

Helhetlig gjennomgang av nasjonale kompetansetjenester i spesialisthelsetjenesten 2018

Spørsmål til lederen av kompetansetjenesten

SETT MARKØREN I DET GRÅ FELTET FØR DU STARTER SKRIVINGEN.

Navn på tjenesten:	Nasjonal kompetansetjeneste for medfødte stoffskiftesykdommer
Lokalisering:	Oslo Universitetssykehus, Barne og ungdomsklinikken
Tjenestens innhold og organisering	
1. Gi en kort beskrivelse av organisering og bemanning av tjenesten. Tjenesten ledes av professor og klinikkleder Terje Rootwelt (0 stillingsbrøk). 20% ansettelse av overlege PhD i medisinsk biokjemi, Seksjon for Medfødte metabolske sykdommer OUS, 20% ansatt klinisk ernæringsfysiolog spesialist i medfødte stoffskiftesykdommer. Tjenesten har også ansatt to overleger i pediatri (en PhD) med metabolske sykdommer som interessefelt (begge har 50% stilling).	
2. Angi en prosentvis fordeling mellom tjenestens viktigste oppgaver. Kunnskaps og kompetansespredning 50%, kompetanseoppbygging 40%, forskning 10%	
3. Inngår nasjonal pasientbehandling som en del av tjenesten? (ja/nei – dersom svaret er ja – beskriv behandlingstiltak) Nei	
Kompetansespredning	
4. Beskriv den primære målgruppen for tjenestens virksomhet knyttet til veiledning, kunnskaps- og kompetansespredning? Helsepersonell i alle helseregioner: Barneleger, nevrologer, genetikere og andre leger, klinisk ernæringsfysiologer, habiliteringstjeneste, sykepleiere, laboratoriepersonell.	

Pasienter og foresatte
5. Beskriv hvilke virkemidler tjenesten benytter for å nå denne målgruppen. Det bes om at plan for kompetansespredning legges ved rapporteringen og merkes vedlegg 1. Helsepersonell: 2 årlige heldagsseminarer hvor barneleger, genetikere, spesialister i nevrologi/habilitering og klinisk ernæringsfysiologer (KEF) fra alle helseregioner inviteres: Ulike metabolske tema samt drøfting av pasientkasus som deltakere har med: Disse samlingene resulterer i et nettverk av lokalt interesserte leger /KEF som kan utveksle kunnskap/bygge opp kompetanse i sin region/sykehus. Annethvert år (neste i 2018): To dager legeforeningsgodkjent kurs om medfødte stoffskiftesykdommer (LIS leger i pediatri, nevrologi, biokjemi) Egen nettside hvor foredrag , aktuelle kurs,linker og guidelines legges ut E-læringskurs for helsepersonell : Når skal medfødt stoffskiftesykdom mistenkes. Video utarbeidet om korrekt prøvetaking for metabolske sykdommer. Oppdatert og utvidet generell veileder i pediatri i kapittel om medfødte stoffskiftesykdommer Pasienter og foresatte: Pasientseminarer for utvalgte diagnoser som ikke omfattes av senter for sjeldne diagnoser((Tyrosinemi, MCADD-dag og lavfetttskole for langkjedede fettsyreoksidasjonsdefekter). Telefonveiledningstjeneste: Lege og klinisk ernæringsfysiolog er tilgjengelige for kolleger og pasienter på telefon i arbeidstid alle hverdager. Planlegger i samarbeid med senter for sjeldne diagnoser å lage e-læringskurs/video om praktisk tilberedning av SOS regime (nødregime for å unngå metabolske kriser).
Forskning
6. Gi en kort beskrivelse av tjenestens forskningsvirksomhet og i hvilken grad dette involverer kliniske fagmiljø i andre helseregioner. Tyrosinemi type 1, pågående prosjekt. Nevropsykologisk registrering og pasientgruppen sett i forhold til aminsoyreprofilen over tid. Samarbeid med Helse Vest, Haukeland sykehus. Det planlegges livskvalitetsundersøkelse av barn og voksne 2018 med mellomkjedet

fettsyreoksidasjonsdefekt; involverer pasienter fra alle helse regioner og samarbeid med klinisk ernæringsfysiolog fra helse Vest. Vi har også planer om å involvere andre helseregioner indirekte ved å delta med pasienter i forskning i regi av metabERN . Forskningsaktivitet ved tjenesten er også nært knyttet til den nasjonale behandlingstjenesten for nyfødtscreneing og avansert laboratoriediagnostikk.

Dokumenterte resultater av tjenestens virksomhet

7. Gi en kort beskrivelse av de dokumentasjonssystemer/verktøy som tjenesten benytter for å overvåke resultater av utredning og behandling og effekt av tjenestens virksomhet (se Veilederen s. 16 + 17 - §4-6)

Medisinsk Kvalitetsregister (internt foreløpig), elæringskurs

8. Gi en oppsummert beskrivelse av hvilke resultater tjenesten har oppnådd (se Veilederen s. 17). Det bes om at dokumentasjon for oppnådde resultater vedlegges og merkes vedlegg 2. Dersom det vises til dokumentasjon som er publisert, kan det benyttes referanse til hvor relevant dokumentasjon er tilgjengelig.

