin, P. The subjective experience of nine offenders with Autism spectrum Disorder	Sendt tidsskrift

	Kildahl, A.N., Bakken, T.L., Holm, O., Helverschou, S.B. Assessment of psychosis in ASD/ID: A case Study	Sendt tidsskrift
C1 forts. Forskningsproduksjon - sendes tidsskrift i 2017/18		
	Johannesen J., Nærland T. , Bloss C., Djurovic S., Andreassen OA. (In prep) Attitudes towards clinical use of genetic testing for ASD in a survey of 1433 parents in Norway.	Sendes 2017
	Nærland, T. Johannessen, J., Bloss C., Djurovic S., Andreassen OA. ASD; health care provider claims vs parent's experiences	Sendes 2017
	Bakke KA. , Heiberg A, Nærland T.: Angelman syndrome: Epilepsy and abnormal development.	Sendes 2017
	Halvorsen, M. & Helverschou, B. Sissel. Måleegenskaper ved den norske versjonen av ADI-R.	Sendes 2017
	Kaale, A. , Heiman, M., Warreyn, P., McConacie, H. & COST ESEEA WG 4. Measuring outcomes in treatment studies for young children with autism spectrum disorder: Status and perspectives for the future.	Sendes 2017
	Drage, J. B. , Nøstvik, L.I. & Bakke, A.K. En intervjuundersøkelse med pasienter med Tourettes syndrom og deres pårørende om opplevelsen av hjelpeapparatet (arbeidstittel).	Sendes 2017
	Nærland, T. , Oxelgren, Warner, Storvik, S. , Bakke, A. K. , Howlin, P. SCQ - Useful and reliable instrument for screening ASD in Down syndrome.	Sendes 2017/18

	Storvik, S., Nærland, T., Bakke, A.K. Autismespektervansker hos personer med Down syndrom og behov for spesiell tilrettelegging i skole og hverdag. Belyst gjennom to forskningsprosjekter.	Sendes 2018
	Helverschou, B.S. et al. Preliminary findings from a clinical multi-center study on individuals with ASD, ID and psychiatric disorders	Sendes 2017

C2 Doktorgrader		
Kandidat	Avlagt (måned) ved institusjon	Veileder/
Avhandlingens tittel	ISBN (ID)	Institusjon
Hilde T. Juvodden Pathogenesis of narcolepsy after H1N1-vaccination (Lege).	Disputas planlagt 2018	NevSom hovedveileder: Nevrolog/PhD Stine Knudsen
Sebjørg E. Hesla Nordstarnd Phenotype and comorbidity in narcolepsy after H1N1-vaccination (Lege).	Disputas planlagt 2018	NevSom hovedveileder: Nevrolog/PhD Stine Knudsen
Tabakhmelashvili T., ASD og språkforståelse (Pedagog).	Disputas planlagt 2017	NevSom biveileder: Psykolog/PhD Terje Nærland
Katrin Olsen ASD, barnehagen som læringsarena (Pedagog).	Disputas planlagt 2017	NevSom biveileder Psykolog/PhD Terje Nærland
Heidi Nag Smith-Magenis syndrome – a Scandinavian Assessment- and Intervention Study (Pedagog).	Disputas planlagt 2018	NevSom hovedveileder Psykolog/PhD Terje Nærland
Anne Lise Høyland Nevrofysiologiske korrelat til sosial fungering i ASD gruppen (Lege).	Disputas planlagt 2017	NevSom biveileder Psykolog/PhD Terje Nærland
Tonje Toske	Disputas planlagt 2018	NevSom hovedveileder

Sosial fungering i ASD gruppen, betydning av kognitive forhold (Psykolog).		Psykolog/PhD Terje Nærland	
Lizbett Flores-Garcia Rus og ADHD: en studie av behandlingsforløp og grad av måloppnåelse for pasienter med og uten ADHD diagnose.	Disputas planlagt 2018	NevSom biveileder Spesialpedagog/PhD Michael Lensing	
C3 Andre forsknings- og fagutviklingsprosjekt (uten PMID)	Kommentar: Forsknings/fagutviklingsprosjekter får PMID kode avhengig av hvor de publiseres. De artikler som ikke har/får PMID eller der vi venter på PMID, er ført opp sammen med PMID artiklene over.		
Aktivitet/tittel	Ansvarlig institusjon/ samarbeid med andre	Prosjektleder/ tidsrom	
Skrive kapittel <i>Mental illness in people with intellectual disabilities and autism spectrum disorders</i> (Chapter 11). I amerikansk fagbok Colin Hemmings and Nick Bouras (eds.) <i>Psychiatric and Behavioural Disorders in Intellectual and Developmental Disabilities</i> , third edition, p.119-128. Cambridge: Cambridge University Press. isbn: 9781107645943	Bakken, T. L., PUA/OUS, Helverschou, S.B. , NevSom, Martinsen, H. (prof.em) (2016).)	Trine Lise Bakken, PUA, OUS i Norge/2014-2016. NevSom deltar med en medarbeider.	JA
Rettspsykiatri og Asperger syndrom.	Et samarbeid med St Olavs Hospital, Kompetansesenteret for sikkerhets-, fengsels- og rettspsykiatri Brøset.	Jim Åge Nøttestad, St Olavs Hospital, Brøset/ 2009-2016	
Behandling av psykisk lidelser hos mennesker med autisme og utviklingshemning (AUP)- multisenter	AUP – nettverket – fagmiljøer fra alle helseregioner: - Psykiatrisk avdeling for utviklingshemning / autisme (PUA), OUS – HSØ	Sissel Berge Helverschou, NevSom / 2010 – 2022	

/intervensjonsstudie.	<ul style="list-style-type: none"> - Spesialseksjon for utviklingshemming og autismediagnoser med alvorlige psykiatriske symptomer /atferdsvansker (SUA), Vestre Viken, HSØ - Psykiatrisk klinikk (PPU), Haugesund sjukehus, Helse Fonna, Helse Vest Psykiatrisk innsatsteam (PIT), NLSH, HN - Voksenhabiliteringstjenesten, Molde, Helse Møre og Romsdal, HM - Voksenhabiliteringstjenesten Ålesund, Helse Møre og Romsdal, HM - Voksenhabiliteringstjenesten, St. Olavs Hospital, HM - Voksenhabiliteringstjenesten, Helse Nord-Trøndelag, HM 	
Rusavhengighet og Asperger syndrom	Et samarbeidsprosjekt mellom Nasjonal kompetansetjeneste TSB (NK- TSB)	Sissel Berge Helverschou, NevSom/ 2014-2016
Om å være søsken til et barn med en sjelden diagnose	Samarbeidsprosjekt med Frambu og Psykologisk Institutt, UiO	Torun Vatne, Frambu/2013-2018
BUPgen - Utviklingsforstyrrelser hos barn og ungdom. Studie av årsak og forløp	Samarbeid med NORSEM, OUS og BUPer, habiliteringstjenster, somatiske avdelinger, Sjeldensentre og utenlandske kliniske og forskermiljøer	Ole A. Andreassen, NORSEM, OUS og Terje Nærland, NevSom
Aldring og autisme	Samarbeid med Autismeforeningen i Norge	Michael Lensing, NevSom/ 2015-2017
Down syndrom og autisme.	Et flernasjonalt prosjekt der England, Sverige, Island og Norge (NevSom) deltar	Kristin A. Bakke, NevSom/ 2010-2017
Narkolepsi etter Pandemrix vaksinen.	Ekstra bevilgning fra HOD	Stine Knudsen/2012-2017
Tourettes syndrom – En forekomststudie	Samarbeid med Norsk forening for Tourettes syndrom	Kristin A. Bakke/2017
Samsvar mellom behov og tjenester – Personer med Tourettes syndrom sine erfaringer med	Samarbeid med Norsk forening for Tourettes syndrom (Finansiering fra Extrastiftelsen)	Janne B. Drage/2016-2017

spesialisthelsetjensten		
Somatiske og psykologiske forhold ved Angelmans syndrom.	Samarbeid med Frambu	Terje Nærland, NevSom/2015-2017
Diagnose 22q11 og leting etter kandidatgen	Samarbeid med Frambu, BAM/OUS og forskningsmiljøer i Danmark og Nederland	Terje Nærland/2016-2020
Idiopatisk hypersomni	Kun NevSom	Knut Bronder, NevSom/ 2017
ADHD og diabetes	Samarbeidsprosjekt med Diabetesregisteret	Egil Midtlyng, NevSom/2016-2018
Helse og livskvalitet hos voksne med Asperger syndrom	Kun NevSom	Michael Lensing, NevSom, 2016 -2017
ASF: 2-14 Barn med autismspekterforstyrrelse	Samarbeid med NORSEM, OUS	Anett Kaale/2015-20120

5.3.2. Utviklingsprosjekter

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

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
D1	Planlagt utvikling av Informasjonsmaterieill	Veiledningshefte: Utarbeide et veiledningshefte om Down syndrom og autisme.	JA, gjennomføres som planlagt
		Implementering av nasjonal retningslinje for ADHD: Bistå Helsedirektoratet i implementering av nye nasjonale retningslinjer ADHD.	Forsinket pga av lang saksbehandlingstid i RHF:ene
		NevSom deltar i prosjektgruppe om undervisningspakke om sjeldne diagnoser for Universitet og høyskoler	Prosjektet inkludert i Sjelden*
		Veiledningshefte:	JA, gjennomføres som

		Utarbeide et veiledningshefte om rusbehandling for personer med Asperger syndrom	planlagt. Ferdig 2017
D2	Utvikling av kvalitetsregistre og biobanker	<i>Videreutvikling av BUPgen registeret/databasen med SJELDENgen</i> <i>Nasjonalt register for narkolepsi og andre hypersomnier</i>	Utvidelse av protokoll/inkluskriterier Ca 40 nye sjeldne tilstander kan nå inkluderes i Registeret/biobanken – som feks Prader Willi syndrom, Cri du chat syndrom og kjønnskromosomforstyrrelser Ny tilgang på kontrollpersoner godkjent og gjennomført. Registeret/biobanken har nå tilgang på over 5 000 friske kontroller. Narkolepsi: Protokoll ferdig, samarbeid med MedInsight om plattform, faglig referansegruppe etablert
D3	Utvikling av verktøy for aktivitetsregistrering ("Solan", "Soma" eller lignende)	Starte opp/ «restarte» arbeidet med et aktivitetsregister i samarbeid med Avdeling for sjeldne diagnoser	Prosjektet ble aldri startet opp. NevSom utviklet eget aktivitetsregister
D4	Internt kvalitetsforbedringsarbeid	Utarbeide klare kriterier for «Åpen time»	JA, gjennomført
		Utarbeide skjema for henvendelser	Ikke påbegynt
		Faste fag- og forskningsgruppemøter Antall: 3 per halvår	Starter nyåret 2017
		Skriftlig avklaring angående ansvars- og arbeidsområde for de ansatte	NEI
		DIPS – få etablert ryddig og ukomplisert bruk	NEI (fremdeles problematisk)
D5	Innovasjon	E-læringskurs om narkolepsi for	JA

		ansatte i barne- og ungdomsskolen	
D6	IKT	Tilby konsultasjoner som videokonferanse. Antall: 10 videokonferanser.	JA
D7	Hjemmeside I dag foreligger tre internettsider og en intranettside. Videreutvikling av NevSoms hjemmeside	Etablere en hjemmeside, som «andre innganger» automatisk leder frem til.	NevSom.no er i løpet av 2016 blitt utviklet til å være den eneste siden til senteret. De to tidligere har kun visere til NevSoms nye hjemmeside. Det er besluttet at NevSom.no skal utvikles som en ekstern side og arbeid vil starte opp i 2017 med å få etablert en fullgod side på OUS web:en
		Kontinuerlig oppdatering av eget og andres informasjon	JA
		Sende NevSoms saker til andres brukerkonti, slik at de videreformidler	JA
D8	Nyhetsbrev	Videreutvikle NK's tidligere Nyhetsbrev Fire nyhetsbrev per år	JA
D9	Postere, brosjyrer	Utarbeide postere og brosjyrer til konferanser og lignende	JA
D10	Film og video	Bygge kompetanse angående film og video bl.a. i forbindelse med produksjon til Sjeldenskolen	NEI

5.4. Systemrettede aktiviteter:

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

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
E1	Fem til femten (FtF) – et nordisk samarbeidsprosjekt rundt utvikling, lansering og	Arrangere et nordisk møte i Norge høsten 2016	JA

	veiledning av kartleggingsskjema for barn/unge innen 12 funksjons-områder. NevSom er nordisk koordinator	Arrangere 2 kurs (fylkesvis/regionale) Introdusere skjemaet for NKSD, spesielt for Frambu Samle 5-15 data på en gruppe barn med ASF	JA (et kurs HSØ, 50 deltagere) NEI JA – innsamling av 5-15 data i prosjektet «ASF: 2-14 Barn med autismspekterforstyrrelse»
	Nasjonalt multisenterprosjekt; Autisme, utviklingshemning og psykiske lidelser (AUP)	Målrettet fagsamling for 53 fagpersoner med ansvar for brukergruppen Inkludering av flere brukere med autisme, utv.hem. og psykiske lidelser	JA Ca 150 brukere inkludert
E2	Psykoedukativt kurs for foresatte til barn med Tourettes.	Starte planlegging av utarbeidelse av et psykoedukativt tilbud	NEI
E3	Hypersomnier og hjelpemidler	Etablere kontakt med NAV med tanke på formidling av hjelpemidler til personer med hypersomnier Utarbeide en skriftlig uttalelse med beskrivelse av brukergruppens særpreg og behov	JA JA
	Dialogkonferanse arrangert av Helsedirektoratet	H.dir har fått oppdrag fra HOD om å utarbeide statusrapport om tjenestetilbudet i kommune og spesialisthelsetjeneste til personer med nevrologiske sykdommer og skader. Direktoratet ønsket bred involvering og innspill fra brukere og hjelpeapparat.	En fagperson fra NevSom deltok

5.5. Internasjonalt arbeid:

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

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
F1	<p>Oversette PAC (Psychiatric disorders and Autism spectrum disorders Checklist) til Spansk.</p> <p>Forprosjekt for mulig samarbeidsprosjekt med en- to regioner i Spania om gjennomføring av valideringsstudie av PAC.</p>	<p>Oversette PAC</p> <p>Planlegge mulig samarbeidsprosjekt med universitets- og kliniske miljøer i Spania</p>	<p>JA</p> <p>JA</p>
F2	<p>NevSom er medlem i: European Network on Adult ADHD (ENAA)</p> <p>DIVA Foundation</p> <p>BUPgen er tilknyttet Ipyk consortium, Danmark</p>	<p>Et møte per år i ENAA</p> <p>Et møte i DIVA</p> <p>VK og mailkontakt</p>	<p>JA</p> <p>JA</p> <p>JA</p>
F3	<p>Samarbeide med nordiske miljøer, Scandinavian ADHD Consortium (SAC), for å arrangere internasjonal konferanse om ADHD</p>	<p>SAC arrangerer den internasjonale ADHD konferansen i København i september 2016.</p>	<p>Konferansen kansellert</p>
F4	<p>ZORA - et EU finansiert prosjekt om oppbygging av kompetanse om autisme i Slovenia</p>	<p>Medlem av styringsgruppen, 3 møter</p> <p>Forelesing på tre helgesamlinger i Ljubljana</p> <p>NevSom medarrangør i nasjonal konferanse i Ljubljana</p> <p>2-3 Møter med Folkehelse Instituttet</p> <p>Levering av revisorgodkjent regnskap</p>	<p>JA</p> <p>JA</p> <p>JA</p> <p>JA</p> <p>JA</p>
F5	<p>European Association of Neurology (EAN)</p>	<p>Delta i scientific committee</p>	<p>JA</p>

F6	Planlegging av programmet for International Meeting for Autism Research (IMFAR) 2017	NevSom delta i topic review co-chairs, arbeidet startet okt 2016.	JA
F7	Barcelona summer school - ASD	Undervise om intervensjons for små barn med ASF	JA
F8	European Narcolepsy Network	NevSom revisor	JA
F9	Delta i en europeisk gruppe på møte med EU - kommisjoner med ansvar for Health and Food Safety angående ulike lands praksis vedr. økonomisk erstatning for narkolepsi etter Pandemrix vaksinerings.	Informere om norsk praksis og erfaring vedrørende oppfølging og bistand til lokal kompetanseheving. Informasjon om kriterier og antall erstatningssøksmål som er innvilget i Norge	JA

5.6. Eventuell annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:

I de tilfeller en har hatt aktiviteter som ikke naturlig passer i andre tabeller, føres de inn her. Dette kan for eksempel gjelde drift av kvalitetsregister. Planlagt kontakt med media i egen tabell.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
G1	Delta arbeidsgruppe i regi av NKSD-f angående «utfasing» av tjenestoområder for noen diagnosegrupper	Delta på møter Samarbeide med brukerorganisasjonene Samarbeide med de Regionale fagmiljøene for autisme, ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi Arrangere arbeidsgrupper på NevSom	JA JA JA Starter 2017
G2	Deltar arbeidsutvalg (AU) for NevSom og regionale fagmiljøer for autisme, ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi	2 møter i AU per år Gjennomføre en felles samling for representanter fra RHF:ene (eiere), fagpersoner og brukerrepresentanter	JA JA

		Arrangere tematisk like konferanser i de fire helseregionene	JA
G3	Delta i referansegruppen for RFAAT, Regionalt fagmiljø for autisme, ADHD, Tourettes syndrom, i Helse Nord	Et møte i 2016	JA
G4	Delta i referansegruppen for Regional fagmiljø fagmiljø for autisme, ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi i Helse Midt	Et møte i 2016	JA
G5	NevSom administrerer utdeling av ADHD forskningsmidler; tildeling på ca 1.800.000 kr per år til prosjekter innen forskning.	Initierer og drifter arbeidet i komiteen Følger opp forskningsresultater Arrangerer en årlig forskerkonferanse	JA JA JA
G6	Refereevirksomhet av manuskripter som sendes inn til fagtidsskrifter	Ca 10 – 15 per år	JA
G7	Bruk av Podcast og andre presentasjonsformer	Noen (3-4) publikasjoner presenteres på Podcast	NEI
G8	Utgår - Oversette håndbok om Kleine-Levins syndrom.	Avtale med forfatter om oversettelse – utgår Norsk håndbok Oppstart 2017	Prosjektet utgår. Prosjektet omdefineres til Utarbeide norsk håndbok om Kleine-Levins syndrom
G9	Søknader	Søke om ekstern finansiering fra Ekstrastiftelsen, Norges forskningsråd, HSØ til pågående prosjekter	JA
G10	Høringsnotater	Delta med innspill til høringssvar, som utarbeides av NKSD-f	JA
G11	Møreforskning Inkludering	Delta i prosjekt- og	JA

	av personer med Asperger syndrom i arbeidslivet	referansegruppe.	
G12	NKSD Oktobersamling	Brukerrepresentanter og ansattrepresentanter i Senterrådet	JA
G13	NevSom deltar med et medlem i SOV.no referansegruppe	Et møte i 2016	JA
G14	NevSom har et medlem i ADHD fagråd	To møter i 2016	JA
G15	Oppdrag fra brukerorganisasjonene	Utarbeidelse av materiell og informasjon til brukerorganisasjonene Deltagelse på brukerarrangement	JA – notat om førerkort JA – notat medikamentbruk JA – foredrag ulike arrangement JA – medarrangør på foreningenes arrangementer
G16	Media	TV Radio Dagspresse	JA – Norgesglasset JA – Godmorgen Norge

Årsrapport

Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne
epilepsirelaterte diagnoser (NK-SE)

Til førstesiden
av rapporten

2016

Antall årsverk: 6,2

Tildeling 2016: 6537 000 NKr.

Tillegg: Nettrapport til Helsedirektoratet via Helse Sør-Øst:

<https://forskningsprosjekter.ihelse.net/senter/rapport/S-NKSD/2016>

Innholdsfortegnelse

1.	Innledning.....	3
2.	Tallrapportering: Diagnoser, antall brukere, alders- og fylkesfordeling.....	3
2.1	Totalt antall registrerte brukere/pasienter.....	3
2.2	Alle registrerte brukere/pasienter fordelt på alder og fylke	4
2.3	Undervisningstimer gitt av NK-SE i 2016 fordelt på målgrupper.....	5
3	Aktivitetsregistrering.....	6
3.1	Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser	6
3.2	Organisering og profil.....	6
3.3	Brukermedvirkning.....	6
3.4	Beskrivelse av evt. klinisk virksomhet ved senteret.....	7
3.5	NK-SE vs. andre nasjonale tjenester	7
3.6	Økonomi/budsjett.....	8
3.7	Beskrivelse av arbeid for likeverdig tilbud	9
4	Resultat.....	11
4.1	Kompetansebygging.....	11
4.2	Kompetansespredning	13
4.3	Forskning og utvikling (FoU).....	16
4.4	Internasjonalt arbeid.....	23

1. Innledning

Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser (NK-SE) er et av sentrene i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser, og rapporterer gjennom denne tjenesten. Senterets rapport er delt i en tallrapportering (kapittel 2), en beskrivelse av senterets aktiviteter (kapittel 3) og tabeller over resultat av årets aktiviteter (kapittel 4). Dette samsvarer med disposisjonen i senterets virksomhetsplan for 2016.

2. Tallrapportering: Diagnoser, antall brukere, alders- og fylkesfordeling

2.1 Totalt antall registrerte brukere/pasienter

Diagnosenavn	ICD-10-kode	Orpha-nummer	2015	2016	2016 vs 2015	Mottatt tjenester i 2016
Tuberøs sklerose kompleks	Q85.1	-	187	198	+11	57
Sturge-Weber syndrom	Q85.8	-	20	22	+2	7
Landau-Kleffner syndrom	F80.3	-	28	28	-	6
Aicardi syndrom	Q89.8 Q04.0	-	7	9	+2	5
Dravet syndrom	G40.4	-	36	41	+5	22
GLUT1-mangelsykdom	G40.4	-	25	27	+2	15
Epileptiske encefalopatier i nyfødt og spedbarnsalder – Spedbarnsepilepsi med migrerende fokale anfall	G40.4	-	5	5	-	4
Epileptiske encefalopatier i nyfødt og spedbarnsalder – Ohtahara syndrom	G40.4	-	1	2	+1	1
Epileptiske encefalopatier i nyfødt og spedbarnsalder – Tidlig myoklonencefalopati	G40.4	-	0	0	-	-
Epileptiske encefalopatier i nyfødt og spedbarnsalder – Ingen spesifikk undergruppe	G40.4	-	0	2	+2	2
Progressiv myoklonusepilepsi – Lafora sykdom	G40.4	-	1	1	-	0
Progressiv myoklonusepilepsi – Nordsjøvarianten (North Sea)	G40.4	-	1	1	-	1
Progressiv myoklonusepilepsi – Unverricht-Lundborg sykdom	G40.4	-	0	0	-	-
Annet (inkl. PDHD)	-	-	9	4	-5	3
Totalt			320	340	+20	123

2.2 Alle registrerte brukere/pasienter fordelt på alder og fylke

Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	Totalt	Totalt	Mottatt tjenester i 2016
				2016	2015	
Akershus	13	26	2	41	39	15
Aust-Agder	2	6	0	8	8	1
Buskerud	8	9	0	17	17	8
Finnmark	2	2	0	4	3	4
Hedmark	18	10	0	28	26	13
Hordaland	11	18	0	29	26	8
Møre og Romsdal	4	23	0	27	23	8
Nordland	5	12	0	17	17	4
Nord-Trøndelag	3	2	0	5	5	1
Oppland	5	10	1	16	15	4
Oslo	15	16	0	31	28	10
Rogaland	16	17	0	33	33	12
Sogn og Fjordane	4	5	0	9	9	2
Sør-Trøndelag	8	4	0	12	10	5
Telemark	2	9	0	11	9	6
Troms	3	4	0	7	7	3
Vest-Agder	6	6	0	12	11	6
Vestfold	6	8	1	14	15	9
Østfold	7	9	0	16	16	4
Annet (utlandet)	1	2	0	3	3	0
Totalt	139	198	4	340	320	123

2.3 Undervisningstimer gitt av NK-SE i 2016 fordelt på målgrupper

I tabellene i 4.2 Kompetansespredning er undervisningen angitt mer detaljert.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Etterutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Utdanning av annet personell	32
Fleire regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
Fleire regioner: Videreutdanning av helsepersonell	
Fleire regioner: Etterutdanning av helsepersonell	
Fleire regioner: Utdanning av annet personell	
Egen region: Grunnutdanning av helsepersonell	6
Egen region: Videreutdanning av helsepersonell	
Egen region: Etterutdanning av helsepersonell	
Egen region: Utdanning av annet personell	
Sum undervisningstimer i 2016	38

3 Aktivitetsregistrering

Nasjonale kompetansetjenester skal ivareta følgende oppgaver innenfor sitt ansvarsområde:

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

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

3.1 Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser

De siste to årene har NK-SE hatt en nedgang i etterspørsel av tjenester. Dette kan ses i sammenheng med at oppfølgings- og behandlingsveilederen for den største diagnosegruppen, tuberøs sklerose, er godt kjent ute i behandlingsmiljøene og blant brukerne. I 2016 ble ytterligere en veileder elektronisk tilgjengelig. Tilbakemeldingene fra brukerne og fagmiljøene er at veilederne er nyttig og avgjørende for god oppfølging og likeverdig behandling uavhengig av hvor i landet man bor. I tillegg har fagpersoner og alle diagnosegrupper fått kurstilbud i løpet av de siste årene, noe som har bidratt til å dekke kompetansebehov. De to tidligere utarbeidede E-læringskursene *Epilepsi* og *Epilepsi, utviklingshemming og sjeldne epilepsirelaterte diagnoser* (samarbeid med SSE og Ambio Helse) har også bidratt til dette.

36 % av brukere som er registrert ved senteret har mottatt tjenester i 2016. Tjenesten er gitt i alle landets fylker.

3.2 Organisering og profil

Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser 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.

3.3 Brukermedvirkning

Kompetansesenteret har siden 2009 praktisert brukermedvirkning gjennom senterråd (referansegruppe) hvor de fleste diagnosegruppene har vært representert. Mandatet for senterråd ved NK-SE tilsvarer rammeverket for senterråd i NKSD.

Senterrådsmøter

Senterrådet har hatt 3 møter i 2016. Referat fra møtene sendes alle medlemmene for godkjenning før det publiseres på senterets nettside. På nettsiden finnes kun referat fra siste møtet.

Senterrådets sammensetning

4 representanter og 2 vara fra brukerorganisasjonene eller brukergruppene som er knyttet til senteret. 4 representanter og 1 vara fra fagmiljøer hvorav en ansattrepresentant fra kompetansesenteret.

Senterrådets leder velges blant brukerrepresentantene. Brukerrepresentantene og vararepresentanter velges på brukersamlingen. Med brukere menes her personer med sjelden diagnose og deres nære pårørende. Representantene fra fagmiljøene oppnevnes etter senterleders vurderinger av hva som tjener formålet best, og i dialog med leder av NKSD. Dette kan diskuteres med senterets brukergrupper i egnede fora som brukersamlinger. Leder av kompetansesenteret sitter som medlem i senterrådet og er sekretær for senterrådet.

Senterrådets medlemmer oppnevnes for en periode på 2 år og kan oppnevnes for ytterligere to perioder. Ingen medlemmer bør sitte utover 6 år sammenhengende. Eneste grunn for å avvike dette er dersom rekrutteringsspørsmål gjør det vanskelig å ivareta en bred representasjon fra brukergruppene. Det vektlegges at ikke alle medlemmene i rådet skiftes ut samtidig.

Leder av NKSD, eller den lederen oppnevner, har møterett i senterrådsmøtene.

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

Senterrådet har arrangert den årlige brukersamlingen (generalforsamling). Dag en planlagt i samarbeid mellom kompetansesenteret og senterråd, mens dag to helt og holdent ble gjennomført av og med brukere og brukerrepresentanter.

3.4 Beskrivelse av evt. klinisk virksomhet ved senteret

NK-SE har ikke klinisk aktivitet. Det tilbys imidlertid samarbeid med klinikere i form av felles poliklinikker.

3.5 NK-SE vs. andre nasjonale tjenester

Brukere av NK-SE har i tillegg til kompetansesentertilbud et nasjonalt utrednings- og behandlingstilbud ved Spesialsykehuset for epilepsi (SSE), OUS. I hovedsak er det pasienter med sammensatte vansker og behandlingsresistent epilepsi som henvises til SSE. 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. 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 tilleggsvansker. Nevrokognitive funksjonsforstyrrelser som ADHD og autisme er overrepresentert blant senterets grupper. Disse brukerne har derfor også regionalt kompetansesetertilbud fra regionale sentra og ved Nasjonalt kompetansesenter for nevrouviklingsforstyrrelser og hypersomnier (NevSom).

3.6 Økonomi/budsjett

Regnskap for 2016 foreligger ikke i skrivende stund.

	Beskrivelse	Bud 2016
3	Inntekter	6 537 000
4	Varekostnader	
5	Lønnskostnader	
6	Andre kostnader	
7	Andre kostnader	
8	Finansielle kostnader	
9	Interne kostnader/inntekter	
SUM		

Eventuelle behov for endringer i bemanning

Kompetansesenteret hadde i 2016 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 Glut1-mangelsykdom. Også neste år vil det være behov for forsterket bemanning og faglig tilskudd i form av kortere ansettelses.

Senteret hadde en ambisiøs målsetting i 2016. 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, noe som har påvirket arbeidshverdagen og måloppnåelsen i virksomhetsplanen.

Sykefraværet har vært høyere enn tidligere år, samtidig som senteret av ulike årsaker hadde reduserte stillinger. Dette innebærer at enkelte av målene i Virksomhetsplanen for 2016 ikke ble nådd. Dette gjelder spesielt arbeidet med kvalitetsregisteret MedInsigt, koding av diagnoser samt utarbeidelse av veiledere. Målene videreføres for 2017.

3.7 Beskrivelse av arbeid for likeverdig tilbud

De fleste pasienter med sammensatte problemer relatert til epilepsi og sjeldne diagnoser søkes til Spesialsykehuset for epilepsi, SSE som har nasjonalt behandlingsansvar for mennesker med kompleks epilepsi. Gjennom samarbeid med SSE er NK-SE derfor tilgjengelige for brukere fra hele landet. I 2016 er det gjennomført samtaler med pasienter/pårørende under innleggelse på SSE, fra alle fylkene med unntak av Aust-Agder og Nord-Trøndelag. 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 i større grad har oppnådd en bedre fordeling når det gjelder tilbud i fylker og regioner. I enkelte regioner har vi etablert et bedre samarbeid med spesialisthelse-tjenesten enn i andre. En forklaring på dette kan være at enkelte har, eller mener de har, god nok kompetanse lokalt. Vår erfaring er at generell epilepsikompetanse imidlertid ikke alltid er tilstrekkelig når det gjelder utredning og behandling av mennesker med sjeldne epilepsirelaterte diagnoser.

NK-SE har i 2016 hatt utadrettet tverrsektoriell aktivitet mot brukere og deres lokale nettverk. Aktivitetene har foregått ved utreiser til kommunene, ved nettverksmøter på SSE og ved videokonferanser (VK).

Det er store variasjoner i behandlingstilbudet til mennesker med sjeldne epilepsirelaterte diagnoser. Aktivitetsdata fra NK-SEs aktivitetsregistrering, samt henvisningstendensen til Spesialsykehuset for epilepsi, SSE viser begge ulikheter når det gjelder geografisk fordeling. Helse Sør-Øst er overrepresentert sammenlignet med de andre helseregionene. Helse Vest og Helse Nord er underrepresentert. I motsetning til tidligere år er helseregion Vest og -Nord i 2016 bedre representert og brukere fra alle fylker har mottatt tjenester fra kompetansesenteret. Eksempelvis har alle registrerte brukere fra Finnmark mottatt opptil flere tjenester fra senteret i samarbeid med lokalt tjenesteapparatet.

Likeverd mellom de gruppene som har tilbud ved senteret

NK-SE har gjennom kursinvtasjoner 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 diagnosegrupper var representert på brukersamlingen (generalforsamling) 2015.

Geografisk likeverdige tjenester

NK-SE utarbeidet i 2015 plan for at aktivitetene skal være nasjonalt likeverdige. Tre av hovedområdene det er jobbet med i 2016 er:

- enkel tilgang til nettsider med spisset og oppdatert diagnose- og behandlinginformasjon
- felles poliklinikker med habiliteringstjenestene i landet
- fagkurs gjennom videokonferanser for leger, annet helsepersonell og lokalt hjelpeapparat.

Likeverd i forhold til etnisitet, språk, kultur, funksjonsnivå 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 som gis et tilbud takker ofte nei. Målet er å ha papir- og nettbasert brosjyremateriale med kontaktinformasjon tilgjengelig for de største språkgruppene.

Likeverd i forhold til om en er registrert 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. Her formidles informasjon om hva senteret og likepersoner kan bidra med. Ved å ha oppdatert og spisset informasjon tilgjengelig på nettsidene mener vi at gir et likeverdig tilbud når det gjelder registrerte- og ikke registrerte brukere, da registrering i senterets register er frivillig.

4 Resultat

4.1 Kompetansebygging

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
A1	Kurs	Kurs i regi av Samordningsrådet for mennesker med utviklingshemming	Ikke ivaretatt (pga. sykdom)
A2	Konferanser	Epilepsi og autisme, mars SSE <i>Resultatmål: foredragsholder</i>	Ikke ivaretatt (pga. sykdom)
		Dianalund International Conference on Epilepsy: "Focus on Progressive Myoclonus Epilepsies", april, Sorø. <i>Resultatmål: kompetanseoppbygging og nettverksbygging</i>	Ivaretatt
		5. nasjonale autisemekonferanse juni Tønsberg <i>Resultatmål: kompetanseoppbygging og nettverksbygging</i>	Ikke ivaretatt (pga. sykdom)
		Nordisk sjeldenkonferanse København september <i>Resultatmål: abstract, poster, kompetanseoppbygging og nettverksbygging</i>	Ivaretatt, se C3
		«The genetic epileptic encephalopathies» Florence, sept. <i>Resultatmål: kompetanseoppbygging og nettverksbygging</i>	Ivaretatt
		International league against epilepsy: 12. European Epilepsy Congress sept Prague. <i>Resultatmål: abstract, poster</i>	Ivaretatt, se C3
		Global Symposium on Ketogen Therapies sept, Canada <i>Resultatmål: abstract, poster, faglig oppdatering</i>	Ivaretatt, se C3
		1 th European Conference on Glut 1 Deficiency in Milano. <i>Resultatmål: kompetanseoppbygging og nettverksbygging</i>	Ivaretatt
		International TSC research conference i Milano. <i>Resultatmål: abstract, poster, kompetansebygging</i>	Ivaretatt, se C3
A3	Seminar	Nevrodagene, Norsk Epilepsiselskap	Ivaretatt
		Norsk Epilepsiselskaps årsmøte	Ivaretatt

		<i>Brukermedvirkning i tjeneste- utvikling og forskning</i> Seminar og workshop Høyskolen i Oslo og Akershus	Ivaretatt
		Fagseminar, videokonferanse: <i>Nye behandlingsmuligheter ved sjeldne diagnoser - sjeldensentrenes rolle</i>	Ivaretatt
		Norsk Nevropsykologisk årsmøte Pediaterdagene i Oslo	Ikke ivaretatt (pga. sykdom)
		Seminar - nasjonalt epilepsisyke- pleiernetverk	Ivaretatt
		Nordisk barnelegemøte Helsinki	Ikke ivaretatt (pga. sykdom)
		<i>Oktobersamlingen</i> - en samling for brukerrepresentanter og ansatte i NKSD, (ansatte og brukere)	Ivaretatt
		Sjeldendagen 2016	Ivaretatt
A4	Videre- utdanning	Samarbeid med masterstudent i Helsevitenskap UiO: <i>E-læring og videokonferanser, hvordan bruke dette til nytte for pasienter med komplisert epilepsi?</i> Merete Bustetun Tschamper	Ivaretatt
		Ferdigstille masteroppgave Høyskolen i Østfold: <i>Oppmerksomhet og epilepsi</i> Marte Årva, NK-SE	Ivaretatt

4.2 Kompetansespredning

4.2.1 Brukere/pårørende ("brukerrettet aktivitet")

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B1	Veiledning	<u>Utreiser</u> Utreiser i samarbeid med lokalt hjelpeapparat prioriteres til <ul style="list-style-type: none"> - nydiagnostiserte brukere - sammensatte saker med komplekse problemstillinger og mange aktører - i sårbare overgangsfaser NK-SE skal ha en dreining fra fysiske utreiser til videokonferanser <i>Resultatmål: 18 utreiser</i>	Ivaretatt med 16 utreiser
		<u>Nettmøter og videokonferanser</u> Videokonferanser i samarbeid med lokalt hjelpeapparat og brukere/familier skal utgjøre like mange aktiviteter som ved individuelle utreiser (50:50). <i>Resultatmål: 18 individuelle videokonferanser</i>	Ivaretatt med 13 videokonferanser
		<u>Konsultasjoner/veiledning på senteret</u> NK-SE skal være tilgjengelige og gjennomføre samtaler med pasienter og pårørende på individuell forespørsel, og etter forespørsel fra SSE og andre avdelinger. <i>Resultatmål: NK-SE skal gi tilbud om samtaler med alle nydiagnostiserte pasienter innlagt på SSE i tillegg til andre på etterspørsel, 40 samtaler</i>	Ivaretatt med 48 samtaler
B2	Kurs	Familiekurs på Frambu for alle nydiagnostiserte pasienter	Ivaretatt. Totalt antall deltagere: 53
		Basiskurs epilepsi og tuberøs sklerose februar. Målgruppe pasienter og pårørende. 3 timer videokonferanse	Ivaretatt
		Kurs og felles poliklinikk i samarbeid med habiliteringstjenestene for pasienter og pårørende med tuberøs sklerose	

		<i>Resultatmål: Brukere i alle helseregioner skal ha fått tilbud i løpet av to års periode:</i> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Helse Sør-Øst Hedmark 2016</i> • <i>Helse Sør-Øst Sørlandet Kristiansand høst</i> • <i>Helse Nord</i> • <i>Helse-Vest Førde oktober</i> 	Ikke ivaretatt (pga. sykdom) Ivaretatt Ikke ivaretatt (pga. sykdom) Ivaretatt
		Utarbeide kursplan 2017 - 2019	Delvis ivaretatt
B3	Konferanser	Ingen	-
B4	Seminar	Brukersamling for NK-SEs brukere oktober 2016	Ivaretatt
B5	Annet	- Innlegg på brukerforeningenes årsmøter - Undervise på avdelinger/seksjoner SSE	Ikke ivaretatt Ivaretatt

4.2.2 Aktivitet rettet mot helsepersonell og andre faggrupper

Arbeid for å formidle kunnskap til helsepersonell og andre faggrupper, når det ikke gjelder en navngitt bruker. Spesifiser faggruppe der det er naturlig.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B6	Fagkurs/møter på senteret	Videokonferanse: Fagkurs om tuberøs sklerose, epilepsi og tilleggs-vansker	Ivaretatt
		Videokonferanse: Fagkurs om Sturge-Weber syndrom, epilepsi og tilleggs-vansker	Ikke ivaretatt pga. manglende påmelding. Settes opp på nytt i 2017.
		Videokonferanse: Fagkurs om ketogen diett som behandling ved epilepsirelaterte diagnoser - som behandling ved Glut1-mangelsykdom - om epilepsibehandling i samarbeid med barneavd. SSE	Ikke ivaretatt
B7	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Møter i Nordisk nettverksgruppe for Dravet syndrom, to møter 2016	Delvis varetatt
		Nettverksmøter i Barns Beste	Ivaretatt
		Nettverksmøter og faglunsj på SSE	Ivaretatt
		Nordisk nevropediatrik forening, (NNPS) lederfunksjon	Ikke ivaretatt (pga. sykdom)

B8	Konferanser	Ingen	
B9	Seminar	Ingen	
B10	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	Utarbeide intensjonsavtale med Høyskolen i Oslo og Akershus i samarbeid med Sjeldenavdelingen i Oslo Universitetssykehus.	Delvis ivaretatt
		Undervise vernepleierutdanningen på Høyskolen i Telemark høst 2016	Ivaretatt
		Undervise LIS leger på SSE	Delvis ivaretatt (sykdom)
B11	Hospitering på senteret	Ingen	
B12	Postere	Se C3 s 20	
B13	Undervisning	Undervisning spesialisthelsetjeneste, pedagogisk personell	Ivaretatt totalt 32 timer og 519 personer, alle helseregioner

4.3 Forskning og utvikling (FoU)

Forsknings- og utviklingsarbeid innebærer både kompetansebygging og kompetansespredning. For å fasilitere rapporteringen for NKSD er sentrenes planlagte FoU-aktivitet synliggjort i egne tabeller:

4.3.1 Forskningsprosjekter

Aktivitet av vitenskapelig karakter (forskning/ publikasjoner), samt forskningsprosjekter. (blank)	Resultatmål	Resultat
	<p><i>Exome Sequencing Fails to Identify the Genetic Cause of Aicardi Syndrome</i> Lund C, Selmer KK, Zara F Mol Syndromol. 2016 Sep;7(4):234-238.</p> <p>Klinisk og genetisk kartlegging av sjeldne epilepsirelaterte diagnoser Doktorgradsprosjekt, lege og stipendiat ved NK-SE Caroline Lund, disputerte 2016. Samarbeid med flere internasjonale forskningsgrupper, bl.a. i Danmark og Italia. Flere pasientgrupper, som tuberøs sklerose kompleks og Aicardi syndrom, er involvert i prosjektet. Hovedveileder: Kaja Selmer. Biveiledere: Marit Bjørnvold og Dag Erik Undlien.</p>	PubMed PMID: 27781033; PubMed Central PMCID: PMC5073591.
	<p><i>Pathogenic variants in KCTD7 perturb neuronal K+ fluxes and glutamine transport.</i> Moen MN, Fjær R, Selmer KK, Chaudhry FA. Brain. 2016 Dec;139(Pt 12):3109-3120. Doktorgradsprosjektet Genetisk kartlegging av epileptiske encefalopatier med hovedtilknytning ved Avdeling for medisinsk genetikk, OUS og med utstrakt internasjonalt samarbeid. Forskningen har imidlertid vært delvis basert på pasienter knyttet til kompetansesenteret og samarbeidet har vært avgjørende for dette prosjektet. Lege og stipendiat Roar Fjær forventes å levere avhandlingen i 2016. Hovedveileder: Kaja Selmer. Biveileder: Marit Bjørnvold og Magnus Dehli Vigeland.</p>	PubMed PMID: 27742667
	<p><i>Plutselig uventet epilepsirelatert død</i> Aurlien D, Olsen TR, Taubøll E, Gjerstad L, Lossius MI, Nakken KO. DOI: 10.4045/tidsskr.14.0640. Stavanger Universitetssykehus, OUS:</p>	PMID: 26813818

	NK-SE, Nevrologisk avdeling, UiO og Spesialsykehuset for epilepsi	
	<i>A 7 year neuropsychological follow-up of a well functioning girl with Aicardi syndrome</i> Tuft M., Lund C. Epilepsia. 2016 Dec;57 Suppl 2:3-233 DOI:10.1111/epi.13608	PMID: 27933603
	Medforfatter Kaja Selmer som medlem av det europeiske samarbeidet EuroEpinomics-consortiet: to artikler <i>Targeted sequencing of 351 candidate genes for epileptic encephalopathy in a large cohort of patients</i> de Kovel CG, et al.: Mol Genet Genomic Med. 2016 Jul 30;4(5):568-80. doi:10.1002/mgg3.235. <i>Genetic and neurodevelopmental spectrum of SYNGAP1-associated intellectual disability and epilepsy</i> Mignot C, et al. J Med Genet. 2016 Aug;53(8):511-22. doi:10.1136/jmedgenet-2015-103451. Erratum in: J Med Genet. 2016	PMID: 27652284; PubMed Central PMCID: PMC5023942. PubMed PMID: 26989088.
C2 Doktorgrader		
Kandidat	Avlagt (måned) ved institusjon	Veileder/
Avhandlingens tittel	ISBN (ID)	Institusjon
Caroline Lund <i>Genetic and clinical characterization of monogenic forms of epilepsy</i>	Avlagt mars 2016 ved Det medisinske fakultet, Oslo Universitetssykehus, Universitetet i Oslo ISBN 978-82-8333-165-3	Hovedveileder: Kaja Selmer, Avdeling for medisinsk genetik og Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser, OUS. Biveiledere: Marit Bjørnvold, Avdeling for kompleks epilepsi-SSE og Dag Erik Undlien, Avdeling for medisinsk genetik, OUS
Roar Fjær <i>Genetisk kartlegging av epileptiske encefalopatier</i> Prosjektet har utstrakt internasjonalt samarbeid. Forskningen har imidlertid vært delvis basert på pasienter knyttet til	Innleveres av lege og stipendiat Roar Fjær første halvår 2017	Hovedveileder: Kaja Selmer, Avdeling for medisinsk genetik og Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser, OUS. Biveileder: Marit Bjørnvold, Avdeling for kompleks epilepsi-SSE, OUS og

kompetansesenteret og samarbeidet har vært avgjørende for dette prosjektet.		Magnus Dehli Vigeland, Avdeling for medisinsk genetikk, OUS
C3 Andre forskningsprosjekt (uten PMID)		
Aktivitet/tittel	Ansvarlig institusjon/samarbeid med andre	Prosjektleder/tidsrom
Prosjektbeskrivelse og søknad om forskningsmidler (HSØ og Extra-stiftelsen) og REK med mål å vurdere sikkerhet og behandling av ketogen diett med fokus på: <ul style="list-style-type: none"> • toleranse og å kartlegge årsaker til avsluttet behandling • kardiovaskulære bivirkninger og risikofaktorer • vurdere sikkerhet og implikasjoner av behandling (langtidseffekt/ «effectiveness») 	Spesialsykehuset for epilepsi, SSE. I samarbeid med Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser. Hovedveileder: Anette Ramm-Pettersen, SSE og Barne- og ungdomsklinikken, OUS. Biveileder: Kaja Selmer, Avdeling for medisinsk genetikk og Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser, OUS	Cathrine Haavardsholm, klinisk ernæringsfysiolog, Spesialsykehuset for epilepsi (SSE), OUS.
Artikkel <i>Music and Landau-Kleffner syndrome: A personal testimony from Christine (C), age 29, with comments by Thierry Deonna (TD)</i> Bokens navn: Clinics in Developmental medicine: The Epilepsy-Aphasia Spectrum- From Landau Kleffner Syndrome to Rolandic epilepsy ISBN: 978-1-909962-76-7	Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnose. I samarbeid med Frankrike: Thierry Deonna Hôpital Edouard Herriot, Department of Urinary and Vascular Imaging, Lyon, France	Personal testimonies unpublished provided by Marte Årva and Ine Cockerell from National Centre for Epilepsy-related disorders, Oslo University Hospital and Grete Bølling, Solberg school
Artikkel innsendt 2016: <i>Aicardi syndrome and cognitive abilities: a report of five cases</i> Basert på en kartlegging av den norske populasjonen	Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnose. I samarbeid med Caroline Lund, Karl Otto Nakken og Ylva Østlund, Spesialsykehuset for epilepsi (SSE), OUS	Mia Tuft, Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser

<p>Prosjektbeskrivelse og søknad REK: <i>Neurocognitive status before and after surgery: a study of all tuberous sclerosis patients who went through SEGA brain surgery in Norway 1982-2016.</i></p>	<p>Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser. I samarbeid med Barneavdeling for nevrofag, Nevrokirurgisk avdeling, Avdeling for radiologi og nuklærmedisin, Spesialsykehuset for epilepsi (SSE), alle Oslo Universitetssykehus og Universitetet i Oslo</p>	<p>Prosjektansvarlig og hovedveileder: Ylva Østby, spesialist i nevropsykologi, Avdeling for kompleks epilepsi og post doc psykologisk institutt, UiO Medarbeider: Mia Tuft, Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser, OUS 2016-2017.</p>
<p>Prosjekt: <i>Effekt av ketogen diett på psykomotorisk utvikling hos pasienter med pyruvat dehydrogenasemangel (PDHD)</i> Det overordnede målet til prosjektet er å øke kunnskapen om og å legge til rette for samarbeid om sjeldne metabolske sykdommer. Dette vil vi i første omgang gjøre ved å inngå et samarbeid om en europeisk multisenterstudie. Prosjektet er tematisk overlappende for flere diagnoser ved kompetansesenteret.</p>	<p>Spesialsykehuset for epilepsi og Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser. I samarbeid med Niklas Darin, førsteamanuensis og overlege i barneneurologi ved Dronning Silvias barnesykehus i Gøteborg Kalliopi Sofou, MD, PhD, pediater ved Dronning Silvias barnesykehus/Universitetet i Gøteborg.</p>	<p>Prosjektansvarlig Sigrid Pedersen, klinisk ernæringsfysiolog, Spesialsykehuset for epilepsi og Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser, OUS Avventer studieprotokoll og godkjenninger fra prosjektleder Niklas Darin. Videreføres 2017 med møte februar.</p>
<p>Forekomst, oppfølging og kunnskap om nyreproblematikk ved tuberøs sklerose kompleks i Norge og Frankrike Artikkel 1 innsendt 2016: <i>Prevalence of renal angiomyolipomas and spontaneous bleeding related to angiomyolipomas in tuberous sclerosis complex patients in France and Norway - a questionnaire study</i></p>	<p>Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser. I samarbeid med Hôpital Edouard Herriot, Department of Urinary and Vascular Imaging, Lyon, France Oslo University Hospital, Department of Medical Genetics, Oslo, Norway Oslo University Hospital, National Centre for Epilepsy, Division for Clinical Neuroscience, Oslo, Norway Oslo University Hospital and University of Oslo, Department of Medical Genetics, Oslo, Norway</p>	<p>Prosjektleder Ine Cockerell Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser 2014-2017</p>

<p>Artikkel 2: <i>Renal monitoring among patients with Tuberous Sclerosis Complex and the patients' and parents' knowledge on renal AML in France and Norway: a questionnaire study</i></p>		
<p>Påbegynne PhD prosjektsøknad om Tuberøs Sklerose. Prosjektet planlegges som et samarbeidsprosjekt med utgangspunkt i Tuberous Sclerosis-Associated neuropsychiatric Disorders Checklist (TAND) utarbeidet av Petrus de Vries. Det vurderes tilknytning til BUPgen prosjektet</p>	<p>Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser og NevSom</p>	<p>Ine Cockerell Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser, OUS. Delvis oppstart, utsatt.</p>
<p>Oppstart prosjektbeskrivelse med arbeidstittel: <i>Dravet syndrom i Norge: Klinisk og genetisk kartlegging, behandling og mestring.</i></p>		<p>Ikke ivaretatt (pga. sykdom)</p>
<p>Poster: <i>Renal manifestations of Tuberous Sclerosis Complex: patients' knowledge and follow-up – A questionnaire study</i> International TSC research conference Milan, Italy</p>	<p>Hôpital Edouard Herriot, Department of Urinary and Vascular Imaging, Lyon, France Oslo University Hospital, Department of Medical Genetics, Oslo, Norway Oslo University Hospital, National Centre for Epilepsy, Division for Clinical Neuroscience, Oslo, Norway Oslo University Hospital and University of Oslo, Department of Medical Genetics, Oslo, Norway</p>	<p>Ivaretatt: prosjektleder Ine Cockerell, Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser, OUS</p>
<p>Poster: <i>A 7 year neuropsychological follow-up of a well functioning girl with</i></p>	<p>Caroline Lund Spesialsykehuset for epilepsi, OUS</p>	<p>Ivaretatt: prosjektleder Mia Tuft, Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser,</p>

<i>Aicardi syndrome</i> 12 th European Congress On Epileptology, Prague September 2016.		OUS
Poster: <i>Living with Landau-Kleffner syndrome (LKS) (Acquired epileptic aphasia)</i> 12 th European Congress On Epileptology, Prague September 2016.	Mølmen H.S, Universitetet i Oslo,	Ivaretatt: prosjektleder Marte Årva og Ine Cockerell, Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser, OUS
Poster: <i>Daily life and anticipatory grief: How to live on borrowed time. A parent perspective</i> Nordisk sjeldenkonferanse 2016 København	Lærings- og mestringscenteret, Barne- og ungdomsklinikken, OUS	Ivaretatt: prosjektleder Anne Grasåsen Lærings- og mestringscenteret i samarbeid med Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser, OUS
Poster: <i>Divergent Response to Dietary Treatment in Monocytic twins with CHD2-Related epileptic Encephalopathy</i> Global symposium on Ketogenic Therapies, Montreal, Canada	Våtevik A, Stadheim B; Sheng Y, Vigeland MD, Selmer K.K, UiO og OUS	Ivaretatt: prosjektleder Sigrid Pedersen Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser og Spesialsykehuset for epilepsi, OUS

4.3.2 Utviklingsprosjekter

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

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
D1	Informasjonsmaterieill	Diagnose- og behandlingsmaterieill er oppdatert og tilgjengelig på OUS nett	Ivaretatt
		Diagnosefoldere for alle diagnoser	Ivaretatt
		Ferdigstille oppfølgingsveiledere: - Landau-Kleffner syndrom - Aicardi syndrom - Glut1-mangelsykdom	Delvis ivaretatt. Ferdigstilles 2017. Delvis ivaretatt. Ferdigstilles 2017. Ivaretatt.
		Oppstart oppfølgingsveiledere: - Dravet syndrom	Ivaretatt.

