

Vedlegg til Årsrapport 2017

[Fullstendig elektronisk rapport på ihelse.net](#)

Samlerapporter på tvers av sentrene:

(Klikk på overskriftene under for delrapport)

Samlet oversikt inkl. statistikk og tall

Sjeldentelefonen

Brukermedvirkning

Likeverdig tilbud

Tilbud fra andre nasjonale tjenester

Kunnskapsspredning og undervisning

[Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer](#)
[Haukeland universitetssykehus](#)

[Nevromuskulært kompetansesenter](#)

[Universitetssykehuset Nord-Norge](#)

[*NMK-samarbeidet: Med Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære 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](#)



Nasjonal kompetansetjeneste for
SJELDNE DIAGNOSER



Nasjonal kompetansetjeneste for
SJELDNE DIAGNOSER

Samlet oversikt

Til førstesiden
av rapporten

2017

Antall årsverk:

204,7

(PhD, engasjement, timelønn o.l. ikke medregnet)

Tildeling:

207 800 000 kr

Innledning

Årsrapport i NKSD tar utgangspunkt i Forskrift nr 1706 av 17. desember 2010 med tilhørende veileder sist revidert 22. april 2015. I følge forskriften skal nasjonale kompetansetjenester ivareta følgende oppgaver innenfor sitt ansvarsområde:

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

De nasjonale kompetansesentrene skal sikre kompetansebygging innenfor sitt spesifiserte fagområde og bidra aktivt til kompetansespredning og veiledning til hele helsetjenesten, andre deler av tjenesteapparatet, brukere/pårørende og til befolkningen forøvrig.

Etablering av en samlet nasjonal kompetansetjeneste for personer med sjeldne diagnoser innebærer ikke sentralisering av pasientbehandling. I henhold til veileder til forskrift kan tjenesten ha klinisk aktivitet i kompetansetjenesten, hvis hovedhensikten er å bygge opp og opprettholde kompetanse.

Behandling av pasienter forutsettes finansiert gjennom de ordinære finansieringssystemene for pasientbehandling i spesialisthelsetjenesten. Det er et sentralt mål at den nasjonale kompetansetjenesten understøtter lokal pasientbehandling, der det er mulig og forsvarlig.

Tjenestens faglige referansegruppe:

Per Wilhelmsen	Leder (HN)
Agneta Emma Iversen	NAV
Ann Iren Kjønneøy	Brukerrepresentant FFO
Anna Solberg	Brukerrepresentant SAFO
Bitten Ik Dahl	Statped
Eli Skattebu	Brukerrepresentant FFO
Grete Opsal	Representant Helse Vest
Guttorm Eldøen	Representant Helse Midt-Norge
Irene Lund	Representant for tjenesten
Olve Moldestad	Representant for tjenesten
Petter Strømme	Universitetsrepresentant
Tone Torp	Brukerrepresentant FFO
Ulrik Sverdrup	Representant Helse Sør-Øst

Innhold:

1	Fellesenheten	4
2	Frambu	5
3	Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer	6
4	Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser	7
5	Nevromuskulært kompetansesenter/ NMK- samarbeidet	9
6	Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier	10
7	Norsk senter for cystisk fibrose	11
8	Senter for sjeldne diagnoser	12
9	TAKO- senteret	13
10	TRS kompetansesenter	14
11	Statistikk og tall	15
11.1	Brukere som har fått tilbud i 2017 vs folketall (fylkesvis)	15
11.2	Alder på registrerte brukere vs alder befolkning	17
11.3	Antall diagnoser	17
11.4	Høringer	18

1 Fellesenheten

Antall årsverk: 5,4

Tildeling 2017: 4 840 000 kr

Leder av NKSD: Stein Are Aksnes

<https://oslo-universitetssykehus.no/Sjeldnediagnoser>

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

NKSD-f er organisert i Barne- og ungdomsklinikken ved Oslo universitetssykehus HF. I fellesenheten er det nå ansatt en leder (100%), en forsker/ registeransvarlig (100%), en spesialrådgiver i kommunikasjon (100%), en rådgiver (100%), spesialrådgiver/lege (60%), og en rådgiver/ brukerkonsulent (60%). I tillegg er det ansatt en i engasjement 20% med hovedoppgaver knyttet til strategisk arbeid (høringssvar 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](#).

2 Frambu

Antall årsverk: 77

Tildeling 2017: 64 651 245 kr

Senterleder: Kristian Kristoffersen

<http://frambu.no>

Frambu er en stiftelse med eget styre. Det er nå 77 årsverk ved senteret. Frambu ble åpnet i 1955 og var tidlig ute med å gi aktivitetstilbud til funksjonshemmede barn og unge. Fra 2014 ble Frambu et av de ni sentrene i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

Stiftelsen Frambu har en rammeavtale med Helse Sør-Øst, og får

sitt oppdrag gjennom den Nasjonale kompetansetjenesten for sjeldne diagnoser.

Frambus egenart som senter legger til rette for et særlig fokus på kursopphold over flere dager for brukere, deres familier, tjenesteytere og nære nettverk.

Tjenesteområdet tilbyr brukerne og brukerorganisasjonene en viktig arena for erfaringsutveksling og nettverksbygging. Det betinger en tverrfaglig og kunnskapsbasert tilnærming hos våre medarbeidere og legger til rette for en bredt anlagt kunnskaps- og kompetanseutvikling hos våre brukere, deres familier og tjenesteytere.

Dersom det legges til rette for det, tilbyr tjenesteområdet også mulighet for en bredt anlagt kunnskaps- og kompetanseutvikling internt blant våre medarbeidere. Dette krever en bevissthet om denne muligheten og ressursmessig prioritering. Det må legges inn tid og ressurser i utvikling av metoder og verktøy, som både gir brukerne en konkret gevinst gjennom

videreutvikling av våre tjenester, økt kunnskap og bedre evne til å mestre egen hverdag, men som også øker vår praksisnære kunnskap og erfaring med disse gruppene.

For sjeldentjenesten gir tjenesteområdet en unik mulighet for kompetansebygging, dokumentasjon, forskning, innovasjon og tjenesteutvikling. Med tilstrekkelig tid, oppmerksomhet og ressurser kan det bygges opp et solid fundament og et troverdig grunnlag for videre kunnskapsutvikling og -formidling knyttet til mange av tjenestens diagnoser og brukergrupper. Skal vi nyttiggjøre oss dette krever det at vi bygger opp og ivaretar et godt og bredt tverrfaglig samarbeid, med solide ferdigheter, kunnskap og kompetanse. For Frambu er det derfor særlig viktig med fokus på god forvaltning av våre ressurser og kompetanse. Videre at det legges vekt på og sikres nødvendige kompetansefremmende tiltak for alle lag i organisasjonen. Fra våre fagarbeidere og konsulenter til fagprofesjonelle og forskere.

Styret i Stiftelsen Frambu

Styret i Frambu er sammensatt av 3 eksterne representanter, 2 brukerrepresentanter og 2 representanter for de ansatte. Det avholdes ordinært 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 ivaretar mange av de merkantile- og prosjekterelaterte oppgavene internt på vegne av direktøren. Frambus drift er fokusert på to hovedområder. Det ene området 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. Frambu har nasjonalt kompetansetjenesteansvar for mer enn 400 sjeldne diagnoser.

Vi organiserer følgende hovedtjenester:

- Brukerkurs for familier og voksne med sjelden diagnose fra hele landet.
- Frambuleir, som er et kurstilbud brukere fra alle sentre i NKSD søker på, og som har som mål å utvikle mestrings- og sosial kompetanse for barn og unge voksne med en sjelden diagnose.
- Diagnosespesifikke og tematiserte fagkurs for fagpersoner over hele landet og som i økende grad deltar i videokonferanse.
- Veiledningsoppdrag som i økende grad skjer via videokonferanser, men fortsatt også lokalt.
- Dokumentasjonsarbeid som baserer seg på en 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 diagnosespesifikk og tematisk for områder som er spesielle for Frambu sine sjeldne diagnoser.
- Internasjonalt samarbeid der Frambu har flere partneravtaler med europeiske land via EØS midler ("Norwegian Grants").

Arbeidet med virksomhetsplan for 2017 startet på brukermøtet våren 2016, der brukerrepresentanter ga innspill til hva de ønsker Frambu skulle fokusere på fremover. De ansatte jobbet med innspill til virksomhetsplanen avdelingsvis og i grupper, og kom med skriftlig tilbakemeldinger til ledelsen. Årsrapporten for 2017 er tilbakemelding på oppnådde resultater av planen.

3 Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer

Antall årsverk: 7,90

Tildeling 2017: 6 397 509 kr

Senterleder: Sverre Sandberg

<http://napos.no>

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 porfyriner og porfyrinforstadier i kroppen. I

Norge er det påvist sju forskjellige porfyrisykdommer. 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 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 og overvåker hvordan disse blir fulgt opp gjennom Norsk Porfyriregister, som er et nasjonalt medisinsk kvalitetsregister. NAPOS driver klinisk veiledning og gir råd om behandling av pasienter til helsepersonell over hele landet og samarbeider med sykehusavdelinger og primærleger. Det holdes årlige kurs for leger og for pasienter og pårørende. NAPOS tilbyr undervisning om porfyrisykdommer på sykehusavdelinger over hele landet.

NAPOS har et senterråd med bred faglig og geografisk sammensetning (representanter fra alle helseforetakene) og har årlige møter med senterrådet og med brukerorganisasjonene. NAPOS samarbeider faglig med Norsk Porfyriregister og noe av aktiviteten til Norsk Porfyriregister rapporteres for øvrig også i denne årsrapporten. For offentlig årsrapport fra Norsk porfyriregister, se <https://www.kvalitetsregistre.no/registers/norsk-porfyriregister>.

NAPOS driver utstrakt FoU arbeid og er med i styringsgruppen for European Porphyrria Network (EPNET) som er en forening der medlemmene er porfyrisentre i ulike land i Europa. Porfyrisentre utenfor Europa kan være med som assosierte medlemmer. I EPNET har NAPOS ansvar for utvikling og drift av European Porphyrria Registry (EPR – www.porphyriaregistry.org), det eksterne kvalitetskontrollprogrammet EPNET EQAS samt en internasjonal legemiddeldatabase (www.drugs-porphyrria.org). NAPOS er medlem og deltar i arbeidsgrupper i det europeiske referansenettverket The European Reference Network for Hereditary Metabolic Diseases (MetabERN).

4 Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser

Antall årsverk: 6,2

Tildeling 2017: 7 938 000 kr

Senterleder: Nina Benan

<https://oslo-universitetssykehus.no/nk-se>

Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser er organisert i Avdeling for sjeldne diagnoser i Oslo universitetssykehus. Senteret er lokalisert på Spesialsykehuset for epilepsi - SSE, Sandvika i Bærum, og er et tverrfaglig kompetansesenter uten utrednings- og behandlingsansvar. Dette ansvaret ivaretas av øvrig spesialisthelsetjeneste, og kompetansesenteret bistår og understøtter klinikken der det er behov. Størstedelen senterets kliniske virksomhet og forskningsbasert aktivitet foregår i samarbeid med det kliniske miljøet på SSE. Kompetanseoppbygging og – spredning foregår i stor grad i samarbeid med Nevroklinikken, spesielt SSE.

Kompetansesenteret har hatt en nedgang i etterspørsel av tjenester i 2017 sammenlignet med de tre siste årene. 28 % av brukere som er registrert ved senteret har mottatt tjenester i 2017 mot 36 % året før. Senterets tjenester er benyttet i alle landets fylker.

Nedgangen er mest sannsynlig en konsekvens av stor kursaktivitet for alle brukergruppene de senere år og flere diagnosekurs rettet mot fagpersoner. Oppfølgings- og behandlingsveiledere som er tilgjengelig på nett har vist seg å ha stor betydning for god oppfølging og likeverdig behandling, uavhengig av hvor i landet man bor. E-læringskurs og Sjelden.no kan også ha bidratt til dette.

Bruk av videokonferanser i undervisning av pasienter, pårørende og fagpersoner er etablert og blir godt mottatt. Eksempel på dette er tre-timers diagnosekurs med målgruppe fagpersoner. Basiskurset om Dravet og epilepsi hadde 166 deltagere fordelt på 40 studio. Basiskurs om tuberøs sklerose og epilepsi hadde 98 deltagere fordelt på 13 studio. Dette er årlige fagkurs tilgjengelig over hele landet.

I 2017 har kompetansesenteret endret aktiviteten, fra å være individrettet til å bli mer systembasert. Noe som er ett av hovedmålene i strategiplanen for den nasjonale kompetansetjenesten.

Medio 2015 ble kompetansesenteret gjort kjent med et ønske fra ledelsen om å omorganisere deler av avdelingen. Denne prosessen har tatt tid, noe som har skapt uro og frustrasjon blant ansatte og påvirket arbeidshverdagen. Senteret hadde en ambisiøs målsetting i 2017. En legestilling har vært ubesatt og påvirket måloppnåelsen gjennom året. Ny overlege ble ansatt desember 2017, og er en delt stilling i samarbeid med Avdeling for nevrohabilitering, Oslo universitetssykehus. Dette er i tråd med strategiplanen.

Sykefraværet har vært lavere i 2017 enn året før.

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.

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 nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier (NevSom).

5 Nevromuskulært kompetansesenter/ NMK- samarbeidet

Antall årsverk: 6,5 (Ekskl EMAN)

Tildeling 2017: 7 863 900 kr

Senterleder: Irene Lund

<https://unn.no/nmk>

NMK-samarbeidet ble etablert høsten 2014, samtidig ble NMKs senterråd opprettet. NMK-samarbeidet er bundet sammen organisatorisk gjennom en samarbeidsavtale som gjelder i tre år fra november 2017.

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.

NMK-samarbeidet utgjøres av tre enheter:

- Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) er organisert som en seksjon under Nevro- hud 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 kompetansesenter for sjeldne diagnoser
- Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander (EMAN) er en enhet under Nevrologisk avdeling, Nevroklinikken ved Oslo universitetssykehus HF (OUS).

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. Frambu er et nasjonalt kompetansesenter med fagansvar for svært mange diagnoser. Det er kun fagansvar for diagnoser som skal registreres i *Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer (Muskelregisteret)* som inngår i NMK-samarbeidet.

Virksomhetsplan for 2018 og denne årsrapporten er blitt til gjennom innspill fra hver enkelt enhet og behandling i senterrådet.

Muskelregisteret er organisatorisk underlagt Registerenheten i UNN, og har egen styringsgruppe og egne midler til drift utenom NMK-samarbeidet, som et nasjonalt kvalitetsregister med konsesjon underlagt Universitetssykehuset Nord-Norge og Helse Nord. Forbindelseslinjene mellom NMK og Muskelregisteret går gjennom den av NMK-legene som har faglig ansvar for registeret. Formelt ansvar for registeret ligger i Registerets styringsgruppe, som pt. Ledes av professor Laurence Bindoff i Helse Bergen.

6 Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier

Antall årsverk: 15 (+3 PhD stipendiater, 0.5 postdoc., 240% årsverk i engasjement)

Tildeling 2017: 18 912 000 kr

Senterleder: Cathrine Monrad Hagen

<http://nevsom.no>

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

NevSom ble etablert 01.01.15, da de tidligere sentrene Nasjonalt kompetansesenter for ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi (NK) og Nasjonal kompetansesenter for autisme (AE) ble samorganisert og samlokalisert.

NevSom har en landsdekkende funksjon, med oppgaver spesifisert i paragraf 4.6 i Forskrift 1706. 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. NevSoms oppgaver og profil er knyttet til sjeldne diagnoser og lite kjente problemstillinger relatert til diagnosene vi har kompetansesenteransvar for.

NevSom har kompetansesenteransvar i forhold til:

- Autismespekterdiagnoser
- ADHD
- Tourettes syndrom
- Narkolepsi
- Idiopatisk hypersomni
- Kleine-Levins syndrom

Narkolepsi, idiopatisk hypersomni (IH) og Kleine-Levins syndrom (KLS) er lite kjent i hjelpeapparatet, og vi har i 2017 erfart at her trengs en systematisk innsats over lang tid. Forskningen som pågår nå og i årene som kommer, nasjonalt og internasjonalt, vil kunne si mer om årsak, variasjon, fenotypisk uttrykk og gi retningslinjer for individualiserte intervensjoner for gruppene.

Nevroutviklingsforstyrrelsene er heterogene grupper med flere ulike særtrekk og tilleggsvansker hos de brukerne som har kompliserte og sammensatte tilstander. I juni 2017 vedtok Stortinget at det skal utarbeides en Norsk Offentlig Utredning (NOU) av tilbudet

til mennesker med autisme og beslektede diagnoser som Tourettes syndrom. Stortinget ba regjeringen nedsette et bredt sammensatt utvalg som skal foreslå egnede og konkrete tiltak som styrker autismedfeltet. Stortinget ba regjeringen videre sørge for at helseforetakene og sykehusene prioriterer tidlig diagnostisering og oppfølging/veiledning av autismespekterforstyrrelser (ASF), samt stimulerer til forpliktende samarbeidsavtaler mellom helseforetak/sykehus og kommuner. Vi forventer at arbeidet vil synliggjøre flere kompetansesvake områder. NevSom har, sammen med flere andre, fremmet forslag om at det utarbeides en nasjonal faglig retningslinje om Tourettes syndrom og var høsten 2017 i møte med Helsedirektoratet vedrørende dette. Endelig beslutning er ikke fattet.

7 Norsk senter for cystisk fibrose

Antall årsverk: 12,3

Tildeling 2017: 1 3058 094 kr

Senterleder: Olav Trond Storrøsten

<https://oslo-universitetssykehus.no/nscf>

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 Avd. for sjeldne diagnoser 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.

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.

NSCF har utviklet en 5 års strategiplan basert på NKSD's strategidokument for nærmeste femårsperiode. Denne strategiplanen vil bli grunnleggende for utvikling av NSCF's virksomhet innenfor alle områder inkludert kliniske funksjoner.

8 Senter for sjeldne diagnoser

Antall årsverk: 26,4

Tildeling 2017: 24 926 000 kr

Senterleder: Olve Moldestad

<https://oslo-universitetssykehus.no/ssd>

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).

Senter for sjeldne diagnoser er et landsdekkende, tverrfaglig kompetansesenter som bygger opp og sprer kompetanse om 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.

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 2017 lyktes med å øke systematisk kompetansebygging og dokumentasjon, blant annet har vi i 2017 publisert 7 vitenskapelig artikler. I tillegg er en håndfull artikler enten akseptert eller i trykk.

9 TAKO- senteret

Antall årsverk: 18

Tildeling 2017: 15 160 000 kr

Senterleder: Hilde Nordgarden

<https://www.lds.no/avdelinger/tako-senteret>

TAKO-senteret er administrativt underlagt Lovisenberg Diakonale sykehus, et privat ideelt sykehus med driftsavtale med Helse Sør-Øst. TAKO er en forkortelse for TAnnhelseKOmpetanse, og senteret jobber for helhetlig ivaretagelse av munnhelse og –funksjon hos mennesker med sjeldne diagnoser som påvirker dette. Internt har vi tre seksjoner, en odontologisk seksjon, en oralmotorisk seksjon og en kontorfaglig seksjon.

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. Vi tilstreber å overføre den kompetansen vi bygger rundt diagnoser og enkeltbrukere til lokalt hjelpeapparat når det er behov for det.

En del av den kliniske virksomheten på TAKO-senteret er å undersøke pasienter som er under utredning for sjeldne diagnoser. Noen ganger er munnhulefunn en bit i det diagnostiske 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.

10 TRS kompetansesenter

Antall årsverk: 30

Tildeling 2017: 33 066 000 kr

Senterleder: Kjersti Vardeberg

<https://www.sunnaas.no/trs>

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 sin ledergruppe består av medisinsk rådgiver, assisterende senterleder og senterleder. Lederråd består av de to lederne 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 fire hovedgrupper, og utgjør til sammen rundt 100 diagnoser:

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

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, for å få bedre ressursutnyttelse og at flere oppgaver løses på tvers i organisasjonen. Organisasjonsstrukturen er evaluert våren 2017, og videreført med noen justeringer. Teamenes arbeidsmålplaner er utarbeidet ut fra virksomhetsplanen for TRS. Organisasjonskart er vedlagt.

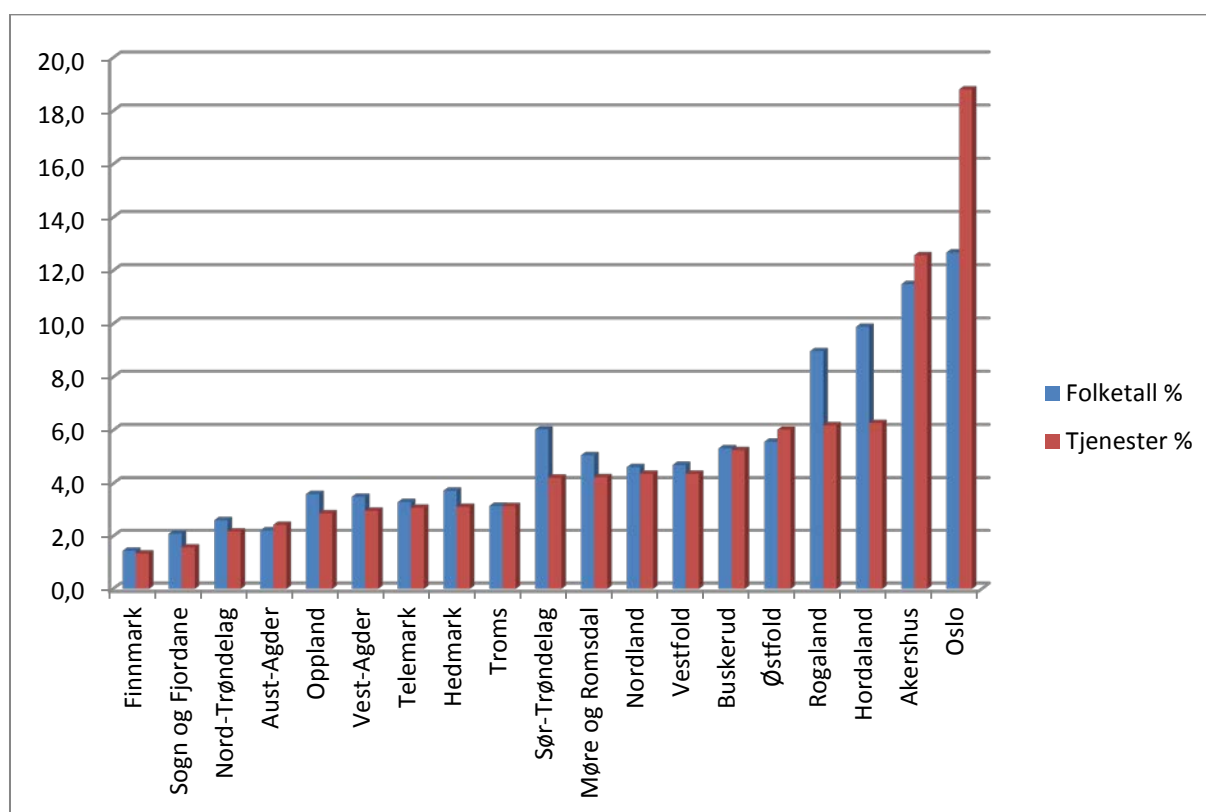
Nasjonalt fagnettverk for dysmeli er organisatorisk plassert i OUS, men inngår i TRS sin virksomhetsplan og rapportering. Fokuset for arbeidet er fagutvikling og samarbeid, og at tilbudet i hele landet skal være godt, likeverdig og hensiktsmessig. Koordinator for nettverket deltar i enkelte møter med 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 har vært å videreføre arbeid med mastergrad og å drifte møter og samlinger i nettverket.

11 Statistikk og tall

11.1 Brukere som har fått tilbud i 2017 vs folketall (fylkesvis)

Rapporteringen viser at 6869 personer mottok tjenester fra NKSD i 2017. Det er totalt 17 648 registrerte brukere ved sentrene, det vil si at ca 40% av registrerte brukere mottok tjenester i 2017.

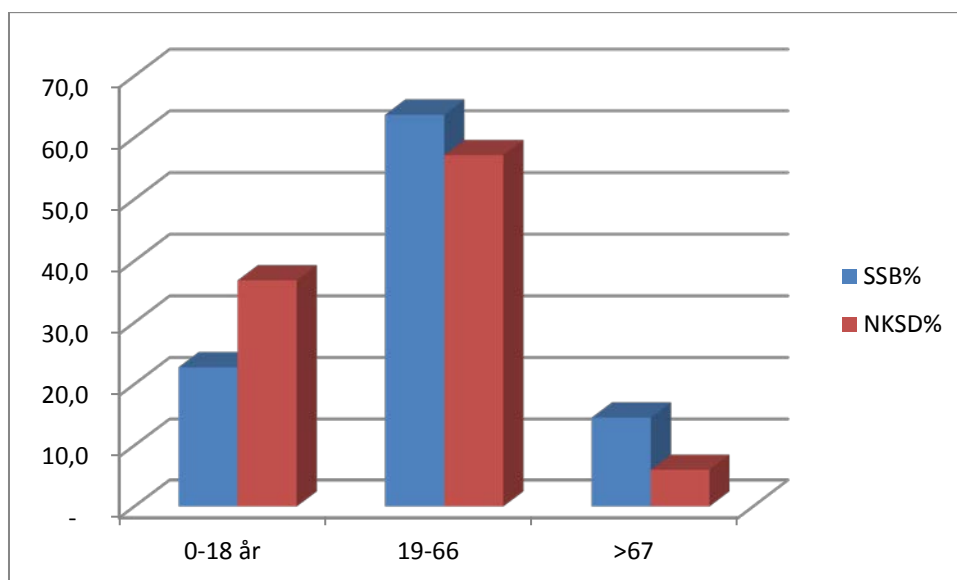
Diagrammet under viser % antall som mottok tjenester i 2017, mot fylkesbefolkningen («Ukjent/ annet» ikke medregnet). Oversikten viser at Oslo har flere brukere av tjenesten enn befolkningen skulle tilsi, og at særlig Hordaland, Rogaland og Sør- Trøndelag har færre brukere enn folketallet skulle tilsi. Det kan være flere grunner til dette, men det kan tyde på at nærhet til sentrene påvirker bruken. De fleste sentre i NKSD ligger i eller nær Oslo.



Antall brukere NKSD							
	0-18 år	19-66 år	67+ år	2017	2016	Mottatt tjenester 2017	RHF
Akershus	830	1150	112	2165	2052	864	HSØ
Aust-Agder	140	247	36	440	401	167	HSØ
Buskerud	325	585	59	1000	955	361	HSØ
Finnmark	76	130	8	248	218	92	HNN
Hedmark	263	339	34	667	626	214	HSØ
Hordaland	425	785	72	1303	1162	431	HVN
Møre og Romsdal	295	502	72	892	837	291	HMN
Nordland	305	550	52	956	896	300	HNN
Nord-Trøndelag	174	268	32	489	445	150	HMN
Oppland	248	321	35	629	564	197	HSØ
Oslo	731	1221	102	2119	1977	1 292	HSØ
Rogaland	475	686	58	1272	1190	425	HVN
Sogn og Fjordane	149	169	19	343	320	108	HVN
Sør-Trøndelag	283	458	48	817	769	290	HMN
Telemark	189	330	45	556	516	212	HSØ
Troms	196	372	32	628	588	216	HNN
Vest-Agder	197	313	32	576	537	204	HSØ
Vestfold	305	536	73	941	881	300	HSØ
Østfold	350	597	42	1017	975	414	HSØ
Ukjent/Annet	331	195	63	589	329	341	
	6287	9754	1026	17647	16238	6 869	

11.2 Alder på registrerte brukere vs alder befolkning

Rapportering for 2017 viser at ca 37% av registrerte brukere ved NKSD er 0-18 år, ca 57% er 19-66 år og ca 6% er over 67 år. Tabell og diagram under viser hvordan dette er ifht aldersfordelingen i befolkningen. Gruppen 0-18 år er overrepresentert, mens særlig gruppen over 67 år er underrepresentert blant NKSDs brukere. Dette er forventet, siden diagnostisering og sentral oppfølging (helse, skole) oftest skjer i barneårene. Tallene viser likevel behov for å utvikle tilbudet til eldre personer med sjeldne diagnoser.



	0-18 år	19-66	>67
SSB%	22,7	63,7	14,6
NKSD%	36,8	57,2	6,0
SSB	1 196 190	3 350 644	766 002
NKSD	6 287	9 754	1 026

11.3 Antall diagnoser

<https://Helsenorge.no/sjeldne-diagnoser/hva-er-en-sjelden-diagnose>

På verdensbasis finnes det rundt 7000 ulike sjeldne diagnoser. Omtrent 80 prosent av disse skyldes en forandring i genene. I Norge regnes en diagnose som sjelden når færre enn 1 av 10.000 personer har diagnosen. Det betyr at det er færre enn ca 500 personer med diagnosen i hele landet. Det totale antallet personer i Norge med sjeldne diagnoser er ikke kjent, men målet er at vi skal få bedre oversikt over dette med et Norsk register for sjeldne diagnoser, <https://sjeldenregisteret.no>.

Definisjonen omfatter en rekke sjeldne, oftest medfødte, arvelige og komplekse diagnoser. Symptomene kan vise seg rett etter fødsel, men kan også opptre senere i livet. Grunntilstanden kan ofte ikke behandles, men symptomene kan forebygges, begrenses eller behandles slik at pasientene får en bedre overlevelse og en bedre hverdag.

Det viser seg svært vanskelig å finne gode oversikter og tall på hvilke diagnoser som har mottatt tilbud i tjenesten. Det er flere årsaker til dette, blant annet at det ikke kreves henvisning («lavterskeltilbud»), at en diagnose kan settes på ulike nivå (diagnosegrupper, ulike grader av spesifikk/differensiert diagnostikk) og at samme diagnose gjerne har flere navn. Rapportering viser at vi i 2017 har registrert ca 750 ulike diagnoser ved sentrene, hvorav ca 600 har en unik orphakode (www.orpha.net). TAKO-senteret gir også tilbud til sjeldne diagnose uten sentertilbud, og rapporterer om 555 ulike diagnoser hvorav 448 med et orpha-nummer. Sjeldentelefonen har blitt kontaktet om 177 ulike forhold eller diagnoser.

11.4 Høringer

Tall for 2016 i parentes. I løpet av 2017 er 31 (32) forslag som bedømmes innenfor NKSDs arbeidsområde, sendt på høring fra Helse- og omsorgsdepartementet, Helsedirektoratet, Statens legemiddelverk, Barne- og likestillingsdepartementet, Kunnskapsdepartementet og Arbeids- og sosialdepartementet. Forslagene er vurdert for relevans og mulig innsending av merknader/kommentarer.

NKSD har respondert på 11 (10) av forslagene. I tillegg er det sendt henvendelse til Utdanningsdirektoratet om fraværsregler for søsken som deltar i familiebaserte kurs i NKSD. Frambu har uttalt seg til 1 (1) høringsutkast og sendt innspill til det nedsatte Tvangslovutvalget. To av sentrene har sendt innspill til HODs arbeid med nasjonal strategi for hjernehelse.

NASJONAL KOMPETANSETJENESTE FOR SJELDNE DIAGNOSER

Sjeldentelefonen 800 41 710

2017



**Til førstesiden
av rapporten**

Innhold

Tallrapportering 2017: Sjeldentelefonen 800 51 710	2
320 registrerte henvendelser til Sjeldentelefonen 2017	2
Hva det spørres om på Sjeldentelefonen i 2017	3
Henvendelser til Sjeldentelefonen 2017 gjennom året	4
Sjeldentelefonen er et likeverdig tilbud til hele landet.....	5
Fagpersoner som kontakter Sjeldentelefonen.....	7
Diagnoser registrert på Sjeldentelefonen i 2017	8
Diagnoser/henvendelsesgrunner med flere enn to henvendelser i 2017	9
Diagnoser/henvendelsesgrunner med én henvendelse hver i 2017	10

Tallrapportering 2017: Sjeldentelefonen 800 51 710

Sjeldentelefonen 800 41 710 er et gratis tilbud til målgruppene 'personer med diagnose', 'pårørende' og 'fagpersoner'.

I 2017 ble det gjennomført at trykt og digitalt materiale fra fellesenhets og flere flater på kompetansesentrene synliggjør Sjeldentelefonen som et tilbud til personer uten kompetansesentertilbud.

Tilbudet er gitt av Fellesenhets siden 2014, da overtatt fra Helsedirektoratet. De fleste som ringer Sjeldentelefonen spør om diagnoser som *ikke* har et tilbud ved et av sentrene. Alle henvendelsene lagres i databasen «SOLAN-ARNE» etter personvern avtaler på Oslo univ.s. (OUS). Databasen er teknisk driftet av OUS siden 2014, med sammenlignbare tall siden 2015.

Siden oppstarten på OUS har det ikke lyktes å få data på hvordan henvendelser blir håndtert. Når slike data foreligger kan fellesenhetsen stille opp dette.

I 2017 har det vært full bemanning på Sjeldentelefonen fordelt på flere personer enn vanlig. Dette skyldes utskifting i staben og har ikke påvirket tilbudet til målgruppene.

Et satsingsområde i 2017 var å få oppdatert Orpha-koder i Sjeldentelefonens database, et arbeid som fortsetter i 2018. Utfordringene med gamle og nye datasett er ikke løst ennå.