Medisinsk Kvalitetsregister (foreløpig internt)

Nettside for metabolske sykdommer

Gjennom heldagsseminarer i flere år (se under), oppnådd nasjonalt nettverk av lokale barneleger

Genpanel for medfødte stoffskiftesykdommer

E-læringskurs

Medlemsskap i metabERN

9. Beskriv hvilke tiltak som er iverksatt for å videreføre kompetansetjenestens arbeid i alle helseregionene.

To årlige heldagsseminarer hvor leger (barneleger/nevrologer)/genetikere inviteres til drøfting av kasuistikker, utvalgte metabolske tema og oppbygging av faglig nasjonalt metabolsk nettverk med lokale leger

E-læringskurs om medfødte stoffskiftesykdommer, video om prøvetaking, oppdaterte diagnostikk og behandlings veileder i metabolske sykdommer, egen nettside for metabolske sykdommer

10. Dersom det er behov for å videreføre kompetansetjenestens virksomhet, gi en beskrivelse av hvorfor dette er nødvendig (se Veilederen s. 15 + 16). Legg ved dokumentasjon for behov og en tidsplan for gjennomføring. Det bes om at dokumentasjonen legges ved

rapporteringen og merkes vedlegg 3.

Medfødte stoffskiftesykdommer omfatter svært mange tilstander som hver for seg er sjeldne eller ultra-sjeldne - og de øker stadig i antall. Kunnskapsoppbygging og kompetansespredning på dette sjeldenfeltet er derfor en kontinuerlig prosess hvor det ikke er realistisk å gjøre tjenesten overflødig på kort sikt. Selv om det finnes andre nasjonale tjenester og kompetansetjenester som har noen overlappende områder (nasjonal behandlingstjeneste for nyfødtscreening og avansert laboratoriediagnostikk/Senter for sjeldne diagnoser / Frambu), er vårt grunnleggende argument at vår tjeneste dekker diagnoser som ikke omfattes av de andre tjenestene i tilstrekkelig grad og som ellers vil bli stående uten tilbud. Denne kompetansetjenesten kombinerer også klinisk diagnostikk (biokjemisk/metabolsk kompetanse) med klinisk behandling og oppfølging av pasienter og som miljø har vi lang erfaring og internasjonale kontakter. Tjenesten er dermed godt rustet til å oppnå innsikt også i nye sykdommer. Medlemsskap i metabERN er en viktig mulighet for et bedre nasjonalt tilbud for pasientene.

Tilleggsinformasjon

11. Beskriv evt. andre nasjonale kompetansetjenester eller behandlingstjenester som har oppgaver innenfor denne tjenestens faglige ansvarsområde?

Nasjonal behandlingstjeneste for nyfødtscreening og avansert laboratoriediagnostikk

NKSD (nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser).

12. Er det gjort en formel ansvarsavklaring med disse tjenestene? Hvis ja, gi en kort beskrivelse

Ja: Kompetansetjenesten har avklart ansvar for faglig nettverksbygging i regionene , pasientrettede kurs samt drive arbeidet i metabERN.

Kfr for øvrig tidligere brev om evt sammenslåing med SSD (del av NKSD).

13. Eventuelle andre forhold som er viktig å kjenne til ifm en helhetlig gjennomgang av denne nasjonale kompetansetjenesten?

En betydelig del av kompetanseoppbygging og direkte kompetansespredning skjer i møtet med pasientene: Ansatte i denne kompetansetjenesten har også ansvaret for den kliniske oppfølgingen av pasienter (barn) med medfødte stoffskiftesykdommer som innlegges og henvises Oslo Universitetssykehus. OUS diagnostiserer/behandler om lag 2/3 av metabolske pasienter i Norge pga befolkningstetthet/fødselstall. Vi mottar og behandler også pasienter fra andre helseregioner etter henvisning/forespørsel. Kompetansen som oppnås gjennom vårt tverrfaglige kliniske samarbeid (biokjemiker, nevrolog, klinisk ernæringsfysiolog, barnelege og genetiker) kommer både pasienten og pårørende til nytte og gir viktig kunnskap til kompetansetjenestens ansatte. Dette er en forutsetning for nødvendig kunnskapsoppbygging og vedlikehold av denne , og dermed kompetansespredning til helsepersonell i andre regioner. Klinisk kompetanse er også utgangspunkt for relevant forskning og nettverksbygging i andre regioner. Ansatte ved tjenesten har også utstrakt telefonveiledningstjeneste til pårørende, helsesøstre, lokale leger og annet

helsepersonell .