		- Sturge-Weber syndrom	Ivaretatt.
		Ferdigstille revidering veileder for tuberøs sklerose	Ivaretatt.
		Diagnoseinformasjon fra NK-SE er tilgjengelig på Norsk elektronisk legehåndbok (NEL): Revidert beskrivelse av tuberøs sklerose	Delvis ivaretatt
		Oppstart klinisk oversikt over tuberøs sklerose	Ikke ivaretatt (pga. sykdom)
		Oppstart klinisk oversikt over Sturge-Weber syndrom	Ikke ivaretatt
		Noe å lære av (avhengig av medikamentgodkjenning i Norge 2016): "Linimentbehandling ved ansiktsfibromer pga. tuberøs sklerose kompleks"	Ikke ivaretatt på grunn av manglende medikamentgodkjenning
D2	Utvikling av kvalitetsregistre og biobanker	Inkludere data fra eksisterende database (Solan) i MedInsight pasientregister	I oppstartsfasen
		Opprette underark for nye diagnoser, samt implementere disse	Ikke ivaretatt pga. sykdom
D3	Utvikling av verktøy for aktivitetsregistrering ("Solan", "Soma" eller lignende)	Kontinuere Solan til aktivitetsregistrering Solan er ferdig ryddet i henhold til Datatilsynets konsesjon	Ivaretatt
D4	Internt kvalitetsforbedringsarbeid	Evaluerings skjema for veiledningstjenester som utreiser og videokonferanser ferdigstilles.	Delvis ivaretatt
D5	Innovasjon	Ingen	
D6	IKT	- Videreutvikle nettsider - NK-SE s informasjonsmateriale er tilgjengelig på nett	Ivaretatt

4.4 Internasjonalt arbeid

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

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
F1	Samarbeid om artikkel: Nyreproblemer ved tuberøs sklerose	Samarbeid med forskningsmiljø i Frankrike (se C3 side 18 og 19)	Ivaretatt
F2	Samarbeid om prosjekt metabolske sykdommer	Oppstart prosjekt i samarbeid med SSE, europeiske nettverket MCRN (Mitochondrial Clinical Research Network)	Avventer internasjonalt miljø (se C3 side 18)
F3	Dravet syndrom nordisk og internasjonalt nettverk	2 møter i København	Ivaretatt

Årsrapport

Senter for sjeldne diagnoser
SSD

Til førstesiden
av rapporten

2016

Antall årsverk: 26.4

Tildeling 2016: kr. 23 465 000 NKr.

Tillegg: E-rapport til Helsedirektoratet via Helse Sør-Øst:

<https://forskningsprosjekter.ihelse.net/senter/rapport/S-NKSD/2016>

Innhold

1. Innledning.....	3
2. Tallrapportering: Diagnoser, antall brukere, alders- og fylkesfordeling	3
2.1. Totalt antall registrerte brukere/pasienter	3
2.2. Alle registrerte brukere/pasienter fordelt på alder og fylke	9
2.3. Undervisningstimer gitt av SSD i 2016 fordelt på målgrupper	10
3. Aktivitetsregistrering.....	11
3.1. Senter for sjeldne diagnoser	11
3.2. Organisering og profil	11
3.3. Brukermedvirkning	12
3.4. Beskrivelse av klinisk virksomhet ved senteret	13
3.5. Senter for sjeldne diagnoser vs andre nasjonale tjenester	14
3.6. Økonomi/ budsjett	15
3.7. Beskrivelse av arbeid for likeverdig tilbud	16
3.8. Kompetansebygging	19
3.9. Kompetansespredning	23
3.10. Forskning og utvikling (FoU)	34
3.11. Systemrettede aktiviteter	42
3.12. Internasjonalt arbeid	44
3.13. Annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller	44

1. Innledning

Senter for sjeldne diagnoser, SSD, er et av sentrene i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser, og rapporterer gjennom denne tjenesten. Senterets rapport er delt i en tallrapportering (kapittel 2), en beskrivelse av senterets aktiviteter (kapittel 3) og tabeller over resultat av årets aktiviteter (kapittel 4). Dette samsvarer med disposisjonen i senterets virksomhetsplan for 2016.

2. Tallrapportering: Diagnoser, antall brukere, alders- og fylkesfordeling

2.1. Totalt antall registrerte brukere/pasienter

Vi gjør oppmerksom på at i 2016 er 532 personer slettet fra registeret fordi vi ikke har mottatt samtykke fra bruker/pasient.

Diagnosenavn	ICD-10-kode	Orpha-nummer	2015	2016	2016 vs 2015	Mottatt tjenester i 2016 ¹
Anorektale misdannelser	Q42.2	557	361	295	-66	87
Aniridi	Q13.1	77	43	43	0	12
Blæreekstrofi og epispadi	Q64.7	237	119	72	-47	14
Genitale anomalier	Q56.4		39	24	-15	6
CAH	E25.0	418	83	55	-28	20
Curarino triade	Q87.8	1552	15	14	-1	2
Huntington sykdom	G10	399	247	206	-41	369
Laurence-Moon-Bardet-Biedl (LMBB)	Q87.8	110	56	55	-1	36
Øsofagusatresi	Q39.1	1199	256	225	-31	59
Primære immunsviktsykdommer						
ALPS-autoimmunt lymfoproliferativt syndrom	D72.8	3261	1	2	1	1
APECED	E31.0	3453	1	1	0	
APS-Autoimmunt polyendokrint syndrom	E31.0	282196	4	4	0	2
Brutons/Agammaglobulinemi	D80.0	47	19	21	2	7
CGD – Kronisk granulomatøs	D71	379	4	3	-1	

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

Diagnosenavn	ICD-10-kode	Orpha-nummer	2015	2016	2016 vs 2015	Mottatt tjenester i 2016 ²
syndrom						
CVID – Common variabel Immunsvikt	D83	1572	81	87	6	34
Hyper IgD syndrom	E85.0	343	1	1	0	1
Hyper IgE syndrom	D82.4	Flere	3	3	0	2
Selektiv IgA mangel	D80.2	69127	30	14	-16	8
IPEX	E31.0	37042	1	0	-1	
IgG subklassedefekter	D80.3	183675	15	10	-5	16
Kostmann syndrom	D70	99749	2	1	-1	
Kronisk mukocutan candidiasis	B37.2	1334	7	5	-2	1
Nøytropeni (flere typer)	D70	Flere	12	8	-4	3
SCID	D81.0-3	183660	3	2	-1	2
Wiscott Aldrich syndrom	D82.0	906	3	0	-3	
Andre primære immunsvikt-sykdommer			85	61	-24	64
Totalt primære immunsvikt sykdommer	Flere	Flere	272	223		
Medfødte leversykdommer						
Alagille	Q44.7	52	12	14	2	11
Gallegangatesi	Q44.2	30391	34	35	1	14
Aagenæs syndrom	K73.0 / Q44.7	1414	17	15	-2	1
Totalt medfødte leversykdommer			63	64		
Medfødte stoffskiftesykdommer						
Fenylketonuri (PKU)	E70.0	79254	265	256	-9	134
Galaktosemi	E74.2	79239	25	24	-1	25
Maple Syrup UrineDisease (MSUD)	E71.0	268145	12	14	2	15

² Aktivitetsdatabasen kan ikke vise antall brukere som har mottatt tjenester. Denne kolonnen viser henvendelser pr. diagnose.

Metylmalonsyreemi	E71.1	27	4	4	0	6
Diagnosenavn	ICD-10-kode	Orpha-nummer	2015	2016	2016 vs 2015	Mottatt tjenester i 2016³
Propionsyreemi	E71.1	35	5	6	1	3
Isovaleriansyreemi	E71.1	33	5	3	-2	
Fabry sykdom	E75.2	324	49	50	1	38
Alport syndrom	Q87.8	63	31	33	2	40
LCAT-mangel	E78.6	650	2	2	0	
Totalt medfødte stoffskiftesykdommer			398	392		
Kraniofaciale misdannelser:						
Cleidocranial dysplasi	Q75	1452	16	17	1	12
Craniofacial misdannelse	Q75	Flere	9	12	3	30
Craniofrontonasal dysplasi	Q87.1	1520	1	1	0	1
Craniometafyseal dysplasi	Q78.8	1522	1	1	0	2
Craniosynostose	Q75	1531	19	19	0	28
Crouzon syndrom	Q75	207	30	31	1	35
Floating Harbour syndrom	Q87.8	2044	1	1	0	
Freeman-Sheldon spektrum/ Whistling face syndrom	Q87.0	2053	2	3	1	3
Frontometafyseal dysplasi	Q78.5	1826	1	1	0	1
Frontonasal dysplasi	Q75.8	250	2	2	0	1
Heminasal aplasi			1	1	0	
Marshall syndrom/Stickler type 2	Q87.5	90654	1	1	0	2
Mandibulofacial dysostose- Mikrokefali syndrom, MFDM	Q87.0	79113	3	3	0	1
Pfeiffer syndrom	Q75	710	5	4	-1	2
Sensenbrenner/cranio- ektodermal dysplasi	Q87.5	1515	1	1	0	
Sæthre-Chatzen syndrom	Q75	794	11	10	-1	1

³ Aktivitetsdatabasen kan ikke vise antall brukere som har mottatt tjenester. Denne kolonnen viser henvendelser pr. diagnose.

Treacher Collins syndrom	Q75	861	31	33	2	17
Diagnosenavn	ICD-10-kode	Orpha-nummer	2015	2016	2016 vs 2015	Mottatt tjenester i 2016⁴
Trigonocephali	Q75	3366	15	13	-2	10
Muenke syndrome	E83	53271	11	9	-2	8
Microtia og anotia	Q17.2	83463	5	5	0	7
Oro-facio-digitalt syndrome	Q87.0	140997	3	3	0	
Parry-Romberg syndrome	G51.8	1214	1	0	-1	
Choanalatresi	Q30	137914	4	5	1	3
Apert syndrome	Q87	87	22	19	-3	14
Goldenhar	Q87	374	77	69	-8	15
Pierre Robin sekvens	Q87	718	19	18	-1	9
Aarskog syndrom	Q87	915	4	3	-1	
Cherubisme	K10	184	5	5	0	
Totalt kraniofaciale misdannelser			301	290		
Hudsykdommer:						
Dyskeratosis congenital	Q82.8	1775	1	1	0	
Iktyose	Q80	79354	94	89	-5	69
Netherton syndrome	Q80	634	3	0	-3	
Epidermolytisk hyperkeratose			4	0	-4	
Epidermolysis bullosa	Q81	Mange	19	11	-8	11
Epidermolysis bullosa, dystrofisk	Q81.2	303	20	17	-3	4
Epidermolysis bullosa, junksjonal	Q81.8	Flere	11	11	0	5
Epidermolysis bullosa, recessiv dystrofisk	Q81.2	Flere	11	11	0	8
Epidermolysis bullosa, simplex	Q81.0	304	59	57	-2	22
Greither sykdom	Q81	495	10	0	-10	1

⁴ Aktivitetsdatabasen kan ikke vise antall brukere som har mottatt tjenester. Denne kolonnen viser henvendelser pr. diagnose.

Gorlin	Q82.9	377	49	51	2	20
Diagnosenavn	ICD-10-kode	Orpha-nummer	2015	2016	2016 vs 2015	Mottatt tjenester i 2016⁵
Ektodermal dysplasia	Q82	79373	65	74	9	50
Incontinentia pigmenti	Q82	464	21	0	-21	
Hydroa vacciniforme	L59	330058	1	1	0	
Mastocytose	Q82.2	98292	99	99	0	157
Pseudo xanthoma elasticum	Q82.8	758	1	1	0	
Pachyonychia congenital	Q84	2309	3	1	-2	1
Ny 2016 Keratolytisk vinter-erytem Til fasemodellen 2017	Q82.8			8	8	1
Ny 2016 Palmopantar keratodermi (PPK) Til fasemodellen 2017	Q82.8	79357		3	3	5
Totalt hudsykdommer:			471	435		
Blødersykdommer						
Hemofili A, alvorlig grad	D66	169802	175	182	7	
Hemofili A, moderat grad	D66	169805	34	25	-9	
Hemofili A, mild grad	D66	169808	129	107	-22	
Hemofili B, alvorlig grad	D67	169793	28	28	0	
Hemofili B, moderat grad	D67	169796	48	44	-4	
Hemofili B, mild grad	D67	169799	20	12	-8	
Von Willebrands sykdom, type III	D68	166096	20	19	-1	
Von Willebrands sykdom Type I, mild grad	D68	166078	622	476	-146	
Von Willebrands sykdom, Type II	D68	166081	31	31	0	
Von Willebrands sykdom, Type II A	D68	166084	19	21	2	
Von Willebrands sykdom, Type IIB	D68	166087	12	12	0	

⁵ Aktivitetsdatabasen kan ikke vise antall brukere som har mottatt tjenester. Denne kolonnen viser henvendelser pr. diagnose.

Von Willebrands-lignende Sykdom	D68?	52530	36	28	-8	
Diagnosenavn	ICD-10-kode	Orpha-nummer	2015	2016	2016 vs 2015	Mottatt tjenester i 2016⁶
Faktor VII-mangel	D68	327	29	31	2	
Andre faktor mangler	D68		8	16	8	
Totalt blødersykdom			1211	1032		1290
Arvelige trombocyttsykdommer	D69	Flere	42	36	-6	3
Morbus Osler	D78	774	144	139	-5	130
Uten diagnose						225
Andre diagnoser						88
Totalt			4121	3600	-521	3325

⁶ Aktivitetsdatabasen kan ikke vise antall brukere som har mottatt tjenester. Denne kolonnen viser henvendelser pr. diagnose.

2.2. Alle registrerte brukere/pasienter fordelt på alder og fylke

Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	Totalt	Totalt	Mottatt tjenester i 2016
				2016	2015	
Akershus	184	272	36	492	563	334
Aust-Agder	35	62	7	104	116	85
Buskerud	68	145	20	233	271	153
Finnmark	15	21	1	37	52	30
Hedmark	43	74	5	122	146	110
Hordaland	113	157	13	283	334	236
Møre og Romsdal	58	100	16	174	204	142
Nordland	62	120	16	198	221	171
Nord-Trøndelag	34	48	4	86	93	76
Oppland	52	66	9	127	152	73
Oslo	156	286	38	480	543	746
Rogaland	123	142	15	280	324	243
Sogn og Fjordane	26	38	3	67	81	45
Sør-Trøndelag	69	96	5	170	181	169
Telemark	56	49	7	112	123	63
Troms	29	46	7	82	104	66
Vest-Agder	53	76	8	137	159	77
Vestfold	74	120	21	215	244	147
Østfold	89	142	13	244	287	174
Annet/utland					7	22
Ikke angitt fylke						209
Totalt	1339	2060	244	3643	4205	3371

2.3. Undervisningstimer gitt av SSD i 2016 fordelt på målgrupper

I tabellene i 3.9 Kompetansespredning er undervisningen angitt mer detaljert.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	14
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	3
Alle regioner: Etterutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Utdanning av annet personell	13
Flere regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
Flere regioner: Videreutdanning av helsepersonell	
Flere regioner: Etterutdanning av helsepersonell	
Flere regioner: Utdanning av annet personell	
Egen region: Grunnutdanning av helsepersonell	
Egen region: Videreutdanning av helsepersonell	
Egen region: Etterutdanning av helsepersonell	
Egen region: Utdanning av annet personell	
Sum undervisningstimer i 2016	30

3. 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.

3.1. Senter for sjeldne diagnoser

Senter for sjeldne diagnoser (SSD) skal som en del av den nasjonale kompetansetjenesten levere tjenester i samsvar med paragraf 4.6 i Forskrift 1706⁷ (se over). Aktivitetene beskrevet i årsrapporten er driftsmessige tilpasninger til forskriften med tilhørende veileder. Brukerne og deres foreninger har gitt innspill til årsrapporten via Senterrådet. Årsrapporten er laget ut fra de rapporteringskrav tjenesten er pålagt.

3.2. Organisering og profil

Senter for sjeldne diagnoser er organisert som ett av fire nasjonale kompetansesentre i Avdeling for sjeldne diagnoser (NKS) i Barne- og ungdomsklinikken (BAR) ved Oslo universitetssykehus HF (OUS).

3.2.1. Tilbud

Senter for sjeldne diagnoser er et landsdekkende, tverrfaglig kompetansesenter som bygger opp og sprer kompetanse om mer enn 70 medfødte, sjeldne og 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 kompetanse om brukerens diagnose, og de praktiske og psykososiale utfordringer som ofte følger med denne gjennom hele livsløpet.

⁷ Forskrift om godkjenning av sykehus, bruk av betegnelsen universitetssykehus og nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten

3.2.2. Prioriteringer

For 2016 var de overordnede målene å:

- Videreføre nye prioriteringer og effektiviseringer
- Normalisere aktivitetsnivået
- Følge opp prosesser som er igangsatt
- Videreføre og avslutte prosjekter og oppgaver som er igangsatt

Etter etableringen av NKSD i januar 2014 har SSD gradvis dreid ressurser bort fra individrettede tilbud til større innsats innen systematisk kompetansebygging og dokumentasjon. Her under forskning, kunnskapsoppsummeringer, kartleggingsstudier, registerarbeid, m.m. Senteret har i 2016 lyktes med å øke systematisk kompetansebygging og dokumentasjon, blant annet har vi i 2016 publisert 6 vitenskapelig artikler. I tillegg har vi fått støtte til ytterligere 4 prosjekter fra de søkbare midlene som deles ut av NKSD.

For å opprettholde tilnærmet det samme volumet av individrettede tjenester må dette gjøres på en mer effektiv måte, for eksempel gjennom endrede arbeidsmetoder, økt bruk av videokonferanser og annen informasjonsteknologi. Vi ser av resultatene for 2016 at det er en liten reduksjon i antallet lokale informasjonsmøter (fra 95 i 2015 til 83 i 2016) og en betydelig økning i konsultasjoner på senteret (fra 165 i 2015 til 302 i 2016). Senteret hadde som mål at 30 % av lokale informasjonsmøter skulle gjennomføres som videokonferanse, men resultatet viser at 28 % av informasjonsmøtene ble avholdt som videokonferanse.

Senteret hadde i 2016 som mål å sikre kunnskapsbasert praksis i kompetansebygging og i utvikling av skriftlige arbeider, blant annet gjennom å utarbeide en felles, enhetlig og operasjonaliserbar definisjon av kvalitet for "skriftlig diagnoseinformasjon". Dette har vi ikke lyktes med i tilstrekkelig grad, men vi vil fortsette arbeidet i 2017. Blant annet vil mange diagnosebeskrivelser kvalitetskontrolleres 1. kvartal av 2017.

I 2016 innførte senteret systematisk måling av brukeropplevd kvalitet på lokale informasjonsmøter, enten denne tjenesten ble levert som utreise eller over videokonferanse. Senteret er fornøyd med å ha etablert dette tiltaket, men det vil kreve ytterligere oppfølging i 2017 for å få dette anvendt ved alle lokale informasjonsmøter. I 2017 vil også TRS og NK-SE ta i bruk systematisk måling av brukeropplevd kvalitet på lokale informasjonsmøter.

3.3. Brukermedvirkning

Senterets øverste organ for brukermedvirkning er den årlige brukersamlingen. Brukersamlingen gir senteret råd om tema som er viktige for brukerne og konkrete innspill til neste års virksomhetsplan. Brukersamlingen innstiller 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 tabellen under. Senterleder er senterrådets sekretær og forbereder saker til senterrådsmøtene.

Senterrådet 2016-2017

Etternavn	Fornavn	Tilknytning
Kjersheim	Anita	Brukerrepresentant/senterrådsleder
Skarelven	Stian	Brukerrepresentant
Nordlie	Tonje	Brukerrepresentant
Samuelsen	Åse	Brukerrepresentant
Enger	Camilla	Varabrukerrepresentant
Borrebæk	Elisabeth	Varabrukerrepresentant
Stray-Pedersen	Asbjørg	Fagrepresentant
Grut	Lisbet	Fagrepresentant
Mangersnes	Kennet	Ungdomsobservatør
Storaas	Mathias	Ungdomsobservatør
Schulz	Lajla	Ansattrepresentant
Undrum	Anne	Ansatt vararepresentant
Moldestad	Olve	Sekretær/senterleder

I 2016 ble det avholdt 3 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.

Senter for sjeldne diagnoser reviderte i 2016 sitt mandat for senterråd i tråd med det nye rammeverket for senterrådsmandat i NKSD. Prosessen involverte senterrådet og brukersamlingen 2016 i revideringen av senterrådsmandatet. Det ble i 2016 utarbeidet et årshjul for senterrådets 3 faste møter og oppgaver.

Senterrådet har blitt forelagt utkast til årsrapporten for 2017 og har kommet med innspill til rapporten.

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.

3.4. Beskrivelse av klinisk virksomhet ved senteret⁸

Senter for sjeldne diagnoser driver sammen med Avdeling for blodsykdommer et oppfølgingsprogram for pasienter med alvorlig blødersykdom og som behandles profylaktisk med faktorkonsentrat. I dette hjemmetransfusjonsprogrammet gjennomføres det årskontroller for pasienter med alvorlig blødersykdom.

Senterets rådgivere deltar i flere tverrfaglige team ved sykehuset. Eksempler på dette er 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

⁸ Diagnostikk og behandling inkl. poliklinisk virksomhet og individuelle opphold

pasientene. Senterets rådgivere bistår i den psykososiale oppfølgingen av pasientbehandlingen.

3.5. Senter for sjeldne diagnoser vs andre nasjonale tjenester

Senter for sjeldne diagnoser har kompetanseansvar for en rekke diagnoser som mottar tjenester fra andre flerregionale eller nasjonale behandlings- og kompetansetjenester.

3.5.1. Nasjonal kompetansetjeneste for medfødte stoffskifte sykdommer

NKSD startet i 2015 en prosess for å avklare rolle- og oppgavefordeling mellom Senter for sjeldne diagnoser og Nasjonal kompetansetjeneste for medfødte stoffskifte sykdommer (NKMS). I 2016 sendte NKSD og NKMS i fellesskap et brev til Helse Sør-Øst med forslag om at de to tjenestene slås sammen, og at NKMS innplasseres i SSD som et eget team.

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

Tjenesten er todelt og har ansvar for både nyfødtsscreening av i dag 23 alvorlige, medfødte sykdommer (inkl. 19 medfødte stoffskiftesykdommer) samt avansert laboratoriediagnostikk av mistenkt sykdom i alle aldre. Tjenesten gjennomfører analyser rettet mot flere hundre medfødte stoffskiftesykdommer, og inkluderer biokjemiske analyser i oppfølging av pasientene. Tjenesten tilbyr også det eneste sentraliserte behandlings- og oppfølgingstilbudet for pasienter med PKU (fenyلكetonuri/Føllings sykdom). I praksis er personell tilknyttet den nasjonale behandlingstjenesten involvert i oppfølging av en stor andel av pasientene med medfødt stoffskiftesykdom i Norge.

Med unntak av oppfølging av PKU, som er et særegent nasjonalt oppdrag, begrenser Nasjonal behandlingstjeneste for screening av nyfødte og avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer sitt formelle, nasjonale oppdrag seg til laboratoriefunksjoner samt å gi råd om oppfølging ved mistenkt sykdom. Det er derfor ikke vesentlig overlapp i ansvarsområdene til våre to tjenester.

3.5.3. 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.

3.5.4. 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.

Sykepleiefaglig nettverk barnekirurgiske diagnoser

SSD var i 2015 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 et fagnettverk som skal styrke kompetansen når det gjelder pleie- og omsorg, og kommunal tilrettelegging for pasienter med Huntington sykdom. Nettverket ledes av [NKS Kløverinstitusjonene](#). 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. Det er etablert fem ressursentre geografisk fordelt utover landet
Leder av Senter for sjeldne diagnoser sitter i styret for Fagnettverket.

3.6. Økonomi/ budsjett

Senter for sjeldne diagnoser hadde budsjettert med et overforbruk på 1,2 millioner kroner i 2016. Regnskapstallene for 2016 viser at vi går omtrent i null for 2016, og at vi dermed ikke bruker av de ubrukte midlene vi har med oss fra 2012-2013 (da husleien ble inkludert i overhead). Grunnen til at vi ikke har klart å følge det planlagte budsjettet i 2016 er 2 uventede og lange permisjoner. Det har ikke vært hensiktsmessig å ansette vikar i disse fraværene.

Kun brukt kilde 0020
SSD 715504

3 Inntekter	Tildeling 2016	-23 465 000
	IB 2016	-3 118 000
	ISF-inntekter	
	Omposteringer	-475
	Andre inntekter	-80 188
	Poliklinikk	
Totalt 3 Inntekter		-26 663 663
4 Varekostnader	Medikamenter	
	Andre varekostnader	31 438
Totalt 4 Varekostnader		31 438
5 Lønnskostnader	Annen lønnskostnad	6 648 885
	Fastlønn inkl refusjoner og pensjon	10 220 224
	Variabellønn	187 902
Totalt 5 Lønnskostnader		17 057 011
6-9 Andre driftskostnader	Annen andre driftskostnader	762 525
	Konsulenter	8 483
	Korrigerings pensjon	-900 094
	Overhead	2 126 743
Totalt 6-9 Andre driftskostnader		1 997 658
Tilgjengelig per 1.nov 2016		-7 578 000

Grov prognose

Varekostnader	38 000
Lønnskostnader	20 847 000

	Andre driftskostnader	2 424 000
Forventede kostnader 2016		23 309 000
Justeringer som er meldt inn fra sentrene	Forskningsnettverket	
Forventet saldo pr 31.12.2016		-3 355 000

3.6.1. Eventuelle behov for endringer i bemanning

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, kunnskapsoppsummeringer⁹ 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.

3.7. Beskrivelse av arbeid for 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.

Pasienter, pårørende og fagfolk kan henvende seg direkte til senteret uten henvisning og motta skriftlig diagnoseinformasjon, informasjons- og rådgivningstjenester per telefon. Mer omfattende tjenester som kurs og informasjonsmøter i brukernes hjemstedskommuner blir behovsprøvd og krever bekreftet diagnose.

Økt bruk av sosiale medier som Twitter (577 følgere) og Facebook (1244 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.

Senterets har et eget nettsted, www.sjeldnediagnoser.no, som leverer digitale innbyggertjenester (239 063 sidevisninger). Dette er en viktig plattform for å gjøre diagnoseinformasjon, kurskatalog og e-læringskurs tilgjengelig for flest mulig.

⁹ 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.

I 2016 ble det satt av tid til å forberede overføring av diagnoseinformasjon til helsenorge.no og til å forbedre senterets nettsider på OUS-webben. I forbindelse med helseforetakets arbeid med nye nettsider ble en av våre kommunikasjonsmedarbeidere lånt ut til direktørens kommunikasjonsstab. Etter avtale med direktørens stab ble derfor senterets arbeid med egne nettsider nedprioritert. Arbeidet med å forbedre senterets nettsider på OUS-webben fortsetter i 2017. I forbindelse med dette arbeidet må senteret i 2016 også vurdere om nettstedet www.sjeldnediagnoser.no skal videreføres i sin nåværende form, oppgraderes til en ny nettplattform (for eksempel Sharepoint eller Wordpress) eller legges ned. Det vesentlige for vurderingen blir om integrasjonen av informasjon og tjenester mellom helseforetakenes nye nettsteder gir et tilbud til senterets brukere som er likt eller bedre enn dagens nettsted.

3.7.1. Likeverd mellom de gruppene som har tilbud ved senteret

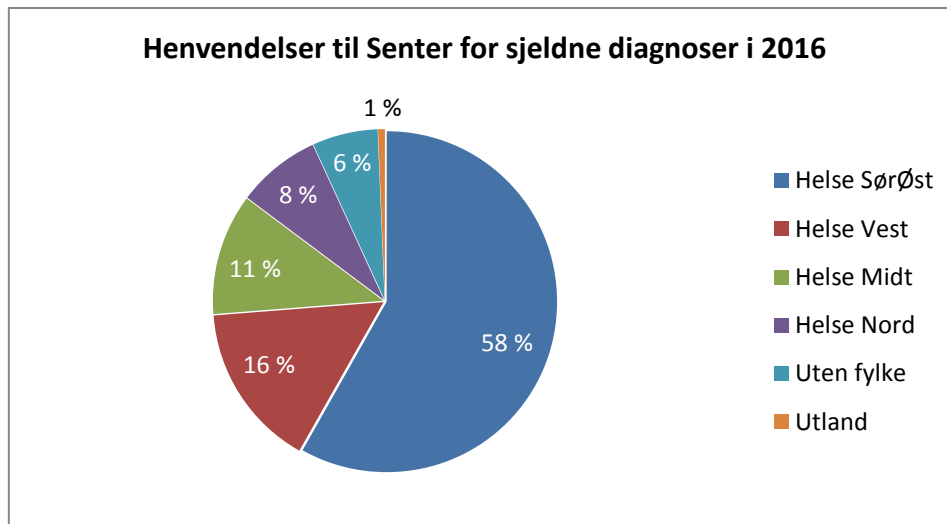
Senteret har et aktivitets- og brukerregister, men langt fra alle personer med en sjelden diagnose som faller innenfor senterets ansvarsområde er registrert her. Ved utgangen av 2016 var 3589 pasienter/brukere med diagnose registrert i registeret.

Det ble i 2015-2016 gjennomført en stor opprydning i aktivitets- og brukerregisteret. I 2016 slettet vi alle personer som var registrert uten dokumentert samtykke til registrering: 532 personer er slettet fra registeret fordi vi ikke har fått kontakt med dem, eller fordi brukeren ikke ønsket å være registrert. Flere i gruppen som er slettet har tidligere vært registrert med von Willebrand type 1 der klassifiseringen er endret. I tillegg ble ca. 500 personer slettet fordi de har vært registrert med andre diagnoser eller uten diagnose. Senteret jobber i 2017 videre med å innhente bekreftet diagnose på personer som skal nyregistreres i registeret. Dette vil utgjøre ca. 200 personer i 2017.

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.

3.7.2. 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.



Regional fordeling av brukere som har henvendt seg til Senter for sjeldne diagnoser i 2016. 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 2016 videreført bruken av videokonferanser til å avholde lokale informasjonsmøter fra. Som i 2015, ble 28 % av lokale informasjonsmøter avholdt som videokonferanse. Dette er 2 % under målet for 2016. 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.

3.7.3. Likeverd ifht etnisitet, språk, kultur, funksjonsivå 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, og i 2016 begynte vi en kartlegging av hvilke grupper som bruker senterets tjenester. Foreløpige resultater indikerer at enkelte aldersgrupper og noen innvandrergupper bruker senteret mindre enn forventet. Resultatene av kartleggingen ventes i 1. kvartal 2017.

3.7.4. Likeverd ifht om en er registrert bruker av senteret eller ikke

Senteret skiller ikke mellom registrerte og ikke-registrerte brukere. Senterets tjenester er tilgjengelig for alle, og vurdering av 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.

3.8. Kompetansebygging

Kompetansebyggende aktiviteter (kurs, konferanser, videreutdanning, hospitering og lignende) senteret planlegger å delta på.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat Liste opp konferanser senteret har deltatt på (ikke bruk kulepunkt/nr)
A1	Kurs	Internt kurs og utvikling av prosedyre for implementering av Kunnskapsbasert praksis Øvrige kurs er plassert under A2	EndNote-kurs (3 timer)(4 pers) Søkekurs med Medisinsk bibliotek (20 pers)
A2	Konferanser	Delta på 10 diagnoserettede kurs, konferanser og seminar	EHDN European Huntington's Disease Registry, Plenary Meeting, Nederland Nasjonal konferanse om Huntingtons sykdom World Federation of Hemophilia, Orlando, USA EAHAD – Europeisk konferanse om blødersykdommer, Malmø Nordic Hemophilia Days, Gøteborg Nordisk koagulasjonsmøte Craniofacial Conference of Great Britain and Ireland European COST, Portugal (CFM) Jubileumsseminar DEBRA, Hudsykdommer, Oslo OUS Fagdag immunsvikt, Rikshospitalet Annual Meeting of the European Competence Network on Mastocytosis, Verona Symposium om variasjon i

		<p>kroppslig kjønnsutvikling, Oslo</p> <p>Metabolsk seminar, OUS</p> <p>Deltakelse/diskusjoner på MCADD-dag, arrangert av nyfødtscreeningen for brukere og foreldre (representerte NKSD)</p>
	Delta på 15 ikke-diagnoserettede kurs, konferanser eller seminar	<p>Helserettkonferansen 2016, Lillehammer</p> <p>Ta din plass i mediebildet, Oslo</p> <p>Nye behandlingsmuligheter ved sjeldne diagnoser, Frambu</p> <p>Mini syndrommøte, Bergen</p> <p>Syndrommøte, Oslo</p> <p>Konferanse i brukerrettet forskning (HiO), Oslo</p> <p>FoU-dag i NKSD, Oslo</p> <p>NKSD Fagdag: Ungdom i fokus</p> <p>NKSD Fagdag: Systematiske oversikter og metaanalyse</p> <p>Helse- og kvalitetsregisterkonferanse, Oslo</p> <p>European Conference for Rare Disorders 2016, Edinburgh</p> <p>Nordic Conference for Rare Disorders 2016, København</p> <p>ESHG – European Society for Human Genetics, Barcelona</p> <p>Appearance Matters, London</p> <p>GAT for ledere i OUS</p> <p>Life science, UIO</p>

			<p>Helsevesenets bruk av tvang, OUS</p> <p>Brukermedvirkning i forskning og tjenesteutforming, Oslo</p> <p>Seminar: Patient Reported Outcome Measures (PROM), Bergen</p> <p>Samfunns- og allmennpsykologi II+ III (ledd i psykolog spesialisering), Oslo</p> <p>Se meg som hel – ikke bare som del (psykologi), Oslo</p> <p>Helsepsykologi: Hvordan hjelpe mennesker med somatisk sykdom med å takle og leve med sykdommen?</p> <p>Styrkebasert leder- og organisasjonsutvikling (ledd i psykolog spesialisering), Oslo</p> <p>Å leve med helseutfordringer, Gardermoen</p> <p>FFO/NKSD Sjeldendagen 2016, Oslo</p> <p>Lev godt med sykdom, Oslo</p> <p>Faglig møteplass for digital læring i HSØ</p>
		Møter med produktinformasjon fra medisinsk industri	Blødersykdom (5), Fabry sykdom (2)
A3	Seminar	Se over	Positivt avvik: Redaksjonssamling for læringsportalen SJELDEN* 2 dager
A4	Videreutdanning	Spesialiseringløp for en psykolog; samfunnspsykologi	En person. Startet juni 2016. Forventes avsluttet jan. 2018
		Kurs i ledelse	Negativt avvik pga oppstart av andre videreutdannelser
		Masterprogram	Master i interdisiplinær

			<p>helseforskning, startet sept. 2016. Forventes avsluttet 2019</p> <p>Master i helseadministrasjon, startet sept. 2016. Forventes avsluttet desember 2017</p>
		Spesialisering i barnepsykiatri	Pågår
		Smart læring, mooc ved NTNU, 7,5 studiepoeng (Synne Heivang)	Gjennomført m/eksamen
		Utdanning i Kognitiv atferdsterapi	En psykolog, pågår
A5	Hospitering	Hospitering ved 4-8 institusjoner og fagmiljøer som kan heve senterets kompetanse (avhengig av kapasitet hos vert).	<p>OUS DSD-team, månedlige møter</p> <p>OUS Sosialmedisin (videreført fra 2015, avsluttet vår 2016)</p> <p>OUS Mastocytoseklinikken deltatt på 2 klinikker (ikke fast avtale)</p> <p>OUS Poliklinikk v/seksjon for klinisk immunologi og infeksjonsmedisin. 1 lege deltatt fram til våren 2016.</p> <p>OUS Kommunikasjonsavdelingen, 1 medarbeider, en uke</p>

3.9. Kompetansespredning

3.9.1. Brukere/pårørende ("brukerrettet aktivitet")

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B1	Veiledning	<p>Møter med lokalt hjelpeapparat: I 2015 ble det gjennomført 95 møter med lokalt hjelpeapparat. Målet for 2016 er å opprettholde antall møter med lokalt hjelpeapparat, hvorav maksimalt 70 % av møtene arrangeres som utreiser.</p> <p>Nettmøter/ video- / telefonkonferanser: Målet for 2016 er at minst 30 % av møtene med lokalt hjelpeapparat arrangeres som videokonferanser eller telefonkonferanser.</p> <p>Konsultasjoner/veiledning på senteret: I 2015 ble det gjennomført 165 konsultasjoner på senteret eller andre sykehusavdelinger. Målet for 2016 er å opprettholde tilbudet på samme nivå.</p>	<p>Til sammen 83 møter med lokalt hjelpeapparat: Utreiser: 60</p> <p>Til sammen 83 møter med lokalt hjelpeapparat, derav 23 videokonferanser</p> <p>2016: Konsultasjoner: 302 (Innkudert opplæring i egenbehandling: 38 konsultasjoner)</p> <p>I tillegg kommer hjemmetransfusjonskontroller for personer med blødersykdom: 234</p> <p>Positivt avvik: En rådgiver bidratt til Helseinformasjonstjenesten Klara Klok om temaene kropp og helse, følelser, rus og seksualitet. Ungdom og unge voksne i aldersgruppen 10 - 25 år som målgruppe.</p>
B2	Kurs	Gjennomføre 9 kurs for pasienter og/eller pårørende, hvorav 4 familiekurs på Frambu. Kursene er beskrevet i Kursoversikt 2016 (Antall: 400 deltakere inkl. PKU-dager)	<p>Kurs om Mastocytose, familiekurs på Frambu, 5 dager, 30 deltakere.</p> <p>Kurs om Mastocytose, For besteforeldre og andre omsorgspersoner på Frambu, 3 dager, 5 deltakere.</p> <p>Kurs om kraniofaciale misdannelser, familiekurs på Frambu, 5 dager, 60 deltakere.</p> <p>Ungdomssamling, 13-16 år, alle</p>

			<p>diagnoser, på Haraldvangen, 4 dager, 20 deltakere.</p> <p>Kurs om PKU (fenyktonuri), familiekurs på Frambu, 5 dager, 40 deltakere.</p> <p>Kurs om PKU (fenyktonuri), kurs for besteforeldre på Frambu, 3 dager, 6 deltakere.</p> <p>Kurs om anorektale misdannelser og blæreekstrofi/epispadi, foreldrekurs på Gardermoen, 2 dager, Avlyst pga. liten påmelding.</p> <p>Kurs om blødersykdom, foreldre til nydiagnostiserte, Gardermoen, 2 dager, 8 deltakere.</p> <p>Kurs om HHT / Osler sykdom, voksne med pårørende, Gardermoen, 2 dager, 38 deltakere.</p> <p>Kurs om sjeldne huddiagnoser (Epidermolysis bullosa, ektodermal dysplasi og iktyose) familiekurs på Frambu, 5 dager, 43 deltakere.</p> <p>Foreldreseminar i forbindelse med kurs om sjeldne huddiagnoser (Epidermolysis bullosa, ektodermal dysplasi og iktyose) på Frambu, 4 dager, 9 deltakere.</p> <p>Kurs om Alport syndrom, pasienter over 16 år og foreldre til barn, 2 dager på Gardermoen, 19 deltakere.</p> <p>Resultat: 442deltakere</p>
		<p>Gjennomføre ca. 8 PKU-dager for barn med PKU og deres foresatte i samarbeid med PKU-teamet på OUS. (Antall: 200 deltakere)</p>	<p>PKU-dag for brukere: født i 2014 – 10 deltakere født i 2012-13 – 18 deltakere født i 2010-11 – 16 deltakere</p>

			<p>født i 2009 – 22 deltakere født i 2008 – 25 deltakere født i 2007/06/05 – 21 deltakere født i 2004/03/02 – 25 deltakere født i 1999/00/01 – 27 deltakere</p> <p>Resultat 164 deltakere.</p>
B3	Konferanser	Bidra med 6 postere og 6 innlegg på faglige eller diagnoserettete nasjonale og internasjonale konferanser	<p>Muntlige presentasjoner Resultat: 14 innlegg</p> <p>Cons and Pros: New National Platform for Health Related Information in Norway (May Cicilie Voldhaug og Birgitte Bjerkely)(Nordic Conference for Rare Disorders, NCRD 2016)</p> <p>When you're rare, there may well be a cure for you – somewhere. A rare presentation (Henrik Wigestrånd) (NCRD 2016)</p> <p>"Young People Face IT": An online intervention for adolescents with appearance-related concerns (Kristin B. Feragen, Elisabeth Daae, Line Mediå, Nina Rambæk, Lajla Schulz, Heidi Williamson) (NCRD 2016)</p> <p>Intervention trial for families with children with a craniofacial anomaly (Kristin B. Feragen, Elisabeth Daae) (NCRD 2016)</p> <p>Building knowledge on Rare Diseases (Ingrid Wiig og Siri Grønhaug) (NCRD 2016)</p> <p>Combining clinical assessment needs and research (Kristin B. Feragen)(Invited presentation for the Annual Craniofacial Conference of Great-Britain and Ireland)</p>

			<p>"UNG Face IT": Online intervensjonsprogram for ungdom med utseenderelaterte bekymringer (Kristin B. Feragen)(NCRD 2016)</p> <p>Fabry Disease. Female Perspectives (Charlotte von der Lippe)(Nordic Fabry expert nurse meeting)</p> <p>Genetic Counseling. (Charlotte von der Lippe)(Nordic Gaucher expert nurse meeting)</p> <p>Hva skjer når andre ser? Å leve med et annerledes utseende (Kristin Billaud Feragen)(Statped Fagfestivalen 2016)</p> <p>Om Undervisningsprosjektet (Ingrid Wiig og Siri Grønhaug) (Sjeldendagen 2016)</p> <p>Self-perceptions of romantic appeal in adolescents with a cleft lip and/or palate (Feragen KJB, Stock NM, Sharratt N, Kvaem IL)(Appearance Matters 2016)</p> <p>A longitudinal study of 340 young people with or without a visible difference: The impact of teasing on self-perceptions of appearance and depressive symptoms (Kristin B. Feragen, Nicola Stock)(Appearance Matters 2016)</p> <p>Toward a conceptual and methodological shift in craniofacial research. (Nicola Stock, Kristin B. Feragen)(Annual Craniofacial Conference of Great-Britain and Ireland)</p>
--	--	--	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

			<p>Poster presentasjoner: Resultat: 4 postere</p> <p>Treatment of hemophilia. What do mothers say? (European Society for Human Genetics) Charlotte von der Lippe</p> <p>Children living day by day with ectodermal dysplasia. (Appearance Matters 2016) Wibeche Ingskog, Elisabeth Daae, Susan Sødal</p> <p>School starters with a Craniofacial Disorder, A two-step national course for school personell in Norway. (Appearance Matters 2016) Susan Sødal, Elisabeth Daae, Synne Heivang</p> <p>Will I grow old with Huntington's disease? Huntington and the question of life expectancy. (EuroHD 2016) Olga Solberg</p>
		Akseptere 5 oppdrag for medisinsk industri	<p>Sanofi: Fabry sykdom (programkomitè)</p> <p>Sanofi: Om genetisk veiledning, Stockholm for 22 spesial-spl.(se B11)</p> <p>Sanofi: Fabry og kvinner, internt møte, 5 pers.</p>
B4	Seminar	Ingen aktivitet i VP	
B5	Annet	Undervise på kurset "Starthjelp" som arrangeres av Læring og mestringssenteret ved Barneklubben Ullevål. "Starthjelp" er for foreldre med barn med store helseutfordringer.	2 møter på Ullevål og 1 i Østfold 2016 Se B11
	Nettsider og sosiale medier	Klargjøre diagnosebeskrivelser for publisering på helsenorge.no	Utsatt
		Klargjøre informasjon fra sjeldnediagnoser.no for publisering på	Utsatt

		OUS sine nye nettsider	
		Følge opp og poste på Facebook og Twitter	<p>1244 følgere på Facebook (344 nye i 2016) 577 følgere på Twitter. 110 nye følgere i 2016 239 063 sidevisninger på www.sjeldnediagnoser.no (33 % økning fra 2015)</p> <p>Enhetstyper og økter Mobil 85 % økning fra 2015 Nettbrett 40 % økning fra 2015 PC/Mac 23 % økning fra 2015</p>

3.9.2. Aktivitet rettet mot helsepersonell og andre faggrupper

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

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B6	Fagkurs/ møter på senteret	<p>Tilby kurs for fagpersoner som e-læring, videokonferanser og samlinger, se Kursplan 2016 (Antall deltakere: 210)</p> <p>* Vi har ikke oversikt over alle som har tatt e-læringskursene. Dette er de som har meldt seg på. I noen tilfeller meldes det på en skole uten at vi vet hvor mange av personalet som gjennomfører kurset. Kursene ligger også åpent på nettsiden vår slik at de som ønsker det kan ta dem.</p>	<p>*Huntingtons sykdom, e-læring 20 timer, 33 deltakere.</p> <p>*PKU, e-læring 20 timer, 3 deltakere.</p> <p>*Kurs for skolepersonell som e-læring (5 forskjellige kurs) 5 x 1t = 5 timer, 26 deltakere</p> <p>*Kurs for skolepersonell som VK, (7 forskjellige kurs) 7 x 1,5t = 10,5 timer, 48 deltakere</p> <p>Del av familiekurs om mastocytose, 7 timer, 2 deltakere.</p> <p>Del av familiekurs om kraniofaciale misdannelser, 7 timer, 1 deltaker.</p> <p>Del av familiekurs om PKU, 7 timer, 2 deltakere.</p> <p>Del av familiekurs om kraniofaciale misdannelser, 8</p>