Et metodisk problem ved nedenstående tabeller og tolkninger data er at dette er små populasjoner. Slik kan små variasjoner gi store prosentvis utslag, og må leses deretter.

320 registrerte henvendelser til Sjeldentelefonen 2017

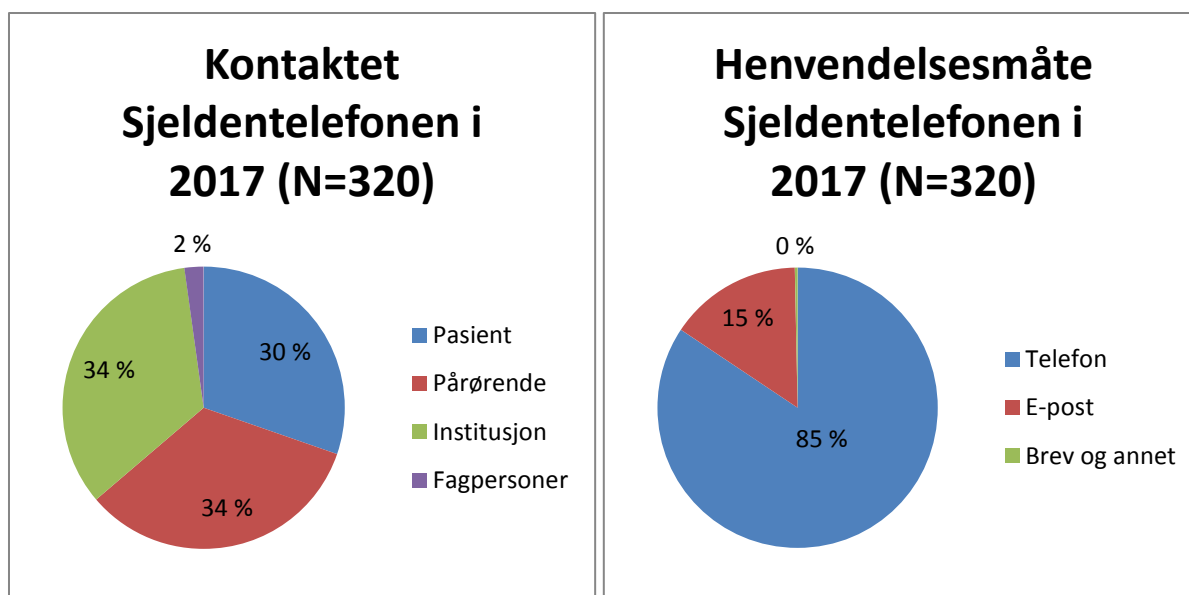
Det var en svak nedgang i henvendelser fra 2016 (329) til 2017 (320). Det gir et snitt på 1,4 henvendelser per arbeidsdag gjennom året.

Fordelingen av innringere er 34 % pårørende, 30 % brukere, mens fagpersoner og institusjoner står for resten (36 %) av henvendelsene.

Fordelingen mellom målgruppene er dermed nokså lik 2016, og hele 85 % velger å ringe for råd og hjelp. Kun 15 % skriver e-post. Fagpersoner skriver mer e-post enn andre målgrupper (se s 7).

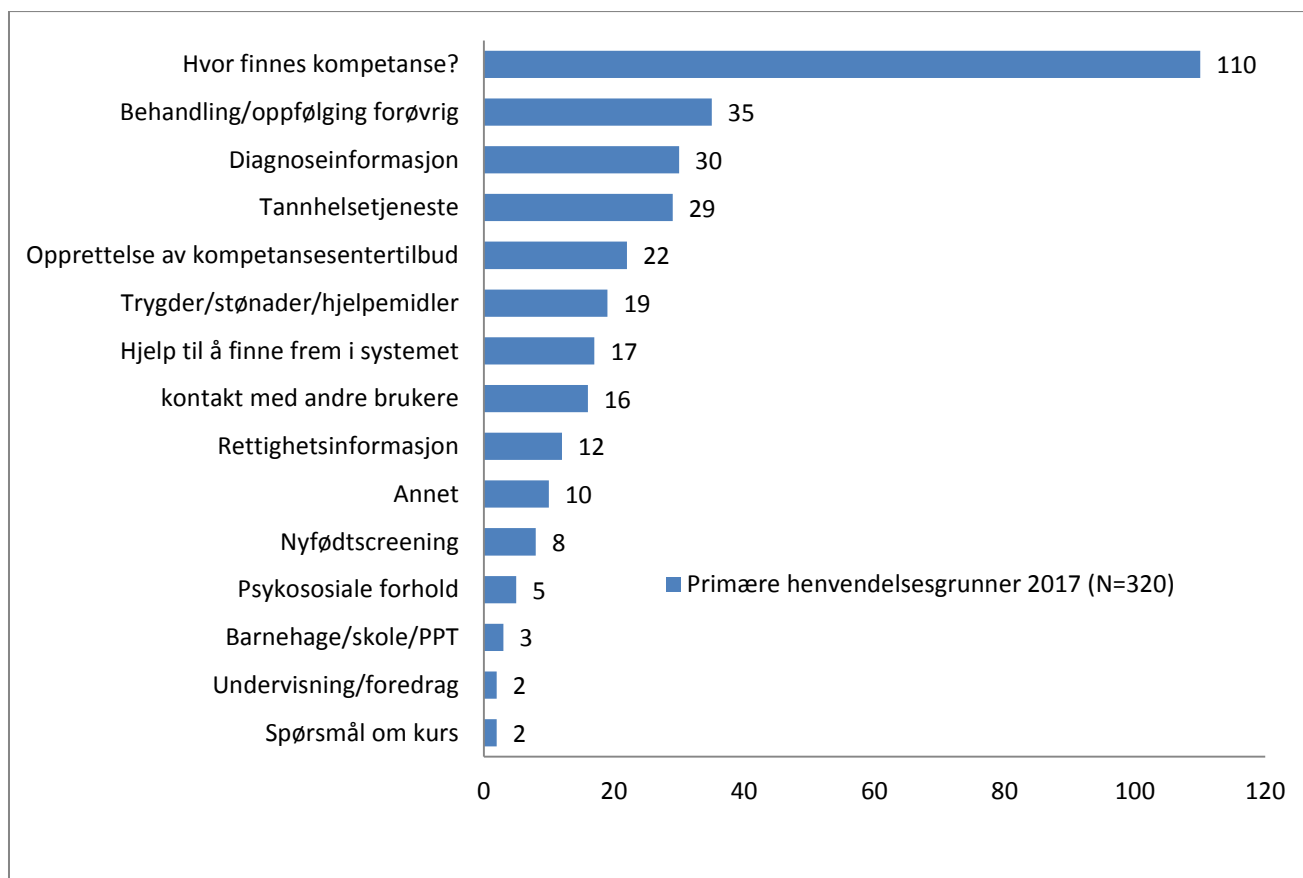
Hverken sikker e-post eller personvern godkjente chat-løsning er prøvd ut som alternative veier til Sjeldentelefonen. Det er et ønske å få til dette, men det er foreløpig ikke praktisk gjennomførbart.

På grunn av anonymiseringen er det ennå ikke gjennomført brukerundersøkelser av tilbudet Sjeldentelefonen



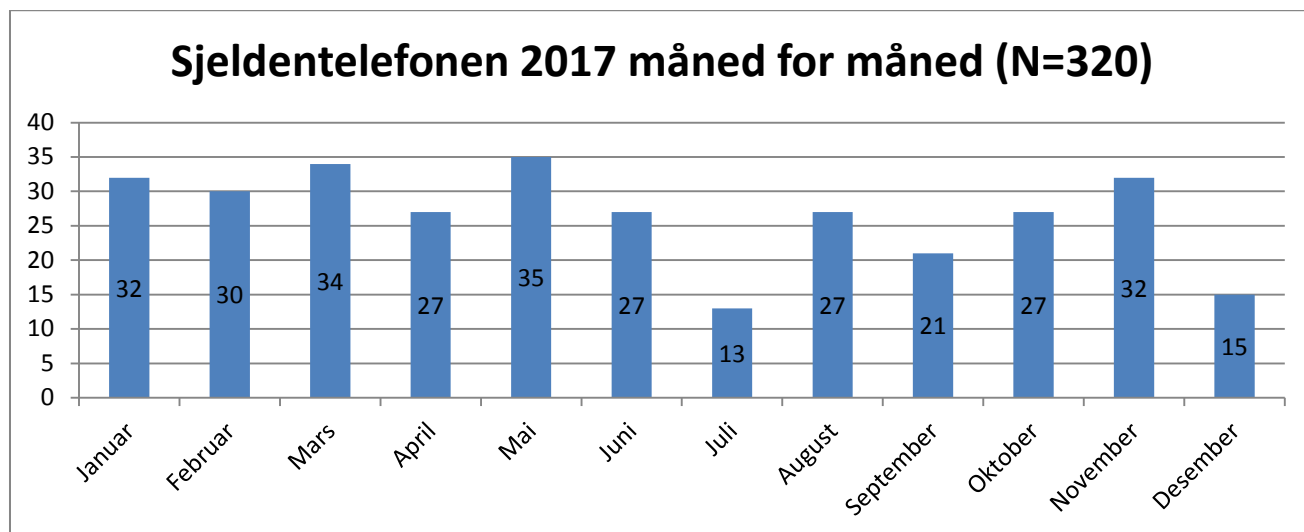
Hva det spørres om på Sjeldentelefonen i 2017

De fleste som kontakter Sjeldentelefonen spør om diagnoseinformasjon og hvor kompetanse finnes på både sjeldne og ultra-sjeldne diagnoser. Mange spør om behandling, oppfølging av diagnose som allerede er stilt – og da oftest de uten kompetansesentertilbud.



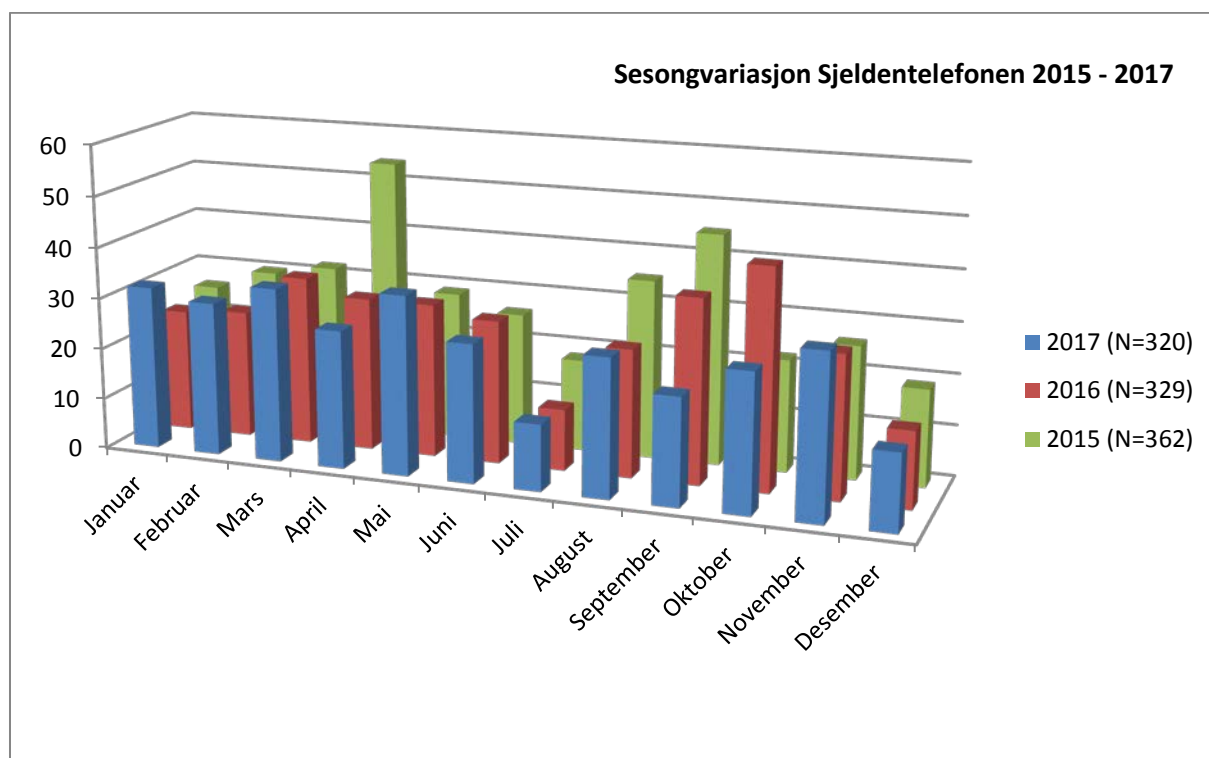
Henvendelser til Sjeldentelefonen 2017 gjennom året

Sesongvariasjonen per måned på Sjeldentelefonen viser at ferietiden i juli og desember virker inn. Det er usikkert om litt økte henvendelser i mars og august har sammenheng med økt synlighet på Sjeldendagen og Arendalsuka. Mai er en typisk travel måned for mange i målgruppene med overganger til nye skoleslag, eksamener og organisering av hverdagslivet.



Sesongvariasjonen 2015-2017 viser samme tendens, med unntak av at april 2015 fikk dobbelt så mange henvendelser som vanlig, knyttet til gratis «reklamefrie dager på TV2 dette året

Den totale nedgangen i henvendelser fra 2015 til 2017 ser vi i lys av at folks vaner endrer seg til å bruke mye mer nett, og at hele tjenesten tilsvarende arbeider målrettet med nettkurs, sosiale medier, søkemotoroptimalisering og kobling til nye sykehussider og Sjelden.no.



Sjeldentelefonen er et likeverdig tilbud til hele landet

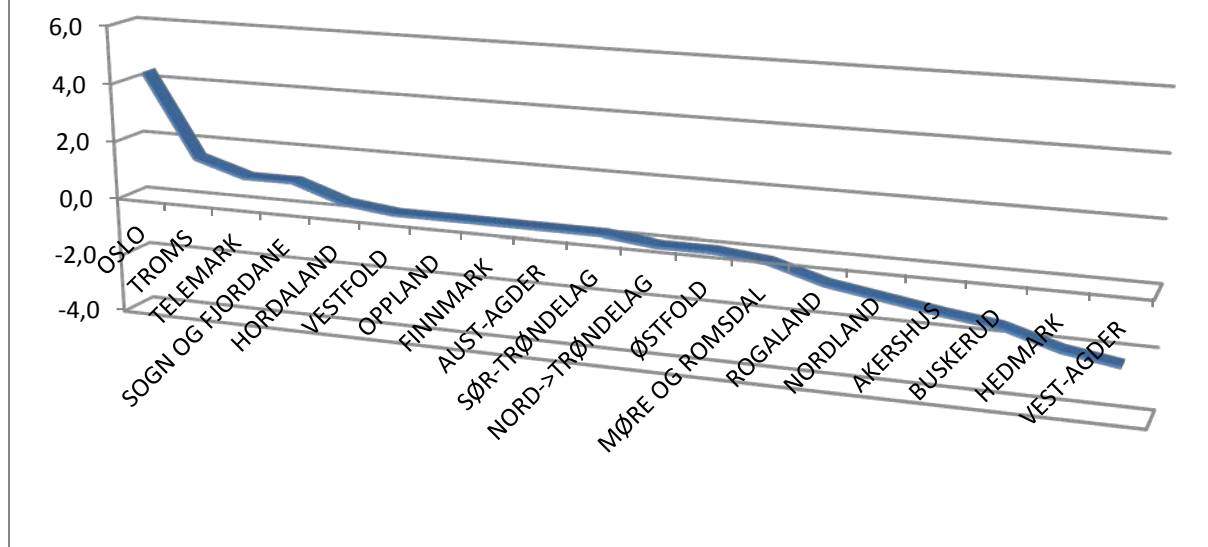
Folkerike fylker har flest henvendelser. Tjenestens målsetning er at hele landet og mindre fagmiljø skal ha et likeverdig tilbud fra tjenesten og fra Sjeldentelefonen. Sentralt er at personer med en sjelden diagnose i Norge skal ha lik tilgjengelighet til råd og hjelp.

Fylke	Antall henv.	Henvendelser %	Folketall %	Avvik
OSLO	52	17,0	12,7	4,4
AKERSHUS	35	11,5	11,5	0,0
ROGALAND	28	9,2	9,0	0,2
HORDALAND	23	7,5	9,9	-2,3
SØR-TRØNDELAG	23	7,5	6,0	1,5
ØSTFOLD	20	6,6	5,6	1,0
MØRE OG ROMSDAL	16	5,2	5,1	0,2
OPPLAND	14	4,6	3,6	1,0
BUSKERUD	14	4,6	5,3	-0,7
HEDMARK	12	3,9	3,7	0,2
NORDLAND	11	3,6	4,6	-1,0
TELEMARK	10	3,3	3,3	0,0
TROMS	9	3,0	3,1	-0,2
AUST-AGDER	8	2,6	2,2	0,4
VESTFOLD	8	2,6	4,7	-2,1
SOGN OG FJORDANE	7	2,3	2,1	0,2
VEST-AGDER	6	2,0	3,5	-1,5
FINNMARK	5	1,6	1,4	0,2
NORD-TRØNDELAG	4	1,3	2,6	-1,3

«Ukjent fylke og
«Utland» er tatt vekk.

Negative tall i kolonnen «Avvik» betyr færre henvendelser enn folketallet burde tilsi. I tabellen under er dette lagt ut slik at fylkene til venstre er overrepresenterte i statistikken. Det er verdt å merke seg at Nord-Trøndelag ville vært et «normalfylke» med bare 4 ekstra henvendelser i 2017.

Innbyggertall og henvendelser 2017



Tjenesten koordineres fra Oslo, og sju av ni kompetansesentre ligger på Østlandet. Derfor er det viktig å se om det er grunnlag for å si at Sjeldentelefonen er et likeverdig tilbud: Ser vi på henvendelsene kun fra brukere i 2017 er Oslo et «normalfylke»:

Fylke	Antall henv. fra brukere	Henvendelser %	Folketall %	Avvik
OSLO	12	13,0	12,7	0,4

Tallene viser at det er fagpersonene som «drar opp snittet» for Oslos vedkommende:

Fylke	Antall henv. fra fagpersoner	Henvendelser %	Folketall %	Avvik
OSLO	24	21,1	12,7	8,4

Alle fylker som huser landets universitetssykehus kan gir lignende effekter, men dette er mest tydelig i hovedstaden. I Oslo finnes landets mest spesialiserte fagmiljø, samtidig som brorparten av behandlingstjenestene er i Helse Sør-Øst.

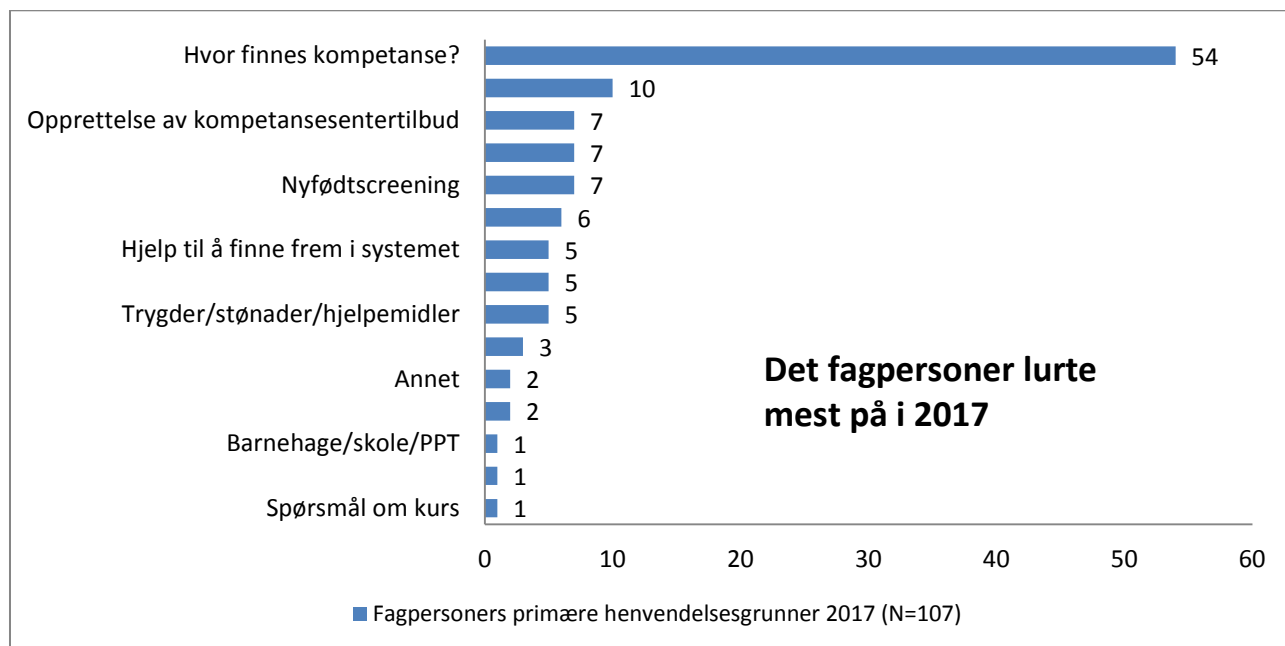
Saker i Sjeldentelefonen som gjelder personer med en sjelden diagnose inne til kontroll, oppfølging, eller er på et avgrenset behandlingsopphold blir ikke alltid registrert på pasientenes hjemsted. Når fagpersoner fra OUS og andre høyspesialiserte miljø tar kontakt med Sjeldentelefonen kan Oslo bli registrert som stedet henvendelsen kommer fra, selv om personen med diagnosen ikke bor i hovedstaden.

Noen saker med personer som har et nasjonalt kompetansesenter kan bli registrert Sjeldentelefonen når personene er i en bestemt behandlingssituasjon eller overgang, før de vises videre til sitt senter. Tall for håndtering av slike saker er som nevnt ikke tilgjengelige.

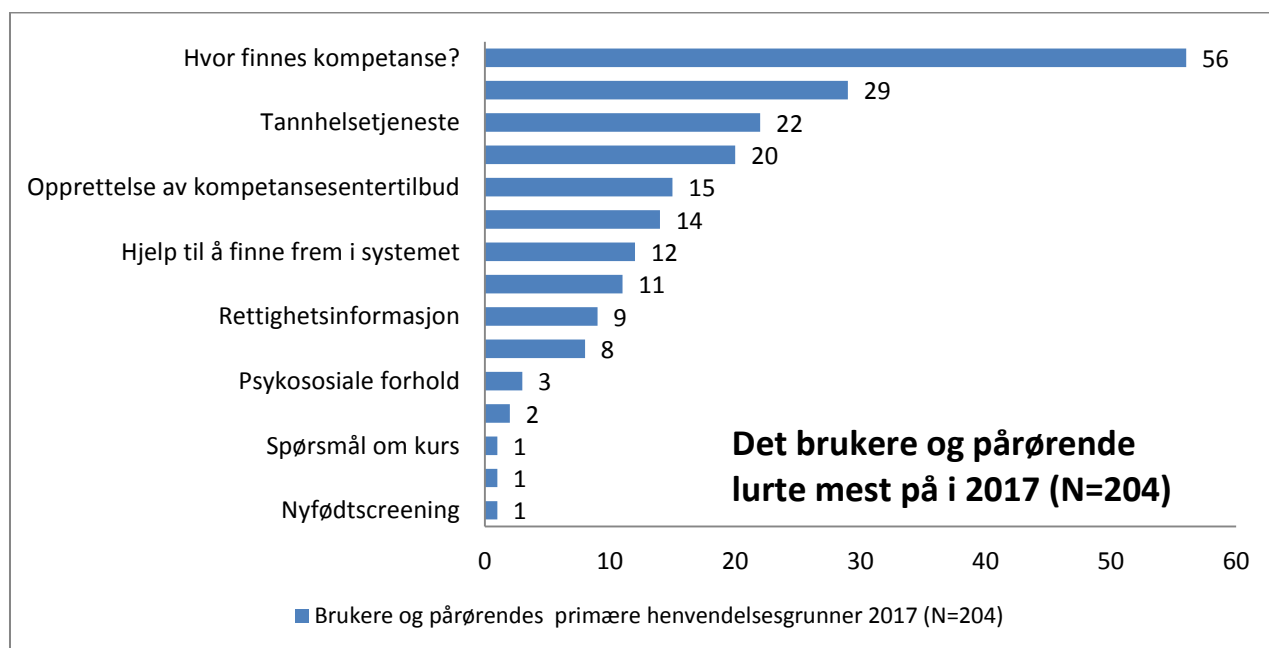
Fagpersoner som kontakter Sjeldentelefonen

En av målgruppene for kompetansetjenesten er ansatte og institusjoner i kommunene, spesialisthelsetjenesten - inkludert behandlingstjenester - og andre hjelpeinstanser. Flere fagpersoner og institusjoner bruker e-post (25 % mot 10 % av brukere og pårørende). Slik utveksling gjelder da ikke-sensitiv informasjon som lenker til faglige søkedatabaser, brosjyrer og internasjonale skriv.

Fagpersoner spør om mye diagnoseinformasjon og hvor kompetanse finnes:



Brukere og pårørende også, men der er noe mer opptatt av rettigheter enn fagpersonene:



Igjen kan små endringer gi store utslag i statistikken, som nevnt innledningsvis.

Diagnoser registrert på Sjeldentelefonen i 2017

Det var 177 ulike forhold og diagnoser folk henvendte seg om i 2017, fordelt på de 320 henvendelsene. Enkelte har flere diagnoser på én person, i en og samme henvendelse. «Ikke-sjeldne», «generelle» og «andre henvendelser» utgjør ca 20 % av alle henvendelser, og er med i oversikten under. Hver 5. telefon er derfor på tematikk utenfor tjenestens mandat.

Noen skrivemåter og koder er i endring på Sjeldentelefonen og like diagnoser er ikke slått sammen her. Oversikten gir derfor en grov oversikt over hvilke diagnoser det spørres om.

Flere ultrasjeldne diagnoser ligger bak tallene for «kromosomavvik», og IKT OUS har ikke fått kodene fra Orpha-net oppdatert som kunne dekket disse i «SOLAN-ARNE» per 2017.

Som nevnt er det ikke data tilgjengelig for hvordan henvendelsene er håndtert i 2017, men der det finnes kompetansesentertilbud er det vist til relevant senter, uten opphold.

(Se diagnoselister på de to neste sidene)

Diagnoser/henvendelsesgrunner med flere enn to henvendelser i 2017

Diagnose/Henvendelsesårsak	Ant.
Ikke spesifisert	28
Ikke sjelden diagnose	27
Generell henvendelse	10
Svært sjeldne kromosomavvik	8
Svært sjeldne krom.avvik med utv.h	5
Corpus callosum agenesis - neuronopathy	5
Adiposis dolorosa	5
Sjelden diagnose uten kompetansesentertilbud	4
Wiedemann-Steiner syndrome	4
Tarlov cyster	4
Morbus Osler (HHT)	4
Birt-Hogg-Dube syndrome	4
Behçet disease	4
Autisme	4
Moyamoya disease	3
Mastocytose	3
Limb-Girdle muskeldystrofi (LGMD)	3
Large congenital melanocytic nevus	3
Ehlers-Danlos-syndrom (EDS)	3
Cutis marmorata telangiectatica congenita	3
Yellow nail syndrome	2
Xia-Gibbs syndrom	2
Werner syndrome	2
Timothy syndrome	2
Takayasu arteritis	2
Stiff person syndrome	2
Stevens-Johnson syndrome	2

Diagnose/Henvendelsesårsak	Ant.
Shwachman-Diamond syndrome	2
Renal cysts and diabetes syndrome	2
Pseudohermafroditisme	2
POTS	2
Pachydermoperiostosis	2
Nevromuskulære sykdommer	2
Myhre syndrome	2
Mowat-Wilson syndrome	2
Migrasjonsforstyrrelser	2
Metabolsk sykdom (hvis ikke spesifisert)	2
McCune-Albright syndrom	2
Hypomyelination - hypogonadotrop hypogonadism - hypodontia	2
Huntington disease	2
Hemofili A + B (faktor VIII og IX- mangel)	2
Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type	2
Dystrofia myotonika type 1	2
Dysmeli	2
Cystisk fibrose	2
BOR syndrome	2
Baraitser-Winter syndrome	2
Autoimmune polyendocrinopathy type 2	2
Angelman syndrome	2
Albright hereditary osteodystrophy	2
Alagille syndrom	2

Diagnoser/henvendelsesgrunner med én henvendelse hver i 2017

3M syndrome	Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency	Nance-Horan syndrome
47,XXY syndrom	Gorlin syndrom	Nephrogenic diabetes insipidus
Achondroplasia	Granulomatous mastitis	Nevrofibromatose type 1
Addison disease	Guillain-Barré syndrome	Ondine syndrome
Akutt intermitterende porfyri	Hemophilia A	Opitz G/BBB syndrome
Alpha-thalassemia	Hereditære motoriske og sensoriske nevropatier (HMSN)	Oslers sykdom (HHT)
Amyloidose	Hurler sykdom	Osteodysplasty, Melnick-Needles type
Amyotrophic lateral sclerosis, Huntington disease	Hypereosinophilic syndrome	Osteogenesis Imperfecta (OI)
Analatresi	Hypofysesvikt	Pantothenate kinase-associated neurodegeneration
Androgen insensitivity syndrome	Hypophosphatasia	PKU - Fenylketonuri - Følling sykdom
Arnold-Chiari malformation 1	Idiopatisk hypersomni	POEMS syndrome
Arteriovenøs malformasjon	Immune thrombocytopenic purpura	Polyarteritis nodosa
Arthrogryposis multiplex congenita	Infantil neuroaxonal dystrofi	Pontocerebellar hypoplasia 2
Ataxier, arvelige	Intellectual deficit - sparse hair - brachydactyly	Porfyrissykdommer
Autoimmun sykdom, ikke sjelden	Isolated Dandy-Walker malformation	Primary biliary cirrhosis, Reynolds syndrome, Systemic sclerosis
Autosomal dominant popliteal pterygium syndrome	Jervell and Lange-Nielsen syndrome	Primary ciliary dyskinesia
Axenfeld-Rieger syndrome	Kjønnskromosomforstyrrelse	Primary intestinal lymphangiectasia
Bardet-Biedl syndrom (LMBB)	Kortvoksthet	Progeria
Beta-thalassemia major	Kromosomavvik, svært sjeldne med utviklingshemning	Prune belly syndrome
Beta-thalassemia major, Sickle cell anemia	Léri-Weill dyschondrosteosis	Pseudohypoaldosteronism 1
Biotinidase deficiency	Li-Fraumeni syndrome	Pseudohypoparathyroidism 1B
Blackfan-Diamond anemia	Lupus erythematosus tumidus	Pseudoxanthoma elasticum
Cat-eye syndrome	Lymphangiioleiomyomatosis	Rapid-onset childhood obesity - hypothalamic dysfunction - hypoventilation - autonomic dysregulation
Cerebral arteriovenous malformation	Malignant hyperthermia	Renal nutcracker syndrome
Charcot-Marie-Tooth	Marshall syndrome with periodic fever	Ring chromosome 13
CHARGE syndrom	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome	Sarcoidosis
Choanal atresia	Medfødte immunsviktsykdommer	SMA (Spinal muskelfatrofi)
Chronic intestinal pseudo-obstruction	Megalencephaly-capillary malformation-polymicrogyria syndrome	Smith-Magenis syndrom
Classical homocystinuria	MEGDEL syndrome	Spastic paraplegia - Paget disease of bone
Cowden syndrome	Metylmalonsyreemi	Spinale muskelfatrofier ((SMA), Werdnig-Hoffmanns sykdom)
Crouzon disease	Milroy disease	Stickler syndrome
Cryptogenic organizing pneumonia	Mitokondriemyopati	Stüve-Wiedemann syndrome
Cutis laxa	Mosaic trisomy 12	Syringomyelia
Cystinuria	Mosaic trisomy 9	Usher syndrome
Denys-Drash syndrome	Mucopolidosis type 3	Von Willebrand disease type 1
Erdheim-Chester disease	Multiple benign circumferential skin creases on limbs	Von Willebrand sykdom
Erythromelalgia	Myasthenia gravis	Wilkies syndrom
Familial Mediterranean fever	Myotonia fluctuans	Wilson disease
Familial or sporadic hemiplegic migraine	Nail-patella syndrome	Øsofagusatresi
Fenylketonuri (PKU)		
Fibrøs dysplasi		
Gallegangsatresi		
Gardner syndrome		

NASJONAL KOMPETANSETJENESTE FOR SJELDNE DIAGNOSER

Brukermedvirkning

2017



*Fra møte mellom department,
helseregion, sykehus og
kompetanse-tjenesten.
Brukermedvirkning på dagsorden!*

**Til førstesiden
av rapporten**

Innhold

Fellesenheten	1
Frambu senter for sjeldne diagnoser	1
Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer	2
NevSom- Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier	3
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

På <https://oslo-universitetssykehus.no/Sjeldnediagnoser> ligger oversikten over alle senterråd (styre) og referansegruppen for hele tjenesten.

