

Rapport ifm helhetlig gjennomgang av nasjonale kompetansetjenester 2018

Navn på tjenesten:	Nasjonal kompetansetjeneste for medfødte stoffskiftesykdommer
Engelsk navn på tjeneste	Norwegian National Advisory Unit on Congenital Metabolic Disorders
Lokalisering:	Oslo universitetssykehus HF, Rikshospitalet
Helseregion:	Helse Sør-Øst RHF

Om helhetlig gjennomgang

Helse- og omsorgsdepartementet har i 2016 besluttet at det skal gjennomføres en helhetlig gjennomgang av alle godkjente nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten. Oppdraget ble gitt til de regionale helseforetak og Helsedirektoratet som i samarbeid har gjennomført helhetlige gjennomgangen i tråd med regelverk for etablering og drift av slike tjenester. Nasjonale behandlingstjenester ble gjennomgått og vurdert i 2017. I 2018 er det gjennomført en tilsvarende gjennomgang av nasjonale kompetansetjenester.

Regelverk for etablering og drift av nasjonale tjenester fremgår av forskrift nr. 1706 av 17. desember 2010 om godkjenning av sykehus, bruk av betegnelsen universitetssykehus og nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten med tilhørende veileder. Målsettingen med den helhetlige gjennomgangen i 2018 er å vurdere om det skal gis anbefaling om videreføring, alternative funksjonsendringer, avvikling, desentralisering eller omorganisering av nasjonale kompetansetjenester.

Gjennomgangen er lagt opp som en systemrevisjon basert på krav og forventinger i styringssystemet for nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten. Vurderingen er basert på årsrapportering fra tjenestene og faglig referansegruppe for driftsåret 2017 og innhentet tilleggsinformasjon fra leder for tjenesten og faglig referansegruppe. I tillegg benyttes informasjon fra søknadsprosesser og tidligere årlige gjennomganger av den enkelte tjeneste.

Gjennomgangen er gjennomført av en arbeidsgruppe med deltagere fra hvert av de regionale helseforetak og Helsedirektoratet. Resultatet av gjennomgangen er oppsummert i denne sluttrapporten.

Oslo, 1. november 2018

Tjenestens innhold og organisering

Tjenesten ble første gang godkjent i 1994. Tjenesten er administrativt underlagt Oslo universitetssykehus HF. Tjenesten har 1,4 stillinger. Tjenestens arbeidsoppgaver fordeler seg som følger; Kunnskaps og kompetansespredning 50 %, kompetanseoppbygging 40 %, forskning 10 %. Pasientbehandling inngår ikke som en del av tjenesten.

I forbindelse med gjennomgangen i 2009, ble det gjort en vurdering av kompetansetjenestens tidligere funksjoner. Det ble besluttet at avansert laboratorievirksomhet med tilhørende rådgivning skulle organiseres sammen med screening av nyfødte som en nasjonal behandlingstjeneste. Denne nasjonale kompetansetjenesten skulle ha oppgaver knyttet til klinisk oppfølging av metabolske sykdommer og være en tilrettelegger for at langsiktig oppfølging av alle medfødte stoffskiftesykdommer, med unntak av fenylketonuri, ble et regionalt ansvar.

Medfødte stoffskiftesykdommer omfatter en stor gruppe sjeldne og arvelige sykdommer. Med svært sjeldne sykdommer med uvanlig behandling og til dels sammensatt funksjonssvikt, er det behov for en tjeneste med oppsamlet erfaring og kompetanse og som har nødvendig internasjonale kontakter. Det legges til grunn at tjenesten ble godkjent som en ny tjeneste iht. nytt regelverk 7. juli 2011.

Formålet med tjenesten er å bygge opp og spre kompetanse om diagnostikk, behandling og oppfølging av medfødte stoffskiftesykdommer (metabolske sykdommer). Det er et mål å spre kompetanse om utredning og behandling av medfødte stoffskiftesykdommer i alle helseregioner.