			<p>fagpersoner tilstede + 5 deltakere på VK =13 personer</p> <p>Kurs på videokonferanse om Huntingtons sykdom i familien; Hvem ser barna? Fagpersoner i fagnettverket og spesialisthelsetj. 3 timer, 23 deltakere.</p>
B7	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	<p>Delta i etablerte nettverk</p> <p>OUS – Huntingtons sykdom, Tverrfaglig møte Kir.Avd. Barn 2, Kraniofacialt team, PKU-team, Tverrfaglig metabolsk møte, Mastocytosenettverket, Oslerteamet</p> <p>Andre: Fagnettverket for Huntingtons sykdom, spl faglig nettverk for barnekirurgi, The European Association for Haemophilia and Allied Disorders (EAHAD), Nettverket for Barns Beste</p>	<p>OUS Huntingtons sykdom, 3 møter</p> <p>OUS Tverrfaglig møte Kir.Avd. Barn 2 (ukentlige møter)</p> <p>OUS Kraniofacialt team, 1 konsultasjonsdag hver måned.</p> <p>OUS PKU-team, 1 møte</p> <p>OUS Tverrfaglig metabolsk møte, 6 møter</p> <p>OUS Mastocytosenettverket, 1 møte (under oppbygging)</p> <p>OUS Oslerteamet, 2 møter</p> <p>Fagnettverket Huntington (nasjonalt) 3 møter</p> <p>Nasjonalt samarbeidsmøte om Fabry sykdom, 1 møte årlig</p> <p>Europeisk spl.-gruppe for blødersykdommer (EAHAD) Se E4</p> <p>Nettverket for Barns Beste, 2 møter</p> <p>Samarbeidsmøte med OUS avd. for sosialmedisin angående huddiagnoser, 3 møter</p> <p>Tverrfaglig møte med OUS Hudavdelingen</p> <p>Pos. avvik: NKSD - Diagnoseprosjektet.</p>

			<p>Gruppe for å lage prosedyre for å vurdere utfasing av diagnoser, 3 møter</p> <p>Møte med logoped om Huntingtons sykdom</p>
		<p>Koordinere etablerte nettverk.</p> <p>Immunsviktteamet, NOSPI (Spl. som jobber med primære immunsviktsykdommer), Bløderstabsmøter, Gorlin-team, Fabry-team</p>	<p>OUS Immunsviktteamet: 4 møter</p> <p>OUS Fabryteam: 2 møter</p> <p>Nospi: 1 møte</p> <p>Bløderstabsmøter: hver 14.dag</p> <p>OUS Gorlin-team: 2 konsultasjonsdager</p>
B8	Konferanser	Ingen aktivitet i VP	
B9	Seminar	Ingen aktivitet i VP	
B10	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	UIB i masterprogrammet genetisk veiledning	Ikke aktuelt i 2016 (annet hvert år)
		UiO – Avdeling for ernæringsforskning, masterstudenter	3 timer, 57 studenter (om metabolske sykdommer)
		UiO - Institutt for spesialpedagogikk, masterstudenter	9 timer, 17 pers. (Genetikk og utviklingshemming)
		UiO - Institutt for pedagogikk, masterstudenter	2 timer, 35 pers. (Genetikk og utviklingshemming)
		UiO – Institutt for klinisk odontologi, tannlegestudenter	Odontologisk fakultet, 9. semester 1 time, 30 studenter (Om HHT / Oslers sykdom i samarbeid med pasientforeningen)
		UiO – Institutt for klinisk odontologi, tannpleiestudenter	Om annerledes utseende til tannpleiestudenter, 2 timer, 25 pers. (feb)
			Om annerledes utseende til tannpleiestudenter, 2 timer, 20 pers.(sept)
	"Undervisningspakkeprosjektet" – utført av medarbeidere på det enkelte senter, men "eid" av NKSD	Høgskolen i Hedmark, Elverum, Om sjeldne diagnoser og NKSD-tilbudet. 3 timer, ca 65 studenter	

			<p>Universitetet i Oslo: Institutt for spesialpedagogikk SPED1001, Om sjeldne diagnoser og NKSD-tilbudet. 2 timer, ca 100 studenter</p> <p>Universitetet i Oslo: odontologi, Om sjeldne diagnoser og NKSD-tilbudet, 2 timer, 15 studenter</p> <p>Universitetet i Oslo: Avdeling for ernæringsforskning, Om sjeldne diagnoser og NKSD-tilbudet, 2 timer, 57 studenter</p> <p>Universitetet i Tromsø: ergoterapeuter, 2.semester, Om sjeldne diagnoser og NKSD-tilbudet, 2 timer, 20 studenter.</p>
B11	Annen undervisning	Brukere	<p>Likemannssamling Immunsviktforeningen, 28 pers.</p> <p>Likemannssamling Bardet Biedel syndrom, om BBS i England, 30 pers.</p> <p>Likemannssamling Fabryforening, om Fabry og kvinner, 30 pers.</p> <p>Likemannssamling Fabryforening, om trygder og rettigheter, 30 pers.</p> <p>Likemannssamling Norsk Craniofacial forening, om "UNG Face IT": Online intervensjonsprogram for ungdom med utseenderelaterte bekymringer", ca 70 pers.</p> <p>NoRo-senteret i Romania, om PKU, se F2+F3, 25pers.</p> <p>Fast avtale med rehabiliteringsprogrammet for Huntington sykdom på Vikersund om undervisning om sykdommen (x 2 i 2016), 27 pers.</p>

		<p>FFO Akershus, «Hvordan er tjenestetilbudet for mennesker med sjeldne diagnoser», 25 pers.</p> <p>Læring og mestringssenteret ved Barneklubben Ullevål og i Østfold. "Starthjelp" for foreldre med barn med store helseutfordringer. (2 timer x 3) ca 60 pers.</p>
Annen undervisning	Fagpersoner	<p>TAKO-dagene, 80 pers.</p> <p>Immunologisk avd. RH, 16 pers.</p> <p>Barnevern i Østfold om Huntington sykdom, 7 pers.</p> <p>Fagpersoner i Kristiansand om Huntington sykdom, ca 60 pers.</p> <p>Fagpersoner fra Romania på OUS om PKU, 11 personer</p> <p>I Romania om PKU (se F2+F3), 6 pers.</p> <p>Immunologisk avd. RH, 16 pers.</p> <p>Fysioterapeuter om HS, 11 pers.</p> <p>DPS-personale i Akershus om Huntington, 8 pers</p> <p>Om genetisk veiledning, Stockholm (arr: Sanofi se B3) 22 spesialspl.</p> <p>Fabrymøte for leger, 18 pers. (arr: Sanofi se B3)</p> <p>Om Fabry sykdom, Avd. for medisinsk genetik RH. 15 pers.</p> <p>BAR-legenes lunsjseminar, Om Senter for sjeldne diagnoser, 15 pers.</p> <p>Om senterets tilbud og om</p>

			<p>enkeltdiagnoser, Nyansatte spl. på OUS Barneklubben post 3, Drammen og Ahus, 18 pers.</p> <p>Om Huntingtons sykdom, Østfold, 30 pers.</p> <p>Students with Haemophilia abroad, for leger og sykepleiere, ca 50 pers.</p>
B12	Hospitering på senteret	Invitere studenter: UiO Pedagogisk institutt, pedagogisk psykologiske emner	3 studenter i 3 uker
		UiO Institutt for spesialpedagogikk	Ikke vært aktuelt
		UiO Institutt for klinisk ernæringsfysiologi	Ikke vært aktuelt
		Kløverinstitusjonen Olaviken sykehus	1 psykiater i 1 uke
		Stavanger universitetssykehus, Infeksjonsavsnittet	2 sykepleiere i ½ dag
		Norway Grants prosjekt	Se F2 Besøk av to rumenske leger til Nyfødtscreeningen og SSD, ang PKU
		Sosialhøgskolen	2 studenter, 1 dag

3.10. Forskning og utvikling (FoU)

Forsknings- og utviklingsarbeid innebærer både kompetansebygging og kompetansespredning. For å fasilitere rapporteringen for NKSD er sentrenes planlagte FoU-aktivitet synliggjort i egne tabeller:

3.10.1. Forskningsprosjekter

Aktivitet av vitenskapelig karakter (forskning/publikasjoner), samt forskningsprosjekter.

C1 Forskningsproduksjon Kun vitenskapelige artikler publisert i PubMed (blank)	Resultatmål	Resultat
	"I Feel Lucky" - Gratitude Among Young Adults with Phenylketonuria (PKU). Diesen PS	PMID: 26888542
	Experiences of Being Heterozygous for Fabry Disease: a Qualitative Study. von der Lippe C , Frich JC, Harris A, Solbrække KN.	PMID: 26948256
	A longitudinal study of 340 young people with or without a visible difference: The impact of teasing on self-perceptions of appearance and depressive symptoms. Feragen KB , Stock NM.	PMID: 26828822
	Self-perceptions of romantic appeal in adolescents with a cleft lip and/or palate. Feragen KB , Stock NM, Sharratt ND, Kvalem IL.	PMID: 27459395
	Psychological adjustment to craniofacial conditions (excluding oral clefts): A review of the literature. Kristin Billaud Feragen & Nicola Marie Stock	PMID: 27925479 PMID: 26800428
	Effects of Anthocyanins on CAG Repeat Instability and Behaviour in Huntington's Disease R6/1 Mice. Møllersen L, Moldestad O , Rowe AD, Bjølgerud A, Holm I, Tvetervås L, Klungland A, Retterstøl L.	PMID: 27540492
I tillegg kommer forskningsprosjekter på	Adults' Narratives of Growing up With a Cleft Lip and/or Palate: Factors	PMID: 25650758

leppe- og ganespalte, en diagnose som ikke faller innenfor senterets ansvarsområde, som er avsluttet av forskningskoordinator	Associated With Psychological Adjustment. Stock NM, Feragen KB , Rumsey N.	
	Risk and Protective Factors at Age 10: Psychological Adjustment in Children With a Cleft Lip and/or Palate. Feragen KB , Stock NM.	PMID: 25794016
	Health Status Among Adults Born With an Oral Cleft in Norway. Berg E, Haaland ØA, Feragen KB , Filip C, Vindenes HA, Moster D, Lie RT, Sivertsen Å.	PMID: 27668670
	Socio-Economic Status and Reproduction among Adults Born with an Oral Cleft: A Population-Based Cohort Study in Norway. Erik Berg*, Åse Sivertsen, Anja Maria Steinsland Ariansen, Charles Filip, Halvard Vindenes, Kristin B. Feragen , Dag Moster, Rolv Terje Lie, Øystein A. Haaland	PMID: 27631472
C2 Doktorgrader		
	Avlagt (måned) ved institusjon ISBN (ID)	Veileder/ Institusjon
Videreføring av doktorgradsprosjektet "Women's experiences of being a carrier of X-linked diseases: a qualitative study" i samarbeid med Institutt for helsefag ved UiO	Start oktober 2012 Forventet avslutning oktober 2018 Ansvarlig: Charlotte von der Lippe, stipendiat (50%)	
Rådgiver og medarbeider i doktorgradsprosjektet "Health care, needs and management of behavioural challenges in Huntington's disease: a mixed methods study" i samarbeid med Institutt for helse og samfunn ved UiO. (stip. Marleen van Walsem,	Planlagt ferdig	Senterets bidrag er avsluttet i 2016.

ansvarlig fra Senter for sjeldne diagnoser: Kristin Iversen og Gunvor Ruud)		
C3 Andre forskningsprosjekt (uten PMID)		
	Ansvarlig institusjon/ samarbeid med andre	Prosjektleder/ tidsrom
	Artikkel til vurdering i tidsskrift fra arbeidet med livskvalitetsprosjektet " Health related quality of life in adult persons with Lymphoedema cholestasis syndrome 1(LCS1)/Aagenæs Syndrom (Ansvarlig: Kristin Iversen)	Under review
	Artikkel til vurdering i tidsskrift om tema "Gutter med medfødt binyrebarkhyperplasi" (Ansvarlig: Elisabeth Daae).	Under review
	Artikkel til vurdering i tidsskrift om Systematisk oversiktsartikkel om sosiale utfordringer ved å ha en sjelden diagnose. (Ansvarlig: Charlotte von der Lippe)	Under arbeid
	Feragen KJB , Aukner R, Særvold TK. Speech, language and reading skills in children with cleft palate: Considering the impact of conditions additional to the cleft. Submitted to Journal of Communication Disorders.	Under re-review
	Feragen, KB. et al. The Scandcleft randomized control trial: Parent's perceptions of appearance and treatment outcomes in their 5-year-old child with cleft lip and palate.	To be submitted to Journal of Plastic Surgery and Hand Surgery.
	Toward a conceptual and methodological shift in craniofacial research. Nicola Marie Stock & Kristin Billaud Feragen	Akseptert desember 2016. Publiseres 2017.
	An illustration of methodological challenges in craniofacial research. Nicola Marie Stock & Kristin Billaud Feragen	Under review
	Strengths and Difficulties Questionnaire (SDQ): Informant agreement between	Under re-review

	children born with cleft lip and palate and their parents. Susanna Bjerke, Kristin Billaud Feragen , Svein Bergvik	
	Comparing psychological adjustment across cleft and other craniofacial conditions: Implications for outcome measurement and intervention. Nicola Marie Stock & Kristin Billaud Feragen	Under review
	Samarbeide med behandlingsansvarlige om bidrag til gjennomføring av Kappa-prosjektet, del 2: "Key Aspects of medical Practice in Patients with haemophilia A". Forskningsprosjekt med tanke på opprettelse av globalt kval.register for behandling av Hem.A.	Start Kappa fase I (barn) 2016. Start fase II (voksne) i 2015. Begge fortsetter i 2017. Forventet avslutning avhengig av evt. videreføring til fase III Ansvarlig OUS – Pål Andre Holme Ansvarlig SSD – Heidi Glosli
	To prosjekt med utprøving av ulike faktor 8 konsentrat med lenger halveringstid (barn: Vigdis, voksne: Siri)	Protect VIII Kids (Bayer) og Lepold Kids (Bayer) avsluttet for barn i 2016. NovoNordisk fortsetter i 2017. Ansvarlig OUS – Pål Andre Holme Ansvarlig SSD – Siri Grønhaug
	Prosjekt for bærere av blødersykdom	Avsluttet Ansvarlig OUS – Pål Andre Holme Ansvarlig SSD – Siri Grønhaug
	Advance (voksne) (rekvirerer blodprøver ifm kontroll)	Ansvarlig OUS – Pål Andre Holme Ansvarlig SSD – Vigdis Falck
	Mohem, phd-studie (REK) om moderat hemofili A og B	Start 2016 Veileder Pål A. Holme Ansvarlig SSD – Siri Grønhaug
	ICD 10 koder på senterets diagnoser: NPR-data for diagnoser ved Senter for sjeldne diagnoserprosjekt	Ansvarlig Olga Solberg
	Likeverdig tilgang til likeverdige tjenester for innvandrere ved Senter for sjeldne diagnoser? Mål: en rapport i tekstformat egnet for publisering	Startet 2016. Forventet slutt 2017 Ansvarlig Knut Midtun
	Positivt avvik:	Startet 2016. Forventet slutt

	ICD 10 koder på senterets diagnoser, NPR – prosjekt: Likeverdige tjenester for alle ved Senter for sjeldne diagnoser. Mål: en intern rapport i tekstformat	2017 Ansvarlig Knut Midtun
	Pilotstudie om stressfaktorer ved Mastocytose, oppgave i psykologispesialisering (Susanne)	Utgår. Passer ikke i program for spesialisering. Ansvarlig Susanne T. Berntsen
	Pilotstudie av Young People Face It Søkt finansiering. Se D4	Rest-midler overført til videre drift av prosjektet til april 2017 Ansvarlig Kristin Feragen
	Positivt avvik:	Informant til bacheloroppgave om barn i familier med Huntingtons sykdom Ansvarlig Gunvor Ruud

3.10.2. Utviklingsprosjekter

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
	D1 Planlagt utvikling av Informasjonsmateriell	Gjennomgå diagnosetekstene på nett for overføring til helsenorge.no.	Gjennomgått: PKU, Alport syndrom, mastocytose,
	Gjennom kunnskapsbasert praksis	Vurdere 10 av Socialstyrelsens engelske diagnoseinformasjon med tanke på å lenke fra våre sider.	10 av Socialstyrelsens engelske diagnoseinformasjon er lenket fra våre sider.
		Revidere og utvide diagnosefolder om blæreekstrofi og epispadi	Negativt avvik
		Utarbeide infoskriv om utredning av mastocytose i samarbeid med behandlende avdelinger	Klart for publisering på nettsiden
		Utarbeide infoskriv om Alport syndrom; retningslinjer for utredning, behandling og oppfølging	Ferdig, publisert på sjeldnediagnoser.no
		Positivt avvik: Info-ark om tjenestens tilbud til helsesøstre. I forbindelse med regionale helsesøsterkonferanser	Ferdig
		Positivt avvik: Revisjon av materiell om galaktosemi	Påbegynt høsten 2016

	Positivt avvik: Nytt hefte om Hereditær Hemorragisk Telangiectasi (HHT) / Oslers sykdom	Ferdig
	Ferdigstille veileder om antistoffsvikt	Ferdig
	Revidere veileder om Huntingtons sykdom	Kun små endringer nødvendig. Utsatt til 2017-18 når lageret nærmer seg tømt.
	Ny folder om Ovotestikulær DSD	Under arbeid.
	Ny folder om Nager	Under arbeid
	Produsere 10 podcasts	1 Podcast: Fra ungdom til ungdom: råd om åpenhet om sjeldne diagnoser. Neg avvik pga personalressurser
	Produsere 12 småfilmer	4 filmer produsert: Om «Ung Face IT», Kristin https://vimeo.com/168642344 Hvordan oppleves det å være barn av personer med Huntingtons sykdom?: https://vimeo.com/178576171 Å samtale med barn om Huntingtons sykdom (Elisabeth til fagdagen om Huntingtons sykdom) https://vimeo.com/164534990 Rare (Henriks sang til Sjeldendagen) https://vimeo.com/156381963 Neg avvik pga personalressurser

		Pos. avvik: Informasjonsstand	Regional helsesøsterkonferanse for helsesøstre i Oslo Regional helsesøsterkonferanse for helsesøstre i Østfold Sjeldendagen 2016 på RH Glassgaten OUS Rikshospitalets ungdomsuke OUS Primær immunsvikt-uke
		Evaluerer bruk av boken "Spørsmål du som gutt/jente lurer på, men kanskje ikke spør foreldrene dine om"	Evaluering ferdig
		Etter evaluering vurderer ny bok for ARM ungdom: "Spørsmål du som gutt/jente lurer på, men kanskje ikke spør foreldrene dine om"	Negativt avvik
D2	Utvikling av kvalitetsregistre og biobanker	Bidra til gjennomføring av Kappa-prosjektet; nytt register for pasienter med hemofili A	Pågår
		Bidra i utviklingen av "helhetsregister" i NKSD-regi.	Avventer NKSD
D3	Utvikling av verktøy for aktivitetsregistrering ("Solan", "Soma" eller lignende)	SOLAN: kvalitetssikre innholdet i samsvar med konsesjon inkludert sletting av brukere	Solan fremstår nå som et samtykkebasert helseregister i henhold til konsesjonen. Nye prosedyrer er iverksatt for å sikre samtykke fra ungdom som fyller 16 år.
		SOLAN: innhente samtykker fra alle registrerte brukere	Innhentet samtykke fra alle pasienter i Solan. Alle kontakter uten samtykke er slettet.
D4	Internt kvalitetsforbedringsarbeid	Samfunnsnytteprosjektet i NKSD. (Ledes fra SSD) Innføring av måleinstrument for brukeropplevd kvalitet ved lokale informasjonsmøter. Inngår i kvalitetssystemet for NKSD.	209 spørreskjemaer sendt ut. 102 svar 75,5 % møter, 24,5 % videokonferanser Alt i alt hvor nyttig var veiledningsmøtet?

			Navn	Prosent
			1 Lite nyttig	0,0%
			2	0,0%
			3	1,0%
			4	2,0%
			5	6,9%
			6	21,6%
			7 Svært nyttig	68,6%
			Foreløpig ikke bearbeidet ut over dette.	
		Utvikle prosjektsøknader til prosjekter i 2017.	<p>NKSD: Long-term and multidisciplinary treatment pathways: Experiences among patients and families affected by a congenital craniofacial anomaly – Tildelt midler.</p> <p>Long-term outcomes in individuals with disorders of sex development (DSD): a 15-year follow-up of somatic and mental health, psychosocial and psychosexual outcomes and health-related quality of life. – Tildelt midler.</p> <p>Søknad om prosjektmidler til IKT utvikling ved opprettelse av et regionalt register for usikker somatisk kjønnsutvikling og tilstander med kjønnskromosomavvik. – Tildelt midler</p> <p>HSØ: 1 søknad, Phd-prosjekt til Young Face IT - avslag</p> <p>Ekstrastiftelsen: 1 søknad, Phd-prosjekt til Young Face IT - avslag</p>	
		Utarbeide kursplan for 2017 - 2019	Gjort	
		Videreutvikle kurstilbudet	Neg avvik pga personalressurser	
D5	Innovasjon			

D6	IKT	DIPS – sikre at alle med tilgang til EPJ får nødvendig opplæring	Avsluttet Overført til daglige rutiner
		Bidra til økt forståelse og løsninger for NKSD sine behov i Dips	Forsøkt, har bidratt i flere møter

3.11. Systemrettede aktiviteter

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

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
E1	Møter med senterets brukerforeninger	Utvikle kriterier for bidrag på brukerforeningenes samlinger/møter/kurs	Påbegynt
		Møter med senterets brukerforeninger	Deltatt på årsmøte/ likemannsamling: Foreningen for galaktosemi Foreningen for Bardet Biedel syndrom Foreningen for Fabry Norsk immunsviktforening Norsk Craniofacial Forening
		Lage en rullerende 3-årig plan for senterets bidrag på brukerforeningenes samlinger/møter/kurs	Planen er godkjent av Senterrådet og implementert i Virksomhetsplan 2017
		Delta som faste medlemmer i fagråd for brukerforeninger:	Aniridi Norge: 1 møte Den norske PKU-forening: 1 møte Norsk forening for analatresi: 1 møte Norsk forening for blæreekstrofi/epispati: 2 møter
E2	Fagspesifikke møter	Delta i NKSDs nettverk for sosionomer, klinisk ernæringsfysiologer, leger og kommunikasjonsmedarbeidere	Leger: ok Sosionomer: ok Kommunikasjonsmedarbeidere: ok Klinisk ernæringsfysiologer: ok

		Nettverk for kliniske ernæringsfysiologer i OUS	2 møter
		R-Habu-møter for sosionomer	2 møter
		Tverrfaglig nettverk for ernæring, habilitering og sårbare grupper, Avd for ernæringsforskning, UiO	2 møter
		Sykepleiefaglig nettverk for barnekirurgi, (under etablering)	1 møte
		Nasjonalt metabolsk møte	2 møter
E3	Kartlegging	Utarbeide prosjektbeskrivelse for kartlegging av behov og tilbud knyttet til senterets diagnoser (første diagnose: BBS)	BBS: Psykologi masterstudent i hovedpraksis har gjennomført intervjuer. Spes.ped. Masterstudent i gang med transkribering.
E4	Brukersamling	Arrangere Brukersamling 2016 i samarbeid med Senterrådet	Gjennomført
		Starte arbeidet med Brukersamling 2017	Arbeidet i rute før Brukersamling 10.-11. mars 2017
E5	Sjeldendagen 2016	<ul style="list-style-type: none"> • Samarbeid NKSD • Egen presentasjon 	Presentasjon om Undervisningspakke-prosjektet (se B3)
E6	Artikler -ikke vitenskapelige bidrag til ulike tidsskrift, nettsider osv.	Skrive artikkel om skolestartkurset til tidsskriftet Utdanning	Negativt avvik. Ikke aktuelt.
		Skrive artikkel til Utposten om senterets arbeid	Negativt avvik
		Fast innlegg i DEBRA-nytt, 3-4 x år	4 innlegg
		Innlegg i brukerforeningenes magasiner og nettsider	I PKU-bladet: Om bidrag på PKU-kurs i Romania i juni 16.
		Positivt avvik: Prosjekt UNIK, Samarbeid NKSD og Sanofi Genzyme. Intervju i forbindelse med produksjon av et magasin om sjeldenhet.	Intervju gjennomført. Prosjekt fortsetter.
E7		Positivt avvik Endret forskrift til grunnstønad, ftl 6.3 punkt f: Medfødte stoffskiftesykdommer som behandles med proteinreduerte dietter	Kontakt med Arbeids- og velferdsdirektoratet resulterte i endringer i Rundskrivet til å gjelde alle medfødte stoffskiftesykdommer som behandles med proteinreduerte dietter. Informasjonen er gitt videre til behandlere ved OUS, keff.no og sjeldnediagnoser.no

3.12. Internasjonalt arbeid

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

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
F1	Internasjonale nettverk/møter	Rarelink – Diagnosegruppen. Ca. 4 møter/år (2 på VK)	Tre møter gjennomført i tillegg til forberedelse og gjennomføring av NCRD2016
F2		Oppfølging av NKSDs retningslinjer for internasjonalt arbeid.	Lite aktivitet
F3		Positivt avvik: Vertskap sammen med NKS og NKSD for delegasjon til OUS fra Romania	Undervisning, omvisning og møter på SSD og OUS. Gjennomført 20. og 21. Juni, se B11
		Positivt avvik: Samarbeid med NoRosenteret, Romania om PKU: brukerkurs og fagmøter	Undervisning, se B11
F4		Internasjonale forum for blødersykdom (se B7)	EAHAD – 5 møter i program-komiteé før kongress + gjennomføring. EAHAD – 1 møte om retningslinjer for inhibitorbehandling.
F5		"INGID", Internasjonal sykepleiergruppe for immunsvikt (Kontakt pr mail)	Ikke møte, men kontakt pr. e-post
F6	Nordisk møte om Fabry sykdom 2017	Gjennomført forberedelser og møter i program-komiteé for møtet i januar 2017	
F7	Kartlegging	Kartlegging av tema og muligheter for samarbeid med bistandsorganisasjoner for nytt prosjekt	Ikke aktuelt i 2016
F8	Oversettelse til norsk og pilotutprøving	Oversettelse til norsk og pilotutprøving av intervensjonsprogram YP Face It. Samarbeid med Centre for Appearance research, Bristol, UK.	Gjennomført
F9		Fabryheftet oversatt til svensk	Godkjent av SSD
F10		Review-arbeid for konferansen Appearance Matter 7, London.	Vurdering av abstracts

3.13. Annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller

I de tilfeller en har hatt aktiviteter som ikke naturlig passer i andre tabeller, føres de inn her. Dette kan for eksempel gjelde drift av kvalitetsregister. Planlagt kontakt med media i egen tabell.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
G1	Behandling	Senter for sjeldne diagnoser driver sammen med Avdeling for blodsykdommer et oppfølgingsprogram for pasienter med alvorlig blødersykdom og som behandles profylaktisk med faktorkonsentrat. I dette hjemmetransfusjonsprogrammet gjennomføres det årskontroller for pasienter med alvorlig blødersykdom. Tilbudet vil bli videreført med samme omfang i 2016. Dette er et behandlingstilbud som ikke er ivaretatt av den ordinære behandlingstjenesten	Videreført. Se også B1
G2	Forsknings-nettverk	Delta i Forskningsgruppe ved Helsefag	Deltatt
		Delta i Forskningsgruppe ved medisinsk genetikk	Deltatt
		Forskningsgruppe ved NKSD	Deltatt
		Samarbeid med Centre for Appearance Research (Dr Nicola Stock med flere)	Deltatt
G3	Drift av Rarelink.no	Gjennomføre vedlikehold og oppdatering av diagnoseinformasjon i samarbeid med sentrene i NKSD.	Oppdatert mye før NCRD 2016.
G4	Pårørende-veileder	Fortsette arbeid i ressursgruppe for revidering av Pårørendeveileder i regi av Hdir.	Ferdigstilt fra Hdir høsten 2016
	Ungdoms-veileder	Positivt avvik: Deltatt som repr. For NKSD i ressursgruppe for revidering av Ungdomsveileder i regi av Hdir.	Ferdigstilt fra Hdir høsten 2016
G5	Utviklings-arbeid	Prosjekt for utvikling av undervisningsprogram om sjeldenverdenen for høyere utdanning. Samarbeid i NKSD 2015-2016 (Ledes fra SSD).	Møte med studieledere ved Høgskolen i Hedmark, Elverum Videomøte med studieledere ved Universitetet i Bergen, medisinsk fakultet Møte med undervisningsansvarlige på Helsefaglig institutt (ergoterapi, fysioterapi, helsesøster-utdanning) ved Universitetet i Tromsø. Arbeidsgruppemøter: 5 møter Referansegruppemøter: 2 møter Møte med NKSD: 1 møte

			Muntlig presentasjon om prosjektet: Sjeldendagen (NKSD og FFO) NCRD 2016 i København (B3)
		Utvikle prosjektbeskrivelse om terapiridning for en person som har HS (casebeskrivelse)	Utgår pga brukerens helsesituasjon. Ansvarlig Jeanette U. Miller

3.13.1. Intervjuer/oppslag i media

Tid	Kanal	Arbeidstittel, type/sjanger
	KK.no/mamma Bidratt til artikkel om DSD i KK nettversjon.	I Norge fødes det årlig cirka ti barn som legene ikke vet kjønnet på http://www.kk.no/mamma/inbspnorge-fodes-det-arlig-cirka-ti-barn-som-legene-ikke-vet-kjonnet-pa-64738558 Ansvarlig fra SSD: Anne Wæhre
	Østlandssendingen, NRK P1	Om Sjeldendagen og å være sjelden. Ansvarlig fra SSD: Henrik Wigestrands & May Cicilie Voldhaug

Årsrapport

Norsk senter for cystisk fibrose
NSCF

Til førstesiden
av rapporten

2016

Antall årsverk: 12,25

Tildeling 2016: 12 520 000 NKr.



NORSK SENTER FOR
CYSTISK FIBROSE



Nasjonal kompetansetjeneste for
SJELDNE DIAGNOSER

Tillegg: Nettrapport til Helsedirektoratet via Helse Sør-Øst:

<https://forskningsprosjekter.ihelse.net/senter/rapport/S-NKSD/2016>

Innholdsfortegnelse

1.	Innledning	3
2.	Tallrapportering: Diagnoser, antall brukere, alders- og fylkesfordeling	3
2.1.	Totalt antall registrerte brukere/pasienter	3
2.2.	Alle registrerte brukere/pasienter fordelt på alder og fylke	4
2.3.	Undervisningstimer gitt av NSCF i 2016 fordelt på målgrupper	5
3.	Aktivitetsregistrering	6
3.1.	NSCF	6
3.2.	Organisering og profil	6
3.3.	Brukermedvirkning	6
3.4.	Beskrivelse av evt klinisk virksomhet ved senteret	7
3.5.	NSCF versus andre nasjonale tjenester	7
3.6.	Økonomi/ budsjett	8
3.7.	Beskrivelse av arbeid for likeverdig tilbud	9
3.8.	Eventuelt annet	9
4.	Resultat	11
4.1.	Kompetansebygging	11
4.2.	Kompetansespredning	14
4.3.	Forskning og utvikling (FoU)	19
4.4.	Systemrettede aktiviteter:	24
4.5.	Internasjonalt arbeid:	25
4.6.	Annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller	27

1. Innledning

Norsk senter for cystisk fibrose (NSCF) er et av sentrene i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser, og rapporterer gjennom denne tjenesten. Senterets rapport er delt i en tallrapportering (kapittel 2), en beskrivelse av senterets aktiviteter (kapittel 3) og tabeller over resultat av årets aktiviteter (kapittel 4). Dette samsvarer med disposisjonen i senterets virksomhetsplan for 2016.

2. Tallrapportering: Diagnoser, antall brukere, alders- og fylkesfordeling

2.1. Totalt antall registrerte brukere/pasienter

Diagnosenavn	ICD-10-kode	Orpha-nummer	2015	2016	2016 vs 2015	Mottatt tjenester i 2016
Cystisk fibrose	E84	ORPHA 586	324	328	+4	266
CF-lignende sykdom			12	12	0	12
Nyfødtscreening, utredning			14	11	-3	11
CF-SPID*				6		6
Shwachman- Diamond syndrom		ORPHA811	4	4	0	4
Primær cilie dyskinesia		ORPHA244		18	+18	18
Totalt			354	373	19	311

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.

* 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 nyfødtscreeningen i Norge (Kfr C1: PMID 26795017) beskriver erfaringene med benyttet algoritme og konsekvenser i form av CF-SPID. Algoritmen ble endret i 2015. Nyfødtscreeningen for CF er under regelmessig evaluering.

2.2. Alle registrerte brukere/pasienter fordelt på alder og fylke

Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	Totalt	Totalt	Mottatt tjenester i 2016
				2016	2015	
Akershus	24	24	2	50	50	48
Aust-Agder	3	2		5	4	5
Buskerud	3	6		9	9	9
Finnmark	1	0		1	1	1
Hedmark	6	14		20	19	20
Hordaland	9	44	1	54	54	11
Møre og Romsdal	7	9		16	19	16
Nordland	7	10		17	18	15
Nord-Trøndelag	3	11		14	13	12
Oppland	1	1		2	2	2
Oslo	15	28		43	40	42
Rogaland	10	18		28	26	20
Sogn og Fjordane	2	2	1	5	4	3
Sør-Trøndelag	4	17		21	22	21
Telemark	1	5		6	6	6
Troms	1	4		5	5	4
Vest-Agder	1	4		5	6	5
Vestfold	6	8		14	15	13
Østfold	4	9		13	12	13
Annet						
Totalt	108	214	4	328	324	266

2.3. Undervisningstimer gitt av NSCF i 2016 fordelt på målgrupper

I tabellene i 4.2 Kompetansespredning er undervisningen angitt mer detaljert.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	3
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	5
Alle regioner: Etterutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Utdanning av annet personell	
Flere regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
Flere regioner: Videreutdanning av helsepersonell	
Flere regioner: Etterutdanning av helsepersonell	
Flere regioner: Utdanning av annet personell	
Egen region: Grunnutdanning av helsepersonell	
Egen region: Videreutdanning av helsepersonell	
Egen region: Etterutdanning av helsepersonell	
Egen region: Utdanning av annet personell	
Sum undervisningstimer i 2016	8

3. 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.

3.1. NSCF

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 populasjonen med senterets diagnoser (nasjonale registre og biobanker) er en svært viktig forutsetning for dette.

3.2. Organisering og profil

Norsk senter for cystisk fibrose er en tverrfaglig sammensatt kompetansetjeneste, og er en del av Nasjonalt kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD). Senteret er organisert under avdelingen Nasjonale kompetansetjenester for sjeldne diagnoser og funksjonshemninger under Kvinne- og barneklubben ved Oslo universitetssykehus HF. Senteret har ansvar for diagnosene cystisk fibrose, primær ciliedyskinesi og Shwachman-Diamond syndrom.

Kompetansesenteret skal som en del av den nasjonale kompetansetjenesten levere tjenester i forhold til punktene i paragraf 4.6 i Forskrift 1706 (se over). Virksomhetsplanen er laget ut fra de rapporteringskrav tjenesten er pålagt.

3.3. Brukermedvirkning

Brukermedvirkning på systemnivå (formell)

NSCF har Senterråd med følgende sammensetning:

Norsk forening for cystisk fibrose (NFCF)

- Leder av NFCF
- En representant for primærbrukere (CF og PCD) over 18 år
- En representant for primærbrukere (CF og PCD) under 18 år
- En brukerrepr. For SHD
- Leder for NFCFs fagråd

Norsk senter for cystisk fibrose

- Leder av Norsk senter for cystisk fibrose.
- En representant for de ansatte ved NSCF m/ vara.

Andre

- Fra fagmiljø:
 - Fire representanter fra Regionale Helseforetak.
 - En representant fra tverretattlig fagmiljø (ikke besatt)
 - 1 vara fra fagmiljøer.

Det er avholdt et møte i 2016 i tillegg til NKSD's oktobersamling der senterrådsrepresentanter var med. Det planlegges tre møter i 2017, hvorav et er et fysisk møte. Det er utarbeidet nytt mandat i henhold til NKSD anbefalinger. Nyvalg er i ferd med å bli gjennomført. Representasjon i forhold til alle diagnoser er viktig.

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.

Senterrådet involveres i årlig virksomhetsplan inkl budsjett, årsrapport og regnskap.

Brukermedvirkning på individnivå

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

3.4. Beskrivelse av evt klinisk virksomhet ved senteret

Det har vært en mangeårig prosess med å redusere rutineklinisk aktivitet. NSCF vil arbeide med å avgrense klinisk aktivitet inne kjerneområder der krav til spisskompetanse er viktig. I slike avveininger må det tas hensyn til pasientvolum som er nødvendig for å ivareta nasjonal høy kompetanse, ny behandling, forskning og datafangst til registre. NSCF vil også måtte ta hensyn til likeverdighet i nasjonal sammenheng i vurderingen av hvilket klinisk tilbud som tilbys.

Fasemodellens prinsipper brukes til å videreutvikle tilbudet til allerede etablerte diagnoser, men det vurderes etter hvert å ta opp tilbud til mange nye diagnoser som passer inn i forhold til NSCF's kompetanseområde.

3.5. NSCF versus 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 universitetssykehus 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.

3.6. Økonomi/ budsjett

Beskrivelse	Budsjett 2016
Inntekter	12 520 000
Midler overført fra 2015	1 815 000
Varekostnader	-22 000
Lønnskostnader	-11 470 000
Andre kostnader	-302 000
Andre kostnader	-665 000
Finansielle kostnader	
Interne kostnader/inntekter (adm overhead)	-1 579 000
Sum	0

3.6.1. Eventuelle behov for endringer i bemanning

Bemanning pr. 31.12.2016 (årsverk i parentes)

Klinisk ernæringsfysiolog (1,0). Spesialfysioterapeut (2,0). Sosialkonsulent (1,0). Psykologspesialist (0). Lungelege (1,2). Sykepleier voksne (1,5). Barnelege (1,1 derav 0,7 tilgjengelig for NSCF). Sykepleier barn (1,55). Konsulent: (1,0). Sekretær (0,5). Leder (0,9). Kommunikasjonsmedarbeider (0,5 - årsengasjement). Overlege (0,5 stilling - engasjement i 12 mnd knyttet til CF-register). Overlege (0,2 stilling – engasjement knyttet til PCD-register og utvikling av omsorg for PCD).

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.

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

Det er klart behov for styrking av stabsfunksjoner som vel kan løses i samarbeid med andre sentra.

Fremtidig tverrfaglige profil vil bli tatt opp i 2017 med NSCF's ansatte, Sjeldenavdelingen OUS og Senterrådet.

3.7. Beskrivelse av arbeid for likeverdig tilbud

Prosjekt nasjonal omsorg for cystisk fibrose i Norge i regi av OUS: bidra med utarbeidede konkrete løsninger.

PCD omsorg i Norge: utarbeide konkrete forslag til løsninger sammen med relevant fagmiljø.

SDS omsorg i Norge: utarbeide konkrete forslag til løsninger i samarbeide med relevante fagmiljø.

Bedre delt omsorg for alle diagnoser:

Kompetanseoverføring til lokale behandlere - høyere grad av behandlingsstandardisering etter oppdaterte retningslinjer og anbefalinger. Øket rådgivning overfor behandlere og pasienter, lokale besøk til behandlingssteder med kliniske konferanser, øket tilbud om kliniske konferanser formidlet som videokonferanse. Adekvat rådgivning skole, barnehage utdanning.

Adekvat bruk av tolketjenester.

Fremmedkulturelle med sjeldne diagnoser møter særskilte utfordringer som NSCF må orientere seg om og bidra til løsninger på. Samarbeide med relevante fagmiljø.

3.8. Eventuelt annet

Kvalitetsforbedring av omsorgen i Norge

Cystisk fibrose

NSCF arbeider mot å bli Clinical Research Centre in ECFS(Europen CF Society) -Clinical Trials Network (ECFS-CTN) og møte kravene til CF senter drevet etter ECFS prinsipper, og møte krav til klinisk forskning. Dette er et viktig nettverk 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 transplantasjonsskirurgi og nyfødtscreening.

Forsterket nettverksbygging i Norge er en strategi som kan bedre den nasjonale omsorgen, og NSCF har strategier for dette.

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. E7. Det er utarbeidet en behandlingsprotokoll for bruk av Orkambi.

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.

4. Resultat

4.1. Kompetansebygging

Kompetansebyggende aktiviteter (kurs, konferanser, videreutdanning, hospitering og lignende) senteret planlegger å delta på.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
A1	Kurs	Delta på relevante kurs i regi av akkrediterte internasjonale institusjoner (f.eks. ECFS, CFF, NACFC), vedr. CF, PCD og SDS	39th European Cystic Fibrosis Conference (ECFS), Basel, 8.-11. juni - Fagspesifikke kurs for sykepleiere, fysioterapeuter, ernæringsfysiologer og psykososialt personer i forkant av konferansen (1 – 1,5 dager). NSCF var representert i alle disse. Totalt 8 deltakere - Quality management/Quality Improvement training Course. 2 deltakere - Seminar om CF registersamarbeid. 2 deltakere
		E-læringskurs for akkrediterte institusjoner, for eksempel John Hopkins University School of Medicine and the Institute for Johns Hopkins Nursing.	
		Delta på nasjonale og internasjonale møter og kurs	Norsk forening for cystisk fibrose: Opplæringsdag, Sørmarka. Tverrfaglig deltakelse NKSD brukersamling Gardermoen, 20.-21. oktober. 4 deltakere Voksentoppseminar, november. 2 deltakere GENETICS AND HEALTHCARE – FROM DIAGNOSTICS TO TREATMENT* November 15 -16, 2016, 15.november 2 deltakere
A2	Konferanser	Delta på relevante konferanser (diagnosespesifikke, fagspesifikke	Diagnostic Network Working Group 13th Annual Meeting, London, UK,

	og tverrfaglige konferanser). Eksempelvis ERS, ECFS Conference, NACF Conference.	<p>11--- 13th February 2016. 1 deltaker.</p> <p>8th International Congress on Shwachman-Diamond Syndrome 17.-20. april, Verona. 2 deltakere</p> <p>39th European Cystic Fibrosis Conference (ECFS), Basel, 8.-11. juni 2016. 12 deltakere.</p> <p>30th Annual North American Cystic fibrosis Conference, Orlando, 25.-28.oktober. 4 deltakere.</p> <p>Kommunikasjonskonferanse for spesialisthelsetjenesten, Bodø 1.-2. september. 2 deltakere</p> <p>European Respiratory Society International Congress 2016, London, UK. 1 deltager (foredragsholder og poster)</p>
	Relevante konferanser spesifikke for sjeldenfeltet og nyfødtscreening.	<p>Forskningsrådets konferanse om søknad av EU-midler for sjeldenfeltet. 2 deltakere</p> <p>NKSD fagseminar Frambu 15.des. Ungdom i fokus. 4 deltakere. 16. des. Forskning. 2 deltakere</p> <p>Nettverksmøter for kommunikasjonsmedarbeidere i NKSD delvis som videokonferanser.</p> <p>Nettverksmøter for sosionomer i NKSD.</p>

			Sjeldendagen 2016. 1 deltaker
A3	Seminar	Delta på relevante seminarer (diagnosespesifikke, fagspesifikke og tverrfaglige konferanser).	<p>Nettverksmøte for CF- og PCD-leger på Gardermoen, 15.09 8 deltakere</p> <p>Kurs om Multiple Breath Washout Monitorering (lungefunksjon) 19. oktober.</p> <p>Diverse kurs, fagspesifikke og andre internt i OUS og eksternt, variabel deltakelse.</p> <p>Fagseminar om nye behandlingsmuligheter på Frambu 19. mai. 3 deltakere pluss 3-4 deltakere på videokonferanse. Interne fagmøter i NKSD. Deltatt på videokonferanse.</p>
A4	Videre- utdanning	Delta på relevante fagkurs i utlandet.	
A5	Hospitering	Hospitering ved velrenommerte sentra for CF, PCD, SDS.	Hospitering ved CF-senteret i Gøteborg for opplæring i LCI 3 deltakere

4.2. Kompetansespredning

4.2.1. Brukere/pårørende ("brukerrettet aktivitet")

Direkte arbeid med navngitt bruker og hans/hennes familie og tjenesteapparat. Utreiser for å bistå brukere/fagpersoner lokalt, kurs og opphold for bruker og/ eller familie, individuelle konsultasjoner osv.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B1 Veiledning	Utreiser:	Samme nivå som 2015, mulig reduksjon for enkelte faggrupper.	Barnehager og skoler: 25 utreiser Fysioterapi: 9 utreiser (totalt 14 dager).
		Gjennomgå arbeidsform med fokus på å redusere utreiser og utnytte andre arbeidsformer	Gjennomført tverrfaglige konsultasjonsklinikker ved Nordlandssykehuset og Helse Møre og Romsdal, Ålesund
	Nettmøter/ video- / telefon-konferanser:	Systematisere og utvikle nasjonale faglig nettverkssamarbeid både på individnivå og systemnivå.	Tverrfaglig personell behersker metodikk.
		Utvidet bruk av VK.	Fagmøter i økende utstrekning.
		Prøve ut bruk av streaming for overføring av kurs/foredrag via internett.	Ikke gjennomført. Streaming ikke lett tilgjengelig.
		Gjennomføre bruk av individuelle konferanser (antall 15).	Videokonferanser med lokalt hjelpeapparat. 11 møter totalt (tverrfaglige)
	Konsultasjoner/ veiledning på senteret:	Etablere rammeverk og gode samarbeidsformer vedrørende klinisk virksomhet i Barnemedisinsk avdeling og Lungavd. OUS	Samarbeid i OUS: Videreutviklet samarbeidet mellom tverrfaglige CF-team i OUS.
		Gjennomføre avgrenset klinisk virksomhet – kfr. G4.	Innleggelse og ulike opphold for CF-pasienter og PCD-pasienter fra hele landet. Dette tilbudet er øket for helseregioner utenfor Helse Sørøst. Poliklinikk PCD, SDS. Bistand og veiledning til

			samarbeidende personell. Poliklinisk oppfølging av pasienter diagnostisert ved nyfødtscreeningundersøkelse.
		Veiledning og opplæring iht navngitt bruker	Integrert del av klinisk tilbud, kfr. over.
		Hospitering av diverse fagpersonell fra hele landet	Hospitering: 6 fysioterapeuter iht enkeltbrukere. Antall dager: 9
B2	Kurs	Gjennomføre kurs i henhold til plan for alle NSCFs diagnoser.	Kurs for flere deltagere lite brukt av infeksjonskontrollhensyn. Ingen kurs 2016.
B3	Undervisning i Norsk forening for CF sine arrangementer		NFCF's årsmøte og fagdag 16. april 2016. 2 foredragsholdere fra NSCF: 2 foredrag a 1 time. NCFG's regionsmøter: Diverse foredrag.

4.2.2. Aktivitet rettet mot helsepersonell og andre faggrupper

Arbeid for å formidle kunnskap til helsepersonell og andre faggrupper, når det ikke gjelder en navngitt bruker. Spesifiser faggruppe der det er naturlig.