Fellesenheten

I 2017 har vi jobbet med å videreutvikle brukernes muligheter til å medvirke i de tjenestene som NKSD gir. Med faste strukturer for brukermedvirkning på systemnivå gjennom senternes senterråd inngår brukermedvirkning som et naturlig verktøy i utarbeidelsen av alle senternes planer og rapporter. Brukermedvirkning er også sikret på flere nivåer i tjenesten gjennom å være kriterier for tilskuddsfinansierte prosjekter, å være nedfelt i sammensetningen av arbeidet med Sjelden.no og i tillegg ved å inngå som en naturlig del at ulike prosjekter og arbeidsgrupper i tjenesten.

Fellesenheten har med dette bidratt til å legge forholdene til rette for å sikre brukermedvirkning i flere ledd i NKSD.

I 2017 har vi i fellesenheten avdekket et økende behov for opplæring, kompetanseheving og påfyll både for brukerrepresentanter og ansatte i forhold til brukermedvirkning. Da mange av de tilgjengelige opplæringsprogrammene om brukermedvirkning er innrettet mot helseforetakenes brukerutvalg har vi i 2017 sett behovet for å utarbeide noe som passer bedre for oss. I kontakt med brukerorganisasjoner har vi fått dette bekreftet og vil i det videre arbeidet samarbeide med paraplyorganisasjonene for å utarbeide en opplæringspakke.

Brukermedvirkning i forskning var tema for 2017 markeringen av Sjeldendagen. Fellesenheten arrangerte årets seminar sammen med Funksjonshemmedes Fellesorganisasjon og Unge Funksjonshemmede. Dette tema har kommet opp flere ganger gjennom året og flere av senterne presenterte sine erfaringer med brukermedvirkning i forskning.

Frambu senter for sjeldne diagnoser

Det gjennomføres et Brukermøte i året. 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 ulike tjenesteområdene

Kursplanlegging og kursutvikling

Brukerorganisasjonene og brukerrepresentanter inviteres med i planleggingen av brukerkurs på Frambu. I god tid før hvert brukerkurs tar Frambu 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

Frambu har utarbeidet en ny Forsknings- og innovasjonsstrategi for 2017 – 2019 og her står det om brukervedvirkning:

Brukerperspektivet i Frambus forskning

Brukerkunnskap er en viktig forutsetning for brukervedvirkning, som alltid har spilt en viktig rolle på Frambu. Brukervedvirkning er også ett av flere satsningsområder i Helseomsorg21, og knyttes på denne måten til forskning og innovasjon (s 15):

Virksomhetsplan 2017 for Frambu, side 9 av 17

Brukervedvirkning er særlig viktig i tjenesteforskning og kliniske studier, det vil si i den pasient- og praksisnære forskningen, og i tjeneste og produktinnovasjon.

At dette må være et viktig element i en forskningsstrategi for Frambu kommer også til syne i regjeringens oppfølgingsplan til *HelseOmsorg21*, der det stilles et eksplisitt krav til offentlig finansiert helseforskning om at brukerperspektivet skal ivaretas.

Konkret for Frambus del er det viktig å ha et stadig fokus på forskning, særlig i de minste foreningene/foreldregruppene, der antallet personer med diagnose er lavt og forskningsbasert kunnskap derfor er mangelfull.»

Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer

NAPOS jobber aktivt med å få brukervedvirkning til å gi en merverdi til senteret, våre tjenester og våre brukere. Det er, i samarbeid med brukerorganisasjonene, utarbeidet informasjon om brukervedvirkning på nettsidene slik at alle parter kan ha en felles forståelse for hva brukervedvirkning er, og hvordan alle parter ønsker at det skal praktiseres. 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 2017. Virksomhetsplanen ble sendt på høring til alle medlemmene av senterrådet. Senterrådet fungerer også som fagråd for Norsk porfyriregister. Brukerforeningene Norsk porfyriforening (NPF) og Porfyriforeningen i Nordland (PIN) deltar foruten i senterrådet også i kurskomité for de årlige pasientkursene og har egne samarbeidsmøter med NAPOS. NAPOS bidrar med innlegg i NPF sitt medlemsblad "Porfyrynytt" og med diagnosespesifikk informasjon på samlinger hos NPF.

NevSom- Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier

ontakt 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. En representant fra NevSom sitter i ADHD Norges fagråd. NevSom bidrar med artikler og innspill til brukerorganisasjonenes tidsskrifter og hjemmesider.

I utgangspunktet har det hvert år vært arrangert et møte på Gardermoen, men ikke i 2017. Det blir arrangert våren 2018. Møtet har NevSom sammen med de regionale fagmiljøene for autisme, ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi, og inviterer de fire brukerorganisasjonene, representanter for de regionale helseforetakene og andre interessenter som Helsedirektoratet, Statped, NAV. Fokus for møtene har vært virksomhetsplaner og rapporteringer, men har blitt dreid over mot faglig tematikk.

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 er i henhold til rammeverk for senterråd i NKSD.

Senterrådet

Senterrådet består av 4 representanter og 2 vara fra brukerorganisasjonene, eller brukergruppene som er knyttet til senteret, samt 4 representanter og 1 vara fra fagmiljøer hvorav en ansattrepresentant fra kompetansesenteret. Senterrådets leder velges blant brukerrepresentantene. Brukerrepresentantene og vararepresentanter velges på brukersamlingen. 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 i 2017 hatt 3 møter.

Senterrådet har arrangert den årlige brukersamlingen (generalforsamling). Den første dagen ble planlagt og gjennomført i samarbeid mellom kompetansesenteret og senterråd. Den andre dagen ble gjennomført av og med brukere og brukerrepresentanter.

NMK- samarbeidet

Det er gjennomført tre møter i senterrådet i løpet av 2017, i januar, juni og oktober. Junimøtet var fysisk møte på Gardermoen, mens de andre møtene er gjennomført som videokonferanse. Senterrådet ledes av brukerorganisasjonen Foreningen for Muskelsyke (FFM) ved leder Tone I. Torp. Brukerorganisasjonen har to representanter i senterrådet. Johnny G. Johansen er den andre representanten. I 2017 har senterrådet også bestått av representanter for de tre enhetene: Kristin

Ørstavik (EMAN), Karin E. Rønningen (Frambu) og Kjell Arne Arntzen (NMK). I tillegg er Helse Vest representert ved nevrolog Petter Schandl Sanaker og Helse Midt Norge ved nevrolog Kristina Devik. Barnefeltet har egen representant, Magnhild Rasmussen og Muskelregisteret er representert ved Synnøve M. Jensen og forskningsmiljøene ved Torun Vatne. NMKs leder, Irene Lund er sekretær for senterrådet.

Brukere av NMK-samarbeidet er både personer med diagnose, pårørende og fagfolk fra det nasjonale fagfeltet.

Det er brukermedvirkning i alle prosjekter, både forskningsprosjekter og utviklingsprosjekter. Brukerstemmen er som regel med i fagmøter og konferanser som innledere.

NMK-samarbeidet inviterer til samarbeid knyttet til lokale fagkurs og møter.

På individnivå etterspørres alltid brukernes/pasientenes oppfatning om hva som kan være god tilrettelegging under opphold og oppfølging i lokalmiljøet.

Norsk senter for cystisk fibrose

Brukermedvirkning på systemnivå (formell)

NSCF har Senterråd med følgende sammensetning:

Brukerrepresentanter (person med diagnose og deres nære pårørende)

- Leder av Norsk forening for cystisk fibrose (NFCF)
- En representant for primærbrukere (CF og PCD) over 18 år, NFCF
- En representant for primærbrukere (CF og PCD) under 18 år, NFCF
- En bruker med Shwachman-Diamond-Syndrom (SDS)

Fagrepresentanter

- En representant for hvert av de fire helseforetakene
- Leder av fagrådet i NFCF

Norsk senter for cystisk fibrose

- Leder .
- En representant for de ansatte

Planlagte møter i 2017 er ikke gjennomført – i første rekke på bakgrunn av at det har vært nødvendig å disponere betydelige ressurser i forbindelse med etablering i nye lokaler (prosjekt/etablering/flytting etc). Dette er en meget utilfredsstillende situasjon og det er en prioritert oppgave å gjennomføre 3 møter i 2018, første møte febr. 2018.

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 kontakt mellom leder av NSCF og Norsk forening for cystisk fibrose. NSCF har i tillegg tett kontakt med CF-pasienter.

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

Brukermedvirkning på individnivå

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

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 har de siste årene hatt et økt fokus på å diskutere aktuelle strategiske avgjørelser med brukerforeningene. 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. 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 brukarmedvirkning, både på individnivå og på systemnivå. I klinisk virksomhet forsøker vi å ha fokus på pasientens og pårørendes medvirkning. Vi har igangsatt brukerundersøkelser som gjøres kontinuerlig. Vi benytter også brukere i undervisning når det er aktuelt. Det viktigste bidraget fra brukere på systemnivå skjer i Senterrådet. Vi har i samråd med rådgiver/brukerkonsulent i NKSD valgt å be de tre store paraplyorganisasjonene, FFO, Unge Funksjonshemmede og SAFO å foreslå medlemmer til Senterrådet. Per i dag er ikke SAFO representert, da de ikke har klart å skaffe representant. Øvrige medlemmer av senterrådet representerer vertsinstitusjonen Lovisenberg Diakonale Sykehus, odontologiske læresteder, helseregionene og Den Norske Tannlegeforening. Senterrådet avholdes to ganger i året, og referatene legges ut på tako.no.

TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser

TRS har fra 2017 etablert senterråd. Senterrådet har fire representanter fra brukerforeningene m/vara, og tre representanter for tjenesteapparatet. I tillegg møter senterleder og medisinsk rådgiver, og assisterende senterleder og andre ansatte etter behov. Senterrådet har hatt to møter. Leder for senterrådet er Inger-Margrethe Stavdal Paulsen, som representerer brukerorganisasjonene. Senterrådet drøfter og har gitt innspill til utkast til virksomhetsplan for 2018 i sitt møte i november 2017.

Det planlegges en samling i 2018 med senterrådet og representanter for alle brukerorganisasjonene, ansatte fra TRS og senterrådet.

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, noen ganger også TRS, tar initiativ til møter med de ulike teamene på TRS, for eksempel ved deltakelse i foreningenes styremøter, årsmøter og/eller møter med teamet på TRS.

NASJONAL KOMPETANSETJENESTE FOR SJELDNE DIAGNOSER

Likeverdig tilbud

2017

Til førstesiden
av rapporten

Innhold

Innledning – likeverdig tilbud i strategien.....	1
Fellesenheten	2
Frambu senter for sjeldne diagnoser	2
Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer.....	2
NevSom- Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier	4
Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser.....	5
NMK- samarbeidet	6
Norsk senter for cystisk fibrose.....	6
Senter for sjeldne diagnoser	8
TAKO- senteret	8
TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser.....	9

Innledning – likeverdig tilbud i strategien

Likeverdig tilbud er ett av tre strategisk områder for tjenesten i 2017-2021, beskrevet slik:

«NKSD samarbeider med ulike tjenesteytere og brukerorganisasjoner slik at personer med sjeldne diagnoser får likeverdige tjenester av høy kvalitet».

Strategiske mål for likeverdig tilbud:

1. NKSD har årlige planer for likeverdig tilbud
2. Ansvarsfordeling og samarbeidsformer mellom NKSD og andre tjenesteytere er tydelig avklart, og organisering av tilbud og tjenester til personer med sjeldne diagnoser er beskrevet.
 - a. NKSD har bidratt til at brukergruppene har tilbud om diagnostikk, behandling og oppfølging i det ordinære tjenesteapparatet, på linje med ikke-sjeldne diagnoser.
3. NKSDs rolle som nasjonal kompetansetjeneste er tydelig for målgrupper og samarbeidsparter.
 - a. NKSDs kliniske virksomhet er beskrevet.
 - b. Veiledningstilbudet er definert og tilgjengelig.
4. Modell for håndtering av hvilke diagnoser som skal ha tilbud i NKSD («Fasemodellen») er implementert og i aktiv bruk.
 - a. Kompetansetjenestetilbud til nye diagnoser er etablert i samarbeid med berørte brukere.
 - b. Verktøy og metoder for å kartlegge diagnosegruppens behov er implementert.
 - c. Tjenestens tilbud til brukergruppene er evaluert og revidert i samarbeid med brukerne.
 - d. Diagnoser og diagnosegrupper som ikke lenger skal ha kompetansetjenestetilbud er helt eller delvis faset ut av tjenesten, i samarbeid med berørte brukere.
 - e. Modellen tar hensyn til personer med ultrasjeldne diagnoser.
5. Internasjonalt arbeid
 - a. NKSD bidrar til at flere norske miljø er involvert i European Reference Networks (ERN).
 - b. NKSD bidrar til å styrke norsk brukerrepresentasjon i ulike europeiske og nordiske nettverk.

Det arbeides på området på mange ulike måter i tjenesten, men ikke alle strategiske mål er adressert i 2017. I denne delrapporten er alle beskrivelsene fra enhetene samlet i løpende tekst, samt tabellpunktene «C1» om utarbeidelse av planer for likeverdighet. Se også beskrivelse av Sjeldentelefonen for likeverdig tilbud på dette tilbudet.

Fellesenheten

Alle sentre i NKSD skal i sine årlige virksomhetsplaner gi en beskrivelse hvordan det vil bli arbeidet med likeverdig tilbud ved senteret. NKSD-fs oppgave er å lage en helhetlig oversikt basert på sentrenes og fellesenhetens aktiviteter, og formidle denne gjennom rapportering.	Ivaretatt
---	-----------

Frambu senter for sjeldne diagnoser

Omfattende bruk av digitale kanaler, bidrar til at tilbudene både når flere, og sikrer at alle landsdeler og målgrupper kan benytte Frambus tjenester. Videooverførte kurs Veiledningstjenester Frambus bidrar via Sjelden.no til å tilby kunnskap og kurs til fagpersoner via den digitale læringsportalen. Utviklet egen rutine for vårt arbeid rettet mot minoriteter	Gjennomført 997 deltagere har deltatt på fagkurs via videooverførte kurs 3 e-læringskurs for fagpersoner: Gjennomført med 357 deltagere totalt Prader-Willi syndrom:123 deltagere Nevrofibromatose 1: 112 deltagere Smith-Magenis syndrom 122 deltagere
---	--

Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer

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. I 2017 vil vi, som tidligere, jobbe 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 Porphyria Network (EPNET) har NAPOS de siste årene vært med på å utvikle en felles flerspråklig webside med pasientinformasjon på mange ulike språk. Denne nettsiden vil bli videreført gjennom EPNET-	Utført. Hver diagnosebeskrivelse har nå fått lenke til diagnosespesifikk tekst tilgjengelig på mange europeiske språk (EPNET).
---	--

samarbeidet i 2017. 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 nettsiden til en hver tid skal være lett tilgjengelig og oppdatert, med innhold rettet mot både pasienter, pårørende og helsepersonell. I 2017 vil NAPOS fortsette videreutviklingen av nettsiden, samt holde den oppdatert med aktuelle nyhetssaker. 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 vil NAPOS i 2017 tilby internundervisning på andre sykehus rundt om i Norge. NAPOS vil i 2017 fortsette det tette samarbeidet med regionale fagmiljøer for porfyri, bl.a. overlegene Ole Lars Brekke og Elin Storjord ved Nordlandsykehuset 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.	
Scenesse Arbeide for at også norske pasienter skal kunne bruke dette legemiddelet (er til hurtig metodevurdering hos Statens legemiddelverk)	Pågående arbeid. Bistått Clinuvel med innhenting av opplysninger til legemiddelverkets metodevurdering. Med i arbeid for en minimetodevurdering

NevSom- Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier

(1) Det synes å være stor variasjon i behandlingstilbudet til mennesker med nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier. Dette viser seg tydelig gjennom «diagnostic delay» og ved grad av oppfølging fra spesialisthelsetjenesten - men også hva gjelder kompetanse innen kommunale tjenester generelt. Mangelen på kompetanse gjelder særlig i forhold til personer med kompliserte og komorbide tilstander blant nevroutviklingsforstyrrelsene og sammen med genetiske syndromer, psykiske lidelser, rusproblematikk, spiseforstyrrelser etc. Innenfor narkolepsi og andre hypersomnier er behovet stort for hjelp til kompetansebygging og direkte veiledning ift utredning, diagnostikk og oppfølging.	For å kunne utvikle likeverdige tjenester til mennesker med nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier i hele landet synes det å være behov for flere tiltak: • Etablere regionale funksjoner og nasjonale nettverk som kan fokusere på de ulike sjeldne, kompliserte og utfordrende undergruppene. • Øke samarbeidet mellom fagfolk innen ulike instanser (for eksempel mellom psykiatri og habilitering) • Systemrettede tiltak innen ulike samfunnssektorer, som helse, utdanning og arbeid. • Innenfor det ekstraordinære narkolepsiprosjektet arbeides det systematisk med lokal kompetanseheving rundt enkeltbrukerne, deres familie og nærmiljø, skole og fritidsarena.	-Delvis gjennomført. NevSom har opprettet nytt nettverk for fagfolk som arbeider med Asperger med psykiske lidelser. -Delvis gjennomført gjennom div høringsuttalelser til helseforvaltningen. -Delvis gjennomført gjennom møte med Helsedirektoratet om ny nasjonal faglig retningslinje for Tourettes syndrom -Delvis gjennomført gjennom deltagelse i Hjernehelsestrategiarbeid - Delvis gjennomført gjennom arbeid med NAV knyttet til trygdeytelser av ulik grad for flere diagnosegrupper -Gjennomført
---	--	--

	• NevSom planlegger, i samarbeid med de regionale fagmiljøene for autisme, ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi, regionale konferanser i 2017. • Utvikle informasjonsmateriell og eLæringsprogrammer som gjøres tilgjengelig på egen hjemmeside og på Sjelden.no • Bidra i undervisning ved universitet og høyskoler	-Felleskonferansen 2017 er gjennomført -utsatt til 2018 -gjennomført, se annet sted i rapport
--	---	--

Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser

Enkel tilgang til nettsider med oppdatert diagnose- og behandlingsinformasjon	Ivaretatt
Veiledere for utredning, behandling og oppfølging gjøres tilgjengelig for ytterligere 3 diagnoser	Ivaretatt delvis
Nettverkssamarbeid i regionene gjennom Felles poliklinikk med habiliteringstjenesten	Ikke ivaretatt
Nettverkssamarbeid i regionene gjennom Nettverksmøter i Helse-Midt om tverrfaglig behandling av tuberøs sklerose kompleks	Ivaretatt
Nettverkssamarbeid i regionene gjennom Nettverksmøter i Helse-Nord om tverrfaglig behandling av tuberøs sklerose kompleks	Ikke ivaretatt
Nettverkssamarbeid i regionene gjennom Nettverksmøter i OUS om tverrfaglig behandling av tuberøs sklerose kompleks	Ivaretatt
Fagkurs gjennom videokonferanser i helseregionene	Ivaretatt
Utvikle informasjonsmateriell og e-læringsprogram på nettside Sjelden.no	Ivaretatt
Bidra i undervisning ved universitet og høyskoler	Ivaretatt
Kurstilbud i samarbeid med Frambu, habiliteringstjenesten og LMS i Helse-Midt	Ivaretatt
Plan for etnisk likeverdighet: Planlegge for- og budsjettere med oversettelse av diagnoseveiledere.	Ikke ivaretatt

NMK- samarbeidet

Plan for likeverdig tilbud Tilby oss å organisere lokale kurs for helsepersonell i andre regioner.	I 2017 arrangerer EMAN kurs i Bergen i samarbeid med Haukeland universitetssykehus (nevnt tidligere)	Gjennomført i mai
NMK tilbyr å arrangere kurs i samarbeid med øvrig tjenesteapparat, f.eks Habiliteringssentre for barn og unge.	Tilby å lage kurs lokalt i samarbeid med HABU i en region i 2017. (nevnt tidligere)	Ikke aktuelt i 2017
Videokonferanser med mulighet for deltagelse av helsepersonell fra hele landet og dermed diskusjon om pasienter fra tilsvarende.	4 videokonferanser med deltakelse fra fagmiljøet i alle helseregioner; både voksenfelt og barnefeltet (nevnt tidligere)	Gjennomført
NMKs fysioterapeuter tilbyr utstrakt undervisning og veiledningsvirksomhet til primær og spesialisthelsetjenestens fysioterapeuter	Fysionettverket videreutvikles med en virtuell kontaktflate i tillegg til kurstilbud i 2017. Opprettholde kontakt med brukernes fysioterapeuter etter behov.	Ikke hensiktsmessig, derfor ikke gjennomført. Fysionettverket fungerer som e-postliste Kontakt med brukernes lokale fysioterapeuter opprettholdes ved behov
NMK planlegger å bruke læringsportalen Sjelden* som informasjonskanal til fagmiljø over hele landet	Starte produksjon av e-læringskurs i 2017 (nevnt tidligere) Produsere/lete i arkivet etter korte filmsnutter som kan legges inn i løpet av 2017	Gjennomført 2 filmer, mer i 2018 Gitt innspill til redaksjonen om produserte filmer som kan brukes

Norsk senter for cystisk fibrose

C1	Plan 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	Opplæring og praktisk veiledning av fysioterapeuter iht prioriterte pasienter. Miniseminar lungefysio ved PCD. Møte mellom fysio og leger v/NSCF, RH, Ullevål.
----	----------------------------	--	--

		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.	27/11. 2 t Møte/miniseminar ved NSCF med fysioterapeuter og leger ved NSCF, RH, Ullevål 27.11.17. Foredrag om lungefysioterapi ved CF, herunder behov og arbeidsmåter med overføringsverdi til PCD. Det har vært et økt tolkebehov ettersom vi har flere pasienter og familier som ikke er norsktalende. Behovet for informasjonsmateriale om CF på andre språk er økende, og til nå har kontakt med internasjonalt fagmiljø kunne hjelpe til med adekvat informasjonsmateriale på ønsket språk (arabisk, tyrkisk, engelsk, polsk,..). Ny kasual behandling for CF tilbys alle landets pasienter på like vilkår. Fagmedisinske vurderinger ligger bak etablering av tilbudet. Alle landets pasienter utredes enten ved OUS eller Haukeland sykehus – det tilstrebes likeverdige fagmedisinske vurderinger.
--	--	--	--

Senter for sjeldne diagnoser

I Norge har befolkningen rett til lik tilgang på helsetjenester av god kvalitet. I 2017 gjennomførte lege Knut Midttun en studie for å undersøke om personer med innvandrerbakgrunn får et likeverdig tilbud fra SSD: «*Likeverdig tilgang til likeverdige tjenester for innvandrere ved Senter for sjeldne diagnoser?*». Med utgangspunkt i SSDs mandat og tilgjengelige data, fokuserer studien primært på kvantitative aspekter ved *tilgangen til* SSDs helsetjenester for innvandrere sett i forhold til norske, og med et blikk på undergrupper basert på kjønn, alder, bosted og enkelte diagnoser.

SSD mangler presis kunnskap om våre diagnosers forekomst totalt og i bestemte befolkningsgrupper. Inngifte gir økt risiko for enkelte SSD-diagnoser, men vi vet ikke om dette i sum medfører økt forekomst av SSD-diagnoser hos ikke-vestlige innvandrere i totalbefolkningen, eller om andre forhold kan virke kompenserende. Beregninger gjort i studien indikerer at 6,7 % av pasientene i brukerdatabase er innvandrere, og 5,1 % av pasientene har antatt ikke-vestlig bakgrunn. Tilsvarende gruppers andel av landets befolkning i 2016 var 16,3 % og 9,1 %. Innvandrere synes derfor underrepresentert som brukere hos SSD, som i det øvrige helsevesenet.

Klargjøre minst tre diagnosetekster for helsenorge.no og OUS i samarbeid med OUS komm.avd. (Tårnbygget) og spesialistmiljøene	Utsettes pga. sykdom. Alle våre tekster ligger ute på sjeldnediagnoser.no. Vi samarbeider med tårnbygget om å tilpasse våre tekster til OUS, men er avhengig av at avdelingene har lagt ut sin del om behandling etc.
Møte med seks brukerforeninger for planlegging av tilbudet fra SSD	
Møte med HTT Oslerforeningen	Deltatt på årsmøte + 10 års jubileumstale
Møte med Norsk forening for analatresi	Deltatt på årsmøte
Møte med DEBRA, Årsmøte	Deltatt på årsmøte
Møte med Norsk Craniofacial forening, Årsmøte	Deltatt på årsmøte
Brukersamlingen 2018: Forberedelser	Fastsatt til 9.-10. mars 2018 på Scandic hotell Gardermoen.
Plan for likeverdig tilbud er beskrevet i kapittel 4.3	

TAKO- senteret

Likeverdig tilgang til tjenesten	Opprettet samarbeid med regionale odontologiske kompetansesentra. Systematisk etterutdanning av tannhelsepersonell Stand med informasjon på Tannlegeforeningens landsmøte
----------------------------------	---

TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser

Delta i klinikker for diagnostikk, oppfølging og behandling sammen med fagpersoner i ordinært tjenesteapparat. Klinikkene planlegges og gjennomføres i ordinært tjenesteapparat, TRS bidrar ut fra behov.	Bindevevsklinikken: Etablert og i gang, klinikker fra høst 2017. Gjennomføres i OUS med deltagelse fra TRS. TRS har ansvar for evaluering. Skjelettdysplasi-klinikken OUS: TRS deltar her OI-klinikken OUS: TRS bidrar ved behov. Nystartet OI-klinikk Ålesund: TRS deltok i oppstart
Kursvirksomhet utenfor TRS for å etablere tilbud utenfor TRS og nå flere	Kurssamarbeid med andre: Se B2 Fagdager med foreningene: Se B2
Det er behov for oversetting av diagnoseinformasjon til engelsk. Vi vil intensivere arbeidet med dette i 2017.	I liten grad gjort i 2017
Barn trenger informasjon på en annen måte enn voksne, og vi ser behov for ulike «informasjonsprodukter» rettet mot barn.	Ikke gjort i 2017, planlagt 2018
TRS har fokus på likeverdig tilbud også innenfor forskning, utviklingsarbeid og informasjonsarbeid. Vi planlegger derfor prosjekter for grupper hvor det ikke foreligger mye forskning.	Nye studier: Akondroplasi-studiene, første større prosjekt for kortvokstgruppen MMC-studien: Forskning på ny problemstilling for denne gruppen
Kommunikasjons- og kunnskapsarbeid er organisert på en ny måte fra høsten 2016, et mål er å sikre mer likeverdig tilgang til kompetanse 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.	Se punkt B12

NASJONAL KOMPETANSETJENESTE FOR SJELDNE DIAGNOSER

Til førstesiden
av rapporten

Tilbud fra andre nasjonale tjenester

2017

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. Innhold:

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

Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser

Samarbeidsavtale inngått med NMK (NMKsamarbeidet). Samarbeidet skal evalueres våren 2017. Utvikle samarbeidet med Nasjonal kompetansetjeneste for døvblinde for diagnosen CHARGE.

Nasjonalt kompetansesenter for porfyridiagnoser

Arebider med å etablere samarbeidsrutiner for å sikre at pasienter diagnostisert eller utredet ved Nordlandssykehuset tilbys samme tjenester som pasienter utredet ved NAPOS.

NevSom- Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier

SOVno har en god produksjon innen forskning innen insomni og døgnrytme, og har godt informasjonsmateriale om søvn. Men, SOVno har ingen forskning på narkolepsi eller relaterte hypersomnier. Resultater: Senterleder sitter i SOVno's referansegruppe. Representant fra SOVno sitter i NevSoms Fagråd til Medisinsk register for narkolepsi og andre hypersomnier. SOVno og NevSom samarbeider med NSOM om å arrangere en norsk konferanse for barneleger/pediatere o.a. om søvnproblem hos barn og unge i 2017. SOVno og NevSom samarbeider om den nordiske konferansen om søvn i 2019. NevSom er hovedarrangør i samarbeid med NSOM.

Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser

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.

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 nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier (NevSom).

NMK-samarbeidet

Nasjonal kompetansetjeneste for medfødte stoffskiftesykdommer

EMAN samarbeider med denne kompetansetjenesten.

Nasjonal kompetansetjeneste for hjemmerespiratorbehandling (NKH)

NMK og NKH har samarbeidet om produksjon av e-læringskurs og kursvirksomhet i flere år.

Nasjonal kompetansetjeneste for inkontinens og bekkenbunnsykdommer (KIB)

NMK har kontakt med KIB ved problemstillinger knyttet til vannlating eller avføring.

Nasjonal kompetansetjeneste for barn og unge med funksjonsnedsettelse (NKBF)

NMK og Frambu er involvert i prosjektet *Treffpunkt 10* som drives av NKBF.

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».

På bakgrunn av at Cystisk fibrose er en multiorgansykdom har NSCF også samarbeid med «Nasjonal behandlingstjeneste for organtransplantasjon» og med «Nasjonal kompetansetjeneste for habilitering av barn med spise- og ernæringsvansker»

Avholdt 1 årlig samarbeidsmøtet med Nyfødtscreeningen. Resultater og strategier for forbedret Nyfødtscreening CF gjennomgås. Løpende kontakt om CF- screening positive barn og deres familier med rapport om resultat av diagnostisk utredning.

Avholdt ett årlig samarbeidsmøte med lungetransplantasjonsteamet ved Rikshospitalet, OUS. Løpende kontakt og konsultasjoner om aktuelle pasienter for å finne rette tidspunkt for transplantasjon og unngå at noen dør på venteliste (svært få i Norge).

Samarbeidet med «Nasjonal kompetansetjeneste for habilitering av barn med spise- og ernæringsvansker» på klinisk indikasjon.

Senter for sjeldne diagnoser

Nasjonal kompetansetjeneste for medfødte stoffskifte sykdommer

Helsedirektoratet har besluttet at en vurdering av hvordan kompetansetjenester for medfødte stoffskiftesykdommer skal organiseres gjøres i forbindelse med den helhetlige evalueringen av kompetansetjenester som skal gjennomføres i 2018.

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

Helsedirektoratet har besluttet at en vurdering av hvordan kompetansetjenester for medfødte stoffskiftesykdommer skal organiseres gjøres i forbindelse med den helhetlige evalueringen av kompetansetjenester som skal gjennomføres i 2018..

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.

TAKO- senteret

TAKO-senteret har ansatte som deltar i månedlige møter 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.

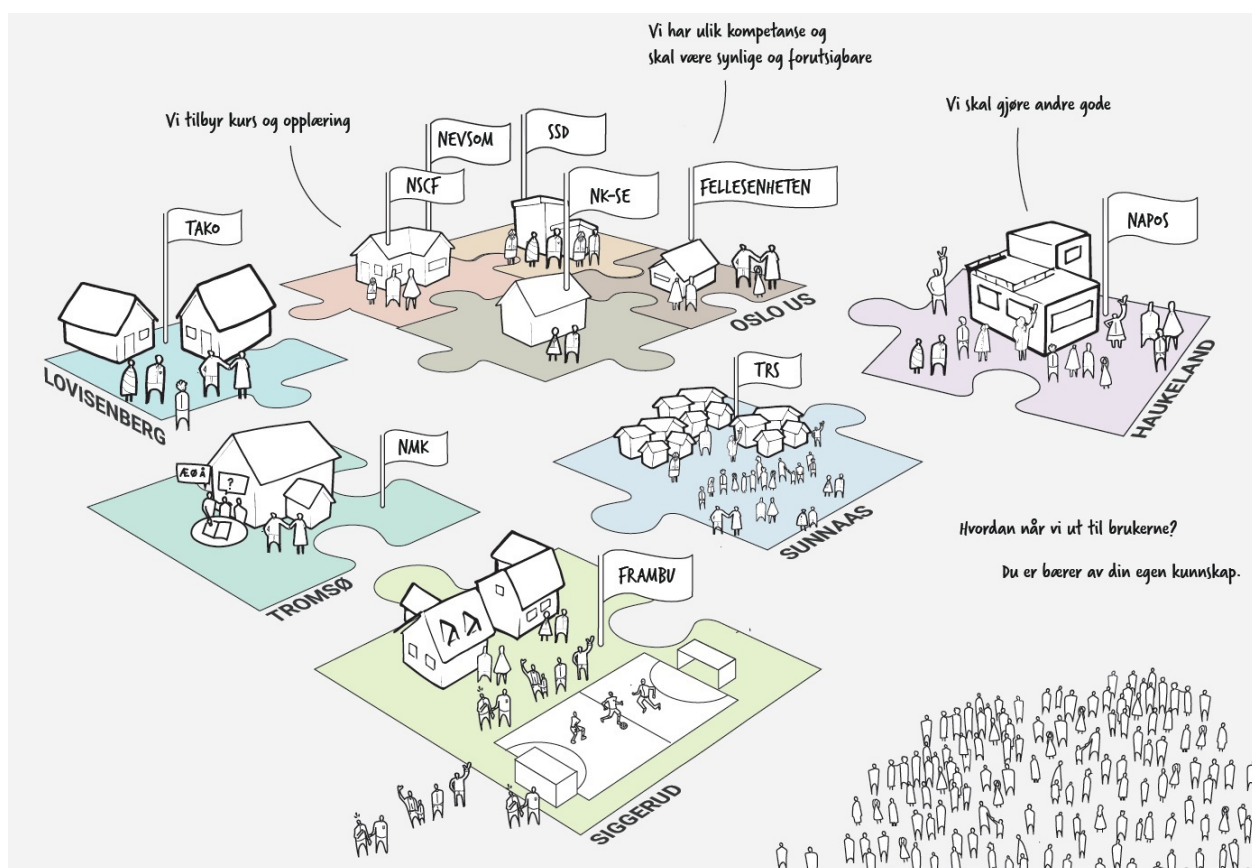
Vi har også ansvar for pasienter som har tilbud ved Nasjonal kompetansetjeneste for habilitering av barn med spise- og ernæringsvansker. Vi har et veletablert og velfungerende samarbeid rundt de pasientene som mottar tjenester fra begge fagmiljø, og har også noen tanker rundt fremtidig forskningssamarbeid.

TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser

TRS har etablert kontakt med Sarkom-teamet ved Radiumhospitalet, Nasjonal behandlingstjeneste for medfødte deformiteter i underekstremitet hos barn og Nasjonal behandlingstjeneste for kirurgisk behandling ved kraniofaciale misdannelser ved OUS. Gjennomført etter plan, videreføres i 2018.



Nasjonal kompetansetjeneste for **SJELDNE DIAGNOSER**



Kunnskapsspredning og undervisning

Til førstesiden
av rapporten

2017

Innhold

Innledning og hovedtall formidling 2017	3
1. Fellesenheten.....	3
2. Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser.....	7
3. Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer – NAPOS.....	11
4. Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser - NK-SE	21
5. Nevromuskulært kompetansesenter – NMK	26
6. NevSom-Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier .	35
7. Norsk senter for cystisk fibrose – NSCF	47
8. Senter for sjeldne diagnoser SSD	56
9. TAKO-senteret - Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser	74
10. TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser	77
Oversikt over sjeldne Helsenorge.no-artikler 2017	88

Innledning og hovedtall formidling 2017

Hvert år utarbeider de 9 kompetansesentrene og fellesenheten virksomhetsplaner. I disse er kapitlet «Kunnskapsspredning» viet mye plass –også i rapporteringen året etter. Disse 10 virksomhetsplanene utgjør tjenestens felles «Plan for kompetansespredning», som alle nasjonale tjenester skal ha, ifølge forskrift og veileder.

I det følgende er alle enhetenes rapporterte «kunnskapsspredning» for 2017 samlet i ett dokument.

Noen hovedtall foreligger i e-rapporten. Samlet er formidlingsaktiviteter til alle målgruppene slik:

- Kurs, veiledning, innlegg, nettmøter og postere etc): Vanskelig å tallfeste og beskrive, men på linje med 2016.
- Bidratt i 10 TV-innslag og 8 radioprogrammer, fått 27 registrerte innlegg i brukermagasiner
- 97 oppslag i aviser og blader + 16 andre viktige nettoppslag, 16 artikler i UNIK, og 6 innlegg på Ekspertsykehuset.
- 70 «lær om» og 23 e-kurs på Sjelden.no, sendt ut 47 informasjonspakker, oppdatert 94 Helsenorge.no-artikler (se eget avsnitt nederst i denne delen av rapporten).

1. Fellesenheten

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: Få, men kanskje 1-3 i året ved særlige behov.	Ikke aktuelt i fellesenhet
		Nettmøter/ video- / telefonkonferanser: Betjene Sjeldentelefonen, tilsvarende fjorårets aktivitet.	Ivaretatt
		Konsultasjoner/veiledninger: Samtaler med/ informasjon vedr opprettelse og drift av brukerforeninger.	Ivaretatt ved behov
B2	Kurs/seminar	Felles kursuke på Frambu: Bruker-/fagkurs for de uten sentertilbud.	Ikke aktuelt i 2017
		Sjeldent fellesskap: Samarbeid med FFO om samling for brukere med og uten sentertilbud og org.tilknytning.	Delvis ivaretatt. Deltatt på Smågruppeforum. «Sjeldent fellesskap» arrangeres først i 2018

B3	Konferanser	Deltagelse i programkomité for Sjeldendagen 2017.	Ivaretatt, en fra staben.
		Innlegg på konferansen på Sjeldendagen 2017.	Ivaretatt, flere fra staben.
B4	Annet (spesifiseres best i 4.2.3.)	Utrede konferansebehov, koordinere stand, telt og mobile skjermer oa	Ivaretatt
		Info-materiell, pressearbeid, sosiale kanaler, og stands på konferanser: Se konkrete tiltak i A9 for info.materiell. Se vedlegg for Helsenorge.no-artikler	Ivaretatt. Ellers: Nett/sosiale medier - B12. Andre artikler - B13. Media - B14

I tabell 4.2.2 *Aktivitet rettet mot helsepersonell og andre faggrupper* under er undervisning beskrevet. Tabellen gir et eventuelt bidrag timer til [e-rapport](#). Ikke aktuelt for fellesenhet.

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
B5	Fagkurs/møter	Fagkurs i fellesenhetens regi:	FoU-dag (TAKO-senteret)
	I regi av/på fellesenhet	Fasilitering av syndromdiagnostikkmøter etc	Ivaretatt
		Møter med andre nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten	Fora for ikke-kliniske funksjoner, BAR ved OUS.
			Møte med NKRR m.fl
		Besøk/presentasjoner på sykehus	Ivaretatt
B6	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Ivaretatt sekretariatsfunksjon og tilrettelegger for møter i Felles faglig referansegruppe	Ivaretatt
		Publisere relevant informasjon om brukermedvirkning i tjenesten på nett, se B12 – B14.	Ivaretatt
		Koordinering AU kommunikasjon og felles kommunikasjonsgruppe.	Ivaretatt. I 2017 ble AU kommunikasjon nedlagt.
		Fellessenhet-koordinering og deltakelse sosionomforum, legeteam eventuelle andre fag-fora i NKSD.	Deltakelse i legeteam ivaretatt
B7	Konferanser	Ingen aktivitet planlagt i 2017.	Ikke aktuelt for enheten
B8	Seminar	Ingen aktivitet planlagt i 2017.	Ikke aktuelt for enheten
B9	Undervisning og veil. høyskoler og universitet	Mottak av/ presentasjoner for studenter, f.eks fra UiO studenter i spesialpedagogikk	Studenter møtte ikke

B10	Hospitering på fellesenheten	Mottak av/ presentasjoner for studenter, f.eks spes.ped.	Se over
B11	Læringsplattformen Sjelden.no	Fellessenheten deltar på de to fysiske samlingene i året, og på noen VK Sjeldensamlinger (caféer)	Ivaretatt
		Koordinere styringsgruppen for Sjelden.no	Ivaretatt
		Fellessenhet koordinerer den interne evalueringen av Sjelden.no	Ivaretatt
		Fellessenhet koordinerer utarbeiding av info-grapics eller overordnet animasjon/film om sjeldne diagnoser	Ikke ivaretatt. Sjelden.no tar inn flere slike oppgaver i 2018.

Formidlingsaktivitet mot både brukere, pårørende, helsepersonell og andre

Tabellen er ny i årsrapport 2017 og var ikke med i virksomhetsplan for sentrene i 2017 - derfor ingen resultatmål.

B12	Nettsider og sosiale medier	Ingen resultatmål	satt for 2017
	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
Helsenorge.no (HN) – som bidragsyter (liste lagt ved)	Revidere, skrive, billedlegge og oppdatere lenker.	Oppdatere og endre egen «site». Lage nye avsnitt i gamle artikler på HN	Oppdatert samtlige 47 «felles-artikler». Nye avsnitt om bl.a. kritisk info i kjernej.
Helsenorge.no (HN) – som fasilitator	Legge til rette for sentre/andre/OUS	47 nye diagnoseart. pekt til sentrene	Unike sidevisninger: 10.638 i 2017
Oslo-universitetssykehus.no	Redigere og skrive eget stoff. Rådgi sentre i nettløsning	Bygd helt ny nettside, felles for tjenesten	Ingen sidevisninger. Kun tilgjengelig via Oslo univ.sykehus
Facebook (ikke brukt betaling)	Fellessenheten postet 158 ganger i 2017, i snitt er det litt over tre poster per arbeidsuke i 2017. Organisk rekkevidde: 41,1 %, Viral ekkevidde: 45,7 %.	Organisk rekkevidde er det totale antallet unike personer som så innlegget ditt via gratis distribusjon. Viral rekkevidde er et uttrykk for å nå ut til folk utenfor de som følger senteret (venner av følgere), gjennom den organiske aktivitetene blant følgerne av siden.	Fellessenheten endte på 1226 følgere i 2017 (+311 fra 2016). Den gjennomsnittlige rekkevidden på postene (postreach) var 930. Hvis postreach er høyere enn følgere er det uttrykk for hvordan budskapet når ut over de som følger siden.
Twitter (ikke brukt betaling)	Følgere: 259 (82 nye følgere i 2017). Med i 6 twitter-lister om sjeldne diagnoser.	Kontoen brukes til å kommunisere noe tyngre fagstoff.	Antall innlegg/tweets: 120 (2,4 twets per uke).

Youtube (ikke brukt betaling)	6 filmer i kanalen, kun 2 nye i 2017. 20 abonnenter. 6268 avspillinger.	Satsing på norsk teksting for bedre universell utforming nødvendig.	Gjennomført felles tekst-prosjekt for alle sentre i 2017, med bistand fra konsulent.
B13	Artikler og annen populærvit. formidling (kun aktive bidrag)	Ikke satt for 2017, mest fasilitering og påskynde artikler	Ingen i 2017. Se også B14 medieoppslag.
Senter/enhet	Kilde, dato, tittel	Ekstra info 1	Ekstra info 2
Fellesenhet:	Redaksjon for UNIK, støttet av Sanofi Genzyme, utarbeidet av Släger	Papirmagasin lansert Sjeldendagen 2017 (digitalt i 2018)	16 artikler inkludert lederartikkel. De fleste rapportert på sentrene, unntatt:
Fellesenhet:		Ståle Tvette Vollan	UNIK: Lederartikkel
Fellesenhet:		Intervju L Myhre	Byråkrat til blogger
Fellesenhet:		Fellesenh Lenkeliste	Kompetansesentra
Fellesenhet:		Jan Frich – etterord	Ser du sebraen?
Fellesenhet:	Mediaplanet	Dagblad-innstikk	Avsluttet 2017
Fellesenhet:	Intervju med leder	Sjeldendagen 2017	OUS-veven februar
Fellesenhet:	Nettartikler med	fag tips på OUS-vev	Publisert desember
<i>Fellesenhet:</i>	<i>Tilpasset e-rapport lagt inn i «media»</i>	<i>Intervjuer/oppslag i media</i>	<i>Allmennheten - alle regioner</i>
B14	«Aktive» medieoppslag med sitat/faktaboks	Ikke satt for 2017 Se også B13.	Fra Retriever-rapport 2017
Senter/enhet	Kilde, dato, tittel	Kategori i eRapport	Kategori i eRapport
Fellesenhet:	<i>Fontene</i> 31.10 med oppsummering på sjeldenfeltet siste 10 år	Intervjuer/oppslag i media	Allmennheten - alle regioner
Fellesenhet:	<i>Dagens medisin</i> 28.09. om sjeldendefinisjonen i Norge	Intervjuer/oppslag i media	Allmennheten - alle regioner
Fellesenhet:	<i>Aftenposten</i> 18.08 om tjenestens standen i Arendal	Intervjuer/oppslag i media	Allmennheten - alle regioner
Fellesenhet:	<i>Agderposten</i> 11.08 om standen til tjenesten på Arendalsuka	Intervjuer/oppslag i media	Allmennheten - alle regioner
Fellesenhet:	<i>Høringsuttalelse og komitéhøring - Stortinget.no</i> 03.04. Innst fra arbeids- og sosialkomiteen om Endringer i folketrygdloven mv. (pleiepengen).	Intervjuer/oppslag i media	Allmennheten - alle regioner

Internasjonalt kunnskapsspredningsarbeid

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B15	Bidrag på internasjonale arenaer	Deltagelse i RDAAction	Ivaretatt
B16	Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernetter	Deltagelse i ERN/ Epag	Ivaretatt

2. Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser

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 Nettmøter/ video- / telefonkonferanser: 75 Konsultasjoner/veiledning på senteret: 25	Utreiser: 64 Nettmøter/video- /telefonkonferanser: 36 Konsultasjoner/veiledning på senteret: 27
B2	Kurs/seminar	30 brukerkurs à 3 – 5 dager 10 «gjestekurs» à 5 dager 4 Helseleire	Gjennomført: 29 brukerkurs – 1423 deltagere 10 «gjestekurs» - 435 deltagere 3 helseleire – 140 deltagere
B3	Konferanser	Det planlegges deltagelse på 6 diagnosespesifikke konferanser	Gjennomført (9 diagnosespesifikke konferanser)

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
B5	Fagkurs/ møter på senteret	16 fagkurs rettet mot helsepersonell og andre faggrupper	Gjennomført 17 fagkurs med totalt 1311 deltagere
B6	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Delta aktivt i NKSD sitt initiativ for felles register Fortsatt delta i BupGen-prosjektet til Autismeenheten	Gjennomført

		Delta aktivt for at aktuelle brukere registrerer seg i Muskelregisteret Samarbeidsgruppe rundt diagnosen JNCL Deltagelse i OCHER nettverket og Verona gruppen (forskernettverk)	
B7	Konferanser	40 – 50 Faglige innlegg på ulike konferanser nasjonalt og internasjonalt	Gjennomført
B8	Seminar		
B9	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	Det planlegges undervisning og veiledning på følgende studier: Sykepleier og helsesøsterstudiet, vernepleier-, masterstudie i telemedisin, psykologi, fysioterapi og spesialpedagogikk og medisin	Gjennomført
B10	Hospitering på senteret	Gjennomføres ved forespørsler	Gjennomført
B11	Læringsplattformen Sjelden.no	50 «Lær om» og 10 Kurs	Gjennomført

I tabell 4.2.2 *Aktivitet rettet mot helsepersonell og andre faggrupper* er undervisningen beskrevet. Denne tabellen er et utdrag av rene timer som skal inn i [e-rapport](#) for 2017.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Etterutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Utdanning av annet personell	67 t
Flere regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	4 t
Flere regioner: Videreutdanning av helsepersonell	
Flere regioner: Etterutdanning av helsepersonell	
Flere regioner: Utdanning av annet personell	
Egen region: Grunnutdanning av helsepersonell	209 t
Egen region: Videreutdanning av helsepersonell	33 t
Egen region: Etterutdanning av helsepersonell	
Egen region: Utdanning av annet personell	
Sum undervisningstimer i 2017	313 timer

Formidlingsaktivitet mot både brukere, pårørende, helsepersonell og andre

Siden tabellen er ny (ikke med i VP 2017) foreligger ikke egen kolonne for resultatmål.

	Aktivitet	Resultat
B12	Nettsider og sosiale medier	
	YouTube: antall filmer antall avspillinger	Nye: 104 Nye: 24 677
	Vimeo antall filmer antall avspillinger	Nye: 160 Nye: 29 952
	Egne nettsider:	
	Antall unike brukere	310 550
	Antall økter	463 551
	Antall sidevisninger	1 110 029
	Antall sider pr økt	2,39
	Gjennomsnittlig lengde på hver økt	2 min 21 sek
	Facebook:	
	Antall følgere	12 956
	Egne innlegg	313
	Meldinger (lukkede/messenger) + stadig økende antall meldinger på veggen	148
	Chat (antall henvendelser besvart)	213
B13	Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	
B14	Medieoppslag (kun aktive bidrag)	Oversikt over noen saker/artikler Frambu har bidratt til eller er omtalt i (ikke fullstendig liste):
	- Klikk/Kvinneguiden 8. januar 2017: Å være mamma til barn med livstruende sykdom: Hva svarer du når barnet ditt spør «Er jeg her neste jul?» 10.01.2017: Hereditær spastisk paraparese i Allers - Framtid i Nord 21. januar 2017: - Jeg er lei av slengbemerkingene - Glåmdalen 9. februar 2017: Medisinen som kan hjelpe Gunn koster 6 millioner kroner - UNIK-magasinet diagnose 28. februar 2017: - Vi visste det før diagnosen var fastslått - UNIK-magasinet 28. februar 2017: Som alle andre - UNIK-magasinet 28. februar 2017: Et spesielt vennskap gjennom 10 år - UNIK-magasinet 28. februar 2017: Typisk tenåring - UNIK-magasinet 28. februar 2017: - Hvorfor kan ikke jeg når alle andre kan? - UNIK-magasinet 28. februar 2017: Et godt liv - VG + 26. mars 2017: Eva Natalis anfall kan ta livet av henne: Sommerfugl-prinsessen	

	• Dagbladet 4. april 2017: Trisomi 18: Terje og Ellen fikk en datter med alvorlig kromosomfeil. – Vi har Martine på lånt tid • Fontene 19. april 2017: Nå spiser Gøril bare en is av og til • Sykepleien 2. mai 2017: En dag for alt • Dagbladet Magasinet 21. mai 2017: De færreste barna med trisomi 18 overlever svangerskapet. En lege ga Ole sjansen til å leve • Utrop (nettavis) 30. mai 2017: På lag med moskeer for forebygging • Altaposten 3. juni 2017: Mister tryggheten med så mange rundt seg • Legetidsskriftet 5. juni 2017: Hvordan støtte foreldre til barn med livsforkortende sykdom? • Morgenbladet 23. juni 2017: Hvordan støtte foreldre til barn med livsforkortende sykdom? • Moss Avis 24. juni 2017: Jeg har hatt mye smerter, men humøret har reddet meg • Altaposten 26. juni 2017: Erle har ikke bedt om dette livet • Utrop (papiravis) 29. juni 2017: På lag med moskeer for forebygging • Byavisa Moss 5. juli 2017: Lever med en sjelden sykdom • Tønsberg Blad 6. juli 2017: - De har holdt meg oppe • KK 20. juli 2017: Sjelden diagnose: – Datteren min har lært meg mye om livet som ingen andre kunne ha lært meg • Se & Hør Extra 21. juli 2017: Mamma passer på meg (Williams syndrom) • NRK Rogaland 6. august 2017: Skal løpe halvmaraton på tross av sjelden sykdom (Jouberts syndrom) • Aftenposten/A-Magasinet 18. august 2017: Søsken som alle andre • TV2 23. august 2017: Søsken (TV-serie i seks deler) • Innhered 29. august 2017: De siste dagene har hun skapt mye glede for disse barna • Handikapnytt 31. august 2017: Dokumentert søskenkjærighet • NRK Trøndelag 6. september 2017: Hun oppfyller drømmer til barn som ikke vet om de lever i morgen • Østlandets Blad 14. september 2017: Hva er dagaktivitetstilbud? • Se & Hør Extra 22. september 2017: Jeg blir så glad når du smiler • Dagbladet 23. september 2017: Kampen for et verdig liv • Dagbladet 25. september 2017: Det var vanskelig å takle utseendet mitt etterpå. Mange stirret. • Se & Hør 2017: Michelle var et medisinsk under • Dagbladet 9. oktober 2017: Da gamle barna (Progeria) • Dagbladet 9. oktober 2017: Sjeldent syndrom gjorde at Vegard ikke utviklet seg som andre barn • Notabene nr 9-2017: Sjeldne diagnoser: Hjelper det å skrive bok? • TV2 Nyheter 2. november 2017: For hver dag som går blir disse barna svakere • Dagbladet 5. november 2017: Fire av fem utviklingshemmede er overvektige eller fete: - Tabuet ingen vil snakke om • Dagbladet 6. november 2017: - Nå får jeg henne på fanget for siste gang, tenkte jeg • Dagbladet Magasinet 11. november 2017: Teilo ble skikkelig lei seg da han
--	---

	skjønnte han ikke ville bli kortvokst • Dagbladet 17. november 2017: - Jeg ble sjalu på diagnosen • Dagbladet Magasinet 18. november 2017: Familieprosjektet (om overvekt hos utviklingsh.) • NRK radio, Norgesglasset 21. november 2017: Kosthold og helse hos voksne med utviklingshemning • NRK nyheter 21. november 2017: For lite kunnskap i helsevesenet om Turners syndrom (og interkjønn) • NAKUs kunnskapsbank 22. desember 2017: Ernæring, kosthold og diagnose
--	--

Internasjonalt kunnskapsspredningsarbeid

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B15	Bidrag på internasjonale arenaer		
B16	Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernettnettverk		EURORDIS har godkjent Frambu som fullt medlem i organisasjonen

3. Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer – NAPOS

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 2018. I 2017 ble det gjennomført 8 reiser for totalt 35 personer.
		Team fra NAFOS 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.	Veiledning skoler: 3 skoler, 3 utreiser og 1 videokonferanse. Totalt 39 deltakere.

		Forventet ca. to utreiser i 2017. Alle nydiagnostiserte barn med EPP får tilbud om utreise. Eventuelle oppfølgingsmøter via videokonferanse.	
		Veiledning og skriftlig bistand i søknadsprosesser og lignende. F.eks. trygderettigheter, legeerklæringer, brev til øvrig tjenesteapparat	Veiledning og bistand i søknadsprosesser: 9 ulike saker med veiledning og utstedelse av legeerkl.
	Nettmøter/ video- / telefonkonferanser	Telekommunikasjon: Ta i bruk telefon- og videokonferanser	Totalt ca. 36 videokonferanser i 2017: Bl.a. møter i ledergruppen og kommunikasjonsgruppen ved NKSD, fellesmøter i NKSD, NAPOS senterrådsmøte, samarbeidsmøter med pasientforeninger, kurskomite, møter med HOD, møte med skole
	Konsultasjoner/ veiledning på senteret:	Helsefaglige veiledninger/samtaler i Bergen, for enkeltpersoner og familier.	-Veiledninger/samtaler med 6 personer ved personlig oppmøte ved poliklinikk -42 lengre konsultasjoner med gjennomgang av journal/prøvesvar og skriftlig svar -2 veiledninger per telefon (som på forhånd var avtalt og forberedt)
		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.	2 legekonsultasjoner i 2017
B2	Kurs/seminar		
	To-dagers kurs EPP, for pasienter og pårørende	- Personer med EPP samt deres pårørende får tilbud om kurs - Forventet påmeldte ca. 30 personer	19. – 21. februar 2017: Kurs for personer med EPP og HEP, samt deres pårørende: 41 deltakere.
	To-dagers kurs akutte porfyrisykdommer, for pasienter og pårørende	- Personer med akutte porfyrisykdommer samt deres pårørende får tilbud om kurs - Forventet påmeldte ca. 30 personer	Kurs for akutte porfyrisykdommer er utsatt til februar 2018.

	Innlegg årsmøte/samlinger - pasientforeninger	Etter forespørsel	1 innlegg på årsmøtet til Porfyriforeningen i Nordland. 25 deltakere.
B3	Konferanser		
B4	Annet	(spesifiseres best i 4.2.3.)	
	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, forventet ca. 50 personer	47 informasjonspakker sendt ut til nydiagnostiserte pasienter i 2017.
	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	40 informasjonspakker til leger sendt ut i 2017
	Henvendelser fra pasienter og pårørende	Telefoner, e-poster, brev o.l. Alle henvendelser besvares. Forventet ca. 200 telefonhenvendelser og 100 e-posthenvendelser i 2017.	NAPOS besvarte minst 248 telefonhenvendelser og 97 e-poster fra pasienter og pårørende.
	Henvendelser fra helsepersonell	Telefoner, e-poster, brev o.l. Alle henvendelser besvares. Forventet ca. 330 telefonhenvendelser og 30 e-posthenvendelser i 2017.	NAPOS besvarte minst 367 telefonhenvendelser og 19 e-poster fra leger og annet helsepersonell.
	Utsending av informasjon til fastleger og annet helsepersonell		Sendt til alle som etterspurte det
	E-post henvendelser til felles e-postkasse porfyri@helse-bergen.no	Besvarer alle henvendelser som kommer inn. Forventet ca. 400 e-poster i 2017.	Alle eposthenvendelser besvares. NAPOS besvarte ca. 334 eposter i 2017: Fra pasienter/pårørende: 97 Fra helsepersonell: 19 EPNET-relatert epost: 189 Annet: 25
	Generell medikament-rådgivning	Alle henvendelser besvares. Forventet antall ca 80 henvendelser i 2017.	69 henvendelser besvart i 2017: -14 eposter til porfyri@helse-bergen.no

		(se også punkt B16)	- 12 eposter til drugs-porphyrria@helse-bergen.no - 43 henvendelser via annen epost eller telefon. 30 av henvendelsene var fra pasienter, 4 fra pårørende, 31 fra leger, 4 fra annet helsepersonell
	Medikament-overvåkning i Norsk porfyriregister	Overvåke legemiddelbruk rapportert til Norsk porfyriregister, og følge opp pasienter som oppgir at de bruker porfyriinogene legemidler.	Overvåket all legemiddelbruk rapportert til Norsk porfyriregister i 2017, fulgt opp 38 rapporter fra 32 pasienter som oppgav at de brukte porfyriinogene eller uklassifiserte legemidler. 4 legemidler ble klassifisert som følge av dette arbeidet
	Medikament-oppfølgning	Oppfølging og biokjemisk monitorering av pasienter ved oppstart av potensielt porfyriinogene legemidler (f.eks. hormonelle antikonsepsjonsmidler).	Har fulgt opp to pasienter i forbindelse med oppstart av utrygge legemidler.
	Biokjemiske analyser (ikke finansiert av NAPOS midler)	Seksjon for porfyrianalyser, Laboratorium for klinisk biokjemi (LKB). Forventet ca. 3000 analyser	Seksjon for porfyrianalyser, Laboratorium for klinisk biokjemi (LKB): Totalt 4006 analyser utført i 2017: Urin-ALA: 591 Urin-PBG: 592 Urin-total porfyriin: 775 Urin-porfyriinfraksjoner: 309 Feces-porfyriinfraksjoner: 454 Erytrocytt PBG-deaminase: 20 Plasma porfyriin: 701 Erytrocytt ALA-dehydrogenase: 0 Erytrocytt protoporfyriin (total, fritt og sink-bundet): 564

	Genetiske analyser (ikke finansiert av NAPOS midler)	Senter for medisinsk genetikk og molekylærmedisin og LKB. Forventet ca. 80 genetiske analyser	Senter for medisinsk genetikk og molekylærmedisin: 70 genetiske analyser i 2017 Laboratorium for klinisk biokjemi (LKB): 1 genetisk analyse i 2017
	Personlig informasjonsskriv	Personlig informasjonsskriv med oppfølgings- og behandlingsretningslinjer. Sendes alle brukere som ønsker det etter bestilling.	Ingen forespørsler i 2017

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
B5	Fagkurs/ møter på senteret		
	Legekurs om porfyrisykdommer. 2-dagers etterutdanningskurs 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).	Avholdt 24.-25. januar. 15 deltakere.
	Fagdag for bioingeniører og leger tilknyttet Seksjon for porfyrianalyser og Molekylærbiologisk seksjon, LKB	2-6 deltakere fra NAPOS, 22 deltakere totalt.	Avholdt 04.12.2017. 3 deltakere fra NAPOS, 1 foredrag presentert: «PCT fra pasientens perspektiv» (Se også punkt A1)
	Internundervisning for leger ved LKB og Hormonlaboratoriet ved HUS	Forventet 10 deltakere	Aasne Aarsand: Diagnostikk av porfyrisykdommene (mandag 23.01.2017)
	Forskningsmøter ved LKB	Forskningsmøter ca hver 14.dag. Leger og forskere deltar.	10 deltakere
B6	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team		
	Undervisningspakke og sjeldenskole	Delta i gruppearbeid ved NKSD (Se også punkt B12)	1 person har bidratt i prosjektet Undervisningspakke og som redaktør i Sjelden.no

B7	Konferanser	Se punkt A2	
B8	Seminar		
	Internundervisning på andre sykehus	1-2 utreiser.	Foredrag ved Nasjonalt arbeidsgruppemøte om medfødte metabolske sykdommer på OUS, Rikshospitalet Foredrag Medisin 1 Vest, Haukeland universitetssjukehus Internundervisning Kirkenes sykehus Internundervisning Gran legesenter
B9	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet		
		Masterstudiet genetisk veiledning, Universitetet i Bergen (UiB)	Janice Andersen: genetikk, symptomer, sykdomsmekanismer og psykososiale forhold ved porfyri (08.02.17). 3 timer undervisning.
		Undervisning medinstudiet, Universitetet i Bergen (UiB)	Avholdt høsten 2017. 1 time undervisning.
		Undervisning bioingeniørstudenter, Høgskolen i Bergen (HiB).	14 dager (ca. 85 timer) undervisning i 2017
B10	Hospitering på senteret		Ikke aktuelt
B11	Læringsplattformen Sjelden.no		Publisert 1 kurs: Akutt intermitterende porfyri (AIP) – behandling av akutte anfall
	Annet		
	Utsending av informasjon til fastleger og annet helsepersonell som etterspør dette	Sendes til alle som etterspør det	Se punkt B4
	Spørsmål og svar på	Telefoner, e-poster, brev o.l. Alle	Se punkt B4

	henvendelser	henvendelser besvares.	
	E-posthenvendelser til felles e-postkasse porfyri@helse-bergen.no	Alle henvendelser besvares.	Se punkt B4
	Behandlings-retningslinjer	Oppdatering Gjennomgang av evidens og oppdatering av anbefalingene	Pågående
	Retningslinjer/ anbefalinger – jernmangel og EPP	Ferdigstille anbefalinger for utredning og behandling av jernmangel ved EPP	Pågående
	Retningslinjer/ anbefalinger for screening hepatocellulær cancer ved akutte porfyrisykdommene	Publisere oppdaterte anbefalinger	Se C.Baravelli et al J Int Med 2017. Henvendelse til Gastromedisinsk forening utarbeidet.
	Retningslinjer/ anbefalinger for – screening hepatocellulær cancer ved PCT	Gjennomgang av evidens og oppdatering av anbefalingene	Pågående arbeid

I tabell 4.2.2 *Aktivitet rettet mot helsepersonell og andre faggrupper* er undervisningen beskrevet. Denne tabellen er et utdrag av rene timer som skal inn i [e-rapport](#) for 2017.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	86
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	3
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 2017	89

Formidlingsaktivitet mot både brukere, pårørende, helsepersonell og andre

Siden tabellen er ny (ikke med i VP 2017) foreligger ikke egen kolonne for resultatmål.

	Aktivitet	Resultat
B12	Nettsider og sosiale medier	
	Fullføre arbeid med ny legeinformasjon på nettsidene	Pågående
	Fullføre arbeidet med pasientinformasjon som skal legges på nettside	Ny oppdatert pasientinformasjon om PCT publisert.
	Utvikle e-læringskurs (for leger) på porfyrirelaterte problemstillinger. Avhengig av å få tilført ressurser dersom dette skal kunne gjennomføres	1 kurs
	Nettside www.napos.no	Nettsidene hadde totalt 13 959 besøk fra 11869 unike besøkende i 2017: 6609 besøk fra Helse Sør-Øst, 4057 fra Helse Vest, 1165 fra Helse Midt-Norge, 1141 fra Helse Nord og 984 fra utlandet. Representativ fordeling fra alle helseregionene. Nettsidene hadde totalt 42651 sidevisninger, og 30509 unike sidevisninger i 2017. Kontinuerlig oppdatering.
	Nyhetsvarsel nettsidene Sendes ut på e-post ca 3-4 ganger per år	Det er sendt ut 3 nyhetsvarsel per e-post til både personer med diagnose (264), leger (156) og andre (112)
	Legemiddeldatabasen www.drugs-porphyria.org	Tilgjengelig resurs på nett for leger og andre som har behov for informasjon trygge og utrygge legemidler ved akutt porfyri. Samtlige legemidler som forskrives til pasienter med akutt porfyri skal sjekkes. Det gjøres ca 70 000 legemiddelsøk per år fordelt på ca 100 land. Oppdateres kontinuerlig. 51 legemidler klassifisert/revidert i 2017.
	Undervisningspakke og sjeldenskole - Delta i gruppearbeid ved NKSD	1 person har bidratt i prosjektet Undervisningspakke og som redaktør i Sjelden.no (Se også punkt B6)
B13	Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	
	Ny NAPOS-folder	Pågående arbeid. Ferdigstilles februar 2018.
	NAPOSTen	Utsendelse NAPOSTEN 2017; 748 deltakere, 654 av deres leger og 35 andre.