Signering av ansvarlig leder

Dato og navnet på den som har skrevet denne tilbakemeldingen:

28. feb 2018, Terje Rootwelt

Vedlegg

Det bes om følgende vedlegg:

- Tjenestens plan for kompetansespredning - vedlegg 1
- Dokumentasjon for oppnådde resultater - vedlegg 2
- Dokumentasjon for at helsetjenesten fortsatt er kompetansesvak - vedlegg 3

040118 arl

Kompetansespredningsplan for Kompetansetjenesten for medfødte stoffskiftesykdommer 2018

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

Kompetansespredningsplanen for 2018 har som hovedmål å videreføre oppbyggingen av faglige nettverk av lokale barneleger og voksennevrologer i alle fire helseregioner både ved nettbasert kompetansespredning og halvårlige dagsmøter, slik at disse kan videreføre tjenestens oppgaver regionalt.

Pasienter og foresattes kunnskap om egen/barnets sykdom er også noe vi vektlegger med pasientrettede kurs for flere metabolske sykdommer som ikke omfattes av Senter for sjeldne diagnoser/Frambu. Vi vil på lenger sikt vektlegge informasjonsspredning til helsepersonell og pasientgrupper/pasient organisasjoner om kompetansetjenestens deltakelse i metabERN (Europeisk Referansenettverk for metabolske sykdommer) fordi pasientorganisasjoners deltakelse og ivaretagelse av pasientenes interesser en av metabERNs viktigste målsetninger.

Kompetanse-spredningstiltak	Målgruppe	Metodikk til bruk	Tidsaspekt
Nettbasert informasjon	Pasienter	Kompetansetjenesten har egen nettside med linker til nasjonale og internasjonale oppslagsverk samt foredrag om sentrale metabolske emner: https://oslo-universitetssykehus.no/fag-og-forskning/nasjonale-og-regionale-tjenester/nasjonal-kompetansetjeneste-for-medfodte-stoffskiftesykdommer	Kontinuerlig oppdatering
	Barneleger og voksen medisin/nevrologi		
	Sykepleiere		
	Jordmødre		
	Bioingeniører	Revidert kapittel i generell veileder i pediatri, kapittel om medfødte stoffskiftesykdommer: http://www.helsebiblioteket.no/retningslinjer/pediatri/endokrinologi/medf%C3%B8dte-stoffskift	Oppdateres jevnlig
	Studenter		
	Utdanningsinstanser for helsepersonell		
	Video		Oppdateres ved behov
	E-læringskurs	Det er utarbeidet en video i 2017 om korrekt prøvetaking for metabolske sykdommer https://vimeo.com/213836055	I løpet av 1. kvartal 2018 skal det bli nasjonalt tilgjengelig selv om det ligger i Læringsportalen til HSØ
		E-læringskurs: Når skal medfødte stoffskiftesykdommer mistenkes? http://laeringsportalen.helse-sorost.no/CourseRoom/IndexCourseRoom?user_id=182394&cp_id=19775&c_id=11094&from=/CourseCatalog	

Vedlegg II:

Dokumentasjon av oppnådde resultater

Nasjonal kompetansetjeneste for medfødte stoffskiftesykdommer

Likeverdig tilgjengelighet til kompetanse:

Egen nettside med foredrag, aktuelle internasjonale guidelines, linker, kurs og seminarer:

<https://oslo-universitetssykehus.no/fag-og-forskning/nasjonale-og-regionale-tjenester/nasjonal-kompetansetjeneste-for-medfodte-stoffskiftesykdommer>

Oppdatert akuttveileder (2015) og generell veileder (2017) om diagnostikk og behandling av medfødte stoffskiftesykdommer hhv

<http://www.helsebiblioteket.no/retningslinjer/akuttveileder-i-pediatri/endokrinologi/akutte-stoffskiftesykdommer> og <http://www.helsebiblioteket.no/retningslinjer/pediatri/endokrinologi/medf%C3%B8dte-stoffskift>

Kunnskapsovervåking:

E-læringskurs: Når skal medfødt stoffskiftesykdom mistenkes: Beregnet på helsepersonell (skal gjøres tilgjengelig for hele Norge via nettsiden første kvartal 2018, men krever foreløpig pålogging til læringsportalen helse-sørøst)

http://laeringsportalen.helse-sorost.no/CourseRoom/IndexCourseRoom?user_id=182394&cp_id=19775&c_id=11094&from=/CourseCatalog

Video om korrekt prøvetaking; svært viktig for prøvetakere og rekvirenter fra andre regioner da korrekt prøvetaking og forsendelse er viktig for riktig tolkning og avklaring:

<https://vimeo.com/213836055>

Genpanel for medfødte stoffskiftesykdommer: Samarbeidsprosjekt mellom kompetansetjenesten og Avdeling for Medisinsk genetikk ved OUS som har utviklet et genpanel for medfødte stoffskiftesykdommer (foreløpig ikke publisert på AMG's nettsider)

Kompetanseoppbygging:

Forskning:

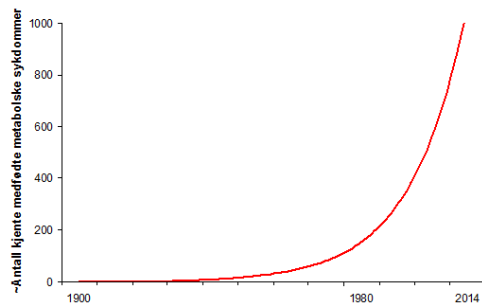
Blikrud, Y. T., A. Ellingsen and M. Bjoras (2013). "Fumarylacetoacetate inhibits the initial step of the base excision repair pathway: implication for the pathogenesis of tyrosinemia type I." *J Inherit Metab Dis* **36**(5): 773-778.

Blikrud, Y. T. (2017). "Tenuous link between chronic fatigue syndrome and pyruvate dehydrogenase deficiency." *Tidsskr Nor Lægeforen* **137**(23-24).

Mosegaard, S., G. H. Bruun, K. F. Flyvbjerg, Y. T. Blikrud, N. Gregersen, M. Dembic, E. Annexstad, T. Tangeraas, R. K. J. Olsen and B. S. Andresen (2017). "An intronic variation in SLC52A1 causes exon skipping and transient riboflavin-responsive multiple acyl-CoA dehydrogenation deficiency." *Mol Genet Metab* **122**(4): 182-188.

Begrunnelse av behov for å videreføre nasjonal kompetansetjeneste for medfødte stoffskiftesykdommer sin virksomhet:

Medfødte stoffskiftesykdommer(>1000 ulike) er raskt økende blant annet pga ny genteknologi (Fig 1)



Figur 1

Mange av tilstandene klassifiseres som ultra-sjeldne (<1/100.000), noe som gjør at kunnskapsoppdatering og kompetansespredning er utfordrende å fullføre og er en kontinuerlig prosess. Selv om det finnes andre nasjonale tjenester og kompetansetjenester som har noen overlappende områder (nasjonal behandlingstjeneste for nyfødtscreening og avansert laboratoriediagnostikk/Senter for sjeldne diagnoser / Frambu), er vårt grunnleggende argument at vår tjeneste dekker diagnoser som ikke omfattes av de andre tjenestene i tilstrekkelig grad og som ellers kan bli stående uten tilbud. Denne kompetansetjenesten kombinerer klinisk diagnostikk (biokjemisk/metabolsk kompetanse) med klinisk behandling og oppfølging av pasienter og som miljø har vi lang erfaring og internasjonale kontakter. Tjenesten er dermed godt rustet til å oppnå innsikt også i nye sykdommer.

Gjennom våre halvårlige fagmøter er et nasjonalt nettverk med faginteresse for metabolske sykdommer etablert på barnelegesiden og dels på voksensiden med mulighet for gjensidig utveksling av erfaringer, men det er behov for videreføring av kompetansetjenesten da a) kunnskap fortsatt ikke er tilstrekkelig implementert (særlig voksenmedisin), b) sikre pasienter med disse sjeldne diagnoser rett til lik diagnostikk og behandling gjennom internasjonalt samarbeid (metabERN) som vi mener vil være nøkkelen for å oppnå likeverdige muligheter for behandling av pasientene i Norge for fremtiden.



Likeverdig tilgang

Vi har gjennom mottak av blodprøver til utredning for medfødte stoffskiftesykdommer, erfart at det er færre prøver fra (gjelder særlig voksne pasienter) sykehus utenfor egen helseregion: Det er fortsatt behov for kompetanseheving blant helsepersonell (barneleger/nevrologer/habiliteringstjeneste/kliniske ernæringsfysiologer) særlig utenfor egen helseregion for å øke kunnskap om og stimulere til utredning av barn og voksne med mulige medfødt stoffskiftesykdommer.

Transisjon:

I tillegg til at voksne kan debutere med medfødte stoffskiftesykdommer, overlever stadig flere barn med medfødte stoffskiftesykdommer til voksen alder og det er viktig å få på plass nasjonale retningslinjer for gode overganger (transisjon) mellom barne og voksenmedisin. I regi av MetabERN (Europeisk Referanse Nettverk for medfødte stoffskiftesykdommer) arbeides det nå med retningslinjer for transisjon og i kraft av vårt forpliktende samarbeid i metabERN vil vi fremover måtte legge arbeid i hvordan dette skal organiseres regionalt og nasjonalt i Norge.