	Aktivitet	Resultatmål	
B6	Fagkurs/ møter på senteret	Nettverksmøter, videokonferanser. Etablere system for dette. I henhold til kursprogram. Gjennomføre 10 nettverksmøter.	<p>Nettverksmøte for leger, CF og PCD. 15.september, Gardermoen. Over 30 deltakere. 8 foredragsholdere fra NSCF (flere fagfelt)</p> <p>Kurs for fysioterapeuter: 14.og 15. mars (CF) 20.-21.okotber (CF) 8. desember (PCD)</p> <p>Videokonferanse: Faglig forum for fysioterapeuter som arbeider med CF i Norge.</p>

			Høsten 2016.
B7	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Etablere tverrfaglige team i samarbeid med andre aktører ved egen institusjon og andre. VK. Gjennomføre 10 teammøter	Tverrfaglige møter i barne- og ungdomsklinikken og i Lungemedisinsk avdeling.
B8	Konferanser	Tverrfaglige kliniske konferanser, VK.	
		Faglige konferanser, VK. Ev. kasuistikker.	Videokonferanse: Møte med leger som jobber med Cf vedr. oppstart av nasjonalt Cf-register og bio-bank. 1.april 8 deltakere fra 6 sykehus.
		Delta og bidra med innlegg om CF, PCD og SDS	Storrøsten OT: <u>“Current practice and challenges of diagnosing CF in Norway”</u> . Oral presentasjon ved ECFS Diagnostic Network Working Group 13th Annual Meeting, London, UK, 11--- 13 th February 2016 Crowley S: <u>“Secondary defects in CFTR in non---CF CSLD: myth or reality? Nasal PD and inflammatory cytokines in a cohort of patients with PCD”</u> . Oral presentasjon ved ECFS Diagnostic Network Working Group 13th Annual Meeting, London, UK, 11--- 13 th February 2016 Bakkeheim E: <u>“Anemia and malabsorption presenting in a male infant at two months of age”</u> . Oral presentasjon ved 8 th International Congress on Shwachman-Diamond Syndrome 17.-20. april,

			<p>Verona.</p> <p>J Homme, PL Finstad, M Legaard.</p> <p><u>"Informing the Children: a challenging task for the CF Patient»</u>. Presentert ved 39th European Cystic Fibrosis Conference (ECFS), Basel, 8.-11. juni 2016. Pris for beste poster. Abstract 228, Journal of Cystic Fibrosis, Vol 15 Suppl.1 June 2016 (ISSN 1569-1993).</p> <p>E.J. Hunstad, A. Nyberg, U. Skogeland, G. Haugen, K. Strandner, I.E. Grandinsson, H. Jacobsen, M. Presfeldt, M. Pehn, B.B. Akselsen.</p> <p><u>"A concern and unpleasant reminder of my serious illness. CF-patients with experience of intravenous antibiotic home treatment- A SNSG/CF-study"</u>. Presentert ved 39th European Cystic Fibrosis Conference (ECFS), Basel, 8.-11. juni 2016. Abstract 208, Journal of Cystic Fibrosis, Vol 15 Suppl.1 June 2016 (ISSN 1569-1993).</p> <p>E.J. Hunstad Foredrag: "Shared decision making". Presentert ved 39th European Cystic Fibrosis Conference (ECFS), Basel, 8.-11. juni 2016.</p> <p>Harman C, Crowley S et al.Is</p>
--	--	--	---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

			<p>there a secondary defect in CFTR in the nasal epithelium of patients with primary ciliary dyskinesia? Abstract PA950,ERJ 2016;48(suppl 60)</p> <p>Halbeisen F, Goutaki M et al. Lung growth in children and young adults with primary ciliary dyskinesia (PCD): An international cohort study. Abstract PA902, ERJ 2016;48 (suppl 60).</p> <p>Goutaki M, Halbeisen F et al. Changes in height and BMI in children and adolescents with primary ciliary dyskinesia (PCD) during the growth period: An iPCD cohort study. Abstract PA3127, ERJ 2016;48 (suppl 60).</p>
B9	Seminar	Delta og bidra med innlegg om CF, PCD og SDS.	<p>Foredrag Barnelegeforeningen i Den norske legeförening: Pediaterdagene møte OUS feb 16.: 1 deltagere; SPIRO lungeinteressegruppe Foredrag S Crowley: «Hvordan stille man en OCD diagnose?»</p> <p>Foredrag: Samarbeidsmøte for lungeavdelingene i OUS Møte i Lungeavdelingen OUS Møte i NKSD</p> <p>Foredrag Genetikere OUS 31. mars 2016: Ny behandling ved CF 1 time.</p>

			<p>Foredrag: 10.04.2016. NKSD Lunsj-/allmøte med presentasjoner fra sentrene: Norsk senter for cystisk fibrose – organisering og aktuelle prosjekter.</p> <p>Undervisning/opplæring: Lungeavdeling, OUS, studenter i praksis. Infeksjonsmedisinsk avdeling, Ullevål, sykepleiere</p>
B10	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	Forelesninger om CF, PCD og SDS for studenter UiO og HiOA, evt. andre. 6-7 forelesninger /foredrag pr. år.	<p>Kurs 0-30430 videreutdanning i lungemedisin, 2 forelesninger.</p> <p>Kurs ERN4410, klinisk ernæring, UiO. 29. sept. 3 forelesninger årlig.</p> <p>Spesialistkandidater i barnesykdommer. Om CF/SDS. 1 forelesning hvert semester.</p> <p>Kurs O-30889 Pediatrisk lungemedisin; sep 16, Bergen. Forelesning om PCD.</p>
B11	Hospitering på senteret	Møte forespørslar fra tverrfaglig personell hele landet.	Hospitering: 6 fysioterapeuter.
B12	Sjelden.no	Samarbeide om E-læringskurs	E-læringskurs under utvikling.

4.3. Forskning og utvikling (FoU)

Forsknings- og utviklingsarbeid innebærer både kompetansebygging og kompetansespredning. For å fasilitere rapporteringen for NKSD er sentrenes planlagte FoU-aktivitet synliggjort i egne tabeller:

4.3.1. Forskningsprosjekter

Aktivitet av vitenskapelig karakter (forskning/publikasjoner), samt forskningsprosjekter.

C1 Forskningsproduksjon Kun vitenskapelige artikler publisert i PubMed		
(blank)	Resultatmål	Resultat
	Implementation of newborn screening for cystic fibrosis in Norway.	26795017
	En syv måneder gammel jente med svette føtter	27790882
	Primær ciliedyskinesi.	26813817
	The severity of acute bronchiolitis in infants was associated with quality of life nine months later	26970427
	Klinisk studie i lungefysioterapi.	Under publisering.
C2 Doktorgrader		
Kandidat Avhandlingens tittel	Avlagt (måned) ved institusjon ISBN (ID)	Veileder/ Institusjon
C3 Andre forskningsprosjekt (uten PMID)		
Aktivitet/tittel	Ansvarlig institusjon/ samarbeid med andre	Prosjektleder/ tidsrom
Informasjon til barn der en Av foreldrene – mor eller far – har cystisk fibrose.		
“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.	Internasjonal multisenterstudie. Samarbeide med Lungeavd. OUS. Sponsor: Algipharma AS.	Principal investigator: Pål L Finstad, NSCF. Personell fra NSCF involvert. 3 personer med CF inkludert 2015 – 2016. Avsluttet
Double-blind randomized study of fatty acid supplementation in newborn, diagnosed at screening, with cystic fibrosis.	Ansvarlig: Norwegian Resource Centre for Cystic Fibrosis, Division of	Egil Bakkeheim/Olav Trond Storrøsten 2017-2020

	<p>Paediatric and Adolescent Medicine, Oslo University Hospital HF</p> <p>Samarbeidspartnere</p> <p>Department of Neonatal Intensive Care, Division of Paediatric and Adolescent Medicine, Oslo University Hospital HF, Pb 4956 Nydalen, 0424 Oslo, Norway</p> <p>Dept of Bioscience and Nutrition Karolinska Institutet, Novum Stockholm, Sweden</p>	
<p>Scandinavian Nurse Specialist Group Cystic Fibrosis: Pasienterfaringer med hjemmebehandling med intravenøs antibiotika – en skandinavisk kvalitetsstudie.</p>		<p>Kfr B8. Presentert ved 39th European Cystic Fibrosis Conference (ECFS), Basel, 8.-11. juni 2016.</p> <p>Abstract 208, Journal of Cystic Fibrosis, Vol 15 Suppl.1 June 2016 (ISSN 1569-1993).</p> <p>Bearbeides for publikasjon.</p>
<p>Psykosomatisk evaluering av nyfødtscreening for CF.</p>		<p>NSCF er samarbeidspartner i prosjektet «Utvidet nyfødtscreening i Norge - foreldrenes holdninger og opplevelser». Dr. gradsprosjekt.</p> <p>Prosjektledelse: Trond Diseth, professor dr. med og seksjonsleder, Psykosomatikk og CL barnepsykiatri (hovedveileder)</p> <p>Rolf D. Pettersen PhD, avdelingsleder Nyfødtscreeningen.</p> <p>Søknad om prosjektstøtte NKSD avslått. Andre finansieringskilder vurderes.</p>
<p>Delta i kliniske utprøvnings av nye medikamenter.</p>		<p>Selected Study Site for CFTR Correctors.</p>

4.3.2. Utviklingsprosjekter

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

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
D1	Planlagt utvikling av Informasjonsmaterieill	Utvikling av nye nettsider	<p>NSCF var pilot for utvikling av nye nettsider for kompetansetjenestene knyttet til OUS i forbindelse med helseforetakenes overgang til ny plattform.</p> <p>Publisert diagnosebeskrivelser og behandlingstekster på helsenorge.no</p> <p>Prosjekt Sjelden.no vedr. utvikling av e-læringskurs. 1 representant i redaktørgruppen for prosjektet.</p>
D2	Utvikling av kvalitets-registre og biobanker	Norsk cystisk fibrose register og biobank. Bearbeide database. Inklusjon av pasienter.	<p>Nasjonalt medisinsk kvalitetsregister for cystisk fibrose er etablert. Omlag 50 % av CF-populasjonen er inkludert i registeret. Databasen er revidert en gang.</p> <p>Kontakt med det europeiske CF-registeret (ECFSPR) er etablert. Forberedelser til overføring av data til det europeiske registeret er i gang.</p> <p>DIPS mal til bruk ved årsrapporter er under utarbeidelse</p>
		Nasjonal PCD register og biobank. Opprette database og starte inklusjon av pasienter. Etablere biobank	<p>Registeret er formelt etablert med database. Inklusjon av pasienter er startet.</p> <p>Overføring av data til Europeisk register gjort</p>
		Utvikling av kvalitetsregister for barn	Utkast til protokoll er

		som har testet pos. ved nyfødtscreening CF. Inkluderer register for CF Screening positive inconclusive diagnosis (CFSPID)	utarbeidet og søknad om kvalitetsregister utarbeidet.
D3	Utvikling av verktøy for aktivitetsregistrering ("Solan", "Soma" eller lignende)	Utvikle enkle verktøy for nødvendig aktivitetsregistrering.	Ingen progresjon i dette.
		Delta i prosjekt for utvikling av kjernedatabase ved avd. sjeldne diagnoser for rapportering av aktivitet og kjernedata fra pas. populasjoner	NSCF har deltatt i møte om utviklingen av register.
D4	Internt kvalitetsforbedringsarbeid	Etablere rammeverk for klinisk virksomhet CF/PCD/SDS i OUS	Utvikles infrastruktur og organisering sammen med relevante samarbeidspartnere i OUS.
D5		Utvikling av systemer for etablering og implementering av Best Practice.	Utvikles tekster og anbefalinger. Kfr. D1.
D6	Innovasjon	Utvikling: Radiologi, bedret lungefunksjonsmåling (LCI), Bakteriologi: bistå til å etablere forbedret diagnostikk.	Utstyr til N2 Multiple Breath Washout LCI er skaffet av OUS og etablert som klinisk metode både for voksne og barn. Samarbeide med NSCF.
D7		Utvikling av diagnostikk PCD.	12.-16. April 2016 1 ukes besøk ved Amelia Shoemark, ekspert om elektron mikroskopisk vurdering av cilie ultrastruktur, for opplæring om PCD diagnostikk. Short term scientific mission (BESTCILIA), April 16, fra Brompton Hospital, London. Ledd i oppbygging av PCD diagnostikk ved OUS.
D8	IKT	Forbedring av DIPS funksjon for tverrfaglig bruk.	Søkt om utvidede tilganger. Fremdeles mangelfull funksjon.

4.4. Systemrettede aktiviteter:

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

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
E1	Nasjonalt rammeverk for CF/PCD/SDS omsorg	Etablere definerte pasientforløp.	Oppdatert kapittel om cystisk fibrose i barnelegeforeningens veileder i generell pediatri
E2	Prosjekt nasjonal omsorg for cystisk fibrose i Norge	Etablere prosjekt for nasjonal omsorg for CF	Samarbeid mellom OUS og HUS vedrørende fysioterapi til nydiagnostiserte med CF er startet opp. Møte i Bergen des. 2016.
E3	Bidra i prosjektering av nye lokaler ved Ullevål sykehus	Utarbeide prosjektplan i samarbeid med OUS.	Prosjektplan utarbeidet. Arbeidet med finansieringsplan sammen med OUS.
E4	Nye lokaler.	Innflytting og etablering i nye lokaler	Rehabiliteri/ombygging av lokaler ikke oppstartet i 2016.
E5	PCD omsorg i Norge	Utarbeide konkrete forslag til løsninger sammen med relevant fagmiljø.	Utvikling av lungefysioterapi til PCD i OUS. Fysioterapeuter har hatt møter.
E6	SDS omsorg i Norge	Utarbeide konkrete forslag til løsninger i samarbeid med relevante fagmiljø	Ikke oppstart ennå.
E7	CF	Implementere ny kausalbehandling for CF i NORGE	Refusjonskriterier for Orkambi er på plass i samarbeid med sentrale helsemyndigheter. Behandlingsprotokoll for Orkambi etablert i samråd med skandinaviske kolleger. Behandling er godkjent og startet opp for 11 pasienter.
E8	Informasjon og formidling.	Utvikling av informasjons- og formidlingsstrategi for NSCF	Utarbeidet forslag til kommunikasjonsstrategi for NSCF.
E9	Bidra til å implementere ny behandling i Norge	Avtale for Orkambi (ivacaftor/lumacaftor), ataluren og evt. andre medikamentelle og ikke medikamentelle behandlingsmetoder.	Avtaleverk for Orkambi (ivacaftor/lumacaftor) er etablert. Behandling startet. Kfr. E7. Ataluren og andre har foreløpig ingen godkjennelse.

4.5. Internasjonalt arbeid:

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

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
F1	European Cystic Fibrosis Society – Clinical Trials Network	Establishing Oslo CF center for applications for membership in the future	Det siktes mot et samarbeidsprosjekt med andre aktører I OUS. Kfr. D4.
F2	European Cystic Fibrosis Society Aktiv deltagelse.	Stimulere til medlemskap for ansatte ved NSCF. Stimulere til aktiv deltagelse i Working Groups og prosjekter.	14 medlemmer fra NSCF
F3	Support the application for Horizon 2020 on behalf of the ECFS NSWG. Project: <u>e</u>valuate the <u>v</u>alidity and <u>e</u>ffectiveness of NBS for CF (CF EVE)	Evt. bidra i prosjektet dersom det innvilges midler fra EU.	Prosjektet ble ikke innvilget EU midler.
F4	Deltakelse i skandinaviske og internasjonale fagspesifikke nettverk	Årlige faglige møter. Forsknings- og kvalitetsprosjekter, fagutvikling.	Scandinavian Cystic Fibrosis Study Consortium (SCFSC) 2 årlig møter Scandinavian Nurse Specialist group-Cystic fibrosis. Vårmøte og høstmøte i København. Totalt 4 dager Nordisk nettverksmøte for fysioterapeuter som arbeider med CF, Århus, Danmark. 2 dager i september Skandinavisk nettverksmøte for CF-dietister København, 2 dager i februar. VK-møte 4. oktober

			<p>Deltagelse i BESTCILIA - europeisk consortium om PCD. Norge er representert i WG3 som utarbeider klinisk forskning om PCD epidemiologi og behandling. Etablere retningslinjer for behandling av Ps. Aeruginosa infeksjon. SC utformert i 2016 et spørreskjema som ble sendt til 70 europeiske medarbeidere som blir basis for utarbeidet av videre forskning og eventuelt retningslinjer.</p> <p>1 medlem fra NSCF</p> <p>European CF Society Neonatal Screening Working Group 1 medlem fra NSCF</p> <p>European CF Society Diagnostic Network Working Group 1 medlem fra NSCF</p> <p>International Physiotherapy Group for Cystic Fibrosis, IPG/CF. Kontaktperson for Norge i IPG/CF.</p> <p>Leder for internasjonal arbeidsgruppe vedrørende revisjon av IPG/CF Glossary. Skriftlig bidrag til Swiss Working Group</p>
--	--	--	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

4.6. Annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller

I de tilfeller en har hatt aktiviteter som ikke naturlig passer i andre tabeller, føres de inn her.

Dette kan for eksempel gjelde drift av kvalitetsregister.

Planlagt kontakt med media i egen tabell.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
G1	Klinisk konsultasjonsvirksomhet overfor brukere/pasienter.	Redusere rutinepreget klinisk kontrollaktivitet	Klinisk kontrollaktivitet for røst betydelig redusert og av OUS.
G2	Kompetanseoverføring til fagmiljø i OUS: Barnemed. Avd. og Lungeavd.	Etablere felles treffpunkt for fagspesifikt og tverrfaglig samarbeid. Gjennomføre løpende fagutvikling og klinisk konsultasjonsvirksomhet	Tverrfaglig deltakelse i pasientmøter og fagmøter. Opplæring/veiledning fagspesifikt og felles.
G3	Bygge og forsterke fagnettverk i OUS	<ul style="list-style-type: none"> • Gastroenterologi/ hepatologi • Barnekirurgi. • Klinisk farmakologi • Mikrobiologi • Radiologi • Lungefunksjon • Genetikk • Nyfødtscreening 	Etablert regelmessige møter med mikrobiolog/ klinisk farmakolog og infeksjonsmedisiner. Regelmessige radiologimøter. Etablert multiple breath washout metodikk i OUS. Regelmessige møter med genetikere og nyfødtscreening.
G4	Innholdet i og omfang av klinisk virksomhet NSCF.	Videreutvikle forslag til innhold i og omfang av klinisk tilbud som NSCF skal gi.	Bearbeides videre i samarbeide med OUS. Kfr D4.
G5	Høringsuttalelser		Høringsuttalelse - innføring av automatisk frikort for egenandelstak 2 og avvikling av sykdomslisten i fysioterapiordningen m.m. Nasjonal strategi for persontilpasset medisin i helsetjenesten.

4.6.1. Intervjuer/oppslag i media

Tid	Kanal	Arbeidstittel, type/sjanger	Resultat (bidratt/initiert/omtalt)
Vår	Mediaplanet	Intervju	29. feb. 2016: «Lanserer kvalitetsregister og bio-bank» - intervju med Egil Bakkeheim og Anita Senstad Wathne
	Dagens medisin	Intervju	Februar 2016: «Etablerer kvalitetsregister for cystisk fibrose» - intervju med Egil Bakkeheim og Anita Senstad Wathne
	CF-bladet 1/2016	Artikkel og intervju	«Slutten på begynnelsen» - artikkel – Egil Bakkeheim «Kjenn dine rettigheter» - Birthe Christensen - fast spalte «CF gjennom 40 år» - artikkel – Olav Trond Storrøsten «Hvor går fremtiden?» - artikkel – Olav Trond Storrøsten «Frambu – NSCFs hjem» - artikkel – Ellen Julie Hunstad «Gleder seg over den voksne generasjonen» - intervju med Jorunn Homme
Høst	Mediaplanet	Intervju	«Cystisk fibrose» - intervju med overlege Pål Leyell Finstad
	OUS nettsider	Publisert nyheter	Nye nettsider for kompetansetjenester i OUS på helsenorger Orkambi (lumakaftor og ivakaftor) – søknad og behandlingsprotokoll

Årsrapport

Frambu kompetansesenter for
sjeldne diagnoser

Til førstesiden
av rapporten

2016

Antall årsverk: 77

Tildeling 2016: 63.148.275



FRAMBU

KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER



Nasjonal kompetansetjeneste for
SJELDNE DIAGNOSER

Tillegg: Nettrapport til Helsedirektoratet via Helse Sør-Øst:
<https://forskningsprosjekter.ihelse.net/senter/rapport/S-NKSD/2016>

Innholdsfortegnelse

1.	Innledning.....	3
2.	Tallrapportering: Diagnoser, antall brukere, alders- og fylkesfordeling.....	3
2.1.	Totalt antall registrerte brukere/pasienter.....	3
2.2.	Registrerte brukere/pasienter fordelt på alder og fylke.....	4
2.3.	Undervisningstimer gitt av Frambu i 2016 fordelt på målgrupper	5
2.4.	Aktivitetsregistrering.....	5
2.5.	Frambu	5
2.6.	Organisering og profil.....	6
2.7.	Brukermedvirkning.....	7
2.8.	Beskrivelse av evt. klinisk virksomhet ved senteret.....	8
2.9.	Frambu vs. andre nasjonale tjenester.....	8
2.10.	Økonomi/ budsjett	9
2.11.	Beskrivelse av arbeid for likeverdig tilbud	9
2.12.	Annet	10
3.	Resultat.....	10
3.1.	Kompetansebygging	12
3.2.	Kompetansespredning	13
3.3.	Forskning og utvikling (FoU).....	15
3.4.	Systemrettede aktiviteter:	18
3.5.	Internasjonalt arbeid	19
3.6.	Annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller	20

1. Innledning

Frambu er et av sentrene i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser, og rapporterer gjennom denne tjenesten. Senterets rapport er delt i en tallrapportering (kapittel 2), en beskrivelse av senterets aktiviteter (kapittel 3) og tabeller med resultatene av årets aktiviteter (kapittel 4). Dette samsvarer med disposisjonen i senterets virksomhetsplan for 2016.

2. Tallrapportering: Diagnoser, antall brukere, alders- og fylkesfordeling

2.1. Totalt antall registrerte brukere/pasienter

Diagnosenavn	ICD-10 -kode	Orpha-nummer	2015	2016	2016 vs 2015	Mottatt tjenester i 2016
Vedlegg*	50 diagnoser har bare ICD-10 kode	Frambu har registrert 393 diagnoser med Orpha-nummer		443 diagnoser		
		Frambu har 87 diagnoser med Orpha-nummer som tilhører de andre sentrene (helseleir)		87 diagnoser		
Registrerte diagnoser i SOMA				530 diagnoser		
* Fullstendig liste over alle diagnoser følger som vedlegg i år.						
Antall registrerte brukere			4349	4684	342	1097

2.2. Registrerte brukere/pasienter fordelt på alder og fylke

Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	Totalt	Totalt	Mottatt tjenester i 2016
				2016	2015	
Akershus	246	317	13	576	527	112
Aust-Agder	36	52	2	90	77	19
Buskerud	90	136	9	235	218	60
Finnmark	26	23	2	51	45	19
Hedmark	81	100	5	187	177	50
Hordaland	153	247	10	412	382	92
Møre og Romsdal	106	146	9	261	234	74
Nordland	104	131	4	239	219	62
Nord-Trøndelag	61	86	1	148	138	35
Oppland	72	93	5	170	165	49
Oslo	224	275	13	513	468	116
Rogaland	157	219	3	379	363	92
Sogn og Fjordane	38	51	2	91	87	23
Sør-Trøndelag	100	140	2	242	237	47
Telemark	49	105	5	159	146	36
Troms	85	119	1	205	186	49
Vest-Agder	57	80	3	140	129	29
Vestfold	121	174	11	306	285	68
Østfold	108	148	5	264	253	62
Annet	5	11	0	16	13	3
Totalt	1919	2656	105	4684	4349	1097

2.3. Undervisningstimer gitt av Frambu i 2016 fordelt på målgrupper

I tabellene i 3.2 Kompetansespredning er undervisningen angitt mer detaljert.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Etterutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Utdanning av annet personell	
Flere regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	4
Flere regioner: Videreutdanning av helsepersonell	54
Flere regioner: Etterutdanning av helsepersonell	
Flere regioner: Utdanning av annet personell	
Egen region: Grunnutdanning av helsepersonell	6
Egen region: Videreutdanning av helsepersonell	73
Egen region: Etterutdanning av helsepersonell	
Egen region: Utdanning av annet personell	7
Sum undervisningstimer i 2016	144

2.4. 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.

2.5. Frambu

Frambu er en privat stiftelse med et 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.

Styret i Frambu er sammensatt av 3 eksterne fagpersoner, 2 brukerrepresentanter og 2 representanter for de ansatte. Det avholdes minst 4 styremøter pr. år. Frambu er organisert med en direktør som øverste ansvarlig leder for stiftelsens utvikling og gjennomføring av rammeavtalen som ligger til Frambu. Det er også etablert en stilling som assisterende direktør som er nestleder og som på vegne av direktøren ivaretar mange av de merkantile- og prosjektrelaterte oppgavene internt.

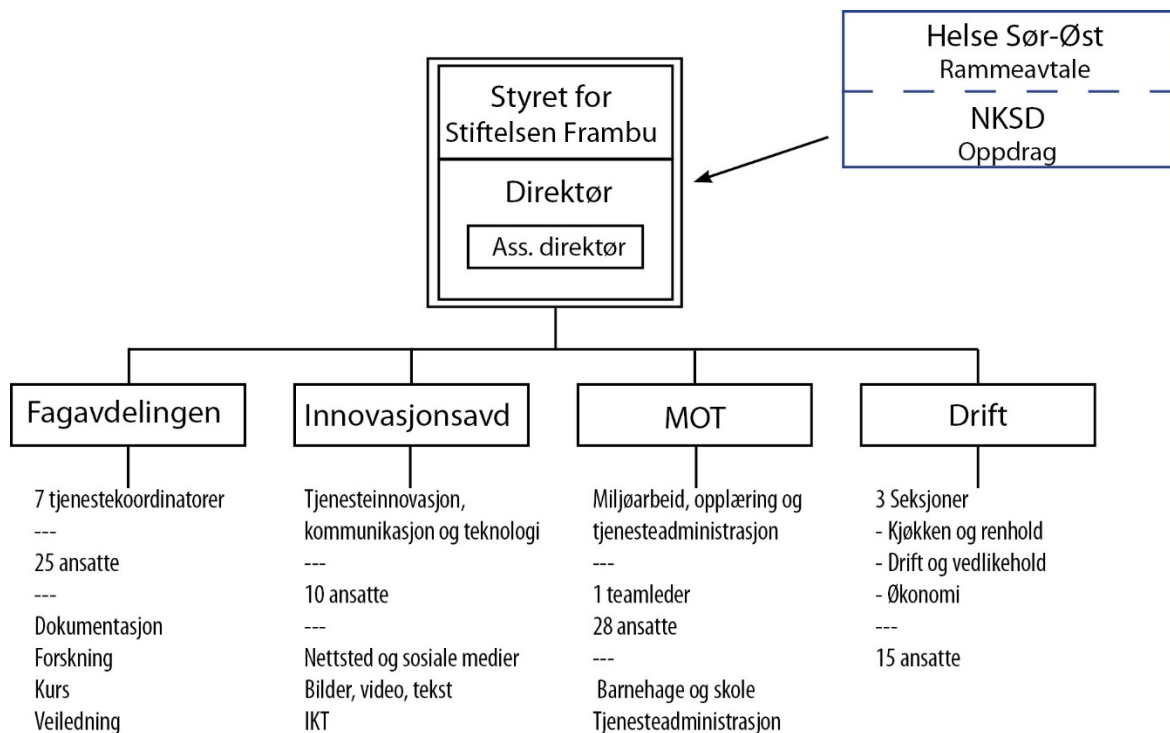
Frambus drift knytter seg til to hovedområder. Det ene er utvikling, vedlikehold og drift av kurs- og konferansesenteret Frambu. Dette innbefatter den betydelige bygningsmassen og tomter og aktivitetsinstallasjoner på området, samt de interne tjenestene som utøves for at senteret skal fungere for besøkende og ansatte.

Den andre hoveddelen er områdene som utøver kompetansetjenestene på vegne av NKSD. Vi organiserer følgende hovedtjenester:

- Brukerkurs for familier og voksne med 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 mestring og sosial kompetanse for barn og unge voksne med en sjelden diagnose.
- Diagnosespesifikke og tematiske fagkurs for fagpersoner over hele landet og som i økende grad deltar i videokonferanse.
- 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.
- Forskning og utviklingsarbeid, både diagnosespesifikt og tematisk, for områder som er spesielle for sjeldne diagnoser som hører under Frambu.
- Internasjonalt samarbeid der Frambu har flere partneravtaler med europeiske land via EØS midler ("Norwegian Grants").

2.6. Organisering og profil

Kompetansesenteret skal som en del av den nasjonale kompetansetjenesten levere tjenester i forhold til punktene i paragraf 4.6 i Forskrift 1706 (se over). Virksomhetsplanen er laget ut fra de rapporteringskrav tjenesten er pålagt.



Figur 1 Organisasjonskart for Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser

Vi har hittil sagt at Frambu har nasjonalt kompetansetjenesteansvar for mer enn 150 sjeldne diagnoser. Arbeidet med å registrere brukerne med Orphanummer har mer enn fordoblet dette antallet. Vi har nå registrert 443 diagnoser ved Frambu. Det er gjort et omfattende arbeidet med å registrere våre brukere med Orphanummer i 2016, men noe arbeid gjenstår på området.

2.7. Brukermedvirkning

Det gjennomføres et årlig Brukermøte. 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 de ulike tjenesteområdene.

Kursplanlegging og kursutvikling

Brukerorganisasjonene og brukerrepresentanter inviteres med i planleggingen av brukerkurs på Frambu. I god tid før hvert planlagte kurs tar Frambus 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, delta i og være aktive i utforming og gjennomføring av kommunikasjonsprosjekter på Frambu.

Samarbeid om forsknings- og utviklingsprosjekter (FoU)

Brukerorganisasjonene og brukerrepresentanter oppfordres til å komme med idéer og ønsker til forsknings- og utviklingsprosjekter (FoU), 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. I Frambus retningslinjer for utforming og behandling av søknader om interne FoU-midler, er det et krav for å få tildelt midler at brukerperspektivet er ivaretatt.

2.8. Beskrivelse av evt. klinisk virksomhet ved senteret

Det drives ingen tradisjonell klinisk virksomhet ved Frambu.

2.9. Frambu vs. andre nasjonale tjenester

Nevromuskulært kompetansesenter

I 2014 ble gruppen nevromuskulære tilstander lagt under Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) som ansvarlig senter.

Det er utarbeidet en samarbeidsavtale mellom NMK, Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander ved Oslo Universitetssykehus (EMAN) og Frambu kompetansesentersenter 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 samme tjenester til diagnosene som inngår i dette samarbeidet, som til de øvrige diagnosene vi har kompetansesenteransvar for. Tjenestene for de nevromuskulære tilstandene fremkommer også i en felles virksomhetsplan for NMK-samarbeidet som NMK utarbeider.

Nasjonal kompetansetjeneste for døvblinde

I 2014 fikk Frambu ansvar for diagnosen CHARGE. Nasjonal kompetansetjeneste for døvblinde har også ansvar for denne diagnosegruppen. Frambu har hatt kontakt med de aktuelle sentrene i Nasjonal kompetansetjeneste for døvblinde siden 2014, for å avklare og utvikle samarbeidet. Fra 2016 er vi med i det faglige nettverket for CHARGE syndrom.

Statlig spesialpedagogisk tjeneste

Frambu har gjennom mange år utviklet et nært samarbeid med Statped midt, avdeling syn, i

forhold til diagnosen Nevronal ceroid lipofuscinose (NCL). I samarbeidet inngår også OUS og Statped Sørøst (tidligere Bredtvet kompetansesenter).

2.10. Økonomi/ budsjett

Frambu mottar en stadig mer redusert tildeling sett i forhold til lønns- og prisstigningen i samfunnet, slik resten av helsevesenet også gjør. Samtidig skal vi ta inn flere diagnoser som en del av ambisjonen NKSD har satt seg. Dette vil bli krevende, og forutsetter at midlene som ligger sentralt i NKSD gjøres tilgjengelig for sentrene og at fordelingen også tar hensyn til størrelsen og aktiviteten på de respektive sentre. Frambu har de siste årene forbrukt oppsparte midler for å gjøre større og mindre vedlikeholdsløft på bygningsmasse ved Frambu og investering av IKT infrastruktur.

En konsekvens av de årlige reduserte budsjettene har ført til en stor effektivisering i organisasjonen, og antall fagpersoner knyttet til kjerneområdene er gjennom dette betydelig redusert. Flere fagpersoner har gått av med pensjon de siste årene, og ikke alle disse er blitt erstattet med nyansatte. Spesielt godt merkes mangel på psykologressurs.

2.10.1. Eventuelle behov for endringer i bemanning

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 utviklingen 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.

2.11. Beskrivelse av arbeid for likeverdig tilbud

Frambu tilbyr tjenester uavhengig av hvor brukere og tjenesteytere befinner seg i landet. Oversikt over geografisk fordeling på hvem som mottar tjenester fra senteret, viser en god 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 også blir ivaretatt på en likeverdig 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 og vi har i løpet av 2016 utviklet egen rutine for vårt arbeide rettet mot minoriteter.

2.12. Annet

Utvidet antall gjestekurs

I 2016 ble antall "gjestekurs" utvidet fra 7 til 10 uker. Det vil si at de andre sentrene i NKSD får utvidet sitt tilbud til å benytte Frambus lokaler til brukerkurs, med 3 uker. Vi regner med at denne utvidelsen vil fortsette i årene fremover, og at dette kan øke det faglige samarbeidet mellom sentrene med tanke på å få mer systematisk kunnskap ut av brukerkursene og at nye kurskonsepter som f.eks «Hvem er jeg» kan være med å bidra til økt samarbeid.

3. Resultat

Frambus ambisjoner på formidlingssida kan tallfestes på følgende måte:

- Inntil 2000 personer på brukerkurs pr år
- Inntil 2000 personer som møter oss lokalt på veiledningstjenester pr. år
- Inntil 2200 personer deltar på våre fagkurs årlig
- Inntil 180 barn og unge med diagnose på leir årlig
- Mer enn 200.000 unike brukere og 1 million sidevisninger vårt nettsted
- Mer enn 25.000 avspillinger av Frambus videoer på nettet
- Mer enn 10.000 følgere på sosiale medier
- Bedre enn 4 på skala til 5 score "opplevd nytte" av tjenester ?

	Mål	Resultat
Mer effektiv kunnskapsutvikling og spredning	Betydelig flere veiledningsoppdrag via videokonferanse	Antall oppdrag via VK har økt fra 33 til 49
	Større aktivitet mht dokumentasjon på kurs for å samle brukerhistorier	Gjennomført
	Minimum 10 nye e-læringslurs produsert årlig på nano-plattform.	(se e-læring i annet punkt)
	Fokusere på effektiv formidling av diagnosebasert kjernekompetanse til lokale tjenesteytere gjennom egen VK-dag i kursene	Enkeltforelesninger fra noen brukerkurs er videooverført.
	Aldring som en større del av livsløpskompetansen	Gjennomført

	Fokus på diagnoseprosjektet og utfasing/tilbud til nye diagnoser	Er påbegynt etter utarbeidet mal fra fellesenheten
Videreutvikle kurskonsepter med fokus på større kunnskapsgenerering	Mer tilrettelagte kurs for kunnskapsgenerering	De nye kursmodellene «Hvem er jeg» og «Familedeltagelse» bidrar til dette.
	Benytte elektronisk forkurs/ e-læring	Ikke gjennomført
	Kartlegge kompetansemangler som brukerne og tjenesteytere peker på	Ikke gjennomført i særlig stor grad
	Kontinuerlig forbedre arbeidet med kurskalender for å øke utnyttelsen av Frambu og tilgjengeliggjøring for NKSD.	Gjennomført
	Fange opp muligheter som ligger på kveldstid sammen med familiene	Delvis gjennomført
	Rapportering tilbake til lokal tjeneste fra kurs.	Er gjennomført. Rapportene er også lagt på diagnosesidene på frambu.no
Sikre optimal utnyttelse av Frambu gjennom året	<p>Holde høy beleggspersent (rommene) på Frambu gjennom året.</p> <p>i. Informere og rekruttere bedre</p> <p>ii. Prioritere dem som trenger det mest</p>	Har fokus på dette arbeidet
	Økt samarbeid med andre sentre i NKSD	Er i utvikling
	Invitere NKSDs sentre til å avvikle deres fagkurs på Frambu med bruk av vår kompetanse og infrastruktur.	Blir tilbudt
	Utvikle konsept som rettet mot minoritetsfamilier	Utarbeidet retningslinjer
	Jobbe med utbygging av kapasitet og modernisering av senteret	Gjennomføres
Etablere kvalitetssystem som sikrer kontinuerlig måling og utvikling av tjenestene	Introdusere og implementere standardiserte kvalitetsparametere som passer til en kompetansetjeneste	Gjennomføres på alle kurs og veiledningstjenester
	Jobbe aktivt inn i NKSDs arbeid med å utlede felles metode og tilnærming for å måle nytte av kompetansetjenesten.	Deltatt

3.1. Kompetansebygging

Kompetansebyggende aktiviteter (kurs, konferanser, videreutdanning, hospitering og lignende) senteret planlegger å delta på.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
A1	Kurs	2 interne kursuker i Frambus regi	Gjennomført: uke nr.1
		2 interne kursuker i Frambus regi	Gjennomført: uke nr. 34
		Deltagelse på ulike kurs der ansatte trenger å styrke sin kompetanse	31 deltagere på 24 ulike Kurs og konferanser
A2	Konferanser	Prioritere relevante konferanser både nasjonalt og internasjonalt, på samme nivå som foregående år	40 faglig innlegg 15 posterpresentasjoner 31 deltagere på 24 ulike kurs og konferanser
A3	Seminar	Prioritere relevant seminardeltagelse både nasjonalt og internasjonalt, på samme nivå som foregående år	Se A2
A4	Videreutdanning	3 på videreutdanning	5 har gjennomført poenggivende videreutdanning 2 er fortsatt i gang med masterstudier
A5	Hospitering	Opprettholde aktivitet som i dag	Gjennomført

3.2. Kompetansespredning

3.2.1. Brukere/pårørende ("brukerrettet aktivitet")

Direkte arbeid med navngitt bruker og hans/hennes familie og tjenesteapparat. Utreiser for å bistå brukere/fagpersoner lokalt, kurs og opphold for bruker og/ eller familie, individuelle konsultasjoner osv.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B1	Veiledning	Utreiser: 75	Gjennomført: 84
		Nettmøter/ video- / telefonkonferanser: 75	Gjennomført: 49
		Konsultasjoner/veiledning på senteret: 20	Gjennomført: 36
		Deltagere på brukerrettet veiledningstjeneste lokal	Deltagere: 1581
B2	Kurs Diagnose og temakurs- se egen kursplan	Antall brukerkurs 30	Gjennomført: 28 Avlyst:2 (manglende påmelding), men individuell tilbud på et av kursene
	Deltagere på brukerkurs og helseleir:	Brukere 350 Nye brukere 150 Pårørende 700 Søsken 250 Fagpersoner/andre 200 Deltagere totalt 1650	Brukere 545 Pårørende 799 Fagpersoner/andre 205 Deltagere totalt 1634
B3	Konferanser	Delta på konferanser der primært diagnosespesifikk kompetanse etterspørres	Deltagelse på 6 og innlegg på 5 diagnosespesifikke konferanser
B4	Seminar	Delta på seminar der primært diagnosespesifikk kompetanse etterspørres	Se B3
B5	Annet Dette er felles med målgruppene i 4.2.2	Over 1 million sidevisninger på www.frambu.no	1 038 722 sidevisninger Fordelt på 389 093 økter
		Over 200.000 unike brukere av nettstedet	256 371 unike brukere

		Over 25.000 avspillinger av Frambus videoer på nettet	Totalt: 53.342 avspillinger Vimeo: 33.175 YouTube: 20.167
		Over 10.000 følgere på sosiale medier	Facebook: 10 523 følgere (2471 nye i 2016) 320 egne innlegg 143 meldinger (PM) Twitter: 702 følgere på TWITTER 200 tweets i 2016 Chat på nettsiden: 226 henvendelser

3.2.2. Aktivitet rettet mot helsepersonell og andre faggrupper

Arbeid for å formidle kunnskap til helsepersonell og andre faggrupper, når det ikke gjelder en navngitt bruker. Spesifiser faggruppe der det er naturlig.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B6	Fagkurs/møter på senteret	Antall kurs: 16 fagkurs Deltagere på Frambu, via videokonferanse og/eller e-læringskurs: 2200 deltagere totalt	Gjennomført: 16 Deltagere: 1461
B7	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Opprettholde aktiviteten som i dag	Gjennomført
B8	Konferanser	Opprettholde aktiviteten som i dag	Se A1 og A2
B9	Seminar	Opprettholde aktiviteten som i dag	Se A1 og A2
B10	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	Opprettholde eksisterende tilbud med veiledning og sensorarbeid til masterstudenter (spesialpedagogikk, psykologi, fysioterapi, telemedisin) Undervisning for samme grupper Planlegge for kommende e-læringskurs i samarbeid med Høgskolen i Hedmark	Gjennomført 137,5 t undervisning for 209 studenter
B11	Hospitering på senteret	Opprettholde aktiviteten som i dag	Gjennomført

3.3. Forskning og utvikling (FoU)

Forsknings- og utviklingsarbeid innebærer både kompetansebygging og kompetansespredning. For å fasilitere rapporteringen for NKSD er sentrenes planlagte FoU-aktivitet synliggjort i egne tabeller:

3.3.1. Forskningsprosjekter

Aktivitet av vitenskapelig karakter (forskning/publikasjoner), samt forskningsprosjekter. (blank)	Resultatmål	Resultat
	Health survey of adults with hereditary spastic paraparesis compared to population study controls. Fjermestad KW Kanavin ØJ Næss EE Hoxmark LB Hummelvoll G	27412159
	A structured assessment of motor function and behavior in patients with Kleefstra syndrome. Schmidt, Susanne Houge, Gunnar Hunn, Bente Hoxmark, Lise Beate Nag, Heidi Elisabeth	26808425
	A 6-year Follow-up survey of health status in middle-aged women with Turner syndrome Fjermestad KW Naess EE, Bahr D, Gravholt CH	27004718
	The prevalence of metabolic risk factors of atherosclerotic cardiovascular disease in Williams syndrome, Prader–Willi syndrome, and Down syndrome Nordstrøm, Marianne Paus, Benedicte Retterstøl, Kjetil Kolset, Svein Olav	DOI10.3109/13668250.2016.1167845
	Del av bok/rapport: Innovations and future directions in the behavioural and cognitive therapies Bjåstad, Jon Fauskanger Wergeland, Gro Janne	ISBN 9781922117700

	Fjermestad, Krister Kodal, Arne Haugland, Bente Storm Mowatt Bjelland, Ingvar Heiervang, Einar Øst, Lars Gøran	
	Bok: Helt fabelaktig! Festskrift til Hanne Gram Simonsen på 70-årsdagen. Enger, Hans-Olav Knoph, Monica I. Norvik Kristoffersen, Kristian Emil Lind, Marianne	ISBN 978-82-7099-859-3
	Del av bok/rapport: Kunnskapsbasert praksis ved sjeldne diagnoser. I Enger et al. (2016): Helt fabelaktig! Festskrift til Hanne Gram Simonsen på 70-årsdagen Kristoffersen, Kristian Emil	
	Del av bok/rapport: To driftige damer og noen til: Klinisk lingvistikk i Norge. I Enger et al. (2016): Helt fabelaktig! Festskrift til Hanne Gram Simonsen på 70-årsdagen Lind, Marianne Kristoffersen, Kristian Emil	
	Practical videoconference training: Experience from a Norwegian resource centre for rare disorders Hagen, Kari Hummelvoll, Grete	DOI: 10.1558/cam.16690
	Sammen for pasienter med arvelige nevrologiske tilstander Arntzen, Kjell Arne Lund, Irene Rasmussen, Magnhild Rønningen, Karin Evy Torp, Tone I. Ørstavik, Kristin	DOI: 10.4045/tidsskr.16.0502
C2 Doktorgrader		
Kandidat	Avlagt (måned) ved institusjon	Veileder/
Avhandlingens tittel	ISBN (ID)	Institusjon
C3		
Andre forskningsprosjekt (uten PMID)		
Aktivitet/tittel	Ansvarlig institusjon/ samarbeid med andre	Prosjektleder/ tidsrom

3.3.2. Utviklingsprosjekter

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

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
D0		Gjennomføre trinn 2 i prosjektet Sjelden.no (tidligere "Sjeldenskolen")	Trinn 2 har varighet september 2016 – desember 2017. I 2016 er redaksjonen med representant fra hvert senter etablert, og staben bestående av redaktør, kursutvikler og multimedia-produzent ansatt.
		Arvelige bevegelsesforstyrrelser, nettverksbygging og kvalitetsheving-et pilotprosjekt	Gjennomført og rapport levert
D1	Planlagt utvikling av Informasjonsmaterie ll	Oppdatering og videreutvikling av 60 diagnosebeskrivelser (50%) på nett.	61 diagnosebeskrivelser og 7 nye temaartikler
		5 diagnosebeskrivelser bearbejdes til hefter	1 hefte produsert. 4 er planlagt/påbegynt
		10 e-læringskurs	1 e-læringskurs (Smith-Magenis) er produsert ferdig Frambu har levert 12 stk. kunnskapspakker (Lær om) til Sjelden.no
		200 videoer	Videoer produsert og offentliggjort: 101 (noen videoer er bare offentliggjort til deltakere på kurs. Videoer som ikke er offentliggjort er ikke inkludert. Videoer produsert på leir er ikke inkludert))
D2	Utvikling av kvalitets-registre og biobanker	Delta aktivt i NKSD sitt initiativ for felles register	Arbeidet lagt til NKSDs arbeidsgruppe for forskning. Direktør medlem av arbeidsgruppa
		Fortsatt delta i BupGen-prosjektet	Gjennomført
		Delta aktivt for at aktuelle brukere registrerer seg i Muskelregisteret	Gjennomføres for alle aktuelle brukere
D3	Utvikling av verktøy for aktivitetsregistrering ("Solan", "Soma")	Utnytte potensialet i SOMA til å registrere all faglig aktivitet	Blir stadig bedre på dette

	eller lignende)		
D4	Internt kvalitetsforbedringsarbeid	Opprettholde vedtatt rutiner i Frambus kvalitetsarbeid som blant annet inneholder systematisk evaluering av brukerkurs, fagkurs og veiledningstjenesten.	Alle brukerkurs og fagkurs er evaluert, og til brukerkurs er det også gjennomført oppfølgingsundersøkelse etter 6 måneder. Veiledningstjenestene er evaluert etter BOK-konseptet (brukeropplevd kvalitet)
D5	Innovasjon	Utvikle plan for, og stimulere innovasjonsarbeidet ved sentret	Har idepostkasse for å stimulere til og ta vare på ideer fra alle ansatte. 7 idéer mottatt og premiert. 1 av idéene piloteres, og kan bli en tjenesteinnovasjon
D6	IKT	Fortsette planmessig arbeid med utvikling av og sikkerhet i systemene	Gjennomført undersøkelse av kunnskap og holdninger til informasjonssikkerhet i samarbeid med NorSIS.

3.4. Systemrettede aktiviteter:

Arbeid mot ordinært tverrsektorielt tjenesteapparat, for eksempel for å få på plass gode forløp for brukergruppene. Gjøres i samarbeid med ulike brukergrupper og -foreninger.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
E1	Systemrettet veiledning	Brukerorganisasjoner: 15 saker	11
		Kommune/fylke/øvrig tjenesteapparat: 20 saker	21 Deltagere totalt: 1852
E2	Brukermøte	Antall deltagere: 40	30
		Antall foreninger: 25	18
E3	Høringer til overordnede myndigheter	Gi gode bidrag på relevante høringer og samarbeide med NKSD sentralt slik at NKSD er avsender dersom ikke annet er avtalt.	9 *
E4	Gjestekurs	10 gjestekurs Deltagere 400	10 gjestekurs 498 brukere 2 fagkurs Antall: fagpersoner
E5	Oppfølging av HabSam prosjektet	Gjennomføre utvalgte punkter iht anbefalinger i sluttrapporten for prosjektet	Gjennomført

***Oversikt over de ni høringene Frambu har arbeidet med i 2016**

Tidspunkt innsending	Høringstema	Kommentar
Januar	HDIR Retningslinje for palliativ behandling til barn og unge	Sendt høringsinnspill til NKSD
Februar	KMD Høring - råd i kommuner og fylkeskommuner for ungdom, eldre og personer med funksjonsnedsettelse	Vi har vurdert høringsdokumentet og gitt innspill til NKSD om at vi er enig i at det ikke sendes høringsinnspill i denne saken
April	HOD «Flere år – flere muligheter» - Regjeringens strategi for et aldersvennlig samfunn.	Ingen ordinær høring, men vi har gitt et innspill til NKSD til deres henvendelse til HOD i saken
April	HDIR Nasjonal strategi for persontilpasset medisin i helsetjenesten	Sendt høringsinnspill til NKSD
August	HDIR Forslag til veileder om pårørende i helse- og omsorgstjenesten	Sendt høringsinnspill til NKSD
September	HOD Forslag til forskrift om betaling frå pasientar for poliklinisk helsehjelp i spesialisthelsetjenesten.	Sendt høringsinnspill til NKSD
Oktober	ASD Forslag til endringer i folketrygdløven kapittel 11 om arbeidsavklaringspenger (NB! Ikke samme høring som i 2015)	Sendt høringsinnspill til NKSD
Oktober	HOD Høringsnotat om oppfølging av forslag i Primærhelsetjenestemeldingen og Oppgavemeldingen mv	Vi har vurdert høringsdokumentet og gitt innspill til NKSD om at vi er enig i at det ikke sendes høringsinnspill i denne saken
Desember	HOD Høyring – Barn sin rett til medverknad og medråderett etter pasient- og brukarrettslova, helsepersonell si ivaretaking av barn som pårørende og etterlatne, diverse andre endringar i helsepersonellova m.m.	Vi har vurdert høringsdokumentet og gitt innspill til NKSD om at vi er enig i at det ikke sendes høringsinnspill i denne saken

ASD Arbeids- og sosialdepartementet
 HDIR Helsedirektoratet
 HOD Helse- og omsorgsdepartementet
 KMD Kommunal- og moderniseringsdepartementet

I tillegg har vi vurdert noen høringene som uaktuelle å gå nærmere inn i. Disse tas ikke med her. Vi har svart på alle høringene som er kommet fra NKSD.