	Nyhetsbrev for Norsk porfyriregister - Sendes alle deltakere i registeret og deres leger en gang per år, ca. 700 pasienter og 600 leger	
	Innlegg i Norsk porfyriforening (NPF) sitt medlemsblad "Porfyrinytt"	4 innlegg
	www.kvalitetsregistre.no *	Offentliggjøring av relevante resultater fra Norsk porfyriregister hver høst
	www.sykepleien.no	Fagartikkel Janice Andersen: «Mixed methods»-design i helseforskning https://sykepleien.no/forskning/2017/12/mixed-methods-design-i-helseforskning
B14	Medieoppslag (kun aktive bidrag)	
	Forskning.no, 31. oktober 2017	Kan en sjelden blodsykdom være opphavet til vampyrmyten? https://forskning.no/2017/09/vampyrer-myte-porfyri-sjelden-blodsykdom-overdrivelse-eller-sannhet
	RIX Viten, lørdag 4. november 2017	Vampyrmytens opphav
	Illustrert Vitenskap	http://illvit.no/medisin/sykdommer/den-biologiske-forklaringen-pa-vampyrisme

* Arbeid som er utført av Norsk Porfyriregister

Internasjonalt kunnskapspredningsarbeid

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B15	Bidrag på internasjonale arenaer		
	European Reference Networks - MetabERN	Følge opp dokumentasjonen som er nødvendig for medlemskap i MetabERN	Se punkt A16
	European Porphyria Network (EPNET)	- Delta i styringsgruppen for og arbeidsgrupper i European Porphyria Network (EPNET) - Bidra til å formalisere organisasjonen	Se punkt A16
	EPNET EQAS – ekstern kvalitetskontroll sendt til spesialistlaboratorier over hele verden	Se punkt A16	Se punkt A16

	European Porphyria Registry (EPR) www.porphyriaregistry.org	Se punkt A15	Se punkt A15
B16	Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernetter		
	European Reference Networks - MetabERN	Følge opp dokumentasjonen som er nødvendig for medlemskap i MetabERN	Se punkt A16
	European Porphyria Network (EPNET) Internasjonalt forskningsnettverk	- Delta i styringsgruppen for og arbeidsgrupper i European Porphyria Network (EPNET) - Bidra til å formalisere organisasjonen	Se punkt A16
	The Drug Database for Acute porphyria www.drugs-porphyria.org	Forventer ca. 70 000 søk fra omtrent 100 ulike land i 2017. Største evidensbaserte oppslagsverk for porfyrirelatert legemiddelinformasjon. Beholde posisjon som primærkilde til legemiddelinformasjon ved akutte porfyrisykdommer internasjonalt	Databasen blir kontinuerlig oppdatert og tilpasset ulike språk.
	Internasjonalt rådgivningsarbeid med hensyn til bruk av legemidler ved akutte porfyrisykdommer	Klassifisere legemidler etter henvendelser fra pasienter og behandlere i andre land. Utveksle kunnskap og erfaringer i forhold til spesielle problemstillinger ved legemiddelbruk og akutt porfyri med fagpersoner ved andre Europeiske porfyrisentre.	4 legemidler ble klassifisert etter henvendelser fra andre land. 10 av eposthenvendelsene som ble besvart i 2017 var fra andre land enn Norge (Se også punkt B4)
	Spesialisert diagnostikk/medisinsk faglig veiledning/rådgivning	Tett faglig samarbeid med andre europeiske spesialistlaboratorier	Pågående kontinuerlig arbeid
B17	Evt annet		

4. Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser - NK-SE

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	<u>Utreiser</u> NK-SE fortsetter dreining fra fysiske utreiser til videokonferanser. Følgende kriterier må være tilstede: - samarbeid med lokalt hjelpeapparat i første og andrelinjetjeneste - til nydiagnostiserte brukere som ikke har hatt tilbud før - i sammensatte saker med komplekse problemstillinger og mange aktører - i sårbare overgangsfaser <i>Resultatmål: 12 utreiser</i>	Gjennomført med 11 utreiser
		<u>Nettmøter/video-/telefonkonferanser</u> Videokonferanser i samarbeid med lokalt hjelpeapparat og brukere/familier skal utgjøre ca 60 % av utreiseaktiviteten. <i>Resultatmål: over 24 individuelle videokonferanser</i>	Gjennomført med 15 individuelle videokonferanser
		<u>Konsultasjoner/veiledning</u> NK-SE er tilgjengelig ved henvisning fra postene på sykehuset og ved spørsmål fra brukere og pårørende om generell rådgivning. Ved individuell rådgivning i samarbeid med ansvarlig tjeneste.	Ivaretatt Gjennomført 37 konsultasjoner
B2	Kurs/seminar	Familiekurs i samarbeid med Frambu: «Barn og unge som mister ferdigheter», fem dager uke 47	Ivaretatt
		Ny mutasjon kaster lys over Sturge Weber syndrom: Tilbakemelding fra norsk forskningsprosjekt	Ivaretatt

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
B5	Fagkurs/møter på senteret	VK fagkurs tre timer om Dravet syndrom og epilepsi	Ivaretatt 166 deltagere i 40 studio fra alle helseregioner og ett studio utlandet
		VK fagkurs tre timer om tuberøs sklerose og epilepsi	Ivaretatt 98 deltagere i 13 studio fra alle helseregioner
B6	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	«Fokus på tuberøs sklerose kompleks - hvordan samarbeide for å få et best mulig tilbud til pasientene?» Et samarbeidsprosjekt mellom Norsk forening for tuberøs sklerose, Habiliteringen i Arendal, SSE og Novartis. Møter i Helse Midt	Ivaretatt
		«Fokus på tuberøs sklerose kompleks - hvordan samarbeide for å få et best mulig tilbud til pasientene?» Et samarbeidsprosjekt mellom Norsk forening for tuberøs sklerose, Habiliteringen i Arendal, SSE og Novartis. Møter i OUS.	Ivaretatt
		Tuberøs sklerose: Avklaring av oppfølging og behandling i tverrmedisinsk team. Samarbeidsprosjekt med møte Helse Midt	Ivaretatt
		Hudbehandling med Rapamycin ved ansiktsfibromer for pasienter med tuberøs sklerose. Samarbeidsprosjekt Hudavdelingen OUS og Ullevål sykehusapotek	Ivaretatt
B7	Konferanser	Fagkonferanse i samarbeid med Frambu:» Barn og unge som mister ferdigheter» 1 dag	Ivaretatt
		Fagkurs Helse Sør-Øst: «Å arbeide med barn som mister ferdigheter» i samarbeid med Frambu, habiliteringsavdelinger fra Ullevål, Ahus, Østfold og Vestfold.	Ivaretatt

		Fagkonferanse Helse Midt: Barn og unge som mister ferdigheter» 1 dag i samarbeid med Frambu	Ivaretatt
		Fagkonferanse om utviklingshemming	Ivaretatt
B8	Seminar	Fagseminar Utviklingshemming, epilepsi og sjeldne diagnoser kommuner og habilitering Arendal sykehus	Ivaretatt
		Fagseminar Utviklingshemming, epilepsi og sjeldne diagnoser kommuner og habilitering ved Sykehuset Kristiansand	Ivaretatt
		Sjelden epilepsi og pedagogiske tiltak spesialbarnehage 20 deltagere 3 t	Ivaretatt
		Anfall og anfallshåndtering, pedagogiske utfordringer ved epilepsi Sykehuset Ålesund LMS, 50 deltagere 6t	Ivaretatt
		Sjelden og epilepsi, Norsk epilepsiforbund Sør Trøndelag, 85 deltagere 6 t	Ivaretatt
		Pedagogiske konsekvenser ved epilepsi, Sykehuset Kristiansund LMS kurs, 9 deltagere 7 t	Ivaretatt
		Foredrag NKSD FOU dag Tuberøs sklerose nyreprosjekt Lovisenberg sykehus 20 min	Ivaretatt
		Forskning ved kompetansesenteret. Faglunsj ved Spesialsykehuset for epilepsi 45 deltagere 1 t	Ivaretatt
		Tuberøs sklerose og presentasjon av nyrestudie på Spesialsykehuset for epilepsi, seksjonsundervisning 15 deltagere 1 t	Ivaretatt
		Oppfølging og behandling ved tuberøs sklerose, lunsjmøte barneleger Barneklubben OUS, 15 deltagere 20 min	Ivaretatt
		Tuberøs sklerose og presentasjon av nyrestudie på faglunsj NKSD	Ivaretatt
		Informasjon om senterets aktivitet og sjelden.no Internundervisning Spesialsykehuset for epilepsi 10 deltagere 1 t	Ivaretatt
		Sjeldne epilepsirelaterte diagnoser og	Ivaretatt

		utviklingshemming på fagkurs Utviklingshemming og epilepsi i regi av SSE 40 deltagere 20 min	
B9	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	«Sjeldne diagnoser, komplikasjoner og tiltak» Høyskolen i Telemark	Ivaretatt vår og høst
		«Utviklingshemming, autisme, epilepsi og sjeldne diagnoser» Høyskolen i Oslo og Akershus	Ivaretatt tre undervisninger
B10	Hospitering på senteret	Ingen	
B11	Læringsplattformen Sjelden.no	Prosjektmedarbeider og publisering av ett e-læringsprogram. Filmen «Anfallsstoppende medisin ved epileptiske anfall» publisert på sjelden.no og YouTube	Ivaretatt
B12	Annet	Profilert Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser på Helsesøsterkonferanse	Ivaretatt

I tabell 4.2.2 *Aktivitet rettet mot helsepersonell og andre faggrupper* er undervisningen beskrevet. Denne tabellen er et utdrag av rene timer som skal inn i [e-rapport](#) for 2017.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	20
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	0
Alle regioner: Etterutdanning av helsepersonell	0
Alle regioner: Utdanning av annet personell	0
Flere regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	0
Flere regioner: Videreutdanning av helsepersonell	0
Flere regioner: Etterutdanning av helsepersonell	0
Flere regioner: Utdanning av annet personell	0
Egen region: Grunnutdanning av helsepersonell	0
Egen region: Videreutdanning av helsepersonell	0
Egen region: Etterutdanning av helsepersonell	0
Egen region: Utdanning av annet personell	0
Sum undervisningstimer i 2017	20

Formidlingsaktivitet mot både brukere, pårørende, helsepersonell og andre

Siden tabellen er ny (ikke med i VP 2017) foreligger ikke egen kolonne for resultatmål.

	Aktivitet	Resultat
B12	Nettsider og sosiale medier	Klargjort diagnosebeskrivelser for publisering på helsenorge.no
		Klargjort informasjon for publisering på OUS nettsider
		Sjelden.no - prosjektmedarbeider. Ett e-læringsprogram: Film om akuttbehandling av epilepsianfall-Buccolam
		Ferdigstilling av diagnoseveiledere, tilgjengelig på nett
		Facebook: Kompetansesenteret har ikke egen fb-side, men publiserer på relevante sider hos andre (SSE, NKSD, Norsk epilepsiforbund)
B13	Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Blogg Ekspertsykehuset publisert 13.12.17 ved Ine Cockerell: Internasjonal forskning om blødning i nyresvulster
B14	Medieoppslag (kun aktive bidrag)	Ingen

Internasjonalt kunnskapsspredningsarbeid

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B15	Bidrag på internasjonale arenaer	Poster 32.th International Epilepsy Conference Barcelona Dietary treatment of children with epilepsy: Simple interventions lead to a near threefold increase in retention rate Kathrine C. Haavardsholm ^{a,b} , Merete L. Hem ^a , Sigrid Pedersen ^{a,b} , Morten I. Lossius ^a , Anette Ramm-Pettersen ^{a,1} , Kaja K. Selmer ^{b,c} ^a National Centre for Epilepsy - SSE, Oslo University Hospital, Oslo, Norway ^b National Centre for Rare Epilepsy-Related Disorders, Oslo University Hospital, Norway ^c Department of Medical Genetics, Oslo University Hospital	Ivaretatt
B17	Evt. annet	Foredrag Årsmøte Forening for tuberøs sklerose 40 min 75 deltagere	Ivaretatt
		Samarbeidsmøte Dravet Norge	Ivaretatt

5. Nevromuskulært kompetansesenter – NMK

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 Generelt tilstreber Frambu en lik fordeling mellom utreiser og videokonferanser.	Frambu arrangerer utreiser for å gi tilbud om veiledning til enkeltpersoner, familier og lokale tjenesteytere. Aktiviteten ligger på ca. 20 saker pr. år v/Frambu. Utreiser: 10 Nettmøter/video/telefonkonferanser: 10	Det er gjennomført 13 veiledningstjenester (Frambu) knyttet til søknader ang. brukere med nevromuskulære sykdommer
	Utreiser EMAN	Utreise barnenevrolog til Ahus	Gjennomført 8.februar
		Utreise barnenevrolog og fysioterapeut til Kristiansand	Gjennomført 17.mars
		Utreise barnenevrolog til Arendal	Gjennomført 4.desember
	Fysioterapeutene ved EMAN har mange årlige telefonsamtaler med brukere og tjenesteapparat for å bedre lokalt behandlingstilbud	50-100 samtaler i 2017 (EMAN)	Gjennomført. Færre samtaler enn forventet pga sykdomsfravær
	NMKs sekretariat er som en informasjonssentral for NMK-samarbeidet	Ca 250 telefonsamtaler besvares i 2017 (NMK)	Ikke nøyaktig talt opp, men anslått.
	Konsultasjoner/veiledning på senteret:	EMAN: 150 – 200 NMK: 150 – 170 personer som møter til klinisk konsultasjon	EMAN har gjennomført over 300 konsultasjoner NMK hadde 152 personer som mottok tjenester i 2017 (167 oppmøter/konsultasjoner)

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B2	Kurs/seminar LMS-kurs for personer med periodisk paralyse ved NMK	Kurs i Tromsø i august 2017 med 15 brukerdeltakere fra hele landet. Vil bl.a. bruke Muskelregisteret for å sende ut invitasjoner	31 brukere deltok i kurset 26.-27.oktober
	Aktuelle brukerkurs ved Frambu - brukere fra hele landet 1)Arvelige polyneuropatier 2)Muskeldystrofier og SMA III 3)SMA I og II	Mål: Frambu: ca 45 deltakere på kurs	Alle kursene er gjennomført Totalt: 48 personer m/ diagnose 81 pårørende 18 fagpersoner
	Kurs for alle diagnoser:	<i>Besteforeldre – de gode hjelperne</i>	Gjennomført med 90 deltakere fra hele landet
B3	Konferanser NMK-samarbeidet bidrar på kurs eller konferanser arrangert av Foreningen for Muskelsyke, når det er ønskelig.	Konferanse arr av FFMU på Gardermoen 10.-11.nov	Andreas R Dybesland (NMK) foredrag om trening og aktivitet. Marianne Nordstrøm (Frambu/EMAN) om ernæring (2 t)
		Landsmøtet til FFM i juni	Foredrag om psykisk helse v/Torun Vatne (Frambu) Rapport fra kommunikasjonsundersøkelsen utarbeidet for presentasjon
		Årsmøte i FFM i Kristiansand i november	Helge A. Hæstad og Andreas R. Dybesland foredrag om fysioterapi ved muskelsykdom
B4	Annet (spesifiseres best i 4.2.3.) Frambuleire i 2017	Det er planlagt 4. Regner med deltagelse fra 15 – 20 barn/unge med nevromuskulære diagnoser på disse.	Det ble gjennomført 3 helseleire i 2017 med 17 deltagere tilhørende diagnoser fra NMK-samarbeidet

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
B5	Fagkurs/ møter på senteret Fagkurs om hypo-og Hyperkalemisk Periodiske paralyser for helsepersonell	30 deltakere fra hele landet. (EMAN) Kurset er primært for leger og fysioterapeuter	Gjennomført. 43 deltakere fra hele landet
	Fagkurs om nevromuskulære sykdommer for fagpersoner som jobber innen rehabilitering/habilitering i primær- og spesialisthelsetjeneste i Helse Vest: EMAN arrangerer i samarbeid med Haukeland universitetssykehus	40 deltakere – primært fra Helse Vest: Fysioterapeuter, ergoterapeuter, sykepleiere og annet helsepersonell	Gjennomført med forelesere fra EMAN, NMK og Haukeland universitetssykehus 75 deltakere
	1 fagkurs på Frambu-19. og 20.4: <i>Nevromuskulære sykdommer - overgangen fra ungdomsliv til voksenliv</i>	NMK og EMAN deltar i kurskomite i fagkurs om overgang barn-voksne innenfor nevromuskulære tilstander på Frambu EMAN-deltagelse som foredragsholder ved kurset	Gjennomført med 91 deltagere (forelesninger er filmet og lagt ut på sjelden.no) NMK deltok i studio i Tromsø.
	Samarbeid med HABU om kurs (samarbeid NMK og EMAN)	Kurs for fysioterapeuter ved HABU i Stavanger og primærhelsetjenesten. Mål er å gjennomføre noe lignende med en annen HABU i 2017.	Ikke aktuelt å arrangere det i 2017
	Samarbeid med lokal gruppe fysioterapeuter med spesialfelt nevrologi	Fysioterapeuter ved NMK arrangerte kurs, <i>Fysioterapi ved muskeldystrofi</i> i Kristiansand 23.-24.november.	Gjennomført med 20 deltakere
	Kurs for ansatte ved rehabiliteringssentre som inngår i prosjektet <i>Diagnosespesifikke opphold muskeldystrofi</i>	Teorikurs for tverrfaglig gruppe med 20 deltakere fra aktuelle rehabiliteringssentre. (NMK) (nevnt under Innovasjon A13)	Gjennomført 11.november. 13 deltakere

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B6	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team <i>Treffpunkt 10-prosjektet</i> , arbeid med samtalegrupper	Prøves ut i 2017	Torun Vatne bidrar som konsulent i prosjektet. Søknad om midler er ikke gått igjennom i 2017, men arbeidet går videre. Irene Lund i prosjektgruppa
	EMAN arrangerer tverrfaglige muskelmøter for aktuelle samarbeidspartnere i OUS hvor vanskelige eller interessante casuistikker tas opp	4 møter i året med deltakere fra nevrologi, reumatologi, patologi, metabolsk, medisinsk genetikk og fysioterapi. Mellom 10 og 15 deltakere hver gang.	Gjennomført
	Deltakere fra EMAN deltar i tverrfaglig gruppe om metabolske tilstander	2 møter i året. To deltakere fra EMAN	Gjennomført
	NMK har tverrfaglige møter hver torsdag i UNN	Det gjennomføres ca 30 tverrfaglige møter i NMK-nettverket/UNN i 2017	29 møter er gjennomført. 89 pasienter er drøftet i 2017
B7	Konferanser Nasjonale videokonferanser som dels er pasientrettet men dels også foredrag og diskusjon om temaer av interesse innenfor det nevromuskulære feltet	4 konferanser med gjennomsnittlig deltagelse: 50 fagpersoner. Arrangeres og ledes av EMAN. NMK og Frambu deltar	Gjennomført Over 60 personer inviteres til hver konferanse. 5-10 studio deltar
	<i>Møte for barnenevrologer i Norge</i> mars 2017, fokus nevromuskulære tilstander.	Foredrag ved ansatte i EMAN og NMK	Gjennomført
	<i>Nevrodagene 2017</i>	Foredrag om <i>CMT4C i Norge</i> v/Kjell Arne Arntzen	Gjennomført
	<i>Nevrodagene 2017</i>	Foredrag om <i>Muskelregisteret</i> v/Synnøve M. Jensen	Gjennomført
	NMK, Frambu og EMAN deltar i NKSDs kommunikasjons-gruppe	2 samlinger i 2017, resten av møter på vk	Gjennomført
B8	Seminar EMAN arrangerer Workshop for fysioterapeuter innen barne- og voksen-habilitering med gjennomgang av to nye tester, våren 2017 (1 d).	Landsdekkende workshop. Max 20 deltakere da det er en del praktisk øving og trening med gjennomgang av to fysioterapitester for bruk på muskelpasienter. Arrangeres på Oslo Universitetssykehus.	Gjennomført 29.mars

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
	EMAN arrangerer seminar for fysioterapeuter innen HABU med fokus på utveksling av erfaringer, høst 2017	Landsdekkende seminar for barnefysioterapeuter som jobber innen habilitering. Ca 20 deltakere. Seminarer som dette hvor en kan utveksle erfaringer og pasienthistorier bidrar til et likeverdig tilbud for pasienter i alle HABU og til et bedre samarbeid fysioterapeutene imellom. Arrangeres på Oslo Universitetssykehus.	Gjennomført 06. november
	EMAN arrangerer seminar om arvelige nevromuskulære tilstander for tverrfaglig helsepersonell på Rehabiliteringsinstitusjonen Vikersund Kurbad (3 t).	Vikersund Kurbad er et rehabiliteringssenter i spesialisthelsetjenesten som har et tilbud til nevromuskulære tilstander. Dette foredraget er ment å skulle gi økt kunnskap til de ansatte ved rehabiliteringsinstitusjonen om disse tilstandene. Ca 20 deltakere.	Ikke gjennomført
	Foredrag for helsepersonell på seminar/kurs arrangert av Telemark/Buskerud, barnenevrologi	EMAN	Ikke gjennomført
	Skandinavisk AMC-forum, Oslo 10.nov	Foredrag om barnenevrologens rolle ved utredning og oppfølging av arthrogrypose v/M. Rasmussen	Gjennomført
	Nasjonal kompetansetjeneste for hjemme-respiratorbehandling sitt nettverksmøte på Gardermoen 25.april	Foredrag om <i>Spinal muskelatrofi: Behandling – nye perspektiver</i> ved Magnhild Rasmussen (EMAN).	Gjennomført
	EMAN arrangerte nettverksmøte for barnenevrologer om nevromuskulære sykdommer	Deltakere fra hele landet (hvor mange?)	Gjennomført 27.oktober 9 deltakere
	Møte for kliniksjefer i ved HSØ sine barneklionikker	Innlegg om Spinraza v/Magnhild Rasmussen (EMAN)	Gjennomført 25.august
	Presentasjon av NKSD under Landsgruppen av Helsesøstre i Troms (Fagdager for helsesøstre)	Foredrag og stand på konferanse (NMK) Melding sendt via Facebook (i etterkant) med oppfordring til å sjekke www.sjelden.no	Gjennomført 26.januar

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B9	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet EMAN: Undervisning av medisinske studenter, og legespesialister OUS	2 timers undervisning for utdanning av kliniske nevrofysiologer, 1 time for medisinerstudenter om nevromuskulære sykdommer hos barn	Undervisning av medisinerstudenter UIO 26.mai (1 t)
	Frambu: Vi har vanligvis noen slike oppdrag i året bla. om søskenprosjektet		Ikke registrert spesifikt knyttet til nevromuskulære sykdommer
	Ansatte i NMK underviser ved helsefag-utdanningene i Tromsø når det etterspørres fra Universitet i Tromsø. Dette organiseres gjennom direkte henvendelser til underviserne.	Undervisning for medisinerstudenter i nevrologi og klinisk patologi, genetikk. Fysioterapeuter og ergoterapeuters grunnutdanning, klinisk nevrologisk masterutdanning (mål: minst 1 masteroppgave relatert til vårt fagfelt)	Gjennomført Klinisk patologi: 2 timer for bioingeniørutdanningen 2 timer for medisinerutd. I Tromsø Fysioterapi grunnutdanning og masterutdanning
B10	Hospitering på senteret NMK inviterer bredt til hospitering. I særlig grad er det aktuelt for fysioterapeuter som kan hospitere sammen med egen pasients vurdering eller behandlingsopphold.	Minst 2 lokale fysioterapeuter hospitere under egen pasients opphold	Gjennomført med en lokal fysioterapeut
		En overlege i nevrologi henvendte seg til NMK for hospitering i 1 uke i Tromsø. Han var fra Sykehuset Østfold.	Gjennomført i uke 13
		NMK tar imot hospitanter fra NMK-samarbeidet	Ikke aktuelt i 2017
	Hospitering ved EMAN	Fysioterapeut som holder på med master i nevrologisk fysioterapi ved UIT hospitert to dager uke 46 Fysioterapeut som holder på med master i fysioterapi ved HIOA hospitert tre dager høsten 2017 2 norske legestudenter fra Polen hospitert 2 uker ved EMAN	Gjennomført Gjennomført Gjennomført

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B11	Læringsplattformen Sjelden.no	NMK har deltatt aktivt i redaksjonen og samarbeidet om å produsere to filmer om fysioterapi ved nevromuskulære tilstander. Det er også samarbeidet om å lage animasjonsfilm om Muskelregisteret.	Gjennomført
	Artikkel til Fastlegennytt (HN)	<i>Om Sjelden.no</i> . Jorun Willumsen (NMK)	Gjennomført
	Foredrag om hvordan e-læringskurset PUST ble til og evalueringsprosjektet	For redaksjonsgruppa v/Jorun Willumsen og Irene Lund	Gjennomført 1.juni
		Irene Lund har plass i styringsgruppen for <i>sjelden.no</i>	Deltatt i 2 av 3 møter i 2017

I tabell 4.2.2 *Aktivitet rettet mot helsepersonell og andre faggrupper* er undervisningen beskrevet. Denne tabellen er et utdrag av rene timer som skal inn i [e-rapport](#) for 2017.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	3t
Alle regioner: Etterutdanning av helsepersonell	3t
Alle regioner: Utdanning av annet personell	
Flere regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	
Flere regioner: Videreutdanning av helsepersonell	
Flere regioner: Etterutdanning av helsepersonell	14t
Flere regioner: Utdanning av annet personell	
Egen region: Grunnutdanning av helsepersonell	8t
Egen region: Videreutdanning av helsepersonell	2t
Egen region: Etterutdanning av helsepersonell	
Egen region: Utdanning av annet personell	
Sum undervisningstimer i 2017	30 t

Formidlingsaktivitet mot både brukere, pårørende, helsepersonell og andre

Siden tabellen er ny (ikke med i VP 2017) foreligger ikke egen kolonne for resultatmål.

	Aktivitet	Resultat
B12	Nettsider og sosiale medier	15 artikler produsert på NMKs websider
	NMK	120 facebook-oppslag, 805 følgere (132 flere enn i 2016) Best rekkevidde på: <i>Satsing på forskning og utvikling skaper håp for barn med muskelsykdom</i> 3,4K <i>Rapport fra Fysiokurs i Sør Afrika</i> 2,8 K <i>Informasjon fra Brickless</i> 2,4 K <i>Å være pasient ved NMK</i> 2,4 K <i>Kompetansespredning til Fysio</i> 1,9 K <i>Hvorfor melde seg inn i muskelregisteret</i> 1,9 K <i>Sjelden.no</i> 1,5 K <i>Muskelregisteret årsrapport</i> 1.1 K
	EMAN	16.10.17: Facebook-innlegg av E. Annexstad (EMAN) om den nye pleiepengeloven. Delt 540 ganger på FB av privatpersoner, organisasjoner og institusjoner som jobber for syke og funksjonshemmede barn, og publisert i Vårt land, TV2 nett og Radikal portal.
B13	Artikler og annen populærvitenskapelig formidling Artikler til Muskelnytt fra NMK:	Nr 1 <i>Kjenner du noen med min diagnose?</i> –Irene Lund Nr 2 <i>Har du vinger som bærer?</i> –Irene Lund Nr 2 <i>Ungdom si din mening</i> –Jorun Willumsen Nr 3 <i>Om Kommunikasjonsundersøkelsen</i> –Jorun Willumsen Nr 4 <i>Informasjon fra Bricklessmøtet</i> –Jorun Willumsen Nr 4 <i>Å være pasient ved NMK</i> , intervju med tre aktuelle pasienter –Jorun Willumsen
	Artikkel fra EMAN til Muskelnytt	Nr 2 <i>Gruppebasert trening for muskelsyke</i> . Gry C. Dalby, Hanne L. Fossmo, Jan Frich, Kristin Ørstavik Nr 3 <i>Nevromuskulære tilstander hos voksne – tverrfaglig tilnærming, fysioterapi og brukerperspektiver</i> . Hanne L. Fossmo, Gry C. Dalby, Karen Ø. Jones
B14	Medieoppslag (kun aktive bidrag) Artikkel i Pingvinavisa (05.12.17) om familie med Periodisk Paralyse og kurset NMK arrangerte i oktober 2017	<i>Kan bli lam over natten</i> https://www.pingvinavisa.no/kan-bli-lam-over-natten/
	Radiointervju	Irene Lund intervjuet i NRK-Troms, morgensendingen, på Sjeldendagen
	Avisartikkel	Frich JC. Om Sjelden sykdom: - <i>Det var forferdelig å lese om sykdommen, jeg trodde at jeg ville dø i løpet av kort tid</i> . KK [Avis] 2017-07-10.
	Artikkel i UNIK - magasin 2017: 59.	Frich JC. <i>Ser du sebraen?</i>
	EMAN	Aftenposten og Dagsavisen laget egen sak rundt innlegget om <i>pleiepengeloven</i> med Annexstad
	TV-intervju (EMAN)	Frich JC. <i>Nekter å dokumentere effekt på medisin – tjener penger på smutthull</i> . Intervju. NRK Dagsrevyen 2017-12-11.
	Intervju i Dagens medisin (EMAN)	Magnhild Rasmussen intervju i Dagens medisin-vedrørende Spinraza november 2017

Internasjonalt kunnskapsspredningsarbeid

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B15	Bidrag på internasjonale arenaer Prosjektet vedrørende dystrofia myotonika (EMAN) har overlege Anne Berit Ekstrøm, Drottning Silvias Barn- og Ungdomssjuhus som rådgiver	Videre inklusjon i studien i 2017	Ferdig med datainnsamlingen
	Overlege i EMAN deltar på Expert Meeting i regi av Biogen: <i>SMA Care now and in future</i>	Holde kontakt med og oppdateres innenfor det voksende behandlingsfeltet for nevromuskulære sjeldne diagnoser i 2017 (også nevnt under A1)	Gjennomført
	Postere og abstracts:		
EMAN	Poster på European Paediatr Neurol Society 12.kongress Lyon 20.-23.juni	<i>Congenital myasthenic syndrome with positive response to salbutamol treatment.</i> Rasmussen M, Antal E-A, Ørstavik K, Popperud T, Kamsteeg E-J.	Poster
	Poster på European Paediatr Neurol Society 12.kongress Lyon 20.-23.juni	<i>The work-up of an increased level of CK leading to the diagnosis of HANAC.-</i> Rasmussen M, Hareide LL; Skogen AR, Nedregård B., Antal E-A, Plaisier E.	Poster
	13th International Conference on Myasthenia Gravis and Related Disorders conference, May 15-17, 2017, at The New York Academy of Sciences, in New York City	<i>Polyautoimmunity and Familial Autoimmunity in Juvenile Myasthenia Gravis,</i> T.H. Popperud ^{1,2,3} , M. Rasmussen ^{3,4} , E. Kerty ^{1,2}	Poster
	3rd Congress of the European Academy of Neurology, Amsterdam from 24-27 June 2017	Muntlig presentasjon: <i>Poly-autoimmunity and associated autoantibodies in a nationwide juvenile myasthenia gravis cohort.</i> T.H. Popperud, M. Rasmussen, E. Kerty	Foredrag
			Poster
NMK	To fysioterapeuter fra NMK deltar med hver sin posterpresentasjon på Verdenskongressen for fysioterapeuter i Sør-Afrika i juli	1) <i>Hands-on-physiotherapy: a tool for development of practice and knowledge in neuromuscular diseases.</i> Andreas Dybesland	Poster
		2) <i>Sharing physiotherapy knowledge about rare diseases – the strategy of National Neuromuscular Centre (NMK), Norway.</i> Ane Fadnes.	Poster + artikkel i internasjonalt fysioterapeut-tidsskrift

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
NMK	En deltaker fra NMK presenterte poster under World Muscle Society-møtet i oktober i Frankrike	<i>Limb Girdle Muscular Dystrophy type 2I: Lack of correlation between clinical severity, histopathological alterations and levels of glycosylated α-dystroglycan in patients homozygous for the common FKRP mutation.</i> Sigurd Lindal	Poster
	Stor deltakelse fra NMK-samarbeidet under Brickless 2017	Senterleder for NMK holdt foredrag på vegne av nordiske samarbeidspartnere i forbindelse med «Jes Rahbek sin avskjedsreception» <i>Nordic cooperation – what have we learned so far?</i> Irene Lund	Foredrag
Frambu		Foredrag på Brickless 2017 - <i>Losing functions and managing uncertainty.</i> Torun Vatne, Frambu	Foredrag
	Send inn registerinformasjon til internasjonale registre	Bedre samarbeid mellom Muskelregisteret og europeiske registre	Ikke gjennomført
	Oversettelse av PUST til engelsk	E-læringskurset utvikles i universell utforming og oversettes til engelsk i 2017.	Ikke fullført i 2017. Fortsetter i 2018
	Livskvalitetsmåling etter aktuell internasjonal mal	NMK oversetter og starter valideringsprosessen av et måleinstrument (spørreskjema) for helserelatert livskvalitet i 2017. Systemet er utviklet internasjonalt for personer med muskelsykdom.	Spørreskjemaet er oversatt. Valideringsprosessen fortsetter i 2018

6. NevSom-Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier

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 (1) Utreiser	-Hovedsakelig i forhold til diagnosegruppene narkolepsi, idiopatisk hypersomni og Kleine-Levin syndrom. Ellers i forhold til der det trengs spesielt kompetansekrevende samarbeid	-Gjennomført som planlagt

		med spesialisthelsetjenesten og lokalt hjelpeapparat i forhold til nevroutviklingsforstyrrelser. -Resultatmål: Utreiser utføres i forhold til utarbeidede kriterier på NevSom	
	(2) Nettmøter /video-/telefon-konferanser	-Resultatmål: 50 % flere VK enn i 2016	-Mangler baseline fra 2016, men trolig gjennomført
	(3) Konsultasjoner/veiledning på senteret	-Tilbudet gjelder spes.helsetjenesten/lokalt hjelpeapparat og/eller bruker/pårørende sammen med representant fra spesialisthelsetjenesten/lokalt hjelpeapparat. -Resultatmål: Konsultasjoner gjennomføres i forhold til utarbeidede kriterier på NevSom	-Gjennomført som planlagt
	(4) Konsultasjoner under brukerkurs	-Resultatmål: Konsultasjoner til den enkelte familie registreres med standardsetning i DIPS	-Hovedsakelig gjennomført
	(5) Telefon-henvendelser og henvendelser på e-post	-Fra pasienter, pårørende, pasientorganisasjoner, og fagpersoner av generell karakter knyttet til NevSoms diagnosegrupper og i forbindelse med brukersaker -Resultatmål: ca 1200	-Ca 1200 henvendelser besvart i løpet av 2017
B2	Kurs/seminar		
	(1) Brukerkurs	-Informasjons- og opplæringskurs for familier med barn/unge/voksne med en av NevSoms diagnoser; • to uker på Fagerhøi leirskole for familier med barn med ASD - avsluttes 2017 • en uke på Frambu for unge voksne/voksne med Idiopatisk hypersomni (hypersomni) • en helgesamling for brukere med KLS	Gjennomført -Gjennomført -Gjennomført

	(2) Deltakelse lokal klinikk i to regioner	• en uke på Frambu for familier med nevroutviklingsforstyrrelser, 8- 14 år • en uke på Frambu for godt voksne med nevroutviklingsforstyrrelser • Samling for unge voksne/voksne med Asperger syndrom (helgesamling) Samarbeidsprosjekt med Autismeforeningen i Norge • En to dagers samling for familier som deltar i forskningsprosjektet ASF: 2-14 • Familieopplæringskurs for familier til pasienter med narkolepsi etter H1N1-vaksinasjon/pandemi i Norge (ca 35 familier i 2017) -Resultatmål: -41 bruker/familiekurs - To helgesamlinger -Lokal klinikk i en helseregion for pasienter med narkolepsi og deres familier. Klinikk, forelesning for brukere/pårørende - og lokalt hjelpeapparat. Resultatmål: -Klinikk/samarbeid med lokalt fagpersonale på et HF om konkrete brukere -Forelesning for brukere og pårørende -Konsultasjoner for brukere, pårørende og hjelpeapparat	-Gjennomført -Gjennomført -Gjennomført -Gjennomført -Gjennomført -Med unntak av pkt 1 gjennomført i Helseregion Nord og Vest i samarbeid med brukerforeningen
B3	Konferanser		
B4	Annet (spesifiseres best i 4.2.3.)		