Nasjonalt kvalitetsregister og samarbeid med metabERN

Vi har etablert et internt kvalitetsregister for medfødte stoffskiftesykdommer ved OUS, og NKSD er i søknadsprosess med å opprette et nasjonalt register for sjeldne diagnoser hvor pasienter med medfødte stoffskiftesykdommer fra hele landet kan inngå: Et slikt kvalitetsregister er særlig viktig for å kunne oppfylle kompetansetjenestens mål om å overvåke og formidle behandlingsresultater. Som medlem av metabERN forplikter vi oss til å delta aktivt og et av metabERN's hovedanliggender er å styrke pasientdeltakelse og sikre tilgang på lik diagnostikk og behandling av pasienter med sjeldne sykdommer; da er et nasjonalt register avgjørende for å nå ut til pasientene med informasjon både om metabERN arbeidet og forskning/ny behandling som skjer innenfor deres diagnose. MetabERN har snart eksistert i ett år; nylig er et web-basert Clinical Patient Management System (CPMS) blitt lansert hvor utfordrende pasientkasus kan diskuteres i et ekspertpanel og hvor en rapport utarbeides av internasjonale eksperter for tilstanden det forespørres om: Her ønsker vi være aktive og bidra til at andre regioner kan delta med pasientkasus som trenger en bredere drøfting og utvikle samarbeidet i Norge ved å bidra til at andre helseregioner med fagekspertise kan inkluderes som «affiliated partners» i metabERN og derigjennom styrke nasjonalt nettverk.

Formidling til pasientgrupper/organisasjoner

Mange pasienter med medfødte stoffskiftesykdommer i Norge mangler pasientnettverk (pasientorganisasjoner eksisterer for et fåtall diagnoser) og vi har fortsatt lite kunnskap/oversikt om hvilke behandlingsretningslinjer som følges nasjonalt for mange av tilstandene og hvilke fagpersoner som har oppfølgingsansvaret: Dette må kartlegges bedre slik at informasjon kan formidles. Et annet av MetabERNs hovedmål innen 2018 er å utføre en spørreundersøkelse/survey blant pasienter i medlemslandene for å kartlegge deres behandling og behov for oppfølging; det vil fordre et stort arbeid for kompetansetjenesten fremover for å lokalisere pasientgruppene og nå ut til dem når denne spørreundersøkelsen foreligger.

Tidsplan:

Med begrunnelsene over, er arbeidet med kompetansebygging og kunnskapsheving for metabolske sykdommer utfordrende å fullføre: Fortsatt er vi i en pionerperiode for oppbygging av nasjonal og internasjonal kompetanse på disse sykdommene i Norge og det er et vedvarende behov for nasjonal nettverksbygging blant fagpersonell. Arbeidet i metabERN vil kreve mye ressurser og innsats i den neste 10 års perioden som vi anser for å være tidsvinduet før flere prosesser er implementert nasjonalt og regionalt.

Aguiar, A., K. Ahring, M. F. Almeida, M. Assoun, A. Belanger Quintana, S. Bigot, G. Bihet, K. Blom Malmberg, A. Burlina, T. Bushueva, A. Caris, H. Chan, A. Clark, S. Clark, B. Cochrane, K. Corthouts, J. Dalmau, M. Dassy, A. De Meyer, B. Didycz, M. Diels, K. Dokupil, S. Dubois, K. Efring, J. Ekengren, C. Ellerton, S. Evans, A. Faria, A. Fischer, S. Ford, P. Freisinger, M. Gizewska, H. Gokmen-Ozel, J. Gribben, F. Gunden, M. Heddrich-Ellerbrok, S. Heiber, C. Heidenborg, C. Jankowski, R. Janssen-Regelink, I. Jones, C. Jonkers, M. Joerg-Streller, K. Kaalund-Hansen, E. Kiss, A. M. Lammardo, K. Lang, D. Lie, R. Lilje, S. Lowry, K. Luyten, A. MacDonald, U. Meyer, D. Moor, A. Pal, M. Robert, L. Robertson, J. C. Rocha, C. Rohde, K. Ross, S. Saruhan, E. Sjoqvist, R. Skeath, L. Stoelen, N. M. Ter Horst, A. Terry, C. Timmer, N. Tuncer, K. Vande Kerckhove, L. van der Ploeg, M. van Rijn, F. J. van Spronsen, A. van Teeffelen-Heithoff, A. van Wegberg, K. van Wyk, C. Vasconcelos, I. Vitoria, J. Wildgoose, D. Webster, F. J. White and H. Zweers (2015).

"Practices in prescribing protein substitutes for PKU in Europe: No uniformity of approach." *Mol Genet Metab* **115**(1): 17-22.

Baroy, T., C. R. Pedurupillay, Y. T. Blikrud, M. Rasmussen, A. Holmgren, M. D. Vigeland, T. Hughes, M. Brink, R. Rodenburg, B. Nedregaard, P. Stromme, E. Frengen and D. Misceo (2016).

"A novel mutation in FBXL4 in a Norwegian child with encephalomyopathic mitochondrial DNA depletion syndrome 13." *Eur J Med Genet* **59**(6-7): 342-346.