3.5. Internasjonalt arbeid

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

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
F1	Internasjonalt besøk	Mer enn 10 internasjonale delegasjoner på besøk på Frambu	4 besøk gjennomført

F2	Romania	2 deltagere fra Frambu deltar på konferanse i april	2 deltagere + direktør deltok
F3	Romania	Prosjektet avsluttes I 2016. NoRo – Frambu , partnership for future.	Avsluttet
F4	Tsjekkia	Prosjektperioden fortsetter i 2016	8 besøk til Frambu - gjennomført som del av prosjektet
F5	Arbeidsgruppe internasjonalt arbeid (NKSD)	Representant fra Frambu leder arbeidsgruppen	Gruppen er nedlagt.
F6	Rarelink	Fortsette det nordiske samarbeidet i gruppa. En deltaker fra Frambu i gruppa	En deltaker fra Frambu er med i Rarelink.
F7	Eurordis	En deltager fra Frambu i arbeidsutvalg	Frambu representant i styringsgruppe for INNOVCare 2016-2018

3.6. Annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller

I de tilfeller en har hatt aktiviteter som ikke naturlig passer i andre tabeller, føres de inn her. Dette kan for eksempel gjelde drift av kvalitetsregister. Planlagt kontakt med media framgår separat tabell.

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
G1	Frambuleir	180 deltagere og fordelt på 4 leirer	174 deltagere 4 leirer
G2	Vedlikehold og videre utvikling av Frambu senter	Utføre grunnlagsarbeid for oppgradering/ ombygging av Frambu for fremtiden og med ønsket kapasitet for NKSD	Gjennomføres
		Løpende vedlikehold som sikrer at senteret er i forskriftsmessig stand.	Gjennomføres
G3	Forpleining og rengjøring	Fortsatt holde høy standard på renhold, og utvide kompetansen ytterligere i forhold til ernæring og dietter.	Gjennomføres
G4	Praksis plass for lærlinger	Gjennomføre opplæring for 8 lærlinger hvorav 2 skal opp til og bestå fagprøve i 2016	Gjennomført. 2 kandidater oppnådde beste resultat
G5	Gjestekurs	10 gjestekurs	Gjennomført 10 gjestekurs med 469 deltagere
G6	Fagkurs	2 fagkurs NKSD -f	Gjennomført 2 kurs med 117 deltagere
G7	Henvendelser		Registrerte henvendelser: 2910

3.6.1. Intervjuer/oppslag i media

Tid	Kanal	Arbeidstittel, type/sjanger	Resultat (bidratt/initiert/omtalt)
Vår	NRK -dekning	Markering av Sjeldendagen 29. februar	**
Vår	<avis, navn på medium>	<Tittel/ overskrift, Intervju/reportasje>	**
Høst	Tatt kontakt med tidsskriftet: Dagens Medisin Alle	Presentasjon av "Sjeldne diagnoser"	**
Hele året	Egne nettsider og sosiale medier	Skriver om alle markeringer (dager, forelesninger/foredrag av internasjonale kapasiteter etc.) ang. sjeldne diagnoser	Gjennomført
Høst	Alle	Bok/bilde lansering. Planlegges i samarbeid med NKSD-F	Lansering gjennomført i september
Høst	<radio, navn på medium>	<Tittel/ overskrift, Intervju/reportasje>	**

**Artikler og medieomtaler:

- [Felicia ble dømt til døden - før hun ble født](#)
Intervju med familien til Felicia med trisomi 18. Se&Hør 17. januar 2016
- *Fysioterapeuten som alltid stiller opp*
Intervju med Kaja Giltvedt. PWS-nytt nr 1-2016
- [- Tobias lager like god stemning som Avicii](#)
Intervju med Tobias med Williams' syndrom og hans familie og venner. NRK 05.02.2016
- Stein Are Aksnes og Kristian E. Kristoffersen: [Når pasienten har en sjelden diagnose](#)
Tidsskrift for den norske legeforening, 5/2016
- Marianne Nordstrøm og Karianne Svendsen: [Setter søkelys på ernæring og sjeldne diagnoser](#), *Norsk tidsskrift for ernæring*, 1/2016
- *Sjeldne, kroniske diagnoser*
Artikkel til kommende blogg om å leve med kroniske sykdommer
- [Sammen for pasienter med arvelige nevrologiske tilstander](#)
Kommentarartikkel i *Norsk tidsskrift for den norske legeforening* nr 14/15 2016

- [Kompetansetjenestens fremtid](#)
Omtale av NMK-samarbeidet i Muskelnytt nr 2-2016
- [Ernæringslære](#)
Kapittel i Helsekompetanses e-læringskurs Mat og trivsel. Teksten er en justert versjon av innholdet på et av Frambus fagkurs for tjenesteytere.
- [Livsstil og livsstilsrelatert helseutfordringer hos mennesker med utviklingshemming](#)
Rapport fra Marianne Nordstrøms innlegg på SOR-konferansen. Samordningsrådet mai 2016
- [- Vi fikk mange ganger høre at vi kunne jo bare få et barn til... et friskt barn](#)
Intervju fra lanseringen av Geir Lippestads bok på Frambu. Nettavisen Side2 01.04.2016
- [- Dere vil trolig aldri rekke å feire ettårsdagen hans](#)
Intervju med familie om Wolf-Hirschhorns syndrom, Norsk ukeblad 27/2016 (også publisert på klikk.no og abcnyheter.no)
- [Nobelprisvinnere blir medlem i Hjernerådet](#)
Omtale av nye medlemmer, inkludert Frambu. Hjernerådet 16.06.2016
- [Livet med kronisk syke barn: - Åpenheten gjorde oss sterkere](#). VG 12.05.2016
- [Ekspert om livet med kronisk syke barn: - Ikke alle kan være så åpne](#)
Intervju med Torun Vatne, VG 12.05.2016
- *Å snakke med barn* (bearbeidet artikkel fra småskrift nr 24)
Touretteforeningens sommernummer
- Torun M. Vatne: *Søsken og søskenliv*
Touretteforeningens sommernummer
- *Leirens store høydepunkt for mange*
Omtale av Frambuleir 1 på Tusenfryd. Østlandets blad 4. juli 2016
- Kari Stenslie: [Arbeid med minoriteter med funksjonsnedsettelse](#)
Utvikling nr 3-2016 (Sak i serien «Tett på»)
- Torun M. Vatne og Kristian E. Kristoffersen: [Hvert søsken, sin historie](#)
Debattinnlegg i Morgenbladet 18.11.2016
- *Yngvild B. Haukeland¹, Krister W. Fjermestad¹, Svein Mossige¹ og Torun M. Vatne: [Søsken er også pårørende](#). Innlegg hos BarnsBeste, november 2016*
- [- Jeg blir høy på å hjelpe!](#)
Intervju med Faridah Shakoor. Utrop 28.11.2016
- [Personer med funksjonshemninger har hovedrollen i alle filmer på festivalen](#)
Ingen så meg før jeg kom til Frambu, sier Faridah Shakoor i Fagbladet 25.11.2016
- [- Utviklingshemmede har økt hjerte- og karrisiko](#)
UNIKARD nasjonal forskning på hjerte- og karsykdommer 26.05.2016
- [- Dere vil trolig aldri rekke å feire ettårsdagen hans](#)
Intervju med familie med Wolf-Hirschhorns syndrom. abcnyheter 09.07.2016

- [Lever med en sjelden sykdom: Libbys kropp er dekket av 6000 svulster. - Jeg har blitt mobbet hele livet.](#)
Dagbladet 11.12.2016
- [Æresprisen til Frambu kompetanssenter.](#) Kiwanis District Norway, 06.09.2016
- Rapport: [Under steinen – Dataspill, spenning og glede inne og ute.](#) Karde AS. Omtale av Frambus erfaringer med bruk av geocaching med unge med utviklingshemning
- [Blikkfangerne. Hva gjør det med et menneske å aldri få fred for andres blikk?](#) Dagbladet Magasinet, 16.11.2016
- [Genfeil bak intellektuell funksjonsnedsettelse.](#) Intervju med David Bergsaker i Tidsskrift for den norske legeforening nr 22 2016
- [Besøk fra USA.](#) Intervju med dr Phelan på kurs på Frambu. Disimilis nr 4 2016.

Årsrapport

TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser

Til førstesiden
av rapporten

2016

Antall årsverk: Ca 30

Tildeling 2016: 32 300 000 NKr.



Tillegg: Nettrapport til Helsedirektoratet via Helse Sør-Øst:

<https://forskningsprosjekter.ihelse.net/senter/rapport/S-NKSD/2016>

Innholdsfortegnelse

1. Innledning	3
2. Tallrapportering: Diagnoser, antall brukere, alders- og fylkesfordeling	3
2.1. Totalt antall registrerte brukere/pasienter.....	3
2.2. Alle registrerte brukere fordelt på alder og fylke	8
2.3. Undervisningstimer gitt av TRS i 2016 fordelt på målgrupper.....	9
3. Aktivitetsregistrering	10
3.1. TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser.....	10
3.2. Brukermedvirkning.....	11
3.3. Beskrivelse av evt klinisk virksomhet ved senteret.....	11
3.4. TRS vs. andre nasjonale tjenester	12
3.5. Økonomi/ budsjett	13
3.6. Beskrivelse av arbeid for likeverdig tilbud	13
3.7. Oppsummering av året.....	15
4. Resultat	17
4.1. Kompetansebygging	17
4.2. Kompetansespredning	22
4.3. Forskning og utvikling (FoU).....	27
4.4. Systemrettede aktiviteter:	34
4.5. Internasjonalt arbeid	38
4.6. Annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:	40
5. Vedlegg: Organisasjonskart	42

1. Innledning

TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser er et av sentrene i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser, og rapporterer gjennom denne tjenesten. Senterets rapport er delt i en tallrapportering (kapittel 2), en beskrivelse av senterets aktiviteter (kapittel 3) og tabeller over resultat av årets aktiviteter (kapittel 4). Dette samsvarer med disposisjonen i senterets virksomhetsplan for 2016.

2. Tallrapportering: Diagnoser, antall brukere, alders- og fylkesfordeling

2.1. Totalt antall registrerte brukere/pasienter

Diagnoser NAVN	ICD-10	Orphakode ¹	2015	2016	2016 vs 2015	Antall som har mottatt tjenester 2016 ²
Arthrogryposis multiplex congenita AMC og lignende tilstander	Q68.8	109007	146	150*	4	37
<i>Av disse er til sammen 89 personer registrert med bekreftede spesifikke underdiagnoser:</i>						
Amyoplasia congenita	Q 74.3	1037	50	53	3	
Arthrogryposis syndrome	Q 68.8	109007		1	1	
Distal artrogrypose type 1 (Digitotalar dysmorfisme)	Q 74.3	1146	16	20		
Distal artrogrypose type 2 A (Freeman Sheldon syndrom)	Q 87.0	2053	1	1		
Distal artrogrypose type 2 B (Sheldon Hall Syndrom)	Q 74.3	1147	4	4		
Distal artrogrypose type 5D	Q 74.3	1154	3	3		
Distal artrogrypose type 8	Q 79.8	65743	3	3		
Beals syndrom, CCA (Distal artrogrypose type 9)	Q 87.8	115	3	3		
Autosomal Larsen syndrom (AMC lignende)	Q 68.8	503		1	1	
Dysmeli		68378	440	456*	16	40
<i>*Av disse er til sammen 140 registrert med bekreftede spesifikke underdiagnoser:</i>						
Medfødt manglende overekstremitet (uni og bilat)	Q 71.0	295053, 295055	3	3		
Medfødt mangel av underarm og hånd (uni og bilat)	Q 71.2	295093, 295095	49	50	1	
Medfødt mangel av hånd/ fingre	Q 71.3	295101,95103,	23	24	1	

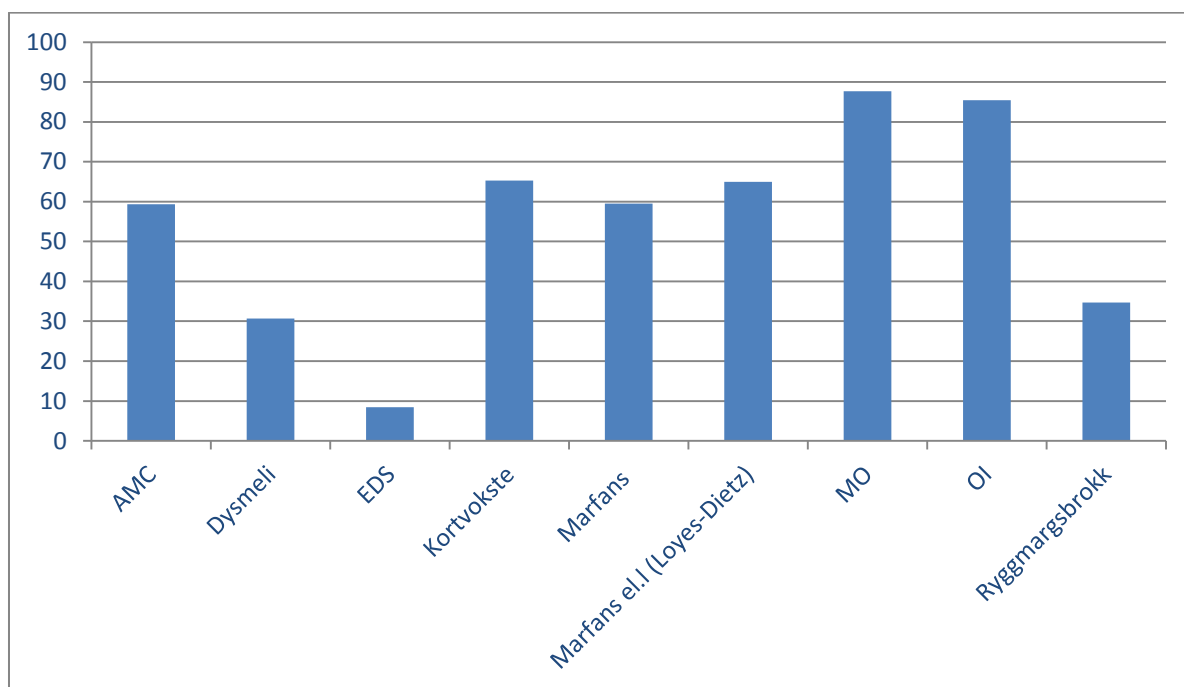
¹ Orphakoder er kun satt for registrerte brukere der TRS har dokumentert diagnose i sitt journalsystem.

² Med "mottatt tjeneste" menes alle brukere som har benyttet en eller flere tjenester fra senteret i 2016.

		295112,295114, 973				
Radial hemimeli (uni og bilat)	Q 71.4	93321, 295071	3	5	2	
Ulnar hemimeli	Q 71.5	93320	2	2		
Medfødt manglende underekstremitet	Q 72.0	295059	1	1		
Medfødte mangler på underben og fot	Q 72.2	295097	1	1		
Medfødte mangler på fot / tær	Q 72.3, Q 72,8	295105, 295116, 295132	3	3		
Fibula hemimeli	Q 72.6	93323	3	3		
Femur agenesi	Q 72.4	1987	1	1		
Poland syndrom	Q 79.8	2911	33	35	2	
TAR syndrom	Q 87.2	3320	5	5		
Holt - Oram syndrom	Q 87.2	392	1	1		
VACTERL syndrom	Q 87.2	887	5	5		
Adams-Oliver syndrom	Q 87.2	974	1	1		
Ehlers Danlos syndrom (EDS)	Q 79.6	98249	465	464*	-1	38
<i>*Av disse er til sammen 40 registrert med bekreftede spesifikke underdiagnoser:</i>						
Ehlers-Danlos syndrom (uten undertype)	Q 79.6	98249		2	2	
EDS klassisk type	Q 79.6	287	16	16		
EDS vaskulær type	Q 79.6	286	22	22	1	
Ehlers-Danlos syndrom el.1						
			28	29	1	2
Kortvokste med skjelettdysplasier						
			263	288*	25	95
<i>*Av disse er til sammen 188 registrert med bekreftede spesifikke underdiagnoser:</i>						
Achondroplasi	Q 77.4	15	79	80	1	
Acrodysostose	Q 75.4	950	1	1		
Acrosomelisk dysplasi	Q77.8	93437		1	1	
Brachyolmi,	Q 76.3	1293	2	2		
Brachyolmi type 1, Hobaek type	Q 76.3	93301		1	1	
Catel-Manzke syndrom	Q 87.8	1388	1	1		
Diastrofisk dysplasi	Q 77.5	628	2	2		
Femoral - facial syndrom	Q 87.8	1988	1	1		
Fibrodysplasia ossificans progressiva	M 61.1	337		1	1	
Hypochondroplasi	Q 77.4	429	11	11		

Kniest dysplasi	Q 77.7	485	1	1		
Leri Weil syndrom	Q 77.8	240	41	47	6	
Metaphyseal chondrodysplasi, McKusick type (Cartilage hair hypoplasia)	Q 78.8	175	2	2		
Multipel epifyseal dysplasi	Q 77.3	251	15	15		
Osteopatia striata - cranial sclerose (Robinow-Unger syndrome)	Q 78.8	2780		1	1	
Pseudoachondropasi	Q 77.8	750	5	5		
Pycnodysostose	Q 78.8	763	1	1		
Robinow syndrom	Q 87.1	97360		1	1	
Sensenbrenner syndrom	Q 87.5	1515	1	1		
Spondylocarpotarsal synostose	Q 76.4	3275	1	1		
Spondyloepimetaphyseal dysplasi hypermobil type	Q 77.7	93359		1	1	
Spondyloepiphyseal dysplasi congenita (SEDC)	Q 77.7	94068	4	7	3	
Spondyloepiphyseal dysplasi tarda (SED T)	Q 77.7	93284	4	4		
Spondylometaphyseal dysplasi Kozlowski type	Q 77.8	93314	2	2		
Spondylometaphyseal dysplasi med dislokasjoner (SEMD type 2)	Q 77.7	93360	1	1		
Spondyloperipheral dysplasi	Q 77.7	1856	2	2		
Trichorhinophalangealt syndrom type 1 og 3	Q 87.1	77258		9	9	
Marfans syndrom						
	Q 87.4	558	227	232*	5	54
<i>*Av disse er til sammen 138 registrert med bekrefte spesifikke underdiagnoser:</i>						
Marfans syndrom	Q 87.4	558	133	136	6	
Marfanlignende tilstand	Q 87.4	284993		2	2	
Marfans syndrom el.l						
	Q 87.4	284993	68	77*	9	31
<i>*Av disse er til sammen 50 registrert med bekrefte spesifikke underdiagnoser:</i>						
Loeys-Dietz syndrom type 1 og type 2	Q 87.4	60030	35	33	-2	
Loeys-Dietz syndrom type 3 og type 4	Q 87.4	Orphakode finnes ikke	8	15	7	
Familiær thorakal aortaaneurisme og disseksjon (FTAAD)	I 71.1 I 71.2	91387		2	2	

Weil-Marchesani syndrom	Q 87.0	3449		1	1	
Multiple Osteokondromer (MO) (Multiple hereditære eksostoser) og lignende tilstander	Q 78.6 Q 78.4		55	73*	18	26
<i>*Av disse er til sammen 67 registrert med bekreftede spesifikke underdiagnoser:</i>						
Multiple Osteokondromer (MO) (Multiple hereditære eksostoser)	Q 78.6	321	50	64	14	
Olliers syndrom (enchondromatose)	Q 78.4	296		2	1	
Metachondromatose	Q 78.4	2499		1	1	
Osteogenesis imperfecta (OI)			312	322*	10	119
<i>*Av disse er til sammen 275 registrert med bekreftede spesifikke underdiagnoser:</i>						
OI, undertype ukjent	Q 78.0	666	65	65	2	
OI type 1	Q 78.0	216796	164	170	8	
OI type 3	Q 78.0	216812	21	22	1	
OI type 4	Q 78.0	216820	17	17		
OI type 5	Q 78.0	216828	1	1		
Ostogenesis imperfecta e.l.l			4	4		0
Ryggmargsbrokk			432	438*	6	74
<i>*Av disse er til sammen 152 registrert med bekreftede spesifikke underdiagnoser:</i>						
Myelomeningocele	Q 05.0 – Q 05.04	93969	142	141		
Diastematomyelia	Q 06.2	1671	1	1		
Lipomyelomeningocele		268835	9	10		
Uavklart eller ukjent diagnose (Ukjent + uniform + vektor)			1237	1289	52	71
Totalt			3677	3814	137	577



Figur 1: Figuren viser hvor mange prosent i hver diagnosegruppe der det er satt Orphakode. I samråd med leder for NKSD har vi valgt å kun sette Orphakode der vi har dokumentasjon i journal på at personen har den aktuelle diagnosen. Der dette ikke finnes i vårt journalsystem har vi ikke aktivt innhentet dette om det ikke har vært viktig av kliniske hensyn.

2.2. Alle registrerte brukere fordelt på alder og fylke

Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	Alder ikke reg.	Totalt	Totalt	Mottatt tjenester i 2016
					2016	2015	
Akershus	110	240	9	69	428	415	64
Aust-Agder	15	48	1	20	85	80	10
Buskerud	48	141	10	51	250	241	32
Finnmark	14	44	2	14	74	68	11
Hedmark	33	84	3	21	141	137	24
Hordaland	48	159	11	17	235	220	44
Møre og Romsdal	45	112	9	19	185	184	19
Nordland	41	141	7	40	229	229	21
Nord-Trøndelag	14	53	8	11	86	85	8
Oppland	25	71	3	24	123	114	21
Oslo	83	276	10	62	431	412	86
Rogaland	72	170	7	54	303	293	47
Sogn og Fjordane	24	47	2	7	80	76	20
Sør-Trøndelag	41	89	8	30	168	164	27
Telemark	17	59	6	12	94	90	15
Troms	27	93	1	26	147	144	22
Vest-Agder	28	81	9	30	148	146	16
Vestfold	36	105	6	31	178	169	32
Østfold	40	145	2	43	230	218	40
Annet	22	38	1	145	207	191	18
Totalt	783	2189	115	726	3822	3677	577

2.3. Undervisningstimer gitt av TRS i 2016 fordelt på målgrupper

I tabellene i 4.2 Kompetansespredning er undervisningen angitt mer detaljert.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	8
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	4
Alle regioner: Etterutdanning av helsepersonell	105
Alle regioner: Utdanning av annet personell	
Fleire regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
Fleire regioner: Videreutdanning av helsepersonell	
Fleire regioner: Etterutdanning av helsepersonell	
Fleire regioner: Utdanning av annet personell	
Egen region: Grunnutdanning av helsepersonell	
Egen region: Videreutdanning av helsepersonell	
Egen region: Etterutdanning av helsepersonell	10
Egen region: Utdanning av annet personell	2
Sum undervisningstimer i 2016	129

3. 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.

3.1. TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser

TRS kompetansesenter er en del av Sunnaas sykehus HF, og organisert som en enhet i forskningsavdelingen. Senterleder rapporterer til forskningsdirektøren når det gjelder personal, økonomi og resultater. Når det gjelder faglig styringslinje rapporterer senterleder til leder for NKSD. Assisterende senterleder har personalansvar i de operative teamene, ansvar for den daglige driften her, og er stedfortreder for senterleder.

TRS har et lederråd som består av de to lederne, medisinsk rådgiver og seks teamkoordinatorer. Sentrale områder for TRS sin drift og utvikling drøftes i dette rådet, og det gjøres prioritering og koordinering innenfor de ulike områdene.

Brukergruppene TRS har ansvar for kan grovt deles i tre hovedgrupper, og utgjør til sammen rundt 100 diagnoser:

1. Skjellettdysplasier (Sjeldne bensykdommer)
2. Sjeldne genetiske bindevevstilstander
3. Ryggmargsbrokk, AMC, dysmeli, Larsen syndrom

Fagpersonene i TRS er administrativt knyttet til seks team. Tre av teamene har ansvar for hver sine diagnosegrupper ut fra inndelingen over. I tillegg har vi et kommunikasjonsteam, et kunnskapsteam og en tematisk forskningsgruppe. Hvert av teamene har en koordinator som organiserer arbeidet. Modellen er iverksatt høsten 2016, og skal evalueres i løpet av første halvår 2017. Teamene har utarbeidet langsiktige handlingsplaner som justeres hvert år. Innspill til disse planene kommer ofte fra møter med brukerforeningene, og de har vært gjennomgått og diskutert i brukerrådet en gang årlig. Organisasjonskart er vedlagt.

Nasjonalt fagnettverk for dysmeli er organisatorisk plassert i OUS, men inngår i TRS sin virksomhetsplan og rapportering. Koordinator for nettverket deltar i enkelte møter med aktuelt team på TRS, og har ett eller to årlige møter med koordinator for teamet og leder for

TRS. Koordinator er eneste ansatte i nettverket, og hennes hovedoppgave dette året vil være å videreføre arbeid med mastergrad og drifte møter og samlinger i nettverket.

Arbeidet med senterrapporten forankres på følgende måte:

- Overordnede beslutninger i NKSD
- Ledergruppe – lederråd TRS
- Ansatte i TRS
- Brukerrådet (senterråd fra 2017)
- Ledergruppen og referansegruppen i NKSD
- Sunnaas sykehus v/forskningsdirektør er orientert om hovedtrekkene i planen og utviklingen gjennom året

3.2. Brukermedvirkning

TRS har frem til nå hatt et brukerråd med inntil to representanter for hver av de åtte brukerforeningene. Det er ønskelig at leder eller den leder utpeker møter i brukerrådet, og at det så langt det er mulig er de samme representantene som møter. I tillegg møter representantene i lederrådet (se over). Brukerrådet møtes to ganger årlig. Rådet diskuterer og gir innspill til virksomhetsplaner og handlingsplaner, og får tilsendt senterets årsrapporter. I tillegg har rådet gitt innspill til andre aktuelle saker i TRS, og brukerforeningene har formidlet informasjon og synspunkter mellom TRS og foreningenes medlemmer. Foreningene møtes og utveksler synspunkter, får ideer og lærer av hverandre.

NKSD ønsker at alle sentrene skal ha et senterråd, og at både brukere og aktuelle fagpersoner er representert her. TRS er i ferd med å etablere et slikt råd i tråd med rammeverket som er laget i NKSD. Mandatet for Senterrådet vil bygge på rammeverket. Senterrådet vil være i funksjon fra våren 2017. Det er også aktuelt å arrangere en årlig brukersamling. For å ivareta den enkelte forenings kommunikasjon med TRS, ønsker vi å videreføre møtene med disse etter tidligere modell. Det vil si at den enkelte forening tar initiativ til møter med de ulike teamene på TRS. TRS kan for eksempel delta i foreningenes årsmøter og/eller det kan lages særskilte møter med teamet på TRS.

3.3. Beskrivelse av evt klinisk virksomhet ved senteret

TRS har de siste årene arbeidet målrettet for å bygge opp kompetanse om sjeldne diagnoser i det ordinære tjenesteapparatet, i tråd med mandatet vårt. Parallelt med dette, har vi redusert noe på det kliniske tilbudet på individnivå, særlig for de gruppene som har hatt tilbud ved TRS lenge. Dette innebærer at TRS i større grad har deltatt i klinisk virksomhet utenfor senteret i form av organiserte klinikker, samarbeid i konsultasjoner og veiledning av annet helsepersonell. Fortsatt foregår det også klinisk virksomhet ved senteret når dette er påkrevd fordi det ikke kan forventes at andre deler av tjenesteapparatet kan håndtere den aktuelle problemstillingen. Dette dreier seg ofte om enkeltpersoner eller familier som står oppe i spesielt kompliserte og sammensatte situasjoner, eller der diagnosen er svært sjelden. Denne typen konsultasjoner på TRS forutsetter forankring i lokalt tjenesteapparat.

Brukere som nylig har fått bekreftet en diagnose er sammen med sine pårørende også en målgruppe som får tilbud på individnivå. I disse tilfellene er det behov for en samlet gjennomgang av utredninger gjort i ulike deler spesialisthelsetjenesten, og informasjon om diagnosen og konsekvensene av å leve med denne. For nye diagnoser har vi prøvd ut en modell hvor vi gir denne typen tilbud til en gruppe med samme diagnose. Brukerne får da noen individuelle konsultasjoner og noe felles informasjon. Brukerne får også treffe hverandre og utveksle erfaringer. TRS får mulighet til å kartlegge flere brukere på samme måte, noe som gir en kunnskap som kan oppsummeres og formidles i etterkant.

TRS fikk fra 15.april 2016 ansvar for åtte nye diagnosegrupper:

- Tricorinophalangeal syndrom (TRPS) type 1 og 3
- Encondromatosis (Ollier syndrom)
- Maffucci syndrom
- Metachondromatose
- Fibrøs dysplasi
- McCune-Albright syndrom
- Familial thoracic aortic aneurysm and aortic dissection (FTAAD)
- Loyes-Dietz syndrome

I tråd med fasemodellen er klinisk arbeid med brukerne en viktig del av kunnskapsgrunnlaget ved oppstarten av arbeidet med nye grupper. Det er ved årsskiftet registrert brukere i fem av disse gruppene. For de to største er det arrangert egne læringsopphold og kurs. For noen av disse og også brukere fra gruppene TRS fikk tildelt i 2014 har det også vært aktuelt med kliniske konsultasjoner individuelt og noen ganger i gruppe.

TRS har også flere prosjekter i gang og under planlegging som innebærer stor grad av klinisk virksomhet i form av undersøkelse og beskrivelse av brukere. Undersøkelsene kan skje på senteret, hjemme hos bruker eller i andre deler av spesialisthelsetjenesten (for eksempel Sunnaas Sykehus HF).

3.4. TRS vs. andre nasjonale tjenester

TRS har kontakt med Nasjonal kompetansetjeneste for inkontinens og bekkenbunns sykdom, og ser behov for å opprettholde dette samarbeidet ut fra noen av brukergruppens behov. TRS har også startet opp et samarbeid med miljøet som har nasjonal behandlingstjeneste for eksteremitettsanomali i OUS. Dette vil videreføres.

OUS har søkt og fått innvilget midler til å starte en pilotstudie for opprettelse av en tverrfaglig poliklinikk for diagnostikk og oppfølging av personer med genetiske bindevevstilstander med karaffeksjon. TRS er med på å søke om midlene, og samarbeidspart i prosjektet. Klinikken tenkes foreløpig som et regionalt tilbud i HSØ. Planleggingen av prosjektet starter på nyåret 2017.

3.5. Økonomi/ budsjett

Grunnbevilgningen til TRS for 2016 var på kr 32 300 000. I tillegg kom en engangsbevilgning på kr. 796 000 fra fellesmidler i NKSD ved tildeling av nye diagnoser.

Året 2015 ble preget av en uoversiktlig økonomi på grunn av økte pensjonskostnader som ble lagt til vårt budsjett i mars. Et mål for 2016 var derfor å få en mer forutsigbar økonomi med en litt romsligere handlingsrom. Ved slutten av året ser vi at vi har oppnådd dette. Noen stillinger ble holdt vakante i starten av året. På grunn av endrede oppgaver, er noen stillinger ikke erstattet med samme kompetanse. Endringer i intern struktur og klarere forståelse av mandat gjør at vi har et klarere bilde av hvilken kompetanse vi trenger, og vil rekruttere ut fra dette i 2017.

3.5.1. Eventuelle behov for endringer i bemanning

Føringer for tjenesten gjennom mandat og styringssignaler fra overordnet myndighet, gjør at vi ser behov for noen endringer i bemanning. Vi har økt behov for kompetanse innenfor områdene kunnskapsinnhenting – og formidling, og har ansatt kommunikasjonsmedarbeider med spesiell kompetanse innen film og sosiale medier. Det rent kliniske arbeidet får et noe annet fokus, med større vekt på systemarbeid og samarbeid med ordinært tjenesteapparat, og på å systematisere kunnskap fra brukermøter. Dette og balanse i alderssammensetning har vært lagt vekt på i rekruttering av nye medarbeidere.

Vi har også god erfaring med å ansette personer i delte stillinger. Det vil si at de jobber både på TRS og i en annen del av spesialisthelsetjenesten. Dette gjelder både faste avtaler om en mindre stillingsprosent, og mer avtalte oppgaver ad hock. Fra 2016 er en TRS-medarbeider ansatt i 20 % amanuensisstilling ved Høgskolen i Oslo og Akershus (HIOA). I forbindelse med prosjekt planlegges det at en medarbeider vil ha 20 % klinisk stilling i Sunnaas sykehus mens datainnsamlingen pågår i 2017-18.

Helse Sør-Øst har i 2016 besluttet fasemodellen som et arbeidsredskap for arbeid ved sentrene i NKSD. Fellesenheten har nedsatt en arbeidsgruppe som har jobbet med hvordan dette kan gjennomføres. Fra 2017 vil arbeidet med å beskrive og vurdere tilbudet til noen av de eksisterende grupper settes i gang, i tråd med fasemodellen. I noen tilfeller vil dette kunne avdekke behov for ytterligere samarbeid med ordinært tjenesteapparat for å bidra til bedre tjenester før tilbudet ved TRS evt. kan reduseres eller avvikles. Samtidig skal vi i bygge kompetanse og bidra til gode tjenester for alle grupper, og spesielt de som ble tildelt i 2014 og 2016. Dette kan gi utfordringer for vår kapasitet en periode.

3.6. Beskrivelse av arbeid for likeverdig tilbud

TRS har de siste årene i tråd med mandatet vårt økt innsatsen i å samle og utvikle kunnskap, og gjort den tilgjengelig for alle gjennom digitale medier, fagartikler og lignende. For å kunne prioritere dette høyere, forsøker vi i mindre grad å prioritere individuelle tilbud til enkeltbrukere. Kommunikasjons- og kunnskapsarbeid er organisert på en ny måte fra høsten 2016, et mål er å sikre mer likeverdig tilgang til informasjon for alle diagnosegruppene.

Nettportalen Sjelden* vil spre kunnskap om sjeldenfeltet, hovedmålgruppe er fagpersoner som jobber med brukere med sjeldne diagnoser. Lik tilgang til god kunnskap er en av forutsetningene for likeverdige tjenester. TRS har vært med i arbeidsgruppen for Sjelden*.

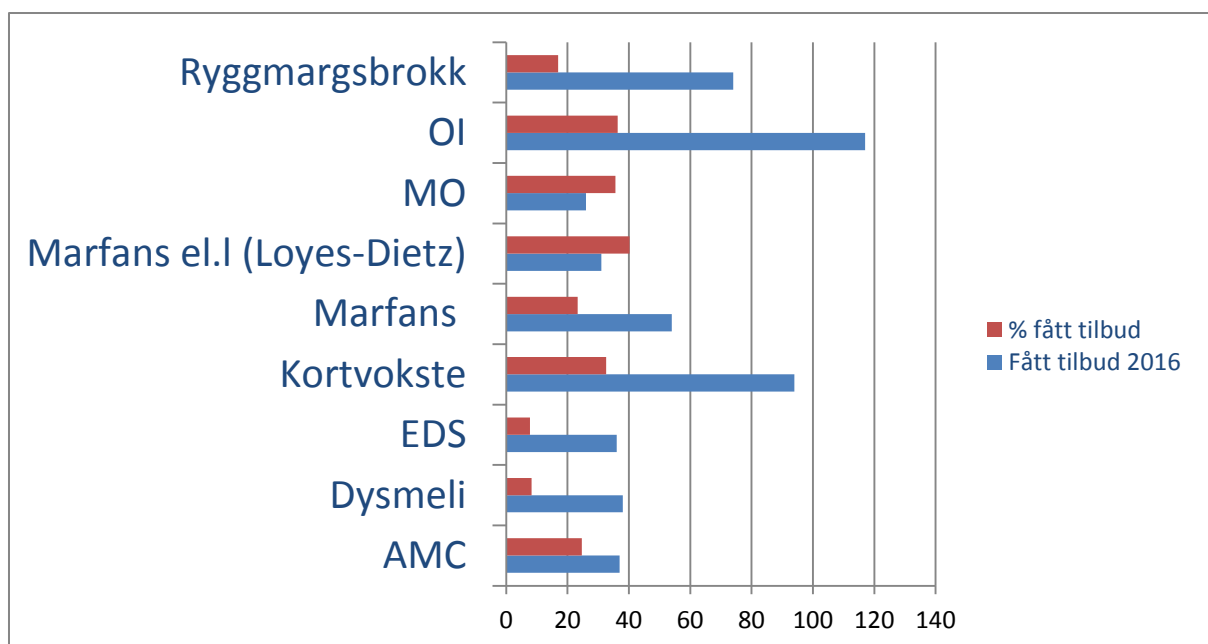
TRS jobber systematisk for å få på plass gode systemer for utredning og oppfølging av våre brukergrupper i hele tjenesteapparatet. Det er etablert skjelettdysplasi-klinikker for barn både i Helse Sør-Øst og i Helse Vest. TRS og fagpersoner i OUS lenge jobbet for å få til en poliklinikk for diagnostikk og oppfølging av personer med genetiske bindevevssykdommer. I 2016 har vi i samarbeid laget en plan for dette, og fått tildelt midler fra NKSD til et pilotprosjekt. Klinikken vil i første omgang være regional, men på sikt kunne utvides til å ta imot pasienter fra hele landet. Det vil i så fall være et viktig skritt for å gi et kvalitativt godt og likeverdig tilbud til denne gruppen.

Vår kursvirksomhet er i endring i form av større tilbud utenfor senteret. Begrunnelsen for dette er både at etablering av slik tilbud utenfor TRS når flere brukere, og vil på sikt kunne være ressursbesparende for TRS. I 2016 arrangerte vi to fagdager som samlet mange brukere (hhv 52 og 28 deltagere). Dagene ble evaluert som nyttige og vellykkede for deltagerne, men ved planlegging av flere lignende arrangementer er det et behov for å se noe mer på økonomi og arbeidsbelastning både på TRS og i foreningene. Etablering av relevante tilbud ved andre sentre er også noe som har vært arbeidet med over noen år. På Beitostølen er det i 2016 arrangert fire kurs for ulike brukergrupper knyttet til TRS, i samarbeid med TRS og Nasjonalt fagnettverk for dysmeli. Nytt av året er et kurs på Hauglandsenteret, der fagpersoner ved dette senteret og TRS samarbeidet om et kurs for voksne med OI. Alle disse kursene har fått god evaluering, og tanken er at TRS ved sin deltagelse bidrar til at sentrene bygger kompetanse om diagnosene.

TRS har fokus på likeverdig tilbud også innenfor forskning og utviklingsarbeid. Vi planlegger derfor nå flere prosjekter for grupper hvor det ikke foreligger mye forskning.

Når det gjelder tilbud til enkeltbrukere, er det også dette året en jevn spredning av våre tjenester. 15 % av våre registrerte brukere har benyttet slike tjenester fra TRS en eller flere ganger i 2016 (16% av registrerte brukere fra HSØ, 18% fra HV, 12% fra HM og 12% fra HN). Figuren under viser antall brukere som har benyttet tjenester fra TRS i 2016 (blå søyle), og hvor mange prosent av de registrerte i gruppen dette utgjør (rød søyle).³

³ I OI-gruppen deltok 52 deltagere på fagdag, dette gjør at det er svært mange i den gruppen som har fått tilbud dette året. Det samme gjelder Lyoes-Dietz, der 28 deltok på fagdag.



Figur 2: Brukere som har benyttet tjenester i TRS i 2016. Den blå søylen viser hvor mange unike brukere med diagnose som har benyttet tjenester, mens de røde viser hvor mange prosent av antall registrerte i gruppen som har benyttet tjenester.

3.7. Oppsummering av året

- Det er nå registrert brukere med over 100 ulike diagnoser i Orphakode-systemet.
- TRS fikk fra april ansvar for åtte nye grupper. Det er registrert brukere med fem av disse. For de to antatt største ble det gitt tilbud til en gruppe brukere om samling med felles informasjon om diagnosen og forhold knyttet til å leve med denne. Det ble også gjort individuelle undersøkelser med standardiserte kartleggingsverktøy og samtaler med brukere. Det jobbes med å oppsummere og bearbeide data.
- Et mål for 2016 var å gjennomføre flere samarbeidsmøter med lokalt tjenesteapparat med videokonferanse eller telefonmøter. Ved årsslutt ser vi at 25 % av samarbeidsmøtene som gjelder en navngitt bruker er gjennomført med videokonferanse/telefon, og 40 % av andre samarbeidsmøter. Vi ser at metoden stiller noen andre krav til både møteledelse og agenda, og i noen tilfeller også har faglige begrensninger. Kvaliteten på det tekniske utstyret er også viktig for resultatet.
- Vi jobber aktivt på flere plan for å etablere tjenester for brukergruppene utenfor TRS. Det er gjennomført to fagkurs i tilknytning til brukerforeningenes samlinger. Foreningen og TRS samarbeidet om dette. TRS hadde ansvar for faglig program, mens foreningen sto for praktisk gjennomføring. Evalueringen viste at det er behov for å gjøre noen justeringer, men modellen kan videreføres. Tre kurs for våre diagnoser er avholdt på Beitostølen, og ett på Hauglandsenteret.
- En poliklinikk for genetiske bindevevstilstander har vært etterspurt og arbeidet for lenge, både fra brukerforeninger og ulike fagmiljøer. I desember ble det innvilget midler til oppstart av et pilotprosjekt i OUS, og arbeidet settes i gang på nyåret 2017.
- TRS ser at workshoper med norske og internasjonale samarbeidspartnere er nyttig for å dele kunnskap og etablere samarbeid. TRS har deltatt på flere slike i 2016, og også arrangert to selv. Internasjonalt møte om skjelett dysplasier ble arrangert i mars

i samarbeid med OUS, mens internasjonalt møte for FTAAD ble holdt i november. Begge ble evaluert som vellykkede, og det er gjort avtaler om videre samarbeid. Ett seminar med fagperson fra Canada som invitert foreleser samlet mange fra Sunnaas. Flere av seminarene våre er overført på webinarer, som er relativt godt besøkt.

- Forskning og vitenskapelig arbeid er en viktig del av kompetansesentrenes oppgaver. I 2016 er en medarbeider ansatt i 20 % amanuensisstilling ved Høyskolen i Oslo og Akershus (HIOA). To større forskningsprosjekter er igangsatt, det ene med både nasjonalt og internasjonalt samarbeid. En medarbeider disputerte i desember, og avhandlingen har fått stor oppmerksomhet.
- Sunnaas sykehus gikk over til nye nettsider i september, dermed ble også TRS-sidene lagt over og fikk mye nytt innhold. I oktober etablerte vi egen Facebook- og Twitter-konto. TRS sine diagnoser har vært omtalt i media flere ganger i året, og i flere sammenhenger har fagpersoner fra TRS uttalt seg.
- I september innførte vi en ny intern organisasjonsmodell. Målet er å få enda bedre innhenting, systematisering og utvikling av kunnskap, og å spre denne til de som trenger det. I tillegg til tre diagnosteam og en forskningsgruppe, er det etablert et kunnskapsteam og et kommunikasjonsteam. En annen hensikt med organisasjonsendringene, var å få til en bedre ressursutnyttelse og arbeidsdeling mellom team og faggrupper. Den nye organisasjonsmodellen forutsetter god samhandling mellom alle team. Modellen vil evalueres og videreutvikles i 2017.

Positive Feedback on HTAAD Seminar

The three day seminar, in Oslo and Nesodden, Norway, was well recieved by participants.

Publisert 05.12.2016



From left: Julie De Backer, Yskert von Koudoltsch, Svend Rand-Henriksen, Nela Gessler, Lies Roonbaat, Ingeborg Lidal, Jostein Grimmo, Vigdis Johnsen, Nina Risse, Reed Pjeritz og Trine Bøther.



Kan ikke løpe selv – låner hestens frihet

STANGE (NRK): Hun er en av 250 nordmenn med den svært sjeldne sjukdommen MO. Sang, musikk og ikke minst hesteridning gjør at Sara Loise (21) takler hverdagen.

4. Resultat

4.1. Kompetansebygging

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

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
A1	Kurs	Kurs: Smertebehandling for fysioterapeuter – teoretisk forståelse og praktisk anvendelse, 5 dager	1 deltager fra TRS
		Forskning i fjæra, 5 dager	1 deltager fra TRS
A2	Konferanser	Delta på minst fem internasjonale konferanser om diagnoser som hører til TRS, innlegg eller postere på minst tre av disse.	Gjennomført Deltatt på ti internasjonale konferanser, innlegg på ni av disse.
		EDS international symposium, i New York, 3-6 mai 2016	Gjennomført, 4 deltagere fra TRS
		Nordisk tverrfaglige forum for dysmeli og armamputerte, i løpet av 2016	Flyttet til januar 2017, Stockholm
		Marfankonferanse: 32nd Annual Family Conference, co-hosted by Mayo Clinic, August 4-7, Minnesota.	TRS deltok ikke
		MHE-konferanse i USA	Besluttet å ikke delta pga program og tidspunkt
		European Conference on Adapted Physical activity, Olomouc, Czech Republic, juni 2016	Gjennomført: 2 deltagere fra TRS, 2 innlegg
		ECSS 21th congress: Crossing Borders through Sportscience	Ikke gjennomført, planlegges i 2017
		Society for Research into Hydrocephalus and Spina Bifida, 60 th annual scientific meeting, Stirling, Scotland	Gjennomført: 4 deltagere fra TRS. 1 muntlig innlegg, 2 postere. Tildelt pris for konferansens beste poster
		4 th Nordic Conference om Rare Disorders, København (19-20 september)	Gjennomført: 4 deltagere, 3 muntlige innlegg

		Third Scandinavian Skeletal Dysplasia workshop, Oslo 11-12. mars (TRS er medarrangør)	Workshop ble avholdt med ca 70 fagpersoner fra hele Norden, Japan og England. Midler ble søkt og bevilget fra NKSD. TRS var medarrangør i samarbeid med OUS. Ett innlegg fra TRS
		1st Asia Pacific Bone Disorders Symposium, Melbourne, Australia. 23-24. Sept	Gjennomført: 1 deltager
		Open Rehab.institute, 17th physiatric summer school: Rare musulosceltal disorders on the edge. 15-16 sept, Finland	Inviterte deltagere fra TRS: 2 innlegg (publiserte innlegg i abstract-bok)
		Federation for Spina Bifida and Hydrocephalus Conference. 27. internasjonale konferanse, "Turning Points", Ghent, Belgia	2 deltagere TRS, ikke åpent for innlegg eller postere
		Nordic Network in Disability Research, Trondheim, mai 2016	1 deltager, 1 presentasjon
		4 th Nordic Conference in Work Rehabilitation, Reykjavik, sept 2016	2 deltagere, 3 presentasjoner
		Delta på minst fem nasjonale konferanser om relevante temaer.	Gjennomført. Deltatt på ni konferanser, innlegg på åtte av disse.
		REHAB 2016, 25-27. januar i Trondheim	Tre deltagere fra TRS, tre innlegg
		Norsk nettverk for forskning om funksjonshemning, 9-10. mai Trondheim	To deltagere fra TRS presenterte 3 innlegg.
		Fastlegekonferansen	Arbeidet for å få egen sesjon om sjeldne diagnoser. Dette lyktes ikke, TRS deltok derfor ikke.
		Nasjonal smertekonferanse ved OUS januar 2016	To deltakere, ikke innlegg
		NSFs 10. sykepleierkongress 27.-28. september 2016, Gardermoen	En deltager, presentasjon
		ReHabiliteringskonferansen. Lillestrøm, 18.-19. Oktober, 2016	2 deltagere, 1 muntlig innlegg og 2 postere

		LMS forskningskonferanse, Gardemoen, november 2016	1 deltager, innlegg
		Nasjonal Konferanse om ungdom, funksjonshemming og fysisk aktivitet, Drammen, februar 2016	1 deltager, ett innlegg
		Forskningsseminar på Norefjell i regi av Coaching og Psykologi, Norges idrettshøgskole desember 2016	1 deltager, ett innlegg
		RHABU Helse Sør-Øst sin fagkonferanse i Tønsberg 15.-16.01. 2016	1 deltager, ett innlegg
A3	Seminar	Delta i aktuelle møter og samlinger i internasjonale nettverk rundt enkeltdiagnoser.	Gjennomført. Deltatt i sju slike seminarer, to av den arrangert av TRS.
		Forsknings samarbeid rundt Marfans, Gent i Belgia, mars 2016	To deltagere fra TRS, to innlegg
		Arbeidsseminar om AMC, Stockholm, desember	Tre deltagere fra TRS, ett muntlig innlegg
		HTAAD seminaret (Webinar) 28-30 november 2016.	Norge arrangerte, flere innlegg fra TRS. Deltagere fra USA, Tyskland og Belgia + norske miljøer. Overført via videokonferanse og webinar.
		Seminar/kompetansedager med Amy McPherson, psykologspesialist, PhD, fra Bloorview Research Institute, ved Holland Bloorview Kids Rehabilitation Hospital, Toronto, Canada, 23-24 august.	Ansatte på TRS og representanter fra Ryggmargsbrokk- og hydrocephalusforeningen. Noen forelesinger og webinar tilgjengelig for ansatte på Sunnaas og andre interesserte. Webinar godt besøkt etterpå. (per 25/9: 43 besøk)
		Symposium I anledning Kai Andersens avslutning, Rikshospitalet, april 2016	1 deltager, ett innlegg
		Fagseminar og årsmøte i Landsforeningen for helsesøstre, avdeling Akershus, februar 2016	1 deltager, ett innlegg

		Dialogmøte om Sentre for klinisk helseforskning for å følge opp HelseOmsorg21. Forskningsrådet, 15. september	2 deltagere. Innlegg ble ikke holdt, men sendt deltagerne i etterkant.
A4	Videre- utdanning	Disputas for en PhD- kandidat. Planlegge videre akademisk løp for denne kandidaten.	Disputas ble gjennomført ved HiOA 8.desember 2016. Videre akademisk løp diskuteres med forskningsdirektør på nyåret.
		Planlegge, lage nødvendige søknader og evt.starte opp ett nytt PhD-prosjekt	Protokoll er utarbeidet, og det er avtalt samarbeid med mange aktører internasjonalt, nasjonalt og i Sunnaas. Midler er søkt hos SHR og HSØ, og det er søkt godkjenning hos REK. Planlagt oppstart mars-april 2017. Avtale om at prosjektleder ansettes i 20 % stilling i Sunnaas for å gjennomføre kliniske undersøkelser.
		Videreføre to igangsatte mastergradsprosjekter	Masterstudier to medarbeidere er videreført.
		To post-doc stipendiater avsluttes i 2016 (tilknyttet hhv. NIH og UIO)	En ansatt avslutter sin postdoc knyttet til NIH 1.januar 2017. Hun går tilbake til 100% stilling ved TRS. En annen avslutter post doc ved UIO primo mars 2017, han går av med pensjon og en 15 % stilling i TRS fra våren 2017.
		Overlegepermisjon, en overlege	En overlege har hatt ca 20 % overlegepermisjon fra høsten 2016 og videre inn i 2017. Permisjonen brukes til å lese seg opp på nye diagnoser i teamet, og oppfølging av blære og tarm problematikk hos voksne med MMC. Hun skal også delta i planlegging og gjennomføring av prosjektet: fysisk funksjon hos voksne med MMC
		Oppstart spesialistutdanning for psykolog	En psykolog startet grunnkurs

A5	Hospitering	Gjennomføre minst tre hospiteringer hos relevante fagpersoner i inn- og utland.	Ikke gjennomført. Vi vil forsøke å øke antall hospiteringer i 2017.
		Feiringklinikken og Glitreteklirikken (Marfans og EDS)	Dette er ikke gjennomført i 2016, overføres til 2017.
		WKZ, Utrechts medisch centrum (OI, AMC, kortvokste).	Dette er ikke gjennomført i 2016, Er planlagt våren 2017.
		Klinikk(er) i England som driver oppfølging av barn og voksne med achondroplasi (Newcastle, Birmingham, Oxford, London)	Gjennomført. Møte med fagpersoner fra klinikker i England i desember
		Västra Götalands län – vokshab.(MMC)	Ikke gjennomført pga oppstart av prosjekt Fysisk funksjon hos voksne med MMC og endringer i intern organisering.
		Center för sällsynta diagnoser (MMC)	Dette er ikke gjennomført i 2016 pga oppstart av prosjekt Fysisk funksjon hos voksne med MMC og endringer i intern organisering.