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
B5	Fagkurs/ møter på senteret	(1) Prosjektgruppen Autisme- Utviklingshemning- Psykiske lidelser Resultatmål: 6 heldagsmøter for nettverksgruppen, 15 deltagere (2) Nasjonalt fagnettverk for psykiske lidelser hos personer med Asperger syndrom: PSY-AS Resultatmål: Invitere til nettverk og arrangere et oppstartsmøte (3) Nasjonalt nettverk for psykoedukasjon Asperger syndrom Resultatmål: to heldagsmøter, ca 25 deltagere & planlegging av nasjonal fagkonferanse 2018 (4) Nasjonal referansegruppe for narkolepsi og andre hypersomnier Resultatmål: to møter, 10 deltagere (5) Fagnettverk for hypersomnier Resultatmål: to møter per år, 15 deltagere (6) Forskningsnettverket NeuroDevelopment Resultatmål: to møter per mnd, 12 deltagere	-Gjennomført som planlagt -Oppstartsmøte med ca 60 fagpersoner gjennomført -Et møte gjennomført – et møte kansellert pga lav oppslutning. Utsatt planlegging av nasjonal fagkonferanse pga interne oppgaver -Gjennomført som planlagt -Gjennomført som planlagt -Gjennomført som planlagt
B6	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	(1) Moderne teknologi som kognitiv støtte, samarbeid med SINTEF Resultatmål: delta i referansegruppe, (2) NAV Arbeid Resultatmål:- delta i planlegging og gjennomføring av 2 nettverkssamlinger om nevroutviklingsforstyrrelser for ansatte i NAV ARK og NAV hjelpemiddelsentraler	-Deltatt – arbeidet avsluttet våren 2017 -Gjennomført som planlagt

		(3) Utarbeidelse av veiledningshefte for arbeidssøkere med ADHD og med Tourettes syndrom Resultatmål: delta i arbeidsgruppen; 6-8 møter pr år; fortsetter med samme frekvens i 2018 (4) delta i redaksjonen til Sjelden.no – Resultatmål: to redaksjonsmøter; månedlige kafémøter (5) Utarbeidelse av undervisningspakke om sjelden for høyskoler og universiteter – NKSD prosjekt i regi av SSD Resultatmål: delta i referansegruppen (6) SOVno Resultatmål: delta i referansegruppe, to møter pr år	-Gjennomført som planlagt -Gjennomført som planlagt -Gjennomført som planlagt; avsluttet høst 2017; resultat levert NKSD -Gjennomført som planlagt
B7	Konferanser	(1) Nordic Sleep Conference 2019, Oslo Resultatmål: -Forberede nordisk søvnkonferanse i Oslo 2019 i samarbeid med NSOM -Velge eventbyrå - Nedsette organisasjonskomite -Nedsette program- og vitenskapelig komite' (2) Nasjonal autismekonferanse 2018 (Tønsbergkonferansen) Resultatmål: -Deltar i konferansekomite sammen med regional kompetansetjeneste og Glenne regionale senter -Lede program- og vitenskapelig komite (3) Felleskonferansen 2017 -Regionale konferanser i samarbeid med de regionale fagmiljøene for autisme, ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi (lik konferanse alle fire regioner). Resultatmål:	-Congress Conference valgt -Utsatt til vinter 2018 -Etablert høst 2017 -Gjennomført som planlagt -Deltakelse i prosjektgruppen gjennomført som planlagt -deltatt på 3 av 4 konferanser

		-deltagelse i prosjektgruppen -deltagelse konferanse i alle de fire regionene (4) Søvnforstyrrelser og søvnsykdommer hos barn og unge -Samarbeidsprosjekt med Norsk Forening for Søvnmedisin og SOVno. Resultatmål: -tre dagers konferanse for leger og andre med helsefaglig bakgrunn (5) ADHD forskningsnettverk 2017 -Jubileumskonferanse for forskningsnettverket på Solstrand Resultatmål: -Forskningsnettverkssamling med 54 deltakere -Rosemary Tannock keynote speaker (6) I samarbeid med Søvnforeningen – konferanse om hypersomnier i Bergen	-Gjennomført som planlagt -Gjennomført som planlagt -Gjennomført som planlagt
	Seminar	(1) Fem til femten (FtF) – et nordisk samarbeidsprosjekt Resultatmål -Arrangere 2 kurs (fylkesvis/regionale) (2) Narkolepsi -Deltagelse lokal klinikk i en region Lokal klinikk i en helseregion. Samarbeid med nevrologiske avdelinger i utredning, diagnostisering og drøftelser om behandling. Forelesning for lokalt hjelpeapparat og for brukere/pårørende. Resultatmål: -Klinikk/samarbeid med lokalt hjelpeapparat på to HF'er/nevrologiske avdelinger om konkrete brukere -Forelesinger overfor lokalt hjelpeapparat som for eksempel skole, og for brukere pårørende	-Ikke gjennomført pga avvikling av NevSoms involvering fom 010118 -jmfr B5.3

		(3) Årlig BUPgen samling Resultatmål: -Dagssamling for ca 40 personer. -Samkjøring av utredningsrutiner. -lgangsetting av vitenskapelige prosjekter (4) Seminar for skoleansatte har bidratt til forskningsprosjekt om autisme (ASF: 2-14). -Tilbud til skolepersonell rundt 40-50 barn med ASF. Resultatmål: -Faglig oppdatering om tiltak i skolen og deling av foreløpige resultater fra forskningsprosjektet. (5) I samarbeid med NK-SE utarbeide og tilby VK kurs -for PPT ansatte innen tema Epilepsi, ADHD og autisme ved sjeldne diagnoser (6) Psykisk lidelse og ASD -Delta i seminar på NLSH, Helse Nord for å starte lokalt prosjekt om diagnostisering og behandling av psykiske lidelser hos barn med ASD -3 dagsmøter og foredrag på konferanse Resultatmål: -oppstart og gjennomføring av lokalt prosjekt som videreføres i 2018 (7) Internundervisning for BAR-leger (RH) Representerte Sjeldenavdelingen med foredrag om forskning på nevroutviklingsforstyrrelser	-Gjennomført som planlagt -Gjennomført som planlagt -Utsatt til 2018 -Gjennomført som planlagt -Gjennomført som planlagt
B9	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	-Psykologisk Institutt, PP-kurs for profesjonsstudiet, UiO -Høyskolen i Oslo og Akershus (HIOA) -Institutt for Spesialpedagogikk, UiO -Menighetsfakultetet, lærerutdanning -Bachelor i tannpleie, Odontologisk Fakultet, UiO	

B11	Læringsplattformen Sjelden.no	-Delta i Sjeldenredaksjonen -Bistå i intern evaluering av Sjelden.no	-Gjennomført som planlagt
-----	-------------------------------	---	---------------------------

I tabell 4.2.2 *Aktivitet rettet mot helsepersonell og andre faggrupper* er undervisningen beskrevet. Denne tabellen er et utdrag av rene timer som skal inn i [e-rapport](#) for 2017.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	15
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	10
Alle regioner: Etterutdanning av helsepersonell	
Alle regioner: Utdanning av annet personell	3
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 2017	

Formidlingsaktivitet mot både brukere, pårørende, helsepersonell og andre

Siden tabellen er ny (ikke med i VP 2017) foreligger ikke egen kolonne for resultatmål.

B12	Nettsider og sosiale medier		
	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
	Hjemmeside	NevSom.no legges ned, og innholdet overføres til Oslo universitetssykehus i 2017-2018. Sammenlignbare tall derfor irrelevante. I 2017 la NevSom ut nettsaker på egen nettside gjennom hele året, og til sist dobbeltpublisering ved overgang til ny nettside.	Delvis utført 2017. Pr 31. des. var mye av NevSoms innhold på nett overført til ny side, under Ous-nettet. Ca 30 nyhetssaker ble publisert på det som nå er NevSoms tidligere nettside. Antall sidevisninger for NevSom.no var i hele 2017 på 103 159, mens unike sidevisninger var 85 156. (Tall hentet fra Google Analytics 30. januar 2018.) (se også D9 for aktivitet i 2017)

	Facebook	NevSom er ikke på sosiale medier med egne konti, men brukerforeningene og NKSD legger ut aktuelle saker på sine facebooksider etter henvendelse fra NevSom.	Ivaretatt. Særlig informasjon om kurs og konferanser blir delt av brukerforeningene
	Nyhetsbrev		Sendt ut fire, se pkt D9
B13	Artikler, annen populærvit. formidling, slått sammen med	B14 Medieoppslag (kun aktive bidrag)	
Senter	Kilde, dato, tittel	Kategori i eRapport	Kategori i eRapport
NevSom:	VG+ 29.05. Ut av rusen med Asperger.	Intervjuer/oppslag i media	Allmennheten - alle regioner
NevSom:	VG 27.05. Ut av rusen med Asperger.	Intervjuer/oppslag i media	Allmennheten - alle regioner
NevSom:	Nettavisen 22.10. T. Langfeldt om ADHD-medisin og overgrep, intervju M Lensing.	Intervjuer/oppslag i media	Allmennheten - alle regioner
NevSom:	8 oppslag i 4 medier 17.-29.11. etter søvnkurs i Finnmark og Troms (Avisa Nordland, iTromsø, Altaposten, Helgelendingen)	Intervjuer/oppslag i media	Allmennheten - alle regioner
NevSom:	Forskning.no 22.03. 18 nye gener koblet til autisme, intervju T Nærland.	Intervjuer/oppslag i media	Allmennheten - alle regioner
NevSom:	Ekko 15.09. NRK P2 Kalde mødre fikk skylda for autisme, intervju SB Helverschou.	Intervjuer/oppslag i media	Allmennheten - alle regioner
NevSom:	Ekko 23.01. og 07.07. NRK P2 Å være voksen med ADHD, intervju MB Lensing og K Bronder.	Intervjuer/oppslag i media	Allmennheten - alle regioner
NevSom:	2-rette 2017, På jobb med Tourettes syndrom, i Norsk Tourette Forenings brukermagasin.	Intervjuer/oppslag i media	Allmennheten - alle regioner
NevSom:	Somnus 1,2 og 4 i 2017. Bidratt i ni artikler om søvn, i Søvnforeningens brukermagasin.	Intervjuer/oppslag i media	Allmennheten - alle regioner
NevSom:	OUS-web 08.09. Ny leder på NevSom med ønske om å gi sjelden-feltet et løft	Intervjuer/oppslag i media	Allmennheten - alle regioner
NevSom:	OUS-web 18.09. og 29.11, Fra nettverk om Asperger syndrom og psykisk lidelse	Intervjuer/oppslag i media	Allmennheten - alle regioner
NevSom:	OUS-web 18.10. Europeisk konferanse om mental helse hos personer med utviklingshemning	Intervjuer/oppslag i media	Allmennheten - alle regioner

NevSom:	OUS-web 07.12. og 11.12. Omtale av prosjekter fra ADHD-forskningsnettverk	Intervjuer/oppslag i media	Allmennheten - alle regioner
NevSom:	OUS-web 17.11 . Om kurs om søvn og søvnforstyrrelser hos barn		
NevSom:	11.12. Fra samling om Kleine-Levins syndrom.	Intervjuer/oppslag i media	Allmennheten - alle regioner
NevSom:	07.12. Fra verdenskongress om søvn, om senterbidrag/postere	Intervjuer/oppslag i media	Allmennheten - alle regioner

Internasjonalt kunnskapsspredningsarbeid

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat/Tittel
B15	Bidrag på internasjonale arenaer	2 Postere IMFAR 3 Postere SSBP 1 Foredrag på Biological Psychiatry Conference (San Diego)	-Evaluating sex- and age-related differences in ADI-R and ADOS scores in a large sample. -Metacognitive aspects of executive function are highly associated with social functioning in children with Autism Spectrum Disorder - Sleep and behavioural problems in Smith Magenis syndrome - Reversed gender ratio of ASD in Smith Magenis syndrome -Lack of sleep is related to symptoms in Angelman syndrome - Dose-dependent Social-cognitive Effects of Intranasal Oxytocin Delivered with Novel Breath Powered Device in Adults with Autism Spectrum Disorder: A Randomized Placebo-controlled Double-blind Crossover Trial

		1 foredrag og 1 poster Nordic Sleep Conference	-Changes in Quality of Life in individuals with narcolepsy in Norway after H1N1-influenza epidemic in 2009- a 2year prospective cohort study. -Infants With dispensed hypnotics have a greater risk of developing hyperkinetic disorder in School
		1 symposium og 1 foredrag på EAMHID	-The AUP multi-centre study; a clinical study on Autism, Intellectual disability and Psychiatric disorders -Personal Experiences of the Criminal Justice System by Individuals with Autism Spectrum Disorders.
		1 Poster ESSTS	-Gender Differences in Relation between Quality of Life and Tic Severity
		1 foredrag og 1 poster ESCAP	-Psychiatric Comorbidity and Executive Function after onset of narcolepsy
		3 foredrag Nordic Narcolepsy Meeting	-ADHD symptoms in unmedicated youths with narcolepsy type 1 -What is narcolepsy? -ADHD symptoms in unmedicated youths with Narcolepsy type 1. -Diffusion Tensor Imaging in Post-Pandemrix Narcolepsy type 1.

		1 poster World ADHD Congress 3 Poster World Sleep Conference Foredrag ADHD forening Danmark Telefonmøte/foredrag om narkolepsi	-ADHD and impact on Type 1 Diabetes (T1D) -Functional MRI during Humor Processing in Post-H1N1 Vaccination narcolepsy type 1 -Narcolepsy after H1N1-Vaccination in Norway during 2009-2017 - Subjectively reported sleep problems in children and youth with epilepsy- associated with objective measures of sleep? -På jobb med ADHD -Fredrikstad -Tønsberg -Eidskog -Rognan -Arendal
B16	Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernettnettverk	-Foredrag om narkolepsi -Kontakt med australsk narkolepsiforening -Intervju av svensk narkolepsiforening til bok	-Dansk hypersomniforening -Svensk narkolepsiforening -Etablert -Gjennomført

7. Norsk senter for cystisk fibrose – NSCF

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 2016, mulig reduksjon for enkelte faggrupper. • Venteliste i fysioterapi foreligger • Venteliste for oppsøkende/sykepleier foreligger • Gjennomgå arbeidsform med fokus på å redusere utreiser og utnytte andre arbeidsformer Nettmøter/ video- / telefonkonferanser: • Systematisere og utvikle nasjonale faglig nettverkssamarbeide både på individnivå og systemnivå. • Utvidet bruk av VK. • Prøve ut bruk av streaming for overføring av kurs/foredrag via internet. • Gjennomføre bruk av individuelle konferanser (antall 15). Konsultasjoner/veiledning på senteret: • Etablere rammeverk og gode samarbeidsformer vedrørende	Fysioterapeut: 14 utreiser 16 pasienter og pårørende 24 fysioterapeuter Praktisk gjennomgang og veiledning iht enkeltbrukere Etablert arbeidsmodeller i lungefysioterapi for nydiagnostiserte CF. Sykepleier Utreiser: 11 (Helse sørøst) Oppstart skoler og barnehager. 12 videokonferanser/andre møter (Helse nord, Helse Midt). Kunnskapsspredning og tilrettelegging, pårørende og fagpersonell. Tverrfaglige videokonferanser om enkeltbrukere med kompliserte problemstillinger: 5 Bruk av videokonferanse har vært begrenset av manglende studio i noen måneder pga flytteprosess og behov for oppgradering. Tekniske

		klinisk virksomhet Barnemedisinsk avdeling og Lungeavd. OUS • Gjennomføre avgrenset klinisk virksomhet – kfr. G4. • Veiledning og opplæring iht navngitt bruker • Hospitering av diverse fagpersonell fra hele landet.	løsninger utarbeidet. Løpende klinisk virksomhet: Kontroll og oppfølging internt. Land og region. Egen oversikt over antall konsultasjoner. Løpende klinisk virksomhet for alle fagpersoner Det arbeides med kontinuerlig forbedring av logistikk-løsninger og bedret pasientadministrasjon. Involvering av ressurser fra barneavd og lungeavd. er nødvendig, men utfordrende å etablere (ressurser ikke tilgjengelige).
B2	Kurs/seminar	Gjennomføre kurs i henhold til plan for alle NSCF's diagnoser.	8.-12.05: Familiekurs på Frambu, ny med diagnosen CF. 4 dager. 57 deltakere. Tverrfaglige bidrag som dekket alle fagområder ihht program. 11.02. NCF-Midt-Norge, Foredrag 2 t. 15 deltakere 22.04.17: Bergen Årsmøte/opplæringsdag Norsk Forening for CF: Tverrfaglige foredrag om CF og PCD. Diskusjon. Streamet. Norsk Forening for CF region SØ. Trivselshelg Tjøme: To foredrag om LFT ved CF (3 t) Bronkiektasiskole 31/11: kurs for bronkiektasi-pasienter inkl PCD.

			09.09.2017 Norsk Forening CF regionsmøte Stjørdal – foredrag. Gjennomført som videomøte via Norsk helsenett med pålogging for 6-8 eksterne brukere i tillegg til overføring til møtelokalet.
B3	Konferanser		
B4	Annet (spesifiseres best i 4.2.3.)	Utvikle e-læringskurs i samarbeid med læringsportalen Sjelden*.	Redaksjonsmøte i Sjelden.no 03.02.17 Bergen. Redaksjonsmøte Sjelden.no Frambu 01.09.17 Diverse møter med redaksjonen i Sjelden.no ang. kurs for personell i barnehage Publisert artikkel 9. mars 2017 om: «Spesifikk hosteteknikk (SHT)» i «Hjertesukket». Fagtidsskrift for fysioterapeuter som jobber med lungefysioterapi

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
B5	Fagkurs/ møter på senteret	Nettverksmøter, VK. Videreutvikle system system for dette. I henhold til kursprogram. Gjennomføre 10 nettverksmøter.	Fysioterapi: 30-31.03.17: Nasjonalt kurs om lungefysioterapi for fysioterapeuter som jobber med nydignostisert CF. 13 timer, 34 fysioterapeuter 27.09.2017 Fagdag i

			Faglig Forum for Fysioterapeuter ved NSCF 6 timer, 10 fysioterapeuter Sept. 28. og 29 2017: Skandinavisk møte for fysioterapeuter arrangert ved NSCF. 13 timer, 23 fysioterapeuter: Foredrag om kausal behandling og Foredrag om Norsk CF-register på: Skandinavisk fysioterapimøte i Oslo Tverrfaglig møte med tx-team, RH. Dato 29.11. 1,5 09.-10.11.2017: Nasjonalt fagseminar innen CF/PCD/SDS for sykepleiere – 24 deltakere. CF-spesialisthelsetjeneste i alle helseregioner var representert.
B6	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Etablere tverrfaglige team i samarbeid med andre aktører ved egen institusjon og andre. VK. Gjennomføre 10 teammøter	Deltakelse i tverrfaglige ukentlige pasientmøter 1-2 møter. Månedlige radiologiske møter med pas. Demonstrasjoner. Møter hver mnd med kasuistikkdiskusjoner med deltagelse fra bakteriolog, klinisk farmakologi, infeksjonsmedisin, CF/PCD leger i OUS.

B7	Konferanser	• Tverrfaglige kliniske konferanser, VK. • Faglige konferanser, VK. Ev. kasuistikker. Delta og bidra med innlegg om CF, PCD og SDS	Nasjonalt nettverksmøte for CF og PCD leger 21. sept 2017, Gardermoen. 50 deltagere- hovedsakelig leger fra lunge/barneavd. i hele landet. NSCF er arrangør og er betydelige bidragsydere i programmet.
B8	Seminar	Delta og bidra med innlegg om CF, PCD og SDS.	Juni 14. 2017: Seminar/møte for fysioterapeuter om PCD ved OUS, 2 timer 14.12: Personalsamlingen NKSD: Innlegg 10 min: Norsk CF-register. 180 deltakere. Hele landet.
B9	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.	10.02.17: HiOA: 1 times undervisning om spesifikk hosteteknikk (SHT) for fysioterapistudenter, seksjon for fysioterapeuter, medisinsk klinikk, OUS. 21.06.17: 1 times undervisning for leger, sykepleiere og fysioterapeuter på barnesenteret/tverrfaglig team: Inhalasjon og inhalasjonsutstyr ved CF. Undervisning for medisinstudenter- bedside og timesundervisning for spesialistkandiater i pediatri.
B10	Hospitering på senteret	Møte forespørsler fra tverrfaglig personell hele landet.	Hospitering: Fysioterapeuter iht bruker: - 27.04: En fysioterapeut - 21-22.05: En

I tabell 4.2.2 *Aktivitet rettet mot helsepersonell og andre faggrupper* er undervisningen beskrevet. Denne tabellen er et utdrag av rene timer som skal inn i [e-rapport](#) for 2017.

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	
Egen region: Videreutdanning av helsepersonell	
Egen region: Etterutdanning av helsepersonell	
Egen region: Utdanning av annet personell	
Sum undervisningstimer i 2017	

Formidlingsaktivitet mot både brukere, pårørende, helsepersonell og andre

Siden tabellen er ny (ikke med i VP 2017) foreligger ikke egen kolonne for resultatmål.

	Aktivitet	Resultat
B12	Nettsider og sosiale medier	- Ny informasjon til nettsiden for Barnepoliklinikken Ullevål er utarbeidet i samarbeid med sykepleierne der: Beskrivelse av utredning, behandling og oppfølging av CF, PCD og SDS for pasienter 0-18 år i Sør-Øst. - Testlaboratoriet ved Barnepoliklinikken: Informasjonsbrosjyre om Lungefunksjons-testing for barn og ungdom (ny brosjyre).
	Helsebiblioteket	Utarbeidelse av kapittel om Gastrointestinal sykdom ved CF i Generell veileder i pediatri som ligger på Helsebiblioteket.no
B13	Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Ingen
B14	Medieoppslag (kun aktive bidrag)	Ingen

Internasjonalt kunnskapsspredningsarbeid

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B15	Bidrag på internasjonale arenaer	40th European Cystic Fibrosis Conference in Seville, Spain, 7-10 June 2017	«Laryngeal aspiration – a method for microbial surveillance for non-expectorating patients

		with CF". Abstract, Journal of Cystic Fibrosis, Volume 16, Supplement 1, June 2017, Pages s159-s160, E.J. Hunstad, B.J. Skraastad, L. Klashaugen, O.T. Storrøsten, E. Bakkeheim Presentert som poster. "Scandinavian CF patients with Non-Tuberculosis- Mycobacterium – a demanding challenge". Abstract, Journal of Cystic Fibrosis, Volume 16, Supplement 1, June 2017, Page s56, E.J. Hunstad, K.R. Jakobsen, M. Presfeldt, P. Neglén, Scandinavian Cystic Fibrosis Nurses. Poster and oral presentasjon v/Ellen J Hunstad, NSCF «Norwegian CF- registry – first year experiences». Abstract, Journal of Cystic Fibrosis. Vol 16, Supplement 1, June 2017, pages S168-169. A.S Wathne, E. Bakkeheim, O.T. Storrøsten Presenting the Norwegian registry at the Steering Group meeting. 0,5 time, ca 40 deltakere "Airway Clearance Therapy and Health Related Quality of Life in Cystic Fibrosis. A pilot study of a series of N-of-1 Randomised Controlled Trials"
		-ECFS patient registry meetings: -I Lisboa 26.-27. januar

		The 2017 North American Cystic Fibrosis Conference, November 2–4, Indianapolis, USA. The 48th Nordic lung Congress May 10 2017 VisbyGotland, Sverige. The Nordic Cystic Fibrosis Masterclass organized by Vertex. The Nordic Cystic Fibrosis annual Masterclass meeting 4 May 2017, Stockholm, organized by Vertex.	Abstract 470, Pediatric Pulmonology, Volume 52, Suppl. 47, 2017, s. 395 Sandra Gursli, Sandvik L, Bakkeheim E, Skrede B, Stuge B Poster presentert av Sandra Gursli Post-graduate course Cystic Fibrosis: «Mutations in Cystic Fibrosis – phenotype versus genotype and newborn screening» Olav-Trond Storrøsten Olav Trond Storrøsten: Member of the Steering Committee for the Nordic Cystic Fibrosis Masterclass organized by Vertex. Olav Trond Storrøsten: Moderator Session Two
B16	Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernettsverk		Sandra Gursli: Bidrag IPG/CFs Blue Booklet: «Specific cough technique (SCT)»

8. Senter for sjeldne diagnoser SSD

B 01-Veiledning - konsultasjoner/veiledning på senteret	Mål: opprettholde 2016-nivå 2016: Konsultasjoner: 302 (Innkudert opplæring i egen-behandling: 38 konsultasjoner) I tillegg kommer hjemmetransfusjonskontroller for personer med blødersykdom: 234	Opprettholdt samme nivå som i 2016. Henvendelser: 3730 Konsultasjoner: 299 (Inkludert 66 konsul-tasjoner for opplæring i hjemmebehandling (blødere og Fabry sykdom)) I tillegg kommer 232 hjemmetransfusjons-kontroller for personer med blødersykdom
B 01-Veiledning - nettmøter/video-/telefonkonferanser	Målet for 2017 er at minst 33 % av møtene med lokalt hjelpeapparat arrangeres som videokonferanser eller telefonkonferanser. (I 2016 ble det gjennomført 83 møter med lokalt hjelpeapparat.)	Til sammen 84 møter med lokalt hjelpeapparat, derav 27 videokonferanser (32 %)
B 01-Veiledning - utreiser	Målet for 2017 er at max. 67 % av møtene med lokalt hjelpeapparat arrangeres som utreise. (I 2016 ble det gjennomført 83 møter med lokalt hjelpeapparat.)	Til sammen 84 møter med lokalt hjelpeapparat, derav 57 utreiser (68 %)
B 02-Kurs/seminar	Gjennomføre 8 PKU-dager for barn og pårørende i samarbeid med PKU-teamet, OUS.	Gjennomført. 115 deltakere (inkl. 45 med diagnose)
B 02-Kurs/seminar	Anorektale misdannelser, familie, Frambu. 30/10-3/11	Gjennomført. 53 deltakere Brukere: 14 Pårørende/andre: 26
B 02-Kurs/seminar	Blæreekstrofi/-epispadi, familie, Frambu. 20-23. mars	Gjennomført. 44 deltakere Brukere: 11 Pårørende/andre: 33
B 02-Kurs/seminar	Brukersamlingen 2017	Gjennomført. 36 deltakere Brukere: 26 (30 påmeldt) Brukerforeninger: 12
B 02-Kurs/seminar	Gorlin syndrom, voksne brukere og foreldre til barn	Avlyst
B 02-Kurs/seminar	Huntington sykdom, kurs for pårørende. Scandic hotell Gardermoen 8.-9. mai	Gjennomført. 32 pårørende
B 02-Kurs/seminar	Kurs om PKU for personer med hjelpebehov og deres "hjelpere" og fagpersoner. (fagpersoner, se B 05)	Gjennomført. 8 deltakere Med diagnose: 6 Pårørende: 2

	Follo folkehøyskole 12.-14. juni	
B 02-Kurs/seminar	Medfødte stoffskiftesykdommer, unntatt PKU, Familiekurs på Frambu. 11.-14. september	Gjennomført. 40 deltakere Med diagnose: 12 Pårørende/andre: 28
B 02-Kurs/seminar	Primære immunsviktsykdommer, voksne brukere. Scandic hotell Gardermoen 6.-7. mars	Gjennomført. Med diagnose: 38
B 02-Kurs/seminar	Trombocyttsykdommer, voksne brukere og foreldre til barn	Avlyst pga for få nye brukere
B 02-Kurs/seminar	Ungdomssamling Hurdalssjøen hotell 26.-29. juni	Gjennomført. Brukere: 20
B 02-Kurs/seminar	von Willebrands sykdom type 1, voksne brukere og foreldre til barn. Rikshospitalet e-læring + samling 26/10	Gjennomført som "Smartlæringskurs": 4 filmer inn i et e-læringskurs + samling. Totalt antall deltakere: 47 Med diagnose: 43
B 04-Annet	Deltagelse på "OUS Karrieredag". November	SSD deltok med bemannet stand i Glassgaten, RH.
B 05-Fagkurs/e-læring	Produsere/revidere, forberede og gjennomføre 16 kurs for fagpersoner	12 kurs for fagpersoner gjennomført. 6 kurs revidert.
B 05-Fagkurs/e-læring	E-læring, kvalitetssikre kurs for fagpersoner i skolen om PKU	Revidert før kursstart * Vi har ikke oversikt over de som har tatt e-læringskursene. Kurset ligger åpent på nettsiden vår og på Sjelden.no slik at de som ønsker det kan ta dem. IKKE rapportert i tabell for utdanning av annet personell.
B 05-Fagkurs/e-læring	E-læring, kvalitetssikre kurs for fagpersoner i skolen om øsofagusatresi	Revidert før kursstart * Vi har ikke oversikt over de som har tatt e-læringskursene. Kurset ligger åpent på nettsiden vår og på Sjelden.no slik at de som ønsker det kan ta dem. IKKE rapportert i tabell for utdanning av annet personell.
B 05-Fagkurs/e-læring	E-læring, nettbasert kurs for fagpersoner, Huntingtons sykdom.	Gjennomført. 100 fagpersoner. 20 timer x 2 Kurset arrangert to ganger i 2017 pga stor etterspørsel.

B 05-Fagkurs/e-læring	E-læring, Revidere nettbasert kurs for fagpersoner om PKU og hjelpebehov	Gjennomført. 3 fagpersoner. 20 timer. Kvalitetssikret i Læringsportalen. Evt revidering må diskuteres - mye arbeid for få deltakere.
B 05-Fagkurs/møter på senteret	E-læring, kvalitetssikre kurs for fagpersoner i skolen om anorektale misdannelser	Revidert før kursstart * Vi har ikke oversikt over de som har tatt e-læringskursene. Kurset ligger åpent på nettsiden vår og på Sjelden.no slik at de som ønsker det kan ta dem. IKKE rapportert i tabell for utdanning av annet personell.
B 05-Fagkurs/møter på senteret	E-læring, kvalitetssikre kurs for fagpersoner i skolen om hemofili	Revidert før kursstart * Vi har ikke oversikt over de som har tatt e-læringskursene. Kurset ligger åpent på nettsiden vår og på Sjelden.no slik at de som ønsker det kan ta dem. IKKE rapportert i tabell for utdanning av annet personell.
B 05-Fagkurs/møter på senteret	E-læring, kvalitetssikre kurs for fagpersoner i skolen om kraniofaciale misdannelser	Revidert før kursstart * Vi har ikke oversikt over de som har tatt e-læringskursene. Kurset ligger åpent på nettsiden vår og på Sjelden.no slik at de som ønsker det kan ta dem. IKKE rapportert i tabell for utdanning av annet personell.
B 05-Fagkurs/møter på senteret	Fagkurs om Huntington sykdom: Hvem ser barna?	Gjennomført. 14 fagpersoner. 1+2 timer Todelt kurs. Deltakere sett filmer i forkant og deltatt på VK
B 05-Fagkurs/møter på senteret	HHT / Oslers sykdom; Fagdag for fastleger	VK fra SSD: 10 leger. 2 timer. Ble gjennomført med leger fra sykehus. Ingen fastleger dessverre. Vi filmet kurset og håper å kunne lage noen småfilmer til sjelden.no av det. Filmene ligger på vent.
B 05-Fagkurs/møter på senteret	Fagkurs om medfødte stoffskiftesykdommer, unntatt PKU, Del av Familiekurs på Frambu. 11.-14. september	Gjennomført. 10 fagpersoner. 5 timer.