Kompetanseoppbyggingen skjer gjennom nær kobling til pasientbehandling og den nasjonale behandlingstjenesten for utvidet nyfødtscreening og avansert laboratoriediagnostikk av medfødte stoffskiftesykdommer. Tjenesten har også utstrakt samarbeid med Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser. Det er avklart ansvarsdeling for faglig nettverksbygging i regionene.

Kompetansespredning, veiledning og rådgivning

Den primære målgruppen for tjenestens kompetansespredning er barneleger, nevrologer, genetikere og andre leger, klinisk ernæringsfysiologer, habiliteringstjenesten, sykepleiere, laboratoriepersonell. I tillegg kommer pasienter og foresatte.

Tjenesten arrangerer kurs og konferanser for tjenestens primære målgruppe. Deltar i utdanning av helsepersonell. Tjenesten har utviklet informasjons- og opplæringsmateriell. Tjenesten har en egen nettside og denne har linker til nettsiden for behandlingstjenesten innenfor samme område. Tjenesten har tilbud om råd og veiledning. E-læringskurs ferdigstilles i 2018.

Tjenesten har utarbeidet en plan for kompetansespredning gjeldende for 2018. Det fremgår at planen revideres årlig. Planen viser en oversikt over tiltak, målgrupper, metode og når tiltakene skal gjennomføres i 2018. Det oppfattes at dette er en virksomhetsplan for 2018.

Plan for kompetansespredning er ikke basert på at dette er en kompetansetjeneste med et oppdrag innenfor en avgrenset tidshorisont på 5 år. Det er ikke utarbeidet resultatmål for tjenesten. Det fremgår ikke hva som status for tjenestens kompetansespredning og en tidsplan for

når overordner resultatmål for tjenesten skal være oppfylt.
Forskning
Det vises til publiserte vitenskapelige artikler og et forskningsprosjekt som pågår. Det fremgår at forskningsprosjektet også involverer Helse Vest RHF. Tjenesten har internasjonalt forskningssamarbeid med en rekke utenlandske sentre.
Dokumenterte resultater av tjenestens virksomhet
Formålet med tjenesten er å bygge opp og spre kompetanse om diagnostikk, behandling og oppfølging av medfødte stoffskiftesykdommer (metabolske sykdommer). Det fremgår ikke om det er utarbeidet overordnet resultatmål for tjenesten. Det fremgår heller ikke om det er utarbeidet et system for å kunne dokumentere resultatoppnåelse og effekt av tjenestens virksomhet. Det vises til vedlegg 2 - dokumentasjon av oppnådde resultater. Vedlegget inneholder en oversikt over ulike tiltak som tjenesten har iverksatt. Det fremgår ikke hvilke resultater tjenesten har oppnådd mht kompetansespredning ute i helsetjenesten.
Kvalitet
Tjenesten har fra 2017 satt i drift et lokalt kvalitetsregister gjeldene for pasienter som blir utredet og behandlet ved Oslo universitetssykehus. Det jobbes også i samarbeid med Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser for å få godkjent et nasjonalt medisinsk kvalitetsregister.
Tilgjengelighet
Tjenesten viser til bruk av ulike virkemidler for å sikre likeverdig tilgang til tjenestens kompetanse nasjonalt. Det fremgår ikke av rapporteringen om tjenesten har etablert et system for å måle om ny kunnskap blir mottatt og tatt i bruk av målgruppen. Det er heller ikke vedlagt dokumentasjon som viser at tjenestens virksomhet har ført til økt tilgjengelighet til aktuell kompetanse hos helsepersonell ute i helsetjenesten.
Faglig referansegruppe
Tjenesten har etablert en faglig referansegruppe med representanter for det enkelte regionale helseforetak og brukerrepresentant. Referansegruppen har møte med tjenesten 1 gang pr. år + ad hoc. Det rapporteres at referansegruppens sammensetning er dekkende for tjenestens behov. Referansegruppen har godkjent tjenestens årsrapport for 2017. Referansegruppen viser til en rekke aktiviteter som kompetansetjenesten gjennomfører og som er viktige for helsetjenesten og brukere av denne. Tjenesten inviterer til regelmessige møter og utarbeider retningslinjer og veiledere. Referansegruppen påpeker at det fortsatt er slik at litt for mye av kompetansetjenestens aktiviteter skjer i Østlandsområdet.