Daly, A., A. Pinto, S. Evans, M. F. Almeida, M. Assoun, A. Belanger-Quintana, S. M. Bernabei, S. Bollhalder, D. Cassiman, H. Champion, H. Chan, J. Dalmau, F. de Boer, C. de Laet, A. de Meyer, A. Desloovere, A. Dianin, M. Dixon, K. Dokupil, S. Dubois, F. Eyskens, A. Faria, I. Fasan, E. Favre, F. Feillet, A. Fekete, G. Gallo, C. Gingell, J. Gribben, K. Kaalund Hansen, N. M. Ter Horst, C. Jankowski, R. Janssen-Regelink, I. Jones, C. Jouault, G. E. Kahrs, I. L. Kok, A. Kowalik, C. Laguerre, S. Le Verge, R. Lilje, C. Maddalon, D. Mayr, U. Meyer, A. Micciche, U. Och, M. Robert, J. C. Rocha, H. Rogozinski, C. Rohde, K. Ross, I. Saruggia, A. Schlune, K. Singleton, E. Sjoqvist, R. Skeath, L. H. Stolen, A. Terry, C. Timmer, L. Tomlinson, A. Tooke, K. Vande Kerckhove, E. van Dam, T. van den Hurk, L. van der Ploeg, M. van Driessche, M. van Rijn, A. van Wegberg, C. Vasconcelos, H. Vestergaard, I. Vitoria, D. Webster, F. J. White, L. White, H. Zweers and A. MacDonald (2017).

"Dietary practices in propionic acidemia: A European survey." *Mol Genet Metab Rep* **13**: 83-89.

Diez-Fernandez, C., V. Rufenacht, S. Santra, A. M. Lund, R. Santer, M. Lindner, T. Tangeraas, C. Unsinn, P. de Lonlay, A. Burlina, C. D. van Karnebeek and J. Haberle (2016). "Defective hepatic bicarbonate production due to carbonic anhydrase VA deficiency leads to early-onset life-threatening metabolic crisis."

Genet Med **18**(10): 991-1000.

Hikmat, O., T. Charalampos, C. Klingenberg, M. Rasmussen, C. M. E. Tallaksen, E. Brodtkorb, T. Fiskerstrand, R. McFarland, S. Rahman and L. A. Bindoff (2017). "The presence of anaemia negatively influences survival in patients with POLG disease." *J Inher Metab Dis* **40**(6): 861-866.

Mayorandan, S., U. Meyer, G. Gokcay, N. G. Segarra, H. O. de Baulny, F. van Spronsen, J. Zeman, C. de Laet, U. Spiekerkoetter, E. Thimm, A. Maiorana, C. Dionisi-Vici, D. Moeslinger, M. Brunner-Krainz, A. S. Lotz-Havla, J. A. Cocho de Juan, M. L. Couce Pico, R. Santer, S. Scholl-Burgi, H. Mandel, Y. T. Blikrud, P. Freisinger, L. J. Aldamiz-Echevarria, M. Hochuli, M. Gautschi, J. Endig, J. Jordan, P. McKiernan, S. Ernst, S. Morlot, A. Vogel, J. Sander and A. M. Das (2014). "Cross-sectional study of 168 patients with hepatorenal tyrosinaemia and implications for clinical practice." *Orphanet J Rare Dis* **9**: 107.

Pinto, A., A. Daly, S. Evans, M. F. Almeida, M. Assoun, A. Belanger-Quintana, S. Bernabei, S. Bollhalder, D. Cassiman, H. Champion, H. Chan, J. Dalmau, F. de Boer, C. de Laet, A. de Meyer, A. Desloovere, A. Dianin, M. Dixon, K. Dokupil, S. Dubois, F. Eyskens, A. Faria, I. Fasan, E. Favre, F. Feillet, A. Fekete, G. Gallo, C. Gingell, J. Gribben, K. Kaalund-Hansen, N. Horst, C. Jankowski, R. Janssen-Regelink, I. Jones, C. Jouault, G. E. Kahrs, I. L. Kok, A. Kowalik, C. Laguerre, S. Le Verge, R. Lilje, C. Maddalon, D. Mayr, U. Meyer, A. Micciche, M. Robert, J. C. Rocha, H. Rogozinski, C. Rohde, K. Ross, I. Saruggia, A. Schlune, K. Singleton, E. Sjoqvist, L. H. Stolen, A. Terry, C. Timmer, L. Tomlinson, A. Tooke, K. Vande Kerckhove, E. van Dam, T. van den Hurk, L. van der Ploeg, M. van Driessche, M. van Rijn, A. van Teeffelen-Heithoff, A. van Wegberg, C. Vasconcelos, H. Vestergaard, I. Vitoria, D. Webster, F. J. White, L. White, H. Zweers and A. MacDonald (2017). "Dietary practices in isovaleric acidemia: A European survey." *Mol Genet Metab Rep* **12**: 16-22.

Stolen, L. H., R. Lilje, J. V. Jorgensen, Y. T. Blikrud and R. Almaas (2014). "High dietary folic Acid and high plasma folate in children and adults with phenylketonuria." *JIMD Rep* **13**: 83-90.