B 05-Fagkurs/møter på senteret	PKU, fagpersoner sammen med voksne brukere med hjelpebehov	Gjennomført. 9 fagpersoner. 20 timer.
B 05-Fagkurs/møter på senteret	Videokonferanse for fagpersoner i skolen, for diagnoser som ikke har tilbud om e-læring	Gjennomført for 5 diagnoser 25 fagpersoner. 5x1,5 time.
B 06-Deltagelse i fagråd	Delta i fem fagråd	Deltatt i 6 fagråd for tilsammen 3 diagnoser
B 06-Deltagelse i fagråd	Fagråd Bløderforeningen 2/år	Ingen møter 2017
B 06-Deltagelse i fagråd	Fagråd for Aniridi 1-2/år	Ingen møter i 2017. Møte i januar 2018
B 06-Deltagelse i fagråd	Fagråd for ARM 2/år	2 møter
B 06-Deltagelse i fagråd	Fagråd for BE/E 2/år	2 møter
B 06-Deltagelse i fagråd	Fagråd PKUforeningen 2/år	2 møter
B 06-Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Delta i minst 25 tverrfaglige grupper og team med møter fra 1/år til 1/uke	Deltatt i 25 tverrfaglig grupper og team.
B 06-Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Fagnettverket Huntington 4/år	4 møter
B 06-Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Immunsviktteamet	5 møter Rikshospitalet og Ullevål + Skien på VK
B 06-Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Medfødte metabolske sykdommer, nasjonalt møte	1 møte
B 06-Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Kulturveiledernettverket 2/år	5 møter
B 06-Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Delta i arbeidsgruppe om tjenstedesign med NKSD og Halogen	Gjennomført
B 06-Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	OUS NKS: Møte med kontorgruppe sjelden Nytt nettverk fra 2017.	1 møte
B 06-Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	NKSD nettverk for kommunikasjonsmedarbeidere	2 møter
B 06-Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	NKSD nettverk for leger	1 møte
B 06-Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	NKSD nettverk for sosionomer	2 møter
B 06-Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	NOSPI -norsk sykepleiergruppe for primær immunsvikt 3/år	3 møter

B 06-Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	OUS - Craniofacialt team	13 møter
B 06-Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	OUS - DSD team	2 møter + Olve Moldestad i møte med leder av team i oktober
B 06-Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	OUS - Fabry team, koordinere	3 RH-møter (+1 m/ produktinfo fra med.industri) 1 møte med Haukeland på VK.
B 06-Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	OUS - Gorlin	1 møte
B 06-Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	OUS - Mastocytose-nettverket 3/år	3 møter
B 06-Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	OUS - Metabolsk tverrfaglig møte 1/mnd	8 møter
B 06-Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	OUS - PKU-team 3-4 per år Teamet samarbeider elektronisk og treffes alle PKUdager. I tillegg formelle møter 3-4 ganger per år.	1 møte (Redusert antall møter utenom PKU-dager fra 2017)
B 06-Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	OUS - Team for Huntingtons sykdom 3/år	2 møter
B 06-Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	OUS bløderteam, Planlegge og lede, 2/mnd	Gjennomført
B 06-Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	OUS nettverk for kliniske ernæringsfysiologer	2 møter
B 06-Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	OUS- tverrfaglig møte Kir.Avd.B2 1/uke	Ukentlige møter
B 06-Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	NKSD Pedagognettverk	2 møter
B 06-Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	R-HABU møter for sosionomer	1 møte
B 06-Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Spl.faglig nettverk om ARM og Blæreekstrofi/ - epispadi	1 møte

B 06-Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	UiO Avdeling for ernæringsvitenskap. nettverk for ernæring, habilitering og sårbare grupper. Deltakere fra UiO, komm.helsetj, spes.helsetj i hele landet	2 møter
B 06-Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	NKSD nettverk for kliniske ernæringsfysiologer	Ikke møter i 2017.
B 06-Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	OUS- Bardet-Biedl syndrom	Ikke møter i 2017.
B 06-Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Barns beste 3/år	Ikke møter i 2017. Avviklet denne samarbeidsformen
B 08-Seminar	NKSD personalsamling "Kunnskap som ferskvare"	1 person deltatt i arbeidsgruppe/programkomite
B 08-Seminar	Sjeldendagen 2017. Lansering av Sjelden.no	Presentasjon: Kort film om Sjelden.no som ble vist i Kari Hagens presentasjon.
B 09-1 Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	Videreføre og utvikle undervisningspakkeprosjekt Reg. i Solan	
B 09-1 Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	HiOA: Tannpleiere. Fast avtale x2/år (jan+sept). Samarbeid med TAKO og Frambu	Undervisning: Nina Rambæk: Å leve med en sjelden diagnose og å snakke med barn. 2 timer. 20 studenter i januar 2 timer. 20 studenter i september
B 09-1 Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	UiO Odontologisk fakultet	Undervisning: Gunvor A. Ruud (og bruker fra Oslerforeningen): Sjeldne diagnoser og Mb. Osler. Tid 45 min. 37 studenter.
B 09-1 Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	Høyskolen Innlandet (INN) (Undervisningspakkeprosjekt)	Undervisning: Ingrid Wiig: "Om sjeldne diagnoser" 1 time. 70 studenter.
B 09-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Plastisk Kirurgisk avdeling, OUS	Undervisning: Kristin B. Feragen: "Hvor viktig er utseendet for psykisk helse?" 30 min. 40 fagpersoner.
B 09-1 Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	UIB: Undervisning masterprogrammet i genetisk veiledning,	VK Undervisning:Charlotte von der Lippe, Olga Solberg, Kristin Iversen, Gunvor A. Ruud, Jeanette U. Miller og Ingrid Wiig. "Om Huntingtons sykdom" 3,5 timer. 4 studenter

B 09-1 Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	UiO Odontologisk fakultet - 4. semester. Undervisningspakkeprosjekt	Undervisning: Siri Grønhaug, Ingrid Wiig (og Jorån Ø. Dalane, brukerrepresentant) Undervisningspakkeprosjekt 2 timer. 22 studenter.
B 09-1 Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	UiO: Avd for ernæringsvitenskap - masterseminar for kommende masterstudenter i klinisk ernæring	Ingrid Wiig: Framlagt forslag til studie om Kosthold for voksne med primær immunsvikt. 15 min. 50 stud.
B 09-1 Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	UiT: Ergoterapistudenter,	Undervisning: Siri Grønhaug og Ingrid Wiig (+ repr. Fra Frambu på VK). Undervisningspakkeprosjekt 3 timer. 25 deltakere
B 09-1 Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet	UiB: Undervisning om Huntingtons sykdom til masterstudenter i genetisk veiledning, Videokonferanse	Undervisning:Charlotte von der Lippe: Genetikk og genetisk veiledning. 1 time. 4 studenter.
B 09-1 Undervisning ved høyskoler og universitet	LivsForsk, nettverksgruppe for forskning på Livskvalitet. Høyskolen i Oslo og Akershus.	Undervisning: Kristin B.Feragen: "Metodiske utfordringer i forskning i små utvalg: Noen eksempler fra Senter for sjeldne diagnoser" 1 time. Ca 40 deltakere.
B 09-1 Undervisning ved høyskoler og universitet	UiO Undervisning masterprogrammet i spesialpedagogikk.	Undervisning:Charlotte von der Lippe: "Ulike årsaker til utviklingshemming" 2x3 timer. 30 studenter
B 09-1-1 Veiledning ved høyskoler og universitet	Sykepleierhøyskole	Veiledning av to sykepleierstudenter om HS og ernæring 2 timer. 2 studenter
B 09-1-1 Veiledning ved høyskoler og universitet	UiO Psykologisk institutt, masterstudiet	Veiledning master i psykologi (UNG Face IT – 1 student) 20 timer
B 09-1-1 Veiledning ved høyskoler og universitet	UiO, Avd for ernæringsvitenskap. Student 1.	Veiledning masteroppgave, primær immunsvikt. Planlagt ferdig mai 2018 10 timer
B 09-1-1 Veiledning ved høyskoler og universitet	UiO, Avd for ernæringsvitenskap. Student 2.	Veiledning masteroppgave, primær immunsvikt. Planlagt ferdig mai 2018 20 timer
B 09-1-1 Veiledning ved høyskoler og universitet	UiO, Avd for ernæringsvitenskap. Student 3.	Veiledning masteroppgave, primær immunsvikt. Planlagt ferdig mai 2018. 20 timer

B 09-1-1 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning av to sykepleierstud. - Bacheloroppgave	Veiledning Siri Grønhaug: Oppgave levert: "Hvilke forhold på sykepleier ta hensyn til når pasienten har blødersykdom?" 8 timer
B 09-1-1 Veiledning ved høyskoler og universitet	UiB - Veiledning hovedoppgave profesjonsstudiet psykologi	Studentene Anita Myhre + Mehri Agai levert oppgave (se A 06-1) 30 timer
B 09-1-1 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning masteroppgave i spesial pedagogikk (BBS-prosjektet – nr.1 stud.)	Studenten har levert oppgave (se A 06-1). 7 timer
B 09-1-1 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning masteroppgave i spesial pedagogikk (BBS-prosjektet – nr.2 stud)	Studenten har levert oppgave (se A 06-1). 7 timer
B 09-1-1 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning PhD-student (nr.1) Sykepleier OUS	Nina Lindberg (avsluttes 2020). 5 timer
B 09-1-1 Veiledning ved høyskoler og universitet	Veiledning PhD-student (nr.2) Logoped StadPed	Hilda Sønsterud, avsluttes 2019. 7 timer
B 09-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	30 ulike undervisningsoppdrag Reg. i Solan	32 undervisningsoppdrag
B 09-1 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Fagmøte - Nasjonalt årsmøte Kliniske ernæringsfysiologers forbund	Undervisning: Ingrid Wiig: "Sosiale belastninger ved å leve med PKU" 15 min. 250 fagpersoner
B 09-1 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	FFO Akershus	"Hvordan er tjenestetilbudet for mennesker med sjeldne diagnoser?" 60 min. 25 fagperoner
B 09-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Foredrag Oslerforeningens årsmøte	Gunvor A. Ruud: Tema "Hvordan bruke SSD" Brukere. 30 min. 62 deltakere.
B 09-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Møte med Norsk forening for Nevrofibromatose. (Ikke diagnose ved SSD)	Foredrag: Kristin B. Feragen: Promotering av "Ung Face IT prosjektet, Online intervensjonsprogram for ungdom med utseenderelaterte bekymringer". 1 time. Ca 25 brukere.
B 09-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Dysmeliforeningen (Ikke diagnose ved SSD)	Foredrag/gruppearbeid/diskusjon "Å leve med en diagnose som er synlig for andre" (Ung Face IT prosjektmidler). Ca 200 deltakere. 3 timer. Brukere.

B 09-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Apotek1 Trondheim i Mars	Nina Rambæk: "Om Epidermolysis bullosa" 1 time. 15 deltakere
B 09-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Lovisenberg sykehus	Undervisning: Kristin Iversen: "Behandling og oppfølging av pasienter med PKU". 1,5 time. 4 personer
B 09-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Metabolsk kveldsmøte, St. Olav Trondheim. (Arr. Genzyme Sanofi)	"Sjeldne metabolske tilstander" 30 min. 40 leger/helsepersonell
B 09-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	NKSD FoU-dag	Foredrag: Charlotte von der Lippe. "PhD-prosjekt" 25 min. 38 fagpersoner.
B 09-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	OUS Barneklubben	Undervisning: Siri Grønhaug: "Behandling og oppfølging av pasienter med blødersykdom" 2 timer. 8 sykepleiere.
B 09-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	OUS Barneklubben, poliklinikken	Undervisning: Siri Grønhaug: "Behandling og oppfølging av pasienter med blødersykdom" 2 timer. 12 sykepleiere.
B 09-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	UiO Institutt for Helsefag, SHEP-møte, forskergruppe.	Undervisning: Charlotte von der Lippe. "PhD-prosjekt" 45 min. 6 deltakere. Fagpersoner.
B 09-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Undervise på "Starthjelp" som arr. Av LMS, Barnekl., Ullevål	Undervisning: Susanne Berntsen 2 timer i april 2 timer i oktober
B 09-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Vikersund Kurbad Kurs om barn i HS-familier	Undervisning: Gunvor A. Ruud: "Barn som pårørende". 2 timer. 15 fagpersoner.
B 09-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Brukersamlingen 2017	Foredrag: Kristin B. Feragen: "Brukerrollen i forskningsprosjekter". 20 min. 36 brukere og fagpersoner
B 09-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Brukersamlingen 2017	Foredrag: Charlotte vdL: Genetikk - En ny æra, med store muligheter og nye problemstillinger 20 min. 36 brukere og fagpersoner
B 09-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Sjeldendagen 2017	Foredrag: Kristin B. Feragen: "UNG Face IT": Nettbasert selvhjelpsprogram for ungdom med utseenderelaterte bekymringer". 10 min. Brukere og fagpersoner

B 09-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Fagnettverket Huntington, avd, Østfold	Foredrag: Susan Sødal og Jeanette U. Miller: "Ernæringscreening for pasienter med Huntingtons sykdom". 2 timer. 16 fagpersoner.
B 09-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Craniofacialt team, seminar	Kristin B. Feragen og Anita Myhre. "Behandlingserfaringer ved kraniofaciale tilstander: Foreldre og voksne pasienters opplevelser" Deltakere: Ca 15 fagpersoner fra det craniofaciale teamet.
B 09-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Norsk Craniofacial forening, Årsmøte i brukerforeningen.	VK Foredrag: Lajla Schulz og Nina Rambæk: 30 min. 30 brukere.
B 09-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Norsk Craniofacial forening, Årsmøte i brukerforeningen.	Foredrag/gruppediskusjon: Kristin B. Feragen: "To pågående forskningsprosjekter ved Senter for sjeldne diagnoser: Intervjuprosjektet og Ung face IT". 2 timer. 30 Brukere.
B 09-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	NKSD Personalsamling 2017	Foredrag: Kristin B. Feragen: "Systematisk innhenting av brukererfaring" 10 min. 180 deltakere
B 09-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Oslo Kommune	Foredrag: Olga Solberg: Om Huntingtons sykdom. 2 timer. 5 fagpersoner
B 09-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Informasjonsmøte Østfold	Foredrag: Gunvor Ruud: "Om Huntingtons sykdom". 12 pårørende
B 09-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	DEBRA, Årsmøte	Foredrag: Nina Rambæk: "Overganger i livet" 45 min. 25 deltakere
B 09-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Kingosgate Bo- og rehabiliteringssenter	Undervisning: Jeanette U. Miller og Kristin Iversen: "Om Huntingtons sykdom" 2 timer. 12 fagpersoner.
B 09-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	OUS Avd. for medisinsk genetikk, internundervisning	Foredrag: Charlotte von der Lippe: "Bærer ev x-bundet tilstand" 45 min. 20 fagpersoner

B 09-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	OUS Barnemedisinsk avdeling	Foredrag: Ingrid Wiig: "Om Tilbudet fra NKSD og SSD". 45 min. 20 klinisk ernæringsfysiologer (barn)
B 09-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Sunnås sykehus, Førerkortavdelingen	Foredrag: Gunvor Ruud: "Om Huntingtons sykdom og kjøreferdigheter". 30 fagpersoner
B 09-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Klinisk ernæringsfysiologers forening	Foredrag: Susan Sødal: "Long-gap øsofagusatresi"
B 09-2 Undervisning og veiledning IKKE ved høyskoler og universitet	Vikersund Kurbad	Foredrag: Olga Solberg: Om Huntingtons sykdom. 2 timer. 10 brukere og pårørende.
B 10-Hospitering på senteret	Hospitering og veiledning av en sykepleierstudent fra Trondheim	Gjennomført
B 10-Hospitering på senteret	Lege fra Canada i spesialisering i hematologi.	1 dag
B 10-Hospitering på senteret	Sosionomstudent	1 dag
B 11- Læringsplattformen Sjelden.no	SJELDEN*: Styrke digital formidlingskompetanse, for å være innholdsleverandør	Presentasjon på Sjeldenkafé 20. april: Synne Heivang: "Hvordan bygge opp et e-læringskurs, definere klare læringsmål og rette kurset mot målgruppe". 6-7 deltakere
B 11- Læringsplattformen Sjelden.no	E-læring, fagpersoner i skolen, iktyose (nytt!)	Er under produksjon, men sykdom fører til forsinkelser. Må overføres til 2018
B 11- Læringsplattformen Sjelden.no	Legge inn informasjon om og lenke til våre eksisterende e-læringskurs og småfilmer på sjelden.no	Gjennomført
B 11- Læringsplattformen Sjelden.no	Produsere to nye kurs i SJELDEN.no	1 kurs ferdig (Undervisningsprosjektet) 1 ferdigstilles i 2018 (Iktyose)
B 11- Læringsplattformen Sjelden.no	SJELDEN*, delta i redaksjonen	Gjennomført
B 11- Læringsplattformen Sjelden.no	SJELDEN*: Styrke digital formidlingskompetanse, for å være innholdsleverandør	Deltatt på Sjeldenkafé 5 ganger 1 person fast, teamet når tid og tema passer.
B 11- Læringsplattformen Sjelden.no	SJELDEN*: Styrke digital formidlingskompetanse, for å være innholdsleverandør	Samling i Bergen, februar. 1 personer. Samling på Frambu i sept. 1 personer

	Medieoppslag og populærvitenskapelig formidling	
B 12-1 Nettsider og sosiale medier	Sjeldnediagnoser.no	Treff på nettsiden sjeldnediagnoser.no i 2017: Sidevisninger: 233 674. Unike sidevisninger: 207 423
B 12-1 Facebook	Facebook	Følgere på sosiale medier: Facebook: 1470 følgere (226 nye følgere i 2017), Postrekkevidde: 1833, Antall poster: 52
B 12-1 Twitter	Twitter	Twitter: 643 følgere (66 nye følgere i 2017) antall tweets: 24
B 13- Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Bidrag til magasinet UNIK - et magasin om å leve med en sjelden diagnose	Charlotte von der Lippe: "Eksperten uttaler seg" (side 53)
B 13- Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Blogg til Ekspertsykehuset (OUS sin blogg)	Kristin B. Feragen: Om Ung Face IT-prosjektet: "Hjelp til å mestre en synlig sjelden diagnose – UngFaceIt"
B 13- Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Blogg til Ekspertsykehuset (OUS sin blogg)	Charlotte von der Lippe: "Fabry sykdom og Hemofili. - Når mors gener gir barnet en sjelden sykdom"
B 13- Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Blogg til Ekspertsykehuset (OUS sin blogg)	Kristin R. Holte: "Du er hva du spiser - når livsviktig diett blir et sosialt stigma"
B 13- Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	"Hva feiler det deg" NRK1 09.03.2017	Ingrid Wiig: Kvalitetssikring av diagnoseinformasjon om PKU
B 13- Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Fem innlegg til brukerforeningenes publikasjoner	4 innlegg
B 13- Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Innlegg i Iris, Aniridiforeningens fagblad	1 innlegg (mars)
B 13- Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	DEBRA-nytt	3 innlegg (februar, april og november)

B 14- Medieoppslag (kun aktive bidrag)	Retriever medieovervåking Medieoppslag: (Tittel og type medier)	1. Det trengs mer kunnskap og debatt rundt en diagnosegruppe som er langt større enn man skulle tro (KK, 03.02.2017) 2. Å leve med en sjelden sykdom (Rix, 22.04.2017) 3. Å leve med en sjelden sykdom, (Vestby Avis Pluss, 02.04.2017) 4. Vi visste at sjansen var stor for at han var bløder (Bergensavisen Pluss, 07.05.2017) 5. Vi visste at sjansen var stor for at han var bløder (Bergensavisen, 06.05.2017) 6. Hvordan er det å leve med en sjelden sykdom? (KK, 02.05.2017) 7. Oppdaget ny mekanisme for hudsykdom, Oslo universitetssykehus (06.06.2017) 8. Rie har et ukjent syndrom. (NRK P1 Her og nå, 14.07.2017) 9. Rie Aurora vil operere ansiktet på grunn av sjeldent syndrom. (NRK P2 Nyhetslunsj, 14.07.2017) 10. Vil operere ansiktet fordi ho ikkje likar utsjånaden sin (NRK, 14.07.2017) 11. Det var forferdelig å lese om sykdommen, jeg trodde at jeg ville dø i løpet av kort tid (KK, 10.07.2017) 12. Pfeiffer syndrom: - Tommy-André ble født med et av verdens sjeldneste syndromer (Seher, 09.07.2017) 13. Melanie Gaydos: - Født med sjelden genfeil - nå gjør Melanie suksess som modell (Seher, 08.07.2017) 14. Allerede som 16-åring fikk Helene vite at hun er bærer av hemofili (KK, 04.07.2017) 15. Sanja (25) har en sjelden hudsykdom som gir blemmer og sår (KK, 08.09.2017) 16. Sjeldne diagnoser skal bli mer opplyst. (NRK P2 Nyhetsmorgen, 25.10.2017) 17. Foreldre må tørre å gi litt slipp av og til (KK, 01.10.2017) 18. Skriftlig spørsmål fra Olaug V. Bollestad (KrF) til helse- og omsorgsministeren, (Stortinget Saker og Publikasjoner, 15.11.2017) 19. Sjelden sykdom - spesiell pleie (Fagbladet, 11.12.2017)
B 15-0 Bidrag på internasjonale arenaer	EAHAD - european nurse association of hemophilia 3-4/år	Arrangørgruppe for sykepleierdelen

B 15-0 Bidrag på internasjonale arenaer	Nordic Fabry nurse meeting, Oslo. 25.-26/1	Programkomite og møteleder
B 15-0 Bidrag på internasjonale arenaer	Nordic Meeting on the role of Pedigree in Fabry disease management. (Arr. Shire)	Møteleder
B 15-0 Bidrag på internasjonale arenaer	Rarelink - nordisk samarbeid	1 møte + 2 møter på VK + e-postkorrespondanse
B 15-0 Bidrag på internasjonale arenaer	Cure HHT - Konferenz in Dubrovnik - Morbus Osler Forum	Sendt abstract. Abstract ikke akseptert, ikke deltatt.
B 15-0 Bidrag på internasjonale arenaer	Nordisk nettverk for sjeldne diagnoser (Nordisk ministerråd) NKSD-representant	2 møter i 2017
B 15-1 Foredrag (internasjonalt)	Bidra med min. 6 muntlige presentasjoner. Fullt navn på konferansen.	20 foredrag på internasjonale arenaer Tittel på presentasjonen, varighet og antall deltakere.
B 15-1 Foredrag (internasjonalt)	31st E.S.PKU Conference 2017 Hell, Norway – October 5th to October 8th	Foredrag: Kristin Iversen, Gunvor A.Ruud og Ingrid Wiig: "How to teach local professionals about PKU Contributions for a more holistic follow-up from the Centre for Rare Disorders"
B 15-1 Foredrag (internasjonalt)	EAHAD - European Association for Haemophilia and Allied Disorders, Annual Congress, Paris, February 1-3, 2017.	Foredrag: Siri Grønhaug: "Factor V deficiency and needle fobia" 30 min. ca 50 deltakere.
B 15-1 Foredrag (internasjonalt)	31st E.S.PKU Conference 2017 Hell, Norway – October 5th to October 8th	Foredrag: Olve Moldestad: "How to comfort families with PKU" 20 min. 400 personer.
B 15-1 Foredrag (internasjonalt)	Connect for Care Plus. Internasjonalt spl.møte om Fabry, PID og blødersykdommer. Berlin 19. -21. nov.	Foredrag: Birgitte Bjerkely: "How Commonalities in Disease Impact the Role of Specialist Nurses." 20 min. 150 sykeleiere
B 15-1 Foredrag (internasjonalt)	Connect for Care Plus. Internasjonalt spl.møte om Fabry, PID og blødersykdommer. Berlin 19. -21. nov.	Foredrag: Birgitte Bjerkely: "Helping patients overcome the emotional burden of a rare disease" 20 min. 150 sykepleiere.

B 15-1 Foredrag (internasjonalt)	EAHAD - European Association for Haemophilia and Allied Disorders, Annual Congress, Paris, February 1-3, 2017.	Foredrag: Charlotte von der Lippe: «What do the mothers say?» 20 min. 70 fagpersoner
B 15-1 Foredrag (internasjonalt)	EAHAD - European Association for Haemophilia and Allied Disorders, Annual Congress, Paris. February 1-3, 2017.	Foredrag: Siri Grønhaug: «Hemophilia case presentation»
B 15-1 Foredrag (internasjonalt)	Fagmøte - Nordisk Huntington Konferanse	Foredrag: Susan Sødal: "Behov for ernæringstiltak /Screening og praktisk tilnærming". Samarbeid med Ernæringsfysiolog Helen K. Røstad-Tellefsen. 1 time.
B 15-1 Foredrag (internasjonalt)	Hemophilia Nurse Conference	Foredrag: Siri Grønhaug: «Values in Hemophilia Nursing» 100 deltakere
B 15-1 Foredrag (internasjonalt)	International Cleft and Craniofacial Congress, Mahabalipuram, Chennai, India. 08/02-11/02 2017.	Foredrag: Kristin B. Feragen: "How many patients with craniofacial conditions experience significant psychological difficulties?". 1 time. 150 fagpersoner
B 15-1 Foredrag (internasjonalt)	International Cleft and Craniofacial Congress, Mahabalipuram, Chennai, India. 08/02-11/02 2017.	Foredrag: Kristin B. Feragen og Nicola M. Stock: "The psychological impact of a congenital craniofacial condition: A comprehensive literature review" 10 min. 150 fagpersoner
B 15-1 Foredrag (internasjonalt)	International Cleft and Craniofacial Congress, Mahabalipuram, Chennai, India. 08/02-11/02 2017.	Foredrag: Kristin B. Feragen og Nicola M. Stock: "Similarities and differences in the psychological impact of cleft lip/palate compared to other congenital craniofacial conditions". 10 min. 150 fagpersoner
B 15-1 Foredrag (internasjonalt)	International Cleft and Craniofacial Congress, Mahabalipuram, Chennai, India. 08/02-11/02 2017.	Foredrag: Kristin B. Feragen: "The ScandCleft Randomized Controlled Trials: Parents' experience of support and reactions to their 5-year-old child's cleft diagnosis". 10 min. 150 fagpersoner

B 15-1 Foredrag (internasjonalt)	International Cleft and Craniofacial Congress, Mahabalipuram, Chennai, India. 08/02-11/02 2017.	Foredrag: Kristin B. Feragen og Nicola M. Stock: "Psychological Adjustment to Cleft Lip and/or Palate A Narrative Review of the Literature". 10 min. 150 fagpersoner
B 15-1 Foredrag (internasjonalt)	International Cleft and Craniofacial Congress, Mahabalipuram, Chennai, India. 08/02-11/02 2017.	Foredrag: TS, RA, ØH, Kristin B. Feragen: "The Impact of Additional Conditions on Speech, Language and Reading Skills in 10-year-old Children with Palatal Clefts". 10 min. 150 fagpersoner
B 15-1 Foredrag (internasjonalt)	International Cleft and Craniofacial Congress, Mahabalipuram, Chennai, India. 08/02-11/02 2017.	Foredrag: DI, ØH, Kristin B. Feragen, KT: "Autologous fat transplantation to the velopharynx for treating mild VPI".
B 15-1 Foredrag (internasjonalt)	LCAT - internasjonalt fagmøte, Samarbeid mellom OUS (SSD m.fl.) og UiO	Foredrag: Ingrid Wiig: Om NKSD ca 100 fagpersoner
B 15-1 Foredrag (internasjonalt)	Nordic Meeting on the role of Pedigree in Fabry disease management. (Arr. Shire)	Foredrag: Charlotte von der Lippe: "The role of Pedigree in Fabry disease management" 30 min. 12 fagpersoner (sykepleiere, leger, genetisk veiledere).
B 15-1 Foredrag (internasjonalt)	Fagnettverk Huntington - Nordisk Huntingtonkonferanse 2017	Susan Sødal: "Ernæringscreening" 60 min. 150 Fagpersoner, pårørende og brukere.
B 15-1 Foredrag (internasjonalt)	Fagnettverk Huntington - Nordisk Huntingtonkonferanse 2017	Henrik Wigestrang: "When you're rare" 10 min. 150 Fagpersoner, pårørende og brukere.
B 15- 2 Postere (internasjonalt)	Bidra med min. 6 postere	8 postere presentert (Nr. 7 presentert to ganger internasjonalt. Nr. 1-6 også presentert på NKSD personal-samling hvor nr. 2 ble kåret til beste poster)
B 15- 2 Postere (internasjonalt)	EAHAD - European Association for Haemophilia and Allied Disorders, Annual Congress, Paris, February 1-3, 2017.	Poster 1: Siri Grønhaug: "Bloody good e-learning. Or: How developing a 30 minuted e-learning course for teachers about haemophilia saved costs and weeks of travel - and even offered better information. Online"
B 15- 2 Postere (internasjonalt)	31st E.S.PKU Conference 2017 Hell, Norway – October 5th to October 8th	Poster 2: Gunvor A. Ruud, Kristin Iversen, Ingrid Wiig, Synne Heivang: "School Starters with PKU – A model for supplying information to school personnel in Norway"

B 15- 2 Postere (internasjonalt)	5th World Conference of EB Research & 4th Conference of EB-CLINET. Salzburg. 24-27. sept	Poster 3: Lajla Schulz, Petra Filkukova, Kristin Billaud Feragen: Psychosocial adjustment in families with rare skin diseases
B 15- 2 Postere (internasjonalt)	Hemophilia Days, København. 23.-24/11	Poster 4: Siri Grønhaug: "Centre for Rare Disorders. A comprehensive care centre for people with bleeding disorders"
B 15- 2 Postere (internasjonalt)	IPIC2017 - International Primary Immunodeficiencies Congress. Focus on diagnosis and clinical care. DUBAI / 8-10 November 2017.	Poster 5: Knut Midttun, Petra Filkukova, Kristin Billaud Feragen: "Quality of life of Norwegian adults with primary immunodeficiencies"
B 15- 2 Postere (internasjonalt)	International Cleft and Craniofacial Congress, Mahabalipuram, Chennai, India. 08/02-11/02 2017.	Poster 6: Nicola M. Stock og Kristin B. Feragen : "Conceptual and methodological challenges in cleft and craniofacial research".
B 15- 2 Postere (internasjonalt)	The International Society on Thrombosis and Haemostasis (ISTH), Berlin 2017	Poster 7: Heidi Glosli , Nina Iversen, Marie Skogstad Le, Marit Sletten, Gunn Kathleen Halvorsen, Pål Andre Holme, Carola Henriksson: « Dysprothrombinemia caused by the homozygote mutation Ala563Val in the F2 gene was associated with reduced thrombin generation in a patient with bleeding disorder”
B 15- 2 Postere (internasjonalt)	Bioingeniørkonferansen 2017, Bergen (Nasjonalt) NB - samme poster som ISTH Berlin	Poster 7: Heidi Glosli , Nina Iversen, Marie Skogstad Le, Marit Sletten, Gunn Kathleen Halvorsen, Pål Andre Holme, Carola Henriksson: « Dysprothrombinemia caused by the homozygote mutation Ala563Val in the F2 gene was associated with reduced thrombin generation in a patient with bleeding disorder”
B 15- 2 Postere (internasjonalt)		Poster 8: 2) Nina Iversen, Heidi Glosli , Marit Sletten, Marie Skogstad Le, Marit Hellum, Mari Tinholt, Pål Andre Holme, Carola Henriksson: “ Identification of two novel F5 compound heterozygous mutations in two Norwegian patients with severe factor V deficiency”
B 16- Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernettverk	Hospitere på EB-Haus, Salzburg, Østerrike i forbindelse med Debra konferansen i sept.	Møter med fagpersoner 1 person, 1 dag

B 16- Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernetttverk	International Cleft and Craniofacial Congress, Mahabalipuram, Chennai, India. 08/02-11/02 2017.	Medansvar for Pre-conference teaching day, Task Force. Kristin B. Feragen.
B 16- Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernetttverk	PedNet The PedNet Haemophilia Registry is a collaborative effort of the European PEDiatric NETwork for haemophilia management. The registry is set up in 2004 by PedNet investigators to promote and facilitate research and healthcare development in children with haemophilia. At this moment 32 Haemophilia Treatment centres (HTC 's) from 18 countries are collaborating.	Norge har blitt akseptert som fullverdig medlem i det europeiske nettverket PedNet, et nettverk av europeiske barneleger som er ansvarlig for bløderbehandling hos barn.
B 16- Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernetttverk	LCAT - internasjonalt fagmøte, Samarbeid mellom OUS (SSD m.fl.) og UiO	SSD medarrangør og økonomisk bidragsyter. 19/5- avholdt i store auditorium, RH, SSD arrangerte sammen med Avd. for ernæringsforskning
B 16- Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernetttverk	Fagnettverk Huntington - Nordisk Huntingtonkonferanse 2017	Programkomite Jeanette U. Miller, Kristin Iversen. (se også under A 02 og B 15)

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

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	Bygge kunnskap hos enkeltbrukere, deres pårørende og eventuelt lokale helsepersonell	Ved de aller fleste konsultasjoner gis individuell veiledning og opplæring om oral helse, Lokale fagpersoner er velkomne til å bli med brukere til konsultasjon ved TAKO-senteret
B2	Kurs/seminar	Bidra til kunnskap om oral helse til brukere når de er på kurs ved andre sentra og brukerforeninger	- Rubinestein Taybi syndrom – Frambu - Nevrofibromatose type 1, Frambu - Potocki-Lupski syndrom, Frambu - Silver Russel syndrom – Frambu - Costello syndrom - Frambu - Prader- Willi syndrom – Fagråd Prader-Willi foreningen

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
B5	Fagkurs/ møter på senteret	Resultatmål for alle aktiviteter i denne tabellen er å spre kunnskap om oral helse ved sjeldne diagnoser til relevante fagmiljø.	- Orientering om TAKO-senteret til brukerutvalget ved Lovisenberg Diakonale sykehus - FOU-dag for NKSD - Workshop om Skjelettdysplasier - TAKO-dagene: 3 dager kurs om oral

			motorikk og barrierer for god tannbehandling - Studiedager for tverrfaglig helsepersonell (seminarform)
B6	Deltagelse	i tverrfaglige grupper	/team
B7	Konferanser		- Forelesing på Tannlegeforenings landsmøte
B8	Seminar		- Forelesing på nasjonalt seminar for Tannlegespesialistenes Fellesorganisasjon - 6 timer forelesing samt hjemmeoppgave. Tannlegens systematiske etterutdanning (Alta) - 6 timer forelesing samt hjemmeoppgave- Tannlegens systematiske etterutdanning (Romerike) - Innlegg på NKSDs personalsamling. om tverrfaglig forskningsprosjekt
B9	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet		- Temauke for tannpleierstudenter ved Høyskolen i Innlandet - Forelesinger for tannpleierstudenter, tannpleierutdanningen i Oslo - Åtte dager temaundervisning for tannpleierstudenter i Oslo (seminarer og klinikk) - Forelesinger for siste års tannlegestudenter Oslo - Forelesing for studieprogrammet (bachelornivå) for kontorfaglig ansatte ved Lovisenberg og Diakonhjemmet (VID) - Heldagsseminar for tannlege- og tannpleierstudenter Universitetet i Bergen - Heldagsseminar for tannlege- og tannpleierstudenter, Universitetet i Tromsø - Undervisning på core curriculum, tannleger i spesialistutdanning, UiO - Kurs for spesialistkandidater og spesialister i kjeveortopedi
B10	Hospitering på senteret		- Hospitant fra Nevromuskulært kompetansesenter i Tromsø

B11	Læringsplattformen Sjelden.no		- Forelesing om TAKO-senteret og oral helse ved Charge syndrom (videoopptak av foreleing) - Kurs om utviklingshemming og oral helse
-----	-------------------------------	--	--

I tabell 4.2.2 *Aktivitet rettet mot helsepersonell og andre faggrupper* er undervisningen beskrevet. Denne tabellen er et utdrag av rene timer som skal inn i [e-rapport](#) for 2017.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	72*
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	36*
Alle regioner: Etterutdanning av helsepersonell	52*
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	1
Egen region: Utdanning av annet personell	1
Sum undervisningstimer i 2017	110

*Vi regner all studentundervisning som Alle regioner. Det er tre læresteder som utdanner tannleger i Norge og fire som utdanner tannpleiere. Etter utdanning vil studentene fra disse lærestedene spres ut i Norge. Vi har hatt noe undervisning ved andre Regionale helseforetak (eksempelvis genetisk avdeling i Helse-Vest), og en egen rubrikk for dette finnes ikke. Vi har derfor også regnet denne undervisningen som «Alle regioner»

Formidlingsaktivitet mot både brukere, pårørende, helsepersonell og andre

Siden tabellen er ny (ikke med i VP 2017) foreligger ikke egen kolonne for resultatmål.