Andre opplysninger

Tjenesten avgir årlig rapportering. Årsrapportene for tjenesten er tilgjengelig på <http://nasjonaletjenester.ihelse.net>. Det vises i den sammenheng til de tilbakemeldinger som er gitt ifm årlig gjennomgang av årsrapportene for tjenesten.

Både tjenestens leder og den faglige referansegruppen argumenterer for at denne tjenesten bør videreføres. Det fremgår av tilbakemeldingen fra referansegruppens leder at det er behov for å videreføre kompetansetjenestens virksomhet fordi dette dreier seg om svært sjeldne sykdommer der det er behov for sentralisert kompetanse for at disse pasientene får optimal oppfølging. Både diagnostikk, men ikke minst behandling er krevende og komplisert.

Medfødte stoffskiftesykdommer omfatter >1000 ulike sykdommer som hver for seg er sjeldne (<1:5000) men som kollektivt ikke er så sjeldne. Mange av tilstandene klassifiseres som ultra-sjeldne (<1/100.000). Antall sykdommer er raskt økende blant annet på grunn av bedret diagnostikk (blant annet genteknologi). Mange av tilstandene kan behandles, men det kan gi alvorlige (som oftest nevrologiske) skader om behandlingen ikke iverksettes i rett tid. Det er derfor behov for kontinuerlig kompetansespredning om når man skal mistenke, utrede og starte behandling ved medfødte stoffskiftesykdommer.

Både den faglige referansegruppen og Helsedirektoratets har ifm årlig rapportering påpekt at det innenfor dette fagområdet er etablert to nasjonale tjenester som til dels har overlappende funksjoner og ansvar. I tillegg til denne tjenesten gjelder dette Nasjonale behandlingstjenesten for utvidet nyfødtscreening og avansert laboratoriediagnostikk av medfødte stoffskiftesykdommer. (Referansegruppen er felles for disse to tjenestene). Det har vært uklart hvilken av tjenestene som har vært tillagt ansvaret og utført ulike oppgaver og tiltak. Ved rapportering har tjenestene pekt på hverandre. Det er i utgangspunktet motstridig å både ha en kompetansetjeneste og en behandlingstjeneste innenfor samme fagområde. Dette er ikke ønskelig. Oslo universitetssykehus har sett på dette, og foreslått ovenfor Helse Sør-Øst RHF en omorganisering av denne nasjonale kompetansetjenesten. Det foreslås å slå sammen denne kompetansetjenesten med Senter for Sjeldne Diagnoser (SSD) som er en av ni underliggende sentre i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD). Referansegruppen er positiv til dette.

Vurdering ift kriterier:

Tjenestens innhold og organisering

Tjenesten er etablert for å bygge opp og spre kompetanse om diagnostikk, behandling og oppfølging av medfødte stoffskiftesykdommer (metabolske sykdommer). Tjenestens ansvarsområde og oppgaver samsvarer med begrunnelsen for godkjenning av tjenesten.

Tjenestens primære målgruppe for kompetansespredning og faglige ansvarsområde synes klart avgrenset og godt beskrevet.

Det fremgår av rapporteringen at denne tjenesten fungerer som et faglig nav som gjør det mulig å drive utredning og behandling av medfødte stoffskiftesykdommer desentralisert.

Kompetansespredning, veiledning og rådgivning

Tjenesten driver veiledning, kunnskaps- og kompetansespredning til helsetjenesten, helsepersonell, pasienter og pårørende.