4.2. Kompetansespredning

4.2.1. Brukere/pårørende ("brukerrettet aktivitet")

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B1	Veiledning	Utreiser: Gjennomføre omtrent like mange lokale veiledninger som i 2015	Gjennomført 36 møter med bruker, familie og tjenesteapp (i 2015 var tallet 52).
		Nettmøter/ video- / telefonkonferanser: I 2015 var 18% av «utreiser til bruker» gjennomført som video- eller telefonkonferanse. Vi ønsker i 2016 å øke dette til 30%	26 % av faktiske utreiser til bruker er gjennomført som videokonferanse. Når det gjelder veiledning og undervisning til fagpersoner som ikke gjelder navngitt bruker, er det gjennomført 28 slike, 12 av dem via videokonferanse (43%). Mange av de resterende er gjort ifm med utreise til bruker.
		Konsultasjoner/veiledning på senteret: Det er satt av 9 uker til individuelle konsultasjoner på TRS. TRS har sju overnattingsrom. Antall deltagere vil avhenge av disse rammefaktorene, behov og fagpersonenes kapasitet.	Brukere ind.opphold: 85 Brukere kurs: 143 Familiemedlemmer: 113
B2	Kurs	Gjennomføre tre planlagte kurs på TRS - Skolestart kurs uke 7, Frambu - Kurs for foreldre til barn 0-2 år med dysmeli - Kurs for foreldre til barn 0-2 år med skjelettdysplasier	Avholdt Avholdt Avlyst på grunn av for få påmeldte
		Gjennomføre tre ad-hoc-kurs (dersom det er behov) - Vurderer behov for ad hoc kurs for ny-diagnostiserte med Marfans, Klassisk EDS, Vaskulær EDS, Loeys Dietz syndrom (LDS) - Samle aktuelle brukere med lignende problemstillinger til 2 ad hoc kurs	Ikke gjennomført. I stedet fagdag for LDS, og planlagt kurs i 2017 Læringsopphold for personer med Tricorino-phalangealt syndrom (ny diagnosegruppe) Planlagt kurs for personer med MO uke 49 ble avlyst pga for få søkere
		Planlegge og gjennomføre to kurs i samarbeid med rehab-institusjon eller helsesportsenter	Tre kurs planlagt og gjennomført <ul style="list-style-type: none"> • Kurs på Hauglandsenteret for voksne med OI gjennomført • Kurs på Beitostølen for personer med dysmeli • Kurs for MMC 30+, Beitostølen gjennomført.

		<p>Gjennomføre 2 kurs/fagdag i samarbeid med brukerforening.</p> <p>Samarbeid med Marfan foreningen om fagdag for personer med Loeys Dietz syndrom</p> <p>Fagdag for voksne kortvokste (evt. fagpersoner) i samarbeid med NIK</p> <p>Fagdag for voksne med OI, samarbeid med OI-foreningen</p>	<p>Gjennomført</p> <p>Utsatt av NiK, fagdag planlagt vår 2017 knyttet til foreningens sommersamling.</p> <p>Gjennomført</p>
		Samarbeide om og bidra på kurs gjennomført av Habu i Drammen	7 barn med MMC og deres foreldre deltok. To medarbeidere (Lisbeth og Julie) hadde ansvar for hver sin del til henholdsvis barna og foreldrene
B3	Konferanser	Se pkt A2	
B4	Seminar	<p>Deltagelse på arrangementer i foreningene, innlegg og diskusjoner.</p> <p>«Oktobersamling» arrangert av NKSD, for brukerrepresentanter i senterråd, ledere og ansatte fra sentrene.</p>	<p>Dysmeli: Dysmeliforeningens sommersamling i august, innlegg</p> <p>AMC: Deltatt på sommersamling i jul</p> <p>EDS: Deltok på foreningens årsmøte og på medlemshelg.</p> <p>Marfans: Fagdag for LDS på Marfansforeningens likemannssamling i september, planleggingsmøte i forkant:</p> <p>MO: Styremøte/årsmøte på TRS april, TRS deltok med innlegg</p> <p>NiK: Deltatt på møte i mai, og på sommersamling i juli med innlegg</p> <p>OI: Deltatt på styremøte i mars, og på årsmøtesamling i april</p> <p>MMC: Møte med foreningen i mars Samling i mars for voksne (de over 50) med MMC i Trondheim/Stjørdal Samling for voksne med MMC over 30 år i fylkeslaget for Oslo og Akershus. Likemannssamling Gardermoen.</p> <p>Fra TRS deltok 2 representanter for brukerne og 3 ansatte</p>

4.2.2. Aktivitet rettet mot helsepersonell og andre faggrupper

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

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B6	Fagkurs/ møter på senteret	Arrangere fagdag for relevante fagpersoner vedr kortvokste i forbindelse med fagdagene	Ikke gjennomført da foreningen avlyste fagdagen
B7	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Videreføre samarbeid med Sunnaas avd. VO og Valnesfjord helsesportssenter vedr rehabiliteringstilbud til personer med EDS (hypermobil type/klassisk EDS)	Samarbeid med Sunnaas rundt konkrete saker
		Synliggjøre våre grupper for Sunnaas sykehus, og samarbeide om inneliggende pasienter	Gjennomført gjennom plan for studie om akondroplasi, og om aktuelle inneliggende pasienter
		Delta og bidra i 4 nettmøter årlig, Norsk fagnettverk for dysmeli.	Gjennomført.
		Ett møte årlig med Dysmeli og armproteseteamet OUS	Gjennomført
		Prosjekt: Oppfølging av voksne med MMC, samarbeid HABU/HAVO og sykehusavdelinger, med formål å utarbeide medisinsk skjema til bruk for fastleger m.fl.	Samarbeid gjennomført, medisinsk skjema til bruk for fastleger er publisert i NEL.
B8	Konferanser	Delta i RHABU Helse Sør-Øst	To fra TRS deltok og presenterte
		Delta og presentere i Nasjonal forskningskonferanse i habilitering	TRS presenterte resultater fra spørreskjema voksne MMC
		Pilotstudie Barn med MMC og kognitiv rehabilitering (GMT) – lage poster til bruk i flere sammenhenger	Prosjektet ble presentert på konferanse for Society into Research on Spina Bifida and Hydrocephalus, Sterling I Skottland, og ble belønnet med pris for beste poster. Også presentert ved Rehabiliteringskonferansen i oktober.
		Rehab 2016 Trondheim	Tre deltagere fra TRS, alle hadde faglige innlegg
		Norsk nettverk for forskning om funksjonshemmede	To deltagere, tre presentasjoner
		Fylkeskonferansen for helsesøstre (Son)	TRS bidro m/stand og infomateriell

		NSF-kongress 28. sept. Gardermoen	TRS presenterte innovasjon Sunnaas, TRS og sensormatte
B9	Seminar	Arrangere seminarer for fagpersoner med generelt innhold i forbindelse med utreiser som gjelder enkeltbrukere med ryggmargsbrokk.	Gjennomført der det er aktuelt
		Igangsette samarbeid med Statped om tilbud til barn med MMC	Møte på TRS, samarbeidet videreføres
		Arrangere miniseminar for aktuelle fagpersoner ved universitetssykehusene i alle helseregionene om Genetiske arteriesykdommer	Ikke gjennomført, videreføres som del av pensjonist-avtale med overlege i 2017
		Avholde møte med Thorax-kirurgisk avdeling OUS for å diskutere anbefalt medisinsk oppfølging for personer med genetiske bindevevstilstander	Flere uformelle møter og stor samling i OUS/TRS i november med internasjonal deltagelse.
		Delta på møte med vedtaksavdelingen på Bilsenteret for Østlandet (senterovergripende)	Gjennomført
		Delta på nasjonalt møte for bilsentrene (senterovergripende)	Gjennomført
		Delta i nettverk for sykepleiere i habilitering (HabSam)	Deltok ikke, da tidspunktet kolliderte med annen aktivitet.
		Seminar for forskningsavdelingen Sunnaas sykehus. "Når trening gir mening" presentasjon av funn i doktorgradsprosjekt. november 2016	Gjennomført.
		Bidra i kurs for habiliteringstjenesten, etter invitasjon	Gjennomført
		Videokonferanse med Frambu: Om MO og læringsopphold ved nye diagnoser	Gjennomført
		Foredrag om skjelettdysplasier ved Haukeland Universitetssykehus, Barnehabiliteringen, fjernundervisning til UNN og St.Olav	Gjennomført
		Fagdag om ryggmargsbrokk, For ansatte i Lillehammer sykehus, habiliteringstjenestene i Helse Innlandet og kommunalt ansatte, Lillehammer sykehus, oktober 2016.	Gjennomført
		Sosionomfagmøte på Ahus , juni 2016, innlegg om «Psykososiale utfordringer ved diagnosen Marfans syndrom»-	Gjennomført

		Samarbeidsmøter om kartleggingsstudie om akondroplasi, OUS og Lovisenberg	Gjennomført
		Samarbeidsmøte om kartleggingsstudie om akondroplasi, Newcastle UK	Gjennomført
		Samarbeidsmøte/fagseminar mellom TRS og Beitostølen Helsesportsenter.	Gjennomført
		Frokostmøte, Litteraturhuset, Oslo, 1.desember, tema inkluderende opplæring. Invitert foreleser	Gjennomført
B10	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	Spre informasjon om sjeldne diagnoser, TRS og NKSD til alle studenter som har praksis, prosjekter, fagdager el.l. på Sunnaas.	Delvis gjennomført. TRS deltar med informasjon i kurs for nyansatte og studenter i praksis. Det arbeides med en avtale om at TRS også kan delta i praksisundervisning av medisinerstudenter. Idrettspedagog underviste FAF-studenter på Beitostølen.
		Bidra med fagstoff til Sjeldenskolen.	Gjennomført etter plan for Sjelden* . TRS har deltatt i planlegging, og en ansatt sitter i referansegruppen. Produksjon av fagstoff vil skje i 2017.
		Undervisning for institutt for PPU-studenter. Tre studenter besøkte TRS og fikk undervisning i november	Gjennomført.
		Undervisning for ERASMUS-studenter	Gjennomført. Flere bidrag, bl.a. via NIH
		Undervisning for elever ved videregående skole	Ikke gjennomført. Ikke henvendelse fra vg.s. dette året.
		Masterstudie spesialpedagogikk, Universitetet Oslo, august og september 2016	Gjennomført, «Å gå på skole og være kortvokst. Presentasjon av en case.»; og «Kropp og læring, å leve med funksjonshemming og utviklingsmessige implikasjoner»
		Undervisning for Masterstudenter i Coaching og psykologi, Norges Idrettshøgskole: mars 2016	Gjennomført. Inneholdt også info om sjeldne diagnoser
		Undervisning for fagpersoner og fagnettverk, Haugland Rehabiliteringssenter, Flekke, september 2016	Gjennomført «Psykiske aspekter ved å leve med en funksjonshemming eller sjelden diagnose».

		Undervisning for ansatte og elever ved United World College, Flekke, september 2016	Gjennomført. "From being a clumsy kid to becoming a Paralympian by accident" Også info om sjeldne diagnoser
		Utarbeide et nasjonalt undervisningsprogram om sjeldne diagnoser innen høyere utdanning, samarbeid med andre sjeldensentre og fra Høgskolen i Hedmark. Foreløpig et pilotprosjekt.	Er gjennomført som planlagt. (Ellen) Inngår som del av Sjelden*, vil videreføres som del av dette
		Sammen med sosionomene på Frambu, CF-senteret og SSD utforme og formidle tilbud om undervisning/informasjon om sjeldenfeltet til NAV	Gjennomført
B11	Hospitering på senteret	Besøk fra Habtjenesten i Nord-Norge	17 personer besøkte TRS i desember.
B12	Annet	Informere om og ta i bruk nye e-læringskurs	Ett kurs om skolestart for en av gruppene er klart, og det er informert til relevante fagmiljøer. To andre er under arbeid.

4.3. Forskning og utvikling (FoU)

Forsknings- og utviklingsarbeid innebærer både kompetansebygging og kompetansespredning. Sentrenes planlagte aktivitet og resultat er synliggjort i egne tabeller.

4.3.1. Forskningsprosjekter

Aktivitet av vitenskapelig karakter (forskning/publikasjoner), samt forskningsprosjekter.

C1 Forskningsproduksjon Kun vitenskapelige artikler publisert i PubMed		
(blank)	Resultatmål	Resultat
	Children with congenital limb deficiency in Norway: issues related to school life and health-related quality of life. A cross-sectional study. Johansen H, Dammann B, Øinæs Andersen L, Andresen IL. Disabil Rehabil. 2016 Sep;38(18):1803-10. doi: 10.3109/09638288.2015.1107770.	Publisert PMID: 26763295

	<p>Health-related quality of life in adults with congenital unilateral upper limb deficiency in Norway. A cross-sectional study.</p> <p>Johansen H, Østlie K, Andersen LØ, Rand-Hendriksen S. Disabil Rehabil. 2016 Nov;38(23):2305-14. doi: 10.3109/09638288.2015.1129450.</p>	<p>Publisert PMID:26778109</p>
	<p>Satisfaction with life in adults with Marfan syndrome (MFS): associations with health-related consequences of MFS, pain, fatigue, and demographic factors.</p> <p>Velvin G, Bathen T, Rand-Hendriksen S, Geirdal AØ. Qual Life Res. 2016 Jul;25(7):1779-90. doi: 10.1007/s11136-015-1214-1.</p>	<p>Publisert PMID:26727916</p>
	<p>Systematic review of chronic pain in persons with Marfan syndrome.</p> <p>Velvin G, Bathen T, Rand-Hendriksen S, Geirdal AØ. Clin Genet. 2016 Jun;89(6):647-58. doi: 10.1111/cge.12699. Review.</p>	<p>Publisert PMID:26607862</p>
	<p>Velvin, Gry, Bathen, Trine, Rand-Hendriksen, Svend, Geirdal, Amy Østertun. Voksne med Marfans syndrom, i hvilken grad er de yrkesaktive? Hvilke faktorer har betydning for arbeidsdeltagelse. Best Practice, november 2016, http://www.epaper.dk/smerteno/smerte/smerte-20-no-november-2016/</p>	<p>Publisert</p>
	<p>Berg Svendby, E. (2016): Re(Telling) lived experiences in different tales: a potential pathway in working towards an inclusive PE. <i>Sport, Education and Society</i>, DOI: 10.1080/13573322.2015.1113166</p> <p>Berg Svendby, E. (antatt artikkel): «Fra åpen dør til å stange hodet i veggen». Foreldres erfaringer med skole-hjem-samarbeid når barna og de unge har en sjelden diagnose. Fagfellevurdert forskningsartikkel i <i>Spesialpedagogikk</i>. Publiseres i blad nr. 2 eller 3 i 2017.</p>	<p>Doktorgradsstudien om barn og unges erfaringer med kroppsøvingfaget 2 vitenskapelige artikler fra studien er utarbeidet og publisert</p>
C2 Doktorgrader		

Kandidat Avhandlingens tittel	Avlagt (måned) ved institusjon ISBN (ID)	Veileder/ Institusjon
Gry Velvin Psychosocial aspects of adults with Marfan Syndrome. A cross sectional study of challenges related to work, satisfaction with life, chronic pain and fatigue	Avlagt desember 2016, Høyskolen i Oslo og Akershus, ISBN 978-82-93208-30-4	Hovedveileder Amy Østertun Geiran, HIOA, Biveileder Svend Rand-Hendriksen, UiO/TRS
ThyThy Vanem Abeidstitel: 10 års etterundersøkelse, voksne med Marfans syndrom	Tilknyttet UiO	Hovedveileder Svend Rand-Hendriksen, UiO/TRS
Svein Otto Fredwall Arbeidstitel: Kartlegging av helseutfordringer, medisinske komplikasjoner og helsetjenestetilbud hos voksne med akondroplasi	Planlagt knyttet til UiO. Utarbeidet protokoll, søknad til REK og avtalt samarbeid. Oppstart datainnsamling vår 2017. Studien er planlagt med deltagelse fra andre nasjonale aktører, og flere interne prosjekter knyttes til. Det er også etablert et internasjonalt fagmiljø med bl.a. eksperter fra England og Australia.	Hovedveileder Grethe Månnum, UiO/Sunnaas sykehus Biveileder Ingeborg Lidal, TRS
Aktivitet/tittel	Ansvarlig institusjon/ samarbeid med andre	Prosjektleder/ tidsrom
Publikasjoner under arbeid:	Planlagt artikkel "Pain and fatigue in adults with congenital limb deficiency in Norway. A cross-sectional study"	Ikke publisert. Innsendt til PLOS one.
	Studien om å leve med AMC: Omarbeide artikkel til engelsk	Ikke påbegynt pga sykdom.
	Studien om å leve med AMC: Oppsummere prosjektdeltagernes ønsker om videre forskning	Under arbeid
	Fagartikkel: «Adults living with Amyoplasia; Function, Psychosocial Aspects and the benefit of AMC Support groups». Unni Steen, Elise Christensen og Ani Samargian (AMC Support Inc, USA). Tidsskrift; Journal of Pediatric Orthopaedics.	Antatt for publisering, vil bli publisert i 2017

	Fagartikkel, arbeidstittel: "Physical functioning and activities of daily living in adults with amyoplasia, the most common form of arthrogryposis. A cross sectional study." Unni Steen, Lena Lande Wekre, Nina Vøllestad. Tidsskrift; Disability & Rehabilitation.	Sendt til vurdering
	Pilotstudie Barn med MMC og kognitiv rehabilitering (GMT): Ferdigstille fagartikkel.	Er under arbeid
	Diagnostisering av Larsens syndrom Case- artikkel	Under arbeid
	Prosjektet «Tiltak og tjenester» fortsetter	Avsluttes 2017
	Planlagte artikler: Skolebarn med ryggmargsbrokk i Norge: Helse relatert livskvalitet og tilrettelegging i skolen. Fra tverrsnittstudien: «Tiltak og tjenester for barn med sjeldne diagnoser i Norge».	Ikke publisert, sendt til Spesialpedagogikk til vurdering for publisering
	Planlagte artikler: Barn med sjeldne diagnoser – foreldrenes erfaring med tiltak, tjenester og individuell plan	Sendt til Fontene forskning for vurdering til publisering.
	Prosjekt MMC voksne: Gjennomgå journaler på alle over 30 år	Ikke gjennomført, vi vurderte at det ville ta mye tid med litt usikre resultater
	Oppsummere kartleggingsprosjektet vedr MO og oppdatere nettinformasjonen	Gjennomført, skal presenteres for brukerforeningen, planlagt publikasjon.
	Vurdere prosjekt for kartlegging av voksne m/OI under kurs på Hauglandsenteret	Gjennomført sammen med Hauglandsenteret.
Armdysmelistudien	Nasjonalt fagnettverk for dysmeli. Kliniske undersøkelser fortsetter. Mulig tema for pågående mastergrad	Gjennomført etter plan.
Bidra inn med pasienter og kunnskap: Kartlegging av søvnapne hos voksne med Marfans-samarbeidsprosjekt med TAKO sentret og Lovisenberg	Lovisenberg sykehus/TAKO er ansvarlig for prosjektet. TRS bidrar med kunnskap om Marfans syndrom, og med aktuelle deltagere etter hvert.	TRS har levert bidrag etter avtale. Plan om å søke midler til PhD i 2017.

Olga deVries	Masterstudie, UIO Fysisk kapasitet og aktivitetsvaner hos voksne med akondroplasi. Planlagt ferdig 2018	Videreført etter plan
Kerstin Lundberg Larsen, Ingeborg Lidal og Marie Hoff	Prosjekt Voksne med MMC (50+)	Prosjektet er planlagt, protokoll skrevet, prosjektet er godkjent av REK og igangsatt.

4.3.2. Utviklingsprosjekter

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
D1	Planlagt utvikling av Informasjonsmateriell (alt omhandler nettsider)	Ferdigstille og publisere oppfølgingrutiner ved, særlig for fastleger: OI (alle aldre) og ryggmagsbrokk	Gjennomført Publisert på nettsider, for MMC på Norsk Elektronisk Legehåndbok (NEL)
		Ferdigstille og publisere oversikt over distale typer AMC	Påbegynt, videreføres i 2017
		Utvikle flere E-læringskurs (tema må diskuteres)	Ikke prioritert gjennomført, vurderes videre i 2017
		Vurdere å lage ny info om underdiagnoser dysmeli (Poland syndrom, radiusaplasi)	Nyrevidert nettinformasjon om Dysmeli og de vanligste syndromene er publisert
		E-læringskurs skolestart for barn med dysmeli	Ferdigstilt og publisert
		Oversette medisinsk info til engelsk (eller lenke til andre nettsider m/engelsk info)	Ikke gjennomført, overføres til 2017
		Revidere flere faktaark om medisinske forhold, utvikle nytt om førerkort og MMC	Gjennomført
		Ferdigstille og publisere E-læring skolestart for barn med MMC	Er i gang, ikke slutført, overføres til 2017

		Revisjon av nettsider om MMC med større vekt på kognitiv funksjon	Nettsidene er revidert
		Publisere diagnoseinfo via NEL: Hoff, Marie: Anbefalt medisinsk oppfølging av voksne med MMC: Oppfølgingsveiledning for fastleger og leger i habiliteringstjenesten med huskeliste får årlig medisinsk kontroll av voksne med ryggmargsbrokk. Norsk Elektronisk Legehåndbok (NEL)	Gjennomført
		Revisjon av nettsider	Det er laget og lagt ut ny nettinno om følgende diagnoser: <ul style="list-style-type: none"> • Dysmeli • Marfans • MO/MHE • AMC – dagligliv • Loeys Dietz • FTAAD • Cartilage-Hair Hypoplasia • Flere korte tekster på korvokstdiagnoser
		Revidert kortbrosjyren om dysmeli (Norsk fagnettverk for dysmeli og TRS)	Gjennomført
		Lage kortbrosjyrer for de tilstandene innen skjellettdysplasiene vi har beskrivelser av	Utsatt, vurdere behov ettersom tekster nå ligger på HelseNorge og vår nettside.
		Lage engelsk brosjyre om TRS	Tekst ferdig, ferdigstilles i 2017
		Filme diagnoseinformasjon om flere nye diagnoser (tema spesifiseres)	Ikke gjennomført. Videreføres i 2017
		Lage ny roll-up for TRS	Gjennomført

		TRS skal inn på sosiale medier enten i form av TRS eller NKSD	Gjennomført. Egen konto på Facebook og Twitter. Facebooksiden startet opp ultimo oktober, og hadde ved årsskiftet 285 følgere og mange delinger av saker.
		Videreutvikle nettsider for fagnettverket for dysmeli, samordne med TRS sine nettsider	Påbegynt. Må avklares om dette fortsatt er aktuelt etter omlegging til ny løsning for nettsider. Omtale av tilbudet til personer med dysmeli på TRS sine nettsider er oppdatert.
		Gå over til nye nettsider for TRS	Gjennomført. HSØ gikk over til nye nettsider fra oktober 2016. TRS har tilrettelagt mal til vårt bruk, overført gammelt stoff til ny side, og produsert mye nytt stoff som er lagt ut. Det er laget maler og skriveregler for tekster på nett for å sikre kvalitet.
		Levert kort-tekster med beskrivelser av våre diagnoser til helsenorge.no	Gjennomført etter plan. TRS har levert mange kort-tekster, og fått god tilbakemelding på disse. Brukes også som intro til våre diagnosebeskrivelser på egen nettside
D2	Utvikling av kvalitetsregistre og biobanker	Planlegge videre arbeid med registre sammen med fellesenheten og andre sentre	Lagt på is i påvente av tilsetting av registeransvarlig i NKSD
		Hvert team utreder og diskuterer behov for register/ aktuelle spørsmål for 1-2 av sine diagnoser	Utsatt, se over
D3	Utvikling av verktøy for aktivitetsregistrering ("Solan", "Soma" e.l.)	Utvikle juridisk og teknisk løsning for å ta ut anonymiserte data digitalt fra undersøkelsesmodulen i SOMA.	Besluttet å legge på is, da undersøkelsesmodulen i liten grad brukes.

D4	Internt kvalitetsforbedringsarbeid	<p>Ha innført skanning av innkomne epikriser/brukerrettede dokumenter til EPJ systemet SOMA. Evt startet skanning av relevante dokumenter fra papirjournal for brukere som har kontakt med TRS</p> <p>Ny intern organisering planlagt og gjennomført. Mål: Å fordele arbeidet bedre, og få mer fokus på å samle og spre kunnskap.</p> <p>Startet opp lesegrupper i diagnoseteamene for å være oppdatert og kunne spre ny kunnskap.</p>	<p>Startet opp, videreføres i 2017</p> <p>Gjennomført. Ny organsiering iverksatt sept. Evalueres i 2017</p> <p>Igangsatt i to av tre team.</p>
D5	Innovasjon	Sittepute til forebygging av trykksår, starte klinisk utprøving på Sunnaas	Klinisk utprøving er igangsatt
D6	IKT	Ingen aktivitet i VP	

4.4. Systemrettede aktiviteter:

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

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
E1	Lage retningslinjer for screening av nyfødte med dysmeli	<p>Ha etablert samarbeid med samarbeidspartnere</p> <p>Ha lagt en plan og startet arbeidet med retningslinjer</p>	<p>Er startet opp.</p> <p>Er i dialog med Fagnettverket for dysmeli.</p> <p>Enighet om å bruke retningslinjene for arm-amputerte (publisert 2016). Søke penger på sikt og tilpasse disse til Dysmeli (arm/ben). Samarbeid med Kristin Østlie, Helse Innlandet.</p>
E2	Lage anbefaling for oppfølging av personer med dysmeli	<p>Ha etablert samarbeid. Ha lagt en plan og startet arbeidet med anbefalinger, evt. samarbeid med Kristin Østlie, og dysmelinettverket</p>	<p>Startet opp. Arbeidsgruppe som jobber med anbefalinger/ retningslinjer for oppfølging av barn med dysmeli er etablert, videreføres i 2017.</p>

E3	Videreutvikle og drive fagnettverket for dysmeli	Planlegge og gjennomføre 4 møter via videokonferanse Evaluere fagnettverkets retningslinjer Evaluere samarbeidet mellom Fagnettverket og TRS	Gjennomført Påbegynt, slutføres i 2017. Er gjort i møte i april 2016/m koordinatore for nettverket, leder for TRS og leder for NKSD-f
E4	Etablere samarbeid med aktuelle instanser om oppfølging av personer med vaskulær EDS	Etablere samarbeid om hjerterehabilitering med Feiring-klinikken	Er i gang, videreføres i 2017.
	(forts.)	Etablere samarbeid om lungerehabilitering med Glitre-klinikken	Avventer dette. Starter med Feiringklinikken, mulig videreføring da Glitre og Feiring slås sammen i 2018.
E5	Bidra til etablering av diagnostisk klinikk for personer med bindevevs-tilstander	Etterspørre beslutning i OUS, og deretter evt. bidra til opprettelse og drift.	Midler til pilotprosjekt er søkt og innvilget ☺. OUS hovedsøker, TRS samarbeidspart. Videreføres i 2017
	(forts.)	Gjennomføre møte om medisinsk oppfølging og behandling av genetiske arteriesykdommer	Gjennomført
E6	Bidra til anbefalinger for medisinsk oppfølging for personer med genetiske arteriesykdommer	Ta initiativ til møte med Thorax-kirurgisk avdeling OUS og GUCH poliklinikken for å diskutere	Forarbeidet ble gjort under HTAAD seminaret. Arbeidet med poliklinikken (se E5) blir del av dette.
E7	Opprettholde og videreføre samarbeidet med skjelettdysplasi klinikkene ved OUS og Haukeland	Videreføre samarbeid, delta i klinikker etter behov	Gjennomført

E8	I samarbeid med Universitets-sykehusene arbeide for et godt, mer forpliktende og likeverdig tilbud for kontroll og oppfølging for flere diagnose-gruppene	Videreføre samarbeid med håndkirurgisk avdeling ved OUS, Rikshospitalet	Håndkirurg møter fra desember 2016 på den tverrfaglige skjelettdyplasi-klinikken på OUS. Forrige samarbeidsmøte med håndkirurgisk avdeling ved OUS var november 2015. Ikke vært møte i 2016, men neste møte er avtalt i mars 2017. Representanter fra håndkirurgisk avd OUS deltok på AMC-møtet i Stockholm
	(forts.)	Samarbeidsmøte med håndkirurgisk avdeling ved Haukeland universitetssykehus, vår 2016	Gjennomført
	(forts.)	I samarbeid med barneortopedisk avd Rikshospitalet avklare hva en eventuell landsfunksjon for deformitetskirurgi på underekstremiteter vil bety for tilbudet til våre grupper	Den tverrfaglige skjelettklinikken ved OUS har fra 2016 vært administrert og gjennomført ved barneortopedisk avdeling ved OUS, RH og har tilsatt egen koordinator
	(forts.)	Videreføre samarbeidet med OI-klinikken på barneavd ved OUS	Gjennomført
	(forts.)	Videreføre samarbeidet med voksenklinikk for OI ved Aker sykehus	Gjennomført
	(forts.)	Videreføre arbeidet med å etablere tilsvarende OI-klinikker ved Haukeland.	Samarbeidsmøte er gjennomført
	(forts.)	Opprettholde og videreføre samarbeidet med skjelettdysplasi-klinikkene ved OUS og Haukeland	Gjennomført
	(forts.)	Kartlegge mulig tilbud vedr. smertebehandling og oppfølging av barn ved barneavdeling, for eksempel på Haukeland eller Sunnaas	Ikke gjennomført
E9	Delta i relevante høringsrunder og videreføre samarbeidet med de andre sjeldensentre om fellesuttalelser gjennom NKSD sentralt	Bidra i høringer etter initiativ fra NKSD	Gjennomført

E10	Bidra til anbefalinger for oppfølging av voksne med MMC	Ferdigstille skjema for medisinsk kartlegging/ anbefalt oppfølging av voksne med MMC – i samarbeid med tjenesteapparatet og R&H-foreningen	Gjennomført
E10	Utarbeide kriterier for utfasing av noen diagnose-grupper	Delta i arbeidsgruppe NKSD	Gjennomført

4.5. Internasjonalt arbeid

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

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
F1	Internasjonalt samarbeid om Marfans syndrom	Fagmiljøer i Brussel, Hamburg, Seattle og 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 videreføres. Nytt møte er planlagt i mars 2016.	Møte gjennomført mars 2016 med deltagelse fra TRS. HTAAD seminar gjennomført 28-30 november 2016, TRS arrangerer. Deltagelse også fra USA.
F2	Nordisk dysmeliforum	Nordisk konferanse i Stockholm 2016.	Flyttet til 8-9 februar 2017
F3	Samarbeid med University of Washington, Seattle, om genetiske bindevevstilstander	Overlege Nina Riise har i sin overlegepermisjon hospitert ved Department of Pathology i to omganger. Vi vil diskutere videreføring av samarbeidet på andre områder. Det er aktuelt å invitere kolleger fra Seattle til fagdager og workshops i Norge, med deltagere fra ulike kliniske miljøer.	Hospiteringen er gjennomført. Fagpersoner fra Seattle er invitert til fagdager i Norge i april 2017
F4	Nordisk samarbeid vedr oppfølging og behandling av barn med AMC.	Nytt nordisk møte planlagt desember 2016.	Møte gjennomført, tre deltagere fra TRS, to presentasjoner
F5	Medarrangør for 13. internasjonale konferanse om OI: OiOslo2017, Oslo august 2017	Arrangementet er et samarbeid mellom Norsk Forening for Osteogenesis Imperfecta (NFOI), OUS, Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (fellesenheten) og TRS. TRS deltar i styringsgruppe og i programkomite, som har deltagere fra alle nordiske land. Siste konferanse i Wilmington, Delaware (US) samlet ca 200 deltagere, hovedsakelig fra USA og Europa.	Planleggingen gjennomføres etter plan.
F6	Arrangere internasjonal AMC-konferanse i Stockholm 2018	TRS er invitert til å være med i nordisk planleggingsgruppe for internasjonal konferanse. Siste konferanse var i St. Petersburg i 2014, og samlet ca 100 deltagere fra 18 land.	TRS deltar i planlegging

F7	Arrangere 3. skandinaviske workshop om skjellett-dysplasier	Workshop og nettverksmøte, planlagt konferanse i Oslo i 2016, TRS er medarrangør.	Workshop er gjennomført Deltagere
F8	Samarbeid Marfans syndrom og fysisk aktivitet	Samarbeid med fagmiljøer i Hamburg, Seattle og Feiring-klinikken startet i 2015. Plan om mulig samarbeid om prosjekt vedr. fysisk aktivitet for personer med Marfans syndrom.	Utsatt pga sykdom. Gjenopptas i 2017
F9	Samarbeide med dysmeli-nettverk	Videreføre samarbeid, evt. delta i ulike nettverksgrupper. Delta på aktuelle seminarer.	Gjennomført. Nasjonalt fagnettverk for dysmeli ved koordinator deltar i Dysmelia Health Professionals Network, DHPN, en europeisk nettverksgruppe som deler erfaringer og samarbeider for å utvikle og bedre kvaliteten på tjenestene som tilbys personer med dysmeli. Nettverksgruppen har i 2016 holdt kontakt via mail og 5 Skypemøter på kveldstid, der koordinator har deltatt og bidratt med innlegg på ett av dem.
F10	Delta i oppstart av European Reference Network on Genetic Aortic Aneurysmal Disease (ERN-GAAD)	Det er søkt COST-midler til oppstarten av et faglig nettverk. Dette er ikke et formelt ERN-nettverk. Dersom det på sikt går over til eller samordnes med ERN, må vår deltagelse vurderes på nytt (jfr. skriv fra H-dir)	Det har ikke vært kontakt med ansvarlige for dette arbeidet i 2016.
F11	Videreføre internasjonalt samarbeid om FTAAD	Arrangere samarbeidsmøte over tre dager på OUS og TRS. Deltagelse fra USA, Hamburg, Ghent og fagmiljøer i Norge	Gjennomført
F12	Seminar med Bloorview Research Institute, Holland Bloorview Kids Rehab Hospital, Toronto	Besøk av Amy McPherson, psykologspesialist, PhD.	Gjennomført seminar på TRS 23-24 august. TRS er invitert til videre samarbeid med Bloorview Research Institute.

NKSD deltar i flere internasjonale fora om sjeldne diagnoser. Sentrenes rolle og deltagelse i dette vil bli drøftet i ledergruppen.

4.6. Annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:

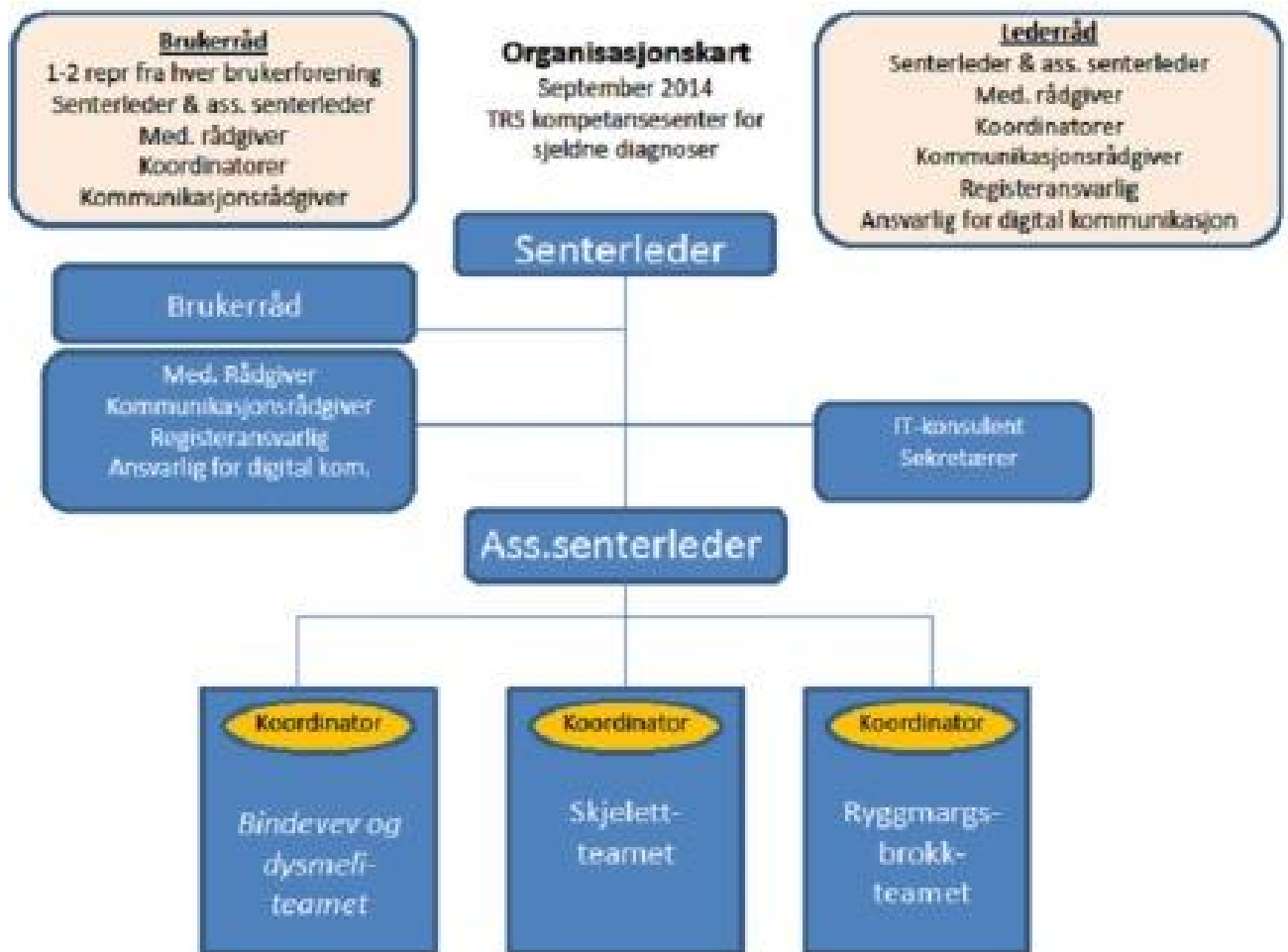
I de tilfeller en har hatt aktiviteter som ikke naturlig passer i andre tabeller, føres de inn her. Planlagt kontakt med media i egen tabell.

4.6.1. Intervjuer/oppslag i media

Tid	Kanal	Arbeidstittel, type/sjanger	Resultat (bidratt/initiert/omtalt)
januar	Nrk.no NRK P3	Et hikk var nok til å knekke ribbeina 05.01.2016: http://p3.no/et-hikk-var-nok-til-a-knekke-ribbeina/	+ radioinnslag med bruker og fagperson fra TRS
februar	Nrk.no NRK P1	Kan ikke løpe selv – låner hestens frihet 28.02.2016: https://www.nrk.no/ho/xl/kan-ikke-lope-selv- -laner-hestens-frihet-1.12815440	Og radioinnslag i Norgesglasset på NRK P3 29.02, med blant annet fagperson fra TRS
April	Nrk.no	Diagnosen som er artig på fest 27.04.2016: https://www.nrk.no/livsstil/diagnosen-som-er-artig-pa-fest-1.12912899	TRS bidro også med fagkunnskap til TV-programmet «Hva feiler det meg» i forbindelse med denne saken
	Elektronikk, tidsskrift for IT og telekom nr. 04.2016	En oase for innovasjon	Om innovasjonsprosjekt med en sensorpute som skal forebygge trykksår. Fagperson fra TRS.
(litt usikker på tidspunkt)		Om seksualitet og funksjonshemning	I tillegg bidro Karen Grimsrud med fagkunnskap til en featureartikkel om seksualitet og funksjonshemning i Dagbladets Magasinet. Men verken Karen eller TRS er nevnt spesifikt i saken. Saken var på trykk på forsommeren 2016.

juli	Nettside	Drømmen om Jendemsfjellet 30.07.2016: https://web.retriever-info.com/go/?p=918522&a=61253&sa=2029799&x=8413a17ba29a31c63aade426d8846fbf&d=02005820160730c8871d2fcb71210300d7ae81d8a28651&s=20058	
november	Nettside	Flest kvinner får den vanligste typen av Ehlers-Danlos syndrom November 2016: http://www.kk.no/helse-kosthold-trening/flest-kvinner-får-den-vanligste-typen-av-ehlers-danlos-syndrom-41049	Intervju med fagperson fra TRS.
desember	Nettside	Den beste bursdagen 29.12.2016: http://www.bt.no/btmagasinet/Den-beste-bursdagsgaven-324591b.html	
	Nettside	Omtale av Gry Velvins avhandling http://fonteneforskning.no/aktuelt/gry-velvin-6.19.469583.f4327d466e	

5. Vedlegg: Organisasjonskart



Årsrapport

TAKO-senteret - Nasjonalt kompetansesenter
for oral helse ved sjeldne diagnoser

Til førstesiden
av rapporten

2016

Antall årsverk: 17,4

Tildeling 2016: 15 344 000 Nkr.



Lovisenberg Diakonale Sykehus
TAKO-senteret

Tillegg: Nettrapport til Helsedirektoratet via Helse Sør-Øst:

<https://forskningsprosjekter.ihelse.net/senter/rapport/S-NKSD/2016>

Innholdsfortegnelse

1.	Innledning	3
2.	Tallrapportering: Diagnoser, antall brukere, alders- og fylkesfordeling	3
2.1	Totalt antall registrerte brukere/pasienter.....	3
2.2	Alle registrerte brukere/pasienter fordelt på alder og fylke	15
2.3	Undervisningstimer gitt av TAKO i 2016 fordelt på målgrupper.....	16
3	Aktivitetsregistrering	17
3.1	TAKO- senteret	17
3.2	Brukermedvirkning.....	17
3.3	Beskrivelse av evt klinisk virksomhet ved senteret.....	18
3.4	TAKO- senteret vs andre nasjonale tjenester	18
3.5	Økonomi/ budsjett	19
3.6	Beskrivelse av arbeid for likeverdig tilbud	19
4	Resultat	20
4.1	Kompetansebygging.....	20
4.2	Kompetansespredning	21
4.3	Forskning og utvikling (FoU).....	25
4.4	Systemrettede aktiviteter:	28
4.5	Internasjonalt arbeid:.....	28
4.6	Annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:	29

1. Innledning

TAKO-senteret er et av sentrene i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser, og rapporterer gjennom denne tjenesten. Senterets rapport er delt i en tallrapportering (kapittel 2), en beskrivelse av senterets aktiviteter (kapittel 3) og tabeller over resultat av årets aktiviteter (kapittel 4). Dette samsvarer med disposisjonen i senterets virksomhetsplan for 2016.