	Aktivitet	Resultat
B12	Nettsider og sosiale medier	Egen Facebookside: 408 følgere Nettsider oppdateres jevnlig
B13	Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Ingen
B14	Medieoppslag (kun aktive bidrag)	Ingen

Internasjonalt kunnskapsspredningsarbeid

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B15	Bidrag på internasjonale arenaer	Bidra til økt kompetanse om oral helse ved sjeldne diagnoser internasjonalt	- Forelesinger ved konferanse: Nordisk forening for funksjonshemming og oral helse - To tannleger fra Chile hospiterte og fikk forelesinger to dager - Hospitant fra samarbeidende odontologisk kompetansesenter i Umeå
B16	Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernetverk		
B17	Evt annet		

10. TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser

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	Lokal veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner	Færre videokonferanser enn planlagt. Antall utreiser som planlagt.
		Plan om 20-25 utreiser til brukers hjemsted Det er gjennomført 21 utreiser. Fire av disse er for å undersøke fem brukere ifm prosjekter, fordi bruker ikke kunne komme til TRS. Vi forsøker også å møte flere brukere på samme utreiser, samt arrangere møter med tjenesteapparatet for å spre kunnskap.	Antallet utreiser er som planlagt, men det har vært få videokonferanser.

		Plan om 20-25 nettmøter med brukere og fagpersoner. Det er gjennomført 2 slike videokonferanser.	Antallet video-/telefonmøter har vært lavere enn antatt.
		Flere brukere enn tidligere har vært pasienter ved Sunnaas sykehus, og TRS har deltatt i 22 møter/konsultasjoner sammen med fagpersoner i Sunnaas.	Gjennomført samarbeidsmøter der det er ønsket og aktuelt
B2	Kurs/seminar		Gjennomført etter plan Brukere til kurs på TRS (inkl. kursene på Frambu): 160. Pårørende som deltagere i individuelle opphold/poliklinikker eller kurs: 177
		Gjennomføre kurs på TRS eller Frambu: • Forberedelse til skolestart 5-6 år, alle diagnoser (Frambu) • Barn 0 - 2 ÅR, skjellettdysplasier • Foreldre til barn med dysmeli 0-2 år • Læringsopphold LDS, FTAAD, EDS vaskulær type (Frambu) • Læringsopphold Fibrøs dysplasi • Personer med Fibrøs dysplasi og McCune-Albright syndrom (Frambu)	Alle kurs er gjennomført, presiseringer som angitt.
		Arrangere kurs i samarbeid med andre: • Kurs på BHSS for barn med AMC og OI • Kurs på BHSS for barn med MO/MHE • Kurs på BHSS for barn med MMC • Kurs på BHSS for barn med dysmeli (samarbeid med fagnettverket for dysmeli) • Starte samarbeid med Feiring for å etablere rehabiliteringstilbud til voksne med aortaaffeksjon.	Alle planlagte kurs er gjennomført. Arbeid for å få til et rehabiliteringstilbud til voksne med aortaaffeksjon er igangsatt. Videreføres 2018 for å få en god forankring i aktuelle fagmiljøer
		Aktuelt ved alle kurs: Oppsummering av erfaringsbasert kunnskap, og videre bruk av dette.	Gjennomført på kurs for FTAAD m.fl, fibrøs dysplasi og skolestart.
		Delta på ett (evt. flere) møter i hver av brukerforeningene (styremøte, årsmøte ell) initiert av brukerne. Delta med faglige innlegg på minst fire samlinger for brukerforeninger (sommersamlinger, fagdager o.l.)	Deltatt på møter med brukerforeningene for MMC, MO, Marfans syndrom, kortvokste, EDS, og dysmeli, ikke AMC og OI.
		Fagdag om pasient- og pårørendeopplæring, med tema samhandling og helhetlige pasientforløp. Oslo	Gjennomført (Fagnettverket for dysmeli)

	Møter og arrangementer i foreningene		
		EDS-foreningens årsmøte – Informasjon om Fasemodell	Deltatt med presentasjon
		Ryggmargsbrokk og hydrocephalusforeningens østlandsgruppe: Bistand, ytelser og veiledning – når vi trenger det.	Deltatt med presentasjon
		Ryggmargsbrokk og hydrocephalusforeningen 45+: Flere foredrag med ulike temaer	Deltatt med presentasjoner
		EDS-foreningens årsmøte: Tanker om arbeidsliv – valg og omstilling.	Deltatt med presentasjon og veiledning
		Locked in syndrom Brain Camp: Verd å vite om brukerstyrt personlig assistanse. Arrangert av Sunnaas sykehus	Deltatt med presentasjon og veiledning
		Ryggmargsbrokk og hydrocephalusforeningen – foreldre til ungdom 15-25 år: Tigermamma og tigerpappa.	Deltatt med foredrag og dialog
		Dagskurs for unge jenter med MMC. Arrangert av HABU Drammen	Deltatt med presentasjon og dialog
		Møte i Marfanforeningen: Hva har jeg lært av 25 års arbeid med sjeldne diagnoser?	Deltatt med presentasjon
		Samling for ungdom med Marfans syndrom	Deltatt med presentasjon og samtaler
		Marfanforeningen, referansegruppe for prosjekt Bindevevsklinikk: Om prosjektet Å leve med Marfans syndrom	Deltatt med presentasjon
		Norsk Interesseforening for Kortvokste (NIK). Årstreff, Langesund	Deltagelse med presentasjon
		Marfanforeningen og referansegruppe for forskningsprosjektet «Psykososiale aspekter ved MFS» Heldagseminar om modeller og metoder for implementering av forskningsresultater i praksisfeltet. TRS ansvarlig for seminaret.	Gjennomført
	Fagdager, arrangert av TRS sammen med foreningene		.
		Fagdag for Norsk forening for kortvokste (NIK), ulike temaer knyttet til å være kortvokst	Fagprogram planlagt og gjennomført sammen med foreningen
		Fagdag for Ryggmargsbrokk og hydrocephalusforeningen. Foreldre til barn med ryggmargsbrokk 0-10 år. Foredrag med ulike temaer, gruppesamtaler	Fagprogram planlagt og gjennomført sammen med foreningen.

		Fagdag for MO-gruppene, ulike temaer knyttet til å leve med diagnosen	Fagprogram planlagt og gjennomført på TRS i samarbeid med foreningen
--	--	---	--

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
B5	Fagkurs/møter arrangert av senteret		Gjennomført etter plan
		Nordisk AMC-seminar. Medarrangør sammen med OUS, Oslo	Gjennomført, 40 deltagere
		Children with fractures. Underlying genetic factors or abuse? Oslo Seminar ifm 25-åra jubileum.	Gjennomført, 31 deltagere
		Fagdag om EDS and connective tissue disorders , Seminar ifm 25-åra jubileum	Gjennomført, 29 deltagere
		Periodontal EDS, Seminar ifm 25-års jubileum	Gjennomført, 5 deltagere
		Fagdager om Akondroplasi, 3 dager, deltagelse av fagpersoner fra Australia og Storbritanina	Gjennomført Dag 1 på Sunnaas: ca 35 deltagere Dag 2 på OUS: 20 deltakere Dag 3 på Lovisenberg: 27 deltagere
		Planlegge og gjennomføre undervisning om genetiske bindevevstilstander for relevante fagmiljøer	Gjennomført kurs i Tromsø og OUS, tot. ca 40 deltagere. Forelesninger streamet, og legges på nett.
		Fagseminar om oppfølging og behandling av barn med osteogenesis imperfecta, Oslo (TRS arrangør)	Gjennomført, 16 deltagere
		Brukerkurset for personer med HTAAD på Frambu uke 40/2017, kan være aktuelt å invitere lokale fagpersoner (fastleger/ fysioterapeuter)	Kurset ble gjennomført for brukere og pårørende, ikke fagpersoner.
		Produsert fire webinarer i forbindelse med arrangementer i regi av TRS	Gjennomført
		Startet planlegging av Nasjonal konferanse for dysmelifagnettverket, avholdes i Trondheim 2018	Videreføres i 2018.
B6	Deltagelse i tverrfaglige grupper/team	Bidrag sendt inn til Helsedirektoratet om ryggmargsbrokk til statusrapport «Hjernehelse» samt innspill til «Hjernehelsestrategi»	Gjennomført

B7	Konferanser	Se A1 – A4	
B8	Seminar		
		Workshop: Brukermedvirkning, prosjekt Bindevevsklinikk	Deltatt med presentasjon
		Nasjonalt fagnettverk for dysmeli, VK-møte. Om kartleggingsinstrumenter for barn med dysmeli	Deltatt med presentasjon
		Internt møte i forskningsavdelingen Sunnaas sykehus: Om Ridderrennet, muligheter og mestring. Resultater fra avsluttet post doc arbeid.	Deltatt med presentasjon
		Internt fagmøte for fysio- og ergoterapiavdelingen Sunnaas sykehus: Når trening gir mening. Presentasjon av doktorgradsarbeid	Deltatt med presentasjon
		Internt møte i fysio- og ergoterapiavdelingen, Sunnaas sykehus: Om Ridderrennet, muligheter og mestring. Resultater fra avsluttet post doc arbeid.	Deltatt med presentasjon
		Internt møte Pasient- og brukerombudet i Oslo og Akershus: Om sjeldenfeltet og TRS	Deltatt med presentasjon
		Internt møte Radiologisk avd, Ullevål/OUS: Akondroplasi studien	Deltatt med presentasjon
		Allmøte Sunnaas: Presentasjon av TRS og NKSD, del av Sjeldendagen 2017	Deltatt med presentasjon
		Internt seminar Haukeland universitetssykehus: Mindfulness i møte med pasienten.	Deltatt med presentasjon (Fagnettverket for dysmeli)
		Fagdag for oppfølgingsavdelingen, Sunnaas sykehus: MMC med fokus på kognitive utfordringer.	Planlagt og gjennomført sammen med teamansvarlige
		Fagdag om MMC til ansatte og lokalt tjenesteapparat i Ørsta	Deltatt med presentasjon
		Videregående skole i Oslo: Fagdag om MMC til ansatte i skolen, NAV, BUP og lokalt tjenesteapparat	Planlagt og gjennomført sammen med skolen
		Boenhet for voksne i Lørenskog: Om MMC for ansatte	Planlagt og gjennomført sammen med enheten
		Barneskole i Trondheim: Undervisning om MMC til ansatte, barnehabiliteringen og lokalt tjenesteapparat	Planlagt og gjennomført sammen med skolen
		Barneskole i Finnmark: Undervisning om MMC til personalet, ansvarsgruppe og lokalt tjenesteapparat	Deltatt med presentasjon, videokonferanse
		Ålesund sykehus: Om OI for ansatte, i anledning oppstart av OI-klinikk	Planlagt og gjennomført sammen med enheten

		Universitetssykehuset i Nord-Norge, thorax-kirurgisk avdeling: Kan dette være en genetisk bindevevestilstand med aortapatologi?	Planlagt og gjennomført i samarbeid med avdelingen, foredrag og diskusjon
		Universitetssykehuset i Nord-Norge, leger fra medisinsk genetikk, barneavdeling og habilitering: Kan dette være en genetisk bindevevestilstand med aortapatologi?	Planlagt og gjennomført i samarbeid med avdelingen, foredrag og diskusjon
		Internt seminar for legene ved Sunnaas sykehus: Hva har jeg lært av 25 års arbeid med sjeldne diagnoser?	Deltatt med presentasjon
		Samling for pedagoger i sjeldenfeltet: Foreldres erfaringer med skole-hjem-samarbeidet når barn og unge har en sjelden diagnose.	Deltatt med presentasjon
		Fagdag på folkehøyskole om ryggmargsbrokk	Planlagt og gjennomført av TRS
B9	Undervisning og veiledning ved høyskoler og universitet		
		Masterstudiet i spesialpedagogikk, UIO: Forskning om kropp og læring	Gjennomført
		Masterstudenter ved Norges Idrettshøgskole: Mange veier til parasport. Praksis- og forskningserfaring ift å leve med en funksjonshemming	Gjennomført
		Emnestudiet i Psykologi, UIO: Å leve med en sjelden diagnose – psykologiske utfordringer og å jobbe som psykolog i sjeldenfeltet	Gjennomført
		Profesjonsstudiet i medisin, UIO, studentkull i praksisbesøk på Sunnaas: Stasjonsundervisning sammen med bruker om sjelden diagnose	Gjennomført
		Undervisning av medisinerstudenter ved UIO: Om skjelett-sykdommer	Gjennomført
		Norges idrettshøgskole, FAF- studenter: Inkluderende kroppspøving – fra et kritisk konstruktivt perspektiv	Gjennomført
		Norges idrettshøgskole, FAF- studenter i praksis ved Beitostølen: Om TRS og NKSD, om ryggmargsbrokk og om tilrettelagt undervisning i kroppspøving	Gjennomført
		Fysioterapistudenter fra HIOA: Om sjeldenfeltet og sjeldne tilstander	Gjennomført
		University of Riga, Latvia: Assistive devices and modern technology for athletes with impairments;	Gjennomført

		Possibilities and limitations and Psychological aspects when living with a disability or rare disorder	
		University of Leuven, Belgia: Living with a rare disorder – challenges and coping strategies & Support and research concerning persons with Rare Disorders in Norway, organization and challenges	Gjennomført
B10	Hospitering på senteret		
		Hospitering fra Litauen, Vilnius universitetssykehus, avdeling for sjeldne diagnoser. Representant for ledelse, 3 leger, 2 representanter fra ryggmargsbrokkforeningen. Om organisering, diagnoser, arbeidsform, prosjekter. Hospitering også på Ahus og møte med lege fra Drammen HABU	Gjennomført
		Besøk av leder for NEVSOM, en dags diskusjoner om ledelse og drift av kompetansetjenester	Gjennomført
		Besøk av FOU-gruppa fra Frambu. Presentasjoner og diskusjon om organisering og profil på FOU-arbeid i kompetansetjenestene.	Gjennomført
B11	Læringsplattformen Sjelden.no		Det er publisert to e-læringskurs og ti filmer fra TRS

I tabell 4.2.2 *Aktivitet rettet mot helsepersonell og andre faggrupper* er undervisningen beskrevet. Denne tabellen er et utdrag av rene timer som skal inn i [e-rapport](#) for 2017.

Målgruppe	Antall timer
Alle regioner: Grunnutdanning av helsepersonell	17
Alle regioner: Videreutdanning av helsepersonell	6
Alle regioner: Etterutdanning av helsepersonell	46
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 2017	69¹

Formidlingsaktivitet mot både brukere, pårørende, helsepersonell og andre

Siden tabellen er ny (ikke med i VP 2017) foreligger ikke egen kolonne for resultatmål.

	Aktivitet	Resultat
B12	Nettsider og sosiale medier	
	Egne nettsider, reviderte diagnosebeskrivelser:	Beskrivelser av alle nye tildelte diagnoser, i alt 11 diagnoser (noen også publisert på HelseNorge.no). I tillegg revisjoner av flere tidligere diagnose-tekster. Synliggjort mange flere diagnoser, også de som TRS ikke har tekst på enda, ved å legge de i A-Å listen på nettsiden – i alt 61 diagnoser. Der det ikke finnes utdypende beskrivelser hos TRS er lenket til tilgjengelig informasjon om diagnosene andre steder (sällsynta diagnoser/ sjældne diagnoser / orphanet) og til generelle tekster om kortvoksthet eller andre relevante tilstander på TRS' nettsider. Gjort en gjennomgang med merking av sidene for å øke synlighet i Google. Alle pågående TRS prosjekter har fått egen nettside med beskrivelse av prosjektet. Oppdatering om resultater legges inn fortløpende. Skrevet

¹ I tillegg har TRS-ansatte bidratt med undervisning ved universitet i Leuven og Riga, til sammen 15 undervisningstimer.

		omfattende prosjektbeskrivelser av flere av utviklingsprosjektene våre. Brosjyren «Bruk av armprotese» publisert på TRS sine nettsider (Fagnettverket for dysmeli) Treff på nettsider: Siden har mellom 250 og 350 unike treff hver dag (gj.snitt 300).
	Norsk Elektronisk legehåndbok (NEL)	TRS har i 2017 samarbeidet med Norsk Elektronisk legehåndbok. De har beskrevet kompetansesentertilbud og lenket til TRS sine sider på de diagnosesbeskrivelsene de har på TRS diagnoser (13 diagnoser). Levert tekst om ryggmargsbrokk og oppfølgingsveileder for fastleger.
	Facebook	Opprettet oktober 2016, 708 følgere og 693 liker siden. Brukes til å kommunisere med alle brukere av TRS. Rekkevidden (hvor mange som har sett innleggene) ligger mellom 400 og 2600 personer med noen høyere topper. Videoene er blant det mest populære innholdet. De fleste som ser innleggene bor i Norge og det er ca 80% kvinner. Det er størst trafikk på kvelden kl 18-22, og de fleste de fleste innleggene publiseres i dette tidsrommet. I gjennomsnitt 6-7 nye innlegg pr uke. Mest populære innlegg i 2017: - Lenke: Informasjon om sjeldendagen 2017 – nådde 11 400 personer - Mediesak: Celine har ryggmargsbrokk - nådde 5800 personer - Mediesak: Jon Kristian har OI – 5000 personer - Nyhet fra nettsiden: Kjersti Vardeberg om nasjonal strategiplan – 4500 personer - Video: rekruttering til ryggmargsprosjekt 50+ - 4000 personer - Video 2: rekruttering til akondroplasi studiet – 4000 personer - Nyhet fra nettsiden: Samarbeidsmøte om hypermobile tilstander – 3200 personer
	Twitter	Følgere: 41 Antall innlegg: 241 Kontoen brukes til å kommunisere fagstoff fra TRS. Vi når i overkant av 200 personer i gjennomsnitt med våre innlegg.
	Youtube	TRS har hatt konto på YouTube siden mars 2017. Abonnenter: 34, Visninger: 28 000 Siden brukes til å kommunisere med alle TRS-brukere og er landingsside for filmene våre som også deles på nettsiden, sjelden.no og Facebook. Antall filmer: 17 Hovedsakelig informasjonsfilmer, men også noen

		diagnosefilmer og opptak av foredrag. Mest populære filmer: Utfordringer for kortvokste (11 252 views) og Kortvokst og skolestart (13 571 views).
	Sjelden.no	Det er publisert to e-læringskurs og ti filmer fra TRS. Ansatt sitter i styringsgruppa for prosjektet.
	Helsenorge.no	Levert tekster til 12 diagnoser, de fleste av disse er publisert. (I tillegg 6 tekster som ble publisert sent i 2016) Alle diagnoser som ligger i A-Å liste på TRS nettsiden, ligger også i oversikten over sjeldne diagnoser på HelseNorge.no, med lenke til TRS sine sider. Oppdateres fortløpende.
B13	Artikler og annen populærvitenskapelig formidling	Ryggmargsbrokk og førerkort, faktaark til fastleger og andre fagpersoner (januar 2017)
		Trenger jeg assistanse? Artikkel i Spina 2/17
B14	Medieoppslag (kun aktive bidrag)	Tittel: Philip (6) risikerer benbrudd hver eneste dag– Jeg vil helst pakke han inn i bobleplast og kjøpe tusen pakker pokémonkort for at han skal føle det bedre. Publisert: Lindesnes, 13. mai 2017 Lenke: https://web.retriever-info.com/go/?d=0200852017051353291604&x=3013960c41cb7d128208c92d1dbaeed5&s=20085&a=61253&p=918522&sa=2029799
		Tittel: Ville ikke ha bytt for alt i verda Publisert: Nordre, 7. april 2017 Lenke: https://web.retriever-info.com/go/?d=055213201704078beacb9e6e6206c45353f4da9d56716b&sa=2029799&p=1222098&a=65067&s=55213&x=c1b37cb1b67115e050d43f7378e79c6f
		Tittel: Hege (20) har Marfan syndrom Publisert: KK, mai 2017 Lenke: http://www.kk.no/livet/hege-20-har-marfan-syndrom/68222677
		Tittel: Merethe og kjæresten har begge utlagt tarm: - Det er veldig godt å være to om dette Publisert: KK, juni 2017 Lenke: http://www.kk.no/livet/merethe-og-kjaeresten-har-begge-utlagt-tarm---det-er-veldig-godt-a-vaere-to-om-dette/68222081
		Tittel: Jon-Kristian er skjør som porselen VI HAR LÆRT Å LEVE MED FRYKTEN Publisert: Hjemmet, 12. juni 2017 Lenke: https://web.retriever-info.com/go/?a=69170&p=1425329&sa=2034547&x=d28a792e8474678704cc6fc5ab774389&d=0550672017061253903720&s=55067

		Tittel: Aleksander strålte og scoret mål Publisert: Varden, 27. oktober 2017 Lenke: https://web.retriever-info.com/go/?d=0200242017102756593080&sa=2029799&x=3688083b240da54153c0c9263b1fc799&s=20024&a=65067&p=1222098
		Tittel: Ingalill (22) gruer seg til blikkene Publisert: Avis Nordland, 4. august 2017 Lenke: https://www.an.no/nyheter/helse/ingalill-22-gruer-seg-til-blikkene-folk-ma-slutte-a-ha-forestillinger-og-heller-fa-kunnskap/s/5-4-556770?key=2017-08-04T07%3A23%3A52.000Z%2Fretreiver%2F994930c43e8fbc44c530d43c0d82118fab178f93
		Tittel: Jeg har hatt lyst til å være meg selv. I videoen tok jeg endelig det valget. Publisert: Fædrelandsvennen, 7. august 2017 Lenke: https://web.retriever-info.com/go/?a=65067&s=55034&x=593aea1d9455298d0e0b9f5aa526ba01&sa=2029799&d=055034201708073838687&p=1222098
		Tittel: Sara Geurts (26) lider av et sjelden syndrom Publisert: KK, juli 2017 Lenke: http://www.kk.no/mote/sara-geurts-26-lider-av-et-sjelden-syndrom/68579849#_ga=2.199969070.106549755.1502347243-145158406.1483520058
		Tittel: EN GANSKE ALMINNELIG FAMILIE Publisert: Dagbladet Magasinet, 11. november 2017 Lenke: https://www.dagbladet.no/magasinet/teilo-ble-skikkelig-lei-seg-da-han-skjonte-han-ikke-ville-bli-kortvokst/68865949

Internasjonalt kunnskapsspredningsarbeid

	Aktivitet	Resultatmål	Resultat
B15	Bidrag på internasjonale arenaer	Deltagelse på internasjonale konferanser og i nettverk	Se A2 og A4
B16	Initiativ og bidrag i internasjonale fag- og brukernettverk		Se A4

Oversikt over sjeldne Helsenorge.no-artikler 2017

<http://Helsenorge.no/Sjeldnediagnoser>

Unique Pageviews: 10.638. Bounce Rate: 84,90 %

Fordelt på 94 artikler (nyeste artikler har lav eller 0 i sidevisning):

Diagnoseartikler på Helsenorge.no:

Antall	Page Title	Unique Pageviews	Bounce Rate	Enhet
1	Akutt intermitterende porfyri (AIP)	137	94,16 %	NAPOS
2	Erytropoietisk protoporfyri (EPP)	12	100,00 %	NAPOS
3	Hereditær koproporfyri (HCP)	21	47,06 %	NAPOS
4	Hypokondroplasi	4	100,00 %	NAPOS
5	Kongenital erytropoietisk porfyri (CEP)	4	100,00 %	NAPOS
6	Porphyria cutanea tarda (PCT)	42	100,00 %	NAPOS
7	Porphyria variegata (PV)	12	50,00 %	NAPOS
8	Primær ciliædyskinesi	25	100,00 %	NAPOS
9	ADHD	*Ikke tagget	«sjelden»	NevSom
10	Autisme	*Ikke tagget	«sjelden»	NevSom
11	Idiopatiske hypersomni (artikkel opprettet)	*Ikke tagget	«sjelden»	NevSom
12	Kleine-Levins syndrom	*Ikke tagget	«sjelden»	NevSom
13	Narkolepsi	*Ikke tagget	«sjelden»	NevSom
14	Tourettes syndrom	*Ikke tagget	«sjelden»	NevSom
15	GLUT1-mangelsykdom	8	0,00 %	NK-SE
16	Sturge-Webers syndrom	12	0,00 %	NK-SE
17	Tuberøs sklerose	4	0,00 %	NK-SE
18	Beckers muskeldystrofi	42	78,38 %	NMK
19	Duchenne muskeldystrofi	150	92,59 %	NMK
20	Dystrofia myotonika (DM)	125	88,46 %	NMK
21	Facioscapulohumeral muskeldystrofi	50	91,30 %	NMK
22	Limb Girdle muskeldystrofi	225	89,30 %	NMK
23	Mitokondriesykdom	58	77,78 %	NMK
24	Pompes sykdom	21	33,33 %	NMK
25	Spinal muskelatrofi (SMA)	5250	93,65 %	NMK
26	Welanders distale myopati	33	100,00 %	NMK
27	Cystisk fibrose	187	84,57 %	NSCF
28	Pseudoakondroplasi	17	100,00 %	NSCF
29	Shwachman-Diamonds syndrom	8	100,00 %	NSCF
30	Gallegangsatresi	17	0,00 %	SSD
31	Maple Syrup Urine Disease (MSUD)	8	100,00 %	SSD
32	Uavklart kjønn ved fødsel	37	100,00 %	SSD
33	Akondroplasi	4	100,00 %	TRS

34	Arthrogryposis multiplex congenita (AMC)	25	100,00 %	TRS
35	Akrosomelisk dysplasi	(Ingen tall, HN nede	til rapport)	TRS
36	Diastrofisk dysplasi	(Ingen tall, HN nede	til rapport)	TRS
37	Dysmeli	58	100,00 %	TRS
38	Kortvoksthet	4	0,00 %	TRS
39	Larsens syndrom	67	93,10 %	TRS
40	Leri-Weills syndrom/dyskondrosteose (LWD)	42	100,00 %	TRS
41	Loeys-Dietz' syndrom	21	100,00 %	TRS
42	Marfans syndrom	67	100,00 %	TRS
43	Multiple osteokondromer (MO)/(MHE)	4	0,00 %	TRS
44	Multipel epifyseal dysplasi (MED)	12	100,00 %	TRS
45	Olliers, Maffuccis og metakondromatose	42	89,19 %	TRS
46	Osteogenesis imperfecta	33	100,00 %	TRS
47	Ryggmargsbrokk	112	96,00 %	TRS

Fellesartikler på Helsenorge.no:

Antall	Page Title	Unique Pageviews	Bounce Rate	Enhet
1	Arvelige tilstander	33	84,00 %	NKSD-f
2	Gen. utredning og veiledning (totalt endret)	*Ikke tagget	«sjelden»	OUS
3	Helpetilbud i skolen ved sjeldne diagnoser	33	100,00 %	NKSD-f
4	Hjelpebehov i skolen i et helseperspektiv	4	100,00 %	NKSD-f
5	Hvordan søke opplæringspenger	8	0,00 %	NKSD-f
6	Kompetansesentrene for sjeldne diagnoser	212	65,74 %	NKSD-f
7	Hva vi kan hjelpe med? (kjernejournal oa)	83	31,34 %	NKSD-f
8	Nevromuskulære sykdommer - arvelige	200	58,23 %	NKSD-f
9	Sjeldne diagnoser	695	28,80 %	NKSD-f
10	Sjeldne diagnoser - behandling i utlandet	29	0,00 %	NKSD-f
11	Sjeldne diagnoser - dekning av reiseutgifter	29	23,53 %	NKSD-f
12	Sjeldne diagnoser - diagnoseoversikt	187	35,87 %	NKSD-f
13	Sjeldne diagnoser - familie og rådgivning	4	0,00 %	NKSD-f
14	Sjeldne diagnoser - forskning og nyheter	29	100,00 %	NKSD-f
15	Sjeldne diagnoser - hva er det?	54	48,00 %	NKSD-f
16	Sjeldne diagnoser - hvordan blir livet?	17	100,00 %	NKSD-f
17	Sjeldne diagnoser - opplæringspenger	29	100,00 %	NKSD-f
18	Rettigheter (Lenker, reise/tannbeh/NAV)	187	50,00 %	NKSD-f
19	Sjeldne diagnoser – S	4	0,00 %	NKSD-f
20	Sjeldne diagnoser - tannbehandling	853	38,29 %	NKSD-f
21	Sjeldne diagnoser - ungdom	4	0,00 %	NKSD-f
22	Sjeldne diagnoser – V	4	100,00 %	NKSD-f
23	Sjeldne diagnoser - å stille diagnosen	58	70,59 %	NKSD-f

24	Diagnoseoversikt 0-9	42	0,00 %	NKSD-f
25	Diagnoseoversikt A	108	0,00 %	NKSD-f
26	Diagnoseoversikt B	42	0,00 %	NKSD-f
27	Diagnoseoversikt C	42	50,00 %	NKSD-f
28	Diagnoseoversikt D	29	0,00 %	NKSD-f
29	Diagnoseoversikt E	33	0,00 %	NKSD-f
30	Diagnoseoversikt F	46	100,00 %	NKSD-f
31	Diagnoseoversikt G	21	0,00 %	NKSD-f
32	Diagnoseoversikt H	54	50,00 %	NKSD-f
33	Diagnoseoversikt I	25	0,00 %	NKSD-f
34	Diagnoseoversikt J	4	0,00 %	NKSD-f
35	Diagnoseoversikt K	54	66,67 %	NKSD-f
36	Diagnoseoversikt L	37	0,00 %	NKSD-f
37	Diagnoseoversikt M	96	70,59 %	NKSD-f
38	Diagnoseoversikt N	42	0,00 %	NKSD-f
39	Diagnoseoversikt O	12	0,00 %	NKSD-f
40	Diagnoseoversikt P	58	100,00 %	NKSD-f
41	Diagnoseoversikt R	50	68,00 %	NKSD-f
42	Diagnoseoversikt S	42	0,00 %	NKSD-f
43	Diagnoseoversikt T	8	100,00 %	NKSD-f
44	Diagnoseoversikt U	4	0,00 %	NKSD-f
45	Diagnoseoversikt V	12	0,00 %	NKSD-f
46	Diagnoseoversikt W	17	0,00 %	NKSD-f
47	Diagnoseoversikt X	4	0,00 %	NKSD-f