Stray-Pedersen, A., P. H. Backe, H. S. Sorte, L. Morkrid, N. Y. Chokshi, H. C. Erichsen, T. Gambin, K. B. Elgstoen, M. Bjoras, M. W. Wlodarski, M. Kruger, S. N. Jhangiani, D. M. Muzny, A. Patel, K. M. Raymond, G. S. Sasa, R. A. Krance, C. A. Martinez, S. M. Abraham, C. Speckmann, S. Ehl, P. Hall, L. R. Forbes, E. Merckoll, J. Westvik, G. Nishimura, C. F. Rustad, T. G. Abrahamsen, A. Ronnestad, L. T. Osnes, T. Egeland, O. K. Rodningen, C. R. Beck, E. A. Boerwinkle, R. A. Gibbs, J. R. Lupski, J. S. Orange, E. Lausch and I. C. Hanson (2014). "PGM3 mutations cause a congenital disorder of glycosylation with severe immunodeficiency and skeletal dysplasia." *Am J Hum Genet* **95**(1): 96-107.

Wanschers, B. F., R. Szklarczyk, M. A. van den Brand, A. Jonckheere, J. Suijskens, R. Smeets, R. J. Rodenburg, K. Stephan, I.

B. Helland, A. Elkamil, T. Rootwelt, M. Ott, L. van den Heuvel, L. G. Nijtmans and M. A. Huynen (2014). "A mutation in the human CBP4 ortholog UQCC3 impairs complex III assembly, activity and cytochrome b stability." Hum Mol Genet **23**(23): 6356-6365.

Kursvirksomhet for helsepersonell:

To-dagers legeforeningskurs i medfødte stoffskiftesykdommer (arrangeres hvert 2.-3.år): 2012 og 2015:

15-16/10 - 2015: Medfødt metabolsk sykdom, diagnostikk og behandling. Kursnr 28752

31/10- 2/11- 2012: Medfødt metabolsk sykdom, diagnostikk og behandling.

Endagskurs med spesielt tema:

13/3-2014: "Inherited Metabolic Disorders: Cardiomyopathy, Mitochondrial diseases and Congenital Disorders of Glycosylation" med blant andre prof Shamima Rahman fra Great Ormond Street, London

Halvårlige heldagsseminarer i flere år hvor vi har oppnådd nasjonalt nettverk av regionale leger med interesse for metabolske sykdommer (ca 50-60 deltakere hvert halvår),:

År	Tema	Utenlandsk foreleser
2014 Mai	Dyp sekvensering ved IEM	Anna Wedel
2014 November	Treatable inborn errors of metabolism causing intellectual disability	Clara van Karnebeek
2015 Mai	Nevrotransmittersykdommer	Thomas Opladen, (avlyst)
2015 November	Acute Presentations of Inborn Errors of Metabolism	Andrew Morris
2016 Mai	Ungdom og voksne med nevrometabolsk sykdom	Chantal Morel
2016 November	Behandlingsstrategier ved IEM	Alan Lund
2017 Mai	When to suspect inborn errors of metabolism in adult medicine	Fanny Mochel
2017 November	Nye behandlingsstrategier ved IEM	Risto Lapatto

se eksempel på program under:

Kjære alle sammen,

Invitasjon
til nasjonalt arbeidsgruppemøte om medfødte metabolske sykdommer

Tid: Fredag 18. november 2016, 10.00 - 16.00.
Sted: Rødt auditorium, Rikshospitalet, OUS

Hovedtema: Ny behandling av medfødte metabolske sykdommer

Vi i kompetansetjenesten for medfødte stoffskiftesykdommer har igjen gleden av å invitere interesserte barneleger, nevrologer og andre interesserte fra hele landet til møte hvor hovedtema er behandling av medfødte metabolske sykdommer med fokus på ny behandling.

Årets utenlandske foreleser er overlege dr. med Allan M. Lund, leder av Center for Medfødte Stoffskiftesykdomme, Rigshospitalet, Danmark. Dr. Allan Lund er barnelege med lang erfaring innen medfødte metabolske sykdommer i Danmark og er en meget god foredragsholder.

Vi oppfordrer alle landets barneavdelinger til å sende én (evt to) interesserte barneleger til møtet. Vi oppfordrer også spesielt nevrolgiske avdelinger/voksenhabilitering om å sende en nevrolog med interesse for metabolske sykdommer.

Deltagelsen den 18. november er gratis og reiseutgifter dekkes av Nasjonal kompetansetjeneste for medfødte stoffskiftesykdommer, Barne- og Ungdomsklinikken, OUS. Lokal avdeling bes først dekke reiseutgiftene på vanlig måte og så sende en faktura til Terje Rootwelt (trootwelt@ous-hf.no) på hele beløpet.

Vi håper at mange **tar med et pasientkasus** med mistanke om medfødt stoffskiftesykdom til diskusjon. NB! Alle typer diagnoser.