2. Tallrapportering: Diagnoser, antall brukere, alders- og fylkesfordeling

2.1 Totalt antall registrerte brukere/pasienter

Diagnosenavn	ICD-10-kode	Orpha-Nummer	2015	2016	2016 vs 2015	Mottatt tjenester i 2016
48,XXYY syndrom	Q98.8	10	2	2	0	0
Pentasomi X	Q97.1	11	1	1	0	0
Akondroplasi	Q77.4	15	26	27	1	7
Glutarsyreuri	E72.3	25	5	6	1	1
Propionsyreemi	E71.1	35	2	2	0	0
Aicardi syndrom	Q04.0	50	2	2	0	0
Aicardi-Goutières syndrom	G31.8	51	3	3	0	0
Alagille syndrom	Q44.7	52	5	5	0	0
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	0
Proksimal spinal muskelatr	G12.0 G12.1	70	14	15	1	3
Angelman syndrom	Q93.5	72	45	45	0	1
Fanconi anemi	D61.0	84	2	2	0	0
Apert syndrom	Q87.0	87	17	19	2	4
Juvenil idiopatisk artritt	M08.0 M08.1 M08.2 M08.3 M08.4 M08.8 M08.9	92	135	135	0	0
Friedreich ataksi	G11.1	95	3	3	0	0
Ataksia telangiektasia	G11.3	100	6	6	0	0
Autisme	F84.0	106	23	23	0	0
BOR syndrom	Q87.8	107	1	1	0	0
Bardet-Biedl syndrom	Q87.8	110	1	1	0	1
Beckwith-Wiedemann syndr	Q87.3	116	36	36	0	11
Behçet sykdom	M35.2	117	2	2	0	1
Blackfan-Diamond anemi	D61.0	124	0	1	1	1
Blefarofimose-epikant	Q10.3	126	1	1	0	0
Børjeson-Forssman-Lehman s	Q87.8	127	1	1	0	0

CHARGE syndrom	E77.8	134	14	15	1	5
Kongen forst glykoprotein	Q87.8	137	0	1	1	1
Campomelisk dysplasi	Q87.1	140	1	1	0	1
Nasofaryngealt karsinom	C11	150	1	2	1	2
Brusk-hår hypoplasi	Q78.8	175	1	1	0	0
Kjerubisme	K10.8	184	31	31	0	10
Cockayne syndrom	Q87.1	191	2	2	0	0
Coffin-Lowry syndrom	Q87.0	192	2	2	0	0
Cohen syndrom	Q87.8	193	4	4	0	0
Cat-eye syndrom	Q87.1	195	0	1	1	1
Cornelia de Lange syndrom	Q04.0	199	11	13	2	2
Isolert corpus callosum ag	Q85.8	200	6	6	0	0
Cowden syndrom	Q75.1	201	1	1	0	0
Crouzon syndrom	E72.0	207	10	11	1	1
	M33.0,					
Dermatomyositt	M33.1	221	3	3	0	0
Dihydropteridin reduk mang	E70.1	226	1	1	0	0
Dubowitz syndrom	Q87.1	235	5	5	0	0
Leri-Weill dyskondrosteose	Q77.8	240	2	2	0	0
Nager syndrom	Q75.4	245	1	1	0	0
Limb Girdle muskeldystrofi	G71.0	263	1	1	0	0
Autos d limd-g type 1B	G71.0	264	1	1	0	0
Facioskapulohumeral dystrofi	G71.0	269	2	2	0	0
Dystrofia myotonika type 1	G71.1	273	0	9	9	9
Wolf-Hirschhorn syndrom	Q93.3	280	6	6	0	0
Monosomi 5p	Q93.4	281	21	22	1	3
Ehlers-Danlos syndrom	Q79.6	285	10	11	1	1
Ehlers-Danlos syndr	Q79.6	286	3	3	0	0
Ellis-van Creveld syndrom	Q77.6	289	1	1	0	0
Fetalt cytomegalovirus syn	P35.1	294	2	2	0	0
Dystrofisk epidermolysis b	Q81.2	303	49	49	0	7
Epidermolysis bullosa	Q81.0	304	21	21	0	1
Junksjonal epidermolysis		305	12	12	0	4
Multiple osteokondromer	Q78.6	321	0	1	1	1
Fabry sykdom	E75.2	324	1	1	0	0
Medfødt faktor V mangel	D68.2	326	1	1	0	0
Fibrodysplasia ossificans	M61.1	337	3	3	0	2
Goldenhar syndrom	Q87.0	374	27	28	1	2
Gorlin syndrom	Q87.8	377	52	53	1	16
Sjögren syndrom	M35.0	378	12	12	0	1
Kronisk granulomatøs sykdom	D71	379	2	2	0	1
	C96.0					
	C96.5					
Langerhans celle histiocytt	C96.6	389	6	6	0	0
Holt-Oram syndrom	Q87.2	392	2	2	0	0
Huntington sykdom	E10	399	3	4	1	1
Familiær hypokalsiuri	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	5	3	3

	E00.0 E00.1 E00.2 E00.9 E03.0 E03.1	442	2	2	0	0
Medfødt hypothyreodisme						
Incontinentia pigmenti	Q82.3	464	19	19	0	1
Lysinurisk protein intoler	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
	Q98.0 Q98.1 Q98.2 Q98.4	484	5	5	0	0
Klinefelter syndrom						
Familær 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	Q68.8	503	3	3	0	0
Lesch-Nyhan syndrom	E79.1	510	1	1	0	0
Metakromatisk leukodys		512	3	3	0	0
Akutt lymfoblastisk leuk	C91.0	513	5	5	0	1
Miller-Dieker syndrom	Q04.3	531	5	5	0	0
Okulocerebrorenalt syndrom	E72.0	534	1	1	0	0
	M32.0, M32.1, M32.8, M32.9	536	8	8	0	0
Systemisk lupus erytemat						
Familær hemofagocytisk		540	1	1	0	0
Non-Hodgkin lymfom	C83	547	1	1	0	0
MELAS syndrom	G71.3	550	3	3	0	0
	E24.0-4, E24.8-9	553	3	3	0	0
Cushing syndrom						
Cøliaki	K90.0	555	1	1	0	0
Marfan syndrom	Q87.4	558	48	51	3	3
Marshall syndrom	Q87.1	560	2	2	0	0
Marshall-Smith syndrom	Q87.3	561	1	1	0	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	23	24	1	1
Monilethrix	Q84.1	573	1	1	0	0
Monosomi 21	Q93.0	574	3	3	0	1
Mukopolysakkaridose type 1	E76.0	579	1	1	0	1
Mukopolysakkaridose type 2	E76.1	580	3	3	0	1
Mukopolysakkaridose type 3	E76.2	581	4	4	0	1
Mukopolysakkaridose type 4	E76.2	582	13	14	1	3
Mukopolysakkaridose type 6		583	0	1	1	1
Cystisk fibrose	E84	586	19	19	0	0
Muskel-øye-hjerne syndrom	Q04.03	588	1	1	0	0
Myastenia gravis	G70.0	589	1	1	0	0
Multiminicore sykdom	G71.2	598	1	1	0	0

Nemalin myopati	G71.2	607	4	5	1	3
Medulloblastom	-	616	1	1	0	0
Nance-Horan syndrom	Q87.0	627	1	1	0	0
Netherton syndrom	Q80.3	634	2	2	0	0
Nevroblastom	C47	635	1	1	0	0
Nevrofibromatose	Q85.0	636	101	103	2	7
Nieman-Pick sykdom type C	E75.2	646	1	1	0	0
Noonan syndrom	Q87.1	648	43	43	0	1
Gule negler-syndrom	L60.5	662	1	1	0	0
Albright arvelig osteodys	E20.1 Q78.1	665	3	4	1	1
Osteogenesis imperfecta	Q78.0	666	292	296	4	16
Otopalatodigitalt syndrom	Q87.0	669	3	3	0	0
Papillon-Lefèvre syndrom	Q82.8	678	2	2	0	2
Pelizaeus-Merzbacher sy	E75.2	702	2	3	1	1
Pemphigus vulgaris	L10.0	704	1	1	0	0
Pfeiffer syndrom	Q87.0	710	4	4	0	1
Hypoplasminogenemi	L90.5	722	1	1	0	0
Familiær adenomatøs polypo	D12.6	733	1	4	3	3
Prader-Willi syndrom	Q87.1	739	78	82	4	23
Proteus syndrom		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	1
Arvelig hemoragisk telangi	I78.0	774	1	1	0	0
Rett syndrom	F84.2	778	40	40	0	6
Rhabdomyosarkom		780	7	7	0	1
Axenfeld-Rieger syndrom	Q13.8	782	10	10	0	3
Rubinstein-Taybi syndrom	Q87.3	783	28	28	0	6
SAPHO syndrom	M86.3	793	1	1	0	1
Saethre-Chotzen syndrom	Q87.0	794	3	3	0	0
Schinz-Giedion syndrom	Q87.0	798	1	1	0	0
Schizencefali	Q04.6	799	4	4	0	0
Sklerodermi		801	12	12	0	3
Amyotrofisk lateral skler	G12.2	803	3	3	0	0
Tuberøs sklerose	Q85.1	805	108	109	1	4
Mixed connective ti	M35.1	809	2	2	0	0
Shwachman-Diamond syndrom	D61.0	811	7	7	0	1
Silver-Russell syndrom	Q87.1	813	18	19	1	2
Sjögren-Larsson syndrom	E71.3	816	1	1	0	0
Smith-Lemli-Opitz syndrom	Q87.1	818	1	1	0	0
Smith-Magenis syndrom	Q87.8	819	8	8	0	0
Sotos syndrom	Q87.3	821	21	21	0	3
Ankyloserende spondylitt	M45	825	1	1	0	0
Stickler syndrom	Q87.5	828	3	3	0	0
Alfa-thalassemi-X-bundet m	D56.0	847	2	2	0	1
Tourette syndrom	F95.2	856	1	2	1	2
Treacher Collins syndrom	Q75.4	861	37	38	1	4
Down syndrom	Q90.0 Q90.1	870	149	150	1	1

	Q90.2 Q90.9					
Turner syndrom	Q96.0-4 Q96.8 Q96.9	881	30	30	0	0
Usher syndrom	H35.5	886	1	1	0	0
VACTERL/VATER assosiasjon	Q87.2	887	5	5	0	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	19	19	0	1
Williams syndrom	Q87.8	904	96	98	2	11
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	4	4	0	0
Akrodysostose	Q75.4	950	1	1	0	0
Akromegali	E22.0	963	25	30	5	9
Hypoglossi-hypodaktyli	Q87.2	989	1	1	0	0
Arthrogr. multipl. cong.	Q74.3	1037	0	30	30	4
Arnold-Chiari malform	Q07.0	1136	1	2	1	1
Asperger syndrom	F84.5	1162	5	5	0	0
Øsofagusatresi	Q39.0 Q39.1	1199	7	8	1	1
Progressiv hemifacial atr	G51.8	1214	3	3	0	0
Maxillonasal dysplasi	Q75.8	1248	2	2	0	0
Brachyolmia		1293	0	1	1	1
Branchio-okulo-facialt s.	Q18.8	1297	0	1	1	1
Kronisk mukokutan candi	B37.2	1334	7	7	0	0
Kardiofaciokutant syndrom	Q87.8	1340	4	4	0	0
Isolert cerebellar hypopl	Q04.3	1398	1	1	0	0
Gallestase-lymfødem synd	Q82.0	1414	24	24	0	0
Choroideremia - hypopit	Ingen	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	20	21	1	4
Coffin-Siris syndrom	Q87.1	1465	4	6	2	1
Vici syndrom	Q87.8	1493	0	1	1	1
Kranioektodermal dysplasi	Q87.5	1515	5	5	0	1
Kraniofrontonasal dyspla	Q87.1	1520	2	2	0	0
Kraniometafyseal dysplasi	Q78.8	1522	1	1	0	0
Kraniosynostose	Q75.0	1531	18	22	4	4
Currarino triade	Q87.8	1552	1	1	0	0
Dandy-Walker malformasjo	Q03.1	1564	4	4	0	2
CVID	D83.0-2 D83.8-9	1572	17	17	0	0
Monosomi 18p	Q93.5	1598	3	3	0	0
Monosomi 18q	Q93.5	1600	3	3	0	0
Dentin dysplasi	K00.5	1653	8	8	0	0
Mosaikk trisomi 14	Q92.1	1703	1	1	0	0

17p11.2 mikrodupl. s	Q92.3	1713	2	3	1	1
22q11.2 mikroduplikasjons	Q92.3	1727	4	4	0	2
Trisomi Xq28	Q99.8	1762	1	2	1	1
45,X0/46,XY blandet gon	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-osse	Ingen	1830	1	1	0	2
	G24.3					
	G24.4					
	G24.5					
Fokal, segmental el mult	G24.8	1866	1	1	0	0
EEC syndrom	Q82.4	1896	2	2	0	0
Føtalt alkoholsyndrom	Q86.0	1915	2	2	0	0
Frontalt encefalocele	Q01.0	1931	2	2	0	0
Infantil myoklon encephal	G31.8	1935	1	1	0	0
Postviralt utmattelsessy	G93.3	1983	1	1	0	0
	Q36.1					
	Q36.3					
	Q36.5					
	Q36.7					
Ganespalte	Q36.9	2014	0	2	2	2
Floating-Harbor syndrom		2044	0	1	1	1
Freeman-Sheldon syndrom	Q87.0	2053	6	6	0	0
Geroderma osteodysplast	Q82.8	2078	2	2	0	2
Fokal dermal hypoplasi	Q82.8	2092	1	1	0	0
Hemihypertrofi	Q87.3	2128	5	5	0	1
Alternerende hemiplegi	G98	2131	1	1	0	0
Hennekam syndrom	Q87.8	2136	1	1	0	0
Kronisk autoimmun hepat	K75.4	2137	1	1	0	0
Holoprosencefali	Q04.2	2162	1	1	0	0
	Q03.0					
	Q03.1					
	Q03.8					
Medfødt hydrocephalus	Q03.9	2185	22	23	1	2
Hypodonti	K00.0	2227	10	14	4	4
Hypodonti-dyspl. negler s	Q82.4	2228	1	1	0	0
Hypoplastisk venstre hj	Q23.4	2248	2	2	0	0
Follikulær iktiose alop.	Q80.8	2273	1	1	0	1
Sol med max cen inc synd	K00.2	2286	8	8	0	2
Johanson-Blizzard syndrom	Q87.8	2315	1	1	0	1
Kabuki syndrom	Q87.0	2322	7	8	1	2
KBG syndrom	Q87.8	2332	4	4	0	1
Isolert Klippel-Feil synd	Q76.1	2345	1	1	0	0
Angioosteohypertrofisk s.	Q87.2	2346	5	5	0	0
Araknoidal cyste	G93.0	2356	1	1	0	0
Gastroschisis	Q79.3	2368	1	1	0	0
Laurence-Moon syndrom	Q87.8	2377	37	37	0	0
Lennox-Gastaut syndrom	G40.4	2382	12	12	0	1
Lymfatisk malformasjon	D18.1	2415	7	7	0	1
	Q71.6					
Spaltehånd-kløvd fot malf	Q72.7	2440	2	2	0	0

Shprintzen-Goldberg synd	Q87.8	2462	2	3	1	1
Systemisk mastocytose	C96.2	2467	1	2	1	1
Megalencefali leukoencefa	E75.2	2478	1	1	0	0
Melkersson-Rosenthal synd	G51.2	2483	3	3	0	0
Melnick-Needles syndrom	Q77.8	2484	4	4	0	0
Meningeom	D32.9	2495	1	1	0	0
Metakondromatose	Q78.4	2499	1	1	0	1
Lineær nevus sebaceus s.	Q85.8	2612	1	1	0	1
Nail-patella syndrom	Q87.2	2614	4	4	0	0
3M syndrom	Q87.1	2616	1	1	0	0
Geleofysisk dysplasi	Q87.1	2623	1	1	0	0
MOPD type II	Q77.8	2637	1	1	0	0
Syklisk neutropeni	Q87.1	2686	7	8	1	3
Oculodentodigital dyspl	D70	2710	1	1	0	1
Oculofaciokardiodontalt s	Q87.8	2712	2	2	0	1
Blefarofimose- Ohdo type	Q87.8	2728	1	1	0	0
Opitz G/BBB syndrom	Q87.8	2745	2	2	0	0
Osteopatia striata-krani	Q78.8	2780	5	5	0	3
Pitt-Hopkins syndrom	Q87.0	2896	2	2	0	0
Kindler syndrom	Q81.8	2908	0	1	1	1
Rothmund-Thomson syndrom	Q82.8	2909	2	3	1	3
Poland syndrom	Q79.8	2911	1	1	0	0
Leukocytadhesjonsdefekt	D84.8	2968	1	1	0	0
Prune belly syndrom	Q79.4	2970	1	1	0	0
Kronisk intestinal pseudo	K59.8	2978	1	1	0	0
Rapp-Hodgkin syndrom	Ingen	3022	1	1	0	0
Costello syndrom	Q87.8	3071	4	6	2	4
Septo-optisk dyspl spekt	Q04.8	3157	2	2	0	0
SHORT syndrom	Q87.1	3163	1	1	0	1
Sturge-Weber syndrom	Q85.8	3205	12	12	0	0
Spondylokarpotarsal synos	Q76.4	3275	1	1	0	0
Kat. pol. vent. 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-osse	Q82.4	3352	2	2	0	2
Isolert trigonokefali	Q75.0	3366	2	2	0	1
Trisomi 13	Q91.4-7	3378	2	2	0	0
Trisomi 18	Q91.0-3	3380	4	4	0	1
Waardenburg syndrom	E70.3	3440	1	3	2	2
West syndrom	G40.4	3451	3	3	0	0
Autoimmun polyendokrin	E31.0	3453	22	22	0	2
Worster-Drought syndrom	G80.8	3465	10	10	0	2
Yunis-Varon syndrom	Q87.8	3472	1	1	0	0
Gallegangsatresi	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	1
Autosomal dominant pri	E83.4	34528	1	1	0	0
Epidemal nevus syndrom	Q85.8	35125	1	1	0	0
Intestinal lymfangiektas	I89.0	36204	2	2	0	0
Stevens-Johnson syndrom	L51.1	36426	1	1	0	0
Autoimmun hypoparat	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
Monosomy 22q13	Q93.5	48652	1	1	0	0
Dentinogenesis imper	K00.5	49042	7	7	0	1
Muenke syndrom	Q87.0	53271	6	6	0	0
Tumoral kalsinose	M11.2	53715	1	1	0	0
Kraniofaryngiom		54595	1	1	0	0
Loeys-Dietz syndrom	Q87.4	60030	1	2	1	1
Megalencefali-kapillar m	Q87.3	60040	1	1	0	0
Dejerine-Sottas syndrom	G60.0	64748	1	1	0	0
Charcot-Marie-Tooth s	G60.0	65753	1	1	0	0
Carpenter syndrom	Q87.0	65759	3	3	0	1
Kromosomanomali	-	68335	68	71	3	5
Nevromuskulær sykdom		68381	2	2	0	0
Nevrometabolsk sykdom		68385	1	1	0	0
Bronkopulmonal dysplasi	P27.1	70589	3	3	0	0
Medf muskeldys, Ullrich	G71.2	75840	2	3	1	1
Mandibulofacial dys mikr	Q87.0	79113	3	3	0	0
Feil med kreatin biosynt	E72.8	79172	1	1	0	0
Glykogenose	E74.0	79201	1	1	0	0
	E76.0					
	E76.1					
	E76.2					
Mukopolysakkaridose	E76.3	79213	3	3	0	1
Juvenil nevronal cero	E75.4	79264	2	2	0	0
Erytropoietisk protoporf	E80.0	79278	2	2	0	0
Methylmalonacid homocyst	E72.1	79282	1	1	0	0
PMM2-CDG	E77.8	79318	1	2	1	1
Iktyose	Q80.0-9	79354	4	5	1	1
Hereditær palmopantar k	Q82.8	79357	2	2	0	0
Ektodermal dysplasi	E75.1	79373	115	124	9	43
Regional odontodysplasi	-	83450	1	1	0	1
Mikroti	K00.4	83463	1	1	0	0
Addison sykdom	Q17.2	85138	7	7	0	0
Idiopatisk juvenil osteo	E27.1	85193	2	2	0	0
Amelogenesis imperfecta	M81.5	88661	14	14	0	0
X-bundet hypofosfatem	K00.5	89936	12	13	1	1
Autosomal dominant hyp	E83.3	89937	3	3	0	0
Systemisk sklerose	E83.3	90291	1	1	0	0
Ehlers-Danlos syn type 1	Q79.6	90309	1	1	0	0
Panhypopituitarisme	E23.0	90695	2	2	0	0
Primær lipodystrofi	E88.1	90970	1	1	0	0
Chondrodyspl punctata	Q77.3	93442	1	1	0	0
Overvekstsyndrom	Q87.3	93460	1	1	0	0
Hurler syndrom	E76.0	93473	10	10	0	0
Myelomeningocele	Q05	93969	17	17	0	0
Medfødt spondyloepifys	Q77.7	94068	10	10	0	0
Athyreose	E03.1	95713	1	1	0	0
Pseudohypoparatyreoid	E20.1	95793	9	10	1	4
8p invertert dupl/del	Q99.8	96092	1	1	0	0
Koolen-De Vries syndrom	Q93.5	96169	2	3	1	2

Emanuel syndrom	Q92.6	96170	1	1	0	1
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
Distal artrogrypose	I27.2	97120	0	1	1	1
Eisenmenger syndrom	G71.2	97214	1	1	0	0
Medfødt muskeldystrofi	Q87.1	97242	8	8	0	3
Robinow syndrom	Q89.3	97360	1	1	0	0
Ivemark syndrom	Q99.8	97548	1	1	0	0
Paternell unipariental d	Q79.6	98154	1	1	0	0
Ehlers-Danlos syndrom	Q82.2	98249	131	132	1	4
Mastocytose	F80.3	98292	3	3	0	0
Genetisk perifer nevrop	D66	98497	1	1	0	0
Landau-Kleffner syndrom	G71.0	98818	1	1	0	0
Hemofili A	Q92.1	98878	7	7	0	0
Duchenne muskeldystrofi	K00.5	98896	57	65	8	17
Mosaikk trisomi 9	K00.0	99776	1	1	0	0
Dentin dysplasi type I	G11.4	99789	1	1	0	0
Oligodonti	E27.4	99798	100	106	6	15
Primær binyrebarksvikt	Nei	101958	1	1	0	0
IgA-, IgG mangel	Q04.3	101982	3	3	0	0
Klassisk lissencefali	Q75.8	102009	6	6	0	0
Aurikulokondylært synd	Q30.0	137888	1	1	0	0
Koanal atresi	G40.3	137914	5	5	0	1
Jeavons syndrom	Q87.0	139431	0	1	1	1
Orofaciodigitalt synd	Q75.8	140997	6	6	0	0
Hemifacial mikrosomi	Q18.8	141136	6	6	0	0
Ansiktsspalte	Q93.5	141229	2	2	0	1
X-bundet pu, Najm type	Q04.3	163937	0	1	1	1
White Sponge nevus	Q38.6	171723	1	1	0	0
	E25.0					
	E25.8					
Adrenogenitalt syndrom	E28.9	181412	4	4	0	0
Agammaglobulinemi	Ingen	183669	1	1	0	1
Symptomatisk form av D	G71.0	206546	1	1	0	0
Dystrofia myotonika	G71.1	206647	22	24	2	8
Alvorlig neonatal encef	Q02	209370	2	2	0	1
2q23.1 mikrodel. syndr.		228402	0	1	1	1
Betha-thalassemi major		231214	0	1	1	1
1q44 mikrodelesjonssyn	Q93.5	238769	1	1	0	0
Multipel endok neop 2B	D44.8	247709	1	1	0	0
Metatrofisk dysplasi		250250	1	1	0	0
1q21.1 mikrodel. syndr.	Q93.5	250989	0	1	1	1
2q32q33 mikrodel	Q93.5	251019	0	1	1	1
Primær melanocytisk t		252028	1	1	0	1
Monosomi 9p	Q93.5	261112	1	1	0	1
Distal 22q11.2 mikrodel	Q93.5	261330	0	1	1	1
Kleefstra syndrom	Q87.8	261494	3	3	0	0
Anomali av kromosom 6	Q93.5	261712	2	2	0	0
Anomali av kromosom 13	Q93.5	261736	4	4	0	0

Anomali av kromosom 14	Q93.5	261739	2	2	0	0
Part del av kr 2	Q93.5	261771	4	5	1	1
Partiell del kr 3	Q93.5	261776	1	1	0	1
Part delesjon kr 6	Q93.5	261791	3	3	0	1
Partiell del kr 10	Q93.5	261811	2	2	0	0
Part del kromosom 16	Q93.5	261826	0	1	1	1
Partiell delesjon 19	Q93.5	261841	1	1	0	0
Partiell del kr 1p	Q93.5	261857	3	3	0	0
Partiell del kr 7p	Q93.5	261911	1	1	0	0
Partiell del kr 8 p	Q93.5	261920	1	2	1	1
Part del kr 16p	Q93.5	261956	1	4	3	2
Partiell del kr 18	Q93.5	261974	3	3	0	0
Part del kort arm kr 19	Q93.5	261983	2	2	0	0
Partiell del kr 3q	Q93.5	262019	1	1	0	0
Partiell del kr 5	Q93.5	262038	1	2	0	1
Partiell del kr 7q	Q93.5	262056	1	1	0	0
Part. del. kromosom 8q	Q93.5	262065	0	2	2	2
Part monosomi 10q	Q93.5	262083	0	1	1	1
Partiell delesjon kr 13	Q93.5	262101	2	2	0	0
Part del kromosom 14	Q93.5	262110	0	1	1	1
Partiell del kr 16	Q93.5	262128	1	1	0	0
Partiell dupl kr 8	Q93.5	262638	2	2	0	0
Partiell duplikasjon 19	Q93.5	262687	1	1	0	0
Partiell dup k arm kr 7	Q93.5	262749	1	1	0	1
Partiell duplikasjon 1q	Q93.5	262833	2	3	1	1
Partiell dupl kr 2	Q93.5	262842	1	1	0	0
Partiell trisomi kr 5	Q93.5	262869	1	1	0	1
Partiell dupl kr 15	Q93.5	262950	1	1	0	0
Partiell dupl kr 22q	Q93.5	263004	1	1	0	0
Autoimmun polyendokr	E31.0	282196	1	1	0	0
Hypokalsemisk vit-D avh	E55.0	289157	1	1	0	0
Isolert hereditær kong	Q87.0	306527	1	2	1	1
Salla sykdom	E77.8	309334	2	2	0	0
Trichorhinophalangeal	Q97.1	324764	7	10	3	3
Hydroa vacciniforme	L56.4	330058	1	1	0	0
Hyper IgE syndrom	D82.4	331223	4	4	0	1
Mandibulær hypoplasi-døvhets-progeroid syndrom		363649	0	1	1	1
KCNQ2 ep. encefalopati		439218	0	1	1	1
	G31.8					
Følgetilst virusencefal	B94.1					
Burkitt leukemi	C91.8	-	1	1	0	0
Meningeom INA	D32.9	-	1	1	0	0
Hjernesvulst, infratent.	D33.1	-	0	1	1	1
Uspesifisert koagulasjon	D68.9	-	2	2	0	0
Uspesifisert trombocytopeni	D69.6	-	1	1	0	0
Kronisk neutropeni	D70	-	5	5	0	0
Eosinofili	D72.1	-	1	1	0	0
Uspesifisert immunsvikt	D84.9	-	9	9	0	0
Medf hypotyreose u stru	E03.1	-	1	1	0	1

Annen hypoglykemi	E16.1	-	1	1	0	0
Uspesif polygland dysf	E31.9	-	1	1	0	0
Metylmalonacidemi	E71.1	-	2	2	0	0
LCHAD mangel	E71.3	-	0	1	1	1
Ekman-Westborg-Julin syndrom		-	1	1	0	0
Uspes psykisk utviklingsh	F79	-	9	9	0	0
Impressiv språkforstyr	F80.2	-	1	1	0	0
Spesifikk utviklingsforst	F82	-	8	8	0	0
Blandet utviklingsforstyr	F83	-	99	99	0	2
ADHD	F90	-	6	6	0	0
Cerebellar ataksi med t	G11.1	-	1	1	0	0
Parkinsons sykdom	G20	-	2	2	0	0
Andr sp degen s sentr	G31.8	-	1	1	0	0
Uspesifisert degenerat	G31.9	-	1	1	0	0
Annen general. epilepsi	G40.4	-	1	2	1	2
Epilepsi	G40.9	-	29	31	2	2
Søvnapne	G47.3	-	27	27	0	0
Narkolepsi	G47.4	-	17	17	0	0
Facialisparese	G51.0	-	10	10	0	1
Arvelig motorisk og sen	G60.0	-	7	7	0	0
Sensorisk nevropati	G60.8	-	1	1	0	0
Mitokondriemyopati	G71.3	-	2	2	0	0
Uspes primær muskelsykd	G71.9	-	1	2	1	2
Uspesifisert myopati	G72.9	-	2	2	0	0
Spastisk kvadriplegisk c	G80.0	-	15	18	3	3
Spastisk hemipl cp	G80.2	-	1	1	0	0
Dyskin. cerebr. Parese	G80.3	-	1	4	3	3
Ataktisk cerebral parese	G80.4	-	4	4	0	0
Uspesifisert cerebral pa	G80.9	-	62	64	2	3
Spastisk hemiplegi	G81.1	-	1	1	0	1
Spastisk tetraplegi	G82.4	-	13	13	0	0
Uspesifisert tetraplegi	G82.5	-	10	10	0	0
Anoksisk hjerneskade,	G93.1	-	2	2	0	2
Uspesifisert encefal	G93.4	-	18	18	0	1
Uspes hjernelidelse	G93.9	-	1	1	0	0
Retinopati hos prematur	H35.1	-	1	1	0	1
Amblyopi	H53	-	1	1	0	0
Cerebral vaskulitt	I67.7	-	1	1	0	0
Raynaud syndrom	I73.0	-	1	1	0	0
Rotresorpsjoner	Idiopatis ke	-	2	2	0	0
Uspes kr obstr lungesyk	J44.9	-	2	2	0	0
Astma	J45	-	2	2	0	0
Mesiodens	K00.1	-	1	1	0	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 mun	K09.9	-	1	1	0	0
Aftøs stomatitt	K12.0	-	4	4	0	0
Geografisk tunge	K14.1	-	1	1	0	0
Crohn sykdom	K50	-	8	11	3	3

Angiodysplasi i tykktarm	K55.2	-	1	1	0	0
Dumpingsyndrom	K91.9	-	1	1	0	0
Forbigående akantolytisk dermatose	L11.1	-	0	1	1	1
Juvenil artritt med syst	M08.2	-	1	1	0	0
Ekstrem immaturitet	P07.2	-	1	1	0	0
Prematuritet	P07.3	-	11	11	0	1
Uspesifisert fødselskade	P15.9	-	2	2	0	0
Fødselsasfyksi	P21	-	4	4	0	1
Uspesifisert intrakran	P52.9	-	1	1	0	0
Uspes encefalocele	Q01.9	-	1	1	0	0
Mikrokefali	Q02	-	12	13	1	2
Andre reduksj i hjernen	Q04.3	-	2	2	0	0
Medf cyste ansikt	Q18.8	-	1	1	0	0
Uspes medf misd hjer	Q24.9	-	2	2	0	0
Uspesifisert medfødt mis	Q24.9	-	1	1	0	0
Vaskulær malformasjon	Q27.8	-	1	1	0	0
Ganespalte med leppespalte	Q37	-	5	5	0	0
Makroglossi	Q38.2	-	3	3	0	0
Andre medf misd i tunge	Q38.3	-	1	1	0	0
Aplasi av spyttkjertler	Q38.4	-	2	2	0	0
Medf deform i skrå hals	Q68.0	-	2	2	0	0
Uspesifisert reduksjonsd	Q71.9	-	3	3	0	0
Uspesifisert reduksjonsd	Q72.9	-	1	1	0	0
And sp misd hj ans	Q75.8	-	1	1	0	0
Uspesifisert medfødt mis	Q75.9	-	8	8	0	1
Uspesifisert osteokondro	Q78.9	-	2	2	0	0
Medfødt ikke-neoplasti	Q82.5	-	2	2	0	0
Medf. misd. syndr ansikt	Q87.0	-	1	1	0	0
Pierre Robin sekvens	Q87.0	-	15	16	1	1
Medf misd synd kortv	Q87.1	-	8	8	0	1
Uspes nevrog hørselstap	Q90.5	-	1	1	0	0
Uspesifisert encephal	Q92.6	-	2	2	0	0
Afasi	R47.0	-	2	2	0	0
Annen spes utebl fys utv	R62.8	-	7	7	0	0
Asfyksi	T71	-	2	2	0	0
Drukning og nesten drukn	T75.1	-	1	1	0	0
Uspesifisert allergi	T78.4	-	2	2	0	0
Følgetilstand etter bran	T90.5	-	1	1	0	0
Følget ulykke m motorkj	Y85.0	-	3	3	0	0
Status etter transpl	Z94.0	-	19	19	0	1
Status etter trans lever	Z94.4	-	20	20	0	1
Annet	-	-	82	83	1	1
Benmargssvikt	-	-	1	1	0	0
Usikker	-	-	366	397	31	47
Total			4330	4551	221	554

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.

2.2 Alle registrerte brukere/pasienter fordelt på alder og fylke

Fylker	0-18 år	19- 66 år	67 år+	Totalt	Totalt	Mottatt tjenester i 2016
				2016	2015	
Akershus	66	37	2			105
Aust-Agder	4	0	0			4
Buskerud	30	14	1			45
Finnmark	0	0	0			0
Hedmark	17	6	1			24
Hordaland	10	5	0			15
Møre og Romsdal	12	3	0			15
Nordland	14	2	1			17
Nord-Trøndelag	1	0	0			1
Oppland	16	6	0			22
Oslo	96	40	1			137
Rogaland	9	3	0			12
Sogn og Fjordane	3	3	0			6
Sør-Trøndelag	13	6	0			19
Telemark	5	6	0			11
Troms	1	4	0			5
Vest-Agder	10	0	0			10
Vestfold	15	7	3			25
Østfold	38	11	0			49
Annet	0	0	0			0
Totalt				**		522*

*Antallet stemmer ikke helt med tabell 2.1. Noen pasienter har to eller flere diagnoser registrert.

**Per dags dato har vi ikke tall for totalt antall registrerte brukere. Dette skyldes at vi deler EPJ med en sykehustannklinikk, og vår EPJ kan ikke skille mellom hvilke pasienter som tilhøre hvilken klinikk. Vi vil jobbe med en løsning for dette frem mot 2017.

2.3 Undervisningstimer gitt av TAKO i 2016 fordelt på målgrupper

I tabellene i 4.2. Kompetansespredning er undervisning angitt mer detaljert.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	68,5
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	18,0
Alle regioner: Etterutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Utdanning av annet personell	22,5
Flere regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
Flere regioner: Videreutdanning av helsepersonell	
Flere regioner: Etterutdanning av helsepersonell	
Flere regioner: Utdanning av annet personell	
Egen region: Grunnutdanning av helsepersonell	
Egen region: Videreutdanning av helsepersonell	
Egen region: Etterutdanning av helsepersonell	
Egen region: Utdanning av annet personell	
Sum undervisningstimer i 2016	109,0

3 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.

3.1 TAKO- senteret

TAKO-senteret står for TAnnhelseKOMPetansesenteret og er ett av vi sentra som i Nasjonal Kompetansetjeneste for Sjeldne Diagnoser (NKSD). Administrativt er senteret underlagt Lovisenberg Diakonale Sykehus, et privat ideelt sykehus med driftsavtale med Helse Sør-Øst.

3.2 Brukermedvirkning

TAKO-senteret er opptatt av brukermedvirkning, både på individnivå og på systemnivå. I all klinisk virksomhet er pasient og pårørendes medvirkning sentralt. I 2016 har vi begynt med elektroniske brukerundersøkelser for å evaluere hvor nyttige våre tjenester er for de som benytter seg av dem. Vi benytter også relativt hyppig brukere/pasienter i undervisning når det er aktuelt og vi har aktuelle og villige brukere. Det viktigste bidraget fra brukersiden skjer imidlertid i vårt senterråd. Fordi TAKO-senteret har ansvar for alle med sjeldne diagnoser med 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 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.

3.3 Beskrivelse av evt klinisk virksomhet ved senteret

TAKO-senteret har ansvar for å bygge å spre kompetanse om alle sjeldne diagnoser som medfører orale problemstillinger knyttet til sykdom, anatomiske avvik, funksjon etc. For å bygge slik kompetanse trenger vi å jobbe tverrfaglig og klinisk. Vi må erfare, prøve ut og også holde klinisk kompetanse ved like for å være i stand til å bygge kompetanse som kan være nyttig for andre fagpersoner. Derfor har TAKO-senteret relativt høy klinisk aktivitet. Vi har ansatt tannlegespesialister, tannleger, tannpleiere, logopeder og fysioterapeut. Vi samarbeider også tett med en rekke fagpersoner ved andre institusjoner (fra nasjonale og regionale behandlings- og kompetansetjenester til tannpleiere eller pedagogisk personell lokalt).

Vi tar bare inn pasienter etter henvisning. Vi krever at pasienten har eller utredes med tanke på en sjelden diagnose og at problemstillingen som henviser beskriver er relevant. Vi har relativt lav terskel for å ta inn pasienter for en klinisk undersøkelse og rådgivning/bidrag til behandlingsplanlegging. Terskelen er imidlertid høyere for å ta inn pasienter for å gjennomføre et behandlingsløp. I de tilfellene vi gjennomfører behandling tenker vi det er for å bygge ny og/eller vedlikeholde kompetanse som igjen skal benyttes til kompetansespredning.

En del av den kliniske virksomheten på TAKO-senteret er å undersøke pasienter under utredning for sjeldne diagnoser. Noen ganger er munnhulefunn en bit i puslespillet, noe særlig tannhelsepersonell, genetikere og barneleger har erfart. TAKO-senteret har høy kompetanse på å sette munnhulefunn inn i en helhetlig sammenheng.

Vår kliniske virksomhet generer også en del faglige spørsmål som er grobunn for forskningsprosjekter. Flere av de prosjektene vi har gjennomført er nettopp initiert ut i fra problemstillinger vi observerer i klinisk arbeid.

3.4 TAKO- senteret vs 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.

3.5 Økonomi/ budsjett

TAKO-senteret fikk tildelt kroner 15 344 000 i 2016 for å drifte de nasjonale kompetansetjenesten. Det var 17.4 årsverk, slik at hoveddelen av budsjettet er bundet i lønn.

Eventuelle behov for endringer i bemanning

Per dags dato er det behov for å fylle noen vakante stillinger ved senteret. Det skjer i disse dager en omstilling i ledelsen ved TAKO-senteret, og dette kan bli krevende uten eksterne ressurser, men dette vil vi komme tilbake til hvis nødvendig.

3.6 Beskrivelse av arbeid for likeverdig tilbud

TAKO-senteret tar imot henvisninger fra hele landet og vurderer disse uavhengig av pasientens bosted, etnisitet, alder eller kjønn. Det er diagnosen og aktuell problemstilling som legges til grunn i avgjørelsen av om en bruker skal innkalles til oss eller ikke. Mange kan få god hjelp ved regionale odontologiske kompetansesentra, som nå er etablert i alle helseregioner, og disse samarbeider vi med.

4 Resultat

4.1 Kompetansebygging

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
A1	Kurs	Deltakelse på aktuelle kurs om sjeldne diagnoser og aktuelle kurs for tannhelsemiljø. Spesielt gjelder dette årlige kurs som arrangeres av Norsk forening for pedodonti (NFP) og Nordisk forening for oral helse og funksjonshemming (NFH)	Deltagelse på følgende kurs: <ul style="list-style-type: none">- NFH symposium arrangert av den svenske seksjonen- Årsmøtet til Norsk forening for pedodonto- Sjeldendagen- Skandinavisk workshop for skeletale dysplasier- Holmenkollsymposiet (kurs i regi av Den norske tannlegeforening)- Norsk Tannpleierforenings årlige fagdag- Europeisk kjeveortopedisk kongress- Nevromuskulær fagkonferanse (NMK-samarbeidet)- 4. Nordiske sjeldenkonferansen- Kurs i tannrehabilitering- Internasjonalt møte om Marfan syndrom- Ortodontisk julemøte- Kurs i Invisalign (ny behandlingsmetode)
A2	Konferanser	Deltagelse på verdenskongressen til International Association for Disability and Oral Health (Chicago, 2016). Innsendt 8 abstracts og senterleder invitert foredragsholder.	Gjennomført. Dette har resultert i internasjonal interesse og flere forespørsler om hospitering. Se også B8
		Deltagelse ved syndromdiagnostikk møte ved Oslo Universitetssykehus	Ikke gjennomført fordi møtet ble flyttet til Bergen. TAKO-senteret har sendt mange på syndromdiagnostikk møtet i alle år, men flytting gjorde det både dyrere og vanskeligere å få til.
		Deltakelse på Nordiske spisefagdager Ellers fagspesifikke konferanser og tverrfaglige konferanser om aktuelle diagnoser	Gjennomført Deltagelse i norsk dysfaginettverk

A3	Seminar	Vi har jevnligte møter/seminarer med nordiske samarbeidspartnere, ofte via videokonferanse	Gjennomført
A4	Videreutdanning	Vi har en ansatt som planlegger å gjøre ferdig sin spesialistutdanning i pedodonti i 2016.	Dette vil ikke fullføres
		En av våre tannpleiere har permisjon for å gjennomføre en PhD. Hennes prosjekt handler om livskvalitet knyttet til munnhuleaffeksjon ved en sjelden diagnose	Jobbes med artikkel nummer tre og planlegges innlevering av avhandling høsten 2017
		En ansatt (fysioterapeut) deltar i masterprogram innen rehabilitering	Pågår
A5	Hospitering	Ikke spesielt planlagt, men kan være aktuelt med hospitering hos andre sentra/institusjoner som arbeider med lignende problemstillinger.	- Hospitering ved Great Ormond Street Hospital, London. Om vurdering av tungekirurgi ved Beckwith-Wiedemann syndrom

4.2 Kompetansespredning

4.2.1 Brukere/pårørende ("brukerrettet aktivitet")

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B1	Veiledning	Utreiser: Ingen	Ingen
		Nettmøter/ video- / telefonkonferanser: TAKO-senteret <ul style="list-style-type: none"> • Oppfølgende veiledning og råd • Ansvarsgruppemøter på spesiell forespørsel 	Vi har ikke registrert telefonhenvendelser, da disse tas innimellom andre oppgaver. Vi fikk i 2016 38 faglige henvendelser som ble besvart per epost
		Konsultasjoner/veiledning på senteret: Dette er vår viktigste aktivitet og en daglig aktivitet. Veiledning av brukere og pårørende er en selvsagt del av denne aktiviteten.	Som det fremkommer av tallrapporteringen fikk 522 pasienter tilbud om konsultasjon/behandling ved TAKO-senteret i 2016. Disse fikk til sammen 911 timeavtaler og 1186 fagkonsultasjoner (antall fagpersoner involvert)
B2	Kurs	Bidra til kurs gitt av NKSD og andre sjeldensentra	Forelesinger gitt ved brukerkurs for - Foreningen Addison og

			akromegali - Rett syndrom - Dystrofia myotonica - Williams syndrom - Sjeldne huddiagnoser - Coffin Siris syndrom
B3	Konferanser	Ingen aktivitet i VP	
B4	Seminar	Arrangere eget seminar/kurs for brukerorganisasjoner som FFO (rettighetssenteret), Unge funksjonshemmede og SAFO. Kan være aktuelt å inkludere sosionomer i habiliteringstjenesten.	Dette ble ikke gjennomført, planlegges som aktivitet i 2017
B5	Annet	Deltakelse i møter og formidling til regionale odontologiske kompetansesentre, tannhelsetjenesten og andre som jobber med oral helse/funksjon	- Møte med tannhelsetjenesten i Oslo og Akershus om samarbeid rundt anestesitjenester - Møte med regionale odontologiske kompetansesentra

4.2.2 Aktivitet rettet mot helsepersonell og andre faggrupper

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

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B6	Fagkurs/ møter på senteret	TAKO-dagene: To dagers kurs om oral helse ved sjeldne diagnoser og munnmotorikk for fagpersoner. Ved interesse oppfølging på videokonferanse en gang i året.	Tako-dagene ble gjennomført i 2016. Det var 80 påmeldte deltakere. <ul style="list-style-type: none"> - Forelesing for barneleger/habilitering ved OUS - Forelesing for Genetisk avdeling ved Haukeland Universitetssykehus - Forelesing for tannhelsetjenesten i Buskerud - Forelesing for barneleger ved Haukeland Universitetssykehus - Deltakelse ved Tannlegenes Systematiske etterutdanning – kurs avholdt i Oslo - Stand på Tannlegeforeningens Landsmøte i Stavanger

B7	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	En logoped og en pedodontist er medlem av Nasjonal behandlingstjeneste for kirurgisk behandling ved kraniofaciale tilstander.	11 møter og ett seminar i 2016
		Deltakere i tverrfaglig gruppe/klinikk for Gorlin syndrom i samarbeid med OUS og Det Odontologiske fakultet.	Pågår – to tannleger deltar
		Deltaker i tverrfaglig gruppe om mastocytose i samarbeid med OUS	Pågår – en tannlege deltar
		En ansatt deltar i sykehusets klinisk etiske komite	Pågår
		Tverrfaglig samarbeid om kjerubisme og ektodermal dysplasi/oligodonti i samarbeid med Det odontologiske fakultet	Pågår
B8	Konferanser	Delta på aktuelle konferanser. Årets største konferanse er verdenskongressen for International Association for Disability and Oral Health, som er nevnt over	<p>Deltok med to foredrag:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Ectodermal dysplasias and other syndromes of interest to the dentist - Orofacial functions and oral health <p>Experiences from TAKO-centre</p> <p>Deltok med 7 postere:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Craniofacial development in children, young adults and adults with Prader-Willi syndrome - Maintaining oral function in boys with Duchenne muscular dystrophy - Occlusion and orofacial functions in Beckwith-Wiedemann syndrome - a pilot study - Xerostomia reduces quality of life in adults affected by Oligodontia with or without Ectodermal Dysplasia - Treatment approach in a case of oral self-mutilations - Tooth wear in Prader-Willi syndrome – an association to gastro-oesophageal reflux- A pilot study

			- Solitary median maxillary median incisor (SMMMI) syndrome and dental management: A case report
B9	Seminar	Ingen aktivitet i VP	- Workshop/seminar om ny behandling ved sjeldne diagnoser – Frambu - FOU dag i NKSD - Sjeldenlegemøte - Heldagsmøte om nasjonal forskningsstrategi på tannhelsefeltet (HOD)
B10	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	Høsten 2016 starter vi fast undervisning (1 dag) for tannlege-/tannpleierstudenter ved Universitetet i Tromsø. Dermed er TAKO-senteret inne på alle odontologiske utdanninger i Norge	TAKO-senteret ga i 2016 327 timer undervisning/veiledning ved Universiteter og høyskoler. I dette tallet tid til forberedelse er inkludert.
		Vi vil stadig jobbe for å utvikle de etablerte undervisningsoppleggene vi har.	Pågår
		Kontakt med logopedutdanningen vil forsøkes etablert i 2016	Dette avventes da vi har vurdert at vi ønsker å satse mer på etterutdanning av logopeder
B11	Hospitering på senteret	TAKO-senteret ønsker å legge til rette for hospitering. For å gi et godt opplegg ønsker vi å etablere faste dager, typisk 4 per år, som er åpne for hospitanter.	- Gjennomført en planlagt dag, der 14 fagpersoner deltok. I tillegg hatt hospitanter fra
		Vi tar i tillegg imot studiebesøk på forespørsel når det passer. Dette dreier seg gjerne om større grupper.	- En hospitant fra Hellas - 3 hospitanter fra spesialistutdanningen i pedodonti ved UiO - 3 hospitanter Tannhelsetjenesten i Sogn og Fjordane

4.3 Forskning og utvikling (FoU)

Forsknings- og utviklingsarbeid innebærer både kompetansebygging og kompetansespredning. For å fasilitere rapporteringen for NKSD er sentrenes planlagte FoU- aktivitet synliggjort i egne tabeller:

4.2.1 Forskningsprosjekter

Aktivitet av vitenskapelig karakter (forskning/publikasjoner), samt forskningsprosjekter.

C1		
Forskningsproduksjon		
Kun vitenskapelige artikler publisert i PubMed		
(blank)	Resultatmål	Resultat
	Minst tre vitenskapelige artikler	26763382
	Minst tre vitenskapelige artikler	26913968
	Minst tre vitenskapelige artikler	
C2 Doktorgrader		
Kandidat Avhandlingens tittel	Avlagt (måned) ved institusjon ISBN (ID)	Veileder/ Institusjon
Ektodermal dysplasi og oligodonti: klinikk, behandlingsforløp og livskvalitet. En tverrfaglig tilnærming	<i>Planlegges levert i 2017</i>	Oppstart: Oktober 2012 Prosjektleder: Janicke Liaen Jensen, UiO
C3		
Andre forskningsprosjekt (uten PMID)		
Aktivitet/tittel	Ansvarlig institusjon/ samarbeid med andre	Prosjektleder/ tidsrom
Gastro-oesophageal reflux; an important causative factor of severe progressive tooth wear in individuals with Prader-Willi syndrome. Innsendt artikkel	TAKO-senteret og medisinsk avdeling LDS	Rønnaug Sæves. Til desember 2016 2013
Vi starter i 2016 et pilotprosjekt om Marfan syndrom i samarbeid med TRS og ØNH-avdelingen og hjertemedisinsk seksjon ved	TRS, TAKO-senteret, Lovisenberg Diakonale sykehus	I tidlig fase Dette er lagt inn!

Lovisenberg diakonale sykehus. Hensikten er å prosjektere og søke midler om en større studie.		
Orofacial funksjon og sukkerelimineringstid		Hilde Nordgarden og Pamela Åsten. Ferdigstilles våren 2017 Høst 2016
Craniofaciale og dentofaciale forhold ved Prader Willi syndrom	Gisela Vasconcelos og Rønnaug Sæves ved TAKO-senteret	Gislela Vasconcelos og Rønnaug Sæves Vår 2016 Forventet slutt? Usikkert
Pågående forskningsprosjekter: Radiologi ved Gorlin syndrom	Maria Redfors, TAKO-senteret	Pågående prosjekt om diagnostikk. Langvarig pga få pasienter

4.2.2 Utviklingsprosjekter

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
D1	Planlagt utvikling av Informasjonsmaterie	Lage tre korte aktuelle videofilmer om TAKO-senteret	Det er laget en film som er sammensatt av to manus. Tilgjengelig på www.tako.no
		Produsere og distribuere nyhetsbrev (TAKO-posten) som sendes både på epost og legges på www.tako.no	Pågår
		Utvikle nettsidene www.tako.no .	Pågår
		Oversette deler av innholdet til engelsk	Starter 2017 – behov for nyrekruttering av personell
D2	Utvikling av kvalitetsregistre og biobanker	Bidra i registerarbeidet i NKSD	Lite aktivitet i 2016, avsatt mer tid i 2017

		Fortsette arbeidet med å etablere internt kvalitetsregister	Lite aktivitet i 2016, avsatt mer tid i 2017
D3	Utvikling av verktøy for aktivitetsregistrering ("Solan", "Soma" eller lignende)	Ingen aktivitet i VP	
D4	Internt kvalitetsforbedringsarbeid	Jobbe med tverrfaglig team	Pågår
		Bedre pasientflyt og kompetanseoverføring til primære tjenester	Pågår
		Jobbe mot bedre samarbeid med Regionale odontologiske kompetansesentra og Tannhelsetjenesten	Pågår
D5	Innovasjon	Ingen aktivitet i VP	-
D6	IKT	Ingen aktivitet i VP	-

4.4 Systemrettede aktiviteter:

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

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
E1		Bidrag i referansegruppen for HabSam-prosjektet.	Avsluttet
E2		Fortsette arbeidet i arbeidsgruppe i Helsedirektoratet for å lage en Nasjonal veileder for god tannbehandling til barn	Pågår, del 1 av retningslinjen er p.t på høring
E3		Samarbeid med HELFO for å vurdere hvilke sjeldne diagnoser som bør innrømmes rettigheter til trygdeerefusjon for tannbehandling	HELFO har ikke lenger dette ansvaret. Det er overført til Helsedirektoratet. TAKO vil holde kontakte med fagmiljøet og fortsette arbeidet i samarbeid med dem.