En nasjonal kompetansetjeneste er i første rekke etablert for å bygge opp og spre kompetanse. Dette skal skje innenfor en rimelig tidshorisont som anses å være 5 år. For å oppnå ønsket effekt innenfor en slik tidsplan, kreves et systematisk arbeid. Alle nasjonale kompetansetjenester skal derfor utarbeide en plan for kompetansespredning. En slik plan skal bygge på en analyse/karlegging av behov og bruk av virkemiddel, og er et verktøy til å oppnå tjenestens resultatmål.

Tjenesten har utarbeidet en plan for kompetansespredning. Planen viser en oversikt over tiltak, målgrupper, metode og når tiltakene skal gjennomføres i 2018. Det oppfattes at dette er en virksomhetsplan for 2018. Dette er ikke i tråd med intensjonen. Det forutsettes at plan for kompetansespredning gjelder for et lengre tidsrom. Det skal fremgå hvilket tidsrom planen gjelder for, hva som er status for tjenestens kompetansespredning og når overordnet resultatmål for tjenesten skal være oppfylt. Plan for kompetansespredning er ikke i tråd med intensjonen i regelverk.

Det er ikke fremlagt annen dokumentasjon som viser for hvilke deler av dette fagfeltet som fortsatt er kompetansesvakt og at dette er begrunnelsen for at dette arbeidet må videreføres i form av en nasjonal kompetansetjeneste. Det argumenteres med at tjenester drifter et nasjonalt faglig nettverk og at dette bidrar til at behandlingen kan skje desentralisert. Det er ikke lagt opp til en tidsplan for avvikling av tjenesten.

Dokumenterte resultater av tjenestens virksomhet

Tjenesten har ikke utarbeidet overordnet resultatmål for tjenesten. Det fremgår derfor ikke om resultatmålet for tjenesten er basert på en 5 års tidshorisont eller om resultatmålet for tjenesten er oppfylt.

Det forutsettes at tjenesten har etablert et system for å dokumentere effekt av tjenestens virksomhet. Effekt av tjenestens virksomhet innebærer at den primære målgruppen har mottatt kunnskap, har tatt kunnskapen i bruk og at dette har ført til økt kvalitet og tilgjengelighet til utredning og behandling i den enkelte helseregion. Dersom tjenesten ikke allerede har et register, vil for eksempel andre metoder som kartleggingsundersøkelse eller spørreundersøkelse være lettere og mer egnet til å dokumentere effekt av tjenestens virksomhet.

Det er ikke fremlagt dokumentasjon for effekt av tjenestens virksomhet. Det fremgår ikke hvilke resultater tjenesten kan vise til etter 6 års drift.

Det er forutsatt at tjenesten skal bidra til at det etableres faglige nettverk i hver helseregion som på sikt skal overta og videreføre arbeidet med å bygge opp og spre kompetanse lokalt.

Det fremgår ikke i hvilken grad tjenesten har lyktes med å bygge opp kompetanse i alle helseregioner og bidratt til at det etableres faglige nettverk som på sikt kan overta og videreføre dette arbeidet lokalt. Referansegruppen skriver at mye av kompetansespredningen skjer i

Østlandsområdet.

Faglig referansegruppe

Tjenesten har etablert en faglig referansegruppe. Referansegruppen har godkjent tjenestens årsrapport. Referansegruppen synes å fungere etter regelverket for ordningen.

Status for tjenesten

Begrunnelsen for å etablere en nasjonal kompetansetjeneste er at det er behov for å bygge opp og spre kompetanse nasjonalt innenfor et avgrenset fagområde innenfor en avgrenset tidshorisont. Dette forutsetter at målgruppen for kompetansespredninger er avgrenset og tilgjengelig.

Denne tjenesten ble reorganisert i 2011 og har vært i drift i 6 år. Tjenestens fagområde er avgrenset og godt beskrevet og tjenestens primære målgruppe er klart avgrenset. Intensjonen med etablering av nasjonale kompetansetjenester er å bygge opp og spre kompetanse innenfor et kompetansesvakt fagområde innen en rimelig tidshorisont.