Foreløpig program:

10.00-10.30	Kaffe og velkommen v/T. Rootwelt
10.30-11.30	«Ny behandling ved medfødte metabolske sykdommer» v/dr. Allan M. Lund
11.30-11.45	Pause
11.45-12.30	«Ny behandling ved medfødte metabolske sykdommer- pasientkasus» v/dr. Allan M. Lund
12.30-13.15	Lunsj
13.15-14.15	Kasuspresentasjoner med diskusjon
14.15-14.30	Pause
14.30-15.00	Kasuspresentasjoner med diskusjon forts.
15.00-16.00	Metabolske rapporter fra: -Kompetansetjenesten -Barneavdelingen -Nyfødtscreeningen -Seksjon for medfødt metabolsk sykdom

Søknadsprosess 2016-2017 til metabERN (Europeisk referansenettverk for medfødte stoffskiftesykdommer): Dokumentasjon for medlemskap-nettside: <http://metab.ern-net.eu/> og <http://metab.ern-net.eu/oslo-university-hospital/>



Logo:

	Pasienter/pasient organisasjoner Helsepersonell/ leger	Informasjon om Europeisk Referansenettverk for metabolske sykdommer hvor kompetansejenesten er medlem/ deltar: http://metab.ern-net.eu/	
Opplæring/kurs	Pasienter og pårørende alle regioner	Opplæring/samling/kompetanseheving for pasienter og foresatte (barn og voksne): Tyrosinemi-dager (2 dager) MCADD dag for barn og voksne (mellom kjedet fettsyrefeil) Lavfettsskole-dag (for barn og pårørende med langkjedet fettsyrefeil)	2. kvartal 2018 3. kvartal 2018 3. kvartal 2018
E-læring	Pasienter, Pårørende helsepersonell	Planlegges utarbeidelse e-læringskurs/video i samarbeid med SSD om utblanding av SOS regime (forebygge metabolsk krise)	2018
Kompetansespredning regionalt	Helsepersonell pasient/lokalmiljø	En årlig reise til ett helseforetak i annen helseregion for kompetanseheving (foredrag, informasjon til lokalmiljø)	2018
Kurs og kompetansespredning	Ernærings-fysiologer, etterutdanning av sykepleiere og Jordmødre	Delta med foredrag og undervisning årlig for ernæringsfysiologutdannelse, spesialsykepleieutdanning og jordmor-konferanse	2018
Kurs og kompetanse-spredning, alle helseregioner	Lokale barneleger, genetikere, nevrologer fra alle helseregioner Leger i spesialisering i pediatri og nevrologi, medisinsk biokjemi, genetikk	To faste heldagsmøter i året (mai og november) med utvalgte metabolske tema og drøfting av pasientkasus fra deltakere Nasjonalt metabolsk 2-dagers kurs om medfødte stoffskiftesykdommer	2. og 4.kvartal 2018 4. kvartal 2018
Kontakt med referansegruppen	Referanse-gruppen	Videreføre de faste årlige møtene med Referansegruppen	4. kvartal 2018

Helhetlig gjennomgang av nasjonale kompetansetjenester i spesialisthelsetjenesten 2018

Spørsmål til tjenestens faglige referansegruppe

SETT MARKØREN I DET GRÅ FELTET FØR DU STARTER SKRIVINGEN.

Navn på tjenesten:	Nasjonal kompetansetjeneste for medfødte stoffskiftesykdomme
Lokalisering:	OUS-Rikshospitalet
1. Er det lagt til rette for at referansegruppen kan utøve sin funksjon i tråd med sitt mandat ? (jf. kjernemandat for referansegruppene) Ja	
2. Er referansegruppens sammensetning dekkende for kompetansetjenestens ansvarsområde og oppgaver? Ja	
3. Er det lagt til rette for aktiv brukermedvirkning i referansegruppens arbeid? Ja	
4. Hvor ofte arrangeres det møter mellom tjenesten og referansegruppen? En gang i året + ad hoc	
5. Får den enkelte helseregion dekket sitt behov for kompetanseoppbygging innenfor kompetansetjenestens ansvarsområde? Gi en kort beskrivelse. ja, inviteres til regelmessige møter + at tjenesten utarbeider retningslinjer/veiledere og elæringskurs	
6. Beskriv hvilke tiltak som er iverksatt for å videreføre kompetansetjenestens arbeid i alle regionene – evt. nasjonalt. 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.
7. Dersom det er behov for å videreføre kompetansetjenestens virksomhet, gi en begrunnet beskrivelse av hvorfor dette er nødvendig. Dette er svært sjelden 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
Tilleggsinformasjon
8. Det bes om eventuell tilleggsinformasjon som er viktig å ta hensyn til ved helhetlig vurdering av denne nasjonale kompetansetjenesten. Viser til referansegruppesn års rapporter
Signering av ansvarlig leder
Dato og navnet på den som har skrevet denne tilbakemeldingen: Claus Klingenberg , Tromsø, 010318

040118 arl