4.5 Internasjonalt arbeid:

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

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
F1		Samarbeid med Mun-H-center Göteborg, Odontologiska Institutionen i Jönköping og Universitetet i København for å lage en undersøkelsesprotokoll for orale funksjoner (NOT-C) Litteratursøk som i fjor	Pågår
F2		Sammenstille internasjonalt publiserte studier om oralmotorisk behandling. Fremtidig multisenterstudie under planlegging. Sammen med Mun-H-center i Göteborg.	Fortsatt i planleggingsfase
F3		Videreutvikle samarbeidet med nordiske og internasjonale samarbeidspartnere.	Pågår

NKSD deltar i flere internasjonale fora om sjeldne diagnoser. Sentrenes rolle og deltagelse i dette vil bli drøftet i ledergruppen.

4.6 Annen aktivitet, ikke synliggjort i tidligere tabeller:

I de tilfeller en har hatt aktiviteter som ikke naturlig passer i andre tabeller, føres de inn her. Dette kan for eksempel gjelde drift av kvalitetsregister.

4.2.1 Intervjuer/ oppslag i media

Tid	Kanal	Arbeidstittel, type/sjanger	Resultat (bidratt/initiert/omtalt)
Vår	Tannlegeforeningens Tidende	Artikkel om TAKO-senteret og NKSD	Under arbeid
Høst	NRK	NRK har filmet et barn som hadde konsultasjon hos oss i forbindelse med TV-serien «Sånn er jeg og sånn er det». Planlegges sendt på NRKs barneprogram «Julemorgen» i 2016	Sendt julen 2016

NASJONAL KOMPETANSETJENESTE FOR SJELDNE DIAGNOSER

Brukermedvirkning

Til førstesiden
av rapporten

2016

Innhold

Innledning.....	1
Frambu senter for sjeldne diagnoser	1
Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer.....	2
NevSom- Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier	2
Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser.....	2
NMK- samarbeidet	3
Norsk senter for cystisk fibrose.....	4
Senter for sjeldne diagnoser	4
TAKO- senteret	5
TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser.....	5

Innledning

Det er et felles mål at brukermedvirkning skal inngå som en naturlig del av aktiviteten i tjenesten. For å få dette til må vi på se at formelle strukturer for brukermedvirkning er på plass og at de fungerer etter hensikten. I 2016 har vi jobbet med at senterrådsmandatene skal være i tråd med vedtatte overordnet rammeverk for senterråd. Rammeverket sikrer hensiktsmessig brukermedvirkning i overordnet struktur ved alle ni senter i NKSD. [Mandatene er gjort tilgjengelig på nett](#), og referatene sendes rutinemessig tjenestens leder.

I 2016 er det også jobbet med kompetanseheving av brukermedvirkning. Målgruppen var brukerrepresentantene i senterrådene samt referansegruppen i tillegg til utvalgte ansatte i tjenesten. Disse tiltakene har lettet arbeidet med å integrere brukermedvirkning som en naturlig del av arbeidet med de store oppgavene i 2016 som 5-års strategien, videreutvikling av Fasemodellen, planlegging av Sjelden.no, samt tilskuddsfinansierte prosjekter i NKSD.

Frambu senter for sjeldne diagnoser

Det gjennomføres et årlig Brukermøte. 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 de ulike tjenesteområdene.

Kursplanlegging og kursutvikling

Brukerorganisasjonene og brukerrepresentanter inviteres med i planleggingen av brukerkurs på Frambu. I god tid før hvert planlagte kurs tar Frambus 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, delta i og være aktive i utforming og gjennomføring av kommunikasjonsprosjekter på Frambu.

Samarbeid om forsknings- og utviklingsprosjekter (FoU)

Brukerorganisasjonene og brukerrepresentanter oppfordres til å komme med idéer og ønsker til forsknings- og utviklingsprosjekter (FoU), 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. I Frambus retningslinjer for utforming og behandling av søknader om interne FoU-midler, er det et krav for å få tildelt midler at brukerperspektivet er ivaretatt.

Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer

NAPOS har et eget senterråd som er sammensatt av brukerrepresentanter og representanter fra relevante fagmiljø fra alle helseregionene, samt leder fra NAPOS. Senterrådet ledes av Geir Tollåli som er fagdirektør i Helse Nord. Senterrådet hadde ett møte i 2016, og på dette møtet ble blant annet NAPOS sin virksomhetsplan for 2017 gjennomgått og diskutert. Virksomhetsplanen ble sendt på høring til alle medlemmene av senterrådet i forkant av møtet. Senterrådet ferdigstilte i desember 2016 et mandat for senterrådet, basert på rammeverk for senterråd i NKSD. Brukerforeningene Norsk porfyriforening (NPF) og Porfyriforeningen i Nordland (PIN) deltar i tillegg i kurskomité for de årlige pasientkursene og har egne samarbeidsmøter med NAPOS. NAPOS bidrar med innlegg i NPF sitt medlemsblad "Porfyrynytt" og diagnosespesifikk informasjon på samlinger hos NPF.

NevSom- Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier

Kontakt og samarbeid med brukerforeningene som er tilknyttet NevSom fungerer bra, men målsettingen er å videreutvikle samarbeid og dialog. Alle fire brukerorganisasjonene sitter i NevSoms Senterråd. Både faste medlemmer og varamedlemmer er velkomne til å delta på møtene. Leder og nestleder av Senterrådet er leder av ADHD Norge og leder av Autismeforeningen i Norge. Det har vært arrangert ekstra møter i forbindelse med fasemodellen.

I 2016 har det vært også vært et spesielt fokus på ulike arrangement, noen organisert av NevSom, andre av brukerorganisasjonene. En av foreningene har feiret jubileum i 2016. Autismeforeningen feiret 50 års jubileum med stor konferanse og inviterte foredragsholdere, bl.a. fra NevSom. Norsk forening for Tourettes syndrom feiret 20 års jubileum med to store arrangement, begge med internasjonale anerkjente fagpersoner. NevSom deltok på begge.

I tillegg deltar 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

Kompetansesenteret har siden 2009 praktisert brukermedvirkning gjennom senterråd (referansegruppe) hvor de fleste diagnosegruppene har vært representert. Mandatet for senterråd ved NK-SE tilsvarer rammeverket for senterråd i NKSD.

Senterrådsmøter

Senterrådet har hatt 3 møter i 2016. Referat fra møtene sendes alle medlemmene for godkjenning før det publiseres på senterets nettside. På nettsiden finnes kun referat fra siste møtet.

Senterrådets sammensetning

4 representanter og 2 vara fra brukerorganisasjonene eller brukergruppene som er knyttet til senteret. 4 representanter og 1 vara fra fagmiljøer hvorav en ansattrepresentant fra kompetansesenteret.

Senterrådets leder velges blant brukerrepresentantene. Brukerrepresentantene og vararepresentanter velges på brukersamlingen. Med brukere menes her personer med sjelden diagnose og deres nære pårørende. Representantene fra fagmiljøene oppnevnes etter senterleders vurderinger av hva som tjener formålet best, og i dialog med leder av NKSD. Dette kan diskuteres med senterets brukergrupper i egnede fora som brukersamlinger. Leder av kompetansesenteret sitter som medlem i senterrådet og er sekretær for senterrådet.

Senterrådets medlemmer oppnevnes for en periode på 2 år og kan oppnevnes for ytterligere to perioder. Ingen medlemmer bør sitte utover 6 år sammenhengende. Eneste grunn for å avvike dette er dersom rekrutteringsspørsmål gjør det vanskelig å ivareta en bred representasjon fra brukergruppene. Det vektlegges at ikke alle medlemmene i rådet skiftes ut samtidig.

Leder av NKSD, eller den lederen oppnevner, har møterett i senterrådsmøtene.

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

Senterrådet har arrangert den årlige brukersamlingen (generalforsamling). Dag en planlagt i samarbeid mellom kompetansesenteret og senterråd, mens dag to helt og holdent ble gjennomført av og med brukere og brukerrepresentanter.

NMK- samarbeidet

Det er gjennomført 3 møter i senterrådet i 2016.

Senterrådet har vært sammensatt av 2 brukerrepresentanter (hvor den ene leder senterrådet), en representant fra hver av enhetene (Frambu, EMAN og NMK), samt representanter fra Muskelregisteret, barnefeltet, forskningsmiljøene, Helse Vest RHF og Helse Midt-Norge RHF. Senterleder for NMK er sekretær for rådet. Virksomhetsplan og årsrapport er behandlet av senterrådet før ferdigstilling.

Mandat for senterrådet er utviklet i 2016 – i tråd med rammeverket for senterråd i NKSD.

Frambu fortsetter med sine brukermøter der brukerorganisasjonene gir innspill til drift.

Brukermedvirkning vil fortsatt være i fokus i NMK samarbeidet. Alle kurs evalueres grundig og NMK gjennomfører brukerundersøkelsen ved utsending av spørreskjema til alle som har vært til klinisk konsultasjon. Skjemaet er utarbeidet etter mal fra Kunnskapssenteret og ble tatt i bruk i 2010 første gang.

Fagpersoner i spesialisthelsetjenesten og i kommunene er også å betrakte som brukere av NMK-samarbeidet. I 2016 har vi i særlig grad arbeidet for å spre kunnskap til fysioterapeuter og annet personale som arbeider med rehabiliteringstilbud for personer med nevromuskulære tilstander.

Norsk senter for cystisk fibrose

Brukermedvirkning på systemnivå (formell)

NSCF har Senterråd med følgende sammensetning:

Norsk forening for cystisk fibrose (NFCF)

- Leder av NFCF
- En representant for primærbrukere (CF og PCD) over 18 år
- En representant for primærbrukere (CF og PCD) under 18 år
- En brukerrepr. For SHD
- Leder for NFCFs fagråd

Norsk senter for cystisk fibrose

- Leder av Norsk senter for cystisk fibrose.
- En representant for de ansatte ved NSCF m/ vara.

Andre

- Fra fagmiljø:
 - Fire representanter fra Regionale Helseforetak.
 - En representant fra tverretattlig fagmiljø (ikke besatt)
 - 1 vara fra fagmiljøer.

Det er avholdt et møte i 2016 i tillegg til NKSD's oktobersamling der senterrådsrepresentanter var med. Det planlegges tre møter i 2017, hvorav et er et fysisk møte. Det er utarbeidet nytt mandat i henhold til NKSD anbefalinger. Nyvalg er i ferd med å bli gjennomført. Representasjon i forhold til alle diagnoser er viktig.

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.

Senterrådet involveres i årlig virksomhetsplan inkl budsjett, årsrapport og regnskap.

Brukermedvirkning på individnivå

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

Senter for sjeldne diagnoser

Senterets øverste organ for brukermedvirkning er den årlige brukersamlingen. Brukersamlingen gir senteret råd om tema som er viktige for brukerne og konkrete innspill til neste års virksomhetsplan. Brukersamlingen innstiller 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 tabellen under. Senterleder er senterrådets sekretær og forbereder saker til senterrådsmøtene.

I 2016 ble det avholdt 3 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.

Senter for sjeldne diagnoser reviderte i 2016 sitt mandat for senterråd i tråd med det nye rammeverket for senterrådsmandat i NKSD. Prosessen involverte senterrådet og brukersamlingen 2016 i revideringen av senterrådsmandatet. Det ble i 2016 utarbeidet et årshjul for senterrådets 3 faste møter og oppgaver.

Senterrådet har blitt forelagt utkast til årsrapporten for 2017 og har kommet med innspill til rapporten.

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.

TAKO- senteret

TAKO-senteret er opptatt av brukermedvirkning, både på individnivå og på systemnivå. I all klinisk virksomhet er pasient og pårørendes medvirkning sentralt. I 2016 har vi begynt med elektroniske brukerundersøkelser for å evaluere hvor nyttige våre tjenester er for de som benytter seg av dem. Vi benytter også relativt hyppig brukere/pasienter i undervisning når det er aktuelt og vi har aktuelle og villige brukere. Det viktigste bidraget fra brukersiden skjer imidlertid i vårt senterråd. Fordi TAKO-senteret har ansvar for alle med sjeldne diagnoser med 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 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.

TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser

TRS har frem til nå hatt et brukerråd med inntil to representanter for hver av de åtte brukerforeningene. Det er ønskelig at leder eller den leder utpeker møter i brukerrådet, og at det så langt det er mulig er de samme representantene som møter. I tillegg møter representantene i lederrådet (se over). Brukerrådet møtes to ganger årlig. Rådet diskuterer og gir innspill til virksomhetsplaner og handlingsplaner, og får tilsendt senterets årsrapporter. I tillegg har rådet gitt innspill til andre aktuelle saker i TRS, og brukerforeningene har formidlet informasjon og synspunkter mellom TRS og foreningenes medlemmer. Foreningene møtes og utveksler synspunkter, får ideer og lærer av hverandre.

NKSD ønsker at alle sentrene skal ha et senterråd, og at både brukere og aktuelle fagpersoner er representert her. TRS er i ferd med å etablere et slikt råd i tråd med rammeverket som er laget i NKSD. Mandatet for Senterrådet vil bygge på rammeverket. Senterrådet vil være i funksjon fra våren 2017. Det er også aktuelt å arrangere en årlig brukersamling. For å ivareta den enkelte forenings kommunikasjon med TRS, ønsker vi å videreføre møtene med disse etter tidligere modell. Det vil si at den enkelte forening tar initiativ til møter med de ulike teamene på TRS. TRS kan for eksempel delta i foreningenes årsmøter og/eller det kan lages særskilte møter med teamet på TRS.

NASJONAL KOMPETANSETJENESTE FOR SJELDNE DIAGNOSER

Fasemodellen

Til førstesiden
av rapporten

2016

Innhold

Brev til HSØ 17082016 om fasemodell.....	1
Brev til HSØ - Vedlegg 1 Fasemodellen	2
Brev til HSØ - Vedlegg 2 Klassifisering	4
Fasemodellen - Oppfølgingsskjema med brukermanual.....	6
Brev fra HSØ 07102016 om bruk av fasemodell	11

Vedlegg 1

Fasemodellen

Vi har det siste året jobbet med et system for inkludering og oppfølging av personer med sjeldne diagnoser, kalt «Fasemodellen». Utgangspunktet var et behov for en mer ensartet måte å håndtere dette på for hele tjenesten. Dette er en arbeidsmodell som skal være dynamisk og fleksibel.

Hvorfor en slik modell?

De første kompetansesentrene ble opprettet på begynnelsen av 1990-tallet, og hvilke diagnoser som fikk et tilbud på hvilket senter hadde ulike årsaker. Noen sentra ble opprettet for en konkret diagnosegruppe, for eksempel CF-senteret og NAPOS, mens andre ble tildelt grupper med diagnoser, som ofte var store og udefinerte, som for eksempel gruppen «kortvokste med skjelettdysplasier» og «utviklingshemming uten kjent årsak». Det har vært særlig krevende å definere hvilke diagnoser som skal defineres inn i de store, heterogene gruppene, og til tider har det blitt litt vilkårlig hvilke diagnoser som har fått et tilbud. Underveis har det også vist seg at personer med enkelte diagnoser som har et tilbud i NKSD nesten ikke bruker kompetansentrene, noe som kan gjenspeile at behovene har enret seg. Andre representerer diagnosegrupper som ikke faller inn under den norske definisjonen av sjelden lenger, men som tilhørte gruppen «lite kjente» da de fikk et tilbud om kompetansesenter. De senere årene har disse diagnosene «blitt bedre kjent» i det ordinære tjenesteapparatet, og flere av gruppene har fått et godt tilbud både regionalt og lokalt. Tanken er at fasemodellen både kan være en hjelp underveis, og bidra til økt bevisstgjøring rundt de ulike diagnosene og det oppdraget vi er satt til som kompetansetjeneste.

Bakgrunn

På bakgrunn av et meldt behov vedr en diagnose/diagnosegruppe så starter prosessen med å vurdere om det skal gis tilbud om et kompetansesenter. Beslutningen skal bygge på kartlegging av insidens, prevalens, symptombilde og kunnskap om dagens tilbud til aktuell brukergruppe, og skje i tett samarbeid med aktuell brukergruppe og relevante fagpersoner. Hovedkriteriene for å få tilbud om et nasjonalt kompetansesenter skal være oppfylt (se informasjonsbrev). Under følger en kort beskrivelse av de 8 fasene:

Fase 0 – Forberedelse

- Litteratursøk. Hva finnes av informasjon, beskrivelser og empiri?
- Kontakt med brukerforening (om denne finnes) for å få innspill om gruppens behov
- Kontakt med spesialisthelsetjeneste, evt. Annet tjenesteapparat for å avklare hvilket tilbud gruppen har i dag
- Ta kontakt med aktuelt senter/aktuelle sentra
- Avklare/foreslå hvilket senter som bør få tildelt den aktuelle diagnosen

Fase 1 – Beslutning

- Sende brev til HSØ med informasjon og anbefaling om tildeling av ny diagnose
- Beslutte at en ny diagnose har fått et tilbud, hvilket senter som har hovedansvar (og evt. Hvilke(t) andre sentra som kan være aktuelle)

Fase 2 – Kartlegging

Senteret har fått tildelt en diagnose(gruppe) og starter arbeidet

- Etablere kontakt med sentrale fagpersoner og fagmiljøer
- Intern kompetansebygging
- "Bli kjent med" opphold
- Starte systematiske undersøkelser av brukere
- Arrangere kurs for brukere og pårørende

Fase 3 – Oppfølging

- Oppfølging av brukere med utgangspunkt i brukernes behov og læring på Tildelt senter
- Delta på aktuelle kurs og konferanser
- Arrangere kurs og konferanser for, og i samarbeid med, aktuelle fagpersoner
- Være oppdatert på ny forskning og annen litteratur

Fase 4 – Oppsummering

- Hva vet vi nå om diagnosen (gruppen)?
 - Ut fra litteratur
 - Ut fra egne undersøkelser og erfaringer
- Hva vet vi om gruppens eksisterende tilbud ?
- Hva vet vi om gruppens behov?
- Hva mangler av kunnskap?
- Hva trengs av utviklingsarbeid og ny forskning?
- Første diagnosebeskrivelse på nettside (senere blir dette årlig oppdatering på nettside)

Fase 5 – Utvikling og implementering

- Utvikle ny kunnskap gjennom utviklingsprosjekter, forskning etc. (master, PhD)
- Lage kunnskapsoppsummeringer
- Skrive artikler
- Bidra til å utvikle gode utrednings- og oppfølgingsrutiner i samarbeid med brukerforeningene og øvrige hjelpeapparat
- Informere på utreiser/systemreiser
- Finne ulike arenaer der vi kan informere

Fase 6 – Systemendring

Ordinært tjenesteapparat gir et helhetlig behandlingsforløp (adekvat og individuelt tilpasset)

Dette innebærer å:

- Diagnostisere og utrede tilstanden
- Gi adekvat oppfølging og behandling
- Følge opp ved livsfaseendringer, ”leve med” perspektivet
- Ha faglige referansegrupper (kontakt med fagfeller som jobber med det samme)
- Benytte aktuelt senter som diskusjonspartner ved behov

Fase 7 - Veiledning

- Når systemendringen er gjennomført og brukerne med diagnosen får adekvat oppfølging og behandling, så fases diagnosen/ diagnosegruppen ut av NKSD (- og nye diagnoser kan fases inn)
- Men – dette vil kun gjelde noen av de sjeldne diagnosene. De fleste sjeldne gruppene vil alltid trenge et tilbud.
- NKSD v/ aktuelt senter har ansvar for å følge opp at tilbudet fungerer, og evt. veilede og være en diskusjonspartner videre

Egen prosedyre for å fase ut en diagnose/diagnosegruppe vil bli ferdigstilt i løpet av første halvår 2016.

Oslo 16.03.2016

Lena Lande Wekre

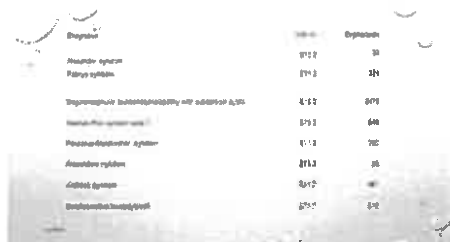
Spesialrådgiver medisin, NKSD

Vedlegg 2

Klassifisering og fordeling av diagnoser til de ulike sentrene

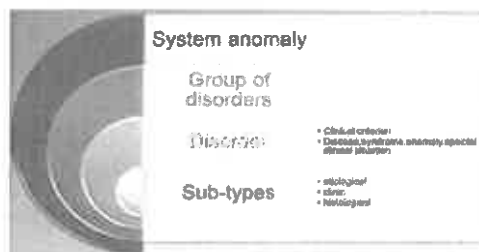
En av hovedutfordringene ved tildeling av diagnoser til de ulike sentrene har vært å finne et godt klassifiseringssystem som egnet utgangspunkt for gruppering og fordeling av diagnosene. Orphanet (www.orpha.net) er den største og mest spesifikke databasen på sjeldne diagnoser i verden. Orphanet er ledet av et konsortium med representanter fra ca 40 land, og koordinert av det franske INSERM team. De nasjonale teamene er ansvarlige for å samle inn informasjon knyttet til sjeldne diagnoser i eget land i henhold til «Orphanet Standard Operating Procedures». Det franske koordinerende teamet er ansvarlig for infrastrukturen i database inkludert verktøy for registrering, kvalitetskontroll, klassifisering etc.

Orphanet har utarbeidet klassifiseringssystemet ORPHAcode som har til hensikt å synliggjøre de sjeldne diagnosene i større grad enn det for eksempel ICD10 gjør. Klassifiseringssystemet består av 31 kapitler, hvorav 23 er ordnet etter organsystem. Det er stort sett de samme organsystemene som i ICD 10, men med tilleggs premiss «rare», f.eks. «Rare bone disease», «Rare vascular disease», «Rare neurological disease» etc. Til forskjell fra ICD 10, så har hver enkelt diagnose sin egne kode, og det er nå ca 7000 sjeldne diagnoser som er kodet mot ca 350 i ICD10. Se eksempel i figur 1.



Diagnoser	ICD10	Orphanet
Respiratorisk system	012	30
Blodsystem	212	21
Reprodusjon	412	270
Endokrin system	512	60
Psykisk/psykiatrisk system	612	70
Årader system	712	35
Øresystem	812	40
Endokrin/immunsystem	912	50

Figur 1 – ICD10 vs ORPHAcode



Figur 2 – Oppbygging av Orphanet

Orphanet benytter en inndeling av diagnosene og diagnosegruppene på ulike nivåer, med utgangspunkt i forandring på organ-nivå (figur 2)

Måten å tenke på eksemplifiseres her ved å vise hvordan 6 diagnoser i gruppen skjelettdysplasier er organisert i «hierarkiet» som starter med sjeldne benskjelettdysplasier, og videre nedover til primære benskjelettdysplasier osv. TRS kompetansesenter som har ansvaret for gruppen «kortvokste med skjelettdysplasier» sitter med kompetanse på mange av utfordringene som disse som gruppe møter, og i vedlagte brev (vedlegg 3) søkes det om at disse 6 diagnosene tildeles TRS.

Til tross for denne gruppeinndelingen er det imidlertid viktig å vurdere hver enkelt diagnose for seg. Ikke minst fordi enkelt diagnosene med undertyper kan være ganske ulike og ha tilleggs komplikasjoner (og komorbiditet) som vil være mer utfordrende enn i dette tilfelle kortvoksthet og andre skjelettforandringer. Dette kan for eksempel være stor grad av utviklingshemming eller store syn- og hørselproblemer, og i disse tilfellene vil det være andre kompetansesentra som vil være mer nyttige for brukerne. Dette er også viktig med tanke på ønsket om at hver diagnose skal ha sin tilknytning til ett kompetansesenter, og at sentrene

heller må bruke hverandres kunnskap og kompetanse internt i NKSD der det finnes overlappende problemstillinger. De fleste sjeldne diagnoser i Orphanet er organisert og beskrevet under flere hovedgrupper.

Eksempel på organisering – se punktmerking for nivå, og gul merking for de aktuelle diagnosene:

- Rare bone disease ORPHA93419
 - Primary bone dysplasia ORPHA364526
 - Acromelic dysplasia ORPHA93436
 - Trichorhinophalangeal syndrome, ORPHA324764
 - Acromesomelic dysplasia ORPHA93437
 - Bent bone dysplasia ORPHA93439
 - Chondrodysplasia punctata ORPHA93442
 - Cleidocranial dysplasia and isolated cranial ossification defect ORPHA93451
 - *+++ - several more groups*
 - Primary bone dysplasia with disorganized development of skeletal components, ORPHA93450
 - Bone dysplasia, Azouz type, ORPHA1844
 - Carpotarsal osteochondromatosis, ORPHA2767
 - Cheirospndyloenchondromatosis, ORPHA99647
 - Cherubism, ORPHA184
 - Dysplasia epiphysealis hemimelica, ORPHA1822
 - Dysspondyloenchondromatosis, ORPHA85198
 - Enchondromatosis = Ollier syndrom, ORPHA296
 - Exostoses - anetoderma - brachydactyly type E, ORPHA1962
 - Fibrous dysplasia of bone, ORPHA249
 - Monostotic fibrous dysplasia, ORPHA93277
 - Polyostotic fibrous dysplasia, ORPHA93276
 - Genochondromatosis type 1, ORPHA85197
 - Genochondromatosis type 2, ORPHA93398
 - Gnathodiaphyseal dysplasia, ORPHA53697
 - Inclusion body myopathy with Paget disease of bone and frontotemporal dementia, ORPHA52430
 - Maffucci syndrome, ORPHA163634
 - Mazabraud syndrome, ORPHA57782
 - McCune-Albright syndrome, ORPHA562
 - Metachondromatosis, ORPHA2499
 - Metaphyseal chondromatosis with D-2-hydroxyglutaric aciduria, ORPHA99646
 - Multiple non-ossifying fibromatosis, ORPHA2029
 - Multiple osteochondromas = MHE, ORPHA321

NKSD har en samlet oversikt over aktuelle diagnoser (p.t. ca. 60), og disse vil bli gruppert og sortert på samme måte, i samarbeid med aktuelt senter/aktuelle sentra før søknad om tildeling sendes HSØ.

Oslo 16.03.2016

Lena Lande Wekre

Spesialrådgiver medisin, NKSD

Oppfølgings skjema for diagnoser i NKSD

Oppsummering av arbeidet med en diagnose(gruppe) – grunnlag for videre plan

NKSD skal bidra til at alle personer med en sjelden diagnose får likeverdig tilgang til nasjonale kompetansetjenester. Samtidig skal NKSD ha fokus på å gjøre andre gode for å bidra til at de som har en sjelden diagnose blir godt ivaretatt i det ordinære tjenesteapparatet.

En viktig oppgave er å vurdere de ulike diagnosegruppenes behov for tjenester, kompetansesentrene kjernekompetanse og hvilke tilbud som ytes fra andre deler av tjenesteapparatet. Denne vurderingen skal gjøres i fellesskap mellom den aktuelle brukergruppen, aktuelle fagpersoner i det øvrige tjenesteapparatet og kompetansesenteret. «Fasemodellen» er et verktøy som skal bidra til å gjøre arbeidet mer systematisk. Modellen tar utgangspunkt i et meldt behov fra en sjelden diagnose/diagnosegruppe, og beskriver prosessen fra kartlegging av gruppens behov, tilbud om utredning, behandling og oppfølging, og videre frem til siste fase der man gjør en vurdering av hvor vidt gruppen kan ivaretas i det ordinære hjelpeapparatet, eller om senteret skal/bør styrke sitt tilbud til aktuell gruppe gjennom mer utviklingsarbeid, forskning etc.

Dette skjemaet er et godt hjelpemiddel i kartlegging og videre planlegging av arbeidet med diagnosegruppen (utarbeidelse av strategier, virksomhetsplaner etc.) Denne gjennomgangen vil gi et bilde av den enkelte diagnose/diagnosegruppe som har et tilbud i NKSD og det tilbudet gruppen får/mottar samt avdekke nye/andre behov. Skjemaet fylles ut i **fase 4** (oppsummeringsfasen) og i **fase 6** (systemendringsfasen).

Utfyllingen av skjemaet skal være et samarbeid mellom senteret, aktuell brukergruppe og aktuelle fagpersoner i det øvrige tjenesteapparatet.

Diagnosenavn Synonymer og forkortelser	Navnet på diagnosen/diagnosegruppen som skal kartlegges.		
	Synonymer og forkortelser		
Koder	ICD-10 ICD-10 koden finner du på www.orpha.net . I bildet Simple seach skriver du inn diagnosenavnet, kryss for Disease name, så kommer det opp en faktaboks med koden.	Orpha nummer Orphanummer finner du på www.orpha.net . i samme faktaboks som ICD-10 koden	Prevalens (Orphanet) Prevalens (forekomst) finner du på www-orpha.net i samme faktaboks som ICD-10 og Orpha-nummer. For noen diagnoser har vi tall fra Norge eller andre land det er naturlig å sammenligne oss med. Da kan du skrive det tallet i ruten, men legge til kilden. Dette kommer i tillegg til tallet fra orpha.net
Periode for kartlegging	Måned/år (tidsplan fra – til) Når ble denne kartleggingen gjennomført?		

Deltakere i kartleggingsgruppen	Brukerrepresentant/er: Representanter fra senteret: Representanter fra andre fagmiljø (inkl. arbeidssted)	
Brukerforening	Nei <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Klikk i ruten. Navn: Hvis det ikke er brukerforening kan dere skrive aktuelle kontaktpersoner for diagnosegruppen.	Medlem av FFO <input type="checkbox"/> SAFO <input type="checkbox"/> Klikk i ruten.
Hvilket senter i har ansvar for denne diagnosegruppen?	Senterets navn	
	Antall registrerte brukere	Hvor mange personer med denne diagnosen har senteret registrert i sin database?
	Antall henvendelser/3 år	Hvor mange henvendelser om denne diagnosen har senteret hatt de siste tre årene? Vi vet alle at det kan variere, men over tre år får vi et snitt.
	Hva handler henvendelsene om?	Hvilke tema er etterspurt? Behandling/medisinering, medisinsk oppfølging, informasjon til barnehage/skole/jobb/sykehjem. Spesielle fagområder; fysioterapi, ernæring, psykologi etc.
	Viktige fagområder for diagnosegruppen?	Hvilke faggrupper er det spesielt viktig for pasientgruppen å ha kontakt med? (Individuelt kan det være mange, men hva er generelt for hele gruppen)
	Diagnosegruppen har fått tilbud fra kompetansesenter fra (år)	Hvilket år fikk diagnosegruppen tilbud fra kompetansesenteret?
Kort beskrivelse av diagnosegruppen Max 300 ord	Vi anser at diagnosen er kjent for de som er med på vurderingen, så kun noen setninger om diagnosen. Prøv deretter å skildre viktige ulikheter innad i diagnosegruppen, ex. behandling/ikke behandling, alvorlig/mindre alvorlig, aldersgrupper som har spesielt behov for kompetansesentertjenester osv. Oppsummeringen som står under faktaboksen på orpha.net kan være nyttig å sitere i noen tilfeller.	
Nasjonale retningslinjer	Ja <input type="checkbox"/> Lenke: Noen diagnoser/grupper har nasjonale retningslinjer utarbeidet av Hdir. Da krysser du av her og limer inn lenken.	
Faglige anbefalinger/oppfølgingsrutiner	Ja <input type="checkbox"/> Lenke: En del diagnoser har fått utarbeidet faglige anbefalinger eller oppfølgingsrutiner. Da krysser du av her og limer inn lenken.	

Hvilket behandlings-tilbud har gruppen?	Beskriv alle typer for behandlingstilbud til gruppen. Tenk både nasjonalt, regionalt og lokalt. Ikke glem å tenke på både medisinsk og andre typer behandling (medikamentell, StatPed, habiliteringstjenesten osv)	
Annen oppfølging?		
Tilbud fra TAKO?	Ja <input type="checkbox"/> Nei <input type="checkbox"/> Klikk i boksen	Diagnose alene er ikke utløsende for et tilbud ved TAKO-senteret. TAKO-senteret gir tjenester til brukere med en sjelden diagnose som gir problemstillinger knyttet til munnhelse eller -funksjon. Har denne gruppen fått tilbud fra TAKO? Mener dere at gruppen har problemstillinger som ikke kan løses av lokal/regional tannhelsetjeneste?
Fagmiljø og kontaktpersoner i Norge	Voksne:	Noen diagnoser har aktive fagmiljø, andre har bare enkeltpersoner. Gi en beskrivelse av omfanget for voksne pasienter. Skriv også hvor miljøene holder til, f.eks. Habiliteringstjenesten Vestre Viken eller dr. Dyregod, ... Legesenter, Kristiansand.
	Barn:	Samme som over, men for barn.
Diagnoserettede tverrfaglige team / fagteam?	Er det opprettet tverrfaglige team for diagnosen, med fagpersoner utenfor senteret	
Internasjonale fagmiljø	Fagmiljø, sykehus, senter osv som er engasjert i diagnosen/diagnosegruppen som dere samarbeider med.	
Tilbud fra kompetansesenteret	Lokale informasjonsmøter (antall/ siste 3 år, problemstillinger?)	Antall møter i fjor med lokalt hjelpeapparat, om brukere med denne diagnosen, enten ved utreise eller videokonferanse. Hva var de vanligste problemstillingene som lå til grunn for møtene?
	E-læringskurs	Tema, målgruppe, årstall
	Kurs → diagnoserettet	Tema, målgruppe, årstall
	Kurs → ikke diagnoserettet	Tema, målgruppe, årstall
	Er senteret representert i brukerforeningens fagråd?	Ja <input type="checkbox"/> Nei <input type="checkbox"/>

	Hvem/hvilket team på senteret er mest involvert i diagnosen?	
	Andre tilbud fra senteret?	
Informasjons-materiell	Fra kompetansesenteret: Hva har dere utarbeidet av ulike typer skriftlig materiell de siste 10 årene? Filmer? Podcast? osv. Skriv årstall for ferdigstilt materiell. <ul style="list-style-type: none"> • Fra andre: Er det andre aktører som har utarbeidet materiell for denne gruppen? Foreninger, Sykehus, medisinsk industri osv. <ul style="list-style-type: none"> • 	
FoU fra kompetansesenteret - diagnoserelatert	Phd:	
	Mastergrad:	
	Vitenskapelige artikler siste 10 år:	
	Utviklingsarbeid/ relevante prosjekter	Skriftlige arbeider, prosjekter osv.
Litteratursøk Hva finnes av informasjon, beskrivelser og empiri? Tematikk? Database/søkeord/ antall treff/dato	Rarelink.no (søkeord) (Hvilke språk) (dato for søket) Rarelink.no (Fabry sykdom) (N,S,D,F,I)(01.07.2016) PubMed (søkeord) (antall treff) (dato for søket) (Fabry disease) (3611) (01.07.2016) (Fabry AND disease) (3624) (01.07.2016)	
FoU-spørsmål/ideer	Spørsmål dere har om denne gruppen, men som dere ikke har gjort noe med ennå?	
Andre kommentarer		

Utdypende informasjon fra brukerforeningen	
---------------------------------------------------	--

Vurdering og begrunnelse om utfasing fra brukerforeningen	Hva bør/kan beholdes som tjenesteområde? Hva kan fases ut fra NKSD fordi oppgaven ivaretas av andre deler av hjelpeapparatet?
------------------------------------------------------------------	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Vurdering og begrunnelse om utfasing fra utvalgte fagmiljø	Hva bør/kan beholdes som tjenesteområde? Hva kan fases ut fra NKSD fordi oppgaven ivaretas av andre deler av hjelpeapparatet?
-------------------------------------------------------------------	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Vurdering og begrunnelse om utfasing fra kompetansesenteret	Hva bør/kan beholdes som tjenesteområde? Hva kan fases ut fra NKSD fordi oppgaven ivaretas av andre deler av hjelpeapparatet?
--------------------------------------------------------------------	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Utfasing fra NKSD anbefales	Ja <input type="checkbox"/>	Nei <input type="checkbox"/>
------------------------------------	-----------------------------	------------------------------

Utfasing av deler av tilbudet anbefales	Ja <input type="checkbox"/>	Nei <input type="checkbox"/>
<i>Beskrivelse og hva som anbefales utfaset:</i>		

Vurderingen sendes fra senteret til NKSD fellesenheten for videre behandling. Ved eventuell utfasing vil dette gjøres pr. brev til Helse Sør-Øst som har avgjørende myndighet.

Oslo universitetssykehus HF Ledelsen
Postboks 4950 Nydalen
0424 OSLO

Vår referanse:

12/00677-20

Deres referanse:**Dato:**

07.10.2016

Saksbehandler:

Ulrik Sverdrup, +47 480 75 965

Sjeldne diagnoser - Fasemodellen inkludert oppfølgings skjema

Vi viser til deres epost datert 22. 09.2016. Eposten inneholder et oversendelsesbrev og en beskrivelse av Fasemodellen, i 7 faser, og et oppfølgings skjema for diagnoser i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD).

NKSD leder 9 nasjonale kompetansesentra for sjeldne diagnoser. Dette blir finansiert av øremerkede midler over Statsbudsjettet.

Helse Sør-Øst RHF har i brev av 26.03.2012 fra Helse- og Omsorgsdepartementet, fått "ansvaret for godkjenning av hvilke grupper/enkeltdiagnoser som skal gis tilbud fra Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser".

NKSD skriver i sitt brev at: "En viktig oppgave er å vurdere de ulike diagnosegruppene behov for tjenester, kompetansesentrenes kjernekompetanse og hvilke tilbud som ytes fra andre deler av tjenesteapparatet. Denne vurderingen skal gjøres i fellesskap mellom den aktuelle brukergruppen, aktuelle fagpersoner i det øvrige tjenesteapparatet og kompetansesenteret. "Fasemodellen" er et verktøy som skal bidra til å gjøre arbeidet mer systematisk"

NKSD skriver også i sitt forslag til strategi for 2017 – 2021: "En forutsetning for opprettelsen av NKSD var at flere grupper skulle få tilbud om kompetansetjeneste innenfor eksisterende rammer. Samtidig ser vi at kompetansebygging, kunnskapsspredning og samarbeid gjennom mange år, har gjort at tilbudet i ordinært tjenesteapparat nå i større grad dekker brukernes behov. Det blir nødvendig med en dynamisk tilnærming til hvem som skal ha tilbud i NKSD og hvilket tilbud de ulike diagnosene skal ha."

Helse Sør-Øst RHF er godt fornøyd med at det legges opp til en slik systematisk gjennomgang av hvilke sjeldne diagnoser som skal kunne få et sjeldensentertilbud, en evaluering av de tilbudene som i dag gis til brukere med en sjelden diagnose og hvilke diagnoser/hvilke tilbud som ikke lenger skal få tjenester fra et sjeldensenter.

Helse Sør-Øst RHF mener det er viktig å ha en sterk brukerinvolvering i disse prosessene. Det er også viktig å ha en god representasjon fra de andre helseregionene inn i disse vurderingene og å sikre lik kvalitet og tilgjengelighet til tjenestene som ytes fra kompetansesentrene.

I vurderingene som gjøres i forhold til hvilke diagnoser/hvilke tilbud som ikke lenger skal få et tilbud fra et sjeldensenter, er det viktig å dokumentere hvilke tilbud disse brukerne vil få i den øvrige spesialisthelsetjeneste og evt. kommunal helsetjeneste. Det er også viktig å dokumentere hvilke andre regionale tilbud som er bygd opp for denne gruppen. Vi vil også legge vekt på brukerorganisasjonens vurdering.

Helse Sør-Øst RHF ber om at NKSD tar i bruk Fasemodellen for å vurdere hvilke diagnoser som skal få et sjeldensentertilbud, hvilke diagnoser som ikke lenger skal ha et sjeldensentertilbud og til evaluering av de tilbudene som i dag blir gitt.

Beslutningen om hvilke diagnoser som skal ha et nasjonalt kompetansesentertilbud for sjeldne diagnoser og hvilke diagnoser som ikke skal ha et slikt tilbud, fattes av Helse Sør-Øst RHF.

Med vennlig hilsen
Helse Sør-Øst RHF



Alice Beathe Andersgaard
fagdirektør medisin og helsefag

Ulrik Sverdrup
spesialrådgiver

NASJONAL KOMPETANSETJENESTE FOR SJELDNE DIAGNOSER

Tilbud fra andre nasjonale tjenester

Til førstesiden
av rapporten

2016

Innhold

Innledning.....	1
Frambu senter for sjeldne diagnoser	1
Nasjonalt kompetansesenter for porfyridiagnoser	2
NevSom- Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier.....	2
Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser	3
NMK-samarbeidet.....	3
Norsk senter for cystisk fibrose	4
Senter for sjeldne diagnoser	5
TAKO- senteret.....	6
TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser.....	6

Innledning

Helsedirektoratet har i sin evaluering av rapportering for 2015 presisert at det ikke er ønskelig at det etableres nasjonale tjenester som har overlappende ansvarsområder og funksjoner. Direktoratet etterspør om det er gjort en gjennomgang av NKSDs ansvarsområder med hensyn til fagområder hvor det er etablert andre nasjonale tjenester eller hvor det etableres nye behandlingstilbud. Dette var også gitt i 2015, i vedlegg til e-rapport (på grunn av begrensninger i antall tegn). I sentrenes rapportering for 2016 gis beskrivelse av de enkelte sentres rolle og funksjon vs andre nasjonale tjenester. NKSD-f har samlet dette i eget dokument som del av tjenestens samlede rapportering for 2016.

Det etableres nå nye behandlingstilbud for stadig flere sjeldne diagnoser. Som kompetansetjeneste er generelt sett ikke NKSD direkte involvert i den direkte behandlingen av enkeltpersoner. Det er imidlertid viktig at tjenesten er orienterte om de nye behandlingstilbudene, og at vi er en kilde til informasjon og kunnskap om disse. Det er dermed en styrke om tjenesten er delaktig i klinisk arbeid, i samarbeid med kliniske fagmiljø. Dette for å bygge og vedlikeholde kunnskap og kompetanse som er viktig for å ivareta oppgaver og roller som kompetansetjeneste.

Frambu senter for sjeldne diagnoser

Nevromuskulært kompetansesenter

I 2014 ble gruppen nevromuskulære tilstander lagt under Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) som ansvarlig senter. Det er utarbeidet en samarbeidsavtale mellom NMK, Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander ved Oslo Universitetssykehus (EMAN) og Frambu kompetansesentersenter 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 samme tjenester til diagnosene som inngår i dette samarbeidet, som til de øvrige diagnosene vi har kompetansesenteransvar for. Tjenestene for de nevromuskulære tilstandene fremkommer også i en felles virksomhetsplan for NMK-samarbeidet som NMK utarbeider.

Nasjonal kompetansetjeneste for døvblinde

I 2014 fikk Frambu ansvar for diagnosen CHARGE. Nasjonal kompetansetjeneste for døvblinde har også ansvar for denne diagnosegruppen. Frambu har hatt kontakt med de aktuelle sentrene i Nasjonal kompetansetjeneste for døvblinde siden 2014, for å avklare og utvikle samarbeidet. Fra 2016 er vi med i det faglige nettverket for CHARGE syndrom.

Statlig spesialpedagogisk tjeneste

Frambu har gjennom mange år utviklet et nært samarbeid med Statped midt, avdeling syn, i forhold til diagnosen Nevronal ceroid lipofuscinose (NCL). I samarbeidet inngår også OUS og Statped Sørøst (tidligere Bredtvet kompetansesenter).

Nasjonalt kompetansesenter for porfyridiagnoser

NAPOS har ingen overlappende virksomhet mot andre nasjonale tjenester.

NevSom- Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier

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

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

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 at NevSom er mer brukerrettet i arbeidet og bl.a. drar på utreiser/hjemmebesøk som inkl. veiledning, konsultasjoner og foredrag for hjelpeapparatet.

SOVno driver forskning innen insomni og døgnrytme, og har godt informasjonsmateriale om søvn. SOVno har ingen forskning på narkolepsi eller relaterte hypersomnier. I 2013 utarbeidet NK, etter oppdrag fra Hdir, retningslinjer for diagnostisering og utredning av narkolepsi.

NK/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.

En medarbeider ved NevSom er medlem i SOV.nos referansegruppe og SOV.no har en representant i NevSoms fagråd for Norsk register for narkolepsi

Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser

Brukere av NK-SE har i tillegg til kompetansesentertilbud et nasjonalt utrednings- og behandlingstilbud ved Spesialsykehuset for epilepsi (SSE), OUS. I hovedsak er det pasienter med sammensatte vansker og behandlingsresistent epilepsi som henvises til SSE. 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 behandlinglinjen 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. 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 tilleggsvansker. Nevrokognitive funksjonsforstyrrelser som ADHD og autisme er overrepresentert blant senterets grupper. Disse brukerne har derfor også regionalt kompetansesentertilbud fra regionale sentra og ved Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier (NevSom).

NMK-samarbeidet

NMK-samarbeidet samarbeider med andre nasjonale tjenester når det er overlappende ansvar. Eksempler følger:

- **Nasjonal kompetansetjeneste for medfødte stoffskiftesykdommer**
EMAN har samarbeidet med denne kompetansetjenesten i 2016, da leger fra denne kompetansetjenesten deltar i tverrfaglige møter i regi av EMAN, og omvendt
- **Nasjonal kompetansetjeneste for nevropatisk smerte (NAKONEV)**. Representant fra EMAN deltok på åpningsseminar for NAKONEV i januar og på smerteseminar i

desember. Professor ved NAKONEV deltok med foredrag på Fagkonferansen om nevrologiske sykdommer i Tromsø i september.

- **Nasjonal kompetansetjeneste for hjemmerespiratorbehandling (NKH)**
NMK har samarbeidet med NKH om produksjon av e-læringskurs og kursvirksomhet i flere år – også i 2016
- **Nasjonal kompetansetjeneste for inkontinens og bekkenbunnsykdommer (KIB)**
NMK har kontakt med KIB ved problemstillinger knyttet til vannlating eller avføring. Det har vært avholdt et møte (videokonferanse januar 2016), der også Senter for sjeldne sykdommer og TRS deltok. Vi diskuterte bl.a. mulig kartlegging av slike problemstillinger hos våre respektive unge brukere.
- **Nasjonal kompetansetjeneste for barn og unge med funksjonsnedsettelse.**
NMK og Frambu er involvert i prosjektet *Treffpunkt 10* som ledes av denne kompetansetjenesten. Det er avholdt felles prosjektmøter i 2016.

Norsk senter for cystisk fibrose

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 universitetssykehus 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.

Senter for sjeldne diagnoser

Senter for sjeldne diagnoser har kompetanseansvar for en rekke diagnoser som mottar tjenester fra andre flerregionale eller nasjonale behandlings- og kompetansetjenester.

Nasjonal kompetansetjeneste for medfødte stoffskifte sykdommer

NKSD startet i 2015 en prosess for å avklare rolle- og oppgavefordeling mellom Senter for sjeldne diagnoser og Nasjonal kompetansetjeneste for medfødte stoffskifte sykdommer (NKMS). I 2016 sendte NKSD og NKMS i fellesskap et brev til Helse Sør-Øst med forslag om at de to tjenestene slås sammen, og at NKMS innplasseres i SSD som et eget team.

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

Tjenesten er todelt og har ansvar for både nyfødtscreening av i dag 23 alvorlige, medfødte sykdommer (inkl. 19 medfødte stoffskiftesykdommer) samt avansert laboratoriediagnostikk av mistenkt sykdom i alle aldre. Tjenesten gjennomfører analyser rettet mot flere hundre medfødte stoffskiftesykdommer, og inkluderer biokjemiske analyser i oppfølging av pasientene. Tjenesten tilbyr også det eneste sentraliserte behandlings- og oppfølgingstilbudet for pasienter med PKU (fenyلكetonuri/Føllings sykdom). I praksis er personell tilknyttet den nasjonale behandlingstjenesten involvert i oppfølging av en stor andel av pasientene med medfødt stoffskiftesykdom i Norge.

Med unntak av oppfølging av PKU, som er et særegent nasjonalt oppdrag, begrenser Nasjonal behandlingstjeneste for screening av nyfødte og avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer sitt formelle, nasjonale oppdrag seg til laboratoriefunksjoner samt å gi råd om oppfølging ved mistenkt sykdom. Det er derfor ikke vesentlig overlapp i ansvarsområdene til våre to tjenester.

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.

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.

Sykepleiefaglig nettverk barnekirurgiske diagnoser

SSD var i 2015 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 et fagnettverk som skal styrke kompetansen når det gjelder pleie- og omsorg, og kommunal tilrettelegging for pasienter med Huntington sykdom. Nettverket ledes av [NKS Kløverinstitusjonene](#). 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. Det er etablert fem ressursentre geografisk fordelt utover landet
Leder av Senter for sjeldne diagnoser sitter i styret for Fagnettverket.

TAKO- senteret

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.

TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser

TRS har kontakt med Nasjonal kompetansetjeneste for inkontinens og bekkenbunnssykdom, og ser behov for å opprettholde dette samarbeidet ut fra noen av brukergruppens behov. TRS har også startet opp et samarbeid med miljøet som har nasjonal behandlingstjeneste for eksteremitetsanomalier i OUS. Dette vil videreføres.

OUS har søkt og fått innvilget midler til å starte en pilotstudie for opprettelse av en tverrfaglig poliklinikk for diagnostikk og oppfølging av personer med genetiske bindevevstilstander med karaffeksjon. TRS er med søker om midlene, og samarbeidspart i prosjektet. Klinikken tenkes foreløpig som et regionalt tilbud i HSØ. Planleggingen av prosjektet starter på nyåret 2017.