Det fremgår av årsrapporten at tjenesten driver kompetansespredning. Det vises til ulike aktiviteter som tjenesten har gjennomført gjennom flere år. Det er imidlertid ikke utarbeidet en plan for kompetansespredning som bygger på resultatmål for tjenesten. Det fremgår ikke status for kompetansetjenestens virksomhet og når resultatmål for tjenesten vil bli oppfylt. Det er heller ikke fremlagt dokumentasjon for effekt av tjenestens virksomhet. Årsrapporten viser at denne tjenesten ikke driver i tråd med regelverk for nasjonale tjenester noe som også tidligere har vært påpekt i tilbakemeldinger ved årlige evalueringer.

Ved etablering av nasjonale kompetansetjenester legges det til grunn at det kan dokumenteres at fagområdet er kompetansesvakt og at av hensyn til pasientbehandling er behov for videre kompetanseoppbygging på fagområdet. Rapporteringen viser at denne tjenestens ansvarsområde omfatter råd og veiledning ifm utredning og oppfølging av til dels svært sjeldne medfødte sykdommer. Det er stor medisinsk utvikling på fagområdet og det er behov for et internasjonalt nettverk for å følge utviklingen.

Oppsummering:

- Tjenestens ansvarsområde og oppgaver samsvarer med begrunnelsen for godkjenning av tjenesten
- Dette fagområdet anses som kompetansesvakt. Det fremgår som en naturlig følge av at dette dreier seg om til dels ultra-sjeldne diagnoser og behov for oppdatert kunnskap om utredning og behandling.
- Tjenesten driver veiledning, kunnskaps- og kompetansespredning. Det er ikke lagt opp til at tjenestens virksomhet og overføring av kunnskap skal kunne videreføres av regionale faglige nettverk innen en begrenset tidshorisont.
- Det er ikke utarbeidet overordnet resultatmål for tjenesten. Plan for kompetansespredning er ikke utarbeidet i tråd med intensjonen og det fremgår ikke av planen når resultatmål for tjenesten skal være oppfylt.
- Det er ikke utarbeidet et system eller gjennomført tiltak for å dokumentere

resultatoppnåelse for de oppgaver som er tillagt tjenesten

- Tjenesten kan ikke dokumentere at tjenestens virksomhet fører til økt kompetanse og kvalitet på utredning og behandling av medfødte metabolske sykdommer ved landets helseforetak
- Den faglige referansegruppen synes å fungere etter intensjon

Høring på rapportutkast

Evt. påpekte konkrete feil er rettet i rapporten. Øvrige tilbakemeldinger relatert til rapportutkastet gjengis sammenfattet nedenfor:

- Tjenesten mener det ikke er realistisk at tjenesten i løpet av et 5 års perspektiv kan gjøre seg selv overflødig gjennom fullført kompetansespredning og etablering av regionale nettverk. Tjenesten mener det er urealistisk med det lave antallet pasienter at man skal kunne etablere regionale nettverk som er sterke nok til å drive fagfeltet.
- Om dokumentert økt kompetanse og kvalitet: Tjenesten mener det er vanskelig å vise bedre kvalitet på kort sikt når sykdommene er så varierte og sjeldne.
- Tjenesten ber om at man vurderer forespørselen om sammenslåing med NKSD nøye og vurderer om ikke dette er det tiltaket som best svarer ut de utfordringene tjenesten har

Avsluttende kommentar fra arbeidsgruppen

Helhetlig gjennomgang er basert på rapporteringen fra de nasjonale kompetansetjenestene. Arbeidsgruppens funn og kommentarer knyttet til tjenestens drift og etterlevelse av regelverk fremgår av denne rapporten.

Tjenesten har blitt forelagt dette utkastet til rapport og er gitt mulighet til å komme med innspill. En oppsummering av tjenestens innspill fremgår av punktet over.

150318 arl