

Referansegruppens tilbakemelding for nasjonale kompetansetjenester

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

Navn på tjenesten	Nasjonal kompetansetjeneste for medfødte stoffskiftesykdomme
Om referansegruppen	
Navn på referansegruppens leder:	Claus Klingenberg
Navn på brukerrepresentant	Cathrine Lund Myhre
Dersom brukerrepresentant ikke er oppnevnt, gi nærmere informasjon om dette.	☐ Brukerrepresentant skal oppnevnes. ☐ Brukerrepresentasjon er vurdert. Kommentarer: Klikk her for å skrive inn tekst.
Referansegruppens godkjenning av årsrapporten	☒ Årsrapporten er godkjent. ☐ Årsrapporten er ikke godkjent.
Tilbakemelding fra de regionale representantene, knyttet til aktiviteten i egen region Ta utgangspunkt i følgende punkter: 1. Understøtte gjennomføring av kliniske forskningsprosjekt og innrapportering til pasientregistre fra egen region. 2. Ved problemer knyttet kompetansetjenestens funksjon eller organisering internt i egen region bør de regionale medlemmer informere eget RHF om dette.	
Referansegruppens tilbakemelding: Denne tilbakemelding bør leses sammen med tilbakemeldingen vedr. Nasjonal behandlingstjeneste for screening av nyfødte og avansert laboratediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer. Det er betydelig overlapp i aktivitet (forskning, formidling samt personell involvert) i disse to tjenestene. 1. Per i dag er det liten regional aktivitet i klinisk forskning innen denne kompetansetjenesten. Det er imidlertid flere pågående prosjekter både innen den nasjonale kompetansetjenesten og spesielt innen	

Behandlingstjenesten for nyfødtscreening/avansert laboratoriediagnostikk der regionale representanter er invitert i å delta. Når det gjelder pasientregister er det i 2017 etablert et lokalt kvalitetsregister for bred, men ikke full dekning.

Det foreligger et forslag om å slå sammen kompetansetjenesten med Senter for Sjeldne Diagnoser (SSD) som er en av ni underliggende sentre i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD). Referansegruppen er meget positiv til dette og vi tror det også kan bidra til å gjøre det enklere å lage gode pasientregister for sjeldne sykdommer, inkludert metabolsk stoffskiftesykdommer, i samarbeid med NKSD. Videre vil en slik sammenslåing være svært viktig av hensyn til livsløps / «leve med» perspektivet.

2. Det har ikke vært rapportert om spesielle problemer innad i de andre RHF rundt denne kompetansetjenesten. Fortsatt er det nok slik at mye av kompetansespredningen skjer i Østlandsområdet, men tjenesten har i 2017 deltatt på flere kurs i andre deler av landet og denne delen er gradvis styrket. Tjenesten har videre i 2017 utviklet et e-læringskurs «Når skal medfødte metabolske sykdommer mistenkes» (dessverre kun tilgjengelig for ansatte i Helse Sør Øst) og en video om korrekt prøvetaking for metabolske sykdommer.

Tilbakemelding fra referansegruppen som helhet

Ta utgangspunkt i følgende punkter:

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

Referansegruppens tilbakemelding:

1. Tjenesten har siden 2016 hatt en oppdatert nettside av akseptabel kvalitet. Det er mye god informasjon inkl. E-læringskurs og en rekke foredrag. Noen punkter er dog ikke oppdatert (f.eks Kompetansespredningsplan). E-læringskurset er også kun tilgjengelig for ansatte Helse Sør Øst noe som er svært uheldig. Dette burde også kunne gjøres tilgjengelig via www.sjelden.no (NKSD initiativ; Sjelden.no tilbyr læringsressurser for fagpersoner og tjenesteytere med behov for kunnskap om sjeldne diagnoser).

Følgende innspill til nettsiden er kommet fra medlemmer av referansegruppen:

- Det bør være mere info for voksennevrologer
- Det er for lite informasjon for pasienter/»bruker perspektiv»/ familieperspektiv – dette bør utvides, inkludert med videoer

Til neste års rapport er det også ønskelig med informasjon om det er mottatt noen tilbakemeldinger om nettsidene fra fagfolk eller andre? Og hvor mye nettsidene brukes (antall treff).

Avsnitt om medfødte stoffskiftesykdommer i Generell Veileder i Pediatri er oppdatert i 2017-2018 (forfattere fra kompetansetjenesten). Meget positivt!

Referansegruppen foreslo i 2017 at tjenesten kunne invitere seg til å lage et kapittel til veileder i voksen nevrologi / voksenhabilitering for sjeldne medfødte stoffskiftesykdommer? Det er så vidt vi kan se ennå ikke gjort, men bør kunne være et mål for 2018-2019.

2. Det pågår forskning i kompetansetjenesten og i samarbeid med den overlappende behandlingstjenesten. Referansegruppen oppfatter det samlet sett som en tilfredsstillende aktivitet. Det planlegges nå også kliniske studier på vitamin B12 mangel hos spedbarn. En anser det også som viktig at kompetansetjenesten har en sentral rolle i å sikre norske pasienter tilbud om deltagelse i internasjonale kliniske studier med høy kvalitet særlig når det gjelder ultrastjeldne sykdommer hvor hver pasient teller mye. En ber om at dette omtales i neste års rapport.

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

4. For å styrke klinisk forskning og få bedre verktøy for overvåking av kvalitet på behandling er det viktig å etablere nasjonale pasient-/kvalitetsregistre. Kompetansetjenesten har tatt tak i dette ved å samarbeide med NKSD/metabERN. Det synes som en god løsning. I tillegg til at det innebærer et betydelig bedre verktøy for å overvåke kvalitet og lette klinisk forskning, vil det føre til bedre og mer helhetlige tjenester til pasienter, pårørende og helsepersonell.

Tjenesten hadde ellers 4 hovedmål for 2017 og den har jobbet godt med alle disse 4 målene, og spesielt omfang av kompetansespredning er økt år for år.

Til Helsedirektoratet: Hele referansegruppen er SVÆRT misfornøyd med formatet på årsrapporten og formatet på vår tilbakemelding. Dette har vi kommentert tidligere.

Årsrapportene har en lay out som gjør at det er uhyre vanskelig å få oversikt over det arbeidet som er gjort, og mangel på tabeller med tall fra flere år tilbake gjør det utfordrende å sammenligne/følge utviklingen. Dette gjør naturligvis også arbeidet til referansegruppen langt vanskeligere.

Formatet for tilbakemelding fra referansegruppen har også så mange unødige formateringer at det er svært tungt å jobbe i.

Vi anmoder sterkt om at det for neste år gjøres en forbedring på begge disse områdene (hvis Hdir virkelig ønsker at vi skal gjøre en god jobb